

# Podstawy genetyki I

---

Podstawowe pojęcia i genetyka klasyczna

# Informacje

---

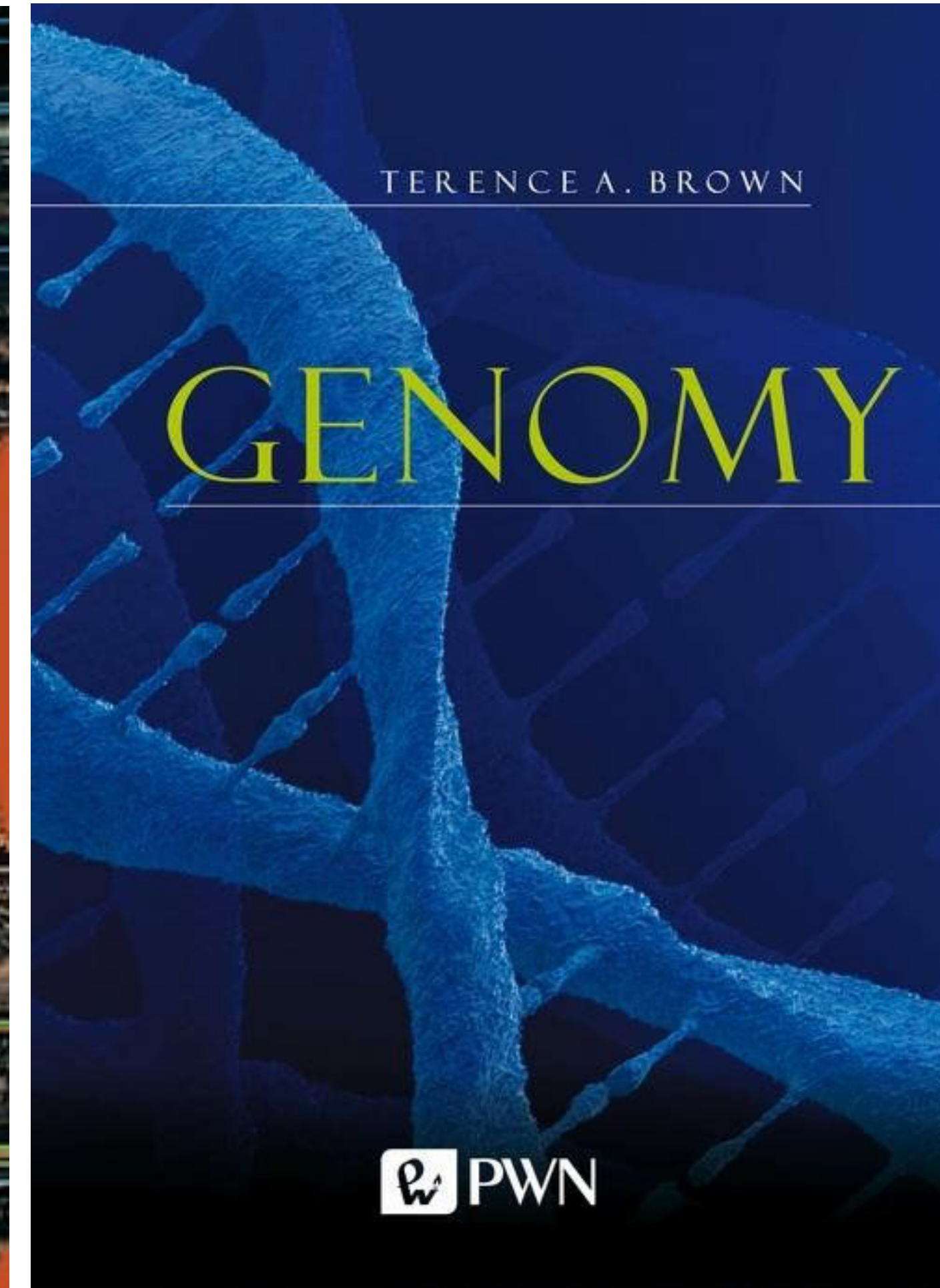
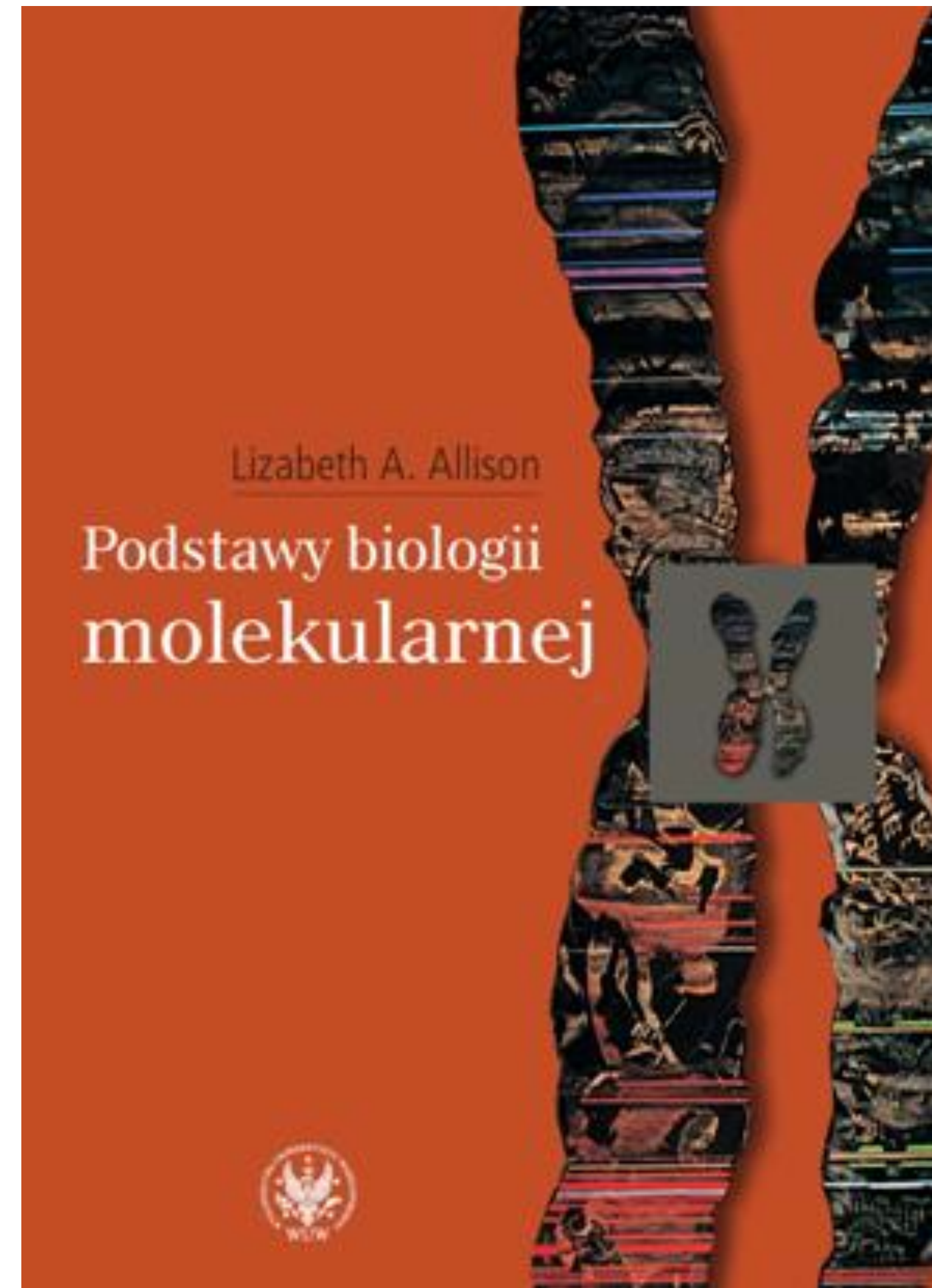
- <https://www.igib.uw.edu.pl> - tu będą udostępniane materiały z wykładów
- Termin egzaminu - wkrótce
- Dydaktyka IGiB – sprawy organizacyjne:

prof. Katarzyna Tońska

# Podręczniki

---

- “Podstawy biologii molekularnej” L.A. Allison
- “Genomy” TA Brown, wyd. 3 lub 4
- Nie ma współczesnych polskich podręczników części “klasycznej” (np. interakcje genetyczne we współczesnym ujęciu) - wykłady!

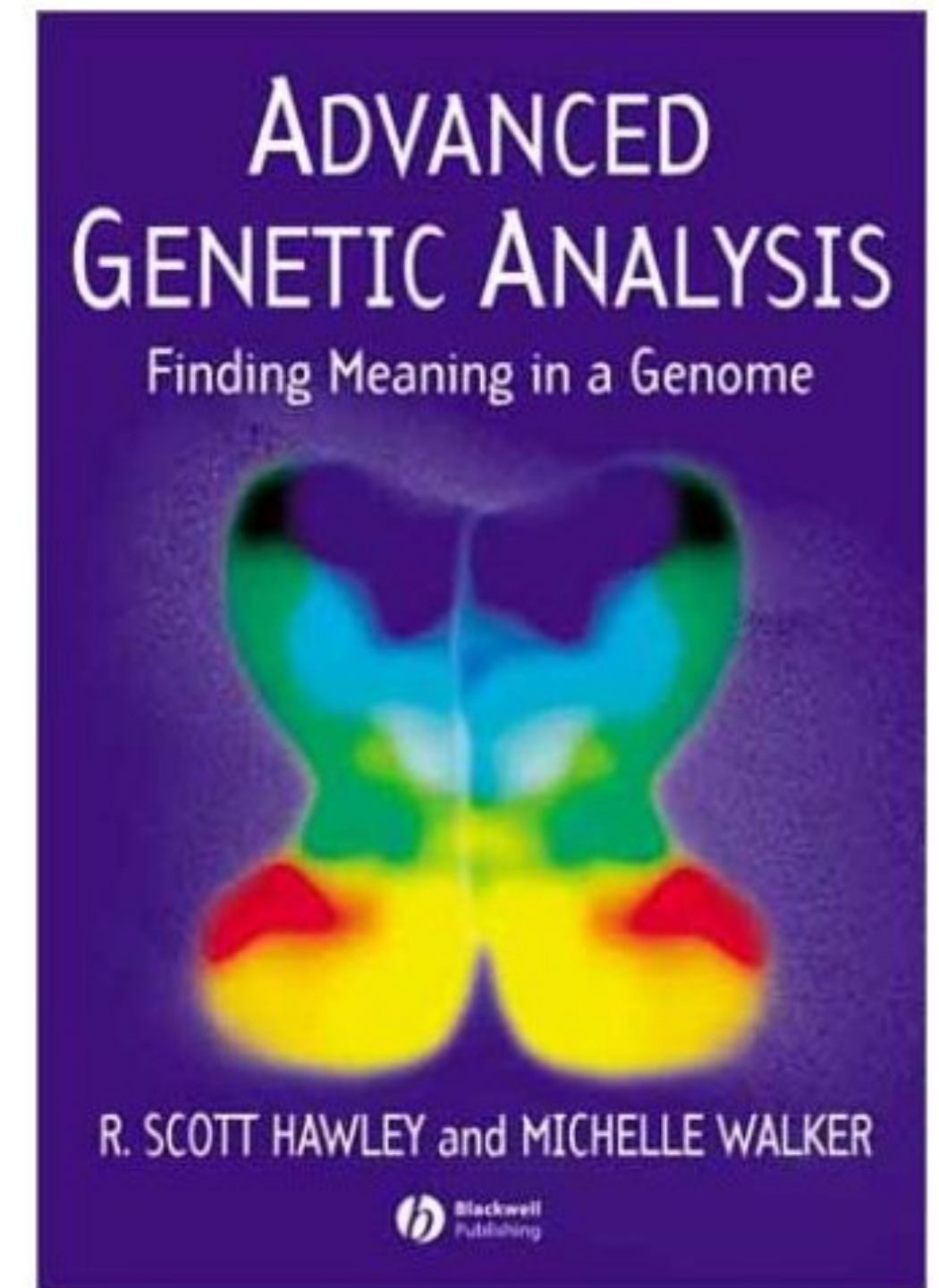
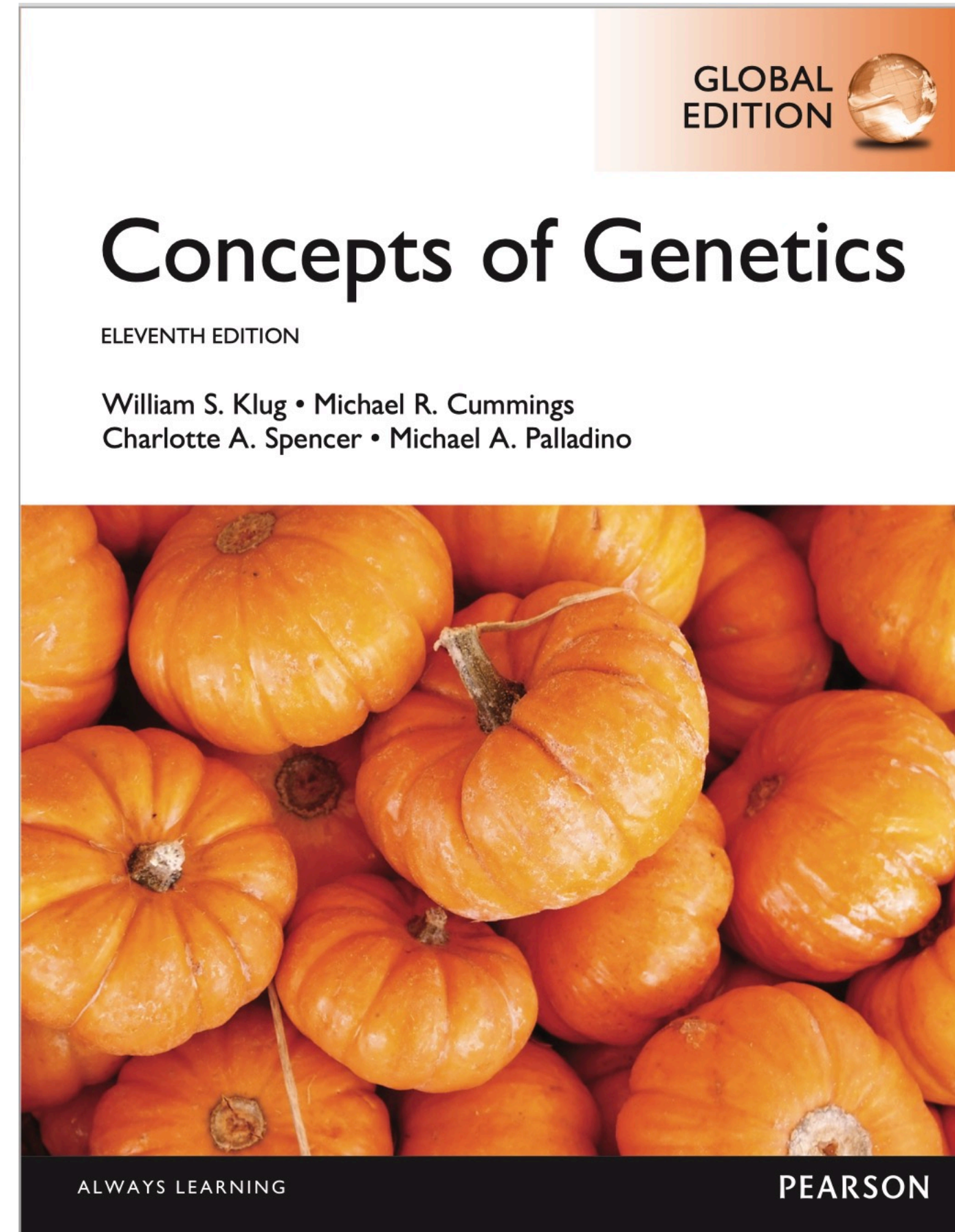




# Podręczniki dodatkowe

---

- “Advanced Genetic Analysis: Finding Meaning In A Genome” RS Hawley, MY Walker
- “Concepts of Genetics” WS Klug, MR Cummings, C Spencer, wyd 10 lub dalsze





# Czym jest genetyka?

---

- Badanie mechanizmów dziedziczenia i powstawania dziedzicznej zmienności
  - Mechanizmy dziedziczenia i kodowania cech fenotypowych
  - Molekularne mechanizmy działania genów
  - Współdziałanie genów w tworzeniu fenotypu (interakcje genetyczne)
  - Naturalna i sztuczna zmienność genetyczna

# Najważniejsze pojęcia

---

- **Fenotyp**

- Wszystko, co widzimy, zbiór obserwowalnych cech organizmu

- **Genotyp**

- Dziedziczna informacja zapisana w materiale genetycznym specyficzna dla każdego osobnika



# Najważniejsze pytanie - istota genetyki

---

- **Jak genotyp determinuje fenotyp?**
- **Jak zmienność genotypu przekłada się na zmienność fenotypu?**
  - Jak przewidywać fenotyp na podstawie genotypu?
  - Na ile fenotyp jest przewidywalny - granice determinizmu?
  - Z tego wynika: jak modyfikować fenotyp przez modyfikację genotypu?

# Dwa oblicza genetyki

---

- Pytania o mechanizmy dziedziczenia i funkcjonowania genów
  - Genetyka *sensu stricto*
- Wykorzystanie wiedzy o funkcjonowaniu genów do badania wszelkich procesów biologicznych (biologia molekularna)
  - Ogromna część biochemii, biologii komórki
  - Znaczna część neurobiologii, fizjologii
  - Medycyna
  - Ekologia
  - Archeologia



# Podstawowe narzędzie genetyki

---

- Mutacje
  - zmiany w genotypie, uzyskiwane losowo lub w sposób ukierunkowany
  - naturalne lub indukowane (podział umowny)
- Fenotyp mutacji w genie pozwala na badanie funkcji tego genu
- Jak zmiana w genotypie wpływa na zmianę w fenotypie?

# Podstawowe pojęcia

---

- **Informacja genetyczna**

Przekazywana z podziałem komórki informacja umożliwiająca odtworzenie całej struktury komórkowej.

- **Materiał genetyczny**

Nośnik fizyczny informacji genetycznej. W komórkach jest nim DNA.

- **Kod genetyczny**

Mechanizm przełożenia informacji genetycznej zapisanej w sekwencjach DNA i RNA na sekwencję aminokwasową białka. Zasadniczo taki sam u wszystkich organizmów żywych.



# Mylenie pojęć

## WIADOMOŚCI 24.pl

Największy serwis dziennikarstwa obywatelskiego

Wydarzenia | Kultura | Cywilizacja | Styl życia | Sport | Portfel | Moje Trzy Grosze | Sklepy | Wpisz szul

Lokalne | Ludzie | Media | Polityka | Przegląd prasy | Depesze agencyjne | English zone | Naoczny świadek

Wiadomości24 > Wydarzenia > Depesze agencyjne > **Naukowcy odczytali kod genetyczny domowej myszy**

Depesze agencyjne

PRZEŚLIJ INNYM | A A | Wyślij | Drukuj

### IAR

## Naukowcy odczytali kod genetyczny domowej myszy

IAR | 2009-05-27 10:33, aktualizacja: 2009-05-27 10:33:17

☆☆☆☆☆ 0 | 0 | 269 | [myszy](#) | [mysz domowa](#) | [kod genetyczny](#) | [nauka](#) | [DNA](#) | [medycyna](#)

**Naukowcy odczytali kod genetyczny domowej myszy. Zsekwencjonowanie genomu, które zajęło międzynarodowym ekspertom dziesięć lat, może być przełomowe dla leczenia groźnych chorób u człowieka.**

RMF24

Szukaj w serwisie...

SZ

Wersja mobilna

Pogoda | Warszawa | zmień | po południu -2°C, 1001 hPa | wieczorem -3°C, 1000 hPa

Start | Fakty | Ekonomia | Sport | Kultura | **Nauka** | Opinie | Raporty | W

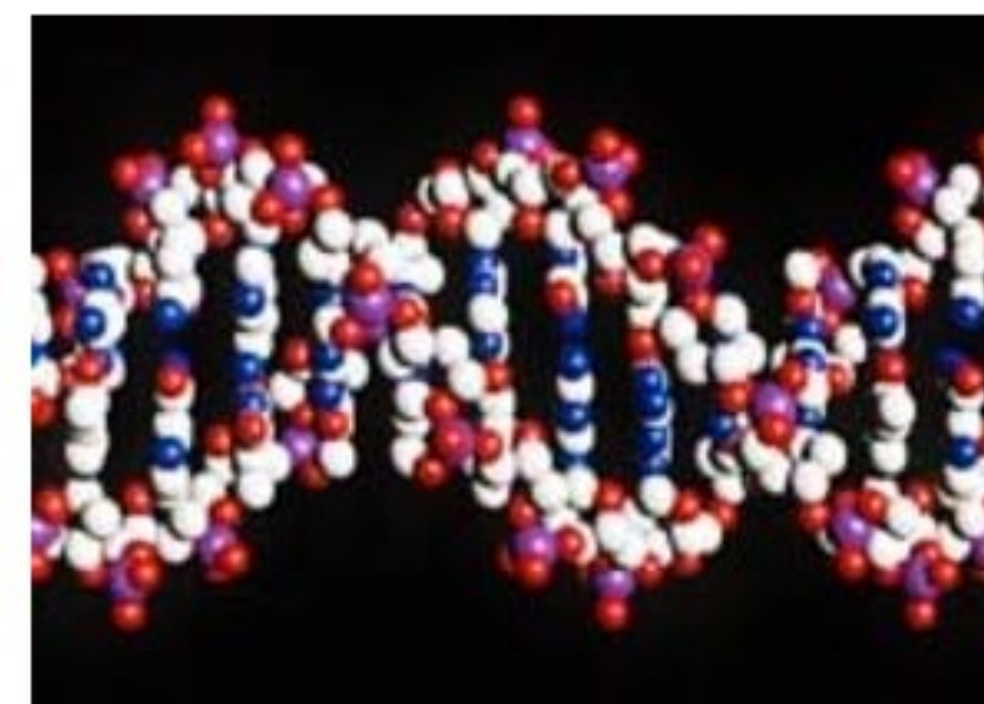
NAUKA

Rozmiar tekstu: A A A

## Kod genetyczny człowieka rozszyfrowany

Poniedziałek, 14 kwietnia 2003 (21:45)

Zespół naukowców z sześciu krajów świata: Stanów Zjednoczonych, Wielkiej Brytanii, Chin, Francji, Niemiec i Japonii zakończył właśnie jeden z najbardziej ambitnych programów badawczych w dziejach świata. Chodzi o rozszyfrowanie kodu genetycznego człowieka, czyli instrukcji, w której zapisano to jak wyglądamy, jak funkcjonujemy, na co chorujemy.



Przed trzema laty dwie konkurujące ze sobą grupy badawcze opublikowały zaledwie szkice do tej mapy życia, teraz na nią naniesiono poprawki. Ta mapa, czyli genom zawiera ponad trzy miliony par ściśle określonych związków chemicznych, tworzących od 35 do 40 tysięcy genów. Te z kolei są odpowiedzialne za produkcję 10-krotnie wyższej liczby białek, czyli podstawowych cegiełek z których zbudowany jest każdy żywy organizm.

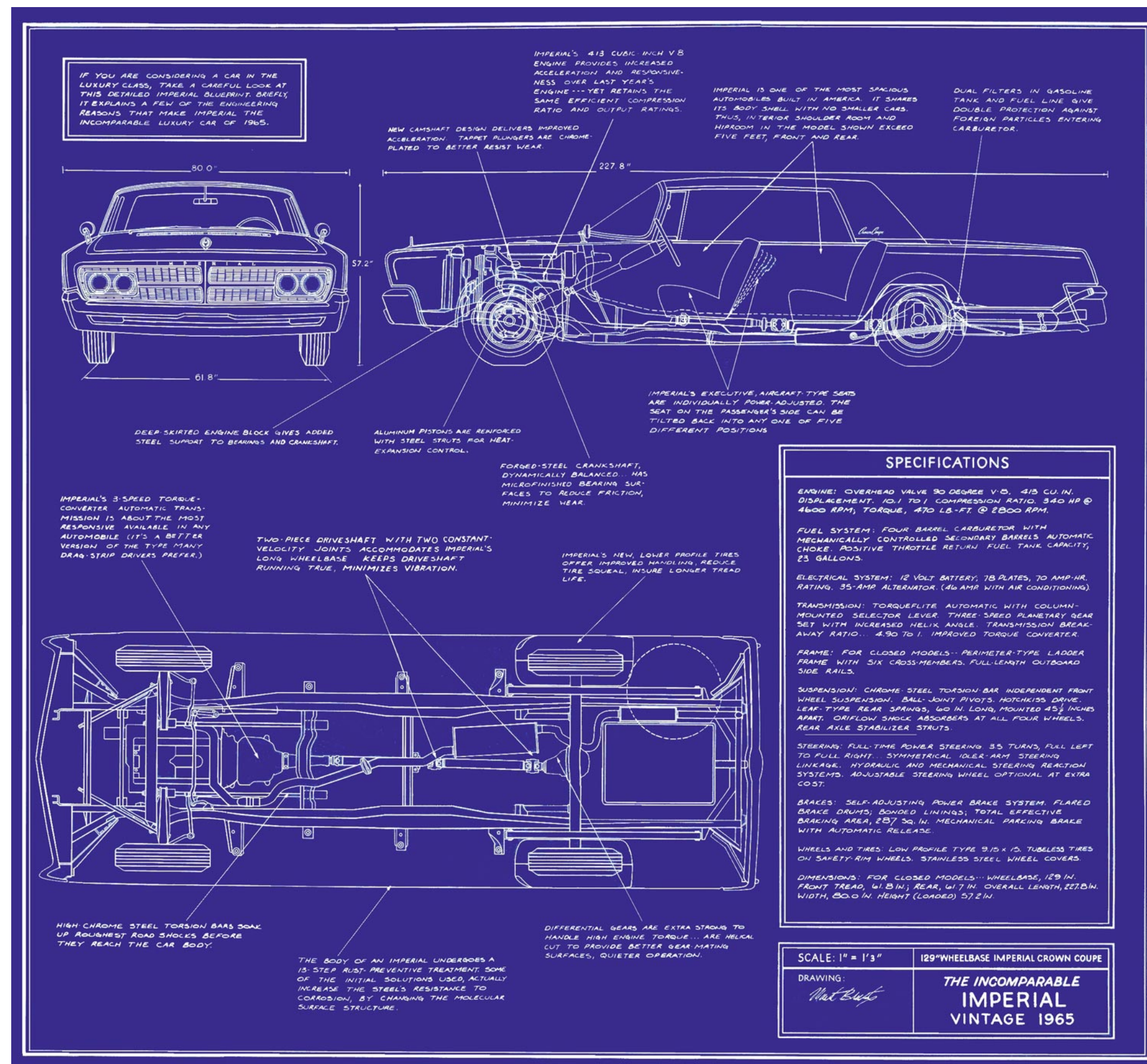
Zdaniem naukowców to wstęp do prawdziwej rewolucji nauk biomedycznych i przede wszystkim zapowiedź szybkiego postępu medycyny. Znajomość genomu umożliwi skuteczne przewidywanie zachorowań na niektóre choroby

i podjęcie odpowiednio wcześniej działań profilaktycznych.



# Informacja w biologii - dlaczego genetyka jest trudna

“blueprint”



## Szarlotka

opis:

Bardzo smaczne i łatwe w przygotowaniu ciasto

składniki:

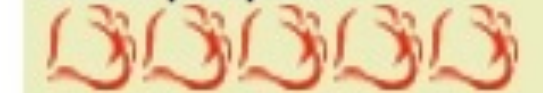
- › cukier 0,5 szklanki
- › jabłka 1 kg
- › białka 5 sztuk średnich
- › żółtka 5 sztuk średnich
- › mąka 3 szklanki
- › cynamon 1 według gustu
- › margaryna 1 szt
- › proszek do pieczenia 2 łyżeczki

sposób przyrządzenia:

Mąkę, margarynę, cukier, proszek do pieczenia i żółtka zagnieść na pół kruche ciasto. Jabłka zetrzeć, odcisnąć sok, posłodzić do smaku i dodać cynamonu. Połowa ciasta wylepić średnią blachę uprzednio posmarowaną tłuszczem i obsypana mąką. Na to wyłożyć jabłka a na jabłka ubite białka. Resztę ciasta zetrzeć na tarce posypując białka. Piec 40 min posypać cynamonem.

Drukuj przepis

Ocena przepisu



Wyświetlenia: 5543

Ile porcji: 11

Łączny czas przyrządzenia:  
Czas przygotowania: 30 min



martyna1718

Data dodania: 2007-08-29  
Zgłoś naruszenie przepisu

zdjęcia:



Dodane przez dorota20w  
(2009-01-08)  
szarlotka

- 1 Zgłoś naruszenie
- 2 Więcej zdjęć
- 3 Dodaj zdjęcie

Informacja genetyczna nie jest gotowym opisem czy schematem, jest przepisem



# Podstawowe pojęcia

---

- **Gen**

- Podstawowa jednostka dziedziczności
  - “Jeden gen, jedna cecha”?
  - “Jeden gen, jeden enzym”?
  - “Jeden gen, jeden produkt molekularny (białko/RNA)”?

- **Allel**

- Konkretny wariant danego genu

# Podstawowe pojęcia

---

- **Genom**
  - Całokształt informacji genetycznej organizmu
  - Zawiera geny, obszary regulatorowe, obszary niekodujące funkcjonalne i niefunkcjonalne
- Transkryptom, proteom, metabolom interaktom (i inne “-omy”)



# Genomika, biologia systemów

---

- **Genomika** – badanie na skale całych genomów
- **Biologia systemów** – m. in. badanie interakcji (w tym genetycznych) na skalę całych systemów biologicznych, opis teoretyczny systemów biologicznych

# Historia wiedzy o dziedziczeniu

---

- Od dawna ludzie wiedzieli, że:
  - dzieci są podobne do rodziców
  - potomstwo osobników danego gatunku należy do tego gatunku
- Od początków cywilizacji ludzie stosowali wiedzę o dziedziczeniu
  - tzw. “wiedza milcząca (*tacit knowledge*)” - wykorzystywana w codziennych działaniach, ale nie sformalizowana i trudna do wyartykułowania
  - w genetyce wiedza milcząca wyprzedziła wiedzę formalną o tysiące lat!



# Dobór sztuczny

---

- Znany od tysięcy lat
  - pies: ~20 000 lat
  - rośliny uprawne ~10 000 lat
- Wspomaganie przez sztuczne zapłodnienie (1000 lat p.n.e. - daktyle)





# Choroby dziedziczne

---

- Znane od dawna
  - Talmud, Yebamoth 64b - jeżeli pierwszych dwóch synów kobiety umrze po obrzezaniu, nie może poddać obrzezaniu kolejnych synów - hemofilia
  - Abu al-Qasim Al-Zahrawi (Abulcasis, 936-1013) - opis hemofilii i jej dziedziczenia

# Choroby dziedziczne - mukowiscydoza

---

- Znana od średniowiecza
- *Nieszczęsne dziecko, które pocałowane w czoło zostawia na ustach słony smak. Jest nawiedzone przez złe duchy i wkrótce umrze* (przystawie średniowieczne)
- *“Dziecko, którego pocałowane czoło ma słony smak wkrótce umrze”*: z niemiecko-szwajcarskiej piosenki dziecięcej, za *Alemannisches Kinderlied und Kinderspiel aus der Schweiz, Lipsk 1857*

Correspondenzsatz. Es ist bey etlichen Christen noch ein Mißbrauch und Aberglaub daß, wann ein Kind geboren, das zugroßen Kopff oder sonst etwas selzams an ihme hat, man dasselbig sobald es von der Mutter kombt, soll am ersten auf die bloß Erden vnder ein Bandt legen. Puerperium Marianum, Unser Lieben Frawen Kindelbeth, durch Christ. Marianum. Costanz bei Nic. Kalt 1599. p. 38.

Das Neugeborene liegt auf dem Boden, bis sich der Vater erklärt, ob er es leben lassen will oder nicht, dies ist die humi positio infantum. In jenem Fall hebt es der Vater oder läßt es aufheben, wovon die Hebamme ihren Namen hat, die aus gleichem Grunde auch Erdmutter hieß. Grimm, Rechtsalterth. 455.

615) Das Kind stirbt bald wieder, dessen Stirne beim Küssen salzig schmeckt.

Neben den Ausseßling pflegten arme Mütter Salz zu legen zum Zeichen, daß der Fündling noch ungetauft sei. In Frankreich war dies noch 1408 in Brauch. Grimm, Rechtsalterth. 457.



# Pierwsze próby opisanie dziedziczenia

---

- Zjawisko dziedziczenia zauważyli i próbowali wyjaśnić już klasycy filozofii greckiej (a także indyjskiej)

# Pytania dawnych teorii dziedziczenia

---

- Czy oboje rodzice mają wkład w dziedziczenie?
- Jak (i czy) dochodzi do mieszania się cech?
- Dziedziczenie materiału czy programu?
- Dlaczego cechy mogą “przeskakiwać” pokolenia?
- Co jest fizycznym nośnikiem dziedziczności?
  - przez wiele stuleci uważano, że krew - stąd “krewny”, “pokrewieństwo” itp.

# Hipokrates i jego szkoła

---

- Dziedziczy się fizyczny materiał z poszczególnych narządów
- Elementy z narządów gromadzą się w nasieniu i krwi menstruacyjnej
  - wcześniej uważano, że tylko męczyzna przekazuje cechy potomstwu
- Dziedziczenie cech nabytych - rozwinięte mięśnie zapaśnika wytworzą wiele “nasion” mięśni w nasieniu

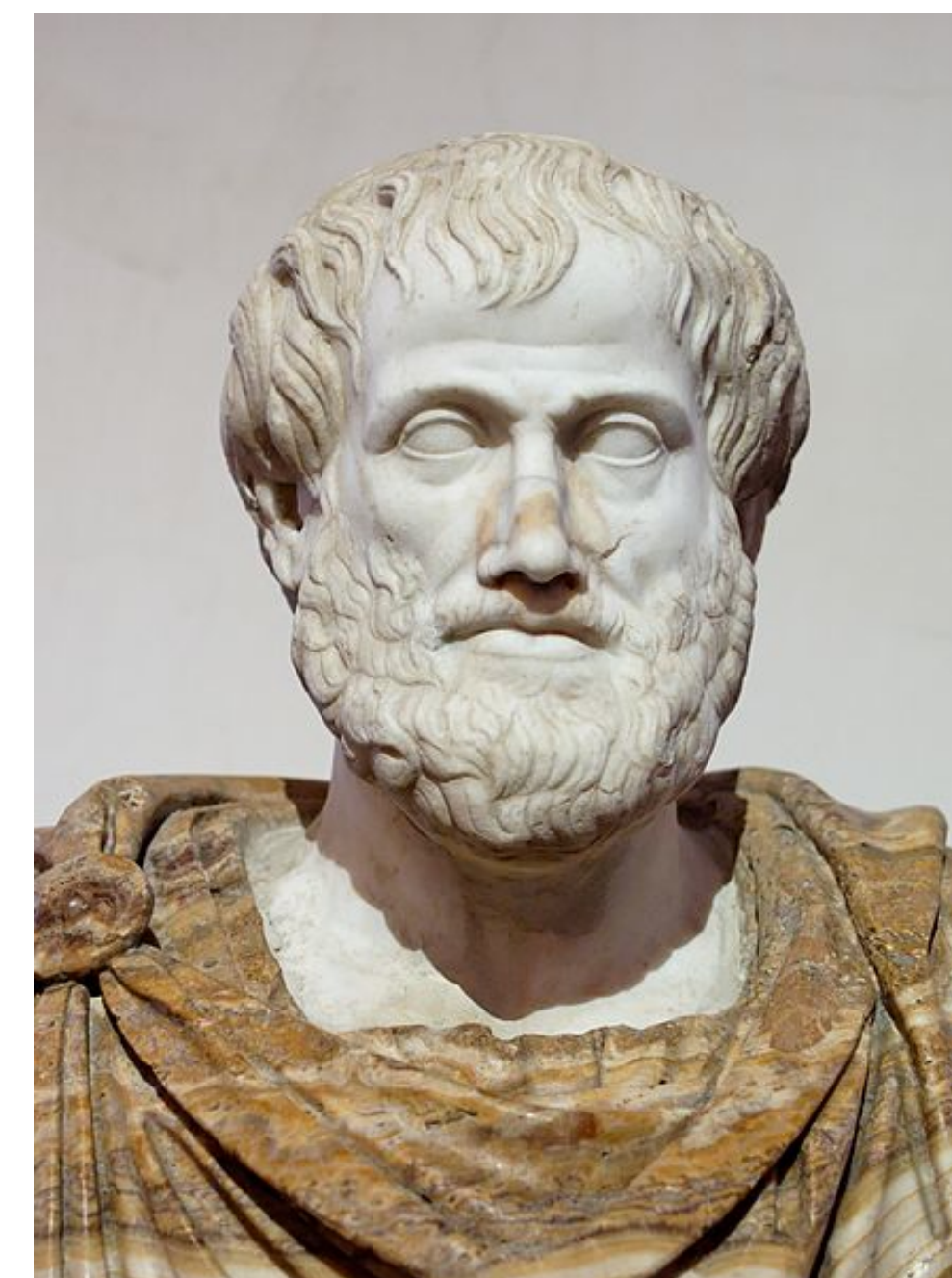


~460 p.n.e - 370 p.n.e

# Arystoteles

---

- Zauważył, że:
  - niepełnosprawny może mieć zdrowe dzieci
  - niektóre cechy (np. siwe włosy czy skłonność do łysienia) objawiają się późno, nie tuż po urodzeniu
  - nie mogą być przekazywane przez materialne “nasiona”
- Dziedziczy się forma nadająca kształt materii
- Dziedziczenie nie ukształtowanej materii, ale “programu”



384 p.n.e - 322 p.n.e



# Dominacja, recesywność, przeskakiwanie pokoleń

---

Kuzari (Kitab al Khazari, "Księga argumentów na korzyść pogardzanej religii")

*"Obserwujemy podobne zjawisko w naturze. Wielu ludzi nie przypomina swych ojców, ale podobni są do dziadków. Nie może więc być wątpliwości, że ta natura i podobieństwo były ukryte u ojca, ale nie były na zewnątrz widoczne..."*



Juda HaLevi (יהודה הלוי)  
1075-1141



# Hipoteza pangenezy

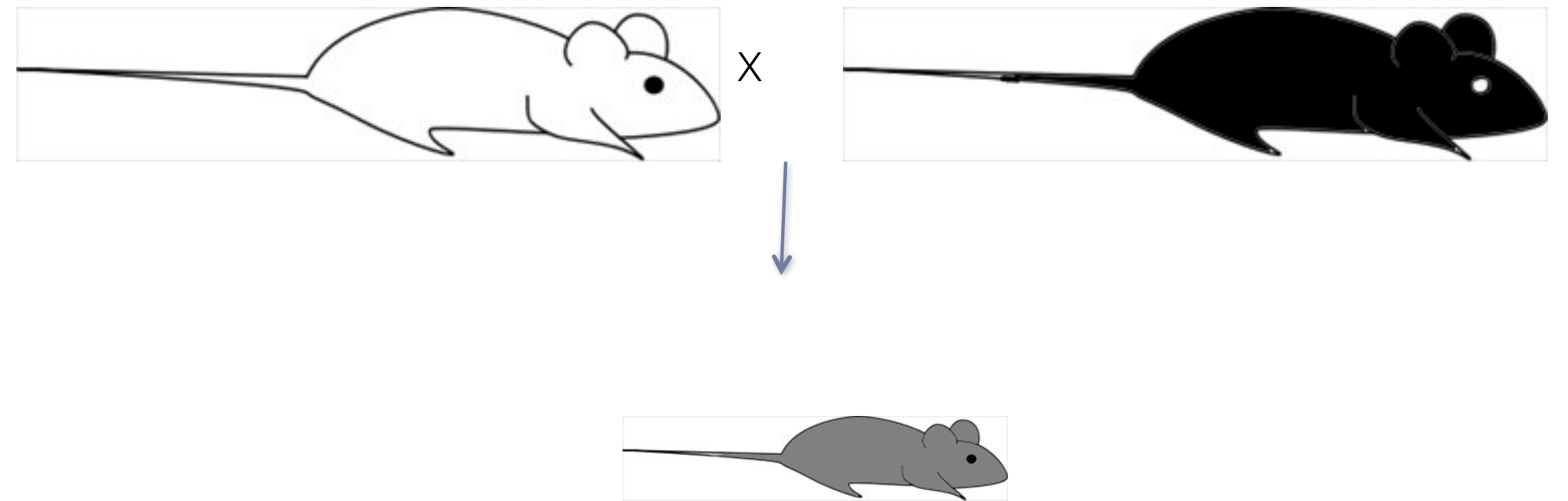
---

- Oparta na koncepcjach Hipokratesa
- Uwzględnia teorię komórkową, ale zakłada istnienie cząstek mniejszych od komórek, z których komórki mogą powstawać
- Cząstki - gemmule, wytwarzane przez narządy i przenoszone przez krew do narządów rozrodczych
- Gemmule ojca i matki mieszają się tworząc zarodek
- Możliwe częściowe dziedziczenie cech nabytych

# Główne problemy pangenezy

---

- Dziedziczenie cech nabytych
- Mieszanie się cech
  - pozornie zgodne z obserwacjami (np. kolor skóry człowieka)
  - nie wyjaśnia przeskakiwania pokoleń i wielu wzorów dziedziczenia
- uniemożliwia ewolucję wg. teorii Darwina!



# Tymczasem na Morawach

---

- Za dziedziczenie każdej cechy odpowiadają wyodrębnione jednostki (geny), które się nie mieszają i nie zmieniają
- Każdy organizm posiada dwie kopie (allele) każdego genu
- Każda gameta wytwarzana przez organizm posiada tylko jeden allel z danej pary alleli genu. Rozdział alleli zachodzi z jednakowym prawdopodobieństwem
- Gdy organizm posiada dwa warianty (allele) danego genu, w fenotypie ujawnia się tylko jeden z nich - **dominacja**



Gregor Mendel  
(1822-1884)

# Mendel i jemu współcześni

---

- Publikacja Mendla w 1866 w *Verhandlungen des Naturforschenden Vereins Brünn* (Raporty Towarzystwa Nauk Przyrodniczych w Brnie)
  - czasopismo mało znane w Europie
  - tytuł “Doświadczenia nad hybrydyzacją u roślin”
- Prace Mendla przez kilkadziesiąt lat były praktycznie nieznane

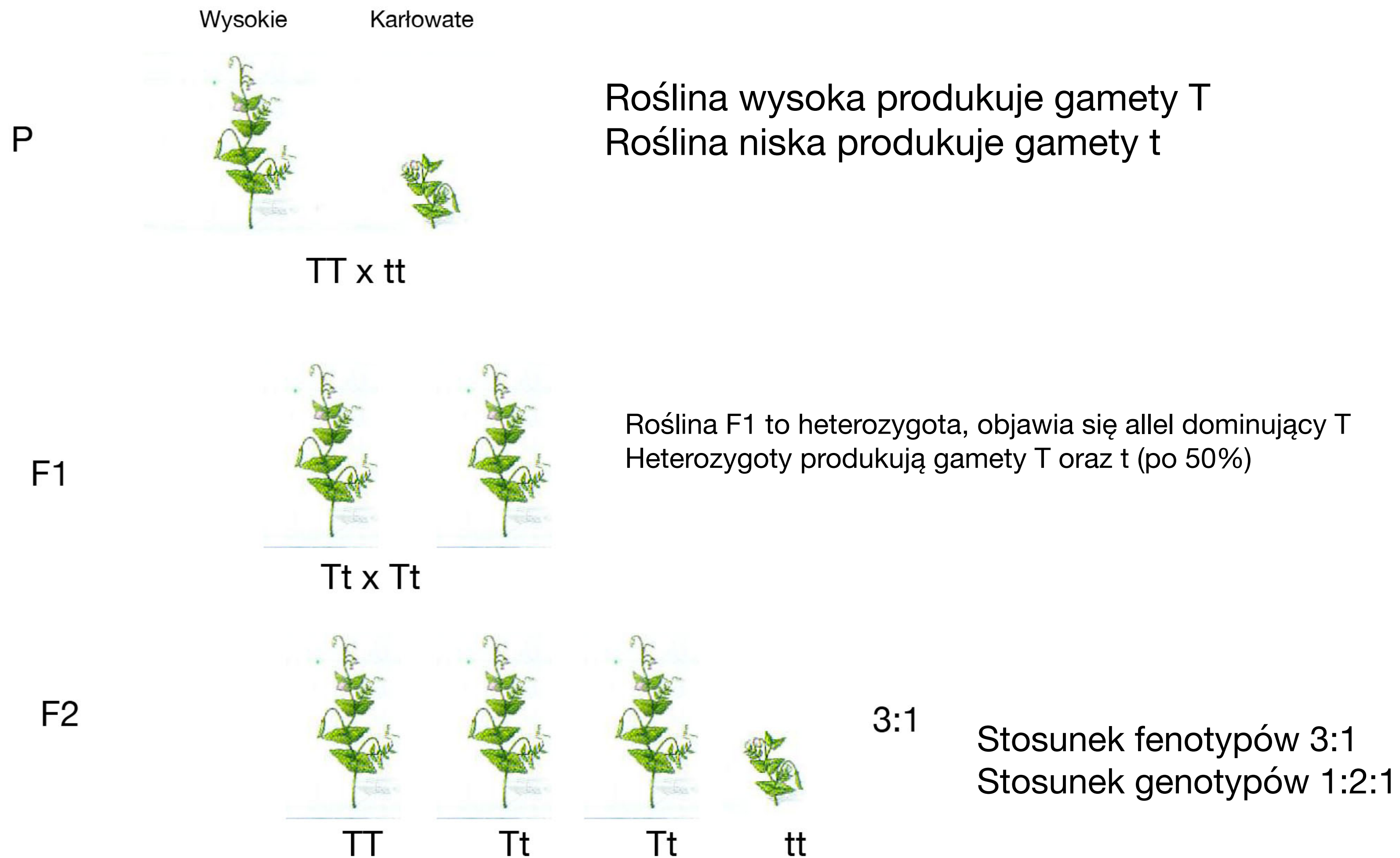
# I prawo Mendla

---

- **każda** gameta wytwarzana przez organizm posiada tylko **jeden** allel z danej pary alleli genu
- jest prawdziwe dla genów leżących na autosomach w jądrze
- cechy niemendlowskie - np. DNA organellarne (mitochondria, chloroplasty)



# Mendłowska krzyżówka jednogenowa



# Metoda kwadratu (szachownicy) Punnetta



**Tt x Tt**

Gamety

	T	t
T	TT	Tt
t	Tt	tt

W. S Klug, M.R Cummings "Concepts of Genetics" 8th edition, Prentice Hall, 2005

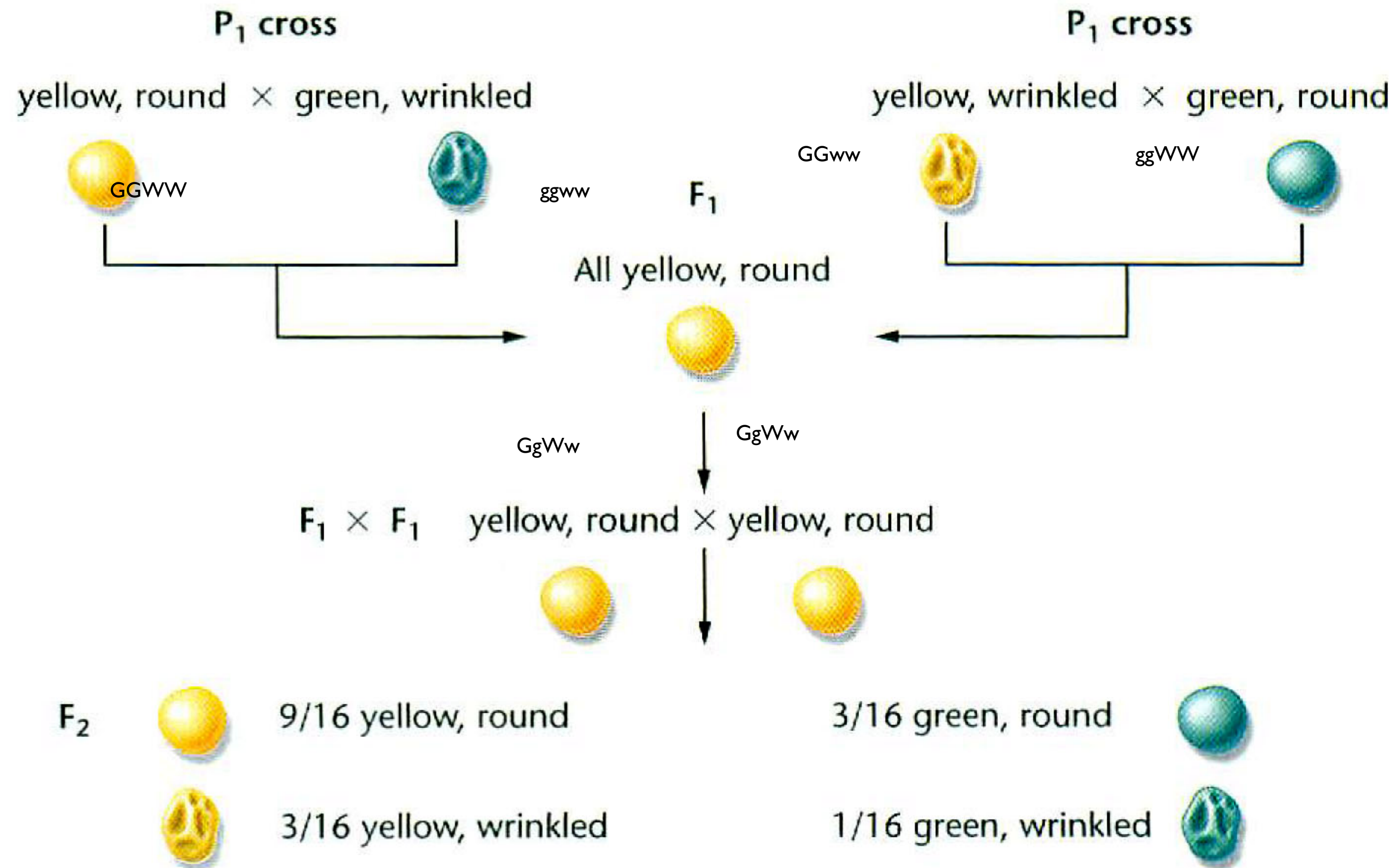
## II prawo Mendla

---

- geny należące do jednej pary alleli są dziedziczone **niezależnie** od genów należących do drugiej pary alleli
- prawdziwe dla genów spełniających I prawo Mendla i leżących na **różnych** chromosomach, lub dostatecznie **daleko** od siebie

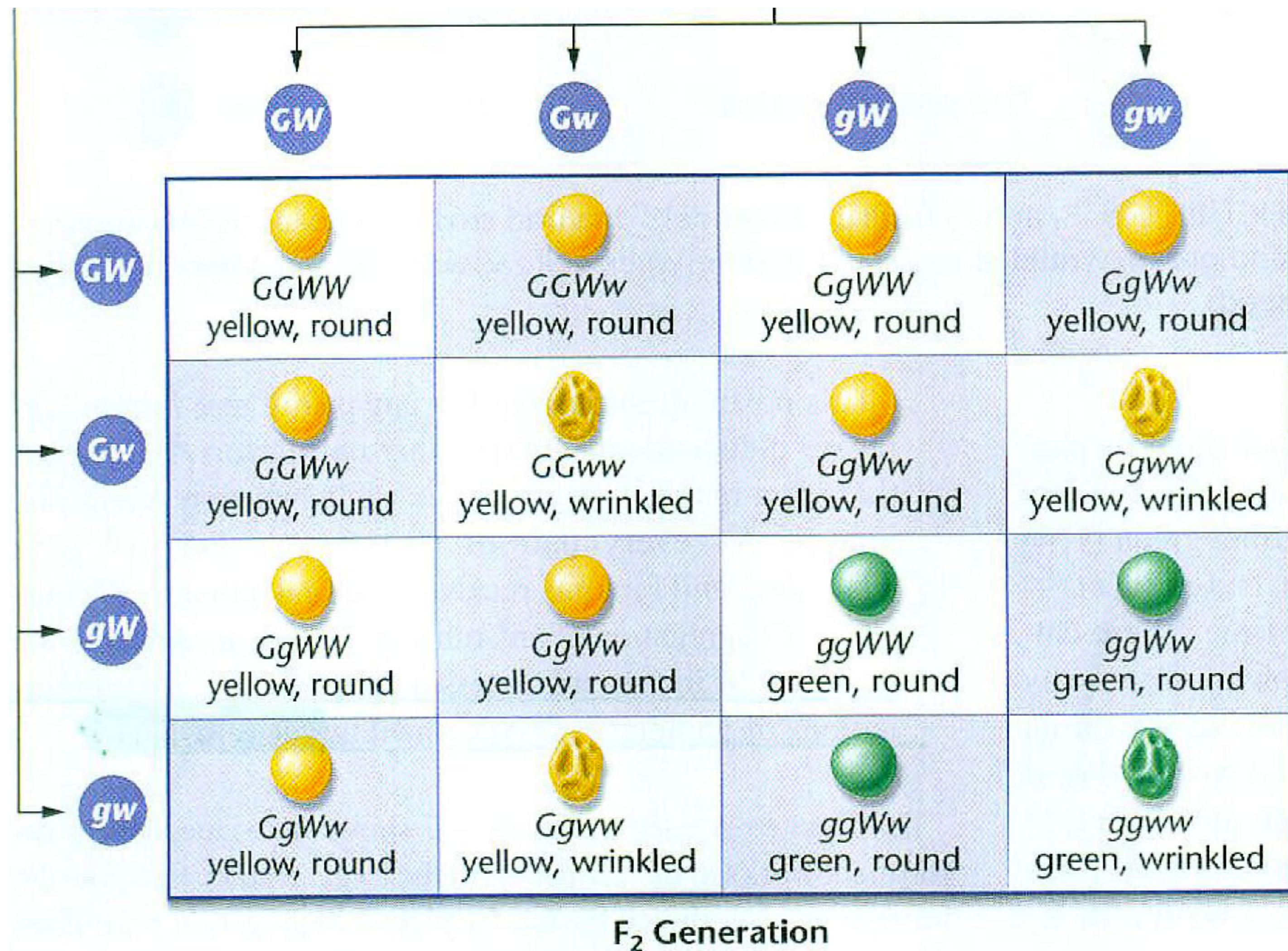


# Krzyżówka dwugenowa





# Krzyżówka dwugenowa: kwadrat Punnetta



9:3:3:1



# Krzyżówka dwugenowa

---

GgWw x GgWw

Fenotyp: żółty, gładki	$p = \frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$
żółty, pomarszczony	$p = \frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$
zielony, gładki	$p = \frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{16}$
zielony, pomarszczony	$p = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$

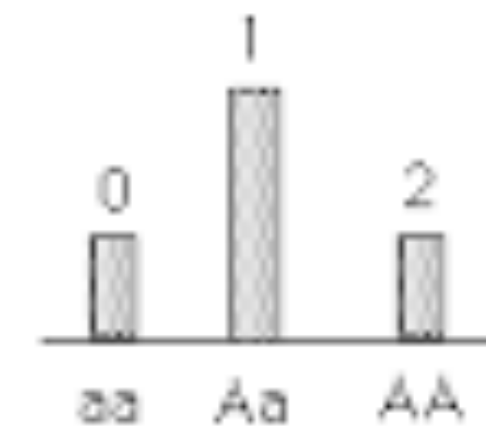
II prawo Mendla – allele różnych genów dziedziczą się niezależnie  
prawdopodobieństwa zdarzeń niezależnych się mnoży



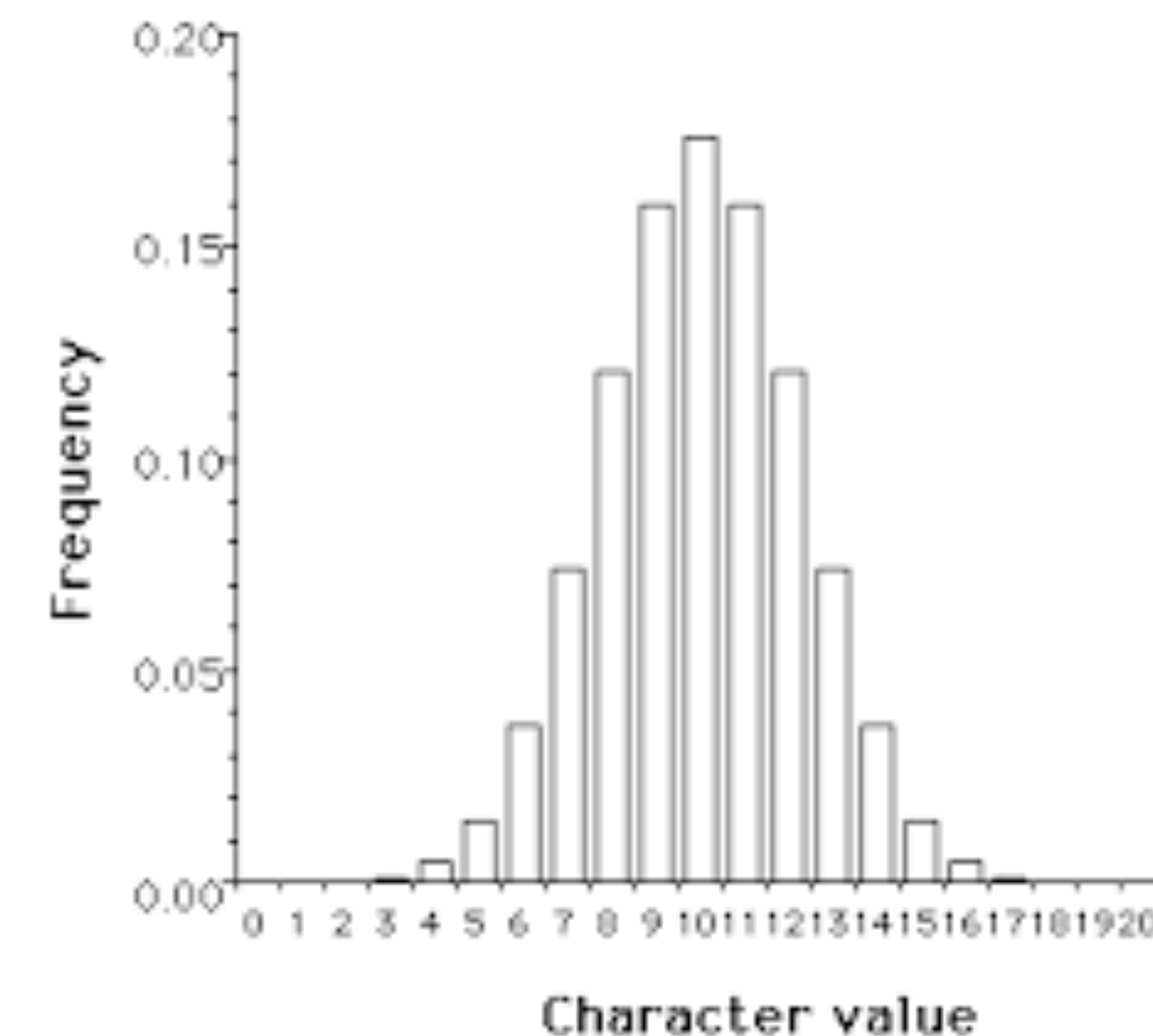
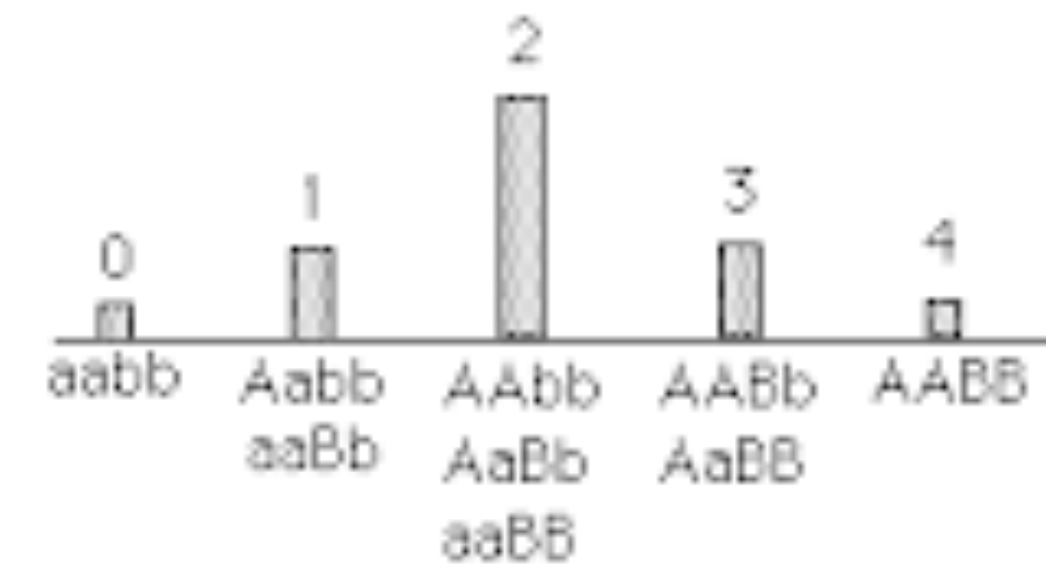
# Fisher i cechy ilościowe

- O natężeniu danej cechy decyduje **addytywne** działanie dominujących alleli  $n$  genów
- Rozkład cechy (przy założeniu równych częstości alleli w populacji) wraz ze wzrostem  $n$  będzie dążył do normalnego
- Przy dużym  $n$  efekt taki, jak przy dziedziczeniu przez mieszanie cech rodzicielskich
- Na ile cechy wielogenowe są addytywne?

One gene underlies the character

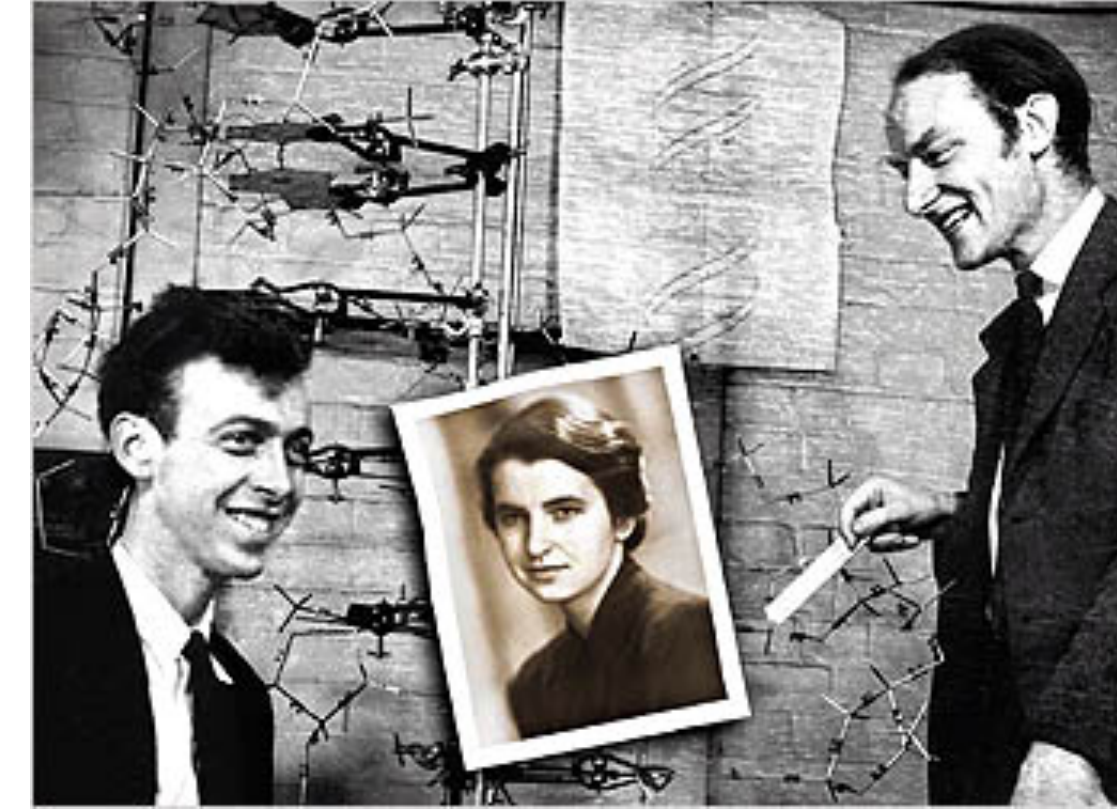


Two genes of equal effect underlie the character

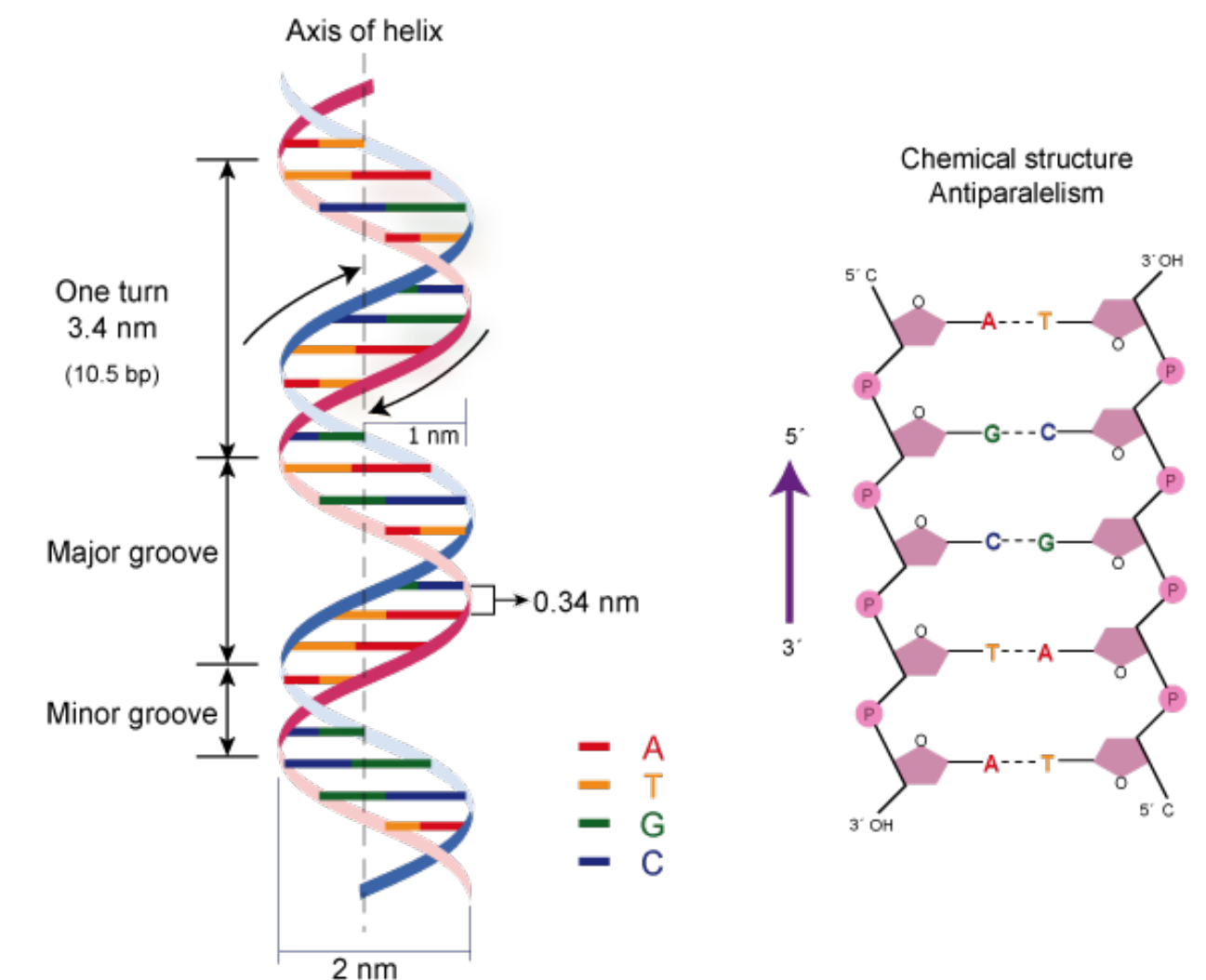


# Trochę historii - XX wiek

- Początek - wejście teorii Mendla do dyskursu naukowego
- Lata 40. - DNA jest nośnikiem genów
- Lata 50. - wiemy jak wygląda DNA (Franklin, Watson, Crick, 1953)
- Od lat 60. - zaczynamy rozumieć, jak działa gen
  - kod genetyczny - jak zasady ATCG tłumaczyć na 20 aminokwasów w białkach
  - ekspresja i regulacja genów



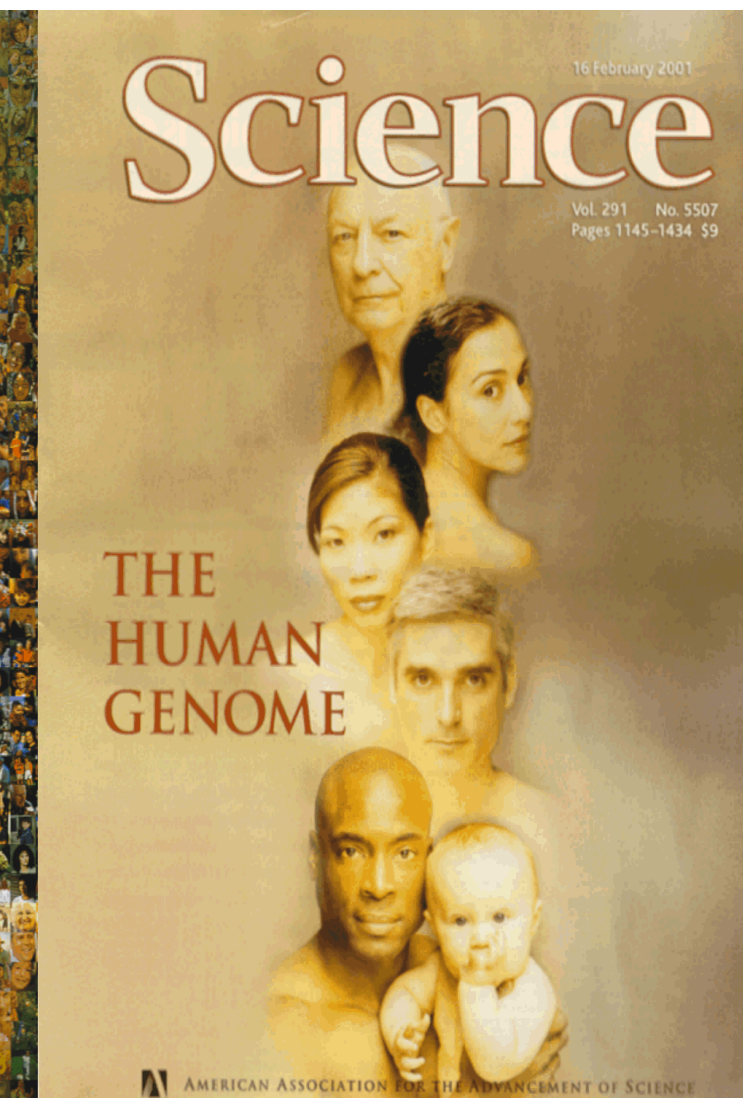
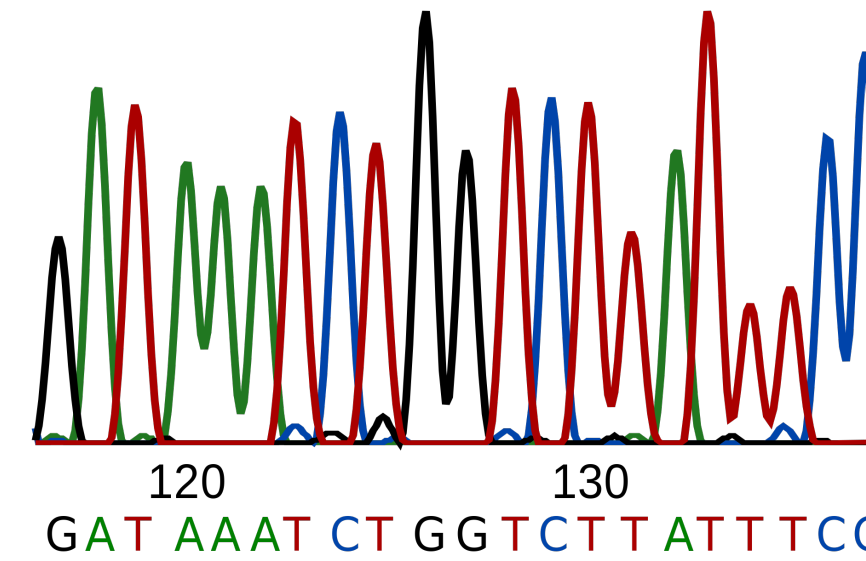
Schematic diagram DNA





# Trochę historii - XX/XXI wiek

- Lata 70. - inżynieria genetyczna, izolowanie i manipulowanie genami
- 1977 - odczytywanie sekwencji DNA
- 1995 - pierwsze sekwencje całych genomów (bakterii)
- 2001 - genom człowieka - znamy wszystkie geny
- XXI. wiek - sekwencjonowanie nowej generacji
  - szybkie i niedrogię poznawanie genomów tysięcy ludzi
  - coraz lepiej rozumiemy, jak działa gen





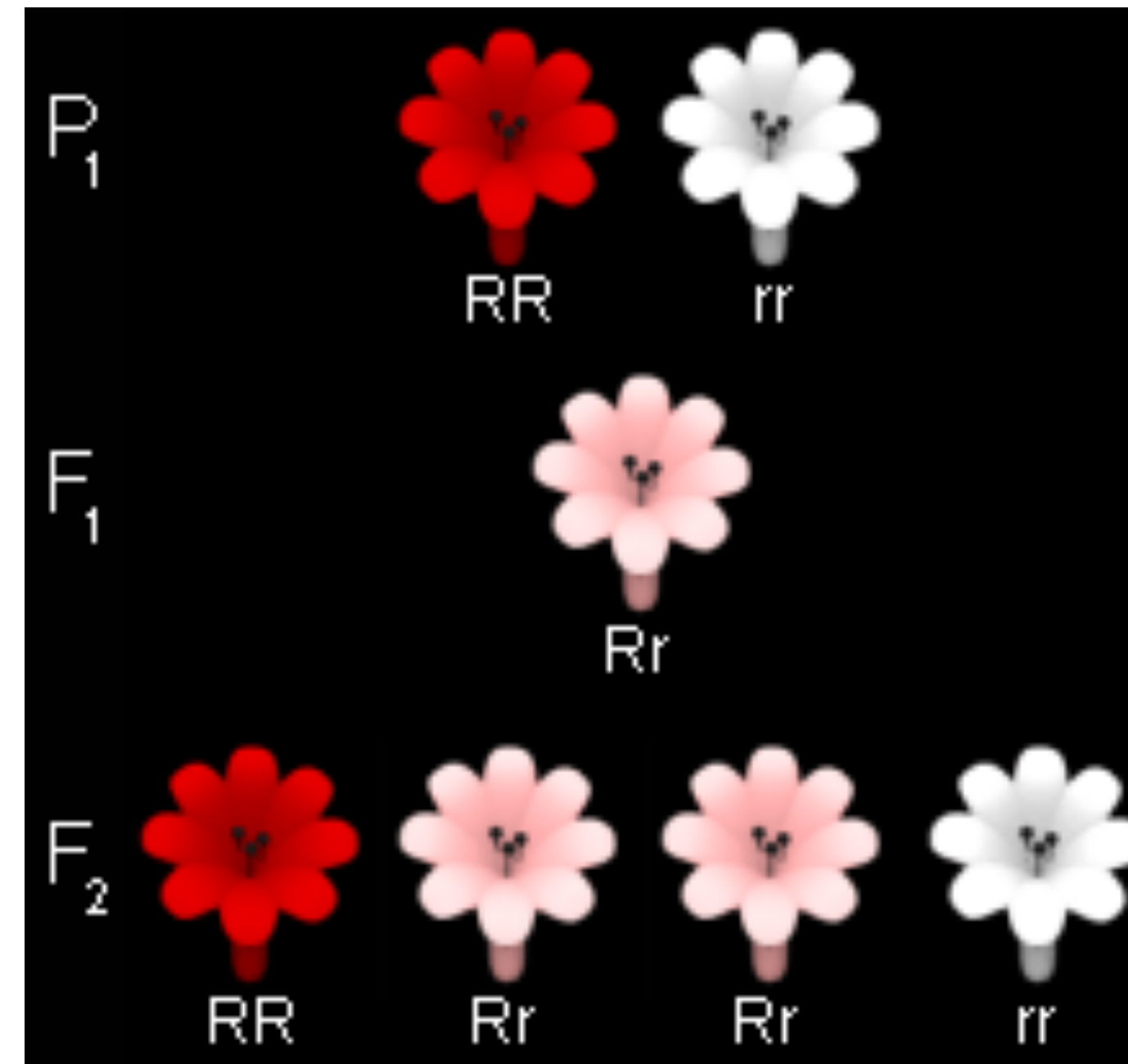
# Genetyka Mendłowska w XX w.

---

- Czynniki modyfikujące proste, mendłowskie stosunki fenotypów
  - Inne relacje genotyp-fenotyp (kodominaacja, allele wielokrotne)
  - Inne relacje dla układów wielogenowych
    - Sprzężenie
    - Interakcje genetyczne w tworzeniu fenotypu

# Niepełna dominacja i kodominacja

- oba allele ujawniają się w fenotypie heterozygoty - kodominacja
- fenotyp heterozygoty pośredni pomiędzy homozygotami - niepełna dominacja



Stosunek 1:2:1



fenotyp pośredni



# Haploinsuficjencja

---

- Efekt ilościowy mutacji utraty funkcji
- Zbyt mała ilość produktu genu w heterozygotcie, pojedynczy dziki allel nie wystarcza
  - całkowita: mutacja dominująca
  - częściowa: niepełna dominacja



Heterozygota wytwarza czerwony barwnik, ale w mniejszej ilości



# Allele wielokrotne

---

- Układ grup krwi AB0
  - Antygeny A, B – układ odpornościowy wytwarza przeciwciała przeciwko antygenom obcym – tzn. posiadacz antygeny A nie będzie miał przeciwciał anty-A. 0 – brak antygeny (przeciwciała anty-A i anty-B)
  - Allele  $I^A$  oraz  $I^B$  – kodominujące,  $i^0$  – recesywny
  - Genotypy i fenotypy
    - $I^A I^A$ ;  $I^A i^0$  – grupa A, przeciwciała anty-B
    - $I^B I^B$ ;  $I^B i^0$  – grupa B, przeciwciała anty-A
    - $I^A I^B$  – grupa AB, nie wytwarza przeciwciał przeciwko A ani B - przykład kodominacji
    - $i^0 i^0$  – grupa 0 – przeciwciała anty-A oraz anty-B

# Mutacje jako źródło nowych alleli

---

- “Dziki” allel – najczęściej spotykany w populacji fenotyp
  - Dawniej uważano, że naturalne populacje są jednorodnie genetycznie, obecnie raczej kwestia umowy (funkcjonalny produkt)
- Notacja:
  - allel recesywny  $a$
  - allel dominujący  $A$
  - allel dziki (funkcjonalny) niekiedy oznaczany  $+$  (np.  $a^+$ )

# Zapis genotypów

---

- Po opracowaniu chromosomowej teorii dziedziczności odejście od zapisu typu  $AaBb$  na rzecz zapisu “ułamkowego”

$\frac{A}{a} \frac{B}{b}$  lub  $\frac{A}{a} \frac{b}{B}$  lub

różne genotypy

$\frac{A}{a} \frac{B}{b}$

geny na różnych chromosomach



# Różne notacje

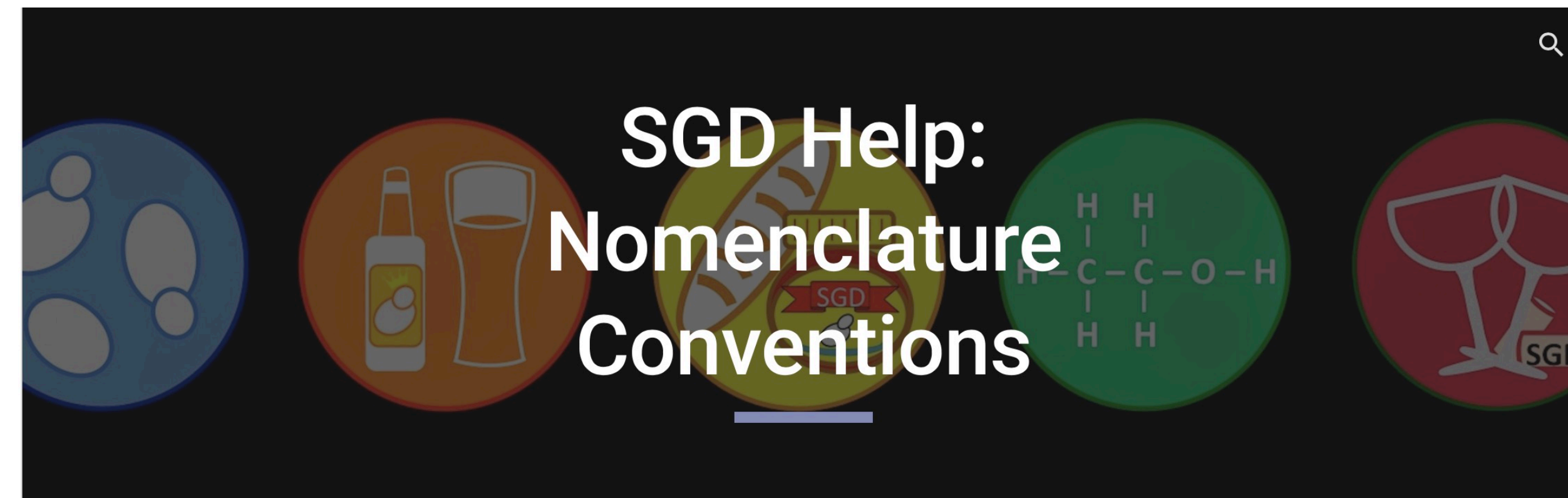
- Standardy nazywania genów i zapisywania genotypów są różne u różnych organizmów
- np. *LEU2* (drożdże), *leuB* (*E. coli*)
- u *Drosophila* nazwy opisowe (np. *white*, *yellow*)
- u człowieka kombinacje liter i cyfr (unika się nazw znaczących)

## Genenames.org: the HGNC and VGNC resources in 2017

Bethan Yates\*, Bryony Braschi, Kristian A. Gray, Ruth L. Seal, Susan Tweedie and Elspeth A. Bruford

HUGO Gene Nomenclature Committee, European Molecular Biology Laboratory, European Bioinformatics Institute, Wellcome Genome Campus, Hinxton, Cambridge, CB10 1SD, UK

Received October 14, 2016; Revised October 18, 2016; Editorial Decision October 19, 2016; Accepted: October 20, 2016



A screenshot of the TAIR (The Arabidopsis Information Resource) website. The page is titled 'Arabidopsis Nomenclature' and is part of a breadcrumb trail: Home &gt; Portals &gt; Nomenclature &gt; Arabidopsis Nomenclature. The page provides information and guidelines for nomenclature used for Arabidopsis loci, genes, markers, polymorphisms, clones, vectors, and stocks from the ABRC. It includes a 'Please READ' section about community standards for Arabidopsis Genetics and a 'Gene Class Symbol Registry' section where users can register or reserve a gene class symbol. The page also mentions that registration is free.

# Mutacje *Drosophila* i nazwy genów

For historical reasons, many of the genes discovered through classical genetics are named for the phenotype that results from the absence of that gene

Wingless -/-

W	+/+	+/-	-/-
L	+	+	+

W - Wingless  
L - Loading Control

Loss of Function dot Com by Nathan Berkowitz 2008

Hairless -/-

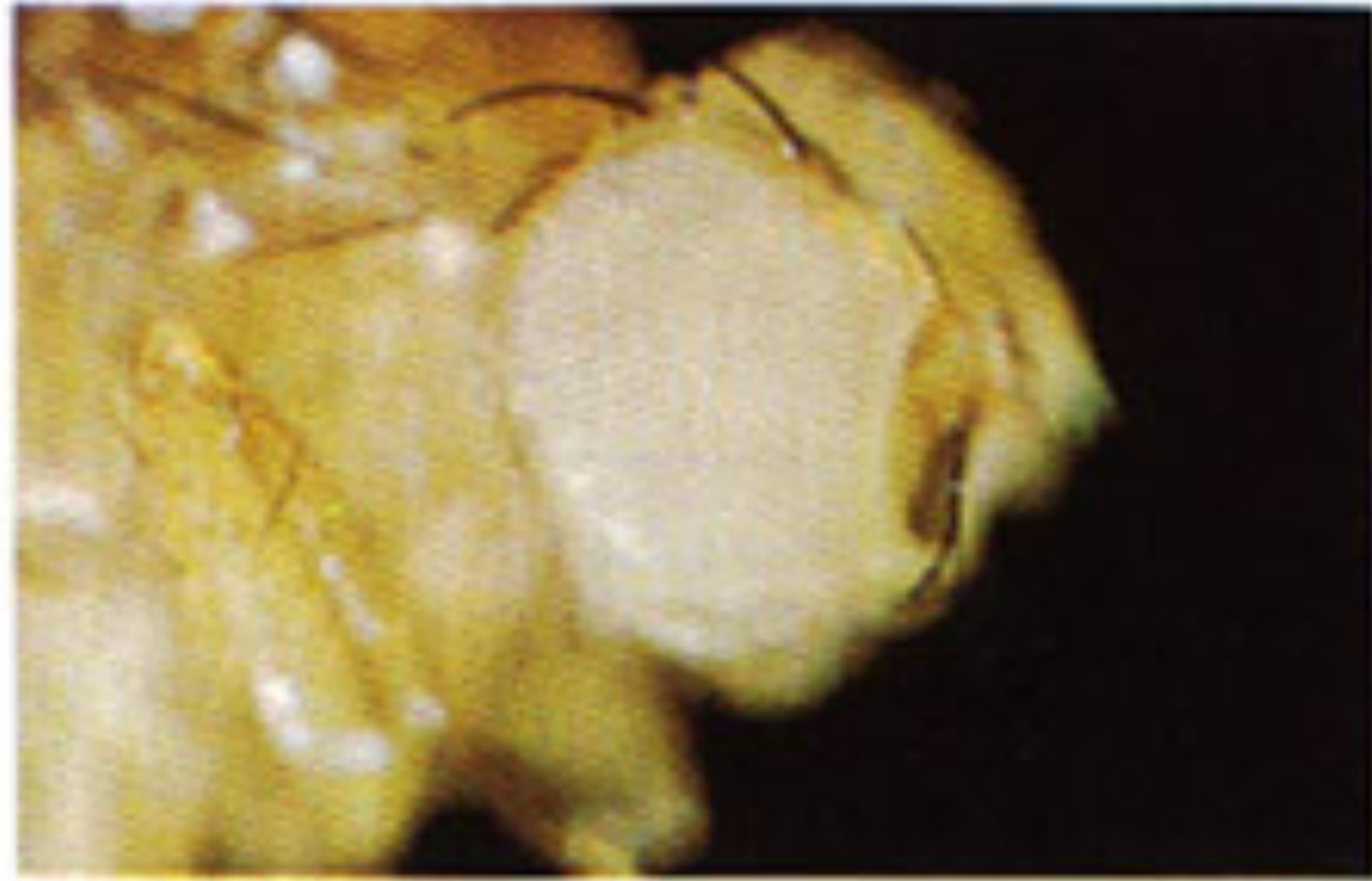
Eyeless -/-

Flyless -/-

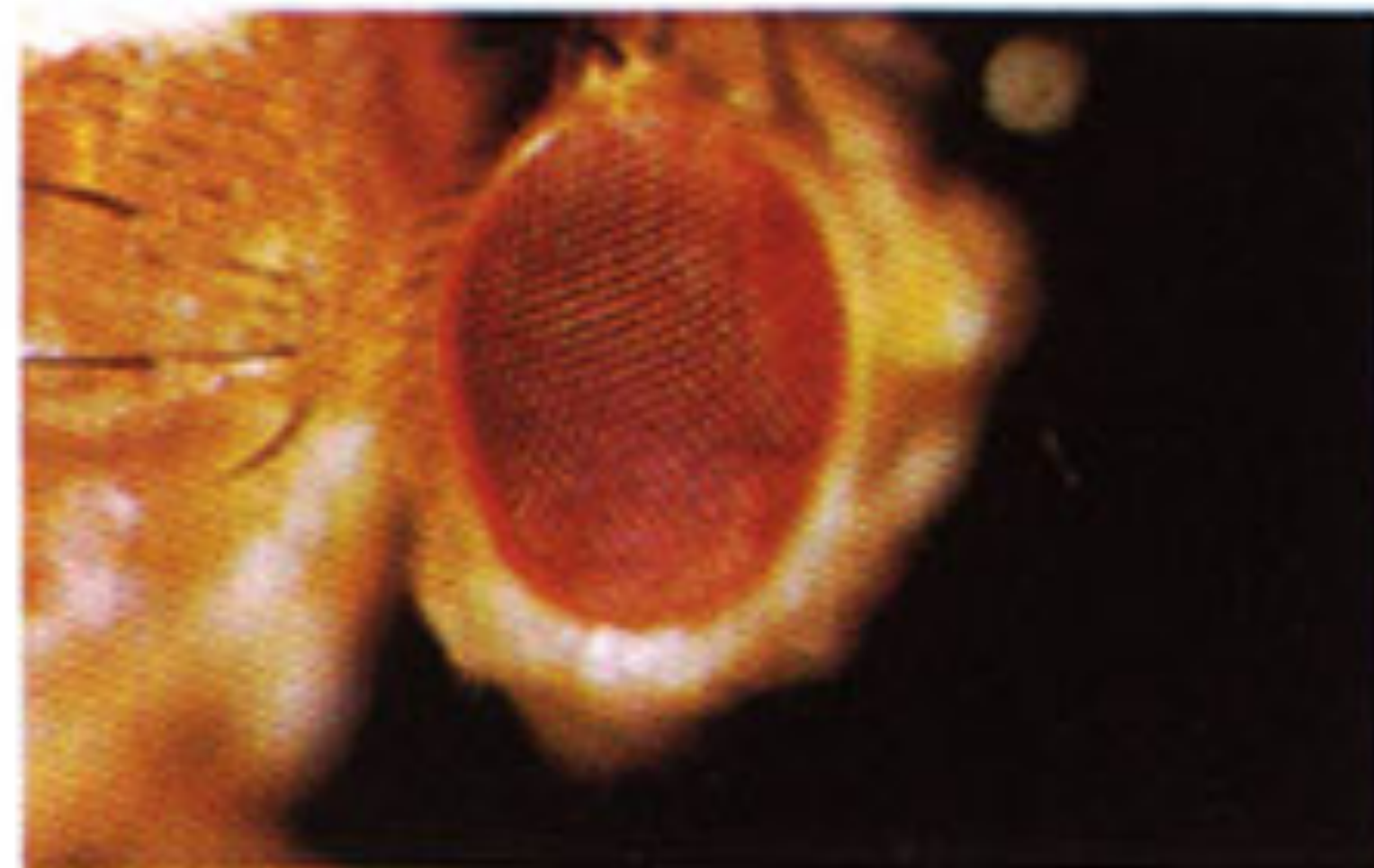


# Przykłady mutantów *Drosophila*

---



gen *white*: genotyp  $w/w$

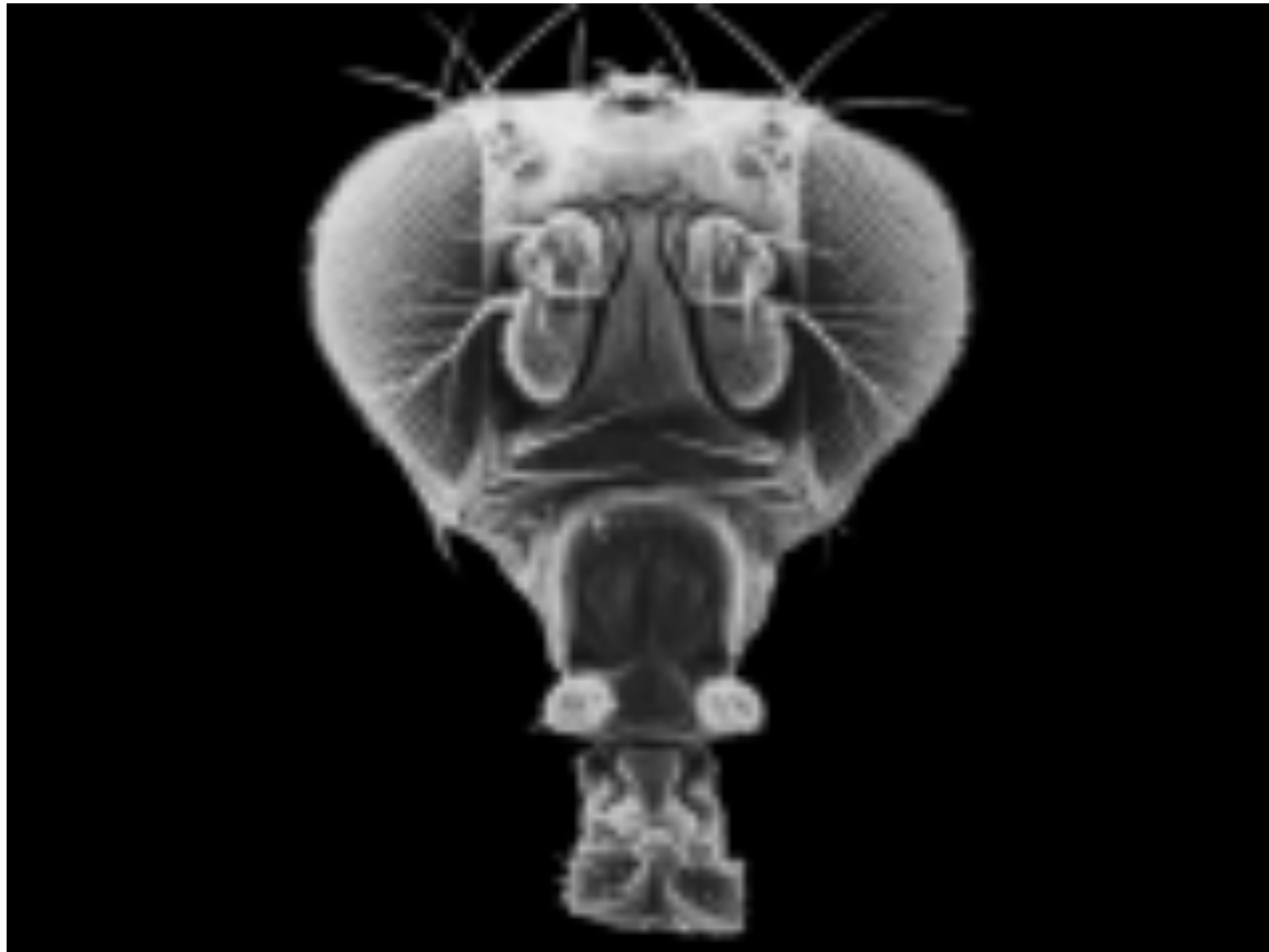


$w^+/w^+$  albo  $w^+/w$



# Mutacje rozwojowe

---



*Antennapedia*

# Problem z opisowymi nazwami

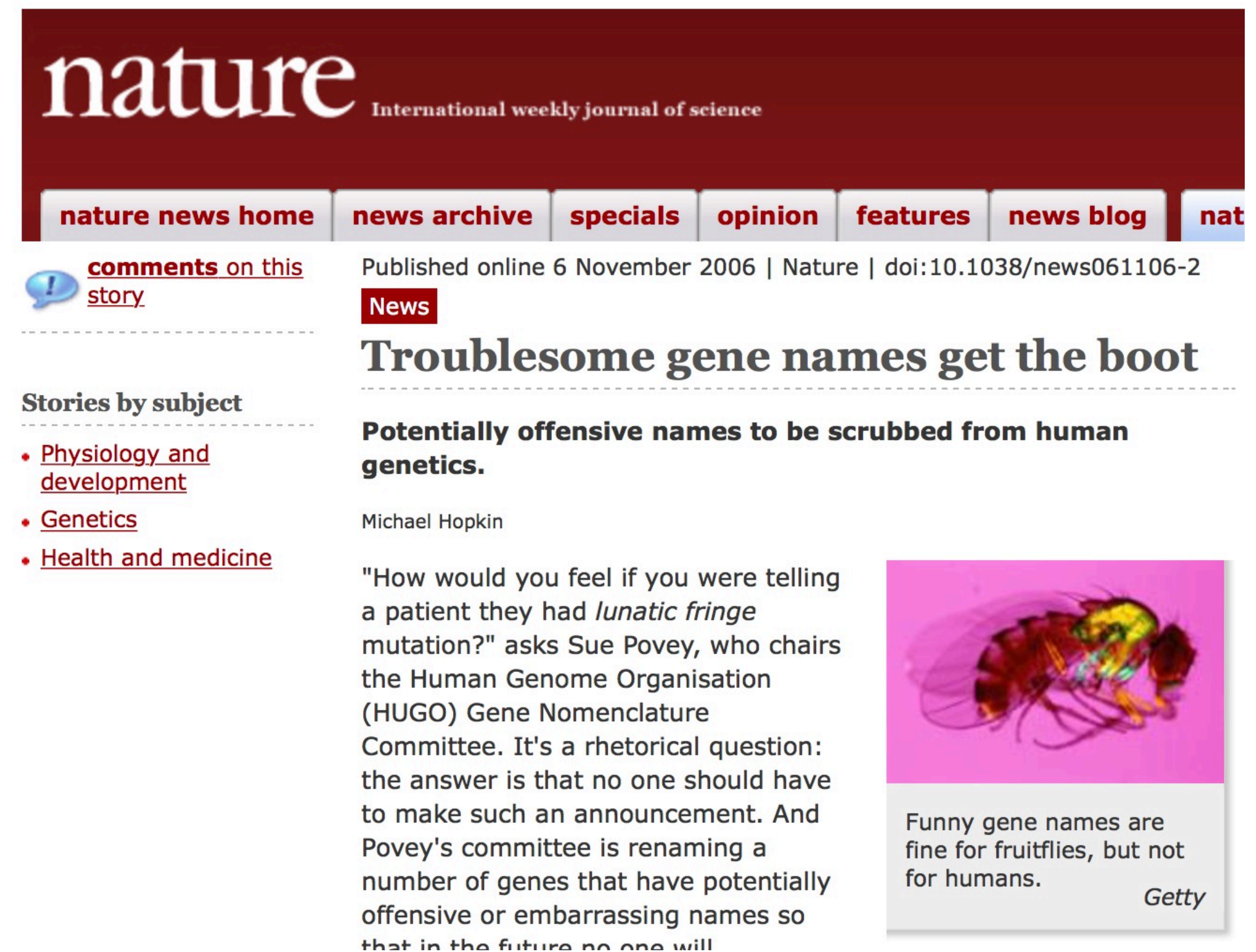
- Opisowe, nierzadko humorystyczne nazwy tradycyjnie np. u *Drosophila* i *Danio*
  - *cheapdate* - obniżona tolerancja etanolu
  - *tinman* - defekt rozwoju serca
  - *I'm not dead yet (indy)* - wydłużony czas życia
- Problem pojawia się, gdy mutacje ludzkiego homologa genu powodują choroby
  - *lunatic fringe*
  - *sonic hedgehog*
- Od 2006 r. zalecenie, by unikać nazw, które mogą być obraźliwe lub kontrowersyjne

DEVELOPMENTAL DYNAMICS 238:2550–2563, 2009

RESEARCH ARTICLE

## Craniofacial Skeletal Defects of Adult Zebrafish *glypican 4 (knypek)* Mutants

Elizabeth E. LeClair,<sup>1</sup> Stephanie R. Mui,<sup>2</sup> Angela Huang,<sup>1</sup> Jolanta M. Topczewska,<sup>2</sup> and Jacek Topczewski<sup>2\*</sup>



**nature** International weekly journal of science

[nature news home](#) [news archive](#) [specials](#) [opinion](#) [features](#) [news blog](#) [nat](#)

[comments on this story](#)

Published online 6 November 2006 | Nature | doi:10.1038/news061106-2


**News**

### Troublesome gene names get the boot

**Potentially offensive names to be scrubbed from human genetics.**

Michael Hopkin

"How would you feel if you were telling a patient they had *lunatic fringe* mutation?" asks Sue Povey, who chairs the Human Genome Organisation (HUGO) Gene Nomenclature Committee. It's a rhetorical question: the answer is that no one should have to make such an announcement. And Povey's committee is renaming a number of genes that have potentially offensive or embarrassing names so that in the future no one will



Funny gene names are fine for fruitflies, but not for humans. *Getty*