

## קורס בגנטיקה כללית תשפ"ה

### הנושאים שילמדו בשיעורים של פרופ' גלית שוחט-אופיר

המהפכה הגנטית.  
מגרגור מנדל לדוגמה המרכזית בביולוגיה מולקולרית  
מוטציות וסריקה גנית  
הורשה של גן בודד- חוק הסגרגציה השווה  
הבסיס הכרומוזומלי להורשה מנדלית  
הורשה בהאפלודים ודיפלואידים  
אללים ברמה המולקולרית  
מיטוזה ומיזוזה  
חישוב תדירויות סגרגציה עבור גן בודד  
גילוי הגן הראשון ע"י תומס האנס מורגן  
תאחיזה לכרומוזום איקס  
שושלות בבני אדם  
הורשה של מחלות אוטוזומליות  
הורשה של מחלות אחוזות לכרומוזום איקס  
חישוב תדירויות בשושלות  
חוק ההתפלגות העצמאית- החוק השני של מנדל  
הכלאת מבחן  
הבסיס הכרומוזומלי לחוק השני של מנדל  
שחלוף  
מיפוי גנים באמצעות שחלוף  
מיפוי באמצעות מרקרים מולקולריים  
דומיננטיות חלקית  
קו-דומיננטיות  
אללים בעלי רצסיביות לתאלית  
מבחני קומפלמנטציה  
אפיסטטיות  
גנים סופרסוריים  
סריקה גנטית לזיהוי גנים סופרסוריים  
מודיפיירים  
Penetrance

### הנושאים שילמדו בשיעורים של פרופ' שי בן ארויה

1. Genetic mapping in eukaryotes using unordered tetrads.
2. Genetic Mapping in prokaryotes:

Conjugation: Interrupted mating conjugation experiments, and fine scale mapping by recombinant frequency.

3. Molecular Genetics:

Conceptual basis of the connection between mutation and phenotype.

Mutations and biochemical pathways.

Mutations and biological discovery.

Mutations as the driving force of evolution (will be mentioned briefly).

#### 4. Genetic interactions:

Additive interaction, Suppression, synergism, Synthetic lethality

#### 5. Mutations at the molecular level:

The effect of the following mutations on protein function: Nonsense, synonymous, missense, frameshift, insertions, deletions, inversions, intergenic and intragenic suppression.

### הנושאים שילמדו בשיעורים של פרופ' חיים כהן

#### יציבות גנומית:

##### יציבות גנומית ברמת הנוקלאוטידים הבודדים:

רצפים חוזרים בגנום –  
שלשות חוזרות- מחלות נלוות ומנגנון השינוי במספר החזרות  
טרנספוזונים:  
טרנספוזון פשוט ומורכב  
טרנספוזונים בחיידקים ובאוקריוטים  
טרנספוזונים ביונקים  
מנגנוני יצירה ותנועת טרנספוזונים  
כיצד משפיעים טרנספוזונים על יציבות הגנום וזיקנה

##### יציבות גנומית ברמת הכרומוזום:

ארגון מחדש של הגנום-  
מיפוי כרומוזומלי-קריטיפ  
חסרים deletion  
מיפוי על ידי חסרים  
Inversion-הפכים  
paracentric inversion – מנגנון ותוצאה, השפעה על פוריות ומיזזה  
pericentric inversion - מנגנון ותוצאה, השפעה על פוריות ומיזזה  
הכפלת קטעים בגנום  
טרנסלוקציות מנגנון יצירה והשפעה  
מיזזה של כרומוזומים עם טרנסלוקציה- מנגנון ותוצאה  
טריזומיות-  
מנגנון יצירה ומחלות קשורות  
אנאפלואידיות-  
פוליפלואידיות, מונופלואידיות, תסמונת טרנר ותסמונת קליינפלט

השתקת כרומוזום X  
מנגנון והשפעה

#### תורשה חוץ גרעינית:

תורשה אמהית -מיטוכונדריה, כלורופלאסט, מנגנון הורשה ומחלות ניליות  
השפעה אמהית, מנגנון הורשה והשפעה על התפתחות

הפלוטיפים

החתמה גנומית:  
מנגנון נמחלות נילות

גנטיקה של אוכלוסיות:  
תדירות אללים באוכלוסיה  
תדירות גנוטיפים באוכלוסיה  
חוק הרדי ויינברג  
שיווי משקל גנטי

תיקון DNA על קצה המזלג:  
רקומבינציה ורקומבינציה מיוטית

מבוא לאפיגנטיקה:  
מהי אפיגנטיקה,  
מתילציה  
מודיפיקציות על גבי היסטונים