

SLOVNÍČEK NEJDŮLEŽITĚJŠÍCH TERMÍNŮ

Prof. Boris Vyskot (kapitola z připravovaných skript EPIGENETIKA, vyjde na UP v příštím roce)

Acetylace a deacetylace histonů (*histone acetylation, deacetylation*) - jedna z jejich nejčastějších chemických modifikací, obvykle má za následek aktivaci příslušných genových oblastí. Donorem acetátu je acetylkoenzym A, reakci katalyzují histon acetylázy, reverzně histon deacetylázy.

Ade (*Ade*) - reportérový gen u kvasinek (*Ade2* u *S. cerevisiae*, *Ade⁶⁺* u *S. pombe*) odpovědný za syntézu adeninu. Jeho mutace či umlčení se projeví kumulací prekurzoru - červeného pigmentu.

Agouti (*Agouti*) – gen kódující enzym katalyzující tvorbu žlutého pigmentu phaenomelaninu z původně černého eumelaninu v srsti myši. Přirozená exprese genu z vlastního promotoru vede k fenotypu pseudoagouti (tmavá srst – krátkodobá exprese enzymu vede ke tvorbě černého chloupku s bílým proužkem). Gen *Agouti* je používán k monitorování epigenetického umlčování: blízkost retroelementu vede k ektopické expresi genu z retrovirového promotoru.

Angelmanův syndrom (*Angelman syndrome*) – těžká vrozená komplexní neurovegetativní choroba člověka. Je obvykle způsobena ztrátou exprese maternálně exprimovaného genu *UBE3A* v imprintované oblasti p11-13 na chromozomu 15 (podobně jako Prader-Williův syndrom).

Argonautové proteiny (*Argonaute proteins*) – jsou efektory umlčování prostřednictvím malých molekul RNA. Malé RNA navádějí argonauty na svá cílová místa RNA. Argonauty jsou charakterizovány dvěma doménami – Piwi (ribonukleáza) a PAZ (ssRNA vazebný modul).

Autogamie (*autogamy*) – pohlavní rozmnožování trepky, kterého se však účastní jen jediná buňka. Dochází při ní k meióze, ale přežívá jen jediné mikrojádro. Pokud bylo původní jádro heterozygotní, stává se nyní homozygotním.

5-azacytidin (*5-azacytidine*) - analog cytidinu, který se při replikaci včleňuje do DNA a blokuje funkci DNA metyltransferáz. Může aktivovat geny a používá se jako terapeutická látka vůči nádorovým chorobám.

Baldwinův efekt (*Baldwin effect*) – evoluční reakce na environmentální změnu, která zachovává nebo dokonce zvyšuje fenotypovou plasticitu uvnitř druhu. Jinými slovy je to dědičná schopnost organismu se adaptovat na vnější změny v průběhu života.

Barrovo tělísko (*Barr body*) – inaktivovaný chromozom X u samic savců vytváří v interfázi některých buněk na periferii jádra silně barvitelný, kondenzovaný fakultativní heterochromatin. Poprvé je pozoroval Murray Barr v roce 1949.

Beckwith-Wiedemannův syndrom (*Beckwith-Wiedemann syndrome*) – obvykle maternálně děděná choroba způsobující příliš nadměrný fetální růst a dispozici k embryonálním nádorům (jako je například Wilmsův ledvinový tumor). Jde o chybnou expresi paternálních alely *IGF2* (kódující insulínový růstový faktor II) a maternálních alely *H19* (kódující RNA, která není translatována, ale způsobuje potlačování růstu embrya) v oblasti p15.5 chromozomu 11.

Blastocysta (*blastocyst*) – časný stádium embryonálního vývoje, ve kterém se buňky začínají diferencovat do různých vývojových linií.

Butyrát sodný (*sodium butyrate*) - sodná sůl kyseliny máselné (krátká mastná kyselina), která působí jako inhibitor histon deacetyláz.

CENP-A – varianta centromerického heterochromatinu kvasinky *S. pombe*, je variantou histonu H3

Centromerický heterochromatin (*centromeric heterochromatin*) – obsahuje geneticky inertní konstitutivní heterochromatin v oblasti centromer chromozomů. Zahrnuje převážně specifické tandemové repetice DNA.

Centromerický poziční efekt (CPE; *centromere position effect*) – je odpovědný za umlčování genů, které jsou do této oblasti chromozomu lokalizovány. Je nejvíce zkoumán na modelu kvasinky *Schizosaccharomyces pombe*.

Cofflin-Lowryho syndrom (*Cofflin-Lowry syndrome*) – představuje těžkou (zvláště u chlapců) psychomotorickou retardaci a skeletální abnormality. Je to X-vázaná choroba, gen kóduje protein kinázu, má histon fosforylační aktivitu.

CpG ostrovy (*CpG islands*) – oblasti DNA o velikosti přes 500 párů bazí s vysokou denzitou dinukleotidu CpG, které jsou obvykle nemetylovány a nacházejí se v promotorových oblastech mnoha savčích genů.

Cytoplazmatická dědičnost (*cytoplasmatic or parental inheritance*) – nemendelistická dědičnost znaků, která spočívá ve fyzickém přenosu cytoplazmatických informačních molekul (RNA nebo proteiny) nebo organel (plastidy a mitochondrie) do zygoty resp. jedince příští generace.

Dicer (*dicer*) – důležitá komponenta RNA interferenčního (umlčovacího) mechanismu. Je to RNA endonukleáza, která štěpí dvouvláknovou RNA na malé fragmenty RNA o velikosti přibližně 21 nukleotidů.

DNA metyltransferázy a demethylázy (*DNA methyltransferases and demethylases*) - představují četné rodiny enzymů, které katalyzují metylaci cytozinu v DNA většiny eukaryotických buněk. Udržovací metyltransferázy mají za úkol udržovat metylaci dceřinných vláken po replikaci, *de novo* metylázy metylují nemetylovanou DNA podle potřeb buňky. DNA demethyláza byla zatím jednoznačně prokázána jen u rostlin (N-glykozidáza), u živočichů zřejmě aktivní demethylace nastává reparačním procesem.

Dvojitá oplození (*double fertilization*) – proces sexuální reprodukce krytosemenných rostlin, kdy dvě buňky samičího megagametofytu (zárodečného vaku) jsou nezávisle oplozeny dvěma spermii pocházejícími z pylové láčky. Z jednoho splynutí vzniká diploidní embryo, ze druhého zpravidla triploidní endosperm.

Embryonální kmenové buňky (ESC; *embryonic stem cells*) – pluripotentní kmenové buňky odvozené z vnitřní buněčné masy časného embrya. Tyto buňky jsou schopné diferencovat ve všechny možné buněčné typy organismu.

Endosperm (*endosperm*) – zásobní rostlinné pletivo určené k výživě embrya (analogie s placentou u savců). Je výsledkem oplození obvykle diploidní centrální buňky samičího zárodečného vaku jednou ze dvou spermií. Endosperm se vyskytuje ve vyvíjejícím se semenu a není již součástí další generace. Některé geny jsou v endospermu imprintovány, jejich exprese závisí na rodičovském původu; převládají geny exprimované maternálně.

Enhancer of Zeste [E(z)] – regulační protein (histon metyltransferáza) prvně identifikovaný u drozofily. Určitá doména proteinu E(z) je odpovědná za umlčování genů. Tato doména je však homologní i k proteinům skupiny Trithorax, což jsou známé transkripční aktivátory.

Epialely (*epialleles*) – alternativní stavy chromatinu daného lokusu v příslušném tkáňovém typu. Exprese epialel může být rozdílná, taktéž se různí i jejich stabilita.

Epigenetická determinace pohlaví (*epigenetic sex determination*) – pohlavní determinace řízená epigenetickým procesem. U mouchy *Sciara coprofila* dochází k náhodné eliminaci jednoho nebo dvou paternálních chromozomů X, podle toho vznikají samčci nebo samičky.

Epigenetická dědičnost (*epigenetic inheritance*) - transgenerační přenos epigenetické informace.

Epigenetická krajina (*epigenetic landscape*) – představa Conrada Waddingtona o buněčné diferenciaci: kulička se v krajině pohybuje gravitační silou (ireverzibilně) údolími a podle nich může měnit směr pohybu i destinaci (výsledný fenotyp).

Epigenetická restrukturalizace makrojádra (*epigenetic restructuring of macronucleus*) – jsou přesné a programované intragenové delece a nepřesné fragmentace chromozomů u prvoků. Jejich úlohou je obrana genomu (delece) transpozonů a repetitivních sekvencí, předpokládá se tu funkce malých molekul siRNA.

Epigenetika (*epigenetics*) - vědní obor genetiky, který se zabývá dědičností – mitotickou i meiotickou – fenotypových změn, které nejsou podmíněny změnou nukleotidových sekvencí v DNA.

Epigeneze (*epigenesis*) - Aristotelova idea vývojové biologie: tělo organismu není předem vytvořeno (preformováno), nýbrž vzniká postupně od jednoduchých tvarů ke komplexním formám.

Epigenom (*epigenome*) - komplex možných epigenetických modifikací genomu eukaryotické buňky. Tyto modifikace zahrnují metylace DNA, histonové modifikace a další proteiny vázané na chromatin.

Epimutace (*epimutation*) - dědičná změna fenotypu způsobená epigenetickým mechanismem, například změnou metylace DNA. Může být děděna po mnoho pohlavních generací.

Euchromatin (*euchromatin*) – především cytologická charakteristika potenciálně aktivního chromatinu. Představuje rozvolněný chromatin, jen slabě barvitelný, charakteristický pro genové oblasti obvykle s vysokým obsahem acetylovaných histonů.

Expresivita genu (*gene expressivity*) - míra projevu příslušného genu, resp. znaku. Expresivita mendelisticky děděných znaků bývá vysoká, u epigeneticky děděných znaků bývá nižší a kolísavá.

Genetická asimilace (*genetic assimilation*) – Waddingtonův termín pro evoluční reakci na environmentální změnu, která má následek kanalizaci. Jde zvláště o výskyt individuí s adaptivním znakem dokonce za nepřítomnosti původního environmentálního stimulu, který změnu vyvolal (viz Waddingtonovy experimenty s narušeným embryonálním vývojem drozofily).

Genomové sekvenování (*genomic sequencing, sodium bisulfite treatment*) – metoda detekce 5-metylcytosinu v sekvencích DNA. Po aplikaci hydrogensířičitanu sodného na izolovanou DNA dochází ke konverzi cytosinu v uracil, zatímco metylová skupina v pozici C5 cytosinu hydrolytickou deaminací cytosinu v uracil inhibuje.

Genomový imprinting (*genome or parental imprinting*) - reverzibilní epigenetická modifikace (umlčování) některých jaderných genů v závislosti na pohlaví rodiče. U savců k němu dochází při gametogenezi a obvykle v somatické linii zůstává po celý život jedince. V genomu savců je imprintováno několik desítek lokusů. Imprinting se také vyskytuje u krytosemenných rostlin a některých druhů hmyzu.

Genová konverze (*gene conversion*) – typ genetické rekombinace, kdy během meiózy popřípadě mitózy dochází k náhradě určitého genu jeho jinou kopií. Vyskytuje se pravidelně při přepínání genů pohlavností (MAT) u kvasinek. Může být odpovědná i za nemendelistickou dědičnost znaků.

Heterochromatin (*heterochromatin*) – cytologická charakteristika kondenzovaného, umlčeného chromatinu. Dělí se na konstitutivní (permanentně umlčené oblasti genomu či chromozomu obsahující četné repetitivní sekvence DNA) a fakultativní (dočasně umlčené oblasti genomu, například Barrovo tělísko).

Heterochromatinový protein 1 (HP1; *heterochromatin protein 1*) – konzervativní složka umlčených heterochromatických oblastí. Obsahuje chromodoménu, která se váže na nukleozomy obsahující v histonu H3 lizin metylovaný v pozici 9.

Histony (*histones*) - krátké bazické proteiny, které se vážou na DNA a tvoří základ chromatinové struktury. Aminoterminální konce histonů (H2A, H2B, H3 a H4) se podrobují kovalentním modifikacím, které se podílejí na regulaci genové exprese. V oblastech mezi nukleozomy se váže histon H1.

Hypomorfní mutace (*hypomorphic mutation*) – míra exprese genu závisí na počtu jeho kopií, konkrétně heterozygot s jedinou funkční alelou má slabší míru exprese než homozygot se dvěma funkčními alelami. Poprvé jev popsal Hermann Joseph Muller v roce 1930 na barvě oka (gen *white*).

Chromatin (*chromatin*) – základní materiál jádra eukaryotické buňky složený především z DNA, histonů a mnoha dalších vazebných proteinů. Základní jednotkou chromatinu jsou nukleozomy, které představují oktamer histonů (vždy po dvou histonech H2A, H2B, H3 a H4), který je obtočen vláknem DNA. V oblastech mezi nukleozomy se váže histon H1.

Chromatin remodelující proteiny (*chromatin-remodeling proteins*) - jsou enzymy závislé na adenosintrifosfátu (ATP) a mění interakce histonů a DNA v chromatinu nezbytné k zajištění procesů, jako jsou transkripce, replikace či rekombinace.

Chromatinová imunoprecipitace (ChIP; *chromatin immunoprecipitation*) – technika využívaná k analýze genomové lokalizace proteinů vázaných na DNA. Zahrnuje vyvázání DNA-proteinových komplexů, jejich imunoprecipitaci pomocí protilátky vůči specifickému proteinu (např. vůči histonu H4 acetylovanému na lyzinu v pozici 8). Imunoprecipitace pak umožňuje analýzu izolovaných sekvencí DNA (např. prostřednictvím PCR a sekvenováním).

Chromatinový izolátor (*chromatin insulator*) – má funkci rozhraní mezi sousedními, různě imprintovanými geny u savců. Odlišná exprese sousedních genů je vazbou regulačního faktoru na CTC-sekvenci chromatinového izolátoru.

Chromodoména (*chromodomain*) – vysoce konzervativní proteinová doména o velikosti asi 50 aminokyselin nalezená v heterochromatinovém proteinu I drozofily a v proteinech skupiny Polycomb. Tyto proteiny se vážou na aminotermální výběžky nukleozomálních histonů, které jsou specificky metylovány.

ICF syndrom (ICF syndrome; *immunodeficiency, centromere instability and facial anomalies syndrome*) – vzácné autozomálně-recesivní porucha imunitního systému. Je způsobena mutací DNA metyltransferázového genu *Dnmt3b*, což vede k hypometylaci subcentromerických repetitiv (heterochromatinu) na chromozomu 1, 9 a 16.

Imunobarvení (*immunostaining*) – technika vizualizace proteinů na cytologických či histologických preparátech s pomocí specifických značených protilátek.

Inaktivace chromozomu X (*X chromosome inactivation*) – epigenetické umlčování jednoho ze dvou chromozomů X v somatických buňkách samic savců. Inaktivace chromozomu zahrnuje zvýšenou metylaci DNA a modifikace nukleozomálních histonů, představuje mechanismus dávkové kompenzace X-vázaných genů u savců.

In situ hybridizace (*in situ hybridization*) – technika detekce úseků DNA nebo RNA na fixovaných preparátech buněk či tkání, která je založena na hybridizaci a vizualizaci značené sondy. V případě detekce úseků DNA mluvíme o mapování chromozomů a užívá se fluorescenčně značených DNA sond (FISH), zatímco při studiu lokalizace genové exprese se obvykle používají komplementární RNA sondy a barevné detekce ve viditelném světle.

Jadéřková dominance (*nucleolar dominance*) – druhově specifické umlčování funkce jadérka v mezidruhových hybridních rostlin a živočichů. Inaktivace jadérka bývá provázána ztrátou sekundární konstrikce na příslušném chromozomu s rDNA a její zvýšenou metylací.

Kaliko (*calico*) – zbarvení srsti koček řízené X-vázaným genem. Kocouři s jediným chromozomem X jsou jednobarevní (černí nebo žlutí), zatímco kočky (XX) mají mozaikové černo-žluté zbarvení díky náhodné inaktivaci chromozomu X v časně embryonální genézi.

Kanalizace (*canalization*) – Waddingtonův termín pro rezistenci vůči změnám fenotypu v populaci. Environmentální narušení původního genetického plánu vede k relativně nízkému počtu odlišných fenotypů.

Kinázy a fosfatázy histonů (*histone kinases and phosphatases*) – enzymy katalyzující fosforylaci histonů s donorem APT, resp. jejich defosforylaci.

Kinetochor (*kinetochore*) je proteinová struktura, která se vytváří v oblasti centromery a kde se vážou vlákna vřeténka v průběhu mitózy a meiózy.

Klonování reprodukční a terapeutické (*reproductive and therapeutic cloning*) – v obou případech jde o mikrochirurgický přenos jádra ze somatické buňky do enukleovaného oocytu a jeho následnou kultivaci *in vitro*. V případě reprodukčního klonování je embryo vloženo do dělohy náhradní matky s cílem vytvoření nového jedince (například ovce Dolly). Při terapeutickém klonování je embryo dopěstováno v blastocystu a z ní jsou odvozeny embryonální kmenové buňky, které mohou diferencovat v různé tkáňové typy vhodné k transplantacím.

Kompenzace dávky X-vázaných genů (*dosage compensation of X-linked genes*) – evoluce vyrovnávání hladin genových produktů kódovaných X-vázanými geny mezi samičkami (XX) a samečkami (XY). Zatímco u savců funguje náhodné umlčování jednoho chromozomu X u samic, u hlístice *Caenorhabditis elegans* jsou oba X u hermafrodita částečně utlumeny. Jediný pozitivní systém dávkové kompenzace byl popsán u drozofily: jediný chromozom X u samečka má zvýšenou transkripční aktivitu.

Komplex dávkové kompenzace (DCC; *dosage compensation complex*) – umlčující proteinový komplex *C. elegans*, který zajišťuje kompenzaci dávky X-vázaných genů. Jeho aktivita v hermafroditech XX snižuje hladinu obou chromozomů na polovinu.

Konjugace (*conjugation*) – pohlavní proces u prvoků a bakterií, při kterém dochází k přenosu genetické informace.

Kosuprese (*co-suppression*) – umlčování funkce genu nebo transgenu u rostlin způsobená nepřírozně vysokou hladinou příslušného transkriptu. Jev je vysvětlován mechanismem RNA interference.

Kvantitativní RT-PCR (*real-time PCR*) – je laboratorní technika umožňující kvantifikaci příslušné mRNA prostřednictvím reverzní transkripce a polymerázové řetězové reakce.

Lamarckismus (*Lamarckism*) – adaptační evoluční teorie francouzského učenice Jean-Baptiste Lamarcka z počátku 19. století. Tato teorie zahrnovala i dědičnost získaných znaků.

Lyonizace (*lyonisation*) – náhodná inaktivace jednoho ze dvou chromozomů X v somatických buňkách samic savců. Objevena pomocí genetické analýzy X-vázaného genu kódujícího barvu srsti myši Mary Lyonovou v roce 1961.

Makronukleus, micronucleus (*macronucleus, micronucleus*) – funkčně i strukturně diferencovaná jádra u některých prvoků. Makronukleus představuje experimované jádro s rozvolněným euchromatinem, které v průběhu rozmnožovacího procesu zaniká. Generativní jádro je fakultativně heterochromatické a představuje vlastně zárodečnou dráhu. Mechanizmy RNAi dochází k přenosu získané informace z makronukleu do mikronukleu.

Martin-Bellův syndrom (*Martin-Bell syndrome*) – známý též jako fragilní chromozom X. Jde (zejména u mužů) o těžkou mentální retardaci způsobenou amplifikací a metylací tripletu CGG v X-vázaném genu *FMRI*, jehož produkt je nezbytný pro funkci mozku.

MAT lokusy (MAT; *mating loci*) – geny kódující odlišné pohlavní typy u kvasinek. Vyznačují se schopností přepínání funkčních lokusů cestou genové konverze.

Maternální programování epigenetických stavů (*experience-dependent chromatin plasticity*) – chování matky po narození dítěte může ovlivnit epigenom dítěte. Teorie je založena na experimentech s potkany, kde mazlení se matky s mládětem navozuje demetylaci a expresi genu kódujícího glukokortikoidní receptor v mozku, což vede ke stabilní psychice dospělého potomstva.

Medea (*Medea*) – klíčový, v endospermu krytosemenných rostlin paternálně imprintovaný gen kódující protein skupiny Polycomb. Jeho mutace v maternální linii je letální. Maternální alely *Medea* jsou v endospermu aktivovány demetylací (N-glykozyláza kódovaná genem *Demeter*). Protein *Medea* blokuje předčasný vývoj embrya potlačením genu *Pheres*.

Meiotické umlčování nepárované DNA (MSUD; *meiotic silencing by unpaired DNA*) - sekvence DNA plísně *Neurospora crassa*, které postrádají svého párujícího partnera v meiotické profázi, mohou způsobovat meiotické umlčování identických sekvencí DNA.

Meiotické umlčování chromozomu X (MSUD; *meiotic silencing of unpaired DNA*) – proteinový komplex umlčuje v zárodečné linii sameček jediný chromozom X *C. elegans*. Díky tomu mají spermie ze samečka jiné epigenetické nastavení modifikace histonů než spermie hermafrodita.

Metylace DNA (*DNA methylation*) – odehrává se především v repetitivních sekvencích DNA v palindromech CpG u většiny skupin eukaryotických organismů (mimo kvasinky a některé bezobratlé živočichy). Methylace DNA potlačuje transkripci inhibicí vazby specifických transkripčních faktorů a zejména vazbou specifických CpG-vazebných proteinů, které kooperují společně s dalšími represorovými komplexy.

Metylačně senzitivní restriční endonukleázy (*methylation-sensitive restriction endonucleases*) – restriční endonukleázy, které mají ve svém cílovém místě DNA cytozin a tento cytozin je citlivý k metylaci. Enzymy, které mají stejné restriční místo (například CCGG), ale liší se citlivostí vůči metylcytozinu, se nazývají izoschizomery (*MspI* a *HpaII*).

Metylačně-specifická oligonukleotidová mikroarray (*methylation-specific oligonucleotide microarray*) – robotická metoda (celo)genomového sledování metylace genomové DNA na bázi její hybridizace po siřičitanovém působení vůči známým sekvencím oligonukleotidů.

5-metylcytozin (*5-methylcytosine*) – metylovaná forma cytozinu na pátém atomu uhlíku pyrimidinového kruhu. Tato modifikace nemá vliv na párování bazí v DNA. Je katalyzována DNA metyltransferázami a donorem metylové skupiny je S-adenozylmetionin. Vyskytuje se u většiny druhů eukaryot a má významný vliv na možnost transkripce příslušného genu. Methylace cytozinu je reverzibilním procesem. Spontánní deaminací 5-metylcytozinu však vzniká thymin, čímž dochází k bodové mutaci C → T.

Metilentetrahydrofolát reduktázy (MTHFR; *methylenetetrahydrofolate reductase and mental retardation*) – katalyzuje zásadní reakce v metylačním metabolismu: přenos metylové skupiny z metilentetrahydrofolátu přes homocystein a metionin, konečným donorem metylové skupiny pro všechny metyltransferázy je S-adenozyl metionin (SAM). Deficience MTHFR způsobuje vzácnou autozomálně-recesivní mentální poruchu.

MikroRNA (*microRNAs*) – malé endogenní molekuly RNA (délky asi 22 nukleotidů), které působí jako regulátory genové exprese v průběhu vývoje a diferenciaci. Na základě sekvenční homologie s mRNA dochází k potlačení translace nebo dokonce ke štěpení mRNA.

Modifikátory pozičního efektu (*modifiers of PEV*) – u drozofily vykazující poziční efekt (PEV) lze izolovat sekundární mutace, které buď suprimují fenotyp - Su(var) způsobují ztrátu umlčení (*suppressor of variegation*), či zesilují fenotyp - E(var) zvyšují umlčování (*enhancer of variegation*).

Nukleozom (*nucleosome*) – základní strukturální jednotka chromatinu eukaryotických buněk. Sestává z oktameru histonových proteinů obtočeným asi 200 párů bazí dlouhou DNA.

Paradigma d48 (*paradigm d48*) - nemendelistický proces epigenetické informace u linie d48 trepky *P. tetraurelia* o změně strukturování genomu makrojádra děděný z jedné generace makrojádra do další.

Paramutace (*paramutation*) – alelické interakce vedoucí k dědičným změnám expresního stavu: jedna z alel (paramutagenní) vyvolá v průběhu somatického vývoje jedince změnu druhé alely (paramutovatelná). Paramutace byly již od poloviny 20. století pozorovány u kukuřice, nově byly popsány i u myši. Paramutace představují výjimku z Mendelova zákona o nezávislé segregaci alel.

Partenogeneze (*parthenogenesis*) – je asexuální formou reprodukce, která představuje vývoj jedince z neoplozené vaječné buňky. U rostlin (apomixie) a některých bezobratlých živočichů jde o běžný jev. U savců není partenogeneze za standardních podmínek možná, protože genomy – samčí a samčí – jsou odlišně imprintovány

PAZ doména (*PAZ domain*) – se nazývá podle regulačních proteinů Piwi, Argonaut a Zwillie. Tato doména byla zjištěna u dvou rodin proteinů, které hrají roli v posttranskripčním umlčování genů – rodina proteinů Piwi a Dicer (která zahrnuje i Cappel factory protein). Funkce těchto proteinů není v detailu známa, zřejmě zprostředkovávají tvorbu komplexů mezi proteiny Piwi a Dicer heterodimerizací.

Penetrance (*penetrance*) – vyjadřuje pravděpodobnost, s jakou se alela genu projeví ve fenotypu následující generace. U mendelisticky děděných znaků se obvykle penetrance blíží hodnotě 1 (tedy všichni jedinci nesoucí určitou alelu ji - v různé míře - exprimují), zatímco u epigeneticky děděných bývá penetrance nižší (projev genu je zde více ovlivněn prostředím).

Piwi-interagující RNA (piRNA; *Piwi-interacting RNA*) – je největší skupinou malých molekul RNA, které se vyskytují v živočišných buňkách. piRNA vytváří komplexy RNA-protein prostřednictvím interakcí s Piwi proteiny. Tyto komplexy odpovídají za transkripční umlčování retrotranspozonů a jiných sekvencí v zárodečné dráze, především při spermatogenezi.

Polycomb (PcG; *Polycomb group proteins*) – skupina proteinů charakteristická pro umlčený chromatin. Jsou vysoce konzervativní, vyskytují se u většiny eukaryot, prvně charakterizováno u drozofily, kde jejich chybná funkce způsobuje homeotické transformace. PcG umlčování je vyvoláno vazbou sekvencně specifických DNA-vazebných faktorů na určité regulační úseky DNA (zvané PREs, Polycomb response elements).

Polyfenismus (*polyphenism*) – je biologická schopnost vytvářet na bázi jediného genotypu a různých environmentálních podmínek více odlišných fenotypů.

Potlačování genové exprese (*quelling*) - transformace plísně *Neurospora crassa* nativním genem vede k potlačování exprese transgenů nebo homologního genu. Projevuje se nejen v transformovaných jádrech mycelia, ale je i vyjádřeno v jádrech netransformovaných. Srovnává se s posttranskripčním genovým umlčováním (kosuprese u rostlin), souvisí výhradně s RNAi mašinerií vedoucí k degradaci homologních RNA.

Poziční efekt (PEV; *position-effect variegation*) – umlčující vliv sousedního heterochromatinu na expresi určitého genu. Prvně studován u drozofily po experimentální translokaci euchromatického genu do heterochromatinu. Toto umlčování probíhá stochasticky pouze v některých buňkách jedince, výsledkem je mozaikový fenotyp. K umlčování exprese genů může docházet i pravidelně v pericentromerických oblastech (centromerický efekt) a subtelomerických oblastech (telomerický efekt).

Prader-Williův syndrom (PWS; *Prader-Willi syndrome*) – středně těžká vrozená komplexní neurovegetativní choroba člověka. Je obvykle způsobena defektem v maternálně i paternálně imprintované oblasti p11-13 na chromozomu 15, zejména uniparentální disomií (podobně jako Angelmanův syndrom).

Priony (PrP; *prion proteins*) - je označení pro vadnou formu tzv. prionové bílkoviny, vyskytující se v nervových buňkách některých savců. Nejznámějším případem nemoci způsobené takovou bílkovinou je Creutzfeldt-Jacobova choroba.

Pseudoarrhenotokie (*pseudoarrhenotoky*) – eliminace nebo inaktivace (heterochromatinizace) celé paternální sady chromozomů u některých druhů hmyzu.

Repeticí vyvolaná bodová mutace (RIP; *repeat-induced point mutation*) - obranný systém genomu plísně *Neurospora crassa*, kdy jakákoli duplicitní vnesená či přirozená sekvence DNA indukuje metylaci *de novo*. Metylcytosin je čteně při replikaci DNA deaminován za vzniku thyminu (bodová mutace).

Retrotranspozony (*retrotransposons*) – mobilní genetický element, jehož DNA je transkribována v RNA, která je zpětně přepisována v DNA a poté vložena do nového místa v genomu. Retroelementy jsou častým cílem umlčovacích epigenetických mechanismů.

Rettův syndrom (*Rett syndrome*) – těžká vrozená mentální retardace projevující se u děvčat. Je způsobena mutací X-vázaného genu *MECP2*, který kóduje CpG-vazebný protein a představuje tak zásadní regulátor genové exprese. Děvčata (heterozygotní mutanty) přežívají, chlapci (s jediným mutovaným X) jsou aborty.

RNA-dependentní RNA polymeráza (RdRP; *RNA-dependent RNA polymerase*) – je enzym, který katalyzuje replikaci RNA z jednovláknového RNA templátu. Naproti tomu klasická RNA polymeráza katalyzuje syntézu RNA (transkripci) z DNA templátu.

RNA-indukovaný umlčovací komplex (RISC; *RNA-induced silencing complex*) – je multiproteinový komplex, který zahrnuje jedno vlákno malé interferující molekuly RNA (**siRNA; *small interfering RNA***). Komplex RISC využívá siRNA jako templátu k rozpoznávání komplementární mRNA. Když ji najde, aktivuje RNázu a mRNA štěpí. Tato reakce hraje také roli v genové regulaci prostřednictvím mikroRNA (**miRNA; *microRNA***) a v obranné úloze vůči virovým infekcím.

RNA interference (RNAi; *RNA interference*) – je obecný mechanismus regulace genové exprese a diferenciaci u eukaryot. Spočívá ve tvorbě malých molekul RNA, které zprostředkovávají potlačování (*downregulation*) genové exprese posttranskripčním mechanismem, který vede k degradaci nebo translační represi příslušné sekvenčně specifické RNA.

RNA-indukující umlčovací komplex (RISC; *RNA-induced silencing complex*) – součást mašinerie RNA interference. Tento komplex je tvořen proteinem Argonaut (*Argonate*) a malou molekulou RNA, která inhibuje translaci cílové mRNA prostřednictvím degračního nebo nedegračního mechanismu.

Rubinstein-Taybiho syndrom (*Rubinstein-Taybi syndrome*) – těžká mentální retardace provázená deformacemi těla. Mutace genu CREB kódujícího transkripční faktor, hrající roli v intracelulární signalizaci v mozku. Souvisí s histon acetylázovou aktivitou.

Russel-Silverův syndrom (RSS; *Russell-Silver syndrome*) – je vrozená choroba člověka projevující se malým vzrůstem, nízkou porodní vahou a nesouměrností těla (trpasličí vzrůst). Choroba je způsobena unimaternální disomií imprintovaného chromozomu 7.

SET doména (*SET domain*) – prvně popsána jako konzervativní sekvence tří regulačních proteinů u drozofily: (1) modifikátor pozičního efektu (Suppressor of variegation 3-9), (2) regulátor skupiny Polycomb (Enhancer of zeste) a (3) regulátor skupiny Triothorax. Doména má asi 130 aminokyselin a byla zjištěna u všech eukaryotických organismů. Je přítomna v mnoha histon metyltransferázách a je vyžadována pro jejich enzymovou aktivitu.

Schimkeho imuno-kostní dysplázie (*Schimke immuno-osseous dysplasia*) - autosomálně recesivní komplexní syndrom charakteristický dysplázií páteře a konců dlouhých kostí, růstovou retardací, poruchou ledvin a imunity. Je způsoben mutací genu *SMARCA1* (SW1/SNF2, aktin-dependentní regulátor chromatinu), který kóduje protein regulující transkripční aktivitu prostřednictvím remodelování chromatinu.

Sir2 proteiny (*Sir2 proteins*) – první z izolovaných genů skupiny *sirtuins* (*Silent Information Regulator Two (Sir2) proteins*) izolovaný u kvasinky *Saccharomyces cerevisiae*. Jsou to proteiny s histon deacetylázovou aktivitou vysoce konzervativní u všech eukaryot.

Specifický letální komplex (MSL; *male specific lethal complex*) – proteinový komplex odpovědný za kompenzaci X-vázaných genů u drozofily: váže se na jediný chromozom X u samečka, čímž zvyšuje jeho aktivitu (korelace se specifickou acetylací lyzinu 16 histonu 4).

Strukturní dědičnost (*structural inheritance*) – dědičnost znaku spočívající v přenosu struktury (a nikoli příslušného genu). Je dobře popsána u prvoků, ale v podstatě se vyskytuje u všech organismů, kdy dochází k mezigeneračnímu přenosu hotových buněčných struktur, jako jsou mitochondrie, plastidy, ribozomy, membrány atp. Odpovídá i buněčné teorii Rudolfa Virchowa („každá buňka pochází opět z jiné buňky“).

SUMOylace (*SUMOylation, small ubiquitin-related modifier*) – kovalentní adice polypeptidu SUMO, což jsou molekuly podobné ubiquitinu. V případě modifikace histonů mění jejich regulační funkce.

Superman (*Superman*) – katastrální gen u krytosemenných rostlin odpovídající za velikost květních oblastí pro tyčinky a pestíky. Je epigeneticky nestabilní, jeho metylačně odlišné alely (*clark kent alleles*) se projevují zvýšeným či sníženým počtem tyčinek či pestíků).

SWI/SNF - je velký chromatin-remodelující komplex konzervativní od kvasinek až po člověka. Váže se k regulačním oblastem genů prostřednictvím sekvenčně specifických DNA-vazebných faktorů a reguluje tak transkripční aktivitu cestou remodelování chromatinu.

Teorie parentálního konfliktu (*battle of sexes, tug of war between mother and progeny*) – vysvětluje potenciální konflikt zájmů otce a matky vůči potomstvu (popřípadě konflikt zájmů matky a jejího potomstva). Podle této teorie otec hledí jen na osud svých genů (paternální exprese růstových faktorů), matka sleduje zájem všech svých dětí i svého stavu v době těhotenství (maternální aktivita růstových supresorů). Je filozofickým vysvětlením evoluce genomového imprintingu u savců: autorem teorie byl David Haig v roce 1991.

Transponovatelné elementy (*transposable elements*) – všechny typy mobilních DNA elementů bez ohledu na jejich mechanismus tranpozice.

Transvekce (*transvection*) – proces dědičného ovlivňování exprese genů popsáný u drozofily. Homologní chromozomy se v somatických buňkách ovlivňují, což může mít za následek *trans* aktivaci některých zesilovačů či silencerů. Jde o proces analogický paramutacím popsáným zejména u rostlin.

Trichostatin A (*trichostatin A*): je antibiotikum původem z houby, které působí jako efektivní inhibitor histon deacetyláz (HDAC) a touto cestou může aktivovat genové oblasti resp. může být použit jako látka s protinádorovým účinkem.

Trithorax (*trxG; Trithorax group proteins*) - chromatinové regulační proteiny, které obecně působí k udržování genové exprese. Jde o heterogenní skupinu proteinových komplexů. Hlavním úkolem Trithoraxového komplexu je aktivovat transkripci indukci trimetylace lyzinu v pozici 4 histonu H3 ve specifických regulačních místech cílového chromatinu. Tento aktivní stav je provázen acetylací histonu H4. Proteiny skupiny Trithorax mají navíc i chromatin-remodelující aktivitu, při které využívají energii ATP k mobilizaci nukleozomů.

Trofektoderm (*trophectoderm*) – je vedle vlastního embrya (*inner cell mass*) derivátem zygoty u savců. Trofektoderm spolu s mateřskou tkání vytváří placentu, která vyživuje embryo. V trofektodermu samičky je inaktivace chromozomu X výhradně paternální.

Ubiquitinace (*ubiquitylation*) – kovalentní adice malého polypeptidu – ubiquitinu – k mnoha typům buněčných proteinů. Zatímco polyubiquitinace cílových proteinů vede k jejich degradaci, monoubiquitinace histonů mění jejich funkční vlastnosti.

Umlčování transgenů (*transgene silencing*) – hostitel může rozpoznávat cizorodou DNA transgenu jako sekvenci parazitickou a může ji umlčovat. Umlčování probíhá na transkripční nebo posttranskripční úrovni. Transkripční umlčování probíhá obvykle na bázi metylace DNA, zatímco posttranskripční umlčování je zprostředkováno RNA interferencí.

Ura (*Ura*) – reportérový gen u kvasinek (*Ura3* u *S. cerevisiae*, *Ura⁴⁺* u *S. pombe*). Pokud je do média pro kvasinky přidána kyselina 5-fluoroorotová (5-FOA) je enzymem Ura přeměněna na 5-fluorouracil (5-FU), který inhibuje syntézu DNA a způsobuje smrt buňky. Pokud je však gen *Ura* vložen do heterochromatinu a umlčen, buňka přežívá.

Vernalizace (též jarovizace; *vernalization*) – proces chladové květní indukce známý u některých druhů krytosemenných rostlin. Aplikace nízké teploty na semena před klíčením navozuje nedědičnou epigenetickou změnu (obvykle hypometylaci DNA) v promotoru určitých květních genů.

Viry indukované umlčování genů (VIGS; *virus induced gene silencing*) – technologie, která využívá přirozeného antivirového mechanismu rostlin zprostředkovaného RNA. V rostlinách infikovaných nemodifikovaným virem je tento mechanismus přesně zacílen vůči virovému genomu. Pokud však virový vektor nese inzerty z genů hostitele, může být RNA mechanismus zaměřen i vůči odpovídající mRNA. VIGS je nyní využívána k analýze funkce genů u rostlin na bázi RNA interference a potlačování translace (přístup *knock down*).

X-inaktivační centrum (*X-inactivation center*) – aktivace genu *Xist* vede ke tvorbě RNA, která se váže na chromozom X (cis-vazba). *Xist* RNA spouští umlčování chromozomu vyvoláním chromatin-modifikujících aktivit a dále kaskádou epigenetických modifikací.

Zabíječské kmeny (*killer effect*) – některé trepky uvolňují do prostředí látky, které mají letální efekt k mnoha jiným kmenům, způsobeno baktériemi zvanými kappa částice – buňky *Caedobacter taeniospiralis*. Dědí se maternálně přenosem přes cytoplazmu.

Zápis informace a její čtení (*writers and readers*) - kovalentní modifikace histonů jsou prováděny histon-modifikujícími enzymy - *writers* - a odstraňovány antagonistickými aktivitami. Jsou klasifikovány do rodin podle typu enzymové reakce (acetylace, fosforylace, metylace aj.). Proteinové domény (bromo-, chromo-) se specifickou afinitou k histonovým modifikacím se nazývají *readers*.

Zlomová sekvence chromozomu (CBS; *chromosome breakage sequence*) - konzervativní 15-párů bazí dlouhá sekvence DNA u prvoka *Tetrahymena thermophila*, která je charakteristická pro několik set deletovaných lokusů v průběhu restrukturalizace makronukleu.