

# DNS-katekizmus

## Oktatási segédanyag

**Baintner Károly**

Vélemények, visszajelzést email címe: rakiab22@gmail.com

A 20. században a genetika tudománya fokozatosan molekuláris szemléletűvé vált, végül pedig „házasságot kötött” az informatikával. Ebből született egyrészt a *genomika* tudománya. másrészt pedig az ezredfordulón *a biológiai tudományok máig legnagyobb forradalma, a humán genóm projekt*. A genomika ma már átjárja a biológiai tudományoknak szinte mindegyikét, sőt a társadalomtudományokba is beszivárog, akár akarjuk, akár nem. Kérdés viszont, hogy ezek a kétség kívül fontos ismeretek mennyire kerültek be a középiskolás tananyagba, milyen mértékben kellene bekerülniük, és milyen pedagógiai módszerek segítségével.

Ezt az írást *nem tananyagnak szánom, hanem oktatási segédanyag*nak a biológia tanárok számára. Ők tudják eldönteni, hogy ebből hogyan és mennyit tudnak felhasználni munkájuk során. A teljesség kedvéért olyan témákat is megemlítek, amelyeket tudomásom szerint a tananyag meg sem említ, mint pl. az epigenetika és a sejtdifferenciálódás. A mendeli törvényeket pedig megpróbáltam a szokásostól eltérően megközelíteni.

A kérdésekkel, vagyis a katekizmus-jellegű szerkezettel egyrészt az érdeklődést szeretném felkelteni, másrészt hogy könnyebben lehessen kihagyni az olvasó számára túl bonyolult vagy érdektelen részeket.

A túlzott leegyszerűsítések mellett egy ilyen méretű munka tévedéseket is tartalmazhat. *Nyitott vagyok a korrekciókra*, arra viszont nem, hogy erősebben belemenjek a részletekbe.

## 1. Az élet alapjairól

### Megmagyarázható-e az élet a természeti törvények alapján?

Igen. -- Az *életműködésekhez a természeti törvényeken kívül nem szükséges semmi más*. Az élőlényeket működtető „életerő” (*vis vitalis*) elmélete már több száz évvel ezelőtt megdőlt! A mindennapi életben is a természeti törvények határain belül mozgunk.

### Megismerhető-e az élet?

Igen. -- Az élet minden bonyolultsága ellenére is *megismerhető*, bár ma még messze vagyunk az életformák *teljes* megismerésétől. Az ismeretek azonban nem valamilyen tudós szuperfejben gyűlnek össze, hanem *az emberiség közkincsévé* válnak.

### Mi a különbség az élőlények és a robotok között?

Az általunk használt eszközök, gépek, műszerek mind emberi gyártmányok, ezért nehéz elfogadnunk a tényt, hogy az élőlények *önszerveződő és önreprodukáló rendszerek*, ahogy az emberi társadalom is egy önszerveződő rendszer.

### Mi működteti az élőlényeket?

Erre a kérdésre többféle választ is lehetne adni. Nagyon leegyszerűsítve azt mondhatjuk, hogy az élőlényeket *elsősorban a fehérjék működtetik*. (A DNS-től megfosztott sejt egy darabig még elélegél.) Az anyagcserét enzimek végzik: pl. felhasználhatóvá teszik a felvett tápanyagokban rejlő energiát. Az alaki tulajdonságokért is a fehérjék a felelősek, és sok más feladatot is elvégeznek.

### Hogyan képesek az enzimek és más fehérjék kölcsönhatásba lépni egymással és más molekulákkal?

A *hőmozgás* biztosítja, hogy a molekulák egymás közelébe kerülhessenek, de ugyanez teszi lehetővé, hogy egyes fehérjéknek az alakja is megváltozzon működés során. Egyes folyamatoknál a kémiai energia (ATP) felhasználása is besegít.

A fehérjék képesek más molekulák egyes felületi részeit *felismerni*. Ez azt jelenti, hogy hogy milliányi molekula-féleség közül választanak ki egyetlen eggyel szemben tapadásak.

### Az élőlényekben a fehérjék a legfontosabb molekulák?

Az élőlényekben sokféle létfontos molekula-féleség fordul elő, de a fehérjék funkciói a legváltozatosabbak. Egymással összekapcsolt *aminosavakból* állnak. Sokféle funkciójuk mellett azonban nem tudják „megjegyezni”, hogy újratermelődésük során az egyes aminosavaknak milyen sorrendben kell összekapcsolódniuk. Az ehhez szükséges *információt a genetikai anyag, a DNS* (dezoxiribonukleinsav) hordozza.

### Akkor talán a DNS a legfontosabb?

A *DNS adja meg a tervrajzot* a fehérjék „gyártási” folyamatához, más szóval a fehérjék a DNS *kódolja*. Ugyanakkor azonban a DNS működtetéséhez is sokféle fehérjére van szükség. Ugyanígy a fehérjék „gyártásához” (szintéziséhez) is már meglévő fehérjék és más molekulák

szükségesek. *A DNS és a fehérjék is sokrétű kölcsönhatásban vannak egymással* és a sejt más alkotórészeivel.

A sokféle életfontos molekula között a DNS annyiból van kiemelt helyzetben, hogy *az életműködéseknek mintegy a közepén* helyezkedik el. Olyan alapvető jelenségek függenek tőle, mint pl. az öröklődés és az evolúció.

### Csinálhatunk-e dínó DNS-ből dinoszauruszt?

Hasonlítsuk a DNS-t a bankkártyánkhoz, hiszen mindhettő információt tartalmaz. A boltban a kártyám segítségével egyszerűen vásárolhatok félkiló kenyeret. Otthon viszont a kártyám semmit sem ér, mert nincs meg mögötte az élelmiszerbolt árukészlete, a vonalkód, a pénztár és a vonalkódot felismerő szoftver. Ugyanígy a *DNS egymagában egy holt anyagot jelent*. A dínó fehérjéi sokféle különbséget mutatnak a ma élő állatok fehérjéihez képest, ezért nem tudunk olyan körülményeket teremteni, amelyek segítségével a dínó DNS-t működtetni tudnánk. Talán szerencsére.

## 2. A DNS

### Minek a rövidítése a DNS?

*Dezoxiribonukleinsavat* jelent. (Az angolszász szakirodalomban *deoxyribonucleic acid*, DNA.) A nuklein a nucleus (sejtmag) szóra utal, ui. a DNS a sejtmagban található. A dezoxiribóz és a ribóz is öt-öt szénatomos, körré záródó cukor-molekula. A dezoxiribózból egy oxigén-atommal kevesebb van, mint a ribózból.

### Hogy néz ki a DNS-molekula?

A DNS a szervezet más molekuláihoz képest *óriásmolekula*. (Testünk szerkezeti elemeiként szolgáló fehérjék között találunk még óriásmolekulákat.) A DNS-t elvileg egy *hosszú, elágazódás-mentes szállá* lehet kihúzni. Oldata nehezen folyó, viszkózus. Tisztított állapotban fehér színű és papír-állagú.

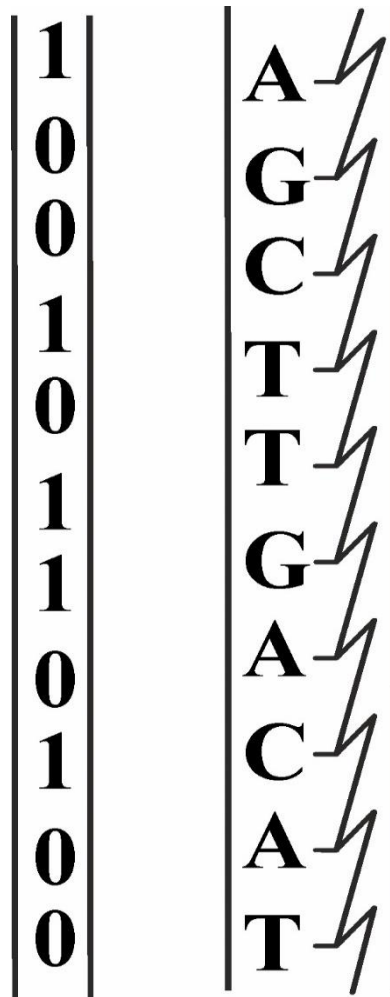
### Hogyan képes a DNS információt hordozni?

Ábécénkben több mint 30 betűjel van, a számítógépünkben csak kettő (0 és 1), a DNS-ben pedig négy (A, T, G, C). Ezek kémiai jelek (ún. nukleotid bázisok). Működésük megértéséhez kémiai képletüket nem kell megismernünk.

Ha a négyféle betűjelet megsokszoroznánk és egy zsákban összeráznánk, a keverékből semmilyen információt sem tudnánk kiszedni. A DNS-ben *a négyféle jel egy hosszú szálla van felfűzve*, ez biztosítja sorrendjük állandóságát. *Ez a jelsorrend (szekvencia, bázissorrend) hordozza a genetikai információt*, ahogy a számítógépben a kétféle jel sorrendje (1. ábra) vagy a könyvben a betűk sorrendje.

### Milyen egységekből épül fel a DNS-száll?

A DNS *ismétlődő egységekből* (nukleotidokból) épül fel. Mindegyik egységben egy cukrot (dezoxiribóz) és egy foszfátot (foszforsavat) találunk, továbbá a négyféle kémiai jel egyikét. A DNS-száll hosszában *a cukor és a foszfát váltakozik*. A kémiai jelek a száll kialakításában nem vesznek részt, mintegy „lelőgnak” a szállról.



1. ábra: A számítógép és a DNS jelrendszerének összehasonlítása. A „fűrészfog” azt érzékelteti, hogy nem mindegy a „leolvasás” iránya.

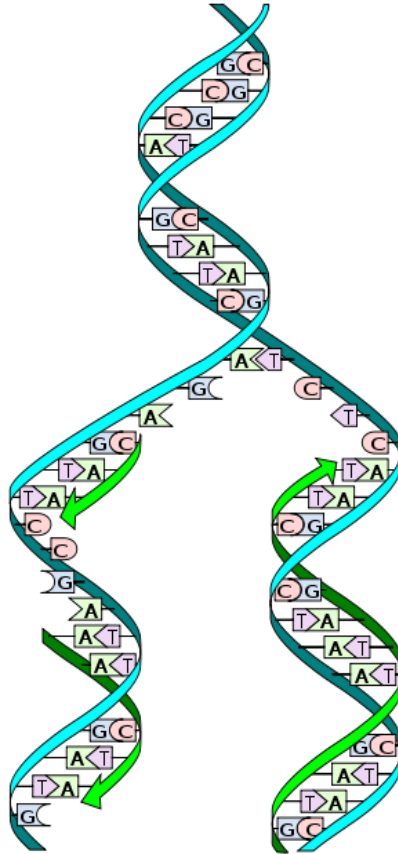
### Milyen az a kettős-spirál?

A sejtmagban a DNS két, egymással párhuzamos szálból áll. Mivel a foszfát aszimmetrikusan kapcsolódik (1. ábra) a két szomszédos dezoxiribózhhoz, ezért a DNS-szálnak *iránya van*. A két, egymás melletti szál ellentétes irányú: *antiparalell* (3. ábra). -- A DNS dupla-szál (kémiai okokból) automatikusan *kettős spirál* (*dupla-hélix*) formát vesz fel, ebben az állapotban stabilizálódik.

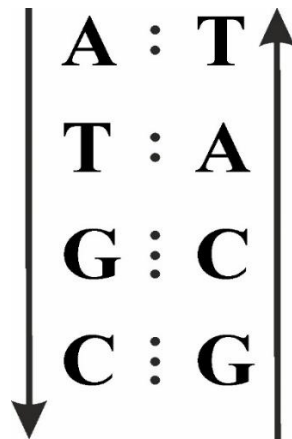
### Mi tartja össze a két párhuzamos DNS-szálat?

A két szálon levő kémiai jelek kölcsönhatásban vannak egymással, mégpedig az A a T-vel, a G pedig a C-vel *tapad össze*, tehát *AT és GC párok* alakulnak ki. A két *komplementer* (kiegészítő) jelsorrendű DNS-szálat ezek az ún. hidrogén-kötések tartják össze (3. ábra).

Míg a DNS-szálatat hosszában összetartó cukor-foszfát kötések *erősek* (un. kovalens kötések), addig az egymással szemben helyezkedő jeleket összetapasztó kölcsönhatások *gyengék*. De mivel ezek hosszan sorakoznak egymás után (3. ábra), a gyenge összetapadások is elegendőek a dupla-szál összetartásához. A DNS-t működtető fehérjék a kettős-szálat helyileg *szétnyithatják*, ami aztán magától visszazárul. A végeredmény egy többé-kevésbé *cippzár-szerűen működő* szerkezet.



**2. ábra: A DNS kettős-spirál megkettőződése (replikáció):** A végeredmény, hogy egyetlen duplaszálból kettő lesz, mégpedig pontosan ugyanolyan bázissorrenddel. (DNA replication, Wikipedia)



**3. ábra:** A DNS két szálát összetapasztó gyenge erőket (az ún. hidrogén-kötéseket) a pontok illusztrálják.

### Hogyan képes a DNS megkettőződni?

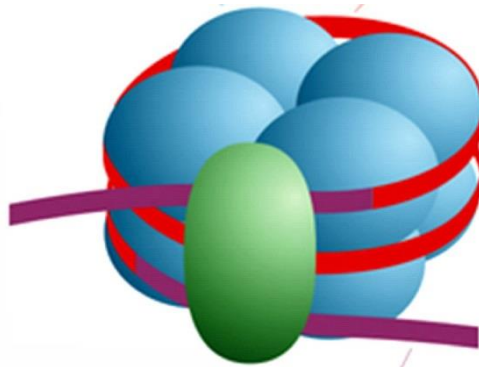
A DNS duplaszálaban mindenütt AT és GC párokat, illetve ezek fordítottjait (TA és CG), találjuk (3. ábra). Ez azt jelenti, hogy *az egyik szál jelsorrendjének ismeretében pontosan felírható a másik szál jelsorrendje*. Ez teszi lehetővé, hogy a szétnyíló duplaszálon egy-egy

új szál keletkezzen: a pozitív szállal szemben negatív, a negatívval szemben pedig pozitív szál (2. ábra). Röviden: **egyetlen duplaszálból két duplaszál lesz**. Ez minden sejtosztódás előtt megtörténik. Enélkül a DNS kihígulna, és az élőlények nem tudnának szaporodni.

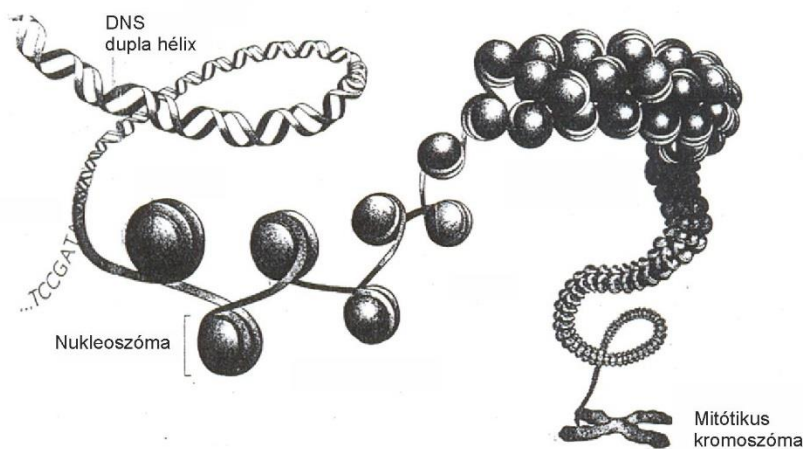
Információ-átviteli szempontból a **DNS megsokszorozódása** (replikációja) **digitális** folyamat. Az **analoggal szemben** ennek az az előnye, hogy **a jelsorrend a sokszori átvitel során sem torzul el**. (A mutációkról később lesz szó.)

### Hogyan helyezkedik el a DNS a sejtmagban?

Ha a genetikai információt szolgáltató jelektől eltekintünk, akkor a DNS-molekula alapszerkezetében egy cukrot (dezoxiribóz) és egy foszfátot (foszforsavat) találunk hosszan váltakozva egymással. A foszfátok negatív töltése biztosítja a DNS savas jellegét. **Az egymás közelében levő negatív töltések taszítják egymást, miáltal a DNS-szál spirál-alakban kimerevedik**. Így viszont a DNS-molekula messze nem fér el a sejtmagban. Az a megoldás, hogy a DNS-re tapadó, pozitív töltésű fehérjék (hisztonok) egyes helyeken közömbösítik a foszfátok negatív töltéseit. A DNS-molekula itt **meghajlik** és rácsavarodik a hiszton-fehérjékre (nukleoszóma, 4. és 5. ábra).

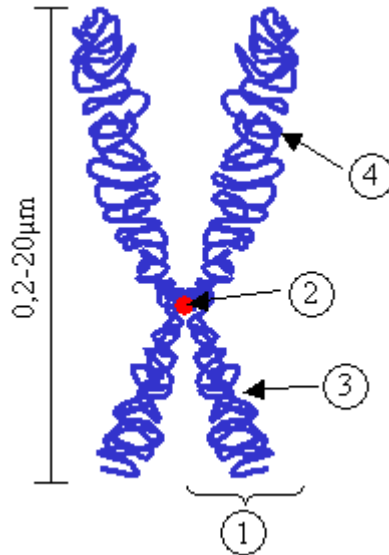


**4. ábra: A nukleoszóma.** A DNS-duplaszál (piros) a hiszton-fehérjék csoportjára (kék) csavarodik fel. Egy további hisztonnak (zöld) a szerkezet további tömörödésénél van szerepe. (Nucleosomes, Wikipedia).

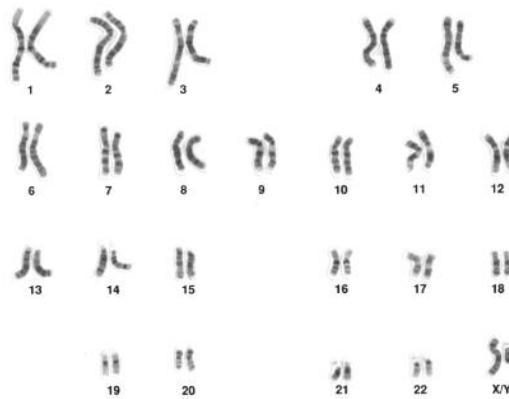


**5. ábra: A kromoszóma tömörödése.** Az egymás utáni nukleoszóma gyöngyfűzér-szerű szerkezetté, kromatiddá alakulnak. A legnagyobb mértékű tömörödés a sejtosztódás (mitózis) során történik meg. Az ábrán a méretezés folyamatosan változik.

A nukleoszómák egymás utáni „gyöngyfűzére” *kromatidokká* tapadhat össze (5. ábra). Az osztódó sejtekben a tömörödés pedig ideiglenesen olyan mértékűvé válik, hogy közönséges fénymikroszkóppal is megfigyelhető struktúrák, **kromoszómák** jelennek meg (5-7. ábra). A sejtciklusnak ebben a szakaszában a DNS tömörödése miatt a gének nem tudnak működni.



**6. ábra: A mitotikus kromoszóma vázlatos képe.** A kék vonal nem a DNS-spirált jelenti, hanem ennek többszörösen tömörödött formáját, a kromatidot. Megkettőződött kromoszóma két részét a centromer (piros) köti össze. (Chromosome, Wikipedia.)



**7. ábra: Egy sejt kromoszóma-garnitúrája.** A nemi kromoszómák (férfi, XY) a jobb alsó sarokban láthatók. A többi kromoszóma (az ún. autoszómák) duplán vannak jelen az apai és anyai eredetnek megfelelően, és ezért nem is teljesen azonosak. A görbülések különbsége azonban a rajzoló leleménye. (Chromosome, Wikipedia)

### Hogyan mérjük a DNS hosszát?

A DNS-szakaszok hosszát a jel-párok, más szóval a bázis-párok számával (bp) mérik vagy egyetlen szápra nézve egyszerűen a jelek vagyis a bázisok számával (b). Ezer bázis egy kilobázist (Kb) tesz ki, ennek ezerszerese a megabázis (Mb). Véletlen egybeesés, hogy a számítógépes információ legkisebb egységét is b-vel jelzik (bit).

### Milyen követelményeket kell teljesítenie a genetikai információnak?

Az örökítő anyagnak sokféle követelménynek kell megfelelnie, amire más vegyületek nem képesek.

Mivel a genetikai információt a jelsorrend (szekvencia) hordozza, ezt a sejt élete során és az osztódásakor is **meg kell őrizni**. Átvitt értelemben ez ugyanúgy instrukciókat tartalmaz, mint egy *szakácskönyv*. Ha a könyvből lapokat tépünk ki vagy betűket cserélünk ki, akkor használhatatlanná válik. A DNS-nek van egy fontos **könyvtár-funkciója**, tehát egyrészt **megőrzi** az információt, másrészt **leolvasást/elolvasást** tesz lehetővé. A közkönyvtárnak is egyszerre kell megoldania a megőrzés és a használat feladatait.

Az információt hordozó duplaszálnak minden sejtosztódást megelőzően **meg kell kettőződnie**, különben a DNS kihígulna. Tehát egy olyan „nyomda” vagy „xerox” funkcióra is szükség van, amely pontosan lemásolja a „szakácskönyv” szövegét.

A DNS-t sérülések érhetik, és másolási hibák is történhetnek, szükség van ezért egy enzim **javszer vagy restaurációs** szolgálatra is.

A genetikai információ kémiai tárolása nagymértékű **miniatürizációt** jelent, miáltal el tud férni a legkisebb sejtben is.

A számítógépes információhoz hasonlóan a genetikai információ sem homogén, hanem **hierarchikus**, ami azt jelenti, hogy **a leolvasás nem egy monoton folyamat**, hanem **jelcsoportok** olvasódnak le, amelyek aztán még nagyobb csoportok részeit képezik. Ugyanígy működik a számítógép is: 8 jel együttese jelent egy betűt, amelyek aztán nagyobb egységekbe rendeződnek, egészen a fájl és a számítógépes könyvtárig.

### Hogyan képes a DNS alkalmazkodni?

Az élőlényeknek folyamatosan alkalmazkodni kényszerülnek az időnként megváltozó **környezetükhöz**. Az **alkalmazkodás** többféle szinten történik (sejt, hormon, idegrendszer, immunitás). A legnagyobb időbeli távlatokat a **genetikai alkalmazkodás** igényli. Erről előzetesen annyit, hogy a genetikai anyag sohasem teljesen változatlan, hanem bizonyos szabályok szerint **generációról generációra változik**. Tehát **két egymással ellentétes követelményt** kell kielégítenie: **a megőrzést** (konzerválást) és **a (korlátozott) változékonyságot**.

### A DNS négy jelére alapozott számítógép gyorsabb lenne a mostaninál?

Elvileg igen. Történtek is ilyen próbálkozások. De ahogy a sejtjeink nem képesek a számítógép jeleinek használatára, ugyanúgy mi sem vagyunk képesek hatékony DNS-komputert készíteni. A megvalósításnak **sokféle technikai akadálya van**, úgyhogy kénytelenek vagyunk a korábbi módszereknél maradni.

## 3. A gén és a genetikai információ

### Honnan tudjuk, hogy a DNS az öröklési anyag?

Legelső bizonyítás a következőképpen történt: Ismeretes, hogy egyes baktériumok képesek DNS-t átadni fajtársaiknak. Amikor átadás közben a DNS-t egy enzim segítségével feldarabolták, megszűnt a burok-képzési képesség átvitele.

A későbbiekben számtalanszor bizonyították, hogy a DNS az az anyag, ami a szülőkről az utódra viszi át a tulajdonságokat.



### **Kizárólag a DNS lehet az örökítő anyag?**

Majdnem mindig a DNS az. Egyes vírusoknál viszont az RNS tárolja a genetikai információt (pl. az influenza- és a covid-vírusnál), ami nagyobb változékonysággal jár együtt.

### **Mi az a genetikai információ?**

A számítógépben a jelek sorrendje határozza meg a fájl tartalmát. Az élő szervezetben a genetikai információt a **DNS jelsorrendje** rögzíti. Ez a jelsorrend **élőlényenként változik**, ahogy az egyes élőlények tulajdonságai is különböznek egymástól, mintha mindegyik élőlény egy-egy számítógép lenne, más-más programmal ellátva.

A szakirodalomban használt *bázis-sorrend*, illetve *szekvencia (sequence)* kifejezések helyett a közérthetőbb **jelsorrend** megjelölést javaslom.

### **Mindkét DNS-szál hordozza a genetikai információt?**

A genetikai információt a **plusz (pozitív, „értelmes”, sense) szál hordozza, a mínusz (negatív, anti-sense) szál** pedig ennek tükörképét. Ez utóbbi leolvasása (néhány kivétellel) nem eredményez értelmes választ vagyis fehérjét. -- A plusz-szál is **csak az egyik irányból olvasható le**. A „leolvasást” végző enzim fel tudja ismerni, hogy melyik az „értelmes” szál és hogy az milyen irányú.

### **Mi az a gén?**

A gének a DNS meghatározott **szakaszai**, mégpedig a legfontosabbak. **Elejük, végük és irányuk is van**. Általában több ezer bp hosszúságú DNS-szakaszok, amelyek jellemzően fehérjét kódolnak.

Minden gén DNS-ből áll (az RNS-vírusok kivételével), de nem minden DNS gén. Más szóval: **a géneken kívül is van DNS**. Az emberben nagyon is sok.

### **Mi az a genom?**

A **genom** kifejezésre van egy jó szavunk: **génállomány**. Ez egy sejt, illetve egy élőlény génjeinek összességét jelenti.

A **genom** szót azonban szélesebb értelemben is szokták használni: eszerint egy sejt, illetve egy élőlény **DNS-ének összessége**.

A baktériumok esetében a kétféle értelmezés gyakorlatilag egybe esik, mert ott a géneken kívül alig van más DNS. **Emberben** viszont a gének **az össz DNS-nek csak kb. másfél %-át** teszik ki, de ez még így is sokkal több, mint a teljes baktérium-genom.

### **Hol található a genetikai anyag?**

A DNS-t a **sejtmagban** találjuk, mégpedig minden sejtmaggal rendelkező sejtben. -- Emellett találunk nagyon kevés DNS-t a mitochondriumnak nevezett sejtszervecskében. Embernél ez utóbbi 27 gént jelent egy kis DNS-karikában. Az ilyen gyűrűből viszont több példány van mindegyik mitochondriumban.

## 4. Az RNS (ribonukleinsav)

### Mi a különbség a DNS és az RNS között?

Az RNS molekulák egyes DNS-szakaszokon, a géneken keletkeznek, ezért sokkal **rövidebbek** a DNS-nél. Az RNS-szálat is cukor-foszfát egységek tartják össze, de a cukrot dezoxiribóz helyett a **ribóz** jelenti.

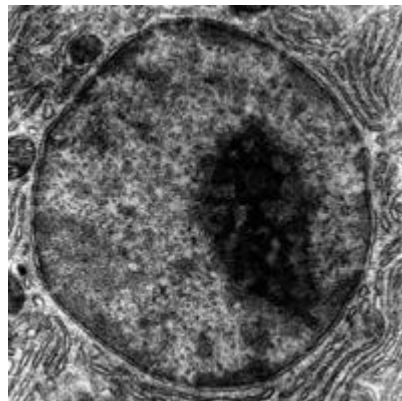
A DNS-hez hasonlóan az RNS-ben is 4 kémiai jelet találunk, viszont **a T jelet mindig U helyettesíti** (A, U, G, C). Olyan, mintha egy magyar szöveget **szögedi** nyelvjárásba tennénk át.

Információs szempontból az RNS megfelel **a DNS pozitív-szál jelsorrendjének**. (Tehát nem tükörképe a pozitív szálnak!)

### Mi az a messenger (messzendező) RNS?

Magyarul **hírvívő RNS-nek nevezzük**. Azért hírvívő, mert ez szállítja a genetikai információt a sejtmagban levő génről a citoplazmába, ahol a fehérje-szintézis bonyolult folyamatát irányítja. A mRNS egyes-szálú, ami a DNS-hez képest nagyobb **hajlékonyságot** eredményez, ezért nincs állandó alakja.

A messenger keletkezésekor egy enzim (transzkriptáz) halad végig a gén hosszában, miközben ideiglenesen fellazítja a nukleoszómára tekeredő DNS-t. A génről leválófélben levő messenger az enzim haladásának megfelelően egyre hosszabbá válik.



**8. ábra:** A sejtmag, benne a sötétebben festődő magvacskával (nukleolusz). Elektronmikroszkópos felvétel. (Nucleolus, Wikipedia).

### Milyen RNS létezik még?

A transzfer RNS-ek (tRNS) és a riboszóma RNS (rRNS) a fehérje szintézisben vesznek részt. Hajtű-szerűen visszahajló részeket is tartalmaznak. Az rRNS fehérjékkel kombinálódva **„munkasztalt”** képez a fehérje-szintézis számára. A transzfer RNS-ek pedig **adapter** funkciójúak, ami azt jelenti, hogy ők teremtik meg a kapcsolatot a messengeren levő kódszavak (lásd később) és az aminosavak között.

Egyes sejtek magjában a keletkező rRNS és tRNS tömege magvacska (nukleolusz) formájában akár fénymikroszkóppal is látható.

Más RNS-ek a sejt-folyamatok szabályozásában játszanak szerepet. Vannak köztük röviddek (24-30 bázis), de hosszúak is.

## 5. A géntől a fehérjéig

### Részt vesz-e a gén a fehérje-szintézisben?

Közvetlenül nem vesz részt, csupán *az instrukciót adja hozzá*, más szóval a gén *kódolja* a fehérjét.

### Melyek az információs makromolekulák?

A DNS, az RNS és a fehérje.

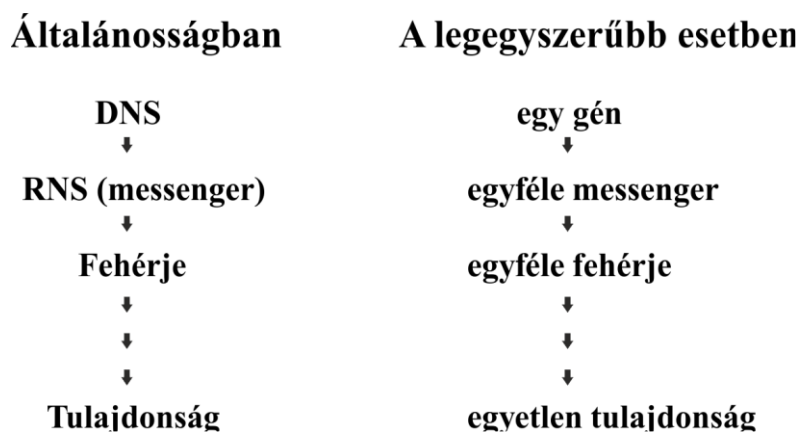
### Mi a genetikai információ átadásának iránya?

*DNS* → *RNS* → *fehérje* a szokásos út. A génben rejlő információ először *lemásolódik* (transzkripció) egy másik tájszólásra (T helyett U a messengerben), aztán *lefordítódik* (transzláció) a nukleotidok nyelvéről az aminosavak nyelvére (fehérje-szintézis). Innen visszafelé sohasem történik információ-átvitel, tehát *a fehérje aminosav-sorrendjében rejlő információ alapján sohasem keletkezik DNS vagy RNS* (9. ábra). Viszont kivételes körülmények között *az RNS-ről DNS másolat készülhet*.

**Egyes sejtek nagy mennyiségű fehérjét szekretálnak. Hogyan képes a kis számú (apai és anyai eredetű) gén nagy tömegű fehérjét kódolni?**

A genetikai információ *a két átadás során megsokszorozódik*: Egy génen egymás után sok egyforma messenger RNS keletkezhet, amelyek aztán kijutnak *a sejtmagból a citoplazmába*, ahol a fehérje-szintézis történik. Az utóbbinál pedig egyetlen messenger több egyforma fehérje szintézisét képes irányítani.

Ebben a két-lépcsős folyamatban történhetnek ugyan hibák, de ezt a sejt sokkal jobban elviseli, mintha a DNS lenne kitéve az elhasználódásnak.



**9 ábra:** A baloldali oszlop a genetikai információ átadásának általános sémáját mutatja, míg a jobboldali oszlop a lehető legegyszerűbb esetet. A magasabbrendű élőlényeknél azonban ezt a folyamatot olyan sok tényező befolyásolja, hogy ez a legegyszerűbb eset a valóságban kivételesnek számít.

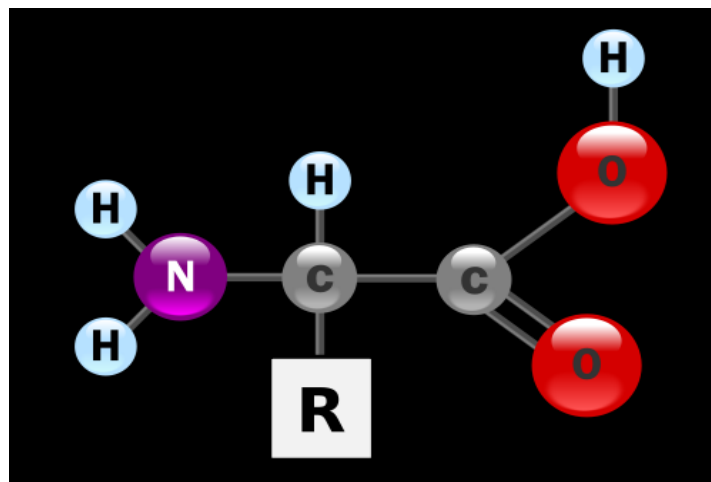
## 6. A genetikai kód

### Miből állnak a fehérjék?

A *fehérjék aminosavakból kapcsolódnak össze*. A aminosavak olyan kis-molekulák, amelyekben amino-csoport ( $-\text{NH}_2$ ) fordul elő, a savasságukat pedig karboxil-csoport ( $-\text{COOH}$ ) biztosítja. Az aminosavakat ún. *peptid-kötések* fogják össze *polipeptid-lánccá*.

A legegyszerűbb aminosav a *glicin*:  $\text{H}_2\text{N}-\text{CH}_2-\text{COOH}$ . A többi aminosav esetén a központi szén-atomról egy „oldallánc” indul ki (10. ábra). Ez az oldallánc aminosavanként más és más, és ez határozza meg az aminosavak egyediségét. A fehérje tulajdonságaiért pedig elsősorban ezeknek az oldalláncoknak az összessége felelős.

A természetben sokféle aminosav fordul elő, de ezek közül csak **20-féle aminosav épül be** a fehérjékbe. (Egy 21. aminosav csak nagyon ritkán.) A genetikai információ ezek **beépülési sorrendjét** határozza meg.



**10. ábra:** Az aminosavak általános képlete. Az R-betű az oldalláncot (radix = gyök) jelenti, ez különbözteti meg egymástól az egyes aminosav-fajtákat. (Amino acid, Wikipedia)

### Hogyan képes a messengeren előforduló 4-féle kémiai jel 20-féle aminosavat kódolni?

Az egyesével történő leolvasás 4 aminosavhoz lenne elég ( $4^1$ ), a kettesével történő pedig 16-hoz ( $4^2$ ). A természetben a *hármassával* történő leolvasás ( $4^3 = 64$ ) valósult meg. Ez még jóval több is annál, mint amennyire minimálisan szükség lenne.

A hármassal leolvasási egységet **kódszónak** (*codon*), más szóval **tripletnek** nevezzük. Ez olyan, mintha a hétköznapi írásunk csupa összetett betűből (*dzs, nny*) vagy hárombetűs szavakból (*víz, fut* stb.) állna.

### Nem folynak össze a triplettek egymással leolvasáskor?

A triplettek **folytatólagosan** következnek egymás után, más szóval nincsenek közöttük elválasztójelek, szünetek vagy hézagok. A **leolvasás olvasókeret-szerűen** történik, tehát olyan, mint ha újságolvasáskor egy három-betűs keretet mindig tovább tolnánk. Az indulási helyet pontosan kell rögzíteni, mert az olvasókeret elcsúszása „értelmetlen szöveget” eredményez.

### Túl sok a kódszó?

Igen. -- A genetikai kód a szükségesnél több tripletet tartalmaz, úgy mondjuk, hogy *redundáns*. Rendszerint több (2, 4 vagy 6) *különböző triplet kódolja ugyanazt az aminosavat*. A messenger hosszában egyszer az egyik, máskor a másik triplet fordul elő (11, és 12. ábra). (A 21. aminosavnak nincs saját tripletje.)

Egyes tripletok *írásjelként* működnek. *Start-codonból* csak egy van, és ez egyben a kezdő aminosavat kódolja (a methionint). *Stop-kodonból* viszont hármat is találunk (12. ábra). Ezek nem kódolnak aminosavat, hanem leválasztják az elkészült polipeptid-láncot a „munkasztalról” (a riboszómáról).

<b>DNS plusz</b>	<b>TATATATGTTTGGTGGGAAGTCGTTGAGTC</b>
<b>DNS mínusz</b>	<b>ATATATACAAACCACCTTCAGCAACTCAG</b>
<b>messenger RNS</b>	<b><u>AUGUUUGGUGGAAGUCGUUGA</u></b>
<b>polipeptid-lánc</b>	<b>Met-Phe-Gly-Gly-Ser-Arg stop</b>

**11. ábra:** Egy képzeletbeli, erősen lerövidített gén-szakasz és leolvasása. A messenger *a pozitív szárlól olvasódik le és a T/U cserétől eltekintve erre is hasonlít*. A kezdő kódszó methionint kódol, a stop-jel viszont nem kódol aminosavat. A két glicin (Gly) aminosavat ebben az esetben más-más tripletok kódolják. A gént kiegészítő szabályozó részek nincsenek felüntetve.

**Egy gén jelsorrendjének ismeretében fel tudjuk-e írni a kódolt fehérje aminosav sorrendjét és megfordítva?**

A DNS jelsorrendjéből egyértelműen következtethetünk az aminosav sorrendre. A messengerből „kivágott” részek (lásd később) azonosítása is lehetséges. A fordított irányú következtetés azonban bizonytalanságokkal terhelt a genetikai kód redundanciája miatt. Más szóval: nem tudjuk megmondani, hogy az adott aminosavat melyik kódszó kódolta, amint azt a 11. ábrán a glicin esetében látjuk.

**Mi a különbség a genetikai kód és a genetikai információ között?**

A kettőt gyakran összetévesztik. *A genetikai kód olyan mint az ábécénk*, bár ebben az ábécében csupa hármás-betűt találunk. *Az ábécével leírt „szöveg” a genetikai információ*. Ahogy a magyar ábécével a szövegek milliárdjai írhatók le, ugyanígy *az élővilágban is sok milliárdnyi különböző genetikai információ fordul elő*.

A genetikai kód az élővilágban *univerzális*. Más szóval a vírusoktól az emberig minden élőlény *ugyanazt* az ábécét használja. (A kivétel nagyon ritka és csak néhány jelre szorítkozik.)

Mivel csak egyetlen genetikai kód létezik, nem beszélhetünk „kódokról”, viszont a kódszavakból valóban több van.

## A kódszótár (a messenger RNS-en)

(Ne tanuljuk meg!)

UUU	Phe	–	UCU	Ser	–	UGU	Cys	–	UAU	Tyr
UUC	Phe	–	UCC	Ser	–	UGC	Cys	–	UAC	Tyr
UUA	Leu	–	UCA	Ser	–	<b>UGA</b>	<b>stop</b>	–	<b>UAA</b>	<b>stop</b>
UUG	Leu	–	UCG	Ser	–	UGG	Trp	–	<b>UAG</b>	<b>stop</b>
<hr/>										
CUU	Leu	–	CCU	Pro	–	CGU	Arg	–	CAU	His
CUC	Leu	–	CCC	Pro	–	CGC	Arg	–	CAC	His
CUA	Leu	–	CCA	Pro	–	CGA	Arg	–	CAA	Gln
CUG	Leu	–	CCG	Pro	–	CGG	Arg	–	CAG	Gln
<hr/>										
AUU	Ile	–	ACU	Thr	–	AGU	Ser	–	AAU	Asn
AUC	Ile	–	ACC	Thr	–	AGC	Ser	–	AAC	Asn
AUA	Met	–	ACA	Thr	–	AGA	Arg	–	AAA	Lys
<b>AUG</b>	Met	–	ACG	Thr	–	AGG	Arg	–	AAG	Lys
<b>(és kezdő)</b>										
<hr/>										
GUU	Val	–	GCU	Ala	–	GGU	Gly	–	GAU	Asp
GUC	Val	–	GCC	Ala	–	GGC	Gly	–	GAC	Asp
GUA	Val	–	GCA	Ala	–	GGA	Gly	–	GAA	Glu
<u>GUG</u>	<u>Val</u>	<u>–</u>	<u>GCG</u>	<u>Ala</u>	<u>–</u>	<u>GGG</u>	<u>Gly</u>	<u>–</u>	<u>GAG</u>	<u>Glu</u>

**12. ábra:** A nagybetűs oszlopok jelentik a *kódszavakat* (tripletek, codonok). A mellettük levő oszlopokban a tripletek által kódolt *aminosavak* neveinek három-betűs rövidítései vannak feltüntetve. A *kezdő- és a stop-jelként* szereplő tripleteket vastagítással emeltük ki. – A triptofánt egyetlen triplet kódolja, másik véglet pedig a 6 triplet (arginin, leucin és szerin aminosavaknál). A 4-tripletes aminosavaknál (prolin, threonin, valin, alanin és glicin) jól megfigyelhető, hogy a tripletben a 3. hely „lötyög”, más szóval mindegy, hogy a 3. helyen milyen betűjel fordul elő.

**Ha megismertük egy élőlény genomjának a jelsorrendjét, akkor már mindent tudunk arról az élőlényről?**

Bár a jelsorrend (szekvencia) megállapítása nagyon fontos lépés egy élőlény megismerése szempontjából, ebből azonban még távolról sem tudunk meg mindent. A genetikai információknak ui. van egy *széles, rejtett rétege*. Egy gén jelsorrendje alapján fel tudjuk ugyan írni a kódolt fehérje aminosav-sorrendjét, de nem tudjuk megmondani, hogy ez a fehérje milyen enzim-aktivitással rendelkezik vagy hogy milyen más fehérjékkel lép kölcsönhatásba. Ugyanaz a helyzet, mintha szétszednénk a számítógépet, és a 0 és 1 jelek egymásutánjának megállapítása után megpróbálnánk kideríteni az egyes jelcsoportok jelentését.

A gén jelsorrendjének és a fehérje funkciójának összefüggését hosszan tartó *kísérletes munkával* lehet kideríteni. A már tisztázott összefüggések viszont segítenek a többé-kevésbé hasonló összefüggések megfejtésénél.

### Hogyan lehetséges, hogy egy gén többféle fehérjét is kódol?

A magasabb-rendű élőlényekben a legtöbb messenger *szabás-varrásnak van alávetve*, amit enzim-működésű RNS-molekulák (ribozimek) végeznek. Ezek a messenger-szál egyes részeit kivágják, eltávolítják, miközben a szál folytonossága megmarad. A szabás/varrás különbségei más-más messengert eredményeznek, amelyek aztán más-más, de egymással rokon fehérjék szintézisét irányítják.

### Hány gén és hány fehérje fordul elő az egyes élőlényekben?

A *baktériumok* nem képesek kezelni a nagyméretű DNS-molekulákat, ezért ritkán van 200-nál több génjük. Ezt úgy tudják kompenzálni, hogy több baktérium-faj összedolgozik egymással. (Nemcsak rivalizálnak egymással.)

*Emberben a fehérjék* számát nehéz megállapítani, *kb. százezerre* becsülik. Génből viszont ennél jóval kevesebb van, *20,5 ezer*. A fejlettebb élőlények sejtjei általában több DNS-t és több gént tartalmaznak, mint a kevésbé fejlettek, de sokféle kivétel is előfordul. A humán genom összesen *3,1 milliárd* bp nagyságú.

### Mi az a nem-kódoló DNS?

Fehérjét kizárólag a gének kódolnak (a messenger közvetítésével). Egyes géneken kívüli DNS-szakaszoknak *meghatározott jelsorrendjük* és fontos *szabályozási funkciójuk* van, de a sejt ezt nem fordítja le az aminosavak nyelvére, tehát ez nem jelent kódolást. Megint más DNS-szakaszoknak semmilyen jelentőségük sincs: ez a *szemét- vagy hulladék-DNS* (angolul *junk-DNA*). Egy részük régmúlt időkből visszamaradt „DNS-kövelet”, más részük pedig „parazita-DNS-nek” tekinthető.

### Mik azok az RNS-gének?

Ezek a gének is DNS-ből vannak, de róluk nem messenger RNS-ek, hanem *másféle funkciójú RNS-ek íródnak át*. Más szóval az RNS-gének nem kódolnak fehérjét. Ez a néhány száz gén is fontos, de másként, mint a többi.

## 7. Az aminosavaktól a fehérjéig és onnan a tulajdonságig

### Azonos-e a fehérje a polipeptid-lánccal?

Csak a legegyszerűbb esetekben. A legtöbb fehérje végleges formájának kialakulásához még más is kell, amint arról még szó lesz.

### Hogyan készül el a polipeptid-lánc?

Ez egy bonyolult, energia-igényes folyamat. Kell hozzá egy „*munkasztal*”, amit úgy hívunk, hogy *riboszóma*. Minden peptid-kötés kialakulásakor a messenger egy triplettel elmozdul a riboszómához képest, a polipeptid-lánc pedig egy aminosavval meghosszabbodik.

A riboszómákkal egy olyan rendszer is együttműködik (enzimek és ún. transzfer-RNS-ek), amely egyaránt *képes a tripletok felismerésére és az egyes aminosavak megkülönböztetésére*.

### Hogyan formálódik a fehérje molekulák alakja?

A növekvő polipeptid-lánc *letekeredik* a riboszómáról. *Alakját az aminosav oldalláncok határozzák meg.* A polipeptid-lánc egyes részei spirál formába csavarodnak (alfa-helix), de ennek semmi köze sincs a DNS dupla-helixéhez.

A magasabbrendű élőlényekben a riboszómáról való felszabadulás után *további változások* történhetnek, amit a már korábban meglevő enzimek végeznek el. Egyes enzimek lehasíthatják a kezdő aminosavat vagy más „felesleges” részeket. Más enzimek megváltoztatnak egyes aminosav oldalláncokat, ezért egyes fehérjékben újabb, másféle aminosavakat is találunk. Megint más enzimek különféle molekulákat kapcsolhatnak a fehérjékhez, például foszfátot a kazeinhez vagy szénhidrát-oldalláncot a glikoproteinekhez. A strukturális fehérjék pedig összekapcsolódnak egymással (kollagén, elasztin, keratin).

### Az eddigiekben eljutottunk a géntől a fehérjéig. De hogyan határozzák meg a fehérjék a tulajdonságokat?

A különböző fehérjék esetén más-más választ kellene adnunk. A helyzet még tovább bonyolódik azáltal, hogy a fehérjék „*összedolgoznak*” egymással: együttesen, illetve más, nem-fehérje molekulákkal együtt sejteket, szöveteket, szerveket alakítanak ki.

## 8. A gének szabályozása

### Mit jelent a „gén-működés”, a „gén-aktivitás”?

*A gén akkor működik, amikor jelsorrendje a messenger RNS-re íródik át,* amit a *transzkriptáz* enzim végez. (Teljes nevén: DNS-től függő RNS-polimeráz.) Az enzim végigmegy a gén elejétől a végéig, miközben a messenger egyre hosszabbá válik. Az enzim haladása közben a gén elején egy újabb messenger szintézise is megindulhat. Az aktívabb géneken többször indulnak el az enzimek.

### Vannak szabályozás nélküli gének?

Igen. -- A baktériumok „háztartási” génjei folyamatosan, egyenletesen működnek, amíg tart a tápanyag-forrás. Az „*alvó gének*” szabályozási okokból nem működnek, az *úlgének* (pszeudo-gének) pedig már nem is képesek működni.

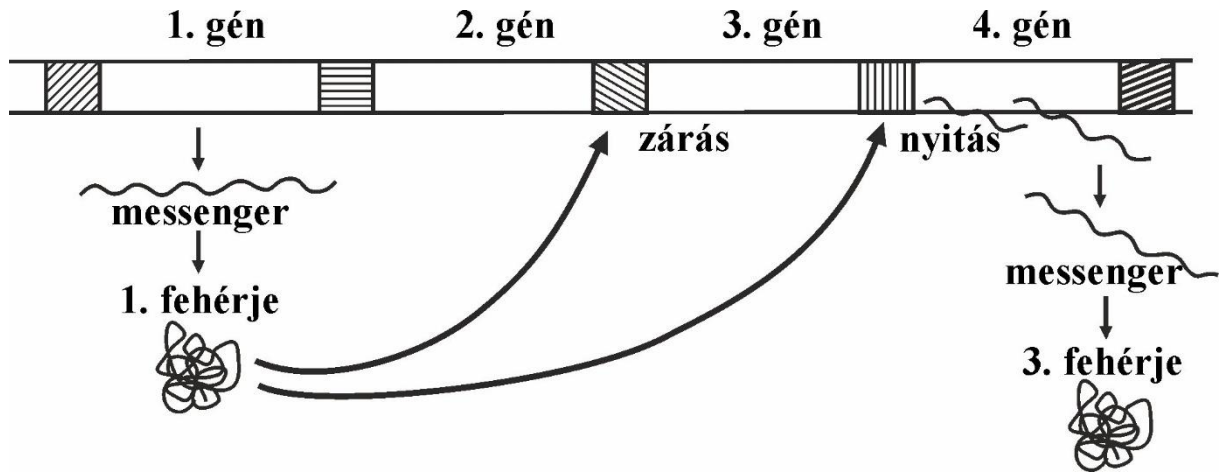
### Van-e kapcsolat az egyes gének között?

Igen, de nem mindig. A gének közötti kapcsolatot *fehérjék teremtik meg.* Más szóval *a fehérjék visszahatnak a DNS-re, a géneket is fehérjék működtetik.*

### Mi szükséges a gének szabályozásához?

Ha a sötét szobában fel akarjuk gyújtani a villanyt, szükség van egy villanykapcsolóra és egy kézre. Ehhez hasonlóan a gén mellett is van egy vagy több *génkapcsoló*, amiket a rájuk tapadó fehérjék nyitnak vagy zárnak (13. ábra).





**13. ábra:** A **genetikai hálózatok** kialakulásának egyszerűsített modellje. Az egyes gének a szabályozott géncapcsolók (promóterek) mellett helyezkednek el. Az ábra 1. génje egy szabályozó fehérjét (un. transzkripciós faktort) kódol, amelyik a géncapcsolók közvetítésével nyitni vagy zárni képes más géneket.

### Mi az a géncapcsoló?

A **promóter** (géncapcsoló) egy rövid DNS-szakasz, többnyire a szabályozott gén előtt helyezkedik el. A rátapadó fehérjével együttesen indítják el a transzkriptáz enzimet a génen.

A különböző jelsorrendű promóterekre más-más fehérjék képesek tapadni. Ezeket a fehérjéket összefoglalóan **transzkripciós faktoroknak** hívjuk. Emberben mintegy 1500 van belőlük. Ugyanaz a transzkripciós faktor több gént is bekapcsolhat, míg más géneket kikapcsol.

### Mi az a genetikai program?

A magasabbrendű élőlényekben a fehérjék által funkcionálisan összekötött gének **modulrendszerű gén-hálózatokat** képeznek, ezek működésének időbeli lefutása a **genetikai program**. Más-más genetikai program fut le az embrionális-, a magzati- és a szoptás-korban, a pubertás és a terhesség során, valamint az öregedés idején. Alprogramok futnak az egyes szövetekben és sejttípusokban.

### Mindent a génjeink határoznak meg?

A genetikai információ a „jeleknek” egy alapvetően **stabil, merev sorrendje, az általa vezérelt élő szervezet viszont egy nagyon is rugalmas, alkalmazkodóképes** rendszert alkot, amely választ tud adni az egyes környezeti hatásokra, sőt emlékezésre, tanulásra is képes. Az élő szervezetben a genom tehát nem határoz meg mindent, a környezet is formál minket. Más szóval **a genom egy olyan „gyurmát” biztosít, amelynek finomabb formálását a környezet végzi el.** Ez különösen érvényes az idegrendszerre.

A genom adta lehetőségek csak egy **megengedő környezetben realizálódhatnak**, ugyanakkor **a genom határt is szab** a képességek kifejlődésének. **A genom és a környezet egyaránt fontos**, hatásuk csak szélsőséges esetekben választható el egymástól.

### Hogyan hat a környezet a gének aktivitására?

A magasabbrendű élőlények sokféle szinten és módon alkalmazkodnak a környezethez. A génaktivitás környezeti szabályozása többnyire a neurohormonális rendszer és a transzkripciós faktorok együttesének közvetítésével történik. Sokféleképpen.

## 9. A kromoszómák

### Hány DNS-duplaszát találunk a sejtben?

A *baktériumokban* egyetlen vagy legalábbis kisszámú *DNS-karika* található. Néha ezt is kromoszómának nevezik, bár ez jelentősen eltér a klasszikus kromoszómák alakjától.

A *magasabbrendű élőlények* sejtjeiben a genom nagyobb egységekre van feldarabolva. Ezeket a (nem-körkörös) darabokat a rájuk tapadó RNS-sel és fehérjével együtt *kromoszómának* nevezzük, tömörödött állapotban is és fellazulva is.

A kromoszómában egymással párhuzamosan kisszámú DNS-duplaszát található, esetleg csak egy.

### Mit jelent a „kromoszóma” szó?

Több mint száz évvel ezelőtt a kutatók egyes megfestett sejtekben mikroszkópikus testecskéket figyeltek meg (görögül króma = szín, szóma = test).

### Miért nem látunk minden sejtben kromoszómát?

A kromoszómák minden sejtben jelen vannak, de csak a sejtsztódás (mitózis) idején *tömörödnek* össze és veszik fel jellegzetes alakjukat. Ezek az ún. *mitotikus kromoszómák* ideiglenesen szüneteltetik működésüket.

### Hogyan határozzák meg nemünket a kromoszómák?

Az *X- és az Y*-jelzésű kromoszómák határozzák meg nemünket. A *nők* sejtjeiben *két X*-kromoszómát találunk, de közülük az egyik összetömörödik, *inaktíválódik*. Ez védi ki a géndózis hatást. Hogy melyik inaktíválódik, az véletlenszerűen történik.

*Férfiakban* az X-kromoszómához *egy Y is társul*. Ez utóbbi hordozza azt a néhány gént, ami a férfit férfivá teszi. Ez egy genetikai többlet jelent, de nem valamiféle értéktöbblet.

### Mik azok az autoszómák?

Így nevezzük az összes olyan kromoszómát, amelyik nem nemi-kromoszóma.

### A kromoszómák miért fordulnak elő párosával?

A kromoszóma-párok egyik tagját az apától, a másikat az anyától örökljük. Két kivétel van. Az Y-kromoszómának nincsen párja, és az *apai ágon* öröklődik. A másik kivétel a mitochondriumok genetikai anyaga (emberben 27 gén), ami *anyai ágon* öröklődik.

### Hány kromoszómánk van?

Az *emberben 23 kromoszóma-pár* fordul elő, ehhez jön még a páratlan Y-kromoszóma. Az autoszómák 1-től 22-ig kaptak számot. A nemi-kromoszómák nincsenek számozva.

## 10. A mutáció

### Mi az a populáció?

Az ugyanabban a térségben egyidejűleg élő, azonos fajhoz tartozó egyedeket nevezzük populációnak.

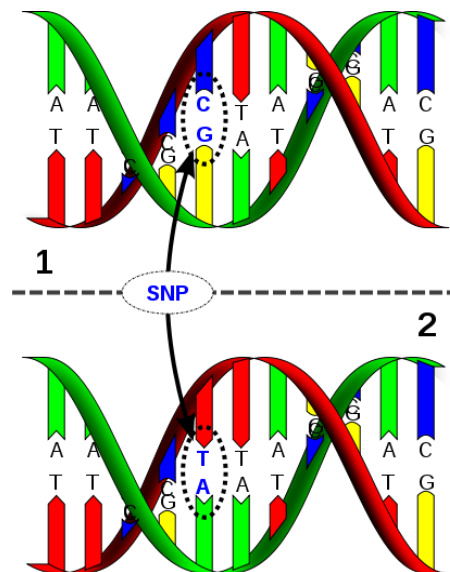
### Megváltozhat-e az öröklési anyag?

Igen. A DNS ki van téve kémiai és sugárzási hatásoknak, de másolási hibák is történhetnek. *A DNS jelsorrendjének megváltozását mutációnak nevezük* (14. ábra). A mutációk folyamatosan keletkeznek, de genetikai következményei csak az ivarsejtekben történő mutációknak vannak. A legtöbb mutációt a sejt enzimeit javítják, vagy kisselektálódnak, a maradék viszont összegyűlik, és az évezredek, évmilliók során jelentősen átalakítja az eredeti genetikai anyagot.

### Mi az a pontmutáció?

Ez a lehető *legkisebb mutáció*: a négyféle, (A, T, G, C) jel közül egynek a megváltozása egyetlen helyen. A változás során *nem keletkeznek újfajta jelek*, mert az ilyet a hibajavító enzimek felismerik, kivágják és a másik DNS-szál alapján pótolják.

A mutációk jelentős része a keletkezés után hamarosan kisselektálódik, egy másik részük viszont elterjed a populációban. Ha az elterjedés 1 %-nál nagyobb, akkor új nevet kap: polimorfizmus vagy *sznip* (SNP).



**14. ábra: Egyetlen jelpárban való eltérés két DNS-molekula között.** Az eredeti DNS-hez képest *mutáció* történt. A lehető legkisebb mutációt *pontmutációnak* nevezük. Ha a pontmutáció előfordulási aránya 1 %-nál nagyobb a populációban, akkor új nevet kap: *sznip* (SNP). (Single nucleotide polymorphism, Wikipedia).

### Milyen mutációk fordulhatnak elő?

A genetikai anyag mutációi jól illusztrálhatók az írott szövegben ejtett hibákkal, az ABC betűit használva:

cipő → cipó (másféle értelmű, misszensz)

cipő → cipi (értelmetlen, nonszensz)

cipő → ciő (kihagyás, deléció)

cipő → cipeő (beszúrás, inszerció)

cipő → öpic (megfordulás, inverzió; egyben átkerül az ellentétes DNS-szállra)

cipő → cipőcipő (kettőződés, duplikáció)

cipőzár → cipzár (egybeolvadás a szomszédal, új értelmet nyerve)

### Milyen hatással lehet a mutáció a kódolt tulajdonságra?

Az eredmény többféle lehet. Az egyik lehetőség, hogy a *génben* történő mutáció defektes gént eredményez, más szóval defektes fehérje keletkezik vagy semmilyen fehérje sem.

Mutáció nem csak a génben történhet, hanem *a szabályozó funkciójú DNS-szakaszokban* is (lásd promóter). Ennek következtében a gén gyengébben vagy erősebben fog működni.

A mutáció azonban *nem mindig* hat a tulajdonságra. Például:

Ha a mutáció valamelyik testi-sejtben történik (olyan sejtben, amelyik nem ivarsejt), akkor nem vesszük észre és nem is jut át a következő generációra.

Ha a hulladék-DNS-ben történik mutáció.

Ha ugyanazt az aminosavat kódoló tripletek alakulnak át egymásba.

Ha a mutáció a fehérjének a működést nem befolyásoló részét érinti.

Ha az új aminosav helyettesíteni tudja az előzőt a fehérje működése során.

*Összefoglalva: A biológiai rendszerek „zajosak”, más szóval ugyanaz a funkció többféle jelsorrenddel is megvalósítható, de nem akármilyen jelsorrenddel. – Ha a mutáció a DNS-nek egy „stratégiai helyén” történik, akár halálos (letális) is lehet, ritka szerencsés esetben pedig egy további evolúciós fejlődés kiinduló pontjává válik.*

### Mi az a „fejlődés”?

Ezt a szót többféle értelemben szoktuk használni. Az *egyedfejlődés* (*ontogenezis*) a termékenyüléstől a halálig tart. Az *evolúció* (*törzsfjlődés*) az élőlények populációinak *generációkon átívelő*, lassú változását jelenti, miközben új fajok is kialakulhatnak, míg mások esetleg kihalnak. A környezetünkben megfigyelhető gazdasági, műszaki, kulturális és társadalmi fejlődésnek viszont nincs közvetlen kapcsolata a genetikával.

### Az öregedés is genetikai alapon nyugszik?

Igen. Az öregedés üteme és az egyes fajok *várható élettartama genetikailag meghatározott*. A változatlan populáció nem képes megfelelően alkalmazkodni a környezet változásaihoz és egyszerre csak *összeomlik*. *Az örök életet nem az egyén célozza meg, hanem a folyamatosan megújuló populáció, illetve az élővilág egésze.*

## 11. A genetikai rekombináció

### Mire jó a genetikai rekombináció?

A túlélés szempontjából pozitív hatású gének kombinálódása szelektív előnyt nyújt az új egyednek.

A vírusoknál akkor történhet meg, amikor két különböző vírus fertőzi meg ugyanazt a sejtet. Előfordul a baktériumoknál is, de a legfejlettebb formája az *ivaros szaporodás*.

### Termékenyüléskor a teljes apai és anyai genom összegeződik?

Nem. Az ivarsejtek utolsó osztódásakor (*meiosis*) ui. a kromoszóma-szám megfeleződik, még pedig úgy, hogy a kromoszóma-pároknak csak az egyik tagja marad meg. Termékenyüléskor nem többlet keletkezik, hanem az eredeti, un. *diploid* állapot áll vissza.

### Mik azok az allélpárok?

A magasabbrendű élőlényekben nemcsak a kromoszómákat lehet párba állítani, hanem a bennük levő géneket is. Egy adott kromoszóma-helyen (*lókuszon*) levő *anyai és apai eredetű gén-változatok allélpárokat alkotnak*. Mivel a gének több ezer helyből (bázispárból) állnak, az allélpárok két tagja között gyakran előfordul néhány apró eltérés (*heterozigóta* állapot). Ha nincs eltérés, akkor *homozigóta* állapotról beszélünk.

### Ki volt Gregor Mendel?

*Mendel* a brno-i kolostor apátja volt. Mi könnyebben ki tudjuk mondani a németes Brünn névváltozatot. -- Fiatal korában Mendel Bécsben fizikát tanult, és az ott elsajátított szemlélettel értékelte ki a borsóval végzett keresztezési kísérleteit. A statisztikus szemléletet is ő vezette be a genetikába. Sikereit néhány szerencsés választás is segítette: A borsó önbeporzó növény, ezért könnyen lehetett *homozigóta* „vonalakat” előállítani belőlük a kísérletekhez. Hét-féle tulajdonságpárt vizsgált a borsónövényeken, mint amilyen pl. a borsóvirág színe vagy a borsószem alakja. Szerencséjére ezek *egy-génes tulajdonságok* voltak. Magát a munkát a kertész végezte, Mendel irányításával.

Mendel legfontosabb felfedezése az volt, hogy az öröklődés nem valami egységes egész átvitelével történik, hanem *valamiféle „csomagok” formájában*. Ezeket a „csomagokat” *géneknek nevezte el*, de még sok időnek kellett eltelnie, mire sikerült a gének kémiai természetét kideríteni.

Eredményeit Mendel egy másodrendű tudományos folyóiratban publikálta, és senki sem hederített rá. Jóval halála után fedezték fel újra a genetika alapvető törvényeit, közben megtalálták Mendel elfeledett írását is.

### Hatással van-e egymásra az allél-pár két tagja a tulajdonságok szintjén?

Igen. Ha egy egyed az egyik szülőtől defektes („a”) gént kap (pl. a kódolt enzim nem működik), akkor ezt pótolhatja a másik szülőtől kapott normál („A”) gén. Ebben az esetben az „A” *domináns* lesz a *recesszív* allélpárjával („a”) szemben.

Mendel kísérleteiben a borsóvirág bíbor színe domináns volt a fehérrel szemben. Két homozigóta egyed keresztezésekor az első (F1) nemzedékben csak egyetlen kombináció-féleség fordulhatott elő:  $AA \times aa \rightarrow Aa, Aa, Aa, Aa$ . Vagyis a keresztezett borsó virágai egyöntetűen bíbor színűek voltak. (Mendel 1. törvénye, *az uniformitás törvénye*.)

Mendel a megjelenő, észlelhető tulajdonságot nevezte el *fenotípusnak*, és megkülönböztette az emögött meghúzódó *genotípust*. A kettő különbsége még inkább szembetűnik az ezt követő kísérletben.

Amikor Mendel az első (F1) nemzedéket egymással keresztezte, a második (F2) utódnemzedékben 25 %-ban újra megjelent a korábban elfedett recesszív tulajdonság (fehér virág):  $Aa \times Aa \rightarrow AA, Aa, Aa, aa$ . (2. *A szegregáció törvénye*.) Úgy is meg lehet fogalmazni, hogy a 2. utódnemzedékben újra megjelenhetnek rejtett nagyszülői

tulajdonságok. -- A véletlenek zavaró hatása miatt azonban csak nagyobb egyedszámokkal jön ki pontosan a 75-25 %-os arány.

### Hatással vannak-e egymásra a különböző helyeken (lokuszokon) levő allélpárok?

Mendel úgy tapasztalta, hogy *a különböző tulajdonságok egymástól függetlenül öröklődnek.* (Szabad kombinálódás szabálya.) Jóval később azonban bebizonyosodott, hogy ha két gén ugyanazon kromoszómán egymáshoz nagyon közel helyezkedik el, akkor együttesen öröklődnek (*kapcsoltság, linkage*), tehát nem függetlenek egymástól.

### Hol vannak a mendeli törvények határai?

Mendel eredményei kiállták ugyan az idő próbáját, de mivel kísérleti rendszere a lehető legegyszerűbb volt, a komplex tulajdonságok öröklésének magyarázatára a mendeli törvények nem elegendőek. Tulajdonságaink nagy többségét ui. nem egy-egy gén kódolja, hanem szabályozással ellátott géncsoportok. Ettől függetlenül is előfordulnak „nem-mendelező” tulajdonságok.

### Miben különbözik a meiózis a mitózistól?

A *mitózis* a sejtciklusnak (aránylag rövid) osztódási fázisa. A korábban megkettőződött genetikai anyag eközben kettéválik.

A *meiózis az ivarsejtek érésekor* történő két egymásutáni sejtosztódás. A genetikai anyaggal kétféle dolog történik: Először az (apai és anyai eredetű) homológ kromoszómák egyes részei kicserélődnek egymással (*crossing over*), aztán pedig a kétszeres (*diploid*) kromoszóma-garnitúra a felére (*haploid*) csökken.

A végeredmény az, hogy genetikai anyagunk *minden egyes generáció-váltás során összekeveredik.* Ez azzal az előnnyel jár, hogy egy a szelekció szempontjából pozitív gén könnyebben elterjedhet a populációban.

### A kromoszóma-részek kicserélődése félbe vágthat-e egyes géneket?

Azért nem, mert a csere csak meghatározott pontokon történhet meg. A gének egy kisebb csoportja együttesen szokott átkerülni a másik kromoszómára.

## 12. Az evolúció

### Létezik-e evolúció?

*Az evolúció az egyik legjobban, legsokoldalúbban bizonyított természeti törvény,* viszont környezetünkben nehéz észrevenni, és ismeretének nincsenek meg a kulturális gyökerei.

Az evolúció létezése *kísérletileg jól igazolható* egyes gyorsan szaporodó élőlényekkel, például baktériumokkal. Az élővilág hosszú-távú változásai csakis az evolúcióval értelmezhetőek, tagadása esetén a legkülönbözőbb ellentmondásokba keveredünk.

### Melyek az evolúció feltételei?

Az evolúció életjelenség. Ha egy populációban jelen van (1) a *szaporodás*, (2) a *genetikai heterogenitás* és (3) *szelekciós nyomásnak van kitéve*, akkor az evolúció beindul, le sem állítható. Az evolúció hosszú-távú folyamat, egyetlen egyedre vagy egyetlen generációra vonatkoztatni értelmetlen lenne.

A műszaki fejlesztések mutatnak ugyan bizonyos hasonlóságokat az evolúcióval, viszont alapvető különbség, hogy a gépek és a műszerek nem képesek maguktól szaporodni.

### **Milyen összefüggés van a mutáció és a szelekció között?**

Az ivarsejtek genetikai anyagában bekövetkező *mutációk képezik az evolúció „nyersanyagát”*. Az *evolúció irányát viszont a természetes szelekció szabja meg* azáltal, hogy a genomot folyamatosan a változó környezethez igazítja. *A mutációk többsége káros és kiszelektálódik, de egy nagyon kis hányaduk elterjed és az élővilág további fejlődésének kiinduló pontjává válik*. Léteznek neutrális mutációk is, amikre a környezet nincs hatással.

A természetes és mesterséges szelekció szerepét Darwin fedezte fel, anélkül, hogy tudott volna a gének létezéséről.

### **Mi az a fitness?**

Darwintól származik az a leegyszerűsített megfogalmazás, hogy *„alkalmazkodj vagy pusztulj!”* („*Adapt or perish!*”) A szelekció azonban csak szélsőséges esetekben érvényesül ilyen élesen. A legtöbbször „statisztikusan” működik. Erre szolgál a *fitness* fogalma, amit életrevalósággal vagy eredményességgel lehetne lefordítani. Ez azt fejezi ki, hogy *az egyed milyen mértékben vesz részt a következő generáció reprodukálásában*. Baktériumoknál a kevésbé „fitt”, a környezethez gyengébben alkalmazkodó törzset társai gyorsan túlszaporodják vagy kiszorítják. A magasabbrendű élőlényeknél is ugyanez történik, de lassabban és bonyolultabban.

### **Képes-e a környezet a genetikai anyag megváltoztatására?**

Már korábban szó volt arról, hogy *a környezet képes módosítani a gének aktivitását*, de ez *nem változtatja meg a jelsorrendet*.

A környezet hatására elpusztulhat az élőlény a benne levő genetikai anyaggal együtt. A kozmikus sugárzás és a környezeti radioaktív sugárzás mutációkat idézhet elő. Ha viszont eltekintünk az ilyen szélsőséges esetektől, kimondhatjuk, hogy *a környezet nincs hatással a DNS jelsorrendjére (a genotípusra)*. A környezettel való kapcsolat *a tulajdonságok szintjén (fenotípus)* valósul meg: például úgy, hogy el tudunk-e futni a pitbull elől. Ha az ilyen helyzet többször előfordul, akkor a tehetséges futók szelekciós előnyben részesülnek, amit aztán átörökítenek a következő generációkra. Mivel a fenotípus mögött mindig ott rejtőzik a genotípus, a környezet *a szelekció közvetítésével* befolyásolja egyes genetikai variánsok előfordulási gyakoriságát a populációban. Más szóval *a szelekció a tulajdonságok (a fenotípus) szintjén működik*, de közvetve mindig hatással van a populáció genotípusára is. A környezet fogja eldönteni, hogy melyik gén-variáns lesz hasznos vagy káros. A környezet változásával ez akár meg is fordulhat, például egy genetikai variáns hasznos lehet a téli hidegben, ugyanakkor káros lehet a nyári kánikulában.

### **Lehet-e a DNS jelsorrendje alapján megszerezni az élővilágot?**

Igen, és ez a megszerezés segít kijavítani a korábbi rendszertan egyes hibáit.

### **A DNS mennyisége arányos-e az élőlények fejlettségével?**

Az élőlények fejlettségének nincsen megbízható mértékszám, a bonyolultabb szervezeteket szoktuk fejlettebbeknek tekinteni.

A magasabbrendű élőlényekben a „hulladék-DNS” vagy „szemét-DNS” teszi ki a DNS zömét. Gyakran az egymással közeli rokon fajok is nagyon különböző DNS-mennyiséget hordoznak.

### **Arányos-e a gének száma az élőlények fejlettségével?**

A legegyszerűbb vírus csupán 3 gént tartalmaz. A *baktériumok* evolúciójában az új gének megjelenése volt az egyik legfontosabb mozzanat. Kb. 2000 gén felett viszont a baktériumoknak már nehézségeik vannak (vagy lennének) a DNS kezelésével.

*A gerincesek megjelenésétől az emberig már alig nőtt a gének száma.* A magasabbrendű élőlények evolúciója során új gének helyett *a meglevő genetikai hálózatok épülnek át*. Más szóval a már meglevő elemek közötti összefüggések módosulnak, ahogy a kártyák összekeverésével is különféle lap-leosztásokat érhetünk el.

### **Mik azok a „konzervatív gének”?**

Ezek a gének alig változtak a sejtmagvas egysejtűektől az emberig. Minden mutációjuk fontos funkciók elvesztésével járna, mutációik ezért mindig kisselektálódtak.

### **Mik azok a homológ gének?**

A homológ gén-csoportok jelsorrendjei több-kevesebb hasonlóságot mutatnak, minek alapján feltételezhető, hogy közös gén-őstől származnak.

**Az agresszív egyedek minden tekintetben előnyben vannak szelídebb társaikkal szemben. De akkor miért nem válik mindegyik faj extrém agresszívvá?**

*A szelekció nemcsak az egyének, hanem a csoportok szintjén is működik.* A sok agresszív egyedet tartalmazó csoportok hajlamosak a belső konfliktusokra és a szétesésre. Hosszú távon azok a csoportok maradnak fenn, ahol jobb az együttműködés, és amelyek kontrollálni képesek belső konfliktusaikat.

### **„Intelligens tervezés” irányítja-e az evolúciót?**

Az élőlények evolúciója *sokféle hibával, zsákutcával, kihalással* járt együtt, ami *egy nagyon is „unintelligens tervezést” tételez fel*. Valójában sok milliárdnyi apró változtatás és ezt követő kipróbálás történt (*trial and error*). A mérnökök is így dolgoznak, de ők már előzetesen ki tudják zárni a sikertelennek látszó próbálkozások legnagyobb részét. Az élővilágnak viszont rengeteg ideje volt.

## **13. A humán evolúció**

**Hogyan lehet összehasonlítani egymással a különböző fajok genomjait, amikor egyetlen faj sem teljesen homogén genetikailag?**

Erre szolgál az egyes fajokra jellemző *referencia genom*, amit több genom összegezésével alakítanak ki.

### **Mikor emelkedett ki az ember az állatvilágból?**



A csimpánzzal közös ősünk utoljára kb. 6 millió évvel ezelőtt élt Afrikában. Téves megfogalmazás, hogy a csimpánztól származunk, hiszen a humán és a csimpánz-vonal is sokat változott az elágazódás óta. Mindenesetre a csimpánz a legközelebbi állati rokonunk.

### **Mennyiben hasonlít egymásra az ember és a csimpánz genomja?**

Bár az ember és a csimpánz már ránézésre is nagyon különbözik egymástól, és a csimpánznak egy kromoszóma-párral többje van, mint az embernek, ennek ellenére DNS-ük legnagyobb részének *jelsorrendje párhuzamba állítható* egymással. Ez a rész majdnem 99 %-ban azonos a két faj között. Az elszórt, apró eltérések száma még így is mintegy 35 milliót tesz ki. – Ezen kívül előfordul mintegy 5 millió átrendeződés is. Ezt is figyelembe véve **a két faj közötti jelsorrend azonosság 95-96 % körüli.**

Speciálisan humánnak tekinthető fehérje alig fordul elő. Viszont el is veszítettünk néhány gént, elsősorban olyanokat, amelyek a szaglással összefüggő fehérjéket kódolnak. Egyébként a két faj fehérjéi vagy azonosak, vagy csak 1-2 aminosavban különböznek egymástól. (Egy átlagos fehérjében több száz aminosavat találunk.)

### **Tükröződik-e az emberiség felemelkedése a genomunkban?**

A jelsorrend változásainak legnagyobb része olyan „*háttérzaj*”, amely semmilyen hatással sincs a tulajdonságokra (vagyis a fenotípusra). A kutatók azokat a mutációkat próbálják azonosítani, amelyek az emberiséget kiemelték az állatvilágból és *a világ urává tették*. Egy gén vagy egy szabályozó rész „*stratégiai helyén*” *bekövetkezett pontmutáció* sorsdöntő hatású lehet. Ilyenek voltak például a központi idegrendszer növekedését és „huzalozottságát” elősegítő mutációk. Azonosítottak továbbá egy egyetlen aminosav-cserét előidéző pontmutációt is, ami az emberi *hangképzést és beszédképességet* segíti elő. A *kommunikáció* ezt követő fejlődése aztán döntő hatással lehetett az emberi kooperáció és társadalom kialakulására. A genetikai hálózatok evolúciós átépülésének kiderítése ennél sokkal nehezebb feladatot jelent.

### **Milyen átmeneti formákon keresztül alakult ki a modern ember, a *Homo sapiens*?**

A *majomember, előember, ősember* sorozat mindegyik tagja a már kihalt fajok több csoportját foglalja magába. Valószínűleg nem létezik egy egyenes leszármazási vonal. A különböző térségekben más-más irányban haladt az evolúció, és az egymással kereszteződő csoportok összehozták pozitív genetikai elemeiket.

### **Hol alakult ki a modern ember?**

Minden jel szerint *Afrikában*. Az ősember kis csoportjai kb. 200 ezer évvel ezelőtről kezdődően kerültek át több hullámban a Közel-Keletre, de az első hullámoknak kevés nyoma maradt. A Közel-Keletről az ember-csoportok szétvándoroltak a Földgolyó minden lakható részére. Később jelentős visszavándorlás is történt, elsősorban Észak-Afrikába.

### **Az Afrikából kivándorló embercsoportok milyen rokon fajokkal találkoztak Euráziában?**

A primitívebb előembereket a megérkező ősember-fajok egyszerűen kiszorították vagy elpusztították.

A modern ember őse (*Homo sapiens sapiens*) a Közel-Keleten hosszabb időn át versenytársa volt a Neandervölgyinek nevezett humán alfajnak (*Homo sapiens neanderthalensis*). Genomjaik összehasonlítása alapján a kutatók azt a következtetést vonták

le, hogy ez a két alfaj többször is kereszteződött egymással. Az ezutáni szelekció során a Neandervölgyi genom legnagyobb része kiszelektálódott a modern emberből. Főként az immunitással és a hideg-tűréssel kapcsolatos gén-variánsok maradtak meg.

Kevésbé ismert a dél-szibériai *gyenyiszovai* (angolul *Denisovan*) humán alfaj. Ebből is került át néhány gén a modern emberbe.

### **Megállt-e az evolúció az emberi társadalom kialakulásakor?**

Az állatvilágból kiemelkedő ember *társadalmi lényé vált, de biológiai tulajdonságait is megtartotta*. Az emberré válás során az evolúció még jelentősen *fel is gyorsult*, bár ezt a véleményt többen is vitatják. Az emberiség jelenleg többféle irányban szelektálódik, és ennek megfelelően *az evolúció is különböző irányokat vesz fel*.

### **Merre viszi az evolúció az emberi társadalmat?**

Az emberré válás során olyan mentális lehetőségek nyíltak meg az emberiség számára, amelyeket még sokáig nem leszünk képesek teljesen kihasználni. *Az emberiség további sikereit már nem az evolúció, hanem szellemi képességeink kihasználása határozza meg*, beleértve az olyan segédeszközöket is, mint a beszéd, az írás és az Internet. Sikerességünk azonban olyan nem-genetikai korlátokba is beleütközik, mint pl. a klímaváltozás.

### **Az emberi fajon belül léteznek-e fajták?**

Az ember esetében a fajta megjelölést a *rassz* (*race*) helyettesíti. A beosztás azonban többféle problémával jár: Ez egy olyan antropológiai fogalom, amelynek genetikai alapjai nem elég szilárdak. Ezen kívül a humán rasszok többnyire nem különülnek el élesen egymástól, ezért sokan *a létezésüket is kétségbe vonják*. A probléma az, hogy a tagadók nem tudtak kitalálni egy ennél jobb beosztást. Az elnevezések sem egységesek: az *europid* rasszt pl. az amerikaiak *kaukázusinak* nevezik.

Az orvosgenetika gyakorlati okokból nem nélkülözheti rasszok szerinti beosztást, ui. egyes betegségek bizonyos rasszokban gyakoribbak vagy csak ott fordulnak elő.

### **Kialakulhatnak-e alfajok az emberi fajon belül?**

Erre még hosszú távon sincs esély, mert az emberek mobilitása egyre nő, ami különböző keveredésekkel is együtt jár.

### **Mennyire homogén az emberi faj genetikailag?**

A válasz attól függ, hogy milyen felbontással vizsgáljuk a humán genomot.

Eltételezve az immunitással kapcsolatos néhány géntől, az emberi faj minden egyede *ugyanazokat a géneket hordozza*. Ez nagymértékű azonosságot jelent, ugyanakkor minden más fajjal szembeni különbséget is. *Ha viszont a mutációkat is figyelembe vesszük, akkor sokféle eltérést találunk* az emberi fajon belül, nemcsak a gének jelsorrendjében, hanem a szabályozó részekben is. A mutációk egy része nemcsak a fizikai tulajdonságokat kódoló részekre terjed ki, pl. a bőrszínre vagy a környezethez való alkalmazkodó képességre (lásd pl. a tibetieket), de a *szellemi tulajdonságokra is*. -- Az azonosságot leginkább az egypetéjű ikrek közelítik meg.

### **Előnyt vagy hátrányt jelent az emberiség genetikai diverzitása?**

A genetikai különbségek elősegíthetik a társadalmi munkamegosztást és lehetőséget teremtenek az előnyös tulajdonságok kombinálódására. Az előnyöket azonban nem mindenki tudja egyformán kihasználni, ami aztán társadalmi feszültségek kiváltója is lehet.

**A társadalmi gondoskodás, a gyengék életben tartása, továbbá az erők fogamzást-gátlása vajon nem okoz-e „elkorcsosulást” az emberiségben?**

A modern ember nem képes akkorát harapni, mint a csimpánz, másféle élelmet igényel és nem tudja a téli hideget úgy elviselni, mint az ősember. Ezt akár *korcsosulásnak* is nevezhetjük. Az emberré válás során azonban *pozitív szelekció ment végbe a szellemi tulajdonságok tekintetében*, és ezáltal lett sikeres az emberiség. Mindezt összevetve elkorcsosulás helyett helyesebb, ha *az emberiség változásáról, átalakulásáról* beszélünk.

**Segíthet-e a genetika a múlt és a jövő megismerésében?**

A természetes szelekció szempontjából neutrális mutációk vizsgálatából következtetni lehet egy adott nép *régmúlt* vándorlásaira és keveredéseire. Alkalmat ad arra is, hogy összevethessük a nyelvrokonságot az etnikai eredettel. Egyes népeknél ez a két tényező jól párhuzamba állítható, míg más népeknél (pl. a magyarságnál) a kettő külön utat járt be.

Az orvostudomány eljutott odáig, hogy bizonyos genetikai elemek kimutatásával alkoholizálásra vagy egyes betegségekre való hajlamot képes korán *megjósolni*.

## 14. Az epigenetika

**Mit jelent az epigenetika?**

*Az epigenetika a genetikai anyagra „rárakódó” olyan kémiai módosulásokat jelent (epi = valamin rajta), amelyek tartósan módosítják a gének működését.*

**Mi a különbség a mutáció, a génszabályozás és az epigenetikai változás között?**

A mutáció változást idéz elő a DNS jelsorrendjében, *az epigenetikai változás során viszont a jelsorrend nem változik*. -- A génszabályozási hatások gyorsak (általában 10 percen belüliek) és könnyen megfordíthatóak. Az *epigenetikai változások* ellenben *tartósak és csak nehezen megfordíthatóak* vagy sehogy sem, továbbá *sejtgenerációkon átívelő memóriával* rendelkezik.

**Hogyan működik az epigenetika?**

Nézzük a legismertebbet! A géneken kívül, a promóterek közelében szokott előfordulni két egymásutáni jel, C és G. (Ezt CpG-nek szokták jelölni, megkülönböztetésül a DNS duplaszálon egymással szemben elhelyezkedő CG párostól.) Egy enzim az itteni C-jelre (citozinra) egy metil-csoportot (–CH<sub>3</sub>) ragaszthat. Megint más fehérjék felismerik a módosított citozint (vagyis a metil-citozint) és összetömörítik az ezt követő DNS-szakaszt, egészen addig, amíg egy elhatároló-jel ezt meg nem állítja. A tömörre vált részeken (heterokromatin) a gének nem tudnak működni.

**Hányféle sejtípus fordul elő szervezetünkben?**

Az emberben *kb. kétszáz-féle sejtípus* található, és ezeken belül sokféle variáns. Úgy néznek ki, *mintha mindegyik külön élőlény lenne*, különböző alakkal, fehérjékkel és funkcióval. Az egymástól eltérő sejtjeink között munkamegosztás működik.

### **Minden sejtünk ugyanazt a genetikai információt hordozza?**

*Alapvetően igen*, de vannak kivételek. Az ivarsejtekben például a genetikai anyag megfelelődik.

### **Nem jelent-e ellentmondást, hogy az azonos genetikai anyag sokféle sejtet hoz létre?**

Az azonos genom azért képes különböző fehérjéket és tulajdonságokat kódolni, mert *a különböző sejtípusokban más-más gének az aktívak*.

Hasonlítsuk a genomot egy „*génzongorához*”, ahol a billentyű-sorozat képviseli a jelsorrendet. A zongorista ugyanazon a zongorán különböző harmóniákat tud megszólaltatni a különböző billentyű-kombinációk aktiválásával.

### **Mi az a sejt differenciálódás?**

A differenciális génaktivitás *kialakulását* nevezzük sejt differenciálódásnak. *A differenciált állapot nagyon stabil, sejtgenerációkon is átível*, viszont korlátozottan megváltozhat más szöveti környezetben vagy sejttenyésztésben.

A sejt differenciálódást az epigenetikai hatások (elsősorban a CpG metilezés) váltják ki, az egyes szövetekre jellemző *genetikai alprogramokat beindítva*, míg másokat lezárva tart.

### **Mi az a terminális differenciálódás?**

A sejtek differenciálódása *több lépésben* történik. A szövetre jellemző funkció megjelenése a végső (terminális) fázisban történik. A legtöbb szövetben ez együtt jár a sejtosztódási képesség elvesztésével. Az osztódó sejtek is „*elkötelezettek*” már egy bizonyos irányban történő további differenciálódásra, és ők pótolják az elhasználdott sejteket.

### **Mi történik a rosszindulatú daganat kialakulásánál?**

Többféle rosszindulatú daganat van. Ráknak a hámsejt eredetű daganatokat hívjuk, de a közbeszédben a többit is így nevezik. A rosszindulatú daganatoknak nem a gyors osztódás a fő jellemzőjük, hanem az osztódás szabályozásának az elromlása. Az ilyen sejtek nem mennek végig a differenciálódás lépésein, ami leállítaná osztódásukat.

### **Öröklődnek-e a szerzett tulajdonságok?**

Az egyénben változásokat hozhat létre az edzés, a gyakorlás, a környezeti tényezőkhez való hozzászokás stb. Az így szerzett tulajdonságok/változások azonban *nem öröklődnek*, hiszen ezek nem okoznak változásokat az ivarsejtek genetikai anyagában. (Lamarck feltevéseit már több mint száz évvel ezelőtt megcáfolták.)

Van viszont egy *látszólagos kivétel*: A *szstresszes* körülmények között tartott egereknél bekövetkező változások egy része az utódokra is átkerül, mégpedig nemcsak az anyai, hanem az apai ivarsejtek közvetítésével is. Ennek módja még nincs kellően tisztázva. Epigenetikai hatásról van szó, ami abból is látszik, hogy *a DNS jelsorrendje nem változik, és a hatás egy-két generáció múltán eltűnik*.