L.I. OSZTAPCSENKO, P.G. BALAN,
T.A. KOMPANEC, Sz.R. RUSKOVSZKIJ

BIOLÓGIA ÉS ÖKOLÓGIA

(szabványszint)

Tankönyv az általános középfokú oktatási intézmények 10. osztálya számára

Ukrajna Oktatási
és Tudományos Minisztériuma ajánlásával

Csernyivci
„Bukrek”
2018

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

УДК 57(075.3)
О-76

Перекладено за виданням:
Біологія і екологія (рівень стандарту):
підруч. для 10-го кл. закл. заг. серед. освіти / Л.І. Остапченко, П.Г. Балан, Т.А. Компанець, С.Р. Рушковський. – Київ : Генеза, 2018. – 192 с. : іл.

Рекомендовано Міністерством освіти і науки України
(наказ Міністерства освіти і науки України від 31.05.2018 №551)

Видано за рахунок державних коштів. Продаж заборонено

Остапченко Л.І.

О-76 Біологія і екологія (рівень стандарту) : підруч. для 10 кл. закл. загал. серед. освіти з навч. угор. мовою / Л.І. Остапченко, П.Г. Балан, Т.А. Компанець, С.Р. Рушковський ; пер. з укр. – Чернівці : Букрек, 2018. – 192 с. : іл.

ISBN 978-617-7663-37-8

УДК 57(075.3)

© Остапченко Л.І., Балан П.Г., Компанець Т.А., Рушковський С.Р., 2018
© ТОВ Видавництво „Ранок”, оригінал-макет, 2018
© Видавничий дім „Букрек”, переклад, 2018

ISBN 978-966-11-0943-7 (укр.)
ISBN 978-617-7663-37-8 (угор.)

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

KEDVES 10-ik OSZTÁLYOSOK!

Ezen az éven folytatjuk a biológia tudományának meghódítását, amelyet méltán tartanak a 21. század tudományának. Az előző években kinyílott számotokra az organizmusok – prokarióták (baktériumok és archeák), az eukarióták (növények, gombák, állatok) – sokféleségének csodálatos világába vezető kapu. Szintén megismerkedtetek az ember, mint bioszociális lény felépítésével és életfolyamataival. A múlt évben megismerkedtetek az élő anyagi olyan fontos tulajdonságával, mint a fejlődésre, vagyis az evolúcióra való képesség. Éppen az evolúció során alakultak ki lépésről lépésre az élő anyag szerveződési szintjei a molekuláristól a bioszféráig.

Ebben és a következő tanévben lehetőségetek nyílik a korábban megszerzett tananyag megszilárdítására kiegészítésére. Az előző években kapott információkat fel kell eleveníteni annak érdekében, hogy elmélyítsétek tudásotokat. Ez a feladat a következő jellel van jelölve .

A szintézisek, amelyeket el kell sajátítani minden éven a ***Jegyezzétek meg!*** rubrikával van ellátva.

A figyelem központjában a közös munkánk során az ember egészsége, és megőrzésének alapja áll. Meg fogtok ismerkedni az anyagcserével és annak szabályozási mechanizmusaival, az ember öröklődésének és változékonyságának törvényszerűségeivel, egyedfejlődésével. Illetve részletesen fogjátok tanulmányozni a különböző szerveződési szintű biológiai rendszerek sokféleségét. Nagy figyelmet fogunk fordítani a sejtnélküli életformákra – a vírusokra, a viroidokra és a prionokra, mint az ember, az állatok és a növények megbetegedéseit okozó tényezőkre.

A biológia és ökológia tantárgy fontos részei a laboratóriumi és a gyakorlati munkák. Ezek segíteni fognak nektek önállóan elsajátítani a tudásrendszert, speciális és gyakorlati képességeket kialakítani. A tudás összefoglalásának és rendszerezésének érdekében táblázatokat, ábrákat, sémákat alkalmazunk.

Az önálló munkavégzés, az ajánlott irodalomban való szükséges információ megkeresési képességének kialakítására tanulmányi projekteket szolgálnak.

A fő tananyagon kívül a tankönyv ajánlott irodalmat is tartalmaz, amely el van különítve a szövegtől. Ezek érdekes és hasznos információk a biológia és az ökológia különböző területeiről.

A tankönyv – fontos, de nem számít a tudás fő forrásának. Aktívan fogadjátok, amit a tanár javasol nektek biológia órán, kreatívan alkalmazzátok az internetes forrásokat, a különböző tanulmányi és ajánlott olvasmányokat! Ezekben tematikus szövegeket találtok az önértékeléshez, példákat a genetikai feladatok megoldására, terminológiai szótár és más érdekes kiegészítő tananyagot.

A szerzők remélik, hogy a megszerzett tudás nemcsak a biológiai rendszerek szerveződésének összetettségét és csodálatos sokféleségét bővíti majd ki számotokra, de lehetőséget nyújt a gyakorlati alkalmazásokra is.

Tehát, kívánunk számotokra sikereket az élő természet összetett és érdekes világának megismerésében!

Szerzők

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

BEVEZETÉS

A témán belül megismeritek:

- a biológia és az ökológia kapcsolatát más tárgyakkal;
- a biológiai vizsgálatok eredményeit felhasználó tudományterületeket;
- a biológiai rendszerek sokféleségét és kölcsönös kapcsolatait;
- az élő anyag alapvető tulajdonságait;
- a természet és a társadalom kiegyensúlyozott fejlődésének stratégiáját.

1. §. A BIOLÓGIA ÉS AZ ÖKOLÓGIA – ÖSSZETETT TERMÉSZETTUDOMÁNYOK

Idézzétek fel a biológia tudományának ismert tudósait! Milyen biológiai tudományokat ismertek?

A tudomány – emberi tevékenység olyan szférája, amely objektív ismereteket szerez és rendszerez a környezetről. Az ismereteket hipotézisekben, elméletekben, szabályokban, törvényekben foglalják össze.

A biológia és az ökológia kapcsolata más tárgyakkal. A biológia – az egyik legrégibb természettudomány, amely az ókori világ tudósainak munkáiból veszi kezdetét. A biológiát először a következő tudósok alkalmazták: német Teodor Ruz (1797), az anatómia és az élettan professzora, Carl Friedrich Burdach (1800), később az ismert francia tudós Jean-Baptiste Lamarck és a német Gottfried Reinhold Treviranus (1802).

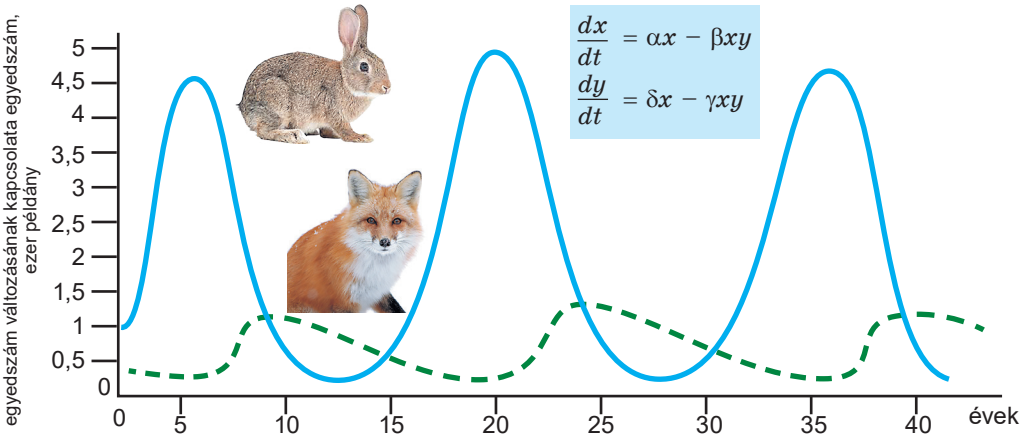
A biológia vizsgálja és összegzi azokat a törvényszerűségeket, amelyek jellemzőek a különböző szervezettségi szintű biológiai rendszerekre; feladata az élet lényegének megismerése.

Feladat: Az elmúlt évek biológia tananyagának, illetve a szakirodalom és az internetes források felhasználásával készítsétek el „A biológiai tudományok sémáját”!

A biológia nagyszerű eredményei – a biológia tudományának és a vele kapcsolatos tudományok, a természet- és a technikai tudományok fejlődésének eredménye. Például, a biológia és a kémia kölcsönhatásában fejlődött ki a *biokémia* (a kémiai reakciók az anyag- és energiacserével kapcsolatos fontosabb élettani folyamatok alapjait kutató tudomány). A szervezetek élettevékenységének fizikai folyamatait a *biofizika* vizsgálja.

A szervezetek törvényszerűségeit a *biogeográfia* vizsgálja (biológia és a földrajz kapcsolatából jött létre). Egyetlen biológiai tudományt sem lehet manapság elképzelni matematika nélkül: például, a kapott eredmények vizsgálata matematikai módszerekkel. Ugyanakkor nemcsak arra képesek, hogy megvizsgáljanak egy je-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



1. 1. ábra. A ragadozó (vörös róka) és a zsákmány (mezei nyúl)

lenséget, amelyet lehetetlen megfigyelni, de előre jelezhetik egyes jövőbeni folyamatok következményeit is (1. 1. ábra).

Jó tudni

Vegyünk például matematikai modellt. Az 1. 1. ábrán láthatjuk ragadozó (vörös róka) és a zsákmányának (mezei nyúl) egyedszám változását. észrevehető, hogy a zsákmány egyedszám változásának növekedésével nő a ragadozó, ezután csökken a zsákmány egyedszáma, melyet a ragadozó egyedszámának csökkenése követ. Ez egy példa arra, hogy a ragadozó és a préda egyedszáma, hogyan kapcsolódnak egymáshoz. Az elmúlt évszázad húszas éveiben két matematikus, az angol Alfred James Lotka (1880–1949) és az olasz Vito Volterra (1860–1940) egymástól függetlenül leírják ezt a jelenséget két differenciál egyenletrendszer formájában (ahol az x – a Préda mennyisége, y – a ragadozó mennyisége, t – az idő, α, β, γ, δ – A fajok közötti kölcsönhatás jellegzetességeit kifejező bizonyos együtthatók).

Az olyan tudomány, mint a *kozmikus biológia* vizsgálja az élőlények életműködésének sajátosságait a kozmikus készülékekben; a *bionika* vizsgálja a szervezetek felépítését és élettevékenységét technikai rendszerek és eszközök előállítása érdekében; a *sugárbiológia* olyan tudomány, amely az ionizáló és nem ionizáló sugárzások hatását vizsgálja a különböző szintű élő rendszerekre; a *kriobiológia* az alacsony hőmérsékletek hatását vizsgálja élő anyagra.

A biológiai vizsgálatokat felhasználják a társadalom tudományokban is. Például, a *bioszociológia* vagy *szociobiológia* az emberi társadalom fejlődésének és működésének olyan rendszere, amely a szerves világ evolúciójának törvényszerűségein alapszik. A filozófiai biológia a modern biológia filozófiai problémáit világítja meg.

Az emberről szóló biológiai eredmények (anatómiai, élettani, genetikai) az elméleti alapja az orvostudománynak. Ezeknek a tudományoknak a kölcsönhatásából jött létre az ***orvosbiológia***.

Az orvosbiológia emberi szervezetben, molekuláris, sejt, szövet és szerv szinten zajló folyamatokról és mechanizmusokról szóló tudomány. Szintén az adott tudományterülethez tartozik az emberi egyedfejlődés az emberi populáció evolúciós és adaptív folyamatai, a környezethez való alkalmaz-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

kodás, a mutagén környezeti feltételek kialakulása, a paraziták hatása, stb. Az orvos-biológia az emberi megbetegedések diagnosztikai és megelőzési módszereit dolgozza ki, az egészség megóvásának és javításának sok elméleti és gyakorlati problémáját igyekszik megoldani.

Az antropológia foglalkozik emberrel, e különleges bioszociális faj eredtével, evolúciójával, az emberi rasszokkal stb.

Jó tudni

A különböző tárgyak kölcsönös kapcsolata biztosítja a vizsgálati módszerek változatosságát, lehetőséget nyújt a különböző problémák több szemszögből való vizsgálatára, új felfedezésekre. Például, a DNS-molekula térbeli szerkezetének megismerését a biológia, a biokémia és a fizika kölcsönkapcsolata tette lehetővé. Különösen igaz ez Maurice Wilkins és az angol kutatónő Rosalind Franklin (1. 2. ábra) munkásságára, akik először alkalmaztak röntgengráfiai módszereket (megvizsgálták az objektumok belső struktúráját röntgen-sugarak segítségével).

1. 2. ábra. **Rosalind Franklin** (1920–1958)

Az ökológia alapismeretei nélkül nehéz elképzelni a modern élet bármely területét. **Az ökológia – az élő szervezetek, illetve azok csoportjainak kölcsönhatását vizsgálja a külvilággal.** 150 évvel ezelőtt jött létre, mint a biológia egyik tudományterülete. Az ökológia és a technikai, illetve társadalomtudományok kölcsönhatásának következtében az ökológia területe kiszélesedett. Így a *szociális ökológia* (*szocioökológia*) vizsgálja az emberi társadalom (szocium) és a külső környezet kölcsönhatásának problémáját; a *technoökológia* tanulmányozza a technogén tényezők hatását a környezetre, a *sugárbiológia* az ionizáló sugárzás hatását az organizmusokra és azok csoportosulásaira; az *agroökológia* vagy a *mezőgazdasági* ökológia az ökológiai faktorok hatását az agrocönózisokra, a *tájökológia* a különböző tájak térbeli változatosságát, struktúráját és működését stb.

1. 3. ábra. **Eugene Odum** (1913–2002) – ismert amerikai ökológus és zoológus

A leggyakrabban az ökológia kapcsolatban van más biológiai tárgyakkal. Az ismert Eugene Odum (1. 3. ábra) 1953-ban tett javaslatot a biológiai tudományok kapcsolatait ábrázoló egyedülálló modellre, amelyben az ökológia az egyik alapvető „rétege” a biológiai tárgyaknak. Elképzelésünk szerint az ökológia a gerinc, amely egyesíti a különféle biológiai tudományokat, és biztosítja azok kölcsönhatását.

A biológia és az ökológia jelentősége az ember életében. A biológiai vizsgálatok eredményeinek felhasználásával az ember gyakorlati tevékenységeiben nem egyszer fogunk foglalkozni ebben és a következő tanévben. Az összefoglaló sémán (1. 4. ábra) fel vannak tüntetve azok a főbb aktuális problémák, amelyeket a biológia és ökológiai tudományok meg kell, hogy oldjanak. Lehetséges, hogy ti is ennek fogjátok szentelni a jövőbeni munkátokat.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A MODERN BIOLÓGIA ÉS ÖKOLÓGIA

Az ember egészségének megőrzése

- a megbetegedések diagnosztizálási és gyógyítási módszereinek kidolgozása
- a megbetegedések megelőzése, az egészséges életmódról való javaslatok kidolgozása
- hatékony, modern gyógyszerek létrehozása
- az öröklött betegségek és rendellenességek kijavítása molekuláris és sejt szinten

Az élelmiszer biztosítása az emberiség számára

- új nagyproduktivitású mikroorganizmus törzsek, állat-, növényfajták létrehozása, amelyek ellenállóak a paraziták és kártevők, illetve más kedvezőtlen feltételek hatásainak
- a háziállatok gyógyítása és megbetegedéseinek megelőzése
- az agrocönózisok produktivitásának növelése

A természet védelme

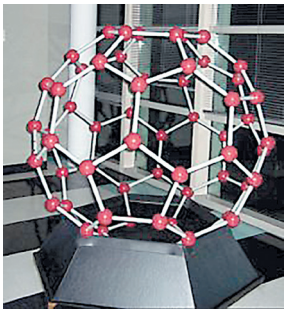
- a környezetvédelmi és megtisztítási módszerek létrekozása
- a biodiverzitás védelme
- hatásos racionális természethasználati módok kidolgozása

1. 4. ábra. A biológia és az ökológia gyakorlati alkalmazásának főbb területei. *Feladat*: felhasználva a biológia tudásotokat a tanár segítségével egészítsétek ki a fenti ábrát!

A biológiai vizsgálatok modern perspektívikus irányzata a nanotechnológia (vagy nanomolekuláris technológia). A nanotechnológiában, amelyet főképp a molekuláris biológia használ, az 1–100 nanométerig[1] terjedő kristály struktúrákat, molekulákat és azok komplexeit alkalmazzák.

Jó tudni

A nanoanyagok előállításának példái a fullerének és a dendrimerek. A fullerén – a szén olyan formája, amelyet először elméletileg elképzelhetőnek tartottak, de később megtalálták a természetben. Külsőleg a fullerén (C^{60}) Hasonlít a futballabdára, amelyet öt- és hatszögű darabokból varrtak össze (1. 5. ábra). A fullerének behatolhatnak a DNS-molekulába, meggörbíthetik vagy akár "szétszakíthatják" azt. A dendrimerek – fára emlékeztető elágazó polimerek (nagy molekulák, amelyek azonos elemek ismétlődéséből állnak). Ezek képesek a sejtekbe (például a rákos sejtekbe) szállítani a hozzájuk kapcsolódó gyógyszereket. A fullerénekkel és a dendrimerekkel kísérletezve jelenleg sok országban igyekeznek az AIDS, az influenza, a rák hatékony gyógyszereit megtalálni.



1. 5. ábra. A fullerénmolekula felépítése

[1] A nanométer (rövidítve – nm) – ami $1 \bullet 10^{-6}$ mm (vagyis a milliméter egymilliomoda), vagy $1 \bullet 10^{-9}$ m (vagyis a méter egymilliárdomodja). Összehasonlításként: a DNS-molekula kettős spiráljainak átmérője közel 2 nm.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Kulcsszavak és fogalmak

biológia, ökológia, orvosbiológia, a tudomány és az ember gyakorlati tevékenységének ökológizációja, nanotechnológia.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen biológiai tudományokat ismertek? 2. Miért van szükség matematikai módszerek alkalmazására a modern biológiai vizsgálatok során? 3. Milyen tudományok foglalkoznak az ember egészségének megőrzésével és javításával? 4. Milyen más tantárgyakkal áll kapcsolatban a biológia és az ökológia? 5. Mi a jelentősége az ökológiai szemléletmódnak a tudomány és az ember gyakorlati tevékenységében?

Gondolkodjatok el rajta! Milyen felfedezések váltották ki a biológia fejlődését?

Kreatív feladat: Készítsetek rövid beszámolót a következő elismert ukrán biológusok munkásságáról (O. Kovalevszkij, I. Schmalhausen, I. Mecsnikov, Sz. Navasin, O. Fomin, M. Holodnij, O. Palladin, D. Zabolotnij, O. Bohomolec, P. Kosztyuk, Sz. Hersenzon, O. Markevics)! A listát kiegészíthetitek önállóan vagy a tanár segítségével. Ezek az információk értékesek lesznek számotokra a megfelelő 10-es és a 11-es témakörök során.

2. §. A BIOLÓGIAI RENDSZEREK SZERVEZŐDÉSI SZINTJEI ÉS KÖLCSÖNHATÁSA EGYMÁSSAL

Idézzétek fel az élet keletkezéséről szóló hipotéziseket! Mi a populáció, az ökoszisztéma, az anyagkörforgás? Milyen vegyületeket nevezünk fermentumoknak (enzimeknek)? Milyen tulajdonságaik vannak? Mi a mikroevolúció, a fajképződés és a makroevolúció?

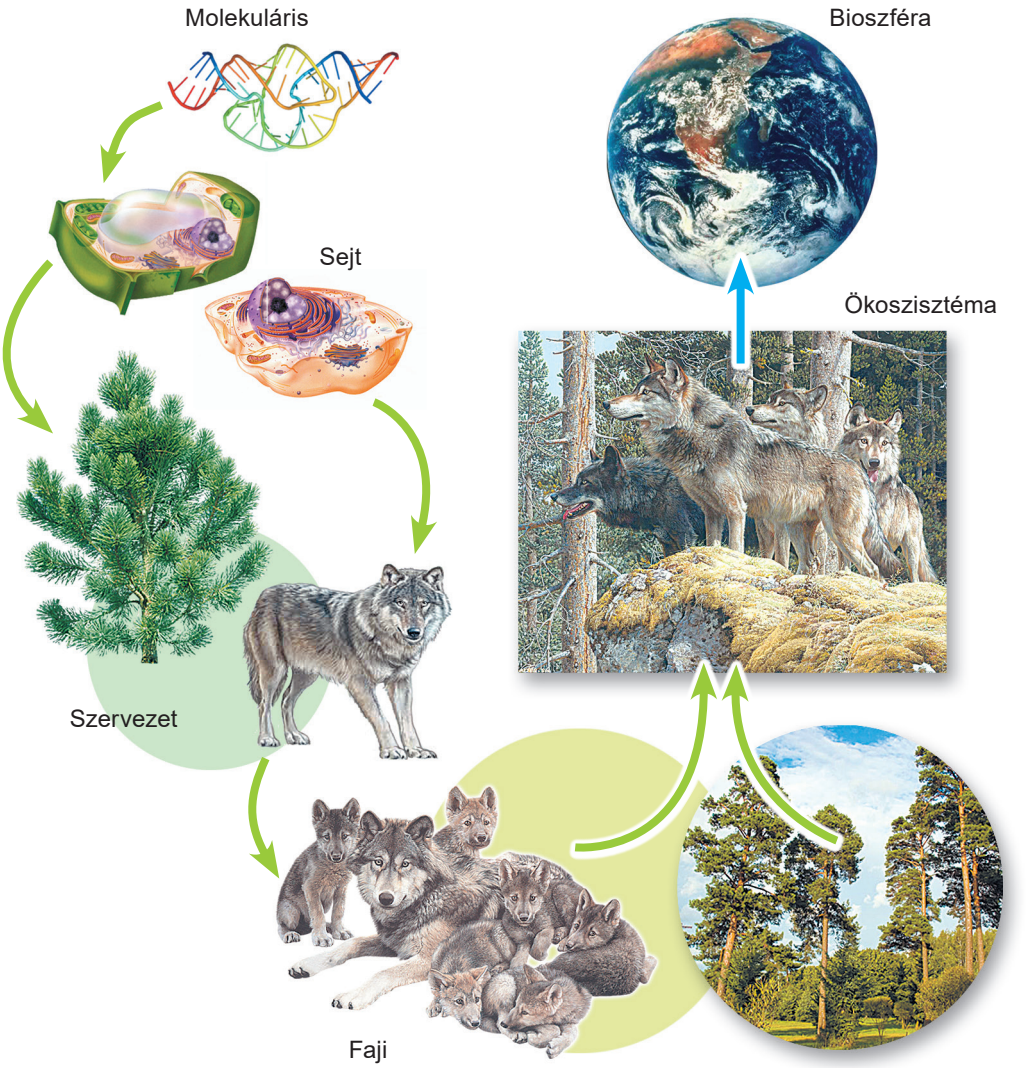
A biológiai rendszerek szerveződési szintjei és kölcsönhatása egymással. Már tanultuk, hogy az élő anyagnak több szerveződési szintje van az egyszerűtől az összetettig, amelyek fokozatosan alakultak ki az élő anyag evolúciója során (2.1. ábra).

Az evolúció – az élő természet fejlődésének folyamata, amely során megváltozott a populációk génkészlete, új fajok és különböző rangú rendszertani egységek jöttek létre, ugyanakkor egyes régebbi fajok kihaltak, mert képtelenek voltak alkalmazkodni az egyes ökoszisztémákban és az egész bioszférában végbement változásokhoz.

Pontosan nem tudjuk, hogyan jött létre az élet a bolygónkon. Az élet keletkezésének abiogén hipotézise szerint (idézzétek fel, mi az alapja ennek a hipotézisnek!), az első szerves vegyületek a szervetlenekből jöttek létre. Modern tudományban ismert az RNS-világ hipotézise. Ezt a hipotézist először C. Woese állította fel, később L. Orgel és W. Gilbert fejlesztette tovább (2.2. ábra).

Az RNS-világ hipotézisének az alapja, hogy az RNS-molekulák képesek nemcsak az örökletes információt őrizni, de enzim funkciót is el tudnak látni. A katalitikus funkcióval rendelkező RNS-molekulákat ***ribozimoknak*** nevezzük. Ezek képesek biztosítani a saját molekulájuk vagy más RNS-molekulák felbomlását, részt vesznek a fehérje molekulák peptid-kötéseinek létrehozásában. A bolygónk bizonyos korszakában az RNS-molekulák felhalmozódásának következtében létrejöhetett az RNS-, a DNS- és a fehérje-molekulák asszociációja. Az élet keletkezésének korai szakaszaiban, a Földön az RNS-molekulák önállóan létezhettek az önmegkettőző és katalitikus tulajdonságaik következtében. Új mutációk kiválthatják olyan RNS-molekulák megjelenését, amelyek képesek katalizálni bizonyos fe-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



2.1. ábra. Az élő anyag szerveződési szintjei

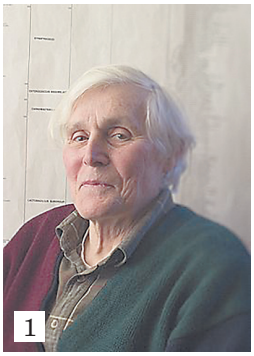
hérje-molekulák bioszintézisét. A DNS-molekulák megjelenése biztosította az örökletes információ „tárolását". Ugyanakkor az RNS-molekulák megőrizték a szintézis során a kapcsolattartó szerepet a DNS- és a fehérje-molekulák között.

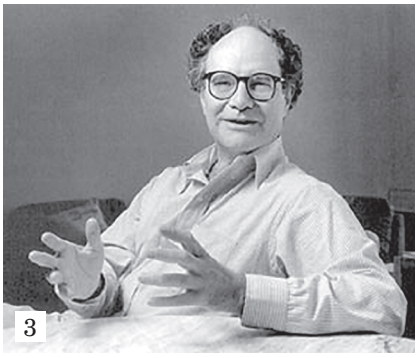
Jegyezzétek meg!

Az RNS-világ – az élet keletkezésének és fejlődésének hipotetikus szakasza a bolygónkon, amely kapcsolatban áll azzal, hogy az örökletes információ tárolása, és az elsődleges kémiai reakciók katalizálása RNS-molekulák csoportjai által történt.

• Tehát, a bolygónkon az első biológiai rendszerek az RNS-molekulák lehettek, majd később a DNS és a fehérjék. Így jött létre az élő anyag molekuláris szerveződési szintje (lásd 2.1. ábra). Ez alkotja az összes többi összetettebb szintet. A molekuláris szinten léteznek az olyan elementáris biológiai rendszerek, mint a

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



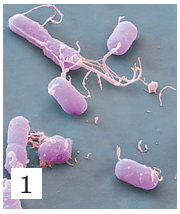


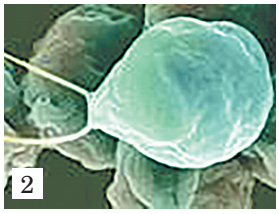
2.2. ábra. Az RNS-világ hipotézisét kidolgozó tudósok: 1. **Carl Richard Woese** (1928–2012) amerikai mikrobiológus; 2. **Leslie Eleazer Orgel** (1927–2007) brit kémikus; 3. **Walter Gilbert** (született 1932-ben) amerikai fizikus, biokémikus, molekuláris biológus, kémiai Nobel-díjas tudós.

sejtnélküli életformák: vírusok, viroidok. A molekuláris szinten történnek a biokémiai folyamatok és az energiaátalakulás a biológiai rendszerekben, illetve ezen a szinten van kódolva, tárolva, ezen a szinten változik és realizálódik az örökletes információ.

Biológiai rendszernek nevezzük az olyan egységet, amely egymással kapcsolatban álló és kölcsönhatásra képes élő rendszerekből áll.

• Az RNS-, DNS- és a fehérje-molekulák elsődleges asszociációi elkülönülhettek a külső környezettől biológiai membránok segítségével. Így jöhettek létre az első sejtek. (Érdemes megjegyezni, hogy kísérleti úton ez a bolygónkon nagy valószínűséggel lezajlott evolúciós lépést nem sikerült még igazolni.) Ugyanígy jött létre a következő összetettebb sejtszerveződési szint is (lásd: 2.1. ábra). Már tudjátok, hogy a sejt olyan összetett biológiai rendszer, amelyik képes önállóan működni, megújítani és reprodukálni önmagát. Az egysejtű organizmusok esetében egyetlen sejt működik teljes integrált szervezetként (2.3. ábra).





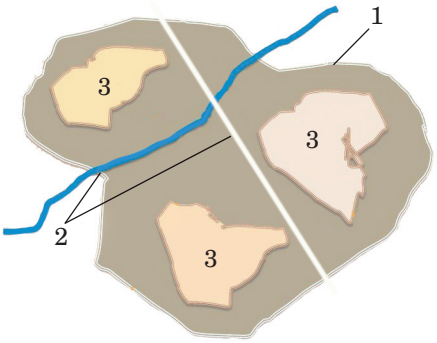
2.3. ábra. Példák egysejtű organizmusokra: 1 – baktériumsejt (*Yersinia pestis*); 2 – a zöldmoszat *Chlamydimonas*; 3 – egysejtű, heterotróf eukarióta organizmus – a papucsállatka; 4 – a penészgomba *Mucor* (több sejtmaggal rendelkező elágazó sejtje van)

A sejt az élő anyag felépítésének, működésének és fejlődésének alapegysége.

• Az evolúció során a prokariotáktól az eukariotákig a sejt összetettebbé vált. Létrejöttek a soksejtű organizmusok (egyes cianobaktériumok, a növények, az állatok, a gombák többsége), így jött létre az élő anyag *szervezett* szerveződési szintje (lásd: 2.1. ábra). Sok többsejtű szervezetben az egyedfejlődés során a sejtek specia-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

lizálódnak mind felépítésükben, mind pedig funkciójukban (differenciálódnak), gyakran szöveteket alkotnak. A szövetekből szervek jönnek létre. A különböző szervek hatással vannak egymásra az anyagcsere és az energia átalakulás folyamatában, létrehozva a szervrendszereket. A tökéletes szabályozó rendszerek biztosítják a soksejtű szervezetek, mint egységes integrált biológiai rendszerek, működését. Mivel az egysejtű élőlények esetében a szervezet szerveződési szintje a sejt, a sejt felépítése összetettebb, mint az állati vagy növényi szövetek sejtjeié. (Magyarázzátok meg, miért!)



2.4. ábra. A faj populációs struktúrája: A faj egyedek néhány kisebb-nagyobb csoportosulásából, populációjából áll: 1 – areál; 2 – részleges izolációt biztosító akadályok; 3 – populációk

Minden szervezet bizonyos biológiai fajhoz tartozik. Egy faj szervezetei hasonló felépítéssel, életműködéssel és környezeti igényekkel rendelkeznek, képesek termékeny utódokat létrehozni. Egy faj egyedei csoportosulásokban, populációkban élnek, amelyek az adott faj elterjedési területének – areájának – egy részét foglalják el (2. 4. ábra).

A populáció nem csupán a faj strukturális funkcionális egysége, de az evolúció alapegysége is. Nem különálló egyedek vagy teljes fajok, hanem populációk fejlődnek tovább az evolúció során.

• A bolygónkat benépesítő különböző fajok populációi formálják az élő anyag faji szerveződési szintjét (2.1. ábra). Ennek sajátossága az örökletes információ szabad cseréje egy bizonyos faj képviselői között, és azok átadása utódaiknak. A különálló populációk izolációja új fajok létrejöttének teremti meg az előfeltételeit.

Jegyezzétek meg!

A faj populációk összessége (ritkán fordul elő, hogy egy faj egyetlen populációval rendelkezik; az ilyen fajok általában sérülékenyek, és a kihalás veszélyezteti őket).

A különböző fajok populációi, amelyek azonos területet foglalnak el, kölcsönös kapcsolatban vannak egymással és az élettelen természet tényezőivel, alkotják a faj feletti biológiai rendszert – az ***ökoszisztémát***.

Az ökoszisztémákat, amelyek a létfeltételek terén homogén területet foglalnak magukba *biogeocönózisoknak* nevezzük. Ezek egységes stabil biológiai rendszerek, amelyek képesek az önreprodukcióra, alapjuk bizonyos típusú növényi csoportosulások – fitocianózisok (például: a kovilovi sztyepp, tölgyes-gyertyános erdő, tőzegláp).

• Az ökoszisztémák alkotják **az élő anyag ökoszisztéma szerveződési szintjét** (2.1. ábra). Erre jellemző az energiaáramlás a különböző fajok populáció között, illetve a biogeocönózis élő és élettelen részei közötti állandó anyagcsere, vagyis az ***anyagkörforgás***. Az energiaáramlás és az anyagkörforgás egyesítik a biogeocönózisok (ökoszisztémák) különböző részeit egyetlen egységes önszabá-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

lyozó, faj feletti biológiai rendszerré. A bolygónkon létező ökoszisztémák összessége alkotja a bioszférát – a Föld burkainak szervezetek által benépesített részét (2.1. ábra).

- **Az élő anyag bioszféra szerveződési szintje** globális mértékű anyagkörforgalommal és energiaáramlással jellemezhető, amelyek biztosítják bolygónk egyetlen globális ökoszisztémájának, vagyis a bioszférának a működését.

Az élő anyag különböző szerveződési szintjei nem léteznek egymástól elkülönítve, hanem szoros kölcsönhatás van köztük: az élő anyag alsóbb szintjei alkotják a magasabbrendűeket, amelyek nélkülük nem tudnának működni.

Kulcsszavak és fogalmak

az élő anyag szerveződési szintjei, ribozimok.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mivel magyarázhatóak az élő anyag változatos szerveződési szintjei? 2. Miben nyilvánul meg az élő anyag különböző szerveződési szintjei közötti kölcsönhatás? 3. Hozzatok fel példákat a különböző szerveződési szintű biológiai rendszerekre a molekuláristól a bioszféraig! 4. Mi közös és mi eltérő a különböző ökoszisztémák és a bioszféra, mint a bolygók globális ökoszisztémája között?

Gondolkodjatok el rajta! Ismeretes, hogy az élet fejlődése során a bolygónkon a fajok száma folyamatosan nőtt, azzal a feltétellel, hogy a fajok jelentős része kihalt. Hogyan lehet magyarázni ezt a tendenciát?

3. §. AZ ÉLET ALAPVETŐ TULAJDONSÁGAI

Idézzétek fel, mi a mikroevolúció, a fajképződés és a makroevolúció! Mi az adaptáció? Mi ezeknek a jelentősége a szervezetek evolúciójában? Mi a homeosztázis?

A biológiai tudományok robbanásszerű fejlődése, a gén- és sejtsebészet, az elektronmikroszkópia és a számítástechnika alkalmazása ellenére az élet lényege mindmáig titok maradt. A biológia vizsgálja az élet különböző megjelenési formáit immáron több évszázada, de még a mai modern fejlettségi szintje ellenére sem tud pontos és tömör választ adni a kérdésre. A modern tudomány még messze áll attól, hogy megmagyarázza az élet megjelenését a bolygón. Ezért felsoroljuk az élő anyagra jellemző főbb tulajdonságokat, felhívva a figyelmet arra, hogy a biológiai rendszerek működése a fizika ugyanazon törvényein alapszik, amelyek jellemzőek az élettelen természetre is.

Jó tudni

Amerikai tudósok egy csoportja Craig Venter (az emberi genom első feltérképezője) vezetésével 2010-ben létrehozták az első művileg előállított sejtet. Venter csapata nem a semmiből alkotott „életet”. A sejtet művileg létrehozott DNS-ből és kromoszómákból hozták létre, vagyis a kísérlet során művileg hoztak létre genomot. A művileg létrehozott sejt lehetőséget nyújtott jobban megvizsgálni, hogyan működnek az élő sejtek.

A biológiai rendszerek minden sokfélesége az élő anyag minden szerveződési szintjén – a ***biodiverzitás*** – hosszú (több milliárd év evolúciója során jött létre). Általában az evolúciós átalakulások kapcsolatban állnak a biológiai rendszerek szerveződésének bonyolultabbá válásával, és bizonyos esetekben egyszerűsödésével (például, a paraziták vagy rögzült életmódot folytató szervezetek).

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Az alkalmazkodásra (adaptációra) való képesség. A biológiai rendszerek evolúciója kapcsolatban áll a létfeltételekhez való alkalmazkodással (*adaptációval*).

Az adaptáció – a külső vagy belső környezetben végbemenő változásokhoz való alkalmazkodás (3.1. ábra)**.**

3.1. ábra. Példák az állatok védelmi adaptációjára. *Feladat*: Értéked az ábrán bemutatott adaptációk jelentőségét a faj fennmaradásának szemszögéből!

Jegyezzétek meg!

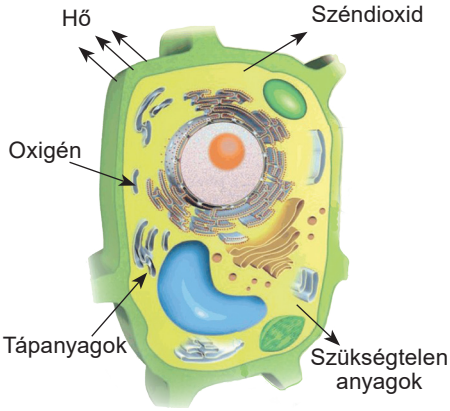
Biológiai rendszerek új feltételekhez való genetikailag meghatározott alkalmazkodó képességét ***adaptív potenciálnak*** nevezzük. Minél könnyebben képes egy organizmus új adaptációkat létrehozni, annál nagyobb az esélye a túlélésre a változó körülmények között.

Az adaptációk létrejönnek az élő anyag minden szerveződési szintjén a molekulától a szervezet feletti szintekig. Például, a vírusokat, mint molekuláris szerveződési szinten létező biológiai rendszereket vizsgálva megismertek olyan adaptációkat, amelyek segítik a vírusokat a gazdaszervezet sejtjeibe való bejutáskor. Az őszi levélhullás példa a faj feletti biológiai rendszereknek a téli periódus kedvezőtlen feltételeihez való adaptációjára – lombhullató erdők ökoszisztémája.

Az organogén kémiai elemek aránya a biológiai rendszerek különböző szerveződési szintjein ***hasonló összetételű***. Legfőképpen igaz ez az **organogének**-nek nevezett kémiai elemek arányára. Ezek, a hidrogén, a szén, a nitrogén és az oxigén. Ezenkívül, a különböző szerveződési szintű biológia rendszerekre jellemzőek a biopolimerek (a poliszacharidok, a fehérjék, a nukleinsavak stb.).

Az organizmusok sejtes felépítése. Az élő anyag szervezet szerveződési szintjén létező biológiai rendszerek különálló ***strukturális funkcionális egységekből, sejtekből állnak***. A sejtnélküli életformák – a vírusok, a viroidok – csak a szervezet megfertőzött sejtjeiben képesek élettevékenységre.

Anyag- és energiacsere. A biológiai rendszerek nyitottak, vagyis állandó ***anyag- és energiacsere zajlik köztük és a külső környezet között*** (3.2. ábra). Tehát, hosszabb ideig csak akkor működhetnek, ha a külső környezetből energia és tápanyag jut beléjük. Az anyagcsere folyamatai (a ***metabolizmus***) a fizikai és a ké-



3.2. ábra. A sejt – univerzális biokémiai laboratórium, amelyben folyamatosan sok kémiai és fizikai folyamat zajlik le

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

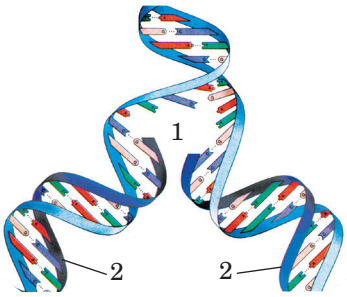
miai folyamatok összessége, amelyek mind az egyes sejtekben, mind pedig a szervezet egészészében zajlanak le.

A biológiai rendszerek önszabályozó képessége. Az anyagcsere és az energiaátalakulás biztosítja a ***homeosztázis fenntartását*** – a biológiai rendszerek képessége fenntartani a viszonylagosan állandó összetételüket és tulajdonságaikat a változó környezeti feltételek mellett. A szervezet szintjén ezt ***szabályozó rendszerek*** végzik (az állatoknál a ideg-, az endokrin- és az immunrendszer; a növényeknél és a gombáknál különböző biológiailag aktív anyagok: a vitaminok, a fitohormonok, a fitoncidok, az antibiotikumok).

A saját specifikus struktúrák fenntartásának képessége. Minden biológiai rendszerre – a sejtnélküli életformáktól a bioszféráig – egyértelmű belső szerveződés jellemző. Ezért léteznek sajátságos mechanizmusok, amelyek ezek fenntartásáért felelnek. Például, a DNS-molekulák képesek a *reparációra* – a sérülés utáni saját specifikus felépítésük visszaállítására. Jelentéktelen sérülések után a sejtmembránok képesek megújulni. A *regeneráció* segítségével a soksejtű állatok és növények képesek az elvesztett vagy sérült részeket visszaállítani.

A megújulás képessége. A különböző szerveződési szintű biológiai rendszerek létezésük során folyamatosan megújulnak. Vagyis minden molekula, sejt vagy szervezet csak bizonyos ideig él. Ezért helyettük újak kell, hogy létrejöjjenek.

A reprodukciós képesség – a legfontosabb tulajdonság, amely megkülönbözteti az élőt az élettelentől. Az organizmusok magukhoz hasonló lényeket hoznak létre, vagyis ***szaporodnak***. Ennek következtében nem csak a különálló fajok léteznek, de maga az élet is. A reprodukciós képesség jellemző a nukleinsav molekulákra is (DNS és RNS). Az ő univerzális reprodukciós képességük, a *replikáció* az alapja a különböző szerveződési szintű biológiai rendszerek reprodukciójának (3.3. ábra).



3.3. ábra. A DNS-molekula replikációja: enzim közreműködésével a DNS-spirálja (1) szétnyílik és mindegyik anya-láncon a komplementaritás elve alapján leány-molekulák (2) jönnek létre.

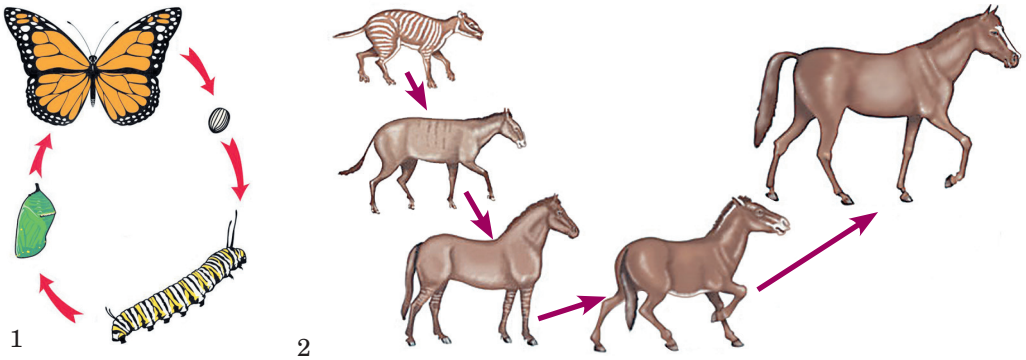
A biológiai rendszerek fejlődőképessége. Az egyedfejlődés (ontogenezis) során a szervezetek növekednek és fejlődnek: minőségi változások zajlanak le bennük, megváltoznak a felépítésük és működésük sajátosságai (3.4. 1 ábra). A faj (vagy magasabb rangú rendszertani egység) evolúciós fejlődését ***filogenezisnek*** nevezzük (3.4. 2 ábra).

Jegyezzétek meg!

A fejlődés képessége nemcsak egyes organizmusok általános tulajdonsága, de a szervezet feletti rendszerekre is jellemző. Például, a bioszféra hosszú és összetett fejlődésen ment keresztül, amely során jelentős változások zajlottak le benne.

Az örökletes információ megőrzése és átadása az utódokba, a szaporodás során, biztosítja a fajok létezésének stabilitását. Ugyanakkor az élőlényekre jellemző a ***változékonyság*** is – új tulajdonságok megszerzésének képessége az egyedfejlődés és az evolúciós fejlődés során. A szervezetek változékonysága lehetővé teszi mind új fajok, mind új magasabb rangú rendszertani egységek kialaku-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



3.4. ábra. Példák a szervezetek egyed- (ontogenezis) és evolúciós (filogenezis) fejlődésére:
1 – a lepke ontogenezise. *Feladat*: Idézetek fel e rovar fejlődési stádiumait!
2 – a ló filogenetikai sora az egykori őstől a mai házilóig

lását. A biológiai rendszerekre jellemző az örökletes információ átadásának és realizálásának univerzális módja.

Minden sejtben, a soksejtű szervezetekben is, az örökletes információ a DNS-molekula nukleotid sorrendjében van kódolva, ezekről íródik át az mRNS-molekulára. Később realizálódni fog a fehérje-molekulák szintézise során. Csak a sejtnélküli életformák – vírusok – esetében változhat ez a séma: náluk lehetséges az örökletes információ átírása az egyik RNS-molekuláról a másikra, vagy az RNS-molekuláról a DNS-re.

A külső és a belső környezet ingereinek érzékelési és a rájuk való reakció képességét nevezzük ***ingerlékenységnek***. Az állatoknál az ingerekre az idegrendszer közreműködésével adott reakciókat ***reflexeknek*** nevezzük. (Hozzatok fel példákat erre növényeknél és állatoknál!)

A mozgás képessége. Tudjátok, hogy a mozgás gyakran különböző ingerekre adott válasz. A mozgás nem csak az állatokra jellemző, de a növényekre is. Emlékezzetek a növények levélállására, ugyanis a levéllemezek úgy helyezkednek el a fényben, hogy teljes mértékben megvilágítódjanak. Sok mikroszkopikus baktérium, egysejtű eukarióta organizmus képes szabadon mozogni a vízben az ostorai segítségével. A sejt citoplazmája folyamatos mozgásban van, ami biztosítja valamennyi összetevőjének kapcsolatát.

Jegyezzétek meg!

Az organizmusok és a szervezet feletti rendszerek egységes biológiai rendszerek, amelyek képesek az önmegújításra, az önszabályozásra és a reprodukcióra.

Kulcsszavak és fogalmak

biodiverzitás, adaptív potenciál, filogenezis (törzsfejlődés).

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Miért fontos a biológiai szervrendszerek számára az adaptációk kialakításának képessége? 2. Miért lehetetlen a különböző szerveződési szintű biológiai rendszerek létezése a homeosztázis fenntartása nélkül? 3. Miért nevezzük a biológiai rendszereket nyíltnak? Próbáljátok bebizonyítani, hogy az ökoszisztémák nyílt rendszerek! 4. Mi a szerepe az ingerlékenységnek a szervezetek normális létezésének szempontjából? 5. Miért lenne lehetetlen az élő anyag evolúciója az örökletes változékonyság nélkül?

Gondolkodjatok el rajta! A legtöbb soksejtű állatnál a mozgást az izomsejtek biztosítják. Milyen mechanizmusok biztosítják a mozgást a növényeknél?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

4. §. A TERMÉSZET ÉS A TÁRSADALOM FENNTARTHATÓ FEJLŐDÉSI STRATÉGIÁJA

Emlékezzetek, mi a bioüzemanyag!? Hogy állítják elő? Milyen településeket hívunk megapoliszoknak? Milyen lehetséges okai vannak a fokozatos klímaváltozásnak?

Az természet ésszerű használatának szükségessége. A különböző természet- és társadalomtudományok fejlődésének jellemző vonása azok ***ökologizáció***-ja. Az egyfelől azt jelenti, hogy egyes szervezetek és azok csoportosulásai nem tekinthetők a természettől függetlennek, másfelől az ökologizáció – a külső környezet megőrzésének és állapotjavításának, illetve a természet és a társadalom fejlődésének kiegyensúlyozott végrehajtása.

4.1. ábra. Az ökológiai gondolkodás lehetővé teszi a globális ökológia krízisek és a jelenlegi ökológiai problémák hatékony megoldását célzó módszerek kidolgozását.

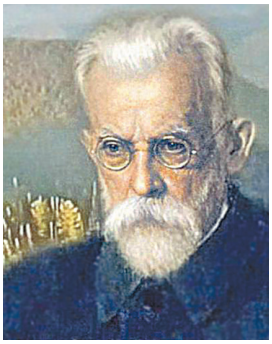
Az ökológia a ***természet ésszerű használatának és a társadalom fenntartható fejlődésének***, illetve a bolygónk biodiverzitását megőrizni hivatott tudománya (4.4. ábra).

A modern emberi társadalom fejlődését nem lehet elképzelni az ismert ukrán tudós – Volodimir Ivanovics Vernadszkij (4.2. ábra) – munkái nélkül. Ő alkotta meg a tudományt a ***bioszféráról*** – a Föld egyetlen globális ökoszisztémájáról; illetve a ***nooszféráról***, ami a bioszféra emberi tevékenység által létrehozott új állapota.

Jegyezzétek meg!

A bioszféra átalakulása nooszférává az emberiség fennmaradásának elkerülhetetlen feltétele.

Az emberiségben az ökológia fejlődésével tudatosult, hogy milyen fontos az organizmusok és a környezetük közötti kölcsönhatás. A szervezet feletti biológiai rendszerek – a populációk, az ökoszisztémák, a bioszféra egészének működését irányító törvényszerűségeket már ismerjük. Az ember legapróbb beavatkozása is láncreakciót indíthat el, amely képes előre nem látható globális mértékű következményeket kiváltani. Az emberben fokozatosan tudatosult, hogy mennyire fontos az egyes fajok, az ökoszisztémák és a bioszféra egészének védelme.



4.2. ábra. **Volodimir Ivanovics Vernadszkij** (1863 – 1945) – Ukrajna Tudományos Akadémiájának (jelenlegi nevén: Ukrajna Nemzeti Tudományos Akadémiája) első elnöke

A globális ökológiai krízist megelőzni csak akkor lehet, ha minden ország részt vesz egy, a környezet állapotának megóvását és javítását célzó egységes stratégia kidolgozásában – ez a természet és a társadalom fenntartható fejlődésének stratégiája.

A természet és a társadalom fenntartható fejlődésének koncepciója három részből tevődik össze: ökológiai, gazdasági és szociális. 1983-ban az Egyesült Nemzetek Szervezete (ENSZ) (ang.: *United Nations Organization*) létrehozta a Környezet és Fejlődés Világbizottsá-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

got (a Brundtland Bizottságot). Ez elismeri, hogy az ökológiai problémák jelenleg nem lokálisak, hanem globális jellegűek. A modern társadalom a felelős azért, hogy milyen állapotban hagyja a következő generációra a földgolyót és a természeti forrásokat.

Az ilyen társadalom létrehozásának stratégiai alapelveit a ***Természetvédelmi Világszövetség*** (ang.: *International Union for Conservation of Nature, IUCN*) tudósai dolgozták ki. Az alapelveket a világ országainak többsége elfogadta.

Az ENSZ Környezet és Fejlődés Világbizottságát G. H. Brundtland (4.3. ábra) vezette 1983-ban. Ez a bizottság hozta létre a fenntartható fejlődés koncepcióját. A koncepció célja – biztosítani az emberiség olyan fejlődését, amely ténylegesen javítja az életfeltételeket, ugyanakkor megőrzi és javítja a bioszféra, illetve a bioszféra stabilitását biztosító biodiverzitás állapotát. 1987-ben vált ismertté „A mi közös jövőnk” nyilatkozat („Brundtland nyilatkozat”-ként is ismert), amelyet a fenntartható fejlődés optimális módjának megtalálására szántak. Éppen G. H. Brundtland fogalmazta meg a „fenntartható fejlődés” (ang.: *Sustainable Development*) fogalmát.

Jó tudni

Gro Harlem Brundtland – ismert norvég politikus és társadalmi aktivista, az első nő a norvég történelemben, aki kormányfő volt. 1998 és 2003 között az Egészségügyi Világszervezet (World Health Organization, WHO) főigazgatója, 2007-től az ENSZ főtitkárának a klímaváltozás problémájáért felelős különleges küldötte. 2004-ben G. H. Brundtlandot a Financial Times az elmúlt 25 év legnagyobb hatalommal rendelkező európai emberei közé sorolta.

4.3. ábra. **Gro Harlem Brundtland** (született 1939-ben)

Feladat: különböző információ forrásokat felhasználva készítsétek el „a fenntartható fejlődés céljai” című projektet! Beszéljétek meg munkacsoportokban!

2016. január 1-én hivatalosan érvénybe lépett a fenntartható fejlődés 17 célja. Ezek a 2030-ig előirányzott fenntartható fejlődési célok napirendi pontként voltak előadva, és a világ országainak vezetői által elfogadva az ENSZ 2015. januári, történelmi jelentőségű találkozóján. Néhányat felsorolunk közülük.

Az éhezés megszüntetése, élelmiszer-biztonság létrehozása, az élelmezés fejlesztése és fenntartható mezőgazdaság létrehozása. A mező -, az erdő -, a halgazdaság képesek biztosítani a bolygó teljes népességének teljes értékű élelmezését, miközben nem károsítja a környezet állapotát. Ugyanakkor az erdők intenzív kivágása, a talajok és a világóceán forrásainak intenzív kihasználása gyors ütemben csökkenti a bolygónk biodiverzitását. Ezért a mezőgazdaságnak át kell térnie a fenntartható földhasználat útjára, az intenzív növénytermesztésre, amely segítségével minimális területen nagy mennyiségű termést lehet elérni.

Egészséges élet biztosítása és jólét megteremtése, minden korosztályban élő minden egyes ember számára. Az emberiség aktuális problémája a veszélyes betegségekkel (AIDS, tuberkulózis, poliomielitisz, malária stb.) való küzdelem, az ember élettartamának növelése, a tiszta vízhez, az orvosi ellátáshoz való jog.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

4.4. ábra. Megújuló energiaforrások. *Feladat*: Figyelmesen nézzétek meg az ábrát, és jellemezzétek azokat a megújuló energiaforrásokat, amelyeket ábrázol!

Megfizethető, megbízható, fenntartható és modern energia biztosítása mindenki számára. Az energiától függ az ipar, a mezőgazdaság, a szállítmányozás működése, az emberi szükségletek kielégítése. Mára az ember szembekerült az olyan nem megújuló energiaforrások készletének beszűkülésével, mint a kőszén, a kőolaj, a földgáz. Ennek a problémának a megoldásaképpen szükséges egyre szélesebb körben felhasználni a megújuló energiát: a szélenergiát, az árapály energiát, a bioüzemanyagot stb. (4.4. ábra).

A nyílt, biztonságos, stabil és ökológiailag stabil városok, illetve más települések biztosítása. A városok az ipar, a kereskedelem, a tudomány, a kultúra, az oktatás, a modern medicina központjai. De mindenekelőtt megapoliszok, amelyek a túlnépesedés, a komfortos és ökológiailag biztonságos lakások hiány-

4.5. ábra. 1. Óriás szemétlerakó a nagyváros mellett a környezetszennyezés veszélyes forrása. 2. A szelektív hulladékgyűjtés, a hulladék időbeni begyűjtése és feldolgozása – példa ennek a problémának a megoldására

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

nak, természetes környezet károsításának (például, a zöld területek visszaszorulása, a légszennyezés, az ipari és a hétköznapi hulladékok) problémájával állnak szemben (4.5. ábra).

Fenntartható fogyasztási és termelési szokások kialakítása. A források felélésének csökkentése a produktivitás mértékének egyidejű növelésével lehetőséget nyújt a cégek konkurencia-képességének növelésére, és a szegénység csökkentésére. A kormányok, a tudományos közösségek közös erőfeszítései ennek a problémának a megoldására, javíthatják a környezet minőségét.

Gyors cselekedetek a klímaváltozás és hatásai leküzdésének érdekében. A szén-dioxid kibocsátás az emberi tevékenység következtében nap, mint nap növekszik, és elérte a történelmi maximumot. Ez negatívan hat a természetes ökoszisztémákra (4.6. ábra) és magára az emberre.

4.6. ábra. A klímaváltozás veszélyezteti sok faj fennmaradását: például, a jégsapkák olvadása veszélyezteti a jegesmedve létét

A Föld ökoszisztémáinak védelme és helyreállítása, fenntartható erdőgazdálkodás, az elsivatagosodás leküzdése, valamint a talaj degradációjának visszafordítása, valamint a biodiverzitás csökkenésének megállítása. Bolygónk 30 %-át borítja jelenleg erdő. Az intenzív fakitermelés következtében évente közel 13 millió hektár, főként trópusi őserdő tűnik el, ezzel egy időben növekszik az elsivatagosodott területek mérete.

A végrehajtás módjainak biztosítása, és a fenntartható fejlődés globális partnerségének felélesztése. Partneri viszonyok létrehozása minden szinten: az országok kormányai, a társadalmi szervezetek stb. között.

Jegyezzétek meg!

A fenntartható fejlődés prioritást élvező irányzata a gazdasági növekedés, a környezetvédelem, a társadalmi igazságosság (az állampolgárok egyenjogúsága, az anyagi és a szociális jólét elérésének egyenlő esélyei), a természet ésszerű használata, a népességnövekedés ütemének stabilizálása, a minőségi oktatás és az aktív nemzetközi együttműködés az élet minden területén.

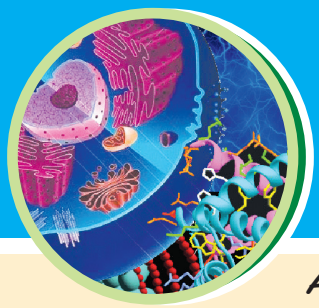
Kulcsszavak és fogalmak

fenntartható fejlődés, a tudomány és az ember gyakorlati tevékenységeinek ökologizációja.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mit értenek az emberi élet minden területének ökologizációja alatt? 2. Mi a fenntartható fejlődés? Milyen célokat kell megvalósítani a fenntartható fejlődés érdekében? 3. Mi a jelentősége a biológiai és az ökológiai vizsgálatoknak a modern emberi társadalom létezése szempontjából?

Gondolkodjatok el rajta! A fenntartható fejlődés mely céljai a legaktuálisabbak Ukrajna szemszögéből?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



1. TÉMA
BIODIVERZITÁS

A témán belül megismeritek:

- a rendszertan modern alapelveit és jelentőségét a biológiai vizsgálatokban;
- a sejtnélküli életformák (vírusok, viroidok) szerveződési, működési és osztályozási sajátosságait;
- a prokarióták (archeák és baktériumok) szerveződési, működési és osztályozási sajátosságait;
- az eukarióták modern rendszertanát;
- a szerves világ sokféleségét mint az evolúció következményeit.

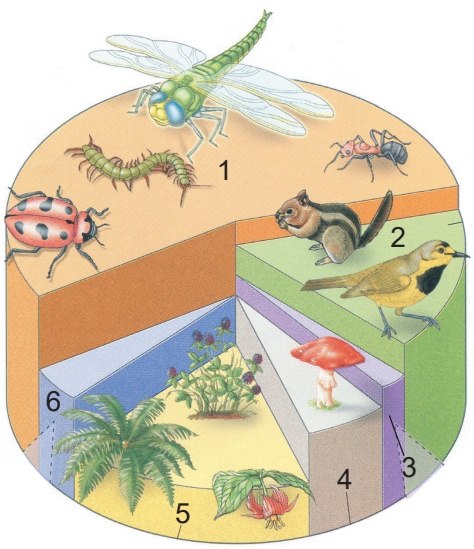
5. §. A RENDSZERTAN – AZ ÉLŐLÉNYEK SOKFÉLESÉGÉVEL FOGLALKOZÓ TUDOMÁNY

Emlékezzetek! Milyen szerveződési szintjei vannak az élő anyagnak? Mit jelent a „biológiai rendszer” kifejezés?

A bolygónk biodiverzitása. Már tudjátok, milyen csodálatos sokféleség – ***biodiverzitás*** (vagy ***biológiai sokféleség***) – jellemzi a különböző szerveződési szintű biológiai rendszereket. A biodiverzitás alatt általában az élet három szerveződési szinten lévő (molekuláris, faji és ökoszisztéma) megjelenési formáit értjük.

Sejtnélküli életformák – olyan biológiai rendszerek, amelyek molekuláris szinten léteznek. Így a vírusok nukleinsavakból (vagy DNS-ből, vagy RNS-ből) állnak, amit fehérjeburok (fehérjék vagy fehérjék lipidekkel) állnak, míg a viroidok csak RNS-molekulákból (velük részletesebben a 8. §-ban ismerkedhettek majd meg).

A prokarióták – főként egysejtű szervezetek, amelyek sejtjei viszonylag egyszerű felépítésű: a sejtmag és az organellumok többsége hiányzik. A prokarió-



5.1. ábra. A különböző eukarióta organizmus csoportok aránya: könnyű észrevenni, hogy közöttük az ízeltlábúak dominálnak (több, mint 66 %): 1 – ízeltlábúak törzse; 2 – gerinchúros állatok; 3 – gerinctelen állatok (az ízeltlábúak nélkül); 4 – gombák; 5 – növények; egysejtű eukarióták

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

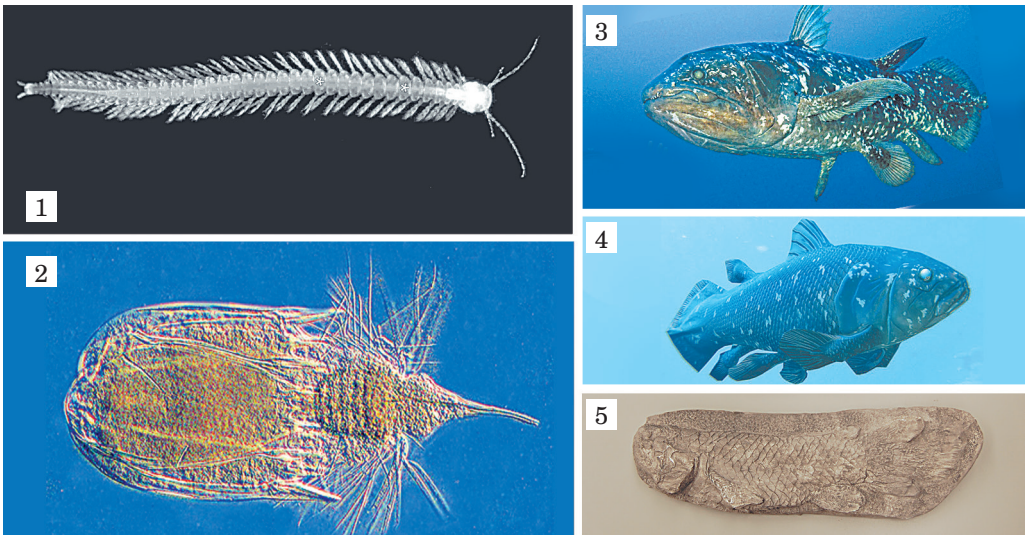
tákhoz tartoznak az Archeák és a baktériumok (a felépítésükről bővebben a 11. §-ban olvashattok).

Eukarióták – olyan organizmusok, amelyek sejtjei legalább a fejlődésük bizonyos szakaszaiban rendelkeznek sejtmaggal. Jellemző rájuk a különböző organellumok. Mostanáig közel 2 millió eukariótát írtak le (5.1. ábra), melyek közül több, mint 1,6 millió állatfaj (csak a jelenkori rovarfajok száma túltesz az 1 millió 70 ezer fajon, míg a gerinchúros állatok mindössze 42 ezret tesznek ki). A növényfajok számát a tudósok közel 320 ezerre becslik, melyek között a virágos növények dominálnak (280 ezer faj, ez a növények 88 %-a).

A kutatók évente ezernyi, a tudomány számára új fajt és magasabb rendű taxon rangot (nemeket (nemzetségeket), családokat, osztályokat és törzseket) írnak le. A legtöbb új felfedezést a világóceán ígér.

Jó tudni

1955-ben fedeztek fel egy kihalt tengeri rákfélét, amely külsejét tekintve nem hasonlított ennek a csoportnak korábban ismert képviselőire; később kiderült, hogy jelenleg is léteznek fajai. 1981-ben rájöttek, hogy ez a tudomány számára a rákfélék új osztálya – a Remipedia (5.2, 1 ábra). Ezek kisebb szabadon úszó rákfélék, amelyek az Atlanti- és a Csendes-óceán szigeteinek vagy kontinentális partvidékének víz alatti barlangjaiban élnek. Az 1970-es évek elején felfedezték a tengerek fantasztikus látványú Lolicifera fajait (5.2, 2 ábra). Ennek a tudomány számára új törzsnek a képviselői apró tengeri élőlények (a felnőtt egyedek mérete nem haladja meg az 1 mm-t). 1997-ben a Celebesz szigeten (Indonézia) új Latimeria (maradványhal) fajt találtak, amely az izmosúszójúakhoz tartozik (5.2, 3 ábra). Az első ma is élő Latimeria fajt 1938-ban találták meg Dél-Afrika partjainál (5.2, 4 ábra). Addig a tudósok azt hitték, hogy az izmosúszójú halak már 65 millió évvel ezelőtt kihaltak (5.2, 5 ábra).



5.2. ábra. A XX. század második felében felfedezett és leírt új állati taxonok: 1 – Remipedia osztály; 2 – Lolicifera törzs; 3 – Indonézia partjanál 1997-ben megtalált Latimeria faj; 4 – Dél-Afrika partjainál élő Latimeria faj; 5 – Latimeria fosszília. *Feladat*: Idézzétek fel, miért gondolják a tudósok, hogy a szárazföldi állatok ősei a maradványhalak!?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A rendszertan – biológiai tudomány, amely a bolygónkat benépesítő élőlények sokféleségével foglalkozik. Ennek a tudományterületnek a segítségével írják le, nevezik meg az egykori, illetve a jelenleg is élő organizmusokat. A rendszertan fő területei: az élőlények osztályozása és nevezéktana.

***Az osztályozás (klasszifikáció)* – a rendszertani csoportok megállapításának és jellemzésének a folyamata.** Az osztályozást a taxonok megnevezése előzi meg, vagyis a taxonok nevének jellege a rangjától függ. **A *nevezéktan (nomenklatúra)* – a nevek szétosztása a taxonok között.** Először a tudósok elvégzik az osztályozást, és csak később, miután meggyőződtek a rendszertani besorolás helyességéről, adnak nevet a taxonnak.

Miért fontos először eldönteni egy új taxon rangját, és csak utána elnevezni? Azért, mert a vizsgált egyed nemcsak a tudomány számára lehet új faj, de új nem (vagy nemzettség), új család és így tovább is. Például, a Remipedia (5.2, 1 ábra) nem csak új faj, de új nem, új család, új rend és új osztály is. Ezen új taxonoknak megfelelő új nevet adtak, és új jellemzést írtak.

Jegyezzétek meg!

A rendszertan leírja a bolygónk néhai és jelenleg létező élőlényeit, megnevezi, vagyis különböző rangú taxonokba sorolja azokat.

Emlékezzetek: a rendszertan alapjait C. Linné, svéd tudós fektette le! Ő is úgy gondolta, ahogy a mai tudósok, hogy a ***faj*** egymáshoz hasonló felépítésű egyedek összessége, amelyek képesek termékeny utódok létrehozására.

C. Linné volt az, aki lefektette a ***fajok kettős nevezéktanának (binominális nómenklatúrának) alapelveit.*** Emlékeztek rá, hogy minden faj latin neve két szóból áll. Például, a Rosa canina – a csipkerózsa, Ukrajna egész területén megtalálható növényfaj (5.3, 1. Ábra). Az első szó (Rosa) a nemzettség neve (latinul mindig nagybetűvel írjuk), amelyhez a faj tartozik; a második a fajnév (kis betűvel íródik). Az ilyen fajnév egységes a tudományos világban.

Az 5.3, 2. ábrán láthatjuk az Ukrajnában elterjedt közönséges erdei mókust (nevezik még európai és vörös mókusnak is). Több alfaja is ismert a világon, minden országban másképp nevezik az emberek a mókust a saját nyelvükön. Akármilyen nyelven is nevezzük meg a mókust, csak egyetlen tudományos neve van – *Sciurus vulgaris*.

5.3. ábra. Ukrajna növény- és állatfajai: 1 – a csipkerózsa (*Rosa canina*); 2 – közönséges erdei mókus (*Sciurus vulgaris*)

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Jó tudni

C. Linné előtt a fajnevek sok szóból álltak, amely szavak gyakorlatilag a faj leírását szolgálták. Például, az egyik mohaféle neve, amit jelenleg a levéltelen koboldmohának (*Buxbaumia aphylla*) hívunk, valamikor a következő volt: szőrformájú, levéltelen, megvastagodott kettősfejű moha. Egyértelmű, hogy az ilyen név túlságosan összetett ahhoz, hogy megjegyezhető legyen.

Minden faj csak egyetlen latin nyelvű tudományos névvel rendelkezik. Ehhez a névhez hozzáadják a névadó nevét és a leírás dátumát. Jelen példa esetünkben – *Sciurus vulgaris* L.[1], 1758. Ez azt jelenti, hogy a közönséges mókust, 1758-ban Carl von Linné írta le.

Hogy miért kell leírni a faj leírásának évét? Mivel egy és ugyanazon fajt többször is leírhatnak különböző években. A faj végleges neve viszont az lehet, amelyet elsőként jegyeztek fel. Például, az ember és a halevő emlősök parazitáját, a hal galandférget (*Diphyllobothrium latum* L, 1758) Linné leírta, mint *Taenia vulgaris* L., 1758. Ezt a férget valójában összesen 53 alkalommal írták le.

Linné másik fontos hozzájárulása a rendszertan fejlődéséhez a taxonok egymás alá rendeltségének alkalmazása. A hierarchikus[2] rendszer lényege, hogy az alacsonyabb rangú taxonok egy magasabb rangú taxonhoz tartoznak. Már tudjátok, hogy mind a növények vagy gombák rendszertanában, mind pedig az állatok rendszertanában a rokon **fajok nemekbe** vagy **nemzetségekbe** tartoznak. Így a csipkerózsa és az erdei rózsa a Rózsa nemzetséghez tartoznak. A rokon nemzetségeket (nemeket) családokba sorolják. Például, a Rózsa és a Szeder nemzetségeket (*Rubus*) a rózsafélék családjába sorolják. A közeli családokat **rendekbe**. Például, a Rózsafélék és az Eperfafélék családját a Rózsavirágúak rendjébe. A közeli rendeket **osztályok** alkotják. Például, a Rózsavirágúak és a Keresztesvirágúak a Kétszikűek vagy Magnoliopsida osztályba tartozik. Az osztályokat **törzsek** foglalják magukba. Például: az Egyszikűek és a Kétszikűek a Zárvatermők törzséhez tartoznak.

A különböző földtörténeti időben élt organizmusok vizsgálatával foglalkozik a *paleontológia* tudománya. Paleontológiai expedíciók során találják meg az élőlények maradványait vagy élettevékenységeik nyomait, rekonstruálják azok kinézetét, megállapítják életfolyamataikat, és létezésük idejét (5.4. ábra).

5.4. ábra. Paleontológiai vizsgálatok: 1 – Alethopteris nemzetségbe tartozó magvas páfrány megkövült maradványai; 2 – az Alethopteris levelének és magkezdeményének rekonstrukciója; 3 – a madárszerű dinoszaurusz – az Archaeopteryx csontvázа; 4 – az Archaeopteryx rekonstrukciója

[1] A tisztelet jeleképpen C. Linné nevét a taxonnevek után – Linnaeus – röviden L. betűvel jelölik.

[2] A hierarchia – a fölé- és alárendeltségek rendszere.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Kulcsszavak és fogalmak

biodiverzitás, rendszertan, osztályozás, nevezéktan, a kettős nevezéktan (binomiális nomenklatúra) elve.

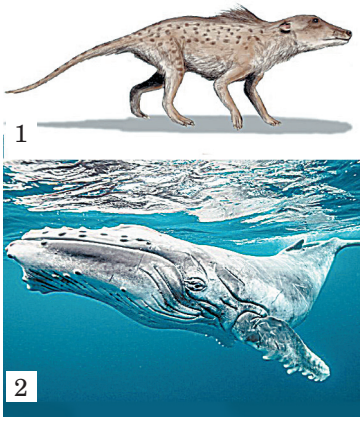
Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Jellemezzétek bolygónk biodiverzitását! Milyen alapvető biológiai rendszereket foglal magába? 2. Nevezzék meg a rendszertan fő területeit! Mi ezek feladata? 3. Mi a szerepe Carl Linnének a rendszertan tudományának kialakításában? 4. Mi a lényege a kettős nevezéktannak, amelyet Linné javasolt? 5. A faj latin nyelvű nevét ismerjük el tudományosnak? Miért?

Gondolkodjatok el rajta! A modern osztályozás miért foglalkozik a kihalt organizmusokkal is, és nemcsak a jelenlegi élőkkel?

6. §. A SZERVEZETEK MODERN OSZTÁLYOZÁSÁNAK ALAPELVEI

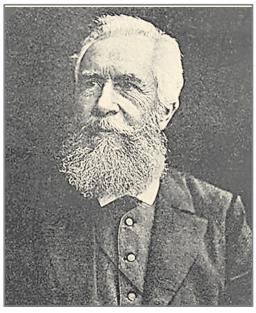
Idézzétek fel, hogy mi a feladata a rendszertannak! Mi a faj? Mi a genom? Mi a filogenezis (törzsfejlődés) és az ontogenezis (egyedfejlődés)? Mi a mikroevolúció, a fajképződés és a makroevolúció? Mik a modern szintetikus elmélet tézisei?

A szervezetek tudományos osztályozásának alapelvei. Modern rendszertan egyik alapvető feladata a szervezetek csoportjai között lévő rokoni kapcsolatok kimutatása, beleértve a most élő és egykor élt fajokat is. Éppen ez az alapja a faj feletti taxonrangoknak – nemek nagy nemzetségek, családok stb. – az osztályzásban.



6.1. ábra. A modern cetek és azok őse. 1 – kihalt Pakicetus ragadozó emlős; 2 – púpos bálna, ma élő faj

Ahogy tudjátok már, C. Linné kora előtt a rendszertan alapja a szervezetek hasonló felépítése volt, és nem vették figyelembe a rokonsági fokot (ezek az úgy nevezett ***mesterséges rendszerek***). Például, a ceteket a puszta külső hasonlóság alapján a halakhoz sorolták, pedig ezek is emlősök. A halakhoz való külső hasonlóság (a test formája, a mellső végtagok átalakulása sajátságos úszókká, a kiszélesedett farok, ami farokúszóra emlékeztet, stb.) a vízi életmódhoz való alkalmazkodás eredménye. *Emlékezzetek:* ezt a folyamatot *konvergenciának* nevezzük. A modern molekuláris genetikai vizsgálatok arra utalnak, hogy a cetek ősei a párosujjú patások ősi formái. A cetek közvetlen ősének számítják a kihalt ragadozó emlőst, a Pakicetust (6.1. ábra). Ez az emlős körülbelül 48 millió évvel ezelőtt élt, kis patái, erőteljes állkapcsa és hosszú farka volt; vizek mellett élt, és zsákmányát a vízben kereste.



6.2. ábra. **Ernst Heinrich Philipp August Haeckel** (1834–1919) – ismert természettudós, evolucionista; az ökológia, a filogenezis, az ontogenezis kifejezések megalkotója.

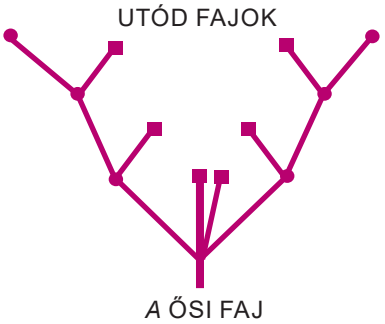
A rendszertan fejlődésének fontos szakasza volt a ***filogenetikus irányzat*** létrejötte, amelyet E. Haeckel hozott létre (6.2. ábra). Ez a tudós úgy gondolta, hogy az organiz-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

musok osztályozásakor nem csupán a külső felépítést kell alapul venni, hanem a rokonsági kapcsolatokat, a rokonsági fokot is.

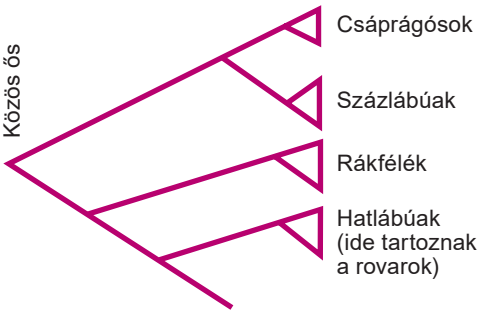
A múlt évben megtanultátok, hogy az evolúció folyamatának példái a divergencia, a konvergencia és a paralelizmus.

A *divergencia* – evolúciós folyamat, amikor a közös őstől származó bélyegek szétválnak (6.3. ábra). Ez a folyamat megmagyarázza, miért van az, hogy a bolygónkon az élet fejlődése során, egyes fajok folyamatos kihalása ellenére, a faji sokféleség nem csökkent, hanem fokozatosan növekedett. Tételezzük fel, hogy egykor létezett az A ősi faj, amely nagy areát foglalt el. Ezen az aréán belül változatosak voltak a létfeltételek. Annak érdekében, hogy ennek a fajnak a populációi túlélhessenek, alkalmazkodniuk kellett a változásokhoz. Bizonyos idő elteltével ezen populációk génkészlete annyira megváltozhatott, hogy példányaik más populációk tagjaival már nem kereszteződhettek. Így végbement a fajképződés folyamata – új fajok jöttek létre.



6.3. ábra. Divergencia következtében új taxonok létrejöttét ábrázoló séma

A modern rendszertan (szisztematika) azon alapszik, hogy a rokon taxonok közös őstől származnak. Azt a csoportot, amely magába foglalja a közös ős (beleértve a ma és az egykor élőket is) összes leszármazottját **monofiletikus-**nak nevezzük (6.4. ábra). A modern rendszertan alapelvei szerint csak ilyen csoportoknak van létjogosultsága.



6.4. ábra. Ízeltlábúak törzse – példa monofiletikus csoportra, vagyis minden képviselője egy közös őstől származik.

Az organizmusok rendszertanának filogenetikus irányzata határozza meg ennek a tudománynak a fejlődését. Különböző tudományok eredményeire hivatkozva a tudósok megállapították az organizmusok közötti rokonsági fokot, és ez alapján hozzák létre a különböző csoportok modern rendszerét, eközben ellemzik a különböző bélyegeket. A közös bélyegek az organizmusok rokonságára, és közös őstől való származására utal. Ha egyes bélyegek csak egy bizonyos csoport képviselőire jellemzőek, akkor azok egyediségére és önállóságra utal.

Az organizmusok modern rendszerét *természetes*-nek vagy *filogenetikus*-nak nevezzük. A *filogenetikus rendszertan* a következő alapelveken nyugszik:

✓ minden ma élő faj kihalt formák utódja, ez biztosítja az élet folytonosságát;

✓ a kihalt fajok az evolúció zsákutcái (vagyis nincs utód fajuk), vagy ősei a jelenleg is létező fajoknak;

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

✓ a fajképződés többnyire divergencia útján történik, ezért minden természetes rendszertani csoport monofiletikus, és az ős faj minden ma élő és kihalt utód faját magába kell foglalja;

✓ minden állati és növényi törzsre bizonyos felépítés jellemző, egyedi bélyegekkel rendelkeznek, amelyek gyökeresen megkülönbözteti őket mások felépítésétől. Ezeket nevezzük diagnosztikai bélyegeknek; (feladat: emlékezzetek vissza a Zárvatermők törzsébe tartozó fajok bélyegeire, amelyek megkülönböztetik őket a többi magasabbrendű növénytől!)

✓ a fajok sokfélesége a környezet bizonyos feltételeihez való alkalmazkodás következménye (ez az adaptív szétterjedés jelensége);

✓ bizonyos taxonok magukban foglalnak mind egysejtű, mind pedig többsejtű fajokat, ha ezek a fajok rokonai egymásnak (például, a Zöld- és a Vörösmoszatok törzse);

✓ a modern rendszertan általános célja a fajok egyetlen összefogó rendszerének létrehozása, amely bemutatja azok evolúcióját.

Az *adaptív szétterjedés* – a közös őstől származó különböző formák megjelenése, amelyek az életfeltételekhez való alkalmazkodás következtében megváltoztak. Ez a jelenség lehetőséget nyújt új táplálékforrások felhasználására, a konkurencia csökkentésére. Az adaptív szétterjedésre klasszikus példa Ausztrália erszényes faunájának rendkívüli változatossága. Az evolúció során közöttük megjelentek növényevő formák (kenguru), földallati életmódú fajok (erszényesvakond); olyan formák, amelyek fán élnek, és a repülőmókusra hasonlítanak (erszényesmókus), ragadozók (tasmán ördög) stb.

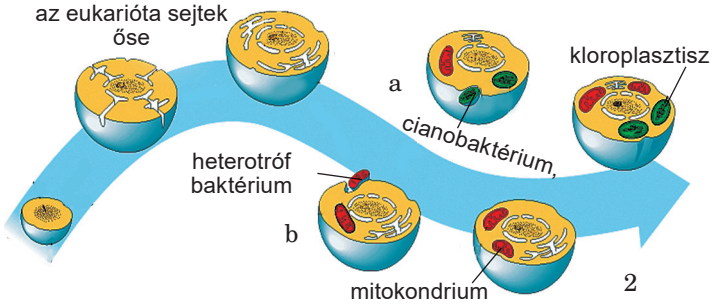
A modern filogenetikus rendszertan különböző tudományok (biokémia, citológia, ökológia, biogeográfia, anatómia, élettan) eredményeit használja fel. Különös figyelmet kapnak a molekuláris genetikai vizsgálatok: mivel az organizmusok rokon csoportjait közös őstől származtatják, azok közös géncsoportokat hordoznak.

Jegyezzétek meg!

Minél több közös géncsoportot hordoznak bizonyos organizmuscsoportok, annál szorosabb rokonsági kapcsolat van közöttük.

Fontos jelentősége van a modern rendszertanban a citológiai vizsgálatoknak is, különösen az organizmusok kromoszóma-készletével, kariotípusával foglalkozóknak: a rokon fajok kromoszóma-készlete sokkal hasonlóbb, mint a nem rokon fajoké. Ezt az irányzatot nevezzük karioszisztematikának. A ***karioszisztematika***

1



2

6.5. ábra. 1. **Lynn Margulis** (1938–2011) – a moszatokkal foglalkozó ismert tudós, a szimbiogenezis modern elméletének megalkotója. 2. Az ősi prokarióta sejttől származó mitokondriumok és kloroplasztiszok eredetének sémája: a – az autotróf eukarióta sejtek eredete; b – heterotróf eukarióta sejtek eredete

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

eredményei lehetőséget nyújtanak az ikerfajok megkülönböztetésére, ami külső bélyegek alapján lehetetlen volna. Még akkor is, ha két faj hasonló számú kromoszómával rendelkezik (a káposzta és a retek diploid kromoszóma-készlete 18), azok megkülönböztethetőek a megfelelő kromoszómák felépítési sajátosságai alapján.

Szintén nagy figyelmet fordítanak a rendszertanban a mitokondriumok és a kloroplasztiszok felépítésének vizsgálatára. A **szimbiogenezis elmélete** szerint, amelyet az amerikai L. Margulis (6. 5, 1 ábra) öntött végső formába, a mitokondriumok és a kloroplasztiszok prokarióta sejtektől származnak: a mitokondriumok – aerob heterotróf baktériumok, a kloroplasztiszok – cianobaktériumok (6.5, 2 ábra). Ezek prokarióták bejutva az eukarióták sejtjeibe elvesztették önállóságukat, ugyanakkor megőrizték autonómiájuk bizonyos fokát. Ezen organellumok genetikai állományának vizsgálata szintén lehetőséget nyújt bizonyos fajok rokonsági fokának meghatározására.

Kulcsszavak és fogalmak

az organizmusok filogenetikus rendszertana, adaptív szétterjedés, monofiletikus csoport, a szimbiogenezis elmélete.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. A fajok milyen rendszerét hívjuk mesterségesnek, és melyiket természetesnek (filogenetikusnak)? 2. Milyen evolúciós folyamat váltotta ki a biodiverzitást? 3. Miért alapja a mai modern rendszertannak a monofiletikus csoportok kijelölése? 4. Milyen téziseken alapszik a modern filogenetikus rendszertan? 5. Mi az adaptív szétterjedés? Mi a jelentősége a bolygónk biodiverzitásának növekedésében?

Gondolkodjatok el rajta! Miért csak a filogenetikus rendszereknek van tudományos jelentősége?

7. §. A FAJ MODERN KONCEPCIÓJA ÉS KRITÉRIUMAI

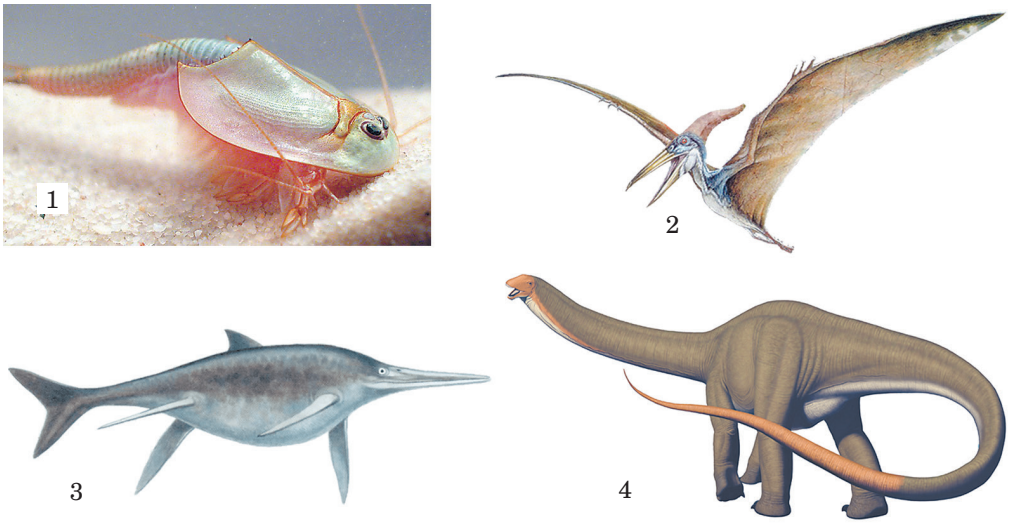
Idézzétek fel, milyen taxonómiai egységeket alkalmaznak a növények és az állatok rendszertanában! Milyen organizmusok tartoznak az auto-, a mixo- és a heterotrófokhoz? Milyen módjai vannak a fajképződésnek? Mi a genom? Mit értünk haploid, diploid és poliploid kromoszoma készlet alatt? Mi az ökológiai niche?

A faj – a legalacsonyabb, de a legfőbb rendszertani egység. Ugyanakkor a faj feletti taxonokat (nemeket (nemzetségeket), családokat, rendeket, osztályokat, törzseket) különböző tudományok adatai alapján, szubjektív módon állapítják meg a tudósok.

A faj kritériumai. A faj feletti taxonoktól eltérően egy fajt a hozzá hasonló másiktól meg lehet különböztetni kritériumok segítségével. Miért fontos a fajok pontos meghatározása? Erre a kérdésre egy érdekes tény ad választ. Bizonyos szúnyogokról, amelyeket egy malária szúnyog (7.1, 1 ábra) fajként tartottak nyilván, alapos vizsgálat után kiderült,

7.1. ábra. Vérszívó szúnyogfajok: 1 – az Anopheles nembe tartozó malériaszúnyog nősténye; 2 – a dalos szúnyog nősténye. Figyeljétek meg: a malériaszúnyog hátsó pár lába hosszabb, mint a dalos szúnyogé, ezért a malária szúnyog az ember testén felemelt potrohhal és leengedett fejjel kapaszkodik meg

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



7.2. ábra. A mezozoikumban létrejött állatfajok: 1 – nyári pajzsosrák, a mai fauna képviselője; 2 – Quetzalcoatlus, a legnagyobb pteroszaurusz; 3 – Shonisaurus, az ichthyoszauruszok egyik legnagyobb képviselője, 4 – Apatosaurus

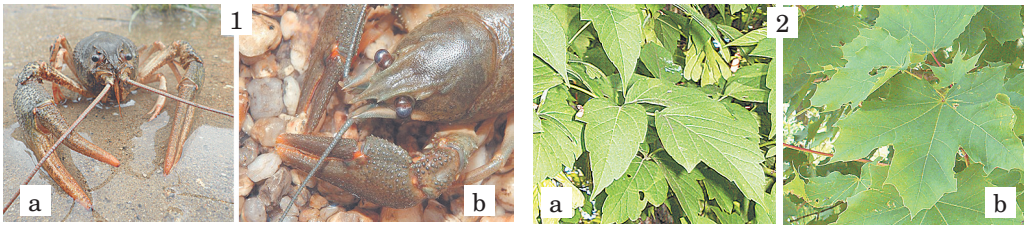
hogy külső felépítése alapján elkülöníthetetlen ikerfajok komplexe. Ezek közül egyesek az emberi malária kórokozójának hordozói, mások nem.

Emlékeztek rá, hogy minden új faj a fajképződés folyamatának eredménye. Az evolúció következtében bizonyos faj populációinak génkészlete megváltozhat, aminek következtében az egyedek közötti kereszteződés lehetetlenné válik. Így jönnek létre az új fajok. ***Az evolúció visszafordíthatatlanságának törvénye (Dollo törvény)*** alapján, amelyet 1893-ban írt le Louis Dollo, a populációk egyedei nem nyerhetik vissza az őseik külsejét, még akkor sem, ha visszatérnek ugyanabba a környezetbe és ugyanazon feltételek közé, ahol és ahogy őseik éltek. Például, ha a bolygók klímája visszatér abba az állapotba, amelyben volt a mezozoikum során, akkor sem kell várnunk, hogy megjelennek a pteroszauruszok, az ichthyoszauruszok vagy a dinoszauruszok. Vannak fajok, amelyek több tíz és több száz millió évvel ezelőtt jöttek létre, de jelenleg is élnek (7.2, 1 ábra), ezeket élő kövületeknek hívjuk. Más fajok, amelyek korábban jöttek létre, mára már kihaltak. Egyesek közülük utód fajokat hagytak hátra (izmosúszójú halak, 5.2, 3, 4 ábra), mások nem (például, archaeopteryx, 5.4, 3, 4 ábra). Tehát, a faj ***az evolúciós folyamat minőségi szakasza***.

A faj kritériumai – az organizmusok olyan jellemzői, amelyek segítségével a rendszertanban megkülönböztetik a fajokat.

• **Morfológiai kritérium** alapja a faj egyedeinek felépítésbeni (mind külső, mind pedig belső) hasonlósága. A morfológiai bélyegek, ha egy faj (vagy magasabb taxon rang: nem (nemzetség), család stb.) számára unikálisak, akkor ***diagnosztikai bélyegeknek*** nevezzük. Például, két folyóban élő rákfaj – a folyami rák és a kecskerák – különböznek ollóik formájában (7.3, 1 ábra). A növények rendszertanában diagnosztikai bélyegnek számít a virág, a levél (7.3, 2 ábra) felépítése. Annak ellenére, hogy a modern állat-, növény- vagy gombahatározók a morfológiai bélyegeket veszik alapul, érdemes figyelembe venni az olyan jelenséget, mint a polimorfizmus és az ikerfajok megléte.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



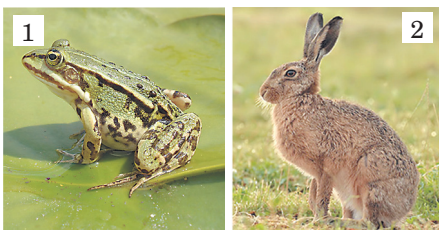
7.3. ábra. A faj morfológiai kritériuma: 1 – Ukrajna két folyóban élő rákfaja: a kecskerák (a) és a folyami rák (b); 2 – a kőrislevelű juhar (a) és a korai juhar (b) levelei

Polimorfizmus **– a jelenség, hogy egy fajon belül létezik egyedek olyan csoportja, amelyek eltérnek színekben, méretben, testfelépítésben** (7.4. ábra). Ezzel szemben az ikerfajok egyedei hasonlítanak egymásra felépítésükben és különböznek apróbb bélyegeik, néha csak kromoszóma készletben. Az ikerfajok jól ismertek a rovarok, farkatlan kétéltűek, cickányok, kisrágcsálók sok csoportjában.

7.4. ábra. A polimorfizmus jelensége a Pókhálóslepke fajnál: 1 – tavaszi forma; 2 – nyári forma

• **Az élettani kritérium** alapja a különböző fajok élettani folyamatainak hasonlóságában is különbségeiben rejlik. Egy faj egyedei képesek egymás között párosodni és termékeny utódokat hozni létre, ugyanakkor nem párosodnak más fajok képviselővel (ez a ***reproduktív izoláció*** jelensége). Ismeretesek fajok közötti kereszteződés esetei is, illetve új fajok létrejötte fajok közötti hibridizáció következtében, amikor a hibridek képesek párosodni egymással, és termékeny utódokat hoznak létre. Például, a kecskebéka a tavi béka és a kis tavibéka, míg a sivatagi nyúl a havasi nyúl és a mezei nyúl hibridje (7.5. ábra). Gyakori a hibridizáció általi fajképződés a növényeknél is. Például, a közönséges platán a nyugati és a keleti platán hibridizációja révén jött létre.

• **Biokémiai kritérium** – a makromolekulák felépítésének és összetételének, a biokémiai reakciók lefolyásának sajátosságai, amelyek egy faj egyedeire jellemzők. Például, azok a rokon fajok, amelyek különböző génkészlettel rendelkeznek, különböznek fehérje összetételükben is. (*Gondolkodjatok el rajta*, miért!?)



7.5. ábra. Példák az állatok fajok közötti hibridjeire: 1 – kecskebéka; 2 – sivatagi nyúl

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

• **Molekuláris genetikai kritérium** azon alapszik, hogy egy faj egyedeinek genomja hasonló, míg a különböző, vagy akár közeli fajok egyedeié eltér. Minél közelebbi rokonság van a fajok között, annál több közös génjük van.

A modern rendszertanban különböző molekuláris genetikai módszereket használnak fel. Az egyik közülük a ***biopolimerek szekvenálása***: a nukleinsavak nukleotid-, és a fehérjék aminosav sorrendjének meghatározása. Ez a módszer lehetőséget nyújt egyes génszakaszok, egyes gének és akár a teljes genom nukleotid sorrendjének meghatározására. A másik módszer a ***polimeráz láncreakció*** (PCR (polymerasechainreaction)) lehetővé teszi a szekvenáláshoz szükséges mennyiségű DNS előállítását. Ezenkívül a PCR segítségével össze lehet kapcsolni különböző DNS-fragmentumokat, klónozhatók gének, meghatározhatókká válnak a csekély mennyiségű DNS-molekulák.

• Az **ökológiai kritérium** azzal áll kapcsolatban, hogy az egy fajhoz tartozó populációk más fajok populációival, és az élettelen természet (abiotikus) tényezőivel való kölcsönhatása következtében saját ökológiai niche jön létre. Például, egyes morfológiailag hasonló parazita férgeket (az emberi és a sertés orsóféreg stb.) a gazda fajok határozzák meg.

• A **földrajzi kritérium** lényege, hogy egy faj populációi egy bizonyos areát foglalnak, miközben a közeli fajok areái nem, vagy csak kis mértékben fednek át. Ugyanakkor a klimatikus változások vagy az antropogén hatás következtében némely faj territóriumának létfeltételei megváltozhatnak. Ez élőhely váltásra kényszeríti az élőlényeket. Így jön létre a másodlagos area, amely jelentős mértékben különbözhet az elsődlegestől.

• Az **etológiai kritérium** az állatok viselkedési sajátosságainak vizsgálatán alapszik: párválasztási, társas, építő viselkedés, vadászösztön, vándorlás, stb. Például, a modern tudomány szerint a kutya a farkas alfaja. Ismeretesek esetek, amikor kereszteződnek egymással, de ritkán fordul elő, mivel a farkas főként éjszakai, míg a kutya nappali életmódot folytat.

A faj modern koncepciója. A biológiában, hosszú története során, különböző faj-koncepciókat alakítottak ki. Egyes koncepciók szerint a faj nem változik, mások szerint a fajok evolúciós változáson mennek keresztül.

Az egyik vezető fajkoncepció a modern biológiában a ***biológiai***. A következő megállapításokon alapszik:

✓ a fajok populációkból állnak – egyedek többé-kevésbé elkülönült csoportjaiból;

✓ a faj jellemzésekor nem csak a felépítésbeli, de a biológiai (életfolyamatok, szaporodási és fejlődési) és ökológiai sajátosságokat is figyelembe kell venni;

✓ ökológiai szempontból a populációt a faj strukturális funkcionális alegységének, az evolúcióbiológiai szempontból pedig az evolúció alapegységének tekintik. (*Emlékezzetek*, miért!);

✓ egy faj populációinak csoportjai eltérhetnek egymástól egy vagy több bélyegükben, alfajokat hozva létre;

✓ egy faj alfajainak megléte az adott faj ökológiai plaszticitásáról (rugalmasságáról) tanúskodik (vagyis képes az életfeltételek széles tartományában létezni); illetve arról, hogy a fajon belül mikroevolúciós folyamatok zajlanak, ami új fajok megjelenéséhez vezethet;

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

✓ egy faj populációinak génkészlete hasonló, ezért a különböző populációk egyedei egymás között kereszteződhetnek; ugyanakkor egy faj különböző populációnak génállománya különbözhet egyes allélgének előfordulási gyakoriságában és készletében;

✓ a faj az egyetlen a természetben ténylegesen létező rendszertani egység; a faj feletti taxonokat az elvégzett vizsgálatok eredményei alapján határozzák meg, ezért egyes csoportok rangjának megítélése a tudományos közösségben különbözhetnek;

✓ a különböző fajok egyedei általában nem kereszteződnek (amennyiben mégis, akkor a fajok közötti hibridek általában nem képesek szaporodni);

✓ a fajok képesek a változásra, az evolúcióra;

✓ a faj – ökológiai egység: a populációk egyedei egységes egészként nem csak egymással, de egy ökoszisztéma más fajainak populációval is kölcsönhatásba lépnek.

Jó tudni

A faj biológiai koncepciójának kialakításában részt vett az amerikai biológus **E. Mayr** és az ukrán származású evolúcióbiológus, genetikus, zoológus **T. Dobrzhansky**. Utóbbi Nemiriv városában (Vinnica megye) született, 1917-től 1921-ig a Szent Volodimir Kijevi Egyetemen (jelenleg Tarasz Sevcsenko Kijevi Nemzeti Egyetem) tanult. 1927-ben megkapja a Rockefeller Alapítvány ösztöndíját, átköltözött az Amerikai Egyesült Államokba, a Kolumbia Egyetem világszerte ismert T.H. Morgan laboratóriumában dolgozott. (*Feladat*: emlékezzetek vissza T.H. Morgan genetikai munkásságára!). T. Dobrzhansky részt vett az evolúció szintetikus elméletének kidolgozásában. (*Feladat*: emlékezzetek a főbb téziseire!).

7.6. ábra. A faj biológiai koncepciójának kidolgozásában részt vett tudósok: 1 – **Ernst Walter Mayr** (1904 – 2005), a Harvard Egyetem (USA) professzora; **Dobzhansky Theodosius Grigorevich** (1900 –1975)

A biológiai nevezéktan nemzetközi kódexei. A taxonok tudományos megnevezése során a kutatók a ***biológiai nevezéktan nemzetközi kódexeinek*** tételei alapján járnak el. Ezek szabályokat tartalmaznak, amelyek előírják, hogyan kell a tudományos neveket képezni és alkalmazni. Létezik a „Zoológiai Nevezéktan Nemzetközi Kódexe”, a „Botanikai Nevezéktan Nemzetközi Kódexe”, a „Baktériumok Nevezéktanának Nemzetközi Kódexe”, a „Virológiai Kódex”.

A tudomány számára új fajnak csak az tekinthető, amelyet a biológiai nevezéktan nemzetközi kódexeinek előírásai alapján írtak le.

Kulcsszavak és fogalmak

a faj kritériumai, diagnosztikai bélyegek, a fajok polimorfizmusa, ikerfajok, reproduktív izoláció, a faj biológiai koncepciója, a biológiai nevezéktan nemzetközi kódexei.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mi a faj modern meghatározása? 2. A faj milyen kritériumait ismeritek? 3. Mely kritériumok játszanak vezető szerepet a faji hovatartozás megállapításában? Miért? 4. Mi a faj koncepciója? 5. Milyen megállapításokon alapszik a faj biológiai koncepciója?

Gondolkodjatok el rajta! Genetikai szempontból, hogyan lehet megmagyarázni egy faj egyedeinek polimorfizmusát?

8. §. A VÍRUSOK SOKFÉLESÉGE ÉS OSZTÁLYOZÁSÁNAK ALAPELVEI. NEM-KANONIKUS VÍRUSOK: VIROIDOK ÉS PRIONOK

Emlékezzetek, mi a közös és mi az eltérés az élő és élettelen természet között!? Milyen jellemzői vannak az életnek? Milyen felépítésbeli sajátosságai vannak a DNS- és az RNS-molekuláknak?

A vírusok sokfélesége. Nemegyszer találkoztunk már vírusos megbetegedésekkel, például influenzával. A vírusok olyan parányiak, hogy többségüket csak elektronmikroszkóppal láthatjuk. Fontos sajátossága a vírusoknak, hogy semmilyen élettevékenységre nem képesek az élő sejten kívül, amelyben élősködnek.

Azt a tudományt, amely a vírusok felépítésével és funkcióival, tulajdonságaival, a kórokozó átadásának, az általuk okozott betegségek gyógyításának és megelőzésének módjaival foglalkozik, *virológiának* nevezzük.

Jegyezzétek meg!

A vírusok – sejtnélküli életformák. Ezek kivétel nélkül sejten belüli paraziták. A saját reprodukciója érdekében a gazdasejtek építőanyagát és energiáját használja fel. A vírus és a gazdasejt kölcsönhatásának következménye a vírusos megbetegedés.

A vírusos megbetegedéseket már az ókortól ismerjük. Az első ismert bizonyíték a vírusfertőzésre egy Memphisből – az ókori Egyiptom fővárosa – származó féldomborművön látható. Ez egy vírusos megbetegedés (poliomielitis) tipikus klinikai tüneteit magán viselő főpapot ábrázol (8.1. ábra).

8.1. ábra. A vírusfertőzés legkorábbi bizonyítéka – féldombormű Memphisből (k.e. 3500)

Jó tudni

1796-ban egy fontos esemény történt, amelynek következtében emberek millióinak életét lehetett megmenteni később. Edward Jenner angol orvos védőoltást adott egy nyolc éves fiúnak. A fiú szervezetébe juttatta egy szarvasmarha himlőhólyagjaiból származó váladékot, amelyet egy himlővel fertőzött szarvasmarha farm dolgozóitól kapott. A fiú testén, aki azelőtt még nem volt himlős, apró sérülés keletkezet a vírus bejutási helyén, ám a sérülés két hét alatt begyógyult. Másfél hónappal később E. Jenner tudatosan megfertőzte a fiút emberi himlővel, de a betegség nem fejlődött ki.

Később, 1885-ben az ismert francia tudós Louis Pasteur (8.2. ábra) először készített védőoltást (vakcinát) veszettség ellen, és ellenőrizte hatását emberen. Beoltott egy

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

8.2. ábra. **LouisPasteur** (1822–1895), ismert francia mikrobiológus; leírta az erjedés folyamatának mikrobiológiai lényegét és az ember sok betegségét; a mikrobiológia és az immunológia egyik megalapítója

veszett kutya által megharapott kislányt megmentve ezzel az életét. Habár akkor még nem fedezték fel a vírusokat, éppen Pasteur javasolta a ***vírus*** (lat.: *virus* – méreg) és a ***vakcina*** (E. Jenner tiszteletére, lat.: *vaccina* – tehénke) szakkifejezéseket.

A vírusokat D.J. Ivanovszkij fedezte fel (8.3. ábra), amikor a dohány mozaikbetegséget vizsgálta. Vizsgálatai során, amikor a fertőzött növények oldatát az egészségesekbe juttatta, azok megbetegedtek. Ez így volt, amikor az oldatot a legkisebb baktériumokat is feltartani képes kis résátmérőjű kerámia szűrőn engedte keresztül. A tudós feltételezte, hogy a dohány mozaik betegségét organizmusok váltják ki, ugyanakkor ezek egyetlen táptalajon sem tenyészthetők ki. Ez a felfedezés volt a virológia tudományának kezdete.

8.3. ábra. **Dmitro Joszipovics Ivanovszkij** (1864–1920) – a vírusokról szóló tudomány alapítója

Hat évvel később, ahogy D.J. Ivanovszkij felfedezte a dohány mozaikvírust, a német bakteriológus Friedrich Loeffler és Paul Frosch bebizonyították, hogy a szarvasmarha száj- és körömfájás kórokozója tulajdonságaiban hasonlít a dohány mozaikbetegség kórokozójára - szintén áthalad a szűrőn. Így derült ki, hogy ezek az új „lények” nemcsak a növények, de az állatok kórokozói is lehetnek. Később, 1900-ban Walter Reed bebizonyította, hogy a sárgalázat vírus okozza, amelyet a vérszívók terjesztenek. 1915-ben Frederick William Twort elsőként fedezte fel azokat a vírusokat, amelyek baktériumokat fertőznek meg. Felix d'Herelle együtt dolgozva F. Twort-tal ezeket a vírusokat bakteriofágoknak („baktérium falóknak") nevezte el (8.4. ábra).

8.4. ábra. A baktériumsejteket támadó bakteriofágok

Hosszú ideig, egészen a huszadik század második feléig a tudományos világközösség arról vitatkozott, vajon tekinthetjük-e a vírusokat az élő természet objektumainak. Hasonlítsátok össze az érveket „mellette” és „ellene”, fejtsétek ki véleményeteket!

Azok a tulajdonságok, amelyek alapján a vírusok az élő természet részei	Azok a tulajdonságok, amelyek alapján a vírusok az élettelen természet részei
1. A vírusok képesek szaporodni (jellemző rájuk az örökletesség)	1. A vírusokból hiányoznak a saját fehérjék szintézisére képes rendszerek
2. A vírusok képesek alkalmazkodni a környezeti változásokhoz (jellemző rájuk a változékonyság)	2. A vírusokban csak egyféle nukleinsav található – vagy RNS, vagy DNS
3. A vírusoknak van saját ökológiai niche-ük (csak bizonyos típusú sejtekben élősködnek)	3. A vírusok nem képesek növekedni
	4. A vírusok kristályosodhatnak

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

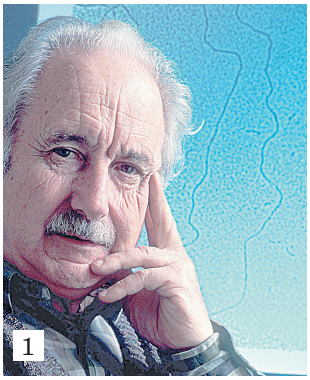
Mivel az örökletesség és a változékonyság az élet fő tulajdonságai közé tartoznak, a vírusok feltétlenül az élő természet részei, habár a sejtnélküli életformákhoz tartoznak. Mára már tudjuk, minden élőlény – az ember, az állatok (a gerinctelenek és a gerincesek), a növények, a gombák – rendelkezik vírussal.

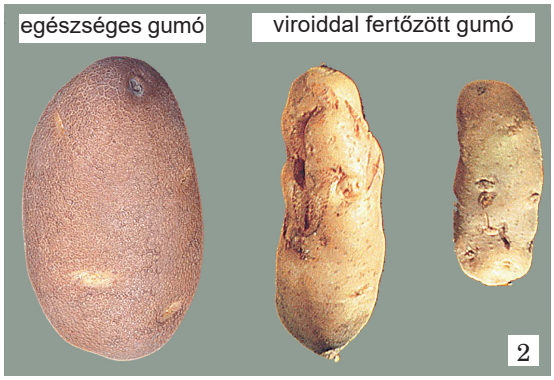
A vírusok osztályozásának alapelvei. A vírusok osztályozása a vírusok felépítésének sajátosságain, és a bennük lévő nukleinsav típusán alapszik. Jelenleg kidolgozás alatt áll, ugyanakkor azonos a prokarioták és az eukarioták osztályozásának megközelítéseivel. Például, a vírusfajokat nemzetségekbe, a nemzettségeket családokba, a családokat rendekbe sorolják. A legfőbb eltérés, hogy a vírusokra nem alkalmazzák a kettős nevezéktant. A vírusokat az általuk kiváltott betegségek tüneteiről nevezik el (a dohány mozaikvírus, az ember immunhiány vírus), vagy a megtalálás helye alapján (Marburg vírus vagy Marburg vérzéses láz vírus, Nyugat-nílusi vírus vagy nyugat-nílusi láz vírus), stb. A modern tudomány elképzelései alapján a vírusokat külön a sejtnélküli életformák országába sorolják – **Vira**.

Nem-kanonikus vírusok. A Vira országba sorolják azokat a szintén sejt nélküli életformákat, amelyek a molekuláris szerveződési szinten vannak, akárcsak a vírusok – a **viroidokat**. Ezek is fertőző betegségeket okoznak, köszönhetően a reprodukciós képességüknek – átadják az örökletes bélyegeiket az utódmolekuláiknak.

A viroidokat 1971-ben T. Diener (8.5, 1. ábra) fedezte fel, amikor tanulmányozta a burgonyagumó orsósodás (8.5, 2. ábra) betegséget. A kutató nagy csodálkozva látta, hogy a megtisztított kórokozó biokémiai elemzése nem mutatott ki semmilyen fehérjét. A betegséget egy szimpla spirálból álló pici zárt RNS-molekula váltotta ki (8.5, 3. ábra). A viroid genetikai állománya egyetlen fehérjét sem kódol, a fő feladata saját maga reprodukálása a gazdasejtben.

Jelenleg több ilyen betegség ismert a növényeknél (citrus exocortisz viroid, a kókuszpálma „kadang-kadang” betegsége, avokádó napégés viroid, stb.). Az embernél, az állatokban és a baktériumokban hasonló kórokozókat nem mutattak ki. A viroidok, akárcsak egyes növényi vírusok, egyik növényből a másikba adódnak át mechanikai sérülések következtében. A viroid a megfertőzött sejtben a sejtmag





3 A B

8.5 ábra. 1. **Theodor Otto Diener** (szül. 1921-ben). 2. Burgonyagumó orsósodás.
3. A viroid szimplaláncú RNS-ének felépítése: A – komplementer szakasz;
B – nem komplementer szakasz

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

vagy a kloroplasztisz felé veszi az irányt, ahol felhasználja a sejt polimeráz enzimjét saját molekuláinak reprodukálásához. A betegség tünetei a viroid RNS-molekuláinak aktív reprodukciójakor jelennek meg, ami patológiás elváltozásokat okoz a fertőzött növényben.

Jegyezzétek meg!

A **viroidok** – fertőző részecskék, felépítésük alapján kis molekulatömegű egyláncú gyűrűs RNS-molekulák, amelyek nem gondolnak saját fehérjéket.

A XX. sz. egyik legjelentősebb tudományos felfedezése a biológiában és az orvostudományban az amerikai molekuláris biológus, S. Prusiner (8.6,1. ábra) professzor nevéhez fűződik, aki 1982-ben új típusú fertőző ágenseket fedezett fel – a prionokat.

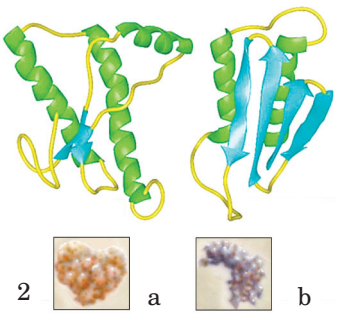
A **prionok** (ang.: *proteinaceous infectious particles*) – fertőző fehér részecskék. Ez a fehérje anomális formája, amely saját magához hasonlóvá változtatja a létező fehérjéket. A prionok nem adják tovább örökletes bélyegeket az utód-molekulának, mivel nem képesek szaporodni. Ezek a fertőző ágensek gyógyíthatatlan központi idegrendszeri betegségeket okoznak az embernél és az állatoknál – szivacsos agyvelőgyulladás.

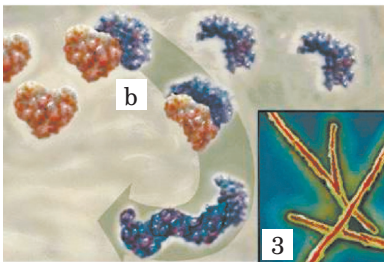
A fertőző betegségeket okozó más kórokozókkal, főként a vírusokkal ellentétbenA prionok nagyon ellenállóak a különböző fizikai kémiai tényezőkkel szemben (hevítés, ionizáló és ultraibolya sugárzás zárójel. A prionfehérjék pálcikaszerű 10–20 nm átmérőjű és 100–200 nm hosszú részecskéket – amiloid fibrillákat (8.6, 3. ábra) alkotnak. Szerkezetüket tekintve polimerek: mindegyik közel ezer prion-molekulát tartalmaz.

Fertőző prionfehérjék s egyben lévő analógja normális fehérje. Közöttük különbség molekulák konformációjában van – a másodlagos és a harmadlagos struktúrában, függetlenül hasonló elsődleges felépítésüktől (aminosav sorrendjüktől). Az anomális háromdimenziós szerkezetű fertőző prionfehérje képes katalizálni a megfelelő normális sejtben lévő fehérjék strukturális átalakulását hozzá hasonlóvá – prionná (8.6, 2. ábra).

Az embernél négy prion által kiváltott betegség ismert: a Creutzfeldt–Jakob-szindróma, a Gerstmann–Sträussler–Scheinker-szindróma és a fatális familiáris.

Prionokkal megfertőződni fertőzött táplálékkal lehet, mivel nem semmisítik meg őket az emésztőrendszer enzimei. Sérülés nélkül átjutnak a vékonybél falán,





8.6. ábra. 1. Stanley Prusiner (született 1942-ben) – a Kaliforniai Egyetem (USA) professzora, 1997-ben a prionok felfedezéséért Nobel-díjat kapott. 2. Normális a sejtben található fehérje (a) átalakulása prionná (b) amiloid fibrillák (3) képződésével

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

eljutnak a központi idegrendszerbe. A prion betegségek sajátságos csoportját alkotják azok az örökletes betegségek, amelyeket a prionfehérjéket kódoló gének mutációja váltja ki.

Jó tudni

1957-ben az amerikai tudós Carleton Gajdusek egy új betegséget írt le a Pápua Új-Guineai kannibál törzsnél – a **kurut**. A betegségrituális kannibalizmus során terjed, amikor az elhunyt törzstag agyát a többiek elfogyasztják. A tünetei: járási nehézségek, térdfájdalom, fejfájás, hőemelkedés, köhögés, hidegrázás, általános gyengeség. Jellegzetessége A betegségnek a megnövekedett ingerlékenység, az ok nélküli nevetés, elhúzódó mosoly. Éppen ezért nevezték a helyiek kurut a „ nevető halál”-nak. A kannibalizmus megszűntével a betegség eltűnt.

Kergebirka kór – A juhok neurológiai megbetegedése, amely az állat halálhoz vezet. A betegség ismert volt Angliában már 1732-ben. Csak az agyat támadja meg. Az agy szövetei a fertőzéstől szivacsos elválnak. Ezért ezt a betegséget a szivacsos agyvelőgyulladáshoz sorolják.

Megbízható gyógyítási módszereket a prionbetegségek ellen sajnos még nem ismerünk, bár szüntelenül keresik azokat.

Kulcsszavak és fogalmak

vírusok, virológia, viroidok, prionok.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Hogyan fedezték fel a vírusokat? 2. Milyen biológiai rendszerek tartoznak a sejtnélküli életformákhoz? 3. Min alapszik a vírusok osztályozása? 4. Milyen szerződésben sajátosságai vannak a viroidok? Milyen organizmusokban élősködnek? 5. Mi a prion? Milyen betegségeket váltanak ki?

Gondolkodjatok el rajta! 1. Mi a közös és a különbség a sejtnélküli életformák és a sejtek felépítésű szervezetek között? 2. Miben különbözik a viroidok RNS-e az eukarióták RNS-étől?

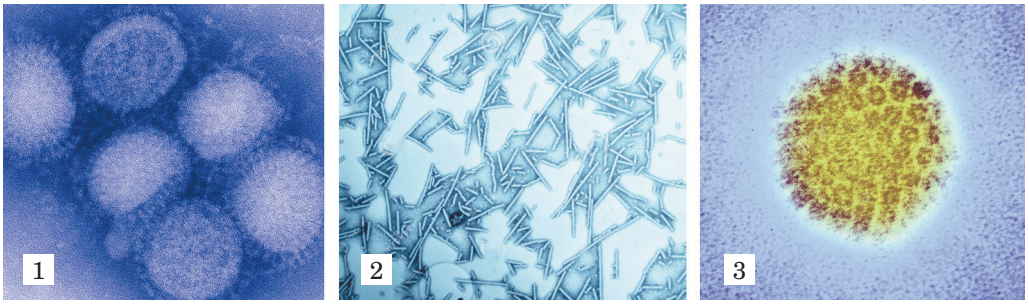
9. §. A VÍRUSOK FELÉPÍTÉSÉNEK ÉS MŰKÖDÉSÉNEK SAJÁTOSSÁGAI

Emlékezzetek, hogyan realizálódik a genetikai információ a sejtben!? Mi a replikáció, a transzkripció és a transzláció?

Mivel a vírusok kizárólag a sejtek élősködői, ezért felhasználják a sejteknek nem csak az energiáját, de az új vírusrészecskék felépítéséhez szükséges kémiai vegyületeket is. Tehát, a vírusok kémiai összetétele majdnem megegyezik azoknak sejtek kémiai összetételével, amelyekben élősködnek.

A vírusok felépítésének sajátosságai. A vírusokat két csoportra oszthatjuk. Az egyik csoportba tartoznak, amelyek csak fehérjéből és nukleinsavból (RNS-ből vagy DNS-ből). Ezeket ***egyszerű vírusoknak*** nevezzük. Az egyszerű vírusok burka – a kapszid – csak fehérjékből áll. A második csoportba sorolják azokat a vírusokat, amelyek burka (szuperkapszid) lipideket és szénhidrátokat is tartalmaz. Ezeket ***burkos vírusoknak*** nevezzük. A két csoport közötti elvi különbség az, hogy az burkos vírusok képződésük során a gazdasejt membránjának egy darabját is felhasználják saját burkukként.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



9.1. ábra. A vírusok elektronmikroszkópos képe: 1 – influenza vírus (burkos vírus, jól látszik a burka); 2 – dohány mozaik vírus; 3 – papilóma vírus (2 és 3 – egyszerű vírusok, nem rendelkeznek külső burokkal)

Jegyezzétek meg!

A vírusrészecskéket, amelyek burokból és egy (vagy néhány) nukleinsav molekulából (DNS-ből vagy RNS-ből) állnak ***virionnak*** nevezzük. A gazdasejten kívül a vironokra semmilyen életjel nem jellemző.

A 9.1. ábrán láthatóak az egyszerű és az burkos vírusok. Figyeljétek meg, hogy mennyire jól látható a különbség a vírusrészecskék burkának a felépítésében!

A vírustestek összetételében csak egyféle nukleinsav lehet – vagy DNS, vagy RNS. Ezek a molekulák az örökletes információt hordozzák. Hogyha a prokarioták vagy eukarioták DNS-molekulái kettős spirál felépítésű, az RNS-molekulák pedig főként egyláncú, akkor a vírusok DNS-e vagy RNS-e lehet kettős láncú vagy egyláncú.

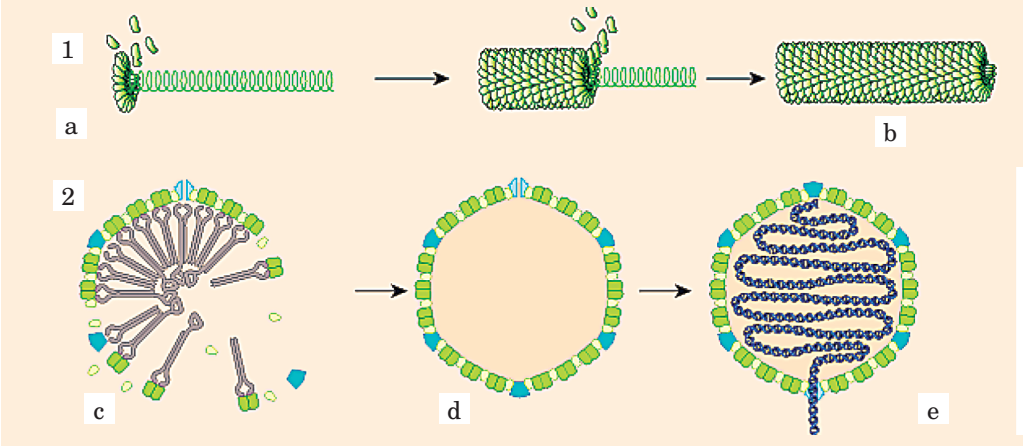
Attól függően, hogy milyen típusú nukleinsav található a vírusrészecskében, a vírusokat DNS- (bakteriofágok, emberi herpesz vírus) és RNS-tartalmúakra (influenza, kanyaró, veszettség, agyhártyagyulladás, HIV, dohány mozaik vírusok) osztják.

A vírusok szaporodása. Még egy fontos különbség a vírusok és a prokarioták vagy eukarioták között, az utódrészecskék képződésének egyedülálló módja. A vírusok felhasználva a sejt vegyületeit (aminosavakat, nukleotidokat) átállítják a sejtek rendszereit a saját összetevőiknek a szintézisére. A sejt bizonyos funkcionális részein a vírusrészecskék a sejt által szintetizált nagy mennyiségű vírusfehérjékből (ezeknek a struktúráját a vírus nukleinsavja kódolja) jönnek létre. Ezek a folyamatok nem csak hogy egy meghatározott helyen zajlanak, de meghatározott időben is. A vírusok reprodukciójának végső állomása a nukleinsavuk bejutása a vírus burokba. Ezután a vírus elhagyhatja a sejtet és képessé válik megfertőzni más sejteket.

Az egyszerű vírusok virionjainak túlnyomó többsége összetett szimmetriájúak. A vírusfajtól függően a virion lehet vagy ikozaéder[1] (például, a poliomielitis, a papilóma vírus) vagy spirális (például, dohány mozaik vírus) formájú (9.3, 1, 2 ábra).

[1] Ikozaéder – szabályos konvex poliéder, melyet 20 egyenlőszárú háromszöglap alkot, 30 éle és 12 csúcsa van.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

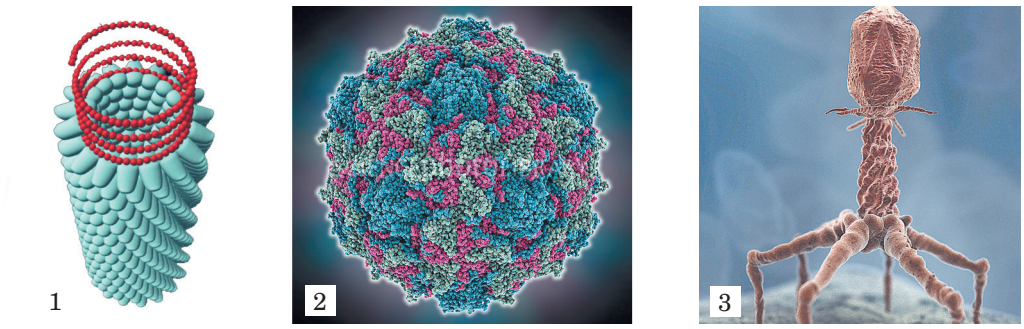


9.2. ábra. A virionok önszerveződése: 1 – spirális szimmetriájú virion képződés: a – a nukleinsav molekulát fehérjemolekulák veszik körül; b – kész virion; 2 – ikozaéder szimmetriájú virion képződés: c – a kabszidok önképződése; d – a kapszidok képződése; e – a vírus nukleinsavának bejutása a kapszidba

Egyes bakteriofágoknál a virion állhatnak olyan „alkatrészekből”, amelyek kubikus és spirális szimmetriával rendelkeznek. A 9.3,3. ábra T4 bakteriofágot ábrázolja, amelynek DNS-molekulája az ikozaéder alakú fejrészben tárolódik, a talprésze pedig spirális. Figyeljétek meg, hogy ez a bakteriofág, a bonyolult felépítése ellenére, egy egyszerű vírus, mivel nem rendelkezik külső lipidekből és fehérjékből álló burokkal.

Az egyszerű vírusok általában a sejtmembrán vírus enzimek általi sérülése során jutnak ki a sejtből. A burkos vírusoknál azonos módon történik az önképződés, ugyanakkor érése közben a vírusrészecske a sejthártya egy részét felhasználja saját külső burkaként. Ezt a folyamatot a *vírus bimbózásának* nevezzük.

Az evolúció során a vírusokban létrejöttek olyan mechanizmusok, amelyek segítik őket éppen abba a sejtbe bejutni, ahol a leghatásosabban tudnak szapo-



9.3. ábra. Az egyszerű vírusrészecskék szimmetriája. 1. Spirális szimmetriájú vírus felépítésének modellje (dohány mozaik vírus). 2. Ikozaéder szimmetriájú vírus felépítésének modellje (poliomielitis vírus). 3. T4 bakteriofág (elektronmikroszkópos kép)

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

rodni. Érdekes, hogy a különböző vírusok különböző specifikus bejutási és szaporodási módokra tettek szert. A következő paragrafusban átvesszük, hogyan zajlanak ezek a folyamatok a növényi, a baktérium, az állati és az emberi vírusoknál.

Kulcsszavak és fogalmak

Egyszerű és burkos vírusok, kapszid, virion, RNS- és DNS-taralmú vírusok.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen felépítésbeli sajátosságai vannak az egyszerű és a burkos vírusoknak? 2. Miben különbözik a vírusok nukleinsav molekulái a prokariotákétól és a eukariotákétól? 3. Miben különbözik a vírusok önképződése a sejtek szaporodásától?

Gondolkodjatok el rajta! Általában miért váltja ki az egyszerű vírusrészecskék sejtből való kijutása a sejt halálát?

10. §. A NÖVÉNYEK, A BAKTÉRIUMOK, AZ ÁLLATOK ÉS AZ EMBER VÍRUSAINAK SZAPORODÁSI SAJÁTOSSÁGAI

Emlékezzetek, mi a replikáció, a transzkripció és a transzláció! Milyen állatok tartoznak a gerinchúrosokhoz?

Növényi vírusok. A növényi sejtek a plazmamembránon kívül rendelkeznek szilárd, megvastagodott cellulóz sejtfallal is, ami majdnem áthatolhatatlan a vírusok számára. Ezért ahhoz, hogy a gazdasejt citoplazmájába jussanak sérülésre van szükség. Így például, a dohány mozaik vírus az egyik növényből a másikba a levéllemezek vagy a hajszálgyökerek sérülésén keresztül jut be. Ugyanakkor a növényi vírusok többsége alkalmazkodott hozzá, hogy bejussanak a növényi nedvekkel táplálkozó különféle rovarokba és fonálférgekbe. Táplálkozás közben ezek az állatok átszúrják a szájszervükkel a sejtfalat, és így válnak a növények és a gombák vírusainak hordozóivá.

Jegyezzétek meg!

A növényi vírusok nem rendelkeznek specifikus receptorokkal, amelyek segítségével képesek lennének kiválasztani a rájuk érzékeny sejteket. Helyettük ezt a hordozóik, a rovarok és a fonálférgek teszik ezt meg.

Bejutva a sejt citoplazmájába a vírus kiszabadítja az örökletes információját. A növényi vírusok többségénél ez az információ az egyláncú RNS-molekula nukleotid sorrendjének formájában van jelen. A vírus örökletes információjában van két gén, amelyek sajátságos vírus enzimet[1]. kódol. Ennek segítségével az információ az egyik vírus RNS-molekuláról a másikra íródik át. Ilyen módon az utód vírusrészecskék a „szülőivel” azonos RNS-t kap.

Amíg a vírus a sejtben van, addig különböző vírusfehérjék szintetizálódnak. Egyesek enzimként működnek, biztosítva a vírus RNS-molekulák képződését, mások strukturális fehérjék, amelyekből az új vírusrészecskék burka lesz. Mindezek a folyamatokat a sejtszervecskék biztosítják a saját aminosavaikból, nukleinsavaikból és energiájukból. Ennek eredményeképpen a sejtben felhalmozódnak a vírus strukturális fehérjéi (az új vírusrészecskék „építőkövei”) és RNS-molekulái.

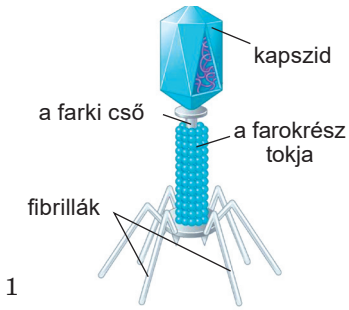
[1] Ezt RNS-függő RNS-polimeráznak hívjuk (a szakkifejezést nem kell megjegyezni.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Az önképződés során ezekből alakulnak ki az utód vírusrészecskék. Ezek az újonnan képződött vírusrészecskék ismét bejuthatnak a hordozó fonálférgek vagy rovarok testébe, és minden kezdődik előről.

Hogyan terjed a vírusfertőzés a növényben? A szomszédos sejtek megfertőzéséhez a vírusok a sejtközti kapcsolatokat használják fel. Például, a dohány mozaik vírus RNS-e kódol egy sajátságos fehérjét, amelyet *mozgási fehérjének* nevezünk. Ez a fehérje kapcsolódik az a vírus RNS-hez és bejuttatja azt a sejtközti kapcsolaton keresztül az egészséges sejtbe. Így terjed a vírusfertőzés a levéllemez alapszövetében. A növények más szerveibe (például a virágba, a gyökérbe) a vírusok a floémában keringő tápanyagokon keresztül jutnak el (*emlékezzetek*, ez a szállítószövet biztosítja a szerves oldatok szállítását).

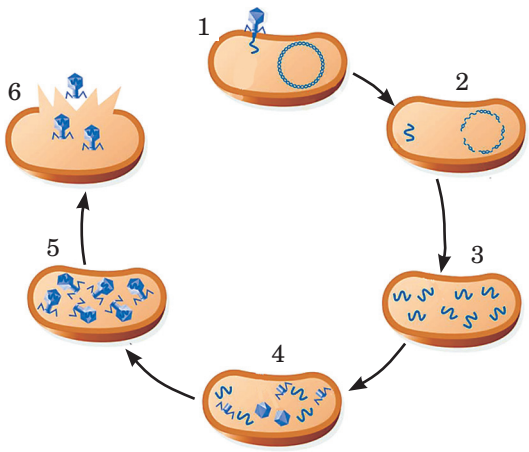
Tehát, a dohány mozaik vírus RNS-molekulája négy fehérjét kódol: kettő közülük enzimek komponensei, amelyek biztosítják az információk átírását az egyik RNS-ről a másikra; a harmadik – strukturális fehérje, amiből a vírusrészecskék burka lesz; a negyedik – mozgási fehérje.



10.1. ábra. A T4 bakteriofág sematikus felépítése

A baktériumok vírusai, a bakteriofágok. A baktériumsejt védve van a környezet hatásaitól összetett felépítésű sejtfal által. Ezért a növényi vírusokhoz képest a bakteriofágoknak más gazdasejtbe való bejutási stratégiájuk van. Ezt a folyamatot a T4 bakteriofág példáján mutatjuk be (10.1. ábra). A vírusrészecske talprészéhez kapcsolódnak hosszú fibrillák – hat speciális felépítésű receptor funkciót ellátó fehérjefonal.

A baktériumsejtek felszínén fehérje és szénhidrát (glükoproteidek) vannak, amelyekhez kapcsolódnak a vírus receptorai. Ezek után a bakteriofág szorosan rásimul a sejtfalra az alaplemezével, és a farokrész tokjának összehúzódása révén a farki csövön keresztül beinjektálja a citoplazmába a kettős spirálú DNS-molekuláját, amely a kapszidban helyezkedik el (10.2. ábra).



10.2. ábra. A bakteriofág életciklusa: 1 – a bakteriofág kapcsolódik az *Escherichia coli* sejtjéhez, befecskendezi a citoplazmájába a DNS-molekuláját; 2 – a bakteriofág enzimjének hatására a baktériumsejt DNS-e darabokra esik szét; 3 – a bakteriofág enzimjei és a baktériumsejt nukleotidjai segítségével megtörténik a vírus DNS-ének a replikációja; 4 – a bakteriofág enzimjei hatására megtörténik a vírusrészecskék fehérjéinek szintézise; 5 – a vírusrészecskék önképződése; 6 – a baktérium sejtfalának sérülésén a vírusrészecskék kijutna a külvilágba.

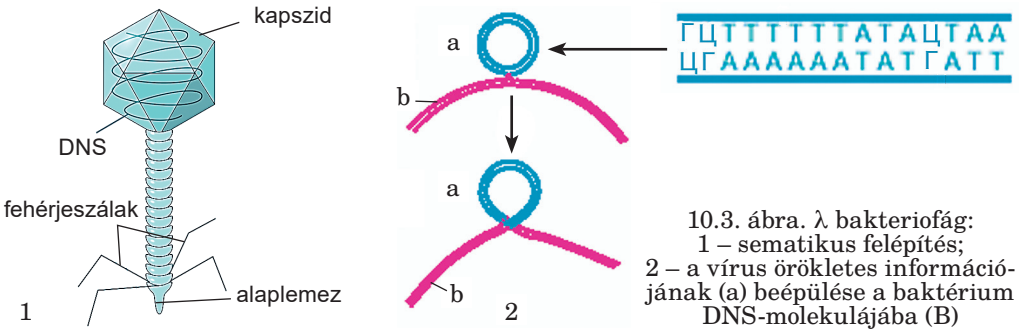
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Jegyezzétek meg!

A növényi vírusokkal ellentétben a bakteriofágok a vírusrészecskék felszínén található érzékeny receptorokat használnak a keresésre.

Mivel a T4 bakteriofág örökletes anyaga DNS kettős spirál, a citoplazmába jutva a vírus a sejt enzimjeit használja a szaporodásához. Rövid időn belül (20-40 perc) a megfertőzött sejtben vírus nagymennyiségű strukturális fehérjéje és DNS másolata halmozódik fel. A baktérium sejtben az önképződés után közel 100 vírusrészecske képződik. Specifikus enzimek belülről feloldják a baktérium sejtfalát, kiengedve a vírusrészecskéket.

A T4 bakteriofág klasszikus példája az olyan fertőzésnek, amely során a fertőzött sejt mindig elpusztul. Egy másik vírus, a λ bakteriofág (lambda bakteriofág) példáján megismerkedünk egy érdekes biológiai jelenséggel – a vírus örökletes információjának beépülésével a gazdabaktérium örökletes információjába (10.3. ábra). A fertőzés korai stádiumai majdnem ugyanaz, mint a T4 bakteriofág esetében: az érzékeny sejtek megkeresése, kölcsönhatás a baktériumsejt falának specifikus receptoraival, a bakteriofág DNS-ének beinjektálása a baktérium citoplazmájába.



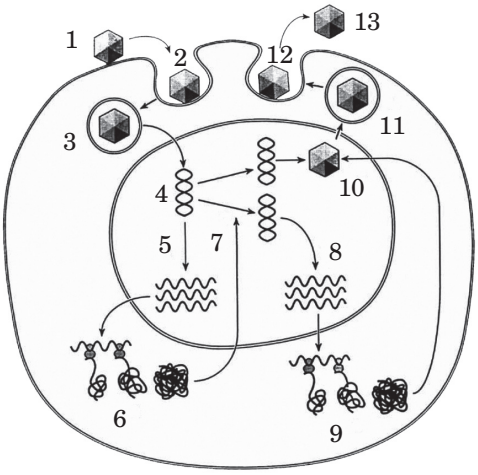
10.3. ábra. λ bakteriofág:
1 – sematikus felépítés;
2 – a vírus örökletes információjának (a) beépülése a baktérium DNS-molekulájába (B)

A λ bakteriofág nem rendelkezik farokrészi tokkal, ami összehúzódhatna, ezért a saját enzimjei segítségével feloldja a baktérium sejtfalának egy részét. Bizonyos feltételek mellett a vírus nem szaporodik a megfertőzött sejtben, de beépíti az örökítő anyagát a baktérium DNS-molekulájába. A vírusfertőzés a baktériumsejtben nem fejlődik tovább, a sejt életképes marad. Valamilyen extrém tényezők hatására (ultraibolya sugárzás, magas hőmérséklet, más mutagén tényezők) a vírus örökletes információi „felébredhetnek”, és beindulhat a vírus szaporodásának a programja, ami az új vírusrészecskék önképződésével, a sejtfal feloldásával, és az utód vírusok külvilágba jutásával fejeződik be. Ez a példája a gazdasejt örökletes információjába való idegen örökletes információ beépülésének. Manapság ezt a jelenséget széleskörűen alkalmazzák a génsebészetben és a biotechnológiában.

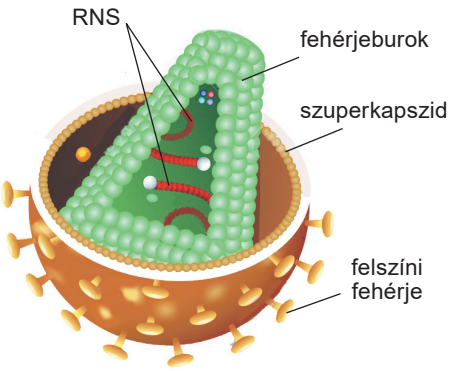
Emberi és állati vírusok. Az emberi és állati vírusok szaporodási sajátosságait a poliomielitisz és a HIV-vírus példáján vesszük át. Az első egyszerű vírus, a második burkos. A *poliomielitisz vírus* a vírusrészecske tetején lévő specifikus receptorokat (10.4. ábra) használja a keresésre és megtapadásra (1).

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A plazmamembránhoz való kapcsolódás után a vírusrészecskék betüremkednek a sejt belsejébe (2) hólyagocskát képezve, ami a durva felszínű endoplazmatikus hálózathoz (3) szállítja a vírust. Itt a vírus örökletes információja (egyláncú RNS-molekula) kiszabadul, és felhasználódik a vírusfehérjék szintézisére. Később, ahogy a vírus RNS-molekulája, úgy az egyik RNS-ről a másikra való információ átírását végző vírus enzimek is a sejtmagba szállítódnak (4, 5). Ott képződnek a vírus új RNS-molekulái (6-9). Ezzel egy időben a sejtmag összetevői roncsolódnak, ami megelőzi a sejt elpusztulását. A vírus RNS-molekulák nagy mennyisége jut ki a sejtmagból, és az önképződés során új vírusrészecskék keletkeznek (10, 11), amelyek a sejtközi térbe jutnak a sejtmembrán sérülése következtében (12, 13).



10.4. ábra. A poliomielitis vírus életciklusa



10.5. ábra. A HIV-vírus sematikus felépítése

A *HIV-vírus* példáján megismerkedünk azzal, hogyan képződnek a burkos vírusrészecskék. Ennek a vírusnak az örökítő anyaga (10.5. ábra) két egyláncú RNS-molekula, amelyet fehérjeburok vesz körül. E körül van még egy burok (szuperkapszid), amely annak a sejtnek a membránjából van, amiből a vírus kijött. Ebben két összetett vírusfehérje is van. A vírusrészecske összetételében (a poliomielitis vírussal ellentétben) vannak specifikus enzimfehérjék. Közülük a legfontosabb enzim[1], az RNS-molekuláról a DNS-molekulára való örökletes információ átírásáért felel.

A HIV az érzékeny sejtek (általában a T-limfociták) megkeresésére és a kapcsolódásra specifikus felszíni fehérjéből álló receptorokat használ (10.5. ábra). A sejt felszínén található fehérjékkel való összetett kölcsönhatás következtében a vírus bejut a plazmamembrán külső részébe. A vírus szuperkapszidja összeolvad a sejt plazmamembránjával, és a fehérjékkel körülvet vírus RNS bekerül a citoplazmába. A vírus RNS kiszabadul, és a vírus enzimje felhasználja az RNS-molekulát mátrixként, amely alapján DNS kettős spirál képződik.

[1] RNS-függő DNS-polimeráz, vagy reverz transzkriptáz; nem szükséges megjegyezni.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A fertőzés következő stádiumában más vírus enzimek hatására az frissen keletkezett HIV DNS kettős spirál a sejtmagba kerül, ahol kölcsönhatásba lép az egyik kromoszómával. Ezután a vírus DNS a sejt örökítő anyagában hosszú ideig képes együtt létezni a kromoszómával nem realizálva a saját örökítő anyagát. Az ilyen stádiumban lévő HIV betegeknek nincsenek tünetei. Ugyanakkor bizonyos sejten belüli tényezők hatására a vírus DNS-e aktiválódhat, megtörténik az átírása (transzkripciója) és később a vírusfehérjék szintézise. Azok a fehérjék, amelyek a külső (szuperkapszid) burok képződéséért felelnek, bejutnak a plazmamembránba. Ezek beépülnek belülről, olyan részeket hozva létre, amelyeket a vírus később felhasznál a vírusrészecskék külső burkaként.

Az újonnan képződött HIV RNS-molekulák (minden vírusrészecskében kettő van) az önképződés folyamán kapcsolatba lépnek a vírus strukturális fehérjéivel, aminek következtében létrejön annak belső állománya; ez pedig a plazmamembrán vírusfehérjékkel teli részei felé veszi az irányt. A HIV fertőzés végső stádiumában a vírusrészecskék bimbózással elhagyják a sejtet. Egyetlen megfertőzött sejtben egyidejűleg közel száz új vírusrészecske képződhet. Ezek egyszerre bimbózás útján elhagyva a sejtet, kiváltják a sejt halálát. Mivel a HIV a T-limfocitákat támadja meg, azok halála immunhiányos állapotot okoznak a szervezetben, ennek megfelelően csökken az ember immunitása. Innen ered az elnevezése – emberi immunhiány vírus (Human Immunodeficiency Virus). Emlékezzetek: a HIV-vírus életveszélyes betegséget okoz az embernél – emberi szerzett immunhiány szindróma[1] (AIDS – acquired immune deficiency syndrome).

Jó tudni

A francia Françoise Barré-Sinoussi virológusnő és Luc Antoine Montagnier virológus (10.6. ábra) a retrovírusokat tanulmányozták a Pasteur Intézetben. 1983-ban Françoise Barré-Sinoussi izolálta az AIDS kórokozóját. 1983 május 20-án a munkatársaival publikálta a tanulmányát a „Science” folyóiratban, amelyben ismertette az új retrovírus felfedezését, amelyet később a „ humán immunhiány vírus” nevet kapta. 1984-ben ezt a vírust az amerika kutató Robert Gallo is izolálta. A **retrovírusok** – az RNS-vírusok családja, amelyek főként embereket és gerinchúros állatokat fertőznek meg. Ezekre a vírusokra jellemző, hogy az RNS-molekuláikat mátrixként használják fel, amely alapján DNS kettős spirál képződik.

10.6. ábra. A 2008-ban élettani és orvosi Nobel-díjt kapott kutatók, akik felfedezték a HIV-vírust: 1 – **Françoise Barré-Sinoussi** (született 1947-ben); 2 – **Luc Antoine Montagnier** (született 1947-ben)

[1] Szindróma (gör.: *syndromo* – az, aki együtt szalad) – a betegség tünetegyüttese (szimptómái).

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Érthető, hogy a felhozott példák a vírusok szaporodási módjaira nem foglalják magukban ezeknek a folyamatok teljes sokféleségét. Ugyanakkor bemutatják az új vírusrészecskék képződésének alapelveit.

Kulcsszavak és fogalmak

HIV-vírus, emberi szerzett immunhiány szindróma (AIDS).

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen vírusok támadják meg a növényeket? 2. Milyen sajátosságai vannak a növényi vírusok szapordásának? 3. Milyen sajátosságai vannak a bakteriofágok szaporodásának? 4. Milyen felépítésbeli és életciklusbeli sajátosságai vannak a HIV-vírusnak?

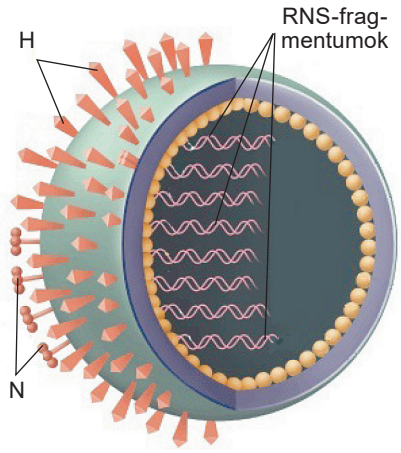
Gondolkodjatok el rajta! Emlékezzetek az RNS-világ hipotézisre! A megállapításainak milyen közös vonásai vannak a HIV-vírus örökítő anyagának realizációjával?

11. §. A VÍRUSOK EREDETÉNEK HIPOTÉZISEI. A VÍRUS SZEREPE A SZERVES VILÁG EVOLÚCIÓJÁBAN

Emlékezzetek, az élet eredetének hipotéziseire a Földön! Mik az RNS-világ hipotézisének megállapításai? Mi a genom? Mi a lényege a kártevők biológiai irtási módszereinek?

A vírusok eredetének hipotézisei. Jelenleg nincs egységes nézet a vírusok eredetét illetően. A virológia három hipotézist vizsgálnak. A ***regresszív evolúció hipotézise*** (lat.: *regressus* – visszamozgás, visszafordulás) szerint a vírus organellumaikat elvesztett sejtekből jöttek létre. Sajnos meggyőző bizonyítékok erre nincsenek.

A ***párhuzamos evolúció (koevolúció) hipotézise*** szerint a vírus az ősidőkben jöttek létre azoktól a sejtektől függetlenül, amelyek energia átalakító és fehérjeszintetizáló képességét kihasználják. Az utóbbi időkben a tudósok többsége hajlamos ezt a hipotézist elfogadni, mivel egyre több bizonyíték gyűlik össze, főként az RNS evolúciójáról.



11.1. ábra. Az influenza vírus sematikus felépítése

A J. Watson által javasolt „***ugráló gének*** ***hipotézise*** szerint a vírusok sejtek elszabadult önállóvá vált örökítő anyaga.

A vírusok szerepe a szerves világ evolúciójában. A vírusok örökítő anyagát bárhol megtalálhatjuk az egészséges ember tüdejétől[1], a világóceán mélyéig.

A vírusok képesek megváltoztatni a tulajdonságaikat, ennek köszönhetően többször is megbetegedhetünk ugyan attól a vírustól. Megvizsgáljuk ezt a jelenséget az influenza RNS-vírus példáján (11.1. ábra). A vírus genomja nyolc RNS-fragmentumból áll, amelyek tíz fehérjét kódolnak. Ezek közül felszíni a hemagglutinin (H-val jelölik) és a neuraminidáz

[1] Általában az egészséges ember tüdejében ki lehet mutatni több, mint 170 vírus génjét, amelyek többsége ismeretlen.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

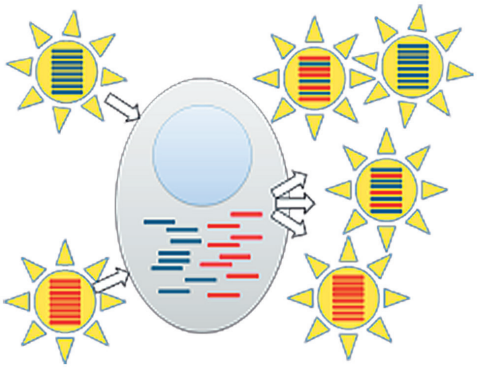
(N) enzim. A vírustörzs megnevezésében alkalmazzák hemagglutinin és a neuraminidáz típusát (H1N1). A vírus RNS-e képes megváltozni mutáció által. Így jönnek létre a genetikailag heterogén vírustörzsek.

Vírustörzseknek nevezzük egy vírus egymástól eltérő változatait (ennek analógjai lehetnek a baktériumtörzsek, amelyek egy sejt utódjai). Ugyanakkor a vírusok változékonyságának hátterében más áll. Például, az emberi influenza vírusa nagyon közeliek a vadmadarak és a sertések vírusaihoz. Úgy gondolják, hogy az influenza vírus éppen a madarakból került az emberbe. Ezt támasztja alá az a tény, hogy a madarakból izolált jelenlegi vírusokra a felületi fehérje, a hemagglutinin (H) 16-féle és az enzimfehérje, neuraminidáz (N) 9-féle kombinációja jellemző. Ezzel szemben az emberi influenza vírusok esetében csak jelentéktelen mennyiségű kombináció ismert – a H1N1 (ez a sertés influenza) vagy a H3N2. Az emberiséget éppen azért nyugtalanítja, hogy kialakulhat egy „madárinfluenza" járvány, mert új hemagglutinin fehérje jelenik meg, amely ezelőtt még nem volt jelen az emberi influenza vírusának a burkában – H5N1. Viszont a már jól ismert H1N1 típus is válhat újra rendkívül veszélyessé az emberre miután adaptálódott a sertés szervezetéhez.

Hogyan tesz szert a vírus új tulajdonságokra? Amikor egy sejtbe nem egy, hanem kettő vagy több vírus kerül (ez gyakran előfordul), akkor előfordulhat, hogy a különböző vírusok RNS-ei között szakaszcserék zajlanak le. Ilyen módon a vírusok új tulajdonságokra tehetnek szert, képessé válhatnak „megszökni" a gazdaszervezet immunrendszerétől. Az ilyen genom szakaszcserét az influenza vírusoknál *reasszortációnak* nevezzük (11.2. ábra). A tudósok feltételezik, hogy éppen így jelent meg 1918-ban a „spanyolnátha" vírusa.

A vírusok képesek az embernél „megfázást" kiváltani – a rhinovírusok viszonylag enyhe hatást fejtenek ki az emberre. A fertőzött emberek 40 %-ánál ki sem fejlődnek a tünetek. Akiknél kifejlődnek a tünetek, többnyire egy hét alatt meggyógyulnak. Ugyanakkor a rhinovírusok „megnyithatják az utat" más sokkal veszélyesebb kórokozók előtt, másfelől viszont pozitívan is hathatnak a gazdaszervezetükre. Azok az emberek, akik gyermekkorukban rhinovírus fertőzésen estek át, kevésbé hajlamosak olyan betegségekre, amelyek kapcsolatban állnak az immunrendszer rendellenességeivel.

A vírusok vándorlása a tengeri mikroorganizmusok között hatást gyakorolt a földi élet létezésére. Ahogy már tudjátok, egyes bakteriofágok (lambda fág; 10.3. ábra) képesek hosszabb ideig tartózkodni a megfertőzött baktériumsejtben beépülve annak genomjába. Ameddig a vírus DNS-e változatlan marad, a vírus képes „kiszabadulni" és elpusztítani a sejtet. Ugyanakkor, hogyha a bakteriofág DNS-e megváltozik egy mutáció során, a vírus elvesztheti a képességét a kiszabadulásra, és benne marad a sejt genomjában annak részeként. A



11.2. ábra. Az influenzavírusok RNS-molekuláinak géncseréje (reasszortációja). *Feladat:* határozzátok meg, hány új vírustörzs jelent meg a reasszortáció következtében!

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

bakteriofág genomja megváltozhat akkor is, amikor a kiszabadulása közben a gazdasejt valamely génjét „elragadja”. Ilyen módon a vírus átadja ezt a gént átadja az összes általa megfertőzött sejtnek. Néha ezek a „kölcsönkapott” gének a vírushordozó sejtet evolúciós fölényhez juttatják, alkalmazkodóképesebbé téve azt.

Jó tudni

A tudósok számításai szerint a világóceánban 10^{30} vírus található, főként bakteriofágok. A bakteriofágok naponta a világóceán „tengeri” baktériumainak közel felét pusztítják el, így szabályozva azok egyedszámát.

A vírusok és a sejtek együttélésének története már több milliárd éves. Sajnos, ezt a folyamatot nem lehet kőzetekben nyomonkövetni, mivel a vírusok ilyeneket nem hagynak maguk után. Viszont „nyomokat hagynak” a gazdaszervezetük genomjában. A tudósok megállapíthatják, mely géneket adhatták át az ősi vírusok a gazdáiknak, összehasonlítva a közös őstől származó fajok genomját. Így mutatták ki, hogy minden élőlény genomjában vannak vírusok által átvitt gének. Az emberi genom közel 100 ezer endogén retrovírus DNS-fragmentumot tartalmaz, ami az emberi genom 8 %-át jelenti. Az endogén (gör: endon – belül és genos - nem) kifejezés ezen vírusok „belső eredetére” utal. Az endogén retrovírusok az ősi vírusok leszármazottjai, amelyek a HIV-vírushoz hasonlóan beépültek a gazdaszervezetük genomjába és ottragadtak. Jelenleg ezeknek a vírusoknak a genomja a sejt kromoszómáinak része, és a sejt génkészleteként működik. Sokáig úgy gondolták, hogy a vírus DNS-e nem játszik semmilyen szerepet (egyszerű DNS-szemétként tekintettek rájuk). Viszont az újabb vizsgálatok szerint egyes vírusgének folytatják működésüket. Például, az endogén retrovírusok támogatják az őssejtek egyik alapvető funkcióját – a szervezet bármely sejtjévé alakulást. Ha az őssejteket olyan anyagokkal kezeljük, amelyek a retrovírus gének működését leállítják, akkor ezek a sejtek elvesztik a tulajdonságaikat.

A szervezetünk sok szövetét (a bőrben, az izmokban, a csontokban) sok sejtmagú sejtek alkotják, amelyek „vírusfehérjék” hatására jönnek létre. A gerinces állatok placentájának kialakulása is egy ilyen retrovírus génnek köszönhető. Kiderül, hogy a fogantatás utáni első napokban ugyancsak endogén retrovírusok védelme alatt állunk. Az emberi embrió egy retrovírus génszakaszt tartalmaz, amely közel 200 ezer évvel ezelőtt jutott be az emberi szervezetbe. Ez a génszakasz szabályozza a sejtek génjeinek aktivitását és megakadályozza más fertőzések bejutását a magzatba, megóvja például az influenzától.

Az endogén retrovírusok genomjának vizsgálata nagy jelentőséggel bír a rendszertanban is. Ezek tanulmányozása lehetőséget nyújt a különböző állatfajok filogenetikai kapcsolatainak vizsgálatára. Egy és ugyanazon retrovírus örökítő anyag csak akkor lehet két állatfaj DNS-ének ugyanazon szakaszán, ha közös őstől származnak. Egyes retrovírusok csak az ember genomjában vannak jelen, mások a csimpánzéban és a emberében (éppen ez bizonyítja a két faj közös őstől való eredetét). Vannak génszakaszok, amelyeket megtalálunk a gorillákban, a csimpánzokban, az emberben, az orangutánban, ami arról tanúskodik, hogy ezek a főemlősök és az ember rendelkeznek közös nagyon távoli őssel.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

11.3. ábra. Kerekesférgek – apró gerinctelen állatok. Képesek túlélni a hosszan tartó rossz környezeti feltételeket: kiszáradt állapotban 5 percig lépesek túlélni +100 °C fokos hevítést és 4 órán keresztül a -271 °C fokos fagyasztást.

Tehát a vírusok elengedhetetlen előfeltételei a bolygónkon zajló különböző evolúciós folyamatoknak. A segítségükkel megtörténhet a DNS-szakaszok (a gének) cseréje a különböző fajok között. Az ilyen folyamatokat nevezzük ***horizontális génátvitelnek***.

A vírusok génátvivő képességét széleskörűen alkalmazzák a génsebészetben. A vírus genomjának egy részét, ami a vírus szaporodásának lényegtelen génjeit tartalmazza, lecserélik az ember számára szükséges fehérjét kódoló szekvenciákra. Ilyen módon az ember mesterségesen előállítja (rekombinálja) a vírus genomját, új génkombinációkat hoz létre. Megfertőzve a sejtet a rekombinált vírussal, a sejt elkezdi termelni az adott fehérjét. Eközben a vírus nem veszíti el a szaporodási képességét, kijutva a sejtből megfertőzi a többit, ezzel növelve a fehérjét szintetizáló gének számát.

Jó tudni

A vizekben és a nedves talajban laknak apró többsejtű élőlények – a kerekesférgek (11.3. ábra). Képzeljétek, hogy a kerekesférgek legapróbb képviselői 0,04 mm-esek. Ezeknek az állatoknak a genomjában tucatnyi más élőlénycsoporttól – baktériumtól, növénytől, gombától – származó gént találtak. Feltételezhetjük, hogy a kerekesférgek genomját a vírusok „gazdagították”.

A vírusok fontos szerepe a bioszférában – azon populációk egyedszámának szabályozása, amelyekben élősködnek. A vírusok ezen tulajdonságát használja fel az ember a kártevők elleni védekezésben.

Kulcsszavak és fogalmak

vírustörzsek, reasszortáció, horizontális génátvitelnek.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Nevezzétek meg a hipotéziseket, amelyek a vírusok eredetével foglalkoznak! Szerintetek ezek közül melyik a legvalószínűbb? 2. Milyen folyamat hatására nő a vírusok sokfélesége? 3. Mi a szerepe a vírusoknak a szerves világ evolúciójában?

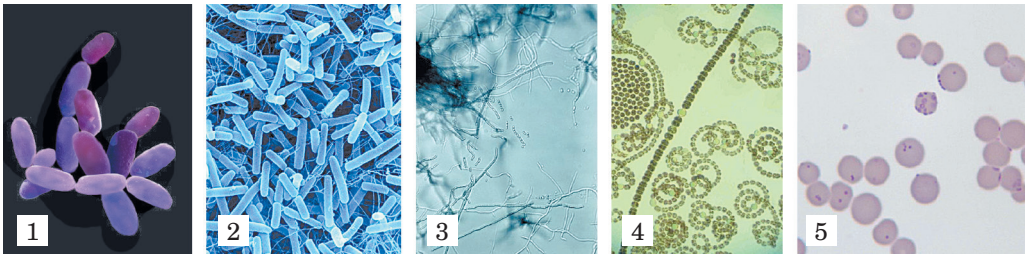
Gondolkodjatok el rajta! Hogyan lehet pozitív a vírus hatása a gazdaszervezetre?

12. §. A PROKARIÓTÁK SOKFÉLESÉGE ÉS OSZTÁLYOZÁSÁNAK ALAPELVEI

Emlékezzetek, milyen sajátosságai vannak a prokarióta és az eukariota sejteknek! Hogyan hatnak az antibiotikumok? Milyen a felépítése az eukariótá génjeknek? Mik azok az intronok és exonok? Mik azok a plazmidok? Milyen organizmusokat nevezünk szaprofitáknak, szimbiotrófoknak, aeroboknak és anaeroboknak? Milyen felépítése van a plazmatikus membránnak?

A **prokarióták** – sejtmag nélküli organizmusok, amelyeknek két doménja van: archeák és baktériumok. A baktériumokhoz tartoznak a valódi baktériumok, a ciano-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



12. 1. ábra. A prokarióták sokfélesége: 1 – archeák; 2 – baktériumok (Escherichia coli); 3 – sugárgombák; 4 – cianobaktériumok; 5 – mikoplazmák

baktériumok, a sugárgombák és a mikoplazmák (12,1. ábra). Jelenleg több, mint 3000 prokarióta fajt írtak le, de ezek valódi mennyisége a természetben lényegesen nagyobb. A baktériumokat a ***bakteriológia*** vizsgálja. Ezt a tudományt ismert mikrobiológusok hívták életre: L. Pasteur (8. 2. ábra), Sz.M. Vinogradszkij (12. 2. ábra), stb.

1990-ben Carl Voese javasolta a „három domén rendszer” alkalmazását az osztályozásban, mai értelmében minden organizmus 3 doménre osztott – archeák, baktériumok és eukarióták.

Az **archeákra** a Föld legősibb organizmusaiként tekintenek. Jelenleg közel 700 fajuk ismert. Az archeák sejtjei mikroszkopikus méretűek, átlagosan közel 1 µm-esek, a sejt faluk, a baktériumoktól eltérően nem tartalmaz mureint. Ehelyett pszeudomurein poliszacharid van benne, amely érzéketlenné teszi az archeákat egyes antibiotikumokra.

Az archeák sejtformája változatos: gömb, pálcika (12.1,1. ábra), spirális, háromszög alakú, négyszögletű. Sok faj rendelkezik ostorral. Az archeák genomja – kétláncú DNS- gyűrű. Az archeák sejtjeiben gyűrűs plazmidok, méretüket tekintve a prokarióták, formájukat tekintve az eukarióták riboszómáira hasonlító riboszómák vannak. Az archeák nem képesek hidrolitikus enzimek szintézisére, amelyek biztosítanák az összetett szerves vegyületek lebontását, ezért csak egyszerű anyagokkal táplálkoznak.

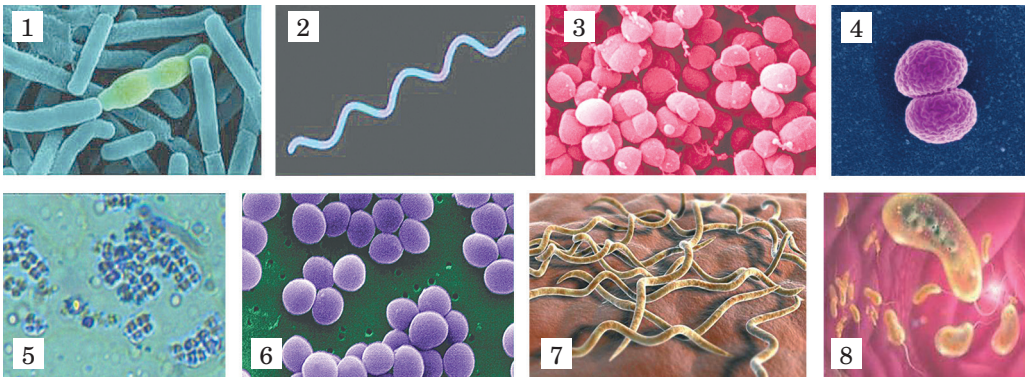
12. 2. ábra. **Vinohradszkij Szerhij Mikolajevics** (1856 – 1953): világszerte ismert mikrobiológus. Kijevben született, feltárta a kemoszintézis folyamatát, létrehozta a mikroorganizmusok vizsgálatának új irányzatát – a talaj mikrobiológiát

Jó tudni

Az archeákat gyakran találják meg extrém körülmények között. Például, vannak közöttük olyan fajok, amelyek képesek termálvíz forrásokban (+45 °C foktól +113 °C fokig), vagy nagyon hidegben (-10 °C foktól +15 °C fokig) létezni. Vannak fajok, amelyek kibírják a 700 atmoszféra nyomást is.

Az archeák lehetnek aerobok, anaerobok, autotrófok (kemotrófok és fototrófok), heterotrófok. Csupán egyetlen archaea faj élősködik. Egyes archeák képesek megkötni a légkör nitrogénjét, vannak metánképző hajó is. Ezek redukálják a CO-t metánra. Ezek a fajok (és ez egyedülálló jelenség az organizmusok között) anaerob feltételek között élnek: vizenyős talajokban, mocsarakban, víztározóban, szennyvíztisztítóban, kérődzők bendőében (*emlékezzetek* ezeknek az állatoknak a gyomrára). Ezek esetében a metán az anyagcsere melléktermék. Az archeák között

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

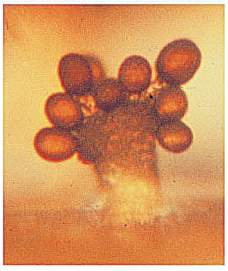


12.3. ábra. A baktériumok sejtformája: 1 – bacilus; 2 – spirillum; 3 – coccus; 4 – diplococcus; 5 – tetracoccus; 6 – staphilococcus; 7 – sugárgomba; 8 – vibrion

vannak a ként oxidáló és redukáló fajok. Archeák bináris hasadással, bimbózással és fragmentációval szaporodnak. Az archeák között vannak perspektivikus fajok, amelyeket fel lehet használni a szerves maradványok lebontására.

A **baktériumokhoz** a sejtfelépítésüket és élet folyamataikat tekintve különböző fajok tartoznak. A baktériumsejtek mérete átlagosan közel 0,5 – 5 µm. A sejt formája szintén változatos: gömb (*coccus*), pálcika (*bacilus*), vesszőszerű (*vibrion*), spirálisan feltekert pálcika (*spirilla*), hosszú vag rövid spirális sejt (*sugárgomba*), stb. A coccus fajokat, amelyek kettesével vannak *diplococcus-oknak*, négyessével – *tetracoccus-oknak*, csoportosan – *staphilococcus-oknak*, fonalasan – *streptococcus-oknak* nevezzük (12.3. ábra). Ezek telepes fajok példái. Vannak többsejtű fajok is (baktériumok és sugárgombák).

A prokarióta sejtek halmazát, amelyek a saját maguk által termelt nyálkában vannak, *biofilmnek* nevezzük. Általában ez csak az egyes organizmusok véletlenszerű egysége, de néha kapcsolatban áll bizonyos funkció ellátásával. Például, a „termőtestet” képezve a myxobaktériumok (12. 4. ábra) biztosítják a myxospórák képződését, amikor az egyes sejtek erre képtelenek. Egyes baktériumok mozgásképtelenek, mások képesek mozogni ostorok vagy nyálka képződés segítségével.



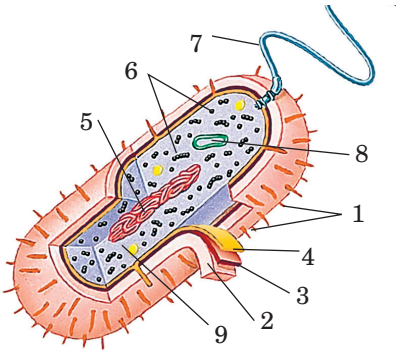
12. 4. ábra. Myxobaktériumok, amelyek termőtestet képeztek

Jó tudni!

A myxobaktériumok főként a talajban laknak. Képesek aktív kúszó mozgásra. Sajátságos ragadozók, amelyek nagy csoportokban „vadásznak” más baktériumokra. A külvilágba a myxobaktériumok ilyen csoportjai a zsákmány sejt megemésztéshez szükséges enzimeket választanak ki. Amikor kevés a táplálék a myxobaktériumok 100 ezrei „termőtestet” képeznek. A myxobaktériumokat felhasználják egyes antibiotikumok ipari előállítására.

A baktériumsejt plazmamembránnal és sejtfallal van körülvéve. Ennek összetételében megtaláljuk a nagy molekulatömegű poliszacharidot – a ***mureint*** (szilárdságot ad).

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



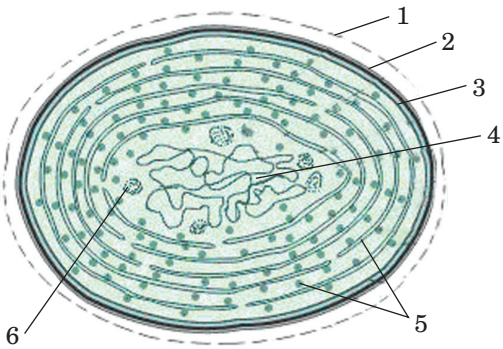
12. 5. ábra. A baktériumsejt felépítése: 1 – csillók; 2 – tok; 3 – sejtfal; 4 – plazmamembrán; 5 – nukleoid (figyeljétek meg a DNS- molekula formáját); 6 – riboszómák; 7 – ostor; 8 – plazmid; 9 – citoplazma

A baktériumok sejtfala *antigén tulajdonságokkal* rendelkezik, vagyis a gazda szervezet immunrendszere idegentestként ismeri fel. Ennek köszönhetően egyes leukociták „felismerik" patogén baktériumok és antitesteket állítanak elő. A sejtfal lipopoliszacharidjai lehetővé teszik a baktérium sejt számára, hogy megtapadjanak a szubsztrátumon (az eukarióták sejtjein, a fogzománc, stb.), és összetapadjanak egymással.

Néha sok baktérium sejtfal a körül védő funkciót ellátó tok (poliszacharidok amorf rétege) helyezkedik el. Ez nem túl szorosan kapcsolódik a sejthez, és gyakran megsérül bizonyos vegyületek hatására.

Ahogy az archeák, úgy a baktérium sejtek sem rendelkeznek sejtmaggal, az ő örökítő anyaga gyűrűs alakú DNS- molekulában található. Az ilyen DNS-molekula hozzátapad a plazmamembrán belső felületéhez egy bizonyos helyen (12. 5. ábra). A citoplazma azon része, ahol az örökítőanyag helyezkedik el a magzóna, amit nukleoidnak nevezünk (12. 5. ábra). A nukleoid helyén vékony fehérje fonalak és RNS-molekulák (főként mRNS) helyezkednek el. A citoplazmájukban találhatóak még kisebb gyűrűs DNS-molekulák – **plazmidok** (emlékezzetek, ezeket az öröklődés kromoszómán kívüli tényezőinek is nevezzük).

A **cianobaktériumokra** jellemző a prokarióták közötti legösszetettebb felépítés (12. 6. ábra). Ezek ősei bolygónk egyik legelső lakói voltak (3,5 – 3,8 milliárd évvel ezelőtt alakultak ki). Éppen a cianobaktériumokat vélik a moszatok kloroplasztiszának őseként (*emlékezzetek* a szimbiogenezis elméletére). A cianobaktériumok között vannak egysejtűek, telepesek és többsejtűek (12.1, 4. ábra). A telepesek sejtjeit nyálka tartja egyben.



12. 6. ábra. A cianobaktérium sejt felépítése: 1 – nyálkatok; 2 – sejtfal; 3 – plazmamembrán; 4 – nukleoid; 5 – tilakoidok klorofillal; 6 – zárványok

A cianobaktériumok sejtjei nem rendelkeznek ostorokkal, sejtfallal van körülvéve, melynek belső rétege mureinből van. A külső rétegben pektin vegyületek és összehúzódásra képes fehérjék vannak, amelyek biztosítják sok faj kúszó vagy forgó mozgását. A többsejtű fajoknál a szomszédos sejtek mikroszkópikus csatornák (plazmodezmák) segítségével kapcsolódnak egymáshoz.

A citoplazma külső rétegében tilakoidok vannak egyesével, amelyekkel kapcsolatban állnak fotoszintetizáló pigmentek – a klorofillok. A tilakoidok a plazmamembrán betüremkedése következtében jönnek létre.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A cianobaktérium fajok többsége édesvízi, bár előfordulnak a tengerekben, a nyirkos talajokban, de még az ideiglenesen átnedvesedett sziklákon is. Egyes fajok szimbiózisban élnek a zuzmókkal, növényekkel, egysejtű állatokkal és szivacsokkal, biztosítják a szimbiontaikat a fotoszintézis termékeivel.

A **sugárgombákhoz** 0,4 – 1,5 μm átmérőjű élőlények tartoznak, amelyek külsőleg a többsejtű gombák sejtekre osztott micéliumaira hasonlítanak (12. 1, 3. ábra). A sugárgombák többsége aerob organizmus. Főként talajban laknak. Éppen sugárgombákkal kapcsolják össze a talaj jellegzetes illatát. A sugárgombákra jellemző a spóraképződés. Főként a „micéliumaik" darabolódása által szaporodnak. Lehetnek szimbiontái a gerinctelen állatoknak és a magasabbrendű növényeknek.

A **mikoplazmák** (12. 1, 5. ábra) egysejtű prokarióták, amelyek sejtjeit csak plazmamembrán veszi körül. Ennek köszönhetően különböző méretűek és formájúak lehetnek: gömb, ellipszoid, pálcika, elágazó, stb. Ezek az élősködő prokarióták képesek kiváltani a légzőszerv- (például, atípusos tüdőgyulladás az embernél), az ivarszerv-, az immune-, az ideg-,az endokrin és a mozgásszervrendszer különböző megbetegedéseit az embernél és az állatokban. A szabadon élő fajok (szaprofiták és szimbiotrófok) a talajban, a termálvizekben élnek.

Kulcsszavak és fogalmak

archeák, plazmidok, cianobaktériumok, sugárgombák, mikoplazmák.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen doménokhoz soroljuk a különböző organizmus csoportokat? 2. Mi jellemző az archeákra? 3. Milyen sajátosságai vannak az archeák örökítő anyagának? 4. Miben különböznek a baktériumok az archeáktól? 5. Milyen sajátosságok jellemzőek a cianobaktériumokra? 6. Jellemezzétek a sugárgombák és a mikoplazma szerveződési sajátosságait!

Gondolkodjatok el rajta! 1. Hogyan befolyásolják a plazmidok a prokarióta sejtek tulajdonságait? 2. Mi a bakteriológia és a mikrobiológia tárgyaiban gyakori és különböző?

Kreatív feladat: Jellemezzétek a különböző doménok képviselőit a következő bélyegeik alapján: sejtmagjuk jelenléte, a gének szerveződési sajátosságai, a sejtfal felépítésének sajátosságai!

13. §. A PROKARIÓTA SEJTEK MŰKÖDÉSÉNEK SAJÁTOSSÁGAI

Emlékezzetek, mi a kemoszintézis!? Hogyan történik a fotoszintézis a zöld növényekben?

A prokarióta sejtek működésének sajátosságai. Már tudjátok, hogy a prokarióták között vannak autotróf és heterotróf fajok. A heterotrófok között vannak szaprofiták, szimbiontrófok és paraziták. Az autotrófok között vannak fototrófok (zöld-, bíbor-, cianobaktériumok) és kemotrófok (nitrifikáló, vas-, kénbaktériumok, stb.). A baktériumok energiához juthatnak erjedés, aerob légzés, kemo-és fotoszintézis során. Mindezen folyamatok következtében ATP-molekulák szintetizálódnak.

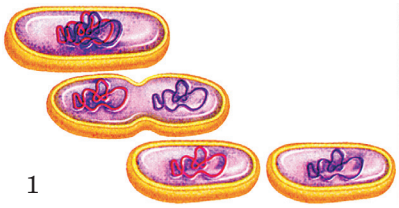
Az *erjedés* – fermentatív anaerob folyamat, melynek során a szerves vegyületek molekulái lebomlanak és ATP-molekulák képződnek. Az erjedés folyamata segítségével az ember különböző élelmiszereket állít elő.

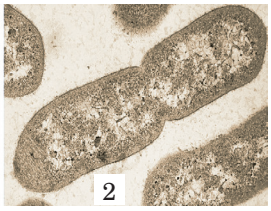
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A fotoszintézis a prokarióták végbe mehet oxigén felszabadulásával és anélkül. Az első eset a baktériumokra jellemző, amelyekből hiányzik a klorofill, helyette baktérioklorofill található a bennük (zöld és bíbor kénbaktériumok). A második eset kaczián baktériumokra jellemző, amelyek rendelkeznek klorofillal.

A kemoszintetizáló organizmusokhoz tartoznak a nitrifikáló baktériumok (oxidálják az ammóniát nitritre, a nitriteket nitrátokra); kénbaktériumok (oxidálják a kénhidrogént kénné és a ként kénsavvá); hidrogén baktériumok (oxidálják a hidrogént vizzé); vasbaktériumok (a Fe^{2+} sóit oxidálják Fe^{3+} sókká); karboxibaktériumok (a CO molekulákat oxidálják széndioxiddá (CO_2)).

A prokarióták szaporodása. A prokarióták sejtjei kizárólag ivartalan módon szaporodnak: osztódással (13. 1. ábra), ritkán bimbózással vagy többszörös osztódással (mint a cianobaktériumok). Osztódás előtt a sejt megnövekszik, örökítőanyaga (DNS-molekula) megkettőződik. Minden képződő utódsejt az örökítőanyag egy részét kapja. A baktérium sejtek megfelelő feltételek mellett 20 percenként osztódnak, ennek köszönhetően egyedszámuk gyorsan növekszik.

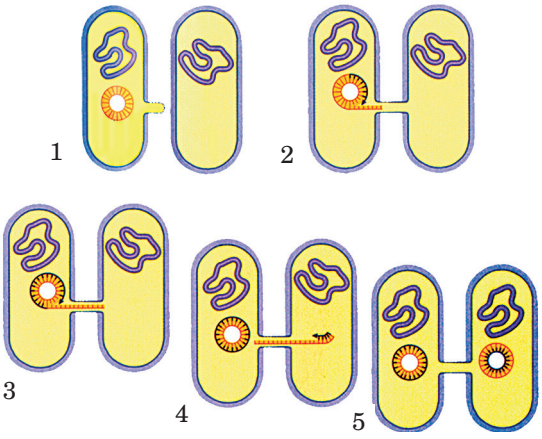




13. 1,1. ábra. A baktérium sejtek osztódásának szakaszai. *Feladat:* jellemezétek a baktérium sejt osztódásakor zajló eseményeket! 2. Baktérium-sejt fényképe osztódás közben

Bár a prokarióták nem képesek az ivaros szaporodása, sejtjei képesek az örökletes információ cseréjére. Ez megtörténhet közvetlenül két sejt konjugációja által, vagy amikor a sejtek bizonyos távolságra vannak egymástól (ezt a folyamatot *transzformációnak* nevezzük). A ***konjugáció*** során a két szomszédos sejt között ideiglenes összeköttetés jön létre, amelyen keresztül a plazmidok DNS-e átadódik, ritkábban megtörténik a nukleoid DNS-ének átadása is (13. 2. ábra).

***Transzformáció* – a külső környezetben lévő szabad DNS-molekulák bekebelezésének folyamata.**

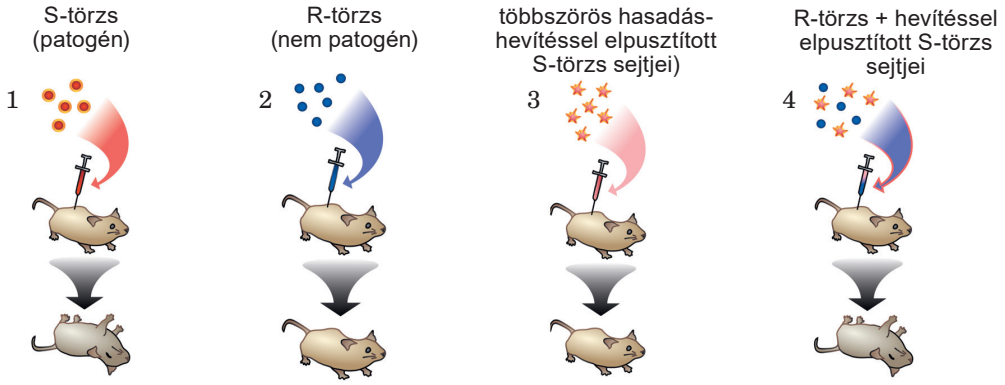


13. 2. ábra. A konjugáció folyamata a baktériumoknál: 1, 2 – két baktérium sejt között a sejtfal kinövéséből közvetlen kapcsolat jön létre; 3 – enzim közreműködésével megkettőződik a donor plazmid DNS-e; 4 – a képződött DNS átjut a recipiens sejt citoplazmájába; 5 – a recipiens sejt megkapta az örökletes információt, amellyel azelőtt nem rendelkezett

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Jó tudni!

A baktériumok transzformációját elsőként 1928-ban az angol orvos Frederick Griffith (1879–1941) figyelte meg. Ő két Pneumococcus baktériumtörzset (13. 3. ábra) vizsgált. Az egyik törzs sejtjei poliszacharid tokkal rendelkeztek, ami megvédte őket a gazdaszervezet (1) immunrendszerétől. A másik törzs sejtjei nem rendelkeztek ilyen tokkal, ezért bejutva a gazdaszervezetben (2) nem váltotta ki betegséget. Ugyanígy nem fertőzték meg az állatokat a hevítéssel elpusztított első törzs baktériumai (3). Ugyanakkor, ha a kísérleti egerekbe bejutatta az élő második törzs (nem patogén) és az első törzs (patogén) hevítéssel elpusztított sejtjeit, a kísérleti egerek elpusztultak (4). *Feladat:* próbáljátok megmagyarázni F. Griffiths eredményeit!



13. 3. ábra. F. Griffiths vizsgálata, amely bebizonyítja a transzformáció folyamatát a baktériumoknál

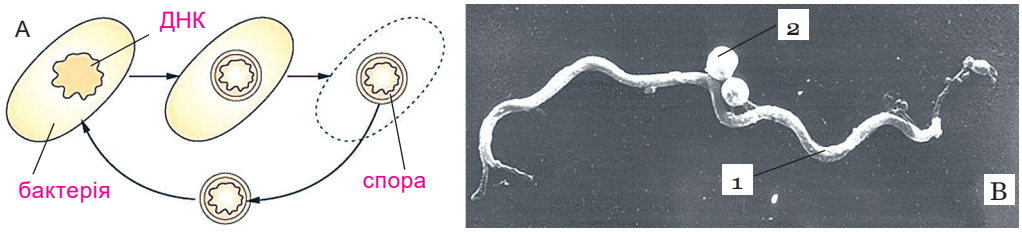
A prokarióták örökítőanyaga változatosabbá válhat vírusok közreműködésével is (10. 3. ábra). A gének átvételének folyamatát egyik baktériumból a másikba bakteriofágok segítségével ***transzdukciónak*** hívjuk. A vírussal fertőzött baktérium szert tehet új tulajdonságokra. Például, az ember egyes patogén baktériumai, főként a kolera vibrio – a kolera kórokozója –, és a clostridium nem egyik faja – a tetanusz kórokozója – akkor képes előállítani a saját toxinját, amikor a genomjukba beépül a megfelelő bakteriofág örökítőanyaga, amely rendelkezik örökletes információval a toxinról.

Feladat: a bakteriofágok példáján idézetek fel, hogyan történik baktériumoknál transzdukció folyamata!

A kedvezőtlen körülmények túlélése a prokarióta sejteknél. Rossz körülmények között egyes prokariótáknál megfigyelhető a spóraképződés vagy a betokozódás. Spóraképződés közben az anyasejt citoplazmájának egy részét többrétegű sejtfal borítja be, *spórákat* képezve (13.4., A. ábra). Lelassulnak az anyagcsere folyamatok. Az ilyen spórák a csekély víztartalmuk következtében ellenállóvá válnak a magas hőmérséklet ellen: néha képesek kibírni a több percig tartó forralást. A spórák szintén kibírják a jelentős dózisú ionizáló sugárzást, a különböző kémiai vegyületek hatását, stb. A prokarióták spórái általában az életképesség fenntartását szolgálják a kedvezőtlen körülmények között, illetve segítik a sejtek terjedését széllel, vízben, más organizmusok által. Kedvező körülmények között a spórák „kinőnek”, vagyis a sejtek elhagyják a sejt falat és megújítják az aktív élet tevékenységet.

Egyes prokarióták képesek betokozódni (13.4, B. ábra). Ilyenkor a sejt egészét borítja be vastag sejtfal. A prokarióták cisztái ellenállóak a sugárzással, kiszáradással szemben, de a spóráktól eltérően nem képesek kibírni a magas hőmérsékletet.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



13.4. ábra. A spóraképződés (A) és a betokozódás (B) sémája. B – a borrelia sejtje (1) és spórája (2) (ez a baktérium egy az ember számára veszélyes betegséget okoz – a borreliózist, a Lyme-kórt; a Borrelia nemzetség néhány faja gyulladást okoznak az ember belső szerveiben; a kórokozót a fertőzött kullancsok viszik át). *Feladat:* határozzátok meg, milyen felépítése van a borrelia sejtjének!

Már tudjátok, hogy egyes baktérium csoportok egyedi tulajdonsága a légköri nitrogén megkötésének képessége, amelynek tartalma a légköri levegőben meghaladja a 78 %-ot. A növények, amelyek számára feltétlen szükségesek a nitrogén vegyületek, nem képesek megkötni azt a levegőből. A nitrogén vegyületekkel a növényeket a szimbionta nitrogén megkötő baktériumok biztosíthatják, főként a gyökérgümő baktériumok. Egyes többsejtű cianobaktériumok szintén képesek megkötni a légköri nitrogént. Náluk megfigyelhető a sejt differenciáció. Mivel a molekuláris oxigén a légköri nitrogén megkötését biztosító enzimeket inaktívvá teszi, a fonalas cianobaktériumok különleges sejteket – heterocisztákat hoznak létre, amelyeket kívülről vastag fal borít.

Kulcsszavak és fogalmak

erjedés, kemoszintézis, konjugáció, transzformáció és transzdukció a baktériumoknál.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. A fotoszintézis folyamatának milyen sajátosságai vannak a prokariótáknál? 2. Prokarióták melyik csoportjai képesek a kemoszintézisre? 3. Hogyan használhatja fel az ember a kemoszintetizáló baktériumokat? 6. Hogyan tudják túlélni a prokarióták a kedvezőtlen feltételeket? 7. A prokarióták melyik csoportjai képesek megkötni a légköri nitrogént?

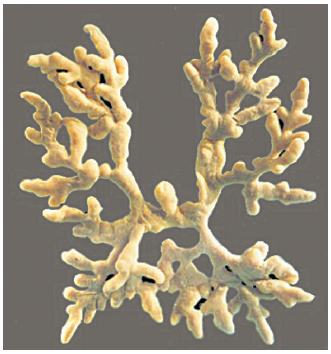
Gondolkodjatok el rajta! A korábban megszerzett tudás alapján támasszátok alá, hogy miért kifizetődőbb energetikailag az organizmusok számára a szerves vegyületek oxidációja, mint azok anaerob lebontása!

14. §. A BOLYGÓNK BIODIVERZITÁSA, MINT AZ ÉLŐ ANYAG EVOLÚCIÓJÁNAK KÖVETKEZMÉNYE

Emlékezzetek, mi az aromorfózis, az idioadaptáció és az általános degeneráció! Mi a gerinchúr? Milyen felépítésbeli sajátosságai vannak az eukarióta sejtnek? Mi a domén? Milyen szerveződése van a prokarióták és az eukarióták örökítő anyagának? Az emberi szervezet milyen sejtjeit támadja meg a malária plazmódium?

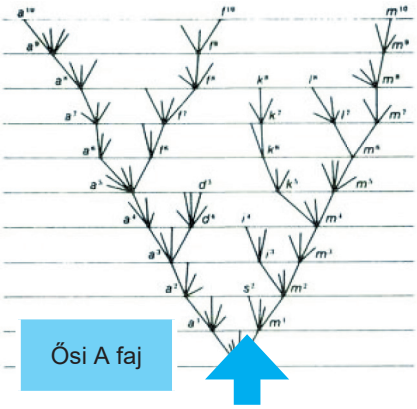
A bolygón biodiverzitás a, mint az élő anyag evolúciójának következménye. *Emlékezzetek:* az evolúció azon módja, amelyet a szerveződési szint bonyolultabbá válása kisér **aromorfózisnak** nevezzük. Hogyha bizonyos rendszertani csoport evolúcióját a szerveződési szint csökkenése kísér, akkor **általános degenerációról** beszélünk (14. 1. ábra). Az evolúció egy másik módja az **idioadaptációk**, amelyek a szervezetek bizonyos feltételekhez való alkalmazkodása során jönnek létre. Eközben a szervezetek szerveződési szintje változatlan marad.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



14. 1. ábra. A rákfélékhez tartozó Dendrogaster szervezete jelentős egyszerűsödésen ment keresztül az élősködő életmódja következtében; elvesztette az ízeltlábúak jellemzői tipikus bélyegeit: a teste szegmentáltságát, az ízelt lábait, stb.

Új fajok, nemzetségek (nemek), családok és így tovább többnyire divergencia útján jönnek létre. Egy közös ős fajtól származó fajok utódai maguk is lehetnek ősei új fajoknak. Így fokozatosan növekszik az ősi taxonok rangja. Az utód fajok szempontjából az ős faj fokozatosan új nemzetség (vagy nem) státuszra tesz szert, bizonyos idő elteltével, új családdá és végül külön törzzsé válik (14.2. ábra).



Jelenlegi fajok – Régen élt ősi A faj leszármazottai

Nemzetségek (nemek)

Családok

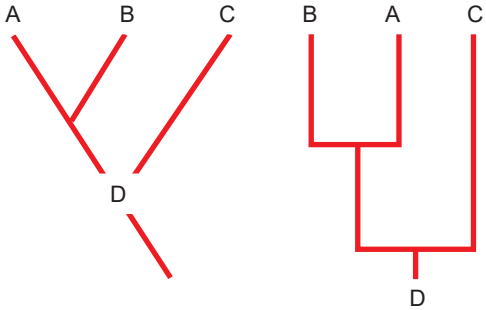
Családok

Osztályok – az ősi A faj leszármazottai

Tözs – ennek a taxonnak az ősi (A) faja

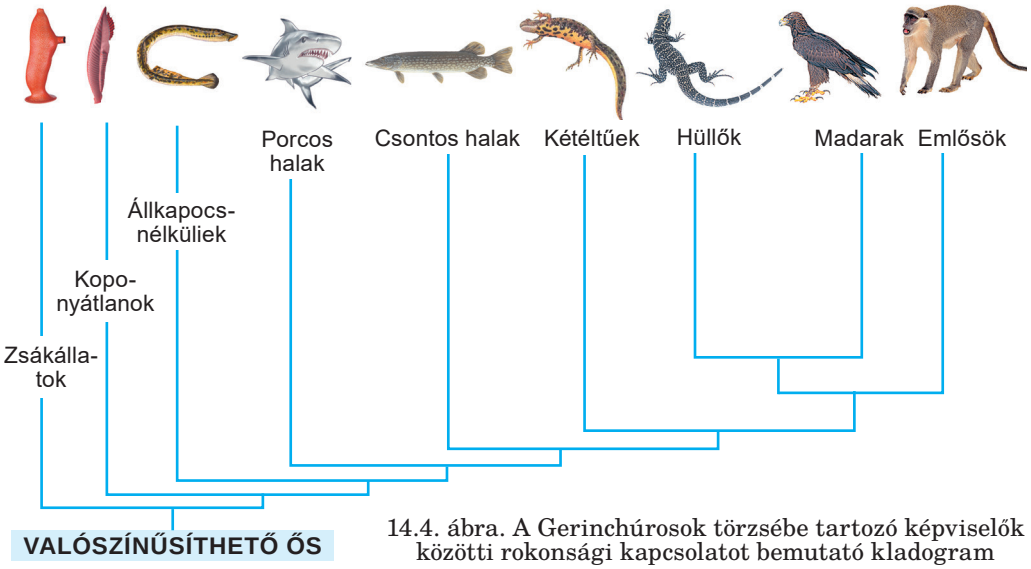
14.2. ábra. Divergencia útján létrejövő új fajok és magasabbrendű taxonrangok

A XIX. sz. második felében E. Haeckel javasolta a különböző organizmus csoportok közötti rokoni kapcsolatok ábrázolását ***törzsfa*** formájában. Jelenleg a kutatók a különböző organizmus csoportok közötti rokoni kapcsolatok képi megjelenítésére speciális komputer programokat használnak, amelyek elemzik bélyegek hasonlóságát és eltérését ***kladogramokat*** hozva létre (14. 3. ábra).



14. 3. ábra. A modern kladogram két változata, amelyek bemutatják három taxon – A, B és C (D - ősi taxon, A, B, C őse) – rokonsági kapcsolatát. A tengelyek hossza, amely egyes taxonok vezet, a taxon korát mutatja: minél hosszabb lesz ő annál régebben jött létre a taxon

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



14.4. ábra. A Gerinchúrosok törzsébe tartozó képviselők közötti rokonsági kapcsolatot bemutató kladogram

Kladogram (gör.: *kladon* – ág) **– a különböző élőlény csoportok közötti rokonsági kapcsolat képi bemutatásának módja.**

Egy rendszertani csoport kladogramját vizsgálva információt kaphatunk arról beszél mennyire szoros rokonsági kapcsolat van a különböző taxonok között, vagy milyen régen jött létre egyik - másik taxon. Tehát, a kladogram egyes rendszertani csoportok, illetve az egész szerves világ evolúcióját ábrázolja.

Feladat: csoportokra osztva elemezétek a Gerinchúrosok törzsének kladogramját (14.4. ábra zárójel!

Az eukarióták osztályozása. Az első prokarióták 3,5 milliárd évvel ezelőtt jöttek létre még az archaikumban (ősidő) – bolygónk legrégebbi földtörténeti korszakában. Az eukarióták 1,6 – 2,1 milliárd évvel ezelőtt jelentek meg (proterozoikumban zárójel.

Az eukariótákat állatokra és növényekre elsőként az ógörög tudós Arisztotelész osztotta. Úgy gondolta, hogy az élő (állatok és növények) eltér az élettelentől. A növények és az állatok lelkének eltér a fejlettségi szintje (az állatokban fejlettebb zárójel. A növényekre csak a táplálkozás és a növekedés, míg az állatokra az akarat és a mozgás is jellemző. Ezt a két országú rendszert C. Linné is támogatta. A gombákat külön országként először a svéd botanikus E.M. Fries tekintette (14.5. ábra), rámutatva a jelentős különbségekre a gombák és a növények között. Ez a tudós alapította meg a gombákkal foglalkozó tudomány – a *mikológiát*.

14. 5. ábra. **Elias Magnus Fries** (1794–1878): ismert svéd botanikus és mikológus, a gombák rendszertanának egyik alapítója

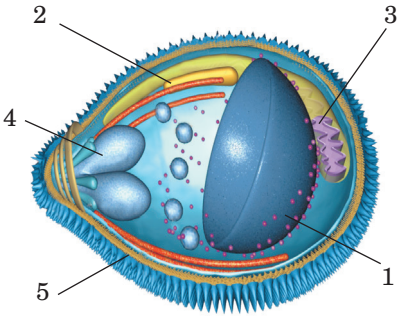
A XX. sz. végéig a tudósok többsége az eukarióták három országát különböztették meg: Növények, Állatok és Gombák. Ugyanakkor nem minden egysejtű eukarióták lehetett egyértelműen ezekben az országokba sorolni. Az egysejtű eukarióták között vannak, amelyeket tradicionálisan az Állatok országában soroltak, de rendelkeztek

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

növényi tulajdonságokkal is. Például, az Apicomplex fajok sejtjeiben (ide tartozik a malária plazmódium is) kimutatták az apikoplaszt sejtszervecskét, ami eredetét tekintve módosult plasztid (14.6,2. ábra).

A Gombák országának képviselője között vannak ún. gombaszerű organizmusok. Amíg a valódi gombák - a járospórás gombák (ide tartozik a fejes penész), a tömlős gombák (élesztő, kucsmagomba, papsapkagomba, szarvasgomba), a bazídiumos gombák (taplógomba, rókagomba, vargánya, tinóru, sátántinóru, barna gyűrűstinóru) – rendelkeznek a sejt falunkban kitinnel, addig a gombaszerű szervezetek csak cellulózzal. A Myxomycota nyálkagombák (14. 7. ábra zárójel az ár sejtjét csak plazmamembrán veszi körül, ennek következtében sejtjei képesek az amőboid mozgásra.

Tehát, az eukarióták rendszerét alapvetően meg kellett változtatni. A tökéletesítése érdekében jelenleg biokémiai és molekuláris genetikai vizsgálatokat végeznek. Az eukariota organizmusok modern rendszere jelentősen különbözik a tradicionálistól. Ezzel a következő paragrafusban fogunk megismerkedni.



14. 6. ábra. A Spórások sejtje: 1 – sejtmag; 2 – apikoplaszt; 3 – mitokondrium; 4 – a gazdaságba való bejutást biztosító organellumok complexe; 5 – pelikula

14. 7. ábra. Myxomycota nyálkagombák képviselője – a cservirág nyálkagomba (Fuligo septica zárójel. Ehető gomba. Mexikó és az Ukrán-Kárpátok egyes vidékein kenhető formában fogyasztják (tojásra emlékeztető íze van)

Jó tudni!

A XX. sz. második feléig kisspórásokat egysejtű állatoknak tekintették. Ezek az állatok különböző csoportjainak és az ember sejten belüli parazitái. A spóráik falában kitin található ez a mi a valódi gombákra jellemző, ahová jelenleg sorolják őket.

Kulcsszavak és fogalmak

kladogram.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Miért kell mutassa a szervezetek törzsfája az evolúciójukat? 2. Miért voltak kénytelenek a tudósok felülvizsgálni az eukarióták rendszerét? 3. Miért játszanak döntő szerepet a biokémiai és molekuláris genetikai vizsgálatok a modern rendszertanban? 4. Milyen modern módszerei vannak a szervezetek különböző csoportjai közötti rokonsági kapcsolatok ábrázolásának?

Gondolkodjatok el rajta! Miért nem tekinthetjük az egysejtű eukarióta organizmusokat monofiletikus csoportnak?

Kreatív feladat: Találjátok az interneten a magasabb rendű növények rendszerét bemutató kladogramot, és a tanár segítségével elemezzétek!

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

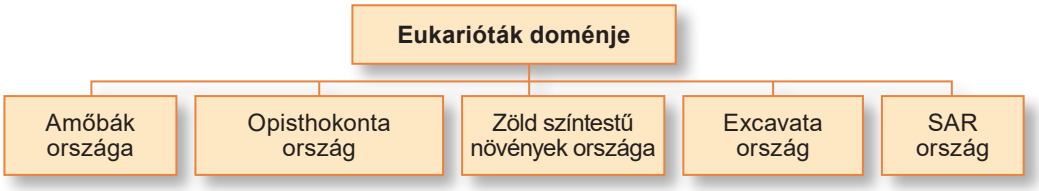
15. §. AZ EUKARIÓTÁK ORSZÁGAINAK ÁTTEKINTÉSE

Emlékezzetek, az eukarióta sejt felépítésének sajátosságaira! Milyen a prokarióták és az eukarióták örökítő anyagának szerveződése? Mik azok a mixotrófok? Milyen növény törzseket sorolunk a magasabbrendűekhez?

Az eukarióták a modern rendszere. Az eukarióták hoz tartoznak egysejtű és többsejtű organizmusok, amelyek sejtjei legalább a sejtciklusuk egy szakaszában rendelkezik sejtmaggal (*feladat*: idézetek fel a sejtmag felépítését). Az eukarióták sejtjei különböző organellumokat tartalmaznak, amelyeket egy (különböző vakuólumok, lizoszómák, endoplazmatikus hálózat, Golgi-készülék, stb.) vagy két (mitokondriumok, a magasabb rendű növények, a zül- és vörösmoszatok plasztiszai), esetleg több (az eugléna, a sárgászöld moszatok kloroplasztiszai) membrán vesz körül.

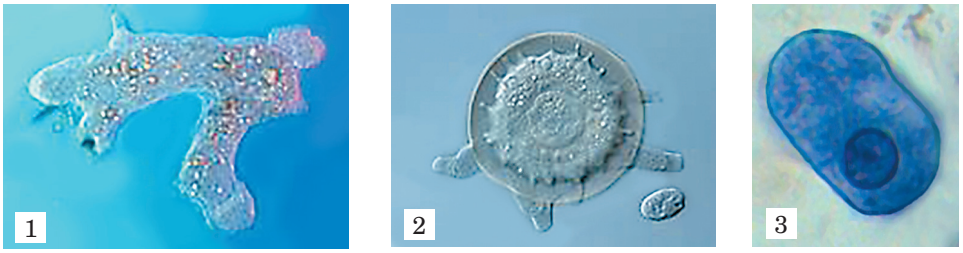
Az eukariótáknál az örökítőanyag főként a sejtmagban található, amelyet kettős membrán vesz körül. A lineáris DNS - molekulák a magfehérjékkel a kromoszómákban vannak. Ez alól kivétel a mitokondriumok és a plasztiszok DNS-e, amelyek hasonlóak a prokarióták DNS - ére. Ezenkívül, az eukarióták génjei szakaszokból állnak: exonokból és intronokból (*idézzétek fel* a funkciójukat). A prokarióták között csak az archeák rendelkeznek ilyen gén felépítéssel.

A 15.1. ábrán láthatjátok az eukarióták modern rendszerét. Jelenleg nem 3, hanem 5 országot különböztetnek meg.



15.1. ábra. Az eukarióták modern rendszere

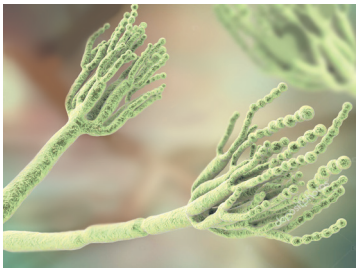
Amőbák országa. Főként édesvízi egysejtű bentosz lakók, néha más élőlények szervezetében találhatók (vannak közöttük kommenzalisták, fakultatív és obligát paraziták; feladat: emlékezzetek, mit jelentenek ezek a terminusok zárójel. Mozgásszervük, amellyel a táplálékot is bekebelezik – az állábak. Az amőbák (óriás amőba, 15.2, 1. ábra) senkit csak plazmamembrán borítja, amelynek jól fejlett glikokalixa van (*emlékezzetek* az összetétele is funkciójára), a házas amőbák (*Arcella vulgaris*, 15.2, 2. ábra) sejtje mészvázas házban található. Sejtjei főként egy sejt maggal rendelkezik, ha több sejtmagban, mindegyik hasonló felépítésében és funkciójában.



15. 2. ábra. Amőbák országa: 1 – óriás amőba; 2 – Arcella vulgaris házasamőba; 3 – vérhas amőba

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Opisthokonta ország (gör.: *opsthios* – hátsó és *kontos* – pólus). Ezeknek az eukarióták nak a sejtjei az élet ciklusok legalább egy stádiumában a sejtjeik (például, az emlősök spermatozoidja) rendelkeznek ostora, amely a sejt hátsó pólusán helyezkedik el (innen ered az ország neve), vagy az ostorukat az evolúció során elvesztették. Ehhez az országhoz tartoznak a valódi gombák (a sejtfalukban kitin található) (15. 3. ábra), minden többsejtű és néhány egysejtű (galléros ostorosok) heterotróf organizmus. A galléros ostorosokat tekintik jelenleg a többsejtű állatok őseinek. Sejtjeik felépítésüket és örökítő anyagukat tekintve a primitív többsejtű galléros ostoros sejtekkel is rendelkező szivacsokra emlékeztetnek.



15. 3. ábra. Viselkedés - viselkedési kiválóság a Szentírásban

A Zöld színtestű növények országa magába foglalja a fotoszintetizáló organizmusokat, a magasabb rendű növények, a zöld -, vörös - és a kékeszöld moszatokat (15. 5. ábra). Csak nézek képviselőjükben redukálódik másodlagosan a kloroplasztisz vagy egyáltalán nem rendelkezik vele (*emlékezzetek* a kónya vicsorgó nevű parazita növényre). A sejtfaluk általában cellulózt tartalmaz.

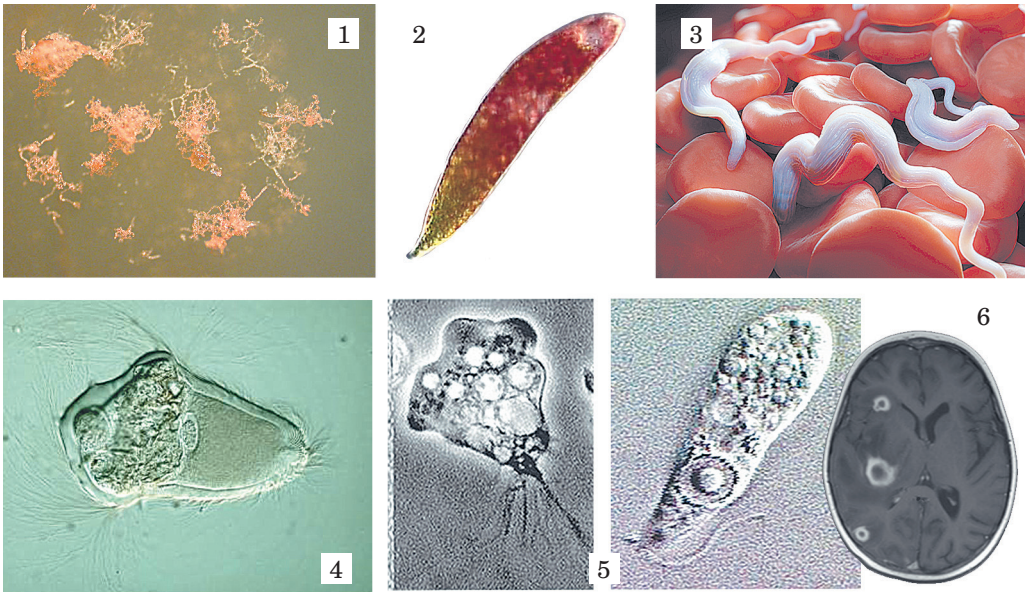
15. 4. ábra. A zöld színtestű növények országának képviselői: 1 – ehető zöldmoszat (tengeri saláta); 2 – ehető vörösmoszat (Porphyra); 3 – Kónya vicsorgó, fák és bokrok gyökerének virágos növényekhez tartozó élősködője

Excavata országba tartozik sok egysejtű és telepes eukarióta (15. 5. ábra). Az escavaták (lat.: *excavatio* - mélyítés, kiásás) sejtjeinek hasi oldalán mikrotubulusokkal megerősített barázda található. Ez a táplálék megtalálását és bekebelezését szolgálja, a hátsó ostorai segítségével mozgatja a táplálékszemcséket a sejt szájnyílásához. Ugyanakkor sok képviselőjükben ez másodlagosan visszafejlődik.

Sok exkaváta sejtje nem tartalmaz mitokondriumokat, vagy ezek az organellumok jelentős mértékben eltérnek a tipikustól. Egyes képviselőiknél megfigyelhető többsejtűség irányába vezető tendencia (például, az Acrasea nyálkagombákat régebben a Gombák országába sorolták). Az exkaváták főként heterotróf élőlények, de vannak képviselőik, amelyek fotoszintetizálnak (például, eugléna). Sok képviselőjük szabad életmódot folytat, de vannak olyanok is, amelyek más organizmusokban telepednek meg (közöttük sok az ember élősködője, trichomonas, lamblia, leishmania, trypanosoma).

SAR ország. Ennek az országnak a nevét 3 eukarióta organizmus csoport kezdőbetűje vadja: Stramenopiles, Alveolata, Rhizaria. Stramenopiles – egysejtű és többsejtű eukarióták nagy csoportja. Hozzájuk tartozik például az petespórás gombák, amelyeket eddig gombaszerű organizmusoknak tartottak (tengerek-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



15. 5. ábra. Az Excavata ország képviselői: 1 – Acrasis rosea, az Acrasea nyálkagombák képviselője, nedves növényi maradványok él; 2 – vörös euglena; 3 – trypanosoma – az álomkór kórokozója; 4 – Trichonympha: olyan rovarok tápcsatornájában élnek, mint a csótányok és termeszek, segíti őket a cellulóz lebontásában; 5 – naegleria, vékony állábakat képez, de ha kiszárad a víz, amiben él, képes ostorokat növeszteni, hogy ússzon; hogyha bekerül a vízzel együtt az ember szervezetébe, agyvelő és agyhártya gyulladást – meningoenchephalitist – okoz (6)

ben, édes vizekben, szárazföldön élnek). Vegetatív testük több sejtmagú szerteágazó osztatlan micélium. A petespórás gombák némelyike állatok (a halpenész a halakban élősködik) és növények (phytophtora) parazitái (15.6, 1, 2. ábra). A sárgásmoszatokhoz tartoznak a barna-, sárga-, sárgászöld- és a kovamoszatok (15.6, 3–5. ábra).

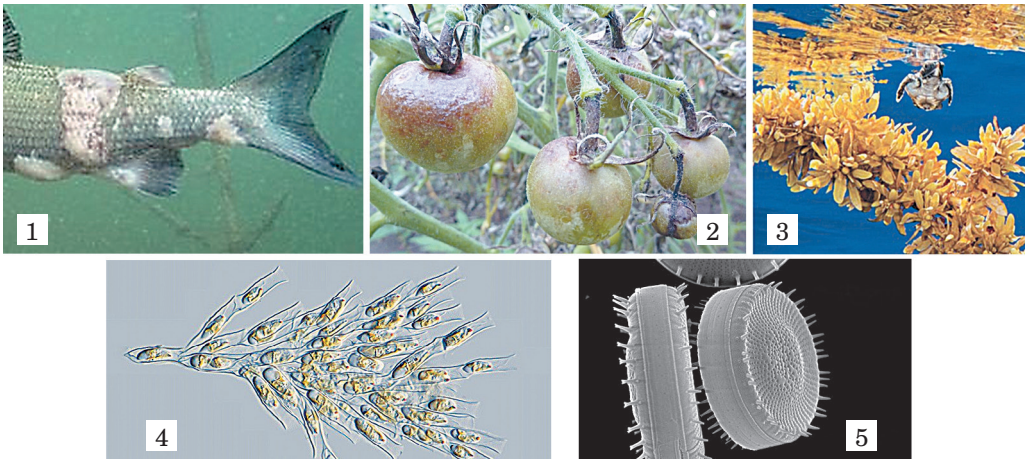
Alveolata egyetlen csoportba egyesíti az élőlényeket, amelyek sejthártya alveoláris: többé kevésbé lapított membránzsákokkal (membrán *alveolusokkal*) rendelkeznek, amelyek közvetlenül a plazmamembrán az helyezkednek el a (15. 7. ábra). Ehhez a csoporthoz tartoznak a páncélos ostorosok (ezeket dinozoáknak, dinophytának is hívják, mivel sokan közülük képesek fotoszintetizálni), a csillósok és az Apicomplexa fajok (a nevük Honnan ered, hogy agy sejtjeik felszínén különleges organellum komplexum helyezkedik el, amely segíti őket bejutni a gazdasejtbe; 14. 6. ábra); ehhez a csoporthoz tartoznak egyes emberi és állati paraziták: malária plazmódium, toxoplasma, piroplazma (babesia).

Rhizaria – számos vékony a lábakat képező egysejtű organizmusok, amelyek bizonyos helyeken össze nőhetnek, és a sejt körül sajátságos hálót képez. Ennek segítségével ezek az állatok elkapják a táplálék szemcséket. Ide tartoznak a likacsoshéjúak és a sugárállatkák (15. 8. ábra).

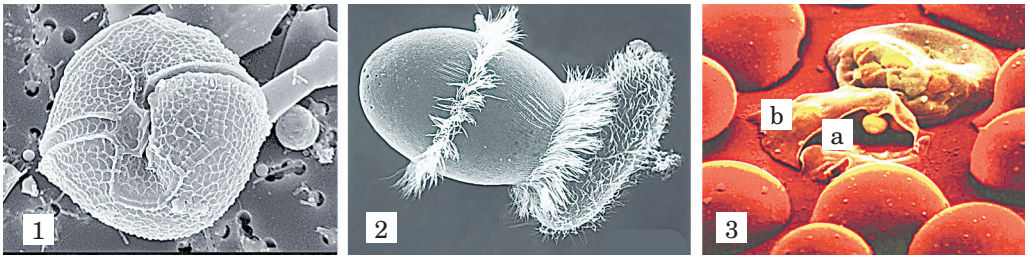
Kulcsszavak és fogalmak

eukarióták, amőbák, Opisthokonta, zöld színtestű növények, excavata, SAR

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



15. 6. ábra. A Stramenopiles képviselői. Petespórás gombák: 1 – halpenész, halak és ikráikon élősködik; 2 – fitoftóra, képes tönkretenni a burgonya és a paradicsom termését. A moszatok különböző képviselői: 3 – barnamoszat; 4 – a sárgamoszat; 5 – kovamoszat (Stephanodiscus)



15. 7. ábra. Alveoláta képviselők: 1 – a páncélos ostorosok Peridinium nemzetségének képviselője; 2 – Didinium (ragadozó csillós); 3 – malaria plazmódium (a) kikerül az ember fertőzött vörösvérsejtéből (b)

15. 8. ábra. Rhizaria képviselők: 1 – Discorbis nem likacsoshéjú faj háza; 2 – kihalt Nummulitis nem likacsoshéjú faj háza, átmérője elérte a 12 cm-t; 3 – sugárállatka, amely likacsoshéjúaktól eltérően nem képez házat, de rendelkezik sejten belüli ásványi vázzal

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Miért van az, hogy a biokémiai és molekuláris genetikai vizsgálatok gyakran meghatározó szerepet játszanak a modern rendszertanban? 2. Mivel jellemezhetőek az amőbák országa? 3. Miért hívják az Ophisthokonta országot "hátsó ostorosnak"? 4. Milyen bélyegek jellemzik a Zöld színtestű növények országát? 5. Az Excavata ország miért kapott ilyen

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

nevet? Milyen eukariota csoportokat sorolnak ebbe az országba? 6. Minek a rövidítése a SAR ország neve?

Gondolkodjatok el rajta! Miben különbözik az eukariota organizmusok országainak modern rendszere az eddigitől?

1. SZÁMÚ LABORATÓRIUMI MUNKA

A faj rendszertani hovatartozásának meghatározása (a tanár döntése alapján)

Eszközök és anyagok: rovargyűjtemény (cserebogarak, kolorádóbogár, káposztalepke), csigaházak (tavikagyló, tompa folyamkagyló), virágos növények herbáriuma, határozók, táblázatok, nagyítók (esetleg sztereomikroszkópok).

1. Határozzátok meg, hogy a kiválasztott objektum az eukarióták mely országába tartozik! Írjátok be a füzetbe azokat a bélyegeket, amelyek alapján meghoztátok a döntéseteket!

2. Határozzátok meg, hogy a kiválasztott objektum melyik osztályba tartozik! Írjátok be a füzetbe azokat a bélyegeket, amelyek alapján meghoztátok a döntéseket!

3. Határozók rémeket felhasználva határozzátok meg, hogy a kiválasztott objektum melyik rendbe, családban, nembe (vagy nemzetségbe) és fajhoz tartozik! Írjátok be a füzetbe azokat a bélyegeket, amelyek alapján meghoztátok a döntéseket!

4. Mondjatok le a következtetéseket arra vonatkozóan, hogy a vizsgált fajra jellemző bélyegek közül melyek a diagnosztikai bélyegek, vagyis amelyek megkülönböztetik a fajt a rokon fajoktól!

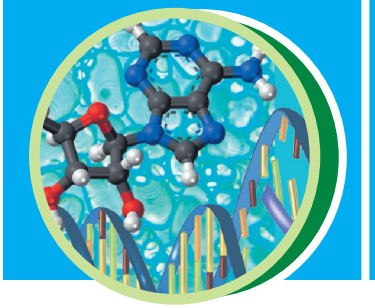
A „ biodiverzitás ” téma összefoglalása

A jelenkori biodiverzitás az élő anyag hosszú evolúciójának eredménye. A rendszertan – a biológia fontos területe, amely nélkül nem tudnának fejlődni a többi biológiai tudományok. A felépítése, a kémiai összetételről, az életfolyamatokról, az egyedfejlődés sajátosságairól szóló adatok csak akkor tudományos értékűek, ha ismert, hogy milyen fajhoz tartozik a vizsgált élőlény. Bár a rokon fajok sok közös reggel rendelkeznek, mégis egyedi tulajdonságaik vannak, amelyeket az evolúció során szereztek miközben alkalmazkodtak a környezet bizonyos feltételeihez.

Természetes vagy filogenetikus rendszer megalkotásához szükség van minden tudomány adataira, főként azokéra, amelyek az organizmusok és a sejtnélküli életformák örökítő anyagát, sejtjeik felépítésének sajátosságait vizsgálják (molekuláris biológia, genetika, citológia, stb.).

A modern rendszertan a közös ős minden utódfaját – legyen az ma is élő vagy már kihalt – egyesítő monofiletikus csoportok meghatározásán alapszik. Jelenleg a prokarióta organizmusok két doménjét különböztetjük meg – Archeák és Baktériumok. Az eukarióták doménjébe öt országot sorolnak: Amőbák, Opisthokonta, Zöld színtestű növények, Excavata, SAR (Stramenopiles, Alveolata, Rhizaria). Bár az eukarióták új rendszere nehezebbnek tűnik a réginél, sokkal jobban megoldja az egysejtű eukarióták osztályozásának problémáját. Bolygónk biodiverzitásának számbavétele még nem fejeződött be: évente A tudomány számára több száz új fajt írnak le.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



2. TÉMA
ANYAGCSERE ÉS ENERGIAÁTALAKULÁS

E témakörben megismerkedtek:

- a különböző szerves vegyületek felépítésével és biológiai szerepével;
- az autotróf és heterotróf szervezetek metabolizmusait és energiaforgalmát biztosító folyamatok sajátosságaival;
- a metabolizmust biztosító sejtstruktúrákkal;
- az enzimek és vitaminok szerepével, a sejt és az egész szervezet metabolizmusainak biztosításában;
- a metabolizmus megbomlásával és annak megelőzésével;
- a metabolizmus folyamatainak neuron-hormonális szabályozásával.

16. §. A FEHÉRJÉK FELÉPÍTÉSE ÉS BIOLÓGIAI SZEREPE

Idézzétek fel! Milyen vegyületeket nevezünk szerveseknek? Milyen elemek tartoznak az organogénekhez? Milyen anyagokat nevezünk hidrofóboknak és hidrofileknek? Hogyan történik a fehérjék denaturációja, renaturációja, valamint destrukciója? Milyen kötéseket nevezünk kovalenseknek és hidrogénkötéseknek?

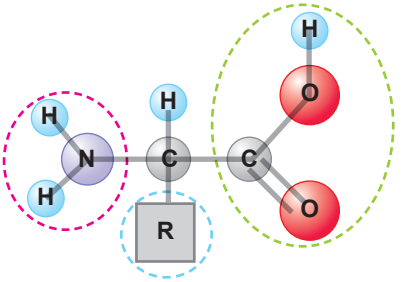
A sejt szerves anyagai. Bármely élő sejt felépítésében szerves anyagok – fehérjék, nukleinsavak, szénhidrátok, lipidek és mások – vesznek részt. Közöttük számos biopolimer van, amelyek monomerekből épülnek fel.

A **fehérjék**- óriásmolekulájú biopolimerek, melynek monomerjei aminosav (maradékok?) – ak. *Idézzük fel!* Az aminosavak- amfoter szerves savak, amelyek aminocsoportot (-NH_2) és karboxilcsoportot (-COOH) tartalmaznak, amelyek ugyanazon C atomhoz kötődnek (16.1 ábra). Az amfoter azt jelenti, hogy a körülményektől függően ezek viselkedhetnek savként vagy bázisként.

Jegyezzétek meg!

Azokat az aminosavakat, amelyeknek van genetikai kódjuk ***standart*** (varázslatos) vagy ***fehérjealkotóknak*** nevezzük.

A 9.-es biológia és kémia tantárgyból, már tudjátok, hogy azokat az aminosavakat, amelyek az állati és emberi szervezetben szintetizálódnak *nem esszenciálisnak*; amelyek pedig nem képződnek az anyagcsere folyamataiban- *esz-*

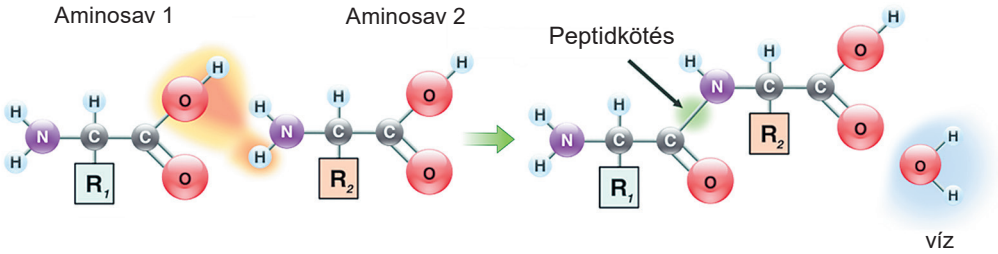


16.1. ábra. Az aminosav szerkezete. Piros pontokkal van körülvéve az aminocsoport, zölddel a karboxil csoport, kékkel- a gyök (az aminosav specifikus oldallánca).

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

szenciálisnak nevezzük. Ezeket növények, gombák, mikroorganizmusok szintetizálják, és a táplálékkal kell bejutniuk az ember szervezetébe. Azokat a fehérjéket, amelyek minden esszenciális aminosavat tartalmaznak, *teljes értékűeknek* nevezzük, ellentétben a nem *teljes értékűektől*, amelyek nem tartalmaznak bizonyos aminosavakat. Az esszenciális aminosavak hiánya vagy elégtelensége egyetlen a fehérjék bioszintézisének gátlásához, a növekedés és fejlődés lassulásához vezet.

Az egyik aminosav karboxil csoportja és a másik aminosav aminocsoportja kémiai reakcióba léphet, amelynek következtében egy vízmolekula kiválik, létrejön egy kovalens kötés, amelyet *peptidkötésnek* hívunk (16.2 ábra). Azokat a molekulákat, amelyek nagy számú aminosavakból (21-től 49-ig) állnak *polipeptideknek* nevezzük. A fehérjék- óriási molekulatömeggel rendelkező polipeptidek, amelyekben az aminosavak száma 50-től több ezerig terjedhet.

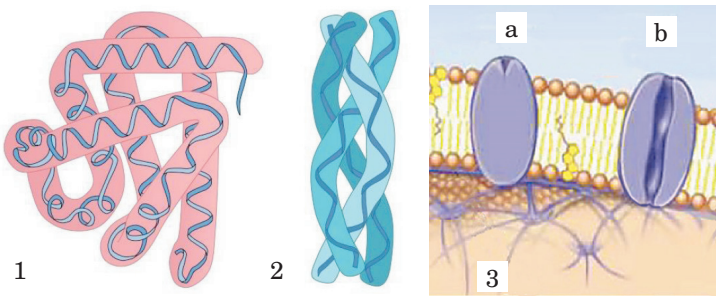


16.2. ábra. A peptidkötés kialakulásának víz sémája. *Feladat:* A séma segítségével magyarázd meg a peptidkötés kialakulását (konformációját)

A fehérjék felépítésének négy szerkezeti szintjét különböztetjük meg: elsődleges, másodlagos, harmadlagos, negyedleges (*Emlékezzetek* kialakulásának mechanizmusát).

A globuláris fehérjék (16.3, 1 ábra) többé kevésbé gömb alakúak és vízben oldódnak. A globuláris fehérjékhez tartoznak az enzimek, az immunoglobulinok (antitestek), egyes hormonok (mint pl. az inzulin) stb. Ezzel ellentétben, a ***fibrilláris fehérjék*** (16.3, 2 ábra) párhuzamosan elhelyezkedő nyújtott polipeptid láncokból vagy szabályos másodlagos szerkezeti szintű hosszú szakaszokból. Ezek a csontok, a kötőszövet és a haj alkotó részei. Ezeknek a fehérjéknek a többsége vízben nem oldódik, és óriási molekulatömegük van. A sejtmembrán összetételét ***membránfehérjék*** alkotják (16.3, 3 ábra). Ezek lehetnek sejt receptorok vagy részt vehetnek a sejtmembránon keresztül zajló anyagforgalomban.

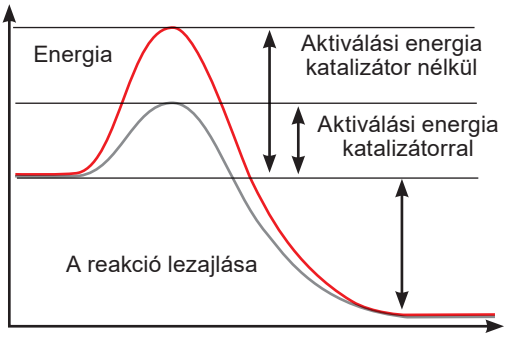
Kémiai összetételük szerint a fehérjéket, *egyszerűekre* vagy *proteinekre* (csak aminosavakból állnak) és *összetettekre*, vagy proteidekre, mint például a glükoproteidek, amelyek szénhidrátokat, nukleoproteidekre, amelyek nukleinsav- maradékokat, lipoproteinekre, amelyek lipideket tartalmaznak.



16.3. ábra. A fehérjék különböző szerkezeti csoportjai: 1 – globuláris fehérjék, 2 – fibrilláris fehérjék, 3 – membrán fehérjék: a – receptor fehérjék; b – szállítófehérjék. Magyarázzátok meg, hogyan függ össze a fehérjemolekulák szerkezete funkcióikkal

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A fehérjék biológiai szerepe rendkívül sokrétű. Legfontosabb a **katalitikus funkciójuk**, amelyet speciális fehérjék- ***fermentumok*** (vagy ***enzimek***) hajtanak végre. Az enzimek szerepe- a biokémiai folyamatok felgyorsítása. A reakciók lefolyásához bizonyos mennyiségű energiára van szükség, amelyik később kompenzálódik a reakciótermékekben kialakuló új kötések által. A jelentős hőmérséklet-emelkedés és ennek megfelelően a molekulák mozgásának kinetikus energiája, amely segíthetné az energiai gát leküzdését, lehetetlen az élő sejtben. A hőmérséklet-emelkedés a fehérjék és más biopolimerek degenerációjához vezet. Végül az enzim, amely ideiglenes egységet alkot a reakcióba lépő anyagokkal, keményen rögzíti őket bizonyos kölcsönhatásban. Ez csökkenti az *aktiválási* energiát- vagyis azt a minimális energiát, amely szükséges a reakció megvalósulásához (16.4 ábra). Ennek eredményeképpen az ideiglenes egység gyorsan felbomlik az új anyagok keletkezésével. Ennek során az enzim nem veszíti el szerkezetét, aktivitását és képes katalizálni a következő hasonló reakciót. Ezen kívül, az enzimatikus reakciók eredményeképpen, eltérően a nem enzimatikusoktól (katalitikus), nem keletkeznek melléktermékek.



16.4. ábra. Grafikon, amely az enzimeknek az aktiválási energia csökkentésére való hatását illusztrálja

Az enzimek katalitikus aktivitását nem az egész molekula fejti ki, hanem csupán annak kis szakasza – az aktív centrum. Az aktív szerkezetének meg kell felelnie a reakcióba lépő anyagok térszerkezetének. Egy molekulában több aktív centrum is lehet. Az ilyen enzimek képesek számos hasonló reakció gyorsítására.

Jó tudni

1890-ben **Emil German Fischer** (1852–1919) német biokémikus javasolt egy modellt az enzimek specifikusságának magyarázatára. Ezt a modellt „kulcs – lakat” modellnek nevezték. Később bebizonyították, hogy az enzimek nem szilárd, hanem hajlékony molekulák: az aktív centrum térszerkezete kissé változhat a szubsztráttal való kapcsolat létrejötte után, és egyes esetekben még a szubsztrát térszerkezete is változhat. Ezt a modellt „kéz – kesztyű” modellnek nevezték el.

Gyakran a fehérje aktív centrumának összetételéhez nem fehérje jellegű részek- ***kofaktorok*** is tartozhatnak. Ezek lehetnek fémek ionjai, viszonylag nem nagy szerves molekulák – koenzimek, például vitaminszármazékok. Azokat az enzimeket, amelyekhez kofaktorok kapcsolódnak ***összetetteknek*** nevezzük (mint pl. DNS-polimeráz, amelynek koenzimje Mg-iont tartalmaz), az egyszerű enzimektől eltérően (mint pl. pepszin, tripszin stb), amelyek csak fehérje jellegű részeket tartalmaznak. Az összetett enzimek fehérje jellegű részeit ***apoenzimeknek*** hívják. Az összetett enzimek aktivitása csak akkor nyilvánul meg, amikor az apoenzim összekapcsolódik a koenzimmel.

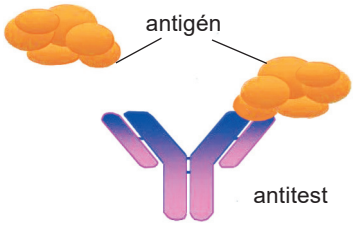
Néhány másodperc vagy annak töredéke alatt a szervezetben bonyolult reakció-sor zajlik, amelyek mindegyike saját specifikus enzimet igényel. Egyes enzimek a szerves vegyületek lebomlását egyszerűekre, mások a bioszintézis reakcióiban vesznek részt. Az egymással kölcsönös kapcsolatban lévő enzimati-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

kus reakciók láncolata biztosítja az anyagcserét és az energiaátalakulást a sejtekben és a szervezet egészében.

A fehérjék funkciói. Építő funkció. A fehérjék a biológiai membránok, a kromoszómák alkotó részei, fehérjékből állnak a mikrocsövecskék és a mikrofilamentumok, amelyek a sejtváz szerepét töltik be. Rugalmas és erős fibrilláris fehérje a kollagén, amely a porcok és az inak fő alkotó része. Az elasztin képes tágulni, ezért részt vesz a tüdő, a véredény- falak és a csontösszeköttetések felépítésében. A keratin, mint fibrilláris fehérje a haj, a körmök és a tollak alkotója, míg a fibroin a selyemfonalé és a pókhálóé. Egyes fehérje komplexek (az úgynevezett molekuláris motorok), felhasználva a sejt által elraktározott energiát, képesek valóban megváltoztatni saját térszerkezetüket, ez által megrövidülve **mozgató funkciót** látnak el. A molekuláris motorok példája az aktin és miozin, az izmok, a molekulák közötti komplexek alkotói, amelyek biztosítják a baktériumok és egysejtűek ostorainak mozgását.

Védő funkciót az erre szakosodott fehérjék, az immunoglobulinok végeznek. Ezek képesek „felismerni” a baktériumokat, vírusokat, a testidegen anyagokat (az úgynevezett antigéneket), amelyek később az immunrendszer sejtjei által megsemmisülnek (16.5 ábra). Az interferon–fehérjék- a vírusokkal szembeni immunitás nem specifikus tényezői, amelyek gátolják a vírusok szaporodását. Ezen alapulnak a vírusellenes gyógyszerek. A vérfehérjék (pl. a tromboplasztin, a trombin, a fibrinogén) részt vesznek a véralvadásban, a vérrögképzésben, megelőzve a véredény- falak sérülések során kialakuló vérveszteséget. Védőfunkciót képesek végrehajtani egyes enzimek, mint például a lizocim.



16.5 ábra. Antitest – antigén reakció. *Feladat:* Emlékezzetek, hogy egy bizonyos antitest miért csak egy bizonyos antigénnel képes reakcióba lépni!?

Számos fehérje, speciális kölcsönhatásba lépve bizonyos makromolekulákkal, *szabályozzák az örökletes információ megvalósulási folyamatait és az anyagcsere egyes láncszemeit.* Egyes összetett membránfehérjék képesek „felismerni” bizonyos vegyületeket és adott módon reagálni rájuk. Ezen a **jelző funkción** alapul a szervezetek ingerlékenysége.

Szállító funkció. A vérplazma lipoproteideket tartalmaz, amelyek biztosítják a lipidek szállítását. A sejt a lipidek szállítását transzportfehérjék végzik az egyes sejt szervecskékhez (pl. a mitokondriumokhoz). A sejtmembránba beépülő fehérjék biztosítják az anyagok ki- és bejutását a sejtbe (keressétek meg őket a 16.3, 3 ábrán). Az emberek és a gerinces állatok eritrocitáiban valamint a gerinctelen állatok vérplazmájában található hemoglobin biztosítja az oxigén és a CO_2 szállítását. Egyes fehérjék szolgálhatnak **tápanyag–raktárként**.

Feladat: Emlékezzetek az elmúlt években tanultakat biológiából és hozzatok fel példákat a fehérjék raktározó funkciójára.

Kulcsszavak és fogalmak

biopolimerek, alapvető aminosavak, fermentumok (enzimek), kofaktor, koenzim, apoenzim.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Miben különböznek az alapvető aminosavak azoktól, amelyek nem fordulnak elő a fehérjék felépítésében? 2. Mi a közös és mi az eltérő a globuláris és fibrilláris fehérjék felépítésében és funkcióiban? 3. A víruselleni gyógyszereket miért az interferonok alapján készítik és nem az immunoglobulinok alapján? 4. Miért nem mehetnek végbe a sejtekben és a szervezetekben a biokémiai reakciók, enzimek nélkül? 5. Mivel magyarázható az enzimek specifikussága?

Gondolkodjatok el rajta! Az enzimatikus reakciók során, ellentétben a nem enzimatikusokkal, nem képződnek melléktermékek, azaz a végtermék 100 %-a észlelhető. Milyen jelentősége van ennek a szervezet normális működése szempontjából?

17. §. A SZÉNHIDRÁTOK ÉS LIPIDEK FELÉPÍTÉSE ÉS BIOLÓGIAI SZEREPE

Emlékezzetek a plazmamembrán felépítését! A molekulák szerkezetében lévő milyen képződményeket nevezünk polárosaknak, és melyeket apolárosoknak? A moszatok és a magasabb rendű növények egyes képviselőink sejtjeiben milyen polaszacharidok raktározódnak?

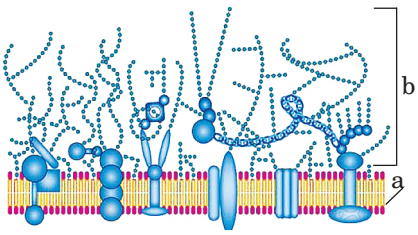
A szénhidrátok felépítése és funkciói. Molekulatömegüktől függően a szénhidrátokat feloszthatjuk mono-, oligo- és poliszacharidokra. A **monoszacharidokat** vagy **egyszerű cukrokat** a bennük lévő C-atomok száma szerint triózokra (3 szénatomosok), tetrózokra (4 szénatomosok), pentózokra (5 szénatomosok), hexózokra (6 szénatomosok) és így tovább a dekózokig (10 szénatomosok). A természetben a legelterjedtebbek a hexózok, főleg a glükóz és a fruktóz. A gyümölcsök és a méz édes íze ezen anyagok mennyiségétől függ. A pentózok közül a legismertebbek a ribóz és a dezoxiribonukleinsav (RNS) alkotó részei.

Az oligoszacharidok – polimer szénhidrátok, amelyekben néhány monoszacharid láncból állnak, melyek kovalens (glikozid) kötésekkel vannak összekötve. Akárcsak a monoszacharidok, ezeknek is édes és jól oldódnak vízben.

A poliszacharidok – magas fokon polimerizált fehérjék, melyek molekulatömege elérheti a néhány milliót (keményítő, cellulóz, glikogén és mások). A poliszacharidok szinte egyáltalán nem oldódnak vízben és nincs édes ízük.

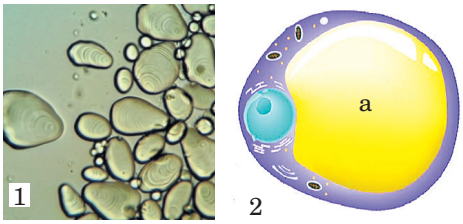
A szénhidrátok alapvető funkciói a szervezetekben- energetikai, építő, védő és raktározó.

Energetikai funkció. A poliszacharidok és az oligoszacharidok monoszacharidokra bomlanak a szervezetben, további oxidációjuk során pedig CO_2-ra és H_2O-re. I g szénhidrát teljes lebomlásakor 17,6 kJ energia szabadul fel. A szénhidrátok építő (szerkezeti) funkciója abban nyilvánul meg, hogy a membrán fölötti struktúrák alkotó részei. így a glikokalixban (17.1 ábra) oligoszacharid láncok vannak, amelyek a glükoproteidek és glükolipidek alkotó részei. Ezek az anyagok biztosítják a sejtek egymáshoz kapcsolódását. A cellulóz a növények és gombák (?) sejtfalának anyaga. Nitrogéntartalmú poliszacharid, a kitin, előfordul az ízeltlábúak külső vázában és a valódi gombák sejtfalában. A szénhidrátok és fehérjék (mukopoliszacharidok) az állatok és az ember szervezetében sajátos kenőanyagként szolgálnak, főleg az ízületi folyadék összetételében.



17.1. ábra. Glikokalix – az állati sejt membrán fölötti képződménye: a – plazmamembrán, b – glikokalix

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

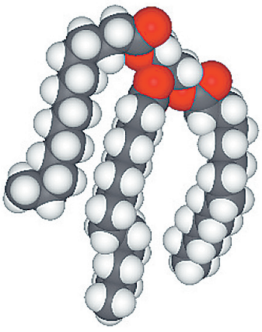


17.2. ábra. Tartalék–tápanyagok a sejtekben: 1 – keményítőszemcsék a burgonyagumó sejtjeiben; 2 – tartalék zsírcsepp (a) a zsírszövet sejtjeiben

Védő funkció. A pektin nevű poliszacharid képes megkötni egy toxinokat és radionuklidokat, amelyek így nem kerülnek a vérbe, hanem kiürülnek a szervezetből. A heparin nevű mukopoliszacharid véralvadásgátló. Ezenkívül növeli az erek áteresztő képességét, a szervezet ellenálló képességét oxigénhiányos állapotban (hypoxia), a vírusok és a toxinok hatását, csökkenti a vércukorszintet.

Raktározó funkció. A poliszacharidok a sejtekben tartalék tápanyag ként al mozoghatnak fel cseppeket alkotva (17. 2, 1 ábra). A növényi sejtekben keményítő, az állatok és gombák sejtjeiben glikogén formájában halmozódhat fel. Ezek az anyagok a sejt tápanyag és energia tartalékai.

Lipidek – többnyire hidrofób szerves vegyületek, amelyeket apoláros oldószerekkel vonhatunk ki (éter, kloroform, aceton, stb.). A lipidek többsége zsírsavak és alkoholok származéka. A lipidek között megkülönböztetünk egyszerűeket és összetetteket. Az egyszerű lipidekhez tartoznak azok, amelyek csak zsírsavakból (aldehidekből) és alkoholokból állnak, például a zsírok és a viaszok. Az összetett lipidek – ezek a lipidek szénhidrátokkal (glikolipidek), ortofoszforsavval (foszfolipidek) vagy fehérjékkel (lipoproteidek) alkotott vegyületei.



17.3. ábra. A zsírmolekula térbeli modellje

Az egyszerű lipidek közül a legelterjedtebbek a neutrális zsírok – nagy molekulájú zsírsavak és háromértékű alkohol (glicerin) észterei (17. 3 ábra). Ezek átlagosan a sejtek szárazanyag tartalmának 5 – 15 %-át teszik ki. A magasabb zsírtartalom (90 %-ig) az idegszövet, a máj, a vese, a bőr alatti zsírréteg, valamint a rovarok zsírtestének sejtjeire jellemző. Egyes növények magvai és termései is sok zsírt tartalmazhatnak (napraforgó, dió, olivabogyó, stb.).

A lipidek funkciói és tulajdonságai. Az egyszerű lipidek hidrofób vegyületek, amelyek vízben nem oldódnak. Ezek fő funkciója – az **energia raktározás**. 1 g zsír teljes lebomlásakor 38, 9 kJ energia szabadul fel, azaz kétszer több, mint ugyanennyi szénhidrát vagy fehérje lebomlásakor, ugyanakkor még majdnem 1,1 g víz is keletkezik. Ezért egyes állatok a zsír tartalékaiknak köszönhetően bizonyos ideig képesek külső vízfelvétel nélkül létezni.

Jegyezzétek meg!

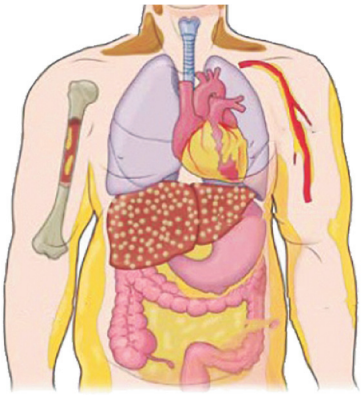
Azt a vizet, amely az állatok szervezetében a zsírok és szénhidrátok oxidációja során keletkezik ***metabolikusnak*** nevezzük.

A lipidek **védő funkciója** a belső szervek mechanikai védelmében nyilvánul meg (például: a veséket vékony zsírréteg borítja). Az emlősöknél a faggyúmirigyek által termelt faggyú zsíros a kültakarójukat, és ezáltal bőrüket rugal-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

massá, prémjüket pedig hosszú életű teszi. A madaraknál a faggyút a farktőmirigy termeli, melynek váladéka víztaszítóvá teszi a tollazatát. Viaszréteg borítja a szárazföldi növények leveleinek felszínét és a szárazföldi ízeltlábúak külső vázát, megakadályozva a szervezetből a víz túlzott elpárologtatását. A méhek viaszból építik a lépet és ezzel kenik be a kaptár réseit a tél beállta előtt.

Egyes állatok (cetek, fókák) bőr alatti zsírrétegében felhalmozott van a zsírok **hőszigetelő funkciót** látnak el.



17.4. ábra. A fehér (világos színnel jelölt) és a sárga (sötét színnel jelölt) zsírszövet eloszlása a felnőtt ember szervezetében

Az ember szervezetében van fehér és barna zsírszövet (17. 4 ábra). ***A fehér zsírszövet*** energetikai, védő, hőszigetelő, raktározó (főleg zsírban oldódó A-, D-, E-, K-vitaminokat halmoz fel) funkciót lát el. Az elégtelen táplálkozás során a zsírszövet lebomlik, melynek során energia szabadul fel és sok metabolikus víz keletkezik. A túlzott táplálkozás során a zsírok újra cseppek formájában halmozódnak fel (lásd 17. 2, 2 ábra).

A barna zsírszövet jól fejlett az újszülötteknél (a felnőtteknél e szövet menynyisége jelentéktelen; 17. 4 ábra). E szövet sejtjeinek mitokondriumai vasat tartalmaznak, amely meghatározza a barna színét. Alapvető funkciója a hőszabályozás. A barna zsírszövet sejtjei mitokondriumainak oxidációs képessége kb. 20-szor nagyobb, mint a fehér zsírszövet sejtjeié. Ez akkor is lehetővé teszi a testhőmérséklet fenntartását, amikor azt izom-összehúzódással nem lehet. Az újszülöttek a nyakuk, a veséik, a hátuk és a válluk tájékán felhalmozódó nagy mennyiségű zsírszövetnek (a testtömeg maximum 5 %-a) köszönhetően kevésbé érzékenyek a hidegre, mint a felnőttek.

Szabályozó funkciót a szteroidot látnak el. Legismertebb közülük a koleszterin. A májban szintetizálódik és az eper alkotórésze. Ez az anyag a táplálékkal is bejuthat a szervezetbe. A fölös koleszterin fokozza az ateroszklerotikus plakk kialakulását a véredények falában, elzárva őket, megbontva a normális vérkeringést.

A szteroidok közé tartoznak az ember nemi hormon- az ösztrogén (női) és az androgének (a férfi)-, a mellékvese hormonjai (a kortikoszteroidok), a D vitamin. Ezek az anyagok a szervezet életfolyamatainak szabályozásában vesznek részt.

Sajátos szerepük van a *foszfolipideknek*. Emlékezzetek vissza, hogy a sejtmembrán alapvető szerkezeti egységei a foszfolipidek! A foszfo- és glükolipidek, illetve egyéb más analóg vegyületek fontos **építő funkciót** töltenek be sok sejtalkotó felépítésében.

Kulcsszavak és fogalmak

szénhidrátok, lipidek, metabolikus víz.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen szénhidrátok tartoznak az egyszerűekhez és melyek az összetettekhez? 2. Mi a közös És mi az eltérő a szénhidrátok és a lipidek fizikai kémiai tulajdonságai és funkciói között? 3. Milyen feladatot látnak el a tartalékként szolgáló zsírok? 4. Miért jobban fejlett a csecsemők barna zsírszövetet, mint a felnőtteké? 5. Mi a metabolikus víz szerepe?

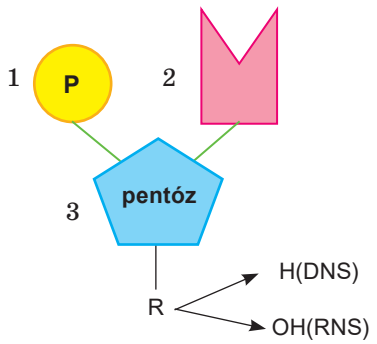
Gondolkodjatok el rajta! 1. Miért fejlettebb azon növények leveleinek kutikulája, amelyek a nagyvárosok (megapoliszok) szennyezett levegőjéhez alkalmazkodtak? 2. Miért kaptak vezető szerepet a szénhidrátok az ember és az állatok anyagcseréjében, annak ellenére, hogy a lipidek lebomlása során kétszer több energia szabadul fel?

18. §. A NUKLEINSAVAK FELÉPÍTÉSE ÉS BIOLÓGIAI SZEREPE

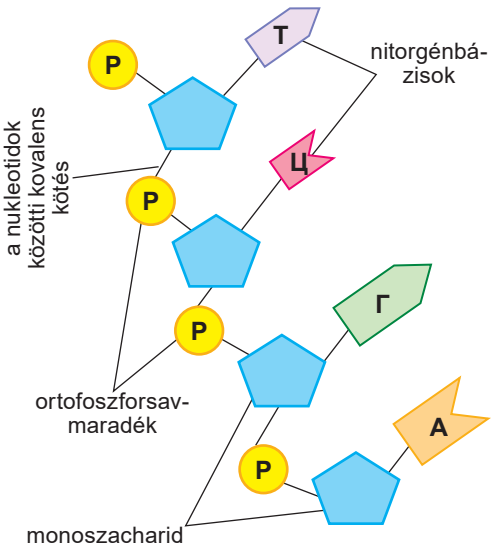
Emlékezzetek, milyen szénhidrátokat nevezünk pentózoknak!? Milyen tulajdonságai vannak a genetikai kódnak? Mi a genom? Milyen a viroidok szerveződésének sajátossága? Mélyen a riboszóma szerkezete? Mik azok a ribozimek?

A nukleinsavak felépítését és funkcióit tanultátok tavaly a biológia keretein belül. Ezek összetett óriásmolekulájú biopolimerek, melyek monomerjei a *nukleotidok*. A nukleotid 3 részből áll: nitrogéntartalmú szerves bázisból, monoszacharidból (a kétféle pentóz egyikéből: dezoxiribózból vagy ribózból) és ortofoszforsav maradékból (18. 1 ábra).

Már tudjátok, hogy a nukleotid pentóztartalmától függően megkülönböztetünk kétféle nukleinsavat: ribonukleinsavat (**RNS**), amely ribózt, és dezoxiribonukleinsavat (**DNS**) amely dezoxiribózt tartalmaz (18. 1 ábra). Minden DNS nukleotid a négy közül valamelyik nitrogénbázist tartalmazza: **adenin** (rövidítve **A**-val jelöljük), **guanin** (**G**), **citozin** (**C**) és **timin** (**T**). Az RNS-molekulákban T helyett **uracil** (**U**) van.



18.1. ábra. A nukleotid felépítésének sémája: 1- ortofoszforsav- maradék; 2- nitrogéntartalmú bázis; 3- monoszacharid (pentóz); a dezoxiribóz molekulájában, a ribóztól eltérően hidroxilcsoport (OH) helyett hidrogénatom (H) van



18.2. ábra. A nukleinsavak felépítésének sémája

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

18.3. ábra. **Erwin Chargaff** (1905–2002) – ukrán származású amerikai biokémikus (Csernyivciben született). Munkatársaival meghatározta a DNS-ben található nitrogénbázisok mennyiségi arányát

A nukleinsavakat alkotó nukleotidok kovalens kötésekkel lánccá kapcsolódnak, amelyek az egyik nukleotid pentóza és a másik nukleotid ortofoszforsav-maradéka között alakulnak ki (18. 2 ábra).

A DNS felépítése. Az adenin nukleotidok száma minden DNS- molekulában megegyezik a timin nukleotidok számával (**A=T**), a guanin nukleotidok száma pedig a citozinéval (**G=C**). Az adenin és a guanin nukleotidok összege egyenlő a timin és a citozin nukleotidok összegével (A+G=T+C). A DNS-molekulákban lévő különböző nukleotidok relatív mennyiségének ezen törvényszerűségei a **Chargaff szabály** nevet kapta (18.3 ábra). A DNS- molekulák ugyanolyan nukleotid összetétellel rendelkeznek. Ez a korral sem változik, nem függ a táplálkozás jellegétől, a környezet változásaitól (csupán mutáció következtében változhat).

A DNS-molekula két, egymással hidrogén-kötésekkel összekapcsolt polinukleotid szálból áll. Ezek a kötések két különböző méretű nukleotid között jönnek létre. Az **A** és a **G** mérete valamelyest nagyobbak, mint a **T** és **C**; ezért az A mindig a **T**-vel (közöttük két hidrogénkötés alakul ki), a **G** a **C**-val (közöttük 3 hidrogén kötés alakul ki) alkot párt. Vagyis a két lánc mindegyiket másik egyfajta „tükörképe”.

18.4. ábra. A DNS kettős spirál modellje

A két DNS-lánc közötti pontos nukleotid megfelelést a *komplementaritás elvének* nevezték el (ezt az elvet J. Watson és F. Creek fogalmazta meg). A két nukleotid lánc egyike a másikba tekeredik, és jobbra forduló kettős spirált (a DNS másodlagos szerkezetét) alakít ki (18. 4 ábra).

Az eukarióták sejtmagjának minden kromoszómája tartalmaz egy hosszú DNS- molekulát, amely a mag hiszton fehérjéivel együtt bonyolult térszerkezetet (harmadlagos) alkot (18. 5 ábra). Az embernek hosszabb kromoszómájának hossza 10 cm.

A DNS-molekulákkal kapcsolatos az élőlények alapvető tulajdonsága – az öröklődés. A DNS nukleotidjainak sorrendjébe van kódolva a sejtek És a szervezet felépítésének és működésének sajátosságai. Az öröklődés egysége a gén – DNS- molekula szakasz.

A DNS-molekulára jellemző a nagy stabilitás, amely az örökletes információ megbízható tárolását biztosítja.

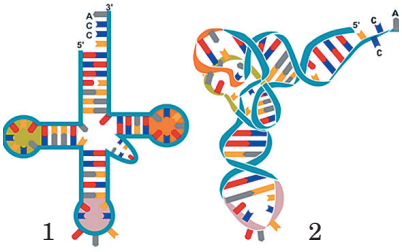
18.5. ábra. A DNS harmadlagos szerkezetének kialakulása a kromoszómában

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A DNS manipuláció módszerei. A DNS- molekula sejtekből való kivonásának és manipulációjának különböző módszerei vannak. *Emlékezzetek:* a polimeráz láncreakciók (PCR) segítségével a kivont DNS nagy mennyiségű másolatát kaphatjuk, amely megkönnyíti a vele történő későbbi munkát. A ***molekuláris klónozás*** módszerével a DNS-molekula nagy részleteinek másolatát kaphatjuk. A kapott DNS- molekulákat tanulmányozzák úgy, hogy enzimek segítségével szétválasztják őket szakaszokra. Így elemzik a génexpressziót és meghatározzák a különböző élőlények genomjainak rokonsági fokát. A szekvenálási módszerrel határozzá meg a különböző DNS-molekulák nukleotid sorrendjét, azaz meg fejtik a különböző élőlények genomját.

A rendszertanban alkalmazzák a ***genom hibridizációjának*** módszerét, amely lehetővé teszi az élőlények rokonsági fokának meghatározását. Ez egy szervezet DNS- molekuláinak hibridizációján alapul, amelyek összetételében radioaktív izotópok vagy festék anyagokat és nem jelzett más DNS-eket juttattak be. Így határozzák meg az identikus gének számát, és amennyiben belőlük több van, akkor ezen élőlények rokonsági foka közelebbi. Ezt a módszert az onkológiában is alkalmazzák úgy, hogy a daganatos sejtek génszerkezetét összehasonlítják a normál sejtekével. A különböző kutatási módszereket és a DNS- molekulák manipulációját széleskörűen alkalmazzák a génsebészetben és a biotechnológiában, főleg genetikailag módosított szervezetek (GMO) előállítására.

Az RNS típusai, szerkezetük és funkcióik. Az RNS-molekulák többsége egy polinukleotid-láncból áll. Ezáltal az egy molekula belül előforduló komplementer szakaszon gyakran képeznek kettőspirálú ún. húrkokat. Ennek következtében az RNS- molekula gyakran alkot bonyolult térszerkezetet (harmadlagosat). Egyes vírusoknak a DNS-hez hasonló RNS-ük van.

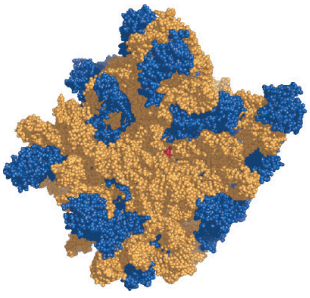


18.6. ábra. A tRNS szerkezete: 1 – a tRNS kétdimenziós alakja (lóhere-levél formájú); 2 – a háromdimenziós (térszerkezetű) tRNS-molekula

Minden sejt típusban az RNS- molekulák három fajtáját különböztetjük meg, amelyek nukleotid- összetételükben, méretükben és funkcióikban különböznek egymástól.

A messenger RNS-t (mRNS, más néven információsnak is hívják iRNS) a DNS szakaszán szintetizálódik, amely egy bizonyos fehérje szerkezetéről szóló információt hordozza és az egyik DNS-szál ezen szakaszának másolata. Ez a DNS-en lévő örökletes információt viszi át a polipeptidlánc szintézisének a helyére – a riboszómára, ahol mátrixként szolgál.

Szállító RNS-ek (tRNS) magukhoz kapcsolják az aminosavakat (mindegyik a sajátját) és elszállítják a fehérjemolekula szintézisének helyére. A szállító RNS-nek másodlagos szerkezete van, amely lóhere-levél alakú. Később meghatározott térszerkezet (harmadlagost) alkot (18. 6 ábra).



18.7. ábra. A riboszóma nagy alegységek: sárga színnel van jelölve az rRNS, kékkel – a fehérje, pirossal – az aktív centrum

Riboszomális RNS (rRNS) a riboszómákban a riboszóma-fehérjékkel együtt részt vesz a nukleoproteid komplexek kialakításában, amelyek a riboszómák 2/3-át teszik ki (18. 6 ábra).

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Ez határozza meg az iRNS és a tRNS kölcsönös elhelyezkedését a riboszómák a fehérjeszintézis során. Az eukarióta sejtekben az rRNS a magvacskában szintetizálódik, azaz a riboszóma-alegységek képződésének helyén.

A sejtekben más típusú RNS-ek is vannak, amelyek az mRNS és a rRNS szintézis utáni „részében” vesznek részt, és amelyek érdekeltek más RNS-ek és más fehérjék szintézisében is.

Ti már tudjátok, hogy az RNS- molekulák lehetnek sajátos enzimek is, amelyeket ribozimoknak nevezünk. Ezek, akárcsak az összetett enzimek fehérjetermészetűek, lehetnek kofaktoraik, mint például Mg2+ ionok. Sok ribozim képes katalizálni saját lebontását vagy más RNS-ekét is. A ribozimok a riboszómák aktív részei..

Kulcsszavak és fogalmak

DNS, RNS, a komplementaritás elve.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen sajátosságai vannak a nukleinsavak felépítésének? Milyen típusai vannak a nukleinsavaknak? 2. Fogalmazzák meg a Chargaff szabályt! 3. Az RNS milyen típusait ismeritek? A sejtben zajló melyik folyamatban vesznek részt az RNS- molekulák? 4. Milyen az mRNS-molekula felépítése és mi a funkciója? 5. Milyen a tRNS felépítése funkciójából adódóan? 6. Melyek az rRNS funkciói? Mik azok a ribozimok? Milyen funkciókat látnak el?

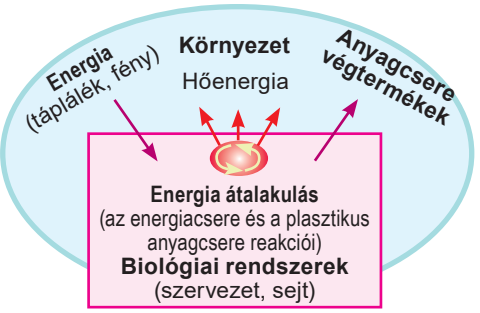
Gondolkodjatok el rajta! Hogyan hatott a DNS-molekula nukleotid összetételéről szóló törvényszerűség (Chargaff szabály) felállítása ezen molekula térszerkezetének felállítására?

19. §. AZ ANYAG- ÉS ENERGIACSERE ÁLTALÁNOS JELLEMZÉSE

Emlékezzetek! Mi az energia átalakulás? Milyen szervezeteket nevezünk autotrófoknak, melyeket heterotrófoknak? Mi a homeosztázis? Mi a glikolízis, a transzkripció és a transzláció? Mi a tápláléklánc és mi a trofikus szint?

A biológiai rendszerek, mint nyílt rendszerek. Már tudjátok, hogy egyes sejtek, akárcsak a sok segítő szervezetek, a nyílt rendszerekhez tartoznak. Ez azt jelenti, hogy létezésük csak a környezetből felvett tápanyagok, azok átalakítása és a bomlástermékek külvilágban való kiürítése által lehetséges (19. 1 ábra). Ezen folyamatok összességét ***anyagcserének*** vagy ***metabolizmusnak*** nevezzük.

Az anyagcsere folyamatai elválaszthatatlanok az energiaátalakulástól. Az élőlények különböző formában (fény, az összetett anyagok kémiai kötéseinek energiája) nyelik el a környezetből az energiát, annak egy részét felhasználva a különböző élet folyamataikhoz, a maradék energia pedig ő formájában visszatér a környezetbe.



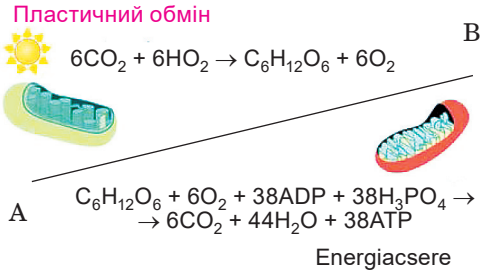
19.1 ábra. A nyílt biológiai rendszerek működésének sémája. *Feladat:* magyarázzátok meg az ilyen rendszer működését az emberi szervezet példáján

Az élőlényekben egyidejűleg történik az anyagok szintézise és lebontása. A sejtek és az egész szervezet számára szükséges anyagok környezetből való felvételét, hasznosítását és felhalmozása

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

asszimilációnak vagy *anabolizmusnak* nevezzük. A sejtek és szervezetek fejlődését, kémiai összetételének megújítását biztosító folyamatok összességét ***plasztikus (köztes) anyagcserének*** nevezzük. Ezen folyamatok megvalósítására a szervezet bizonyos mennyiségű energiát használ el, amely a kémiai kötések kialakítására szükséges. Az anabolizmus reakcióinak példája a fotoszintézis fényszakasza, az aminosavak, a poliszacharidok, a fehérjék, a nukleinsavak, az ATP stb. szintézise.

Az anyagok felbomlása energiafelszabadulással jár, amely a plasztikus anyagcsere biztosításához kell. Ez a ***disszimiláció*** vagy más néven a ***katabolizmus***. Az összetett anyagok bomlásának reakcióit, amelyek energiafelszabadulással járnak ***energiacserének*** nevezzük. A katabolizmus reakciói során az összetett anyagok felborulhatnak oxigén nélkül vagy oxidálódotthatnak. Az energia, amely ennek során felszabadul átalakulhat hő-, fény- (a biolumineszcencia jelensége) vagy mechanikai (biztosítja a mozgást) energiává. A felszabaduló energia egy része kémiai kötések energiában raktározódik, amelyek az ortofoszforsav molekulák között jönnek létre az ATP-ben. A katabolizmus reakciói oxigén nélkül (glikolízis, erjedés) és oxigén jelenlétében (Crebs- vagy trikarbon-ciklus) is végbemehetnek. Részletesebben ezekkel később foglalkozunk.



19.2. ábra. A katabolizmus (A) és a anabolizmus (B) folyamatainak egysége. *Feladat:* milyen szerepet játszanak az ábrán látható organellumok a metabolizmusban? Nevezd meg, milyen folyamatokat ábrázol a fenti egyenlet

A katabolizmus és az anabolizmus reakciói szorosan kapcsolódnak egymáshoz (19.2. ábra). A katabolizmus folyamataira fordított energia az anabolizmus reakcióban raktározódik el. Ezenkívül az anabolizmus reakciója során a katabolizmus során keletkezett különböző anyagok bomlástermékei felhasználódhatnak új összetettebb anyagok keletkezésére. A katabolizmus reakcióit olyan enzimek katalizál, amelyek az anabolizmus reakciói során szintetizálódik, ugyanakkor a katabolizmus során bomlik fel a szervezetben szintetizált anyagok egy része.

Jegyezzétek meg!

Az anabolizmus és a katabolizmus folyamatainak egysége és összehangoltsága biztosítja a szervezetek egységes egészként történő működését, amelyek képesek az önszabályozásra és önmegújulása.

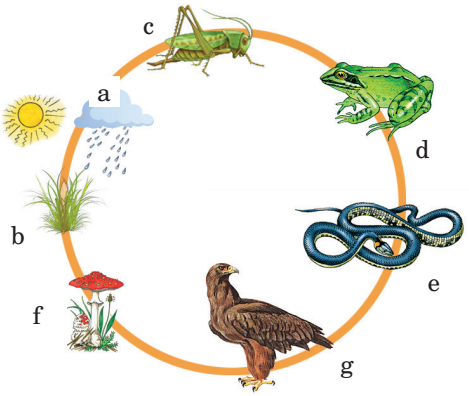
Az anyagcsere és az energiaátalakulás folyamatainak köszönhetően tartható fenn a *homeosztázis* a változó környezeti feltételek között. Ez fontos feltétele bármely élő szervezet működésének a sejt, mint szerveződési szinttől az ökoszisztémáig.

Az autotróf és heterotróf élőlények anyagcseréjének sajátosságai. A bolygónkat benépesítő élőlények alapvető energiaforrása a napfény, amelynek köszönhetően közvetlenül vagy közvetetten biztosítottak azok energia szükségletei. Már tudjátok, hogy a növények és egyes más fotoszintetizáló élőlények (egyes baktériumok, egysejtű állatok) a klorofilloknak (a bíbor és zöld baktériumok a

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

baktérioklorofillnak) köszönhetően képesek elnyelni a bolygónkra a világűrből érkező fény. Ők a fény energiát az általuk szintetizált szerves anyagok kémiai kötéseinek energiájával alakítják át. A napenergia konzerválódik. A későbbiekben a táplálékkal átadódik a tápláléklánc különböző szintjein lévő heterotróf szervezeteknek.

A növények és más fotoszintetizáló szervezetek nélkül bolygónkon nem válna lehetővé az élet. Napenergia olyan hasznos ásványokban konzerválódik, mint a kőszén, a kőolaj, a tőzeg, amelyeknek fontos szerepük van az ipar, közlekedés és mások működéséhez.

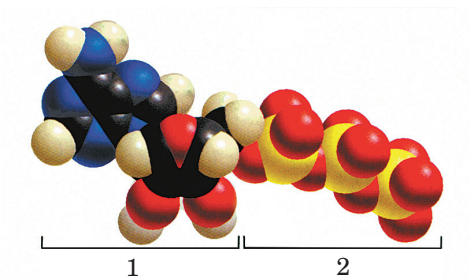


19.4. ábra. Példa egy élelmiszerláncra: a - a nap - a bioszféra és a víz létezésének fő forrása; B - növények - olyan szervezetek, amelyek felfogják a nap fényenergiáját; az úton lévő - heterotróf szervezeteket, amelyek az energiából táplálkoznak

Már tudjátok, hogy azokat a szervezeteket, amelyek képesek szervetlen anyagokból szerves anyagokat szintetizálni ***autotrófoknak*** nevezzük. Hozzájuk tartoznak fototrófok és a kemotrófok. A *fototrófok* (19.3, b. ábra) ezekhez a folyamatokhoz fényenergia használnak (zöldmoszatok, kékmoszatok, egyes baktériumok és egysejtű állatok). A *kemotrófok* (nitrifikáló-, vas- és kénbaktériumok stb.) a szerves anyagoknak szervetlen anyagokból való szintézisére a szervetlen vegyületek oxidációja során felszabaduló energiát használják fel.

A gombák, a soksejtű állatok, az egysejtű állatok és a baktériumok többsége a ***heterotrófokhoz*** tartoznak (19.3, c – g). Az ő energiaforrásaik a más élőlények által előállított szerves anyagok. A ***mixotrófok*** – vegyes táplálkozású élőlények (mint a harmatfű, a fagyöngy, a chlamydomonas, a zöld eugléna). Ezek az élőlények nem csupán szerves anyagokat képeznek szervetlenekből, ha nem képesek kész szerves anyagokat is elnyelni.

Az ATP szerepe a metabolizmus folyamatainak biztosításában. Az adenozintrifoszforsav (ATP) vagy **adenozintrifoszfát** – egy nukleotid, amely nitrogénbázisból (A), monoszacharidból (ribóz) és három foszforsav-maradékból áll (19.4. ábra). A foszforsav-maradékok között létrejött két magas energiatartalmú (*makroerg*) kötésben jelentős mennyiségű energia akkumulálódik. Ha enzim hatására egy foszforsav- maradék válik le, akkor az ATP **adenozindifoszfáttá (ADP)** alakul át, ha kettő, akkor **adenozin- monofoszfoszforsavvá** vagy **adenozinmonofoszfáttá (AMP)** alakul. Ekkor minden egyes ortofoszforsav- maradék leválásakor mintegy 40 kJ energia szabadul fel (1 mol ortofoszforsavra számítva; az se egy belső közegnek állapotától függően egy ortofoszforsav leválásakor



19.4. ábra. Az ATP-molekula felépítése: 1 – adenozin (az adenin és a ribóz vegyülete); 2 – három ortofoszforsav-maradék

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

felszabaduló energia mennyisége 33 és 50 kJ/mol között mozoghat). Vagyis az ATP- molekulák a sejtek univerzális kémiai akkumulátorai.

A tápanyagok lebontásának folyamatait, amelyek energia felszabadulással járnak, az ATP szintézissel asszociálják, mert az energia ebben a makroerg anyag szerkezetben raktározódik. Az összes energiát igénylő élet folyamat (a makromolekulák szintézise, a különböző mozgások, az anyagok aktív transzportja stb.) ATP felbomlással és a megfelelő mennyiségű energia felszabadulásával jár. Az ATP ugyanakkor az ortofoszforsav- maradékok forrása a különböző molekulák foszforilációjához.

A *foszforiláció* – a foszfát csoport bármilyen szubsztrátumhoz való hozzákapcsolásának folyamata. Az élő sejtekben a foszforilizáció nagyon fontos több folyamat lezárásához és gyakran ezen folyamatok szabályozó szignáljaként működik. Pontosabban a fehérjék foszforizilása gyakran szabályozza azok működési aktivitását (aktiválja vagy dezaktiválja őket). Az ellentétes folyamatot- az ortofoszforsav-maradékok leválását – ***defoszforilációnak*** nevezzük.

Kulcsszavak és fogalmak

metabolizmus, az asszimiláció és a disszimiláció folyamatai, anabolizmus, katabolizmus, ATP, foszforilizálás.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Miért nyitottak mindig a biológiai rendszerek? 2. Miben nyilvánul meg az asszimiláció és a disszimiláció folyamatai közötti kapcsolat? 3. Mi a közös és mi az eltérő az autotróf, a heterotróf és a mixotróf élőlények között? 4. Miért tekintik az ATP a sejt egyetemes akkumulátorának? 5. Mi a foszforiláció? Mi a biológiai jelentősége?

Gondolkodjatok el rajta! Mi a közös és mi az eltérő a nukleinsavak és az ATP molekula felépítésében résztvevő nukleotidok között?

20. §. A METABOLIZMUS FOLYAMATAINAK ENERGIAELLÁTÁSA

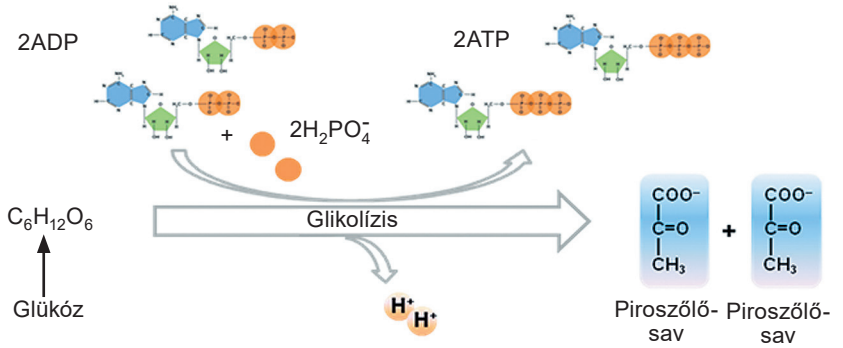
Emlékezzetek az ATP-molekula felépítésére és funkcióira! Mik azok a koenzimek?

Az energiacsere három egymást követő szakaszból áll: előkészítő, oxigénszegény és oxigén dús.

Az energiacsere előkészítő szakasza (kezdeti) minden élőlény sejtjeinek citoplazmájában történik, a többsejtű állatoknál és az embernél ugyancsak, valamint az emésztőrendszer üregeiben. Ebben a szakaszban a bonyolult szerves anyagok az enzimek hatására egyszerűekre bomlanak; a fehérjék-aminosavakra; a zsírok- glicerinre?(háromértékű alkoholra) és zsírsavakra, a poliszacharidok – monoszacharidokra, a nukleinsavak – nukleotidokra. Ezek a folyamatok energia felszabadulással járnak. Mennyisége viszont jelentéktelen, mert hő formájában szétterjed, amelyet a szervezetek felhasználhatnak bizonyos testhőmérséklet fenntartására.

Az energiacsere oxigénszegény (anaerob) szakasza a sejtekben történik. Elnevezése abból ered, hogy az előző szakaszban keletkezett anyagok újabb többlépcsős oxigénnélküli lebomláson esnek át. Az anaerob bomlás a szintetizált ATP-molekulák kémiai kötéseiben történő legegyszerűbb energia felhalmozás. Az anyagcsere oxigénszegény szakaszának fő útja a ***glikolízis*** – a glükóz fokozatos lebomlásának enzimatikus folyamata a sejtekben, amelyet ATP szin-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



20.1. ábra A glikolízis reakcióinak sémája. *Feladat:* Kövessétek az ATP molekulában végbemenő átalakulásokat

tézise követ. Azokban az élő szervezetekben, amelyekben a glikolízis aerob(oxigén dús) szakasszal végződik két molekula piroszőlősav $C_3H_4O_3$ keletkezik, amely a disszociáció következtében a sejtben piruvát – $C_3H_3O_3$ formájában létezik (20.1. ábra).

$$C_6H_{12}O_6 + 2H_3PO_4 + 2ADP \rightarrow 2C_3H_4O_3 + 2H_2O + 2ATP$$

Az anaerob körülmények között folyó glikolízis eredménye két molekula tejsav (például izomfáradáskor, amely az elégtelen oxigénellátás miatt alakul ki, vagy a tejsavbaktériumok általi tejsavas erjedés során):

$$C_6H_{12}O_6 + 2H_3PO_4 + 2ATP \rightarrow 2C_3H_6O_3 + 2H_2O + 2ATP$$

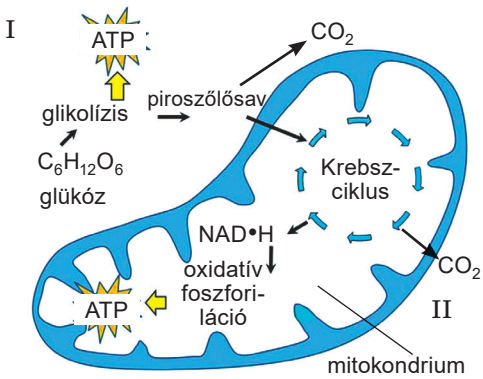
Egyes anaerob szervezeteknél (például az élesztőgombáknál, egyes baktériumoknál) a piroszőlősav enzimek segítségével két molekula etanolra(alkoholos erjedés folyamata) bomlik:

$$C_6H_{12}O_6 + 2H_3PO_4 + 2ADP \rightarrow 2C_2H_5OH + 2CO_2 \rightarrow 2H_2O + 2ATP$$

ГA glikolízis a glükóz lebomlásának alapvető szakasza. Például az állatok szervezetében (20.2. I ábra) e folyamat során közel 200 kJ energia szabadul fel. Egy része ennek (majdnem 84 kJ vagy 30-40 %-a) két ATP-molekula szintézisére használódik el, a maradék pedig hő formájában szóródik szét. A glikolízis köztes termékei különböző anyagok szintézisére használódhatnak fel.

A glikolízis folyamatainak megvalósításához a glükóz fő forrásául a poliszacharidok – a glikogén(az állatoknál és a gombáknál), és a keményítő (a növények többségénél) – szolgálnak. Bizonyos biokémiai folyamatok biztosíthatják az aminosavak glükózzá történő átalakulását.

Nem nézve viszonylag alacsony hatékonyságára, a glikolízisnek fontos élettani jelentősége van. E folyamat-



20.2. Az energiacsere oxigénszegény (I) és oxigén dús (II) szakaszai. *Feladat:* Magyarázd meg e folyamatok közötti összefüggést

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

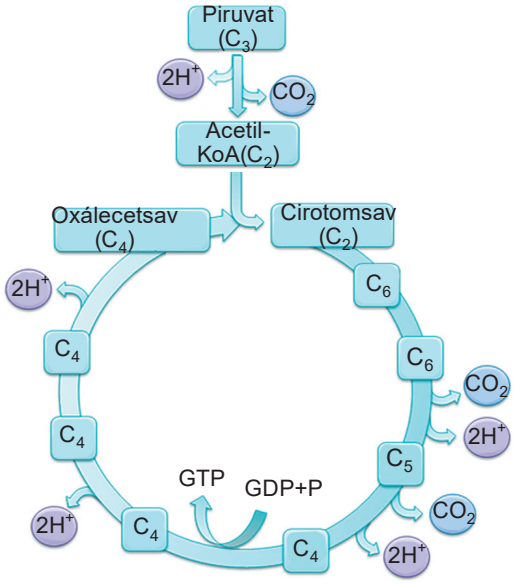
nak köszönhetően az élőlények az oxigénhiány ellenére energiához jutnak (piroszőlősav és tejsav) és oxigén jelenlétében újabb enzimatikus átalakulásokon esnek át.

Az energiacsere oxigéndús (aerob) szakasza kevés enzimek által katalizált oxidáló-redukáló reakcióval jár együtt. Ennek köszönhetően, az előző, oxigénszegény szakaszban keletkezett a szerves vegyületek a végtermékekig oxidálódnak – CO_2 és H_2O (20.2. II ábra). E reakcióknak köszönhetően a szervezet jelentős, az életműködéseinek biztosításához szükséges mennyiségű energiához jut. Ezen energia jelentős része a keletkezett ATP molekulák makroerg kötéseiben raktározódik.

***Sejt-* vagy *szövetlégzésnek* nevezzük, azokat a sejtben zajló biokémiai folyamatokat, amelyek során a szénhidrátok, a lipidek és az aminosavak oxidációja során energia szabadul fel, s ez a makroerg vegyületek (ATP) kémiai kötéseiben raktározódik.**

Az oxidáló-redukáló reakciók során az elektronok a redukáló szerről (a vegyület, amely leadja) az oxidáló[1] (a vegyület, amely felveszi) szerre kerülnek át. A szerves anyagok biológiai oxidációja, amely H atomok leadásával jár, a mitokondriumban zajlik speciális enzimek részvételével.

Az energiacsere aerob szakaszában fontos szerepe van a **Krebsz-ciklusnak**[2] (ezt a folyamatot Hans Adolf Krebsről (1900–1981) egy Nobel-díjas angol biokémikusról nevezték el, aki 1937-ben fedezte fel). A Krebsz-ciklus reakciói a szerves savak fokozatos átalakulási folyamatai, amelyek a mitokondrium mátrixában játszódnak le (20.3 ábra).



20.3. ábra. A Krebsz-ciklus sémája (zárójelben a folyamatban résztvevő anyagok szénatom-száma van jelölve); nyilakkal, azok a szakaszok amelyekben a CO_2 molekula válik le a H-ről, amelyek az akceptor vegyületeknek adódnak át

A Krebsz-ciklus kiindulási anyaga az **acetil-KoA** (acetil-koenzim A), amely átalakulások során piroszőlősavból (piruvat) keletkezik és a koenzim A-hoz kapcsolódik.

A Krebsz-ciklus során egyes szerves savak másokká történő átalakulása történik. Minden ilyen reakció során két CO_2 molekula válik le, amely elhagyva a mitokondriumot a többivel együtt kiürül a sejtből. Az ilyen átalakulások végterméke az oxálecetsav, amely újra reagál az acetiKo-A-val és a körfolyamat ismétlődik.

A Krebsz-ciklus következményeként melléktermékként egy molekula

[1] A végleges oxidáló az oxigénatom.
[2] Egyéb megnevezés trikarbonsav-ciklus vagy citromsav-ciklus.

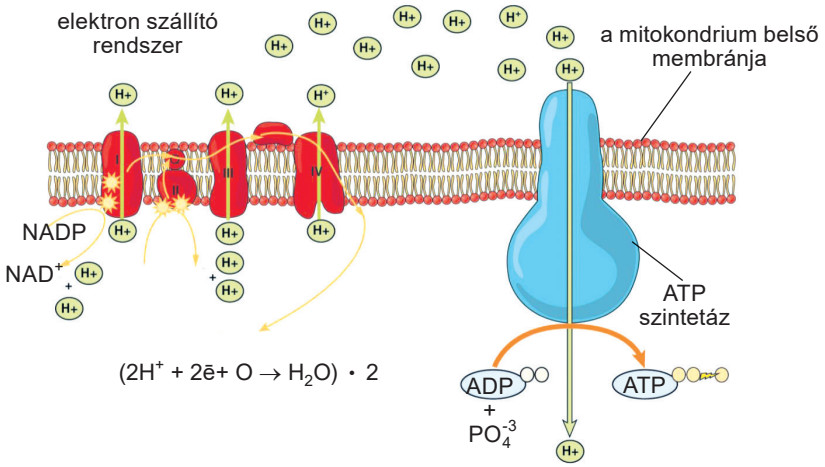
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

ATP keletkezik. A ciklus fő eredménye viszont, H-ek szerves savakról történő leválása, amelyek aztán a H atom-felvevőknek adódnak át. Ezek közül a legfontosabb a NAD[1]. A H atom felvétele után NADH • H^+-vá alakul.

A NAD koenzim. Minden élő sejtben jelen van: az oxidáló-redukáló reakciók enzimjeinek alkotó része. A H atomok és elektronok szállítását végzi, amelyeket az oxidálódó anyagoktól vesz fel. Redukált változata NADH • H^+ + képes átadni őket más vegyületeknek.

A mitokondrium belső membránján úgy nevezett „légző lánc” vagy elektronszállító rendszer található (20.4). Ezt elektronszállítók alkotják, amelyek az oxidáló-redukáló reakciókat katalizáló enzim-komplexumok alkotói. A elektronszállító rendszer NADH • H^+ (a Krebsz-ciklus fő terméke), a NAD^+ és két H^+ mitokondriumokban történő oxidációjával kezdődik. Az elektronszállító rendszer segítségével a mitokondrium mátrixában lévő oxigén molekulához szállítódnak.

$$4H^+ + 4\bar{e} + O_2 \rightarrow 2H_2O$$



20.4. ábra. Elektronszállító rendszer az ATP szintézis során a mitokondriumba

Az elektron szállítással egy időben az elektronszállító rendszer enzim-komplexumai a protonokat a mitokondrium mátrixából a külső és belső membránja közötti térbe továbbítják. Tehát az elektron- és H^+ protonszállítás a mitokondrium belső membránjának két oldalán koncentráció különbség kialakulásával jár: a H ionok a membránok közötti térben halmozódnak fel. Ennek a protonok közötti koncentráció különbségnek potenciális energiája van, amely munkavégzésre használható: a diffúziónak köszönhető protonszállítás a magasabb koncentrációjú helyről az alacsonyabb felé elektromos elemként(vagy akkumulátorként) működhet.

A mitokondrium belső membránja átjárhatatlan a protonok számára. Azok csupán egy speciális csatornán juthatnak át, amely a mitokondrium belső memb-

[1] Ennek a vegyületnek a teljes megnevezése – nikotinamid-adenin-dinukleotid.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

ránja enzim-rendszerének alkotója- az ATP-szintetáz. Ennek az enzimrendszernek az alakja egy kalapos gombára hasonlít(20.4 ábra). Az ATP-szintetáz segítségével zajló fizikokémiai folyamatok során képződik az ADP-ből és ortofoszforsavból az ATP. Ez biztosítja az oxidáció (az ellletronszállításnak) és a foszforilizáció(az ADP-ből és otrofoszforsavból történő ATP szintézis) folyamatainak találkozása.

Az oxidációs foszforiláció a sejtlégzés egyik szakasza. Ez a folyamat akkor zajlik, amikor a mitokondrium belső membránjának két oldalán a protonok okozta potenciálkülönbség elér egy határértéket.

A sejtlégzés során az oxidálódó szubsztrátum kémiai kötéseiben tárolt energia kis adagokban szabadul fel. Ez lehetővé teszi a sejt számára, az oxigénszegény szakaszban felszabadulthoz képest, annak teljesebb felhasználását. Az oxigénszegény szakaszban a glükóz lebomlásából keletkező két piroszőlősav molekula H_2O-re és CO_2-ra (a Krebsz-ciklus és az azt követő foszforilizáció során) történő lebomlása során olyan mennyiségű energia szabadul fel, amely 36 ATP molekula szintézisét biztosítja. A szerves anyagok oxidációja során felszabaduló és a keletkező ATP-molekulák makroerg kötéseiben megkötött energia hatékonysága eléri a 70 %-ot.

Tehát pontosan az energiacsere aerob szakasza játssza a fő szerepet a sejtek energia ellátásában. Ha figyelembe vesszük, hogy a glikolízis szakaszában két ATP molekula szintetizálódik, akkor az az energia, amely egy glükóz-molekula anaerob és aerob lebomlása során keletkezik, 38 ATP-molekula képződésére elegendő. Egy glükóz-molekula lebomlásának összesített egyenlete az alábbi:

$$C_6H_{12}O_6 + 38ADP + 38H_3PO_4 + 6O_2 \rightarrow 6CO_2 + 44H_2O + 38ATP$$

A szénhidrátok, a zsírsavak, az aminosavak lebomlásának végtermékei a szén-dioxid és a víz, amelyek kiürülnek a szervezetből. Az aminosavak lebomlásának végterméke a karbamid, amely nitrogént tartalmaz. Az anyagcsere termékek szervezetből történő eltávolításának folyamatát ***szekréciónak*** (kiválasztásnak) nevezzük. Az autotróf élőlények foto- és kemoszintézisének folyamatai egyesítik magukban a katabolizmus és az anabolizmus folyamatait.

Kulcsszavak és fogalmak

glikolízis, sejt(szövet) légzés, Krebsz-ciklus, „légző-lánc”(elektronszállító rendszer), ATP-szintetáz, oxidatív foszforiláció.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Melyek az energiacsere főbb szakaszai? 2. Mely szervezetek tartoznak az aerobokhoz és melyek az anaerobokhoz? 3. Mi az anyagcsere előkészítő és oxigénszegény szakaszának biológiai jelentősége? 4. Mi az erjedés folyamatának a lényege? 5. Hol történik az anyagcsere oxigén dús szakasza? 6. Mi a Krebsz-ciklus lényege? 7. Mi az ATP-szintetáz és mik a funkciói?

Gondolkodjatok el rajta! Az izomfáradás egyik okának tartják az oxigénhiány miatt az izomfonalakban történő tejsav felhalmozódást. Magyarázzátok meg, hogy miért ajánlják az izomerő visszanyeréséhez nem a passzív, hanem az aktív pihenést (amikor más izomcsoportok működnek).

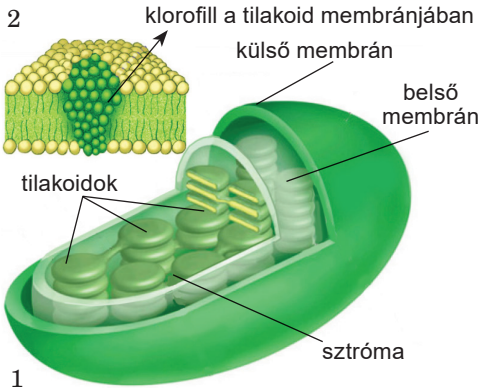
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

21. §. A SZÉNHIDRÁTOK ÉS A LIPIDEK BIOSZINTÉZISE AZ AUTOTRÓF ÉS HETEROTRÓF SZERVEZETEKBEN

Idézzétek fel! Mi a fotoszintézis? A prokarióták mely csoportjai képesek a fotoszintézisre? Mi az ATP-szintetáz? Mik a funkciói? Hogyan zajlik az aerob eukarióták energiacseréje? Mi a kemoszintézis?

A szénhidrátok bioszintézise fontos helyet foglal el az anabolikus reakciók között. A szénhidrátok többsége, pontosabban a glükóz, az autotróf szervezetekben szervetlen vegyületekből szintetizálódik. A heterotróf szervezetek sejtjeiben a szénhidrátok korlátozott mennyiségben más szerves vegyületekből, főleg a fehérjék és a lipidek bomlástermékeiből szintetizálódnak. A poliszacharidok minden szervezetben enzimatikus reakciók során szintetizálódnak monoszacharidokból.

A *fotoszintézis* – a szerves vegyületek szervetlenekből történő képződésének, és a fényenergiának a keletkező szénhidrátok kémiai kötéseiben történő átalakulásának folyamata. A fotoszintézis két szakaszban zajlik – a fény- (a fényt igénylő reakciók fény jelenlétében zajlanak) és a sötét (fényt nem igénylő reakciók) szakaszban. Ez a katabolizmus (helyette lehet felépítő folyamatok) (ATP molekula szintézis a fényszakaszba) és az anabolizmus (helyette lebontó folyamatok) (energia felhasználásával járó glükóz szintézis) reakcióit egyesíti.



21.1. ábra 1. A kloroplasztisz szerkezete. 2. A klorofill molekula elhelyezkedése a tilakoid membránjaiban

A növények és egyes egysejtű állatok sejtjeinek kloroplasztiszaiban (21.1. ábra) zajlik, ahol fotoszintetikus pigment – klorofill található. Ennek szerkezete a hemoglobin hemjére emlékeztet, de a vas atom helyett a molekula középpontjában egy másik két vegyértékű fématom, a magnézium, található.

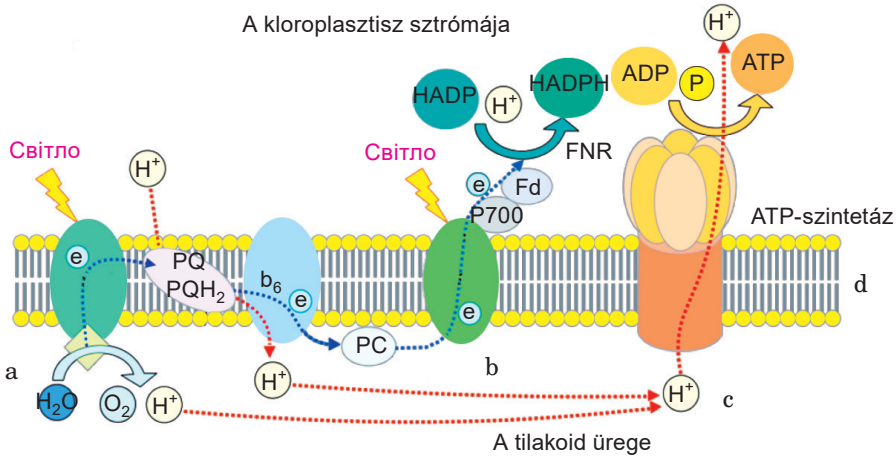
A klorofill több típusa ismert: **klorofill-a** (kötelező), **klorofill-b** (a zöld növényekben van), klorofill-c(a kova és a barna moszatokban), klorofill-d (a vörös moszatokban). A klrofillokon kívül a tilakoidok membránjai még kiegészítő pigmenteket – piros vagy sárga színű – karotinoidokat is tartalmaznak.

A fotoszintézis oxidáló-redukáló reakciók sorozatán alapul, amelyek a szerves vegyületek szervetlenekből való keletkezésén és a molekuláris oxigénnek a légkörbe való kijutásán alapul(a ciánobaktériumok és a bíborkén baktériumok kivételével). Két egymással ellentétes folyamatot foglal magába – a fényenergiának a makroerg kötésekben való akkumulálását(energiacsere) és a CO_2 fény nélküli megkötését, a szerves vegyületek szintézisét, amelyre ez az energia elhasználódik (21.2. ábra).

A zöld növények és a ciánobaktériumok fotoszintézisében a tilakoidok membránjaiban lokalizált két fotonrendszer – az első és a második – vesz részt. (21.2, a, b).

***Fotokémiai* rendszernek (fotorendszernek) nevezzük az a szerkezeti egységet, amely a fotoszintézis folyamataiban részt vevő pigmentekből és más molekulákból áll.** Egy fotonrendszer felépítésében akár 200 klorofill, és 50 karotinoid molekula(ezek szélesítik a fotoszintézis spektrumát és részt vesznek az energiának a klorofill molekulára történő átadásában) is részt vehet.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



21.2. ábra A fotozsintézis fényszakaszának reakciói a tilakoid belső membránján: piros nyíl jelöli a H atomok szállítását, kék nyíl – az elektronokat: a – a II fotonrendszer (**PSII**); b – az I fotonrendszer (**PSI**); c – ATP-szintetáz; d – a tilakoid membránja

Minden klorofill molekula képes a fény elnyelésére, de közülük csAK kettő vesz részt közvetlenül a fény energia kémiai energiává történő átalakításában. Ezek a speciális molekulák speciális fehérjékhez kötődnek ***reakcióközpontokat*** képezve. Az összes többi pigment, amely a fotonrendszerekhez tartozik, sajátos fénygyűjtő antennaként működik. A reakcióközpontok a fényenergia fotonjának elnyelésére és annak a kloroplasztiszokra történő átadására szolgál, ahol azok a szerves vegyületek kémiai kötéseinek energiájává alakul. Mindkét fotoszintetizáló rendszer a térben elkülönül, de az elektronszállító rendszerek révén kapcsolatban vannak egymással. (Figyeljétek meg a kék nyilat a 21.2 ábrán). Ezek folyamatosan kapcsolódnak be a fotoszintézis folyamatába, először a II, majd az I fotonrendszer.

A fotoszintézis fényszakaszának reakciói a fény fotonjának a klorofillmolekula általi elnyelésével kezdődnek. A fény fotonjának elnyelése által a pigment molekula gerjesztett állapotba kerül és energiáját a szomszédos molekulának adja át. Ennek eredményeképpen a gerjesztett molekula gyorsan áramlik a fotoszintézis reakcióközpontjának fényelnyelő pigmentjei felé. A gerjesztési energia által a reakcióközpont klorofilljának elektronja képessé válik a molekula elhagyására és az első elektronfelvevőre, azaz az elektronszállító rendszer első tagjára való kerülésére.

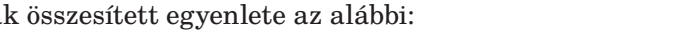
A tilakoid membránjának elektronszállító-rendszere hasonló a mitokondrium membránjának elektronszállító-rendszeréhez (20.4. ábra). Ez a membránba épített az oxidáló-reduláló reakciókat megvalósító, azaz a donortól az akceptorig történő folyamatos elektronátvitelt végző, enzim-komplexumokból áll,.

Az I. fotonrendszer reakcióközpontjának gerjesztése elindítja az elektronszállító rendszerben a végső elektronfelvevőig, azaz a HADP[+1]-ig, történő elektron-

[1]Teljes megnevezése: nikotinsav-amid-dinukleotid-foszfát(nem megjegyzésre): a NAD-tól ortofoszforsav maradék meglétében különbözik.

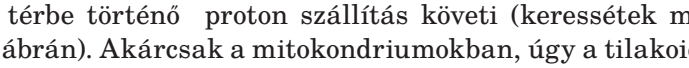
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

szállítást. Az elektron redukálja ezt a vegyületet(amely a glükóz szintéziséhez szükséges hidrogén forrása) a fotoszintézis fényszakaszának reakciói során. Ezzel egyidejűleg a környezetből H proton nyelődik el. Így a NADP-molekula oxidált állapotból redukált állapotba kerül.



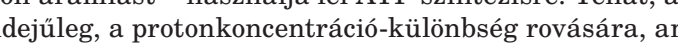
$$HADP^+ + \bar{e} + H^+ \rightarrow HADP \bullet H$$

Az I. fotonrendszer reakcióközpontjának elektronvesztése a klorofill molekulában elektronhiányhoz vezet. Ez a II.fotonrendszer reakcióközpontjából kiszabadult elektronnal pótlódik, amelyet az elektronszállítórendszer szállít (kövessétek ennek az elektronnak az útját a 21.2 ábrán). A II. fotonrendszerben létrejött elektronhiány a vízmolekulából származó elektronnak pótlódik. A II. fotonrendszer része egy fényérzékeny enzim, amely fény hatására előidézi a ***víz fotolízisét***:



$$2H_2O + 4\ \text{foton} \rightarrow 4H^+ + O_2\uparrow + 4\bar{e}$$

Tehát a fotolízis következtében felszabaduló elektronok a II. fotonrendszer telítésére használódnak el és a molekuláris oxigén a légkörbe távozik. A fotoszintézis fényszakaszának összesített egyenlete az alábbi:



$$2H_2O + 2HADP^+ + 8\ \text{foton} \rightarrow 2HADP \bullet H + 2H^+ + O_2\uparrow$$

A fényszakasz reakciói által elindított elektronszállítást a tilakoidok membránján a belső térbe történő proton szállítás követi (keressétek meg a piros nyilakat a 21.2 ábrán). Akárcsak a mitokondriumokban, úgy a tilakoidok membránjai is ATP-szintetázt tartalmaznak, amely a protonkoncentráció következtében kialakuló potenciálkülönbséget – a tilakoid belső állományából a sztóma felé történő proton áramlást – használja fel ATP szintézisre. Tehát, az elektronszállítással egyidejűleg, a protonkoncentráció-különbség rovására, amely a tilakoid membránjának két oldalán van, ebben a szakaszban 2 ATP molekula szintetizálódik.

A fotoszintézis fénytől független reakciói a kloroplasztisz belső terében zajlanak fény nélkül. A szén-dioxid, bizonyos anyagok és az ATP lebomlásából felszabaduló energia a hidrogén (amely a fényszakaszban redukált NADP•H-ból származik)és a légkörből a kloroplasztiszba kerülő CO_2 megkötésére használódik. A reakciók lassúsága miatt speciális enzimek segítik a glükóz és más monoszacharidok keletkezését. A későbbiekben belőlük szintetizálódnak a poliszacharidok(keményítő, cellulóz és mások).

A fotoszintézis sötét szakaszában történik a fényt nem igénylő biokémiai reakciók ciklusa, amelyet *Calvin ciklusnak* (az amerikai tudós M. Calvin[1] és munkatársai fedeztek fel)nevezünk. A légköri CO_2 akceptor-vegyülete a ribulóz-difoszfát (öt szénatomos szénhidrát két ortofoszforsav-maradékkal). A CO_2 megkötésének reakcióját egy speciális enzim katalizálja,melynek két három-szénatomos szerves molekula a terméke. A következő kémiai reakciók,melyek mindegyikét egy speciális enzim katalizálja, eredményeképpen végtermékként glükóz keletkezik, valamint az újabb ciklusba lépő a **ribulóz-difoszfát** redukálódik. Egy CO_2 molekulának a glükózba való beépülésére a Calvin ciklus során két molekula NADP•H és három molekula ATP – éppen annyi, amennyi a fény szakasz reakciói

[1] Melvin Calvin (1911–1997) kémiai Nobel-díjas(1961) amerikai biokémikus.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

során minden oxigén molekula kiválásakor keletkezett. Tehát a fotoszintézis mindkét szakaszának összesített egyenlete az alábbi:

$$6CO_2 + 6H_2O \rightarrow C_6H_{12}O_6 + 6O_2\uparrow$$

A fotoszintézissel egyidejűleg a növényeknél napfényben légzés is zajlik. A légzés során sötétben oxigén nyelődik el és CO_2 választódik ki.

A *kemoszintézis* – egy autotróf táplálkozási forma,amelynek során bizonyos szervetlen vegyületek oxidációja során felszabaduló energia segítségével szervetlen vegyületekből szervesek keletkeznek.

A kemoszintetizáló szervezetekhez tartoznak egyes baktérium csoportok. A *nitrifikáló baktériumok* az ammóniát (NH_3), először nitritekké (a nitritsav – HNO_2 sói), később pedig nitrátokká (a nitrátsav – HNO_3 sói). A nitrátok a növények teljesértékű táplálkozásához szükségesek. A *vasbaktériumok* energiájukat a két vegyértékű vasvegyületek három vegyértékűekké való oxidációjából nyerik. A *színtelen aerob kemotróf baktériumok* a kénhidrogént és más kénvegyületeket szulfátsavig (H_2SO_4) oxidálják.

A kemoszintetizáló baktériumok különleges szerepet töltenek be a kémiai elemek biogeokémiai körforgásában – az ökoszisztémák és a bioszféra egészének élő és az élettelen részei között zajló törvényszerű anyagáramlásban. Ezek képesek szervetlen anyagokból szerves anyagokat képezni a bioszféra azon részein ahova nem jut el a fény.

Szénhidrátok bioszintézise a heterotróf szervezetekben. A monoszacharidok, az ATP-ből származó energia segítségével, a glikolízis és a Crebs-ciklus során keletkező anyagokból szintetizálódhatnak. A későbbiekben a megfelelő enzimatikus reakciók során a monoszacharidokból oligo- és poliszacharidok képződnek.

A lipidek bioszintézise a sejtek citoplazmájában zajlik. A zsírsavak szintézisének fő szén forrásául az acetil-KoA szolgál, – amely vegyület a mitokondriumokban keletkezik a szénhidrátok és a lipidek lebomlása során, s később egy speciális mechanizmus révén a citozolba jut. A zsírok zsírsavakból és glicerinből a belek hámsejtjeiben, a májban, a bőraljban, a tüdőben és más állati szervekben. A foszfolipidek a máájban,a vesében,az izmokban szintetizálódnak.

Kulcsszavak és fogalmak

fotoszintézis, kemoszintézis, fototrófok, kemotrófok, I. és II: fotorendszer, reakció központ, a víz fotolízise.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Miben különbözik a szénhidrátok keletkezése az autotróf és a heterotróf élőlények sejtjeiben? 2. Milyen folyamatok zajlanak a fotoszintézis fényszakaszába? 3. Milyen feltételek szükségesek a fotoszintézis fénytől független szakaszának megvalósulásához? 4. Mi a kemoszintézis biológiai jelentősége?

Gondolkodjatok el rajta! Mi a közös és mi az eltérő a kemoszintézis és a fotoszintézis folyamataiban?

22. §. A NUKLEINSAVAK BIOSZINTÉZISE

Idézzétek fel! Hogyan megy végbe a mitózis és a meiózis? Milyen a DNS- és RNS-molekula felépítése? Hogyan osztódnak a mitokondriumok és a plasztiszok?

A nukleinsavak bioszintézise típusuktól függetlenül a komplementaritás elvén alapul, amikor is egy polinukleotidlánc matrixként szolgál a másik szál

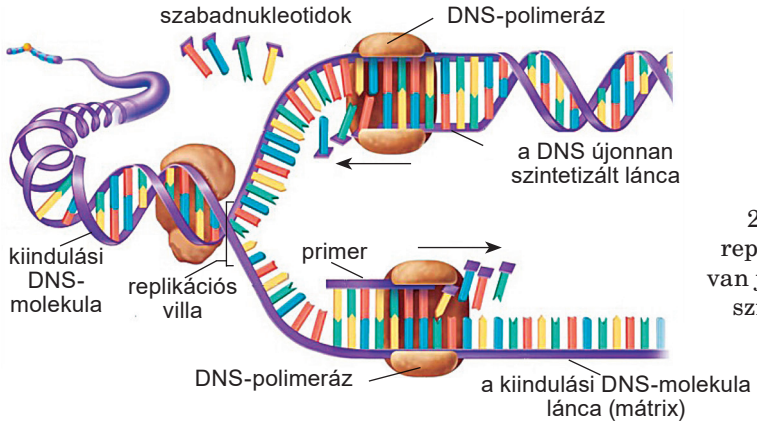
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

szintéziséhez. A nukleinsavak szintézisének építő elemeiül a ribózt (az RNS szintéziséhez) és a dezoxiribózt (az DNS szintéziséhez) tartalmazó nukleotidok szolgálnak. A nukleinsavak szintézisébe bekapcsolódik az ATP és olyan más nukleotidok, amelyek nem egy, hanem három ortofoszforsav-maradékot tartalmaznak, mint a GTF (guanin trifoszfát), CTF (citozintrifoszfát), TTF (timintrifoszfát) és UTF (uraciltrifoszfát). Mindezek nukleotid-monofoszfátokból keletkeznek, akárcsak az ATP. A polinukleotid-lánc szintézise során a nukleotid (egy foszforsav-maradékkal) a lánchoz kapcsolódik, miközben két ortofoszforsav-maradék válik le.

Szinte minden élőlény képes enzimatikus reakciók során nukleotidokat szintetizálni. A nukleinsavakat alkotó nukleotidok elődei az aminosavak és a foszforilizáltribóz. Ezen kívül a nukleinsavak lebomlása során a nitrogéntartalmú bázisok nem bomlanak le. hanem új nukleotidok szintéziséhez használódnak fel. Először a ribóz tartalmú nukleotidok szintetizálódnak. Egy részük a megfelelő reakciók során dezoxiribóz tartalmú nukleotidokká alakul.

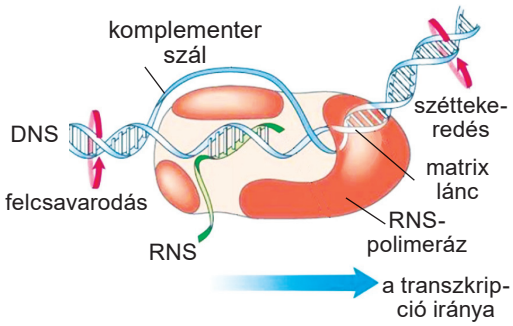
A DNS-szintézis a DNS-molekula megkettőződésén (replikációján) alapul, amelynek következtében a DNS utód-molekulák az anyamolekula pontos másolataivá válnak (22.1 ábra). A replikáció során az anya DNS két szála kismolekulájú fehérjék és enzimek segítségével széttekeredik, és mindkettő az új szál matrixaként szolgál. A szintézis iniciációjához (elkezdéséhez) a matrix széttekeredett szálához egy rövid komplementer RNS molekula – ***primer*** – szintézise szükséges. Erre azért van szükség, mert a DNS replikációt katalizáló enzimnek (DNS-polimeráz) nem egy-, hanem kétláncú molekulát kell felépítenie.

A DNS-polimeráz enzim biztosítja a nukleotidok folyamatos kapcsolódását a szintetizálódó lánchoz, és katalizálja a foszfodiészter kötések kialakulását az utolsó és a következő nukleotid között. A bekapcsolódó nukleotid típusát a matrixként szolgáló szál határozza meg: a kapcsolódó nukleotidnak komplementernek kell lennie a matrixként szolgáló szál adott pontjában lévővel. Az egyik szál folyamatosan szintetizálódik, a másik pedig olyan mértékben, ahogyan a DNS-szál bomlik. 1000–2000 nukleotidból álló rövid szakaszok keletkeznek, amelyek később egyesülnek. Tehát ennek eredményeképpen két azonos utód-DNS molekula keletkezik, amelyek mindegyike az anya-DNS pontos másolata (22.1 ábra). A replikáció folyamata szemikonzervatív, mert a DNS két utód molekulája egy-



22.1. ábra. A DNS replikációja: nyilakkal van jelölve az utódláncok szintézisének iránya

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



22.2. ábra. RNS-molekula szintézise a replikáció során

egy láncot kap az anya-molekulától, a másik lánc pedig a komplementaritás elve szerint szintetizálódik a szabad nukleotidokból.

Az RNS bioszintézise. Az RNS minden típusa (mRNS, tRNS, rRNS) a komplementaritás elve alapján szintetizálódik a DNS-molekula alapján. Ezeket meghatározott enzimek biztosítják. Először az elő RNS-ek (pro-RNS) szintetizálódnak, amelyek később funkcionálisan aktív molekulákká alakulnak át.

Az RNS bioszintézise a transzkripció során történik – a genetikai információ a DNS egyik szálának bizonyos szakaszáról átíródik a szintetizálódó RNS-molekulára (22.2. ábra). A transzkripció kulcseleme az RNS-polimeráz enzim, amely a transzkripció során, a DNS-polimerázhoz hasonlóan, biztosítja a szintetizálódó RNS-molekulák nukleotidjainak összekapcsolódását a mátrixul szolgáló egyik DNS-szál nukleotid sorrendjének megfelelően.

A transzkripciót megvalósító DNS-szakasz a gén. Minden génnek van egy saját kódoló szakasza, amely annak tartalmi része, és egy szabályozó szakasza, amelytől függ a transzkripció iniciációja – azaz az RNS-polimeráz enzim elődleges kapcsolódása a DNS-hez.

Minden gén transzkripció iniciációjának folyamatát speciális fehérjék, transzkripciós tényezők ellenőrzik. Ezek elősegítik vagy éppen ellenkezőleg, gátolják az RNS-polimeráz kötődését. Ez a folyamatokat szabályozó mechanizmusok egyike. Az RNS-polimeráz kötődését követően elkezd mozogni a kettős spirál mentén. Ekkor az enzimmel való kölcsönhatás helyén, a DNS két lánca széttekeredik, és egyikük mátrixul szolgál, ami meghatározza a nukleotidok sorrendjét a szintetizálódó RNS-szál végéig. Az RNS-szintézis a DNS speciális szakaszán áll le, amely szintén a gén része, és e folyamat leállásának (terminációjának) jelzéséül szolgál. A DNS másik (kódoló) szála a transzkripció során inaktív marad. Nukleotid összetétele megfelel a szintetizált RNS molekuláénak.

Az eukarióták mRNS molekuláinak többsége a sejtmagban a kromoszómák DNS-én szintetizálódik, ahonnan ezek a molekulák a citoplazmába szállítódnak. A mitokondriális és a kloroplasztisz mRNS-ek ezen organellumok belsejében maradnak.

Tehát, a biológiai rendszerekben a biokémiai reakciók sajátos típusa zajlik, amikor is az egyik vegyület molekulái egy másik molekula szintézisének alapját képezik. Így az anya-DNS egyik lánca a másik utód-DNS vagy különböző RNS-molekulák szintézisének alapjául szolgál. Az ilyen biokémiai folyamatok a ***mátrix szintézis*** nevet kapták. Ezek a reakciók ipari módszerekre emlékeztetnek, amikor egyetlen matrix alapján több alkatrészt gyártanak le, bankjegyeket nyomnak vagy pénzérmeket vernek. Ugyanígy a matrix-reakciók során az új

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

molekulák matrixul szolgáló molekula felépítése szerint keletkeznek: a szintetizálandó molekula monomerjeinek sorrendje pontosan megegyezik a mátrixul szolgáló molekula monomerjeinek sorrendjével.

Jegyezzétek meg!

A mátrix-szintézis reakciói a biológiai rendszerek egyik fő tulajdonságának – önmegújító képességének – az alapját képezik.

Kulcsszavak és fogalmak

a DNS-molekula replikációja, a mátrix-szintézis reakciói, primer.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Hogyan szintetizálódnak a DNS-molekulák? 2. Hogyan szintetizálódnak az RNS-molekulák? 3. Miben különbözik a DNS- és az RNS-molekulák bioszintézise? 4. Mi a szerepük az enzimeknek a nukleinsavak bioszintézisében? 5. Mik a matrix-szintézis reakciói? Mi a biológiai jelentőségük?

Gondolkodjatok el rajta! A DNS-molekula csak az interfázisban kettőződik meg. Mit gondoltok miért?

23. §. A FEHÉRJÉK BIOSZINTÉZISE

Emlékezzetek! Mi az anabolizmus? Milyen a fehérjék szerkezete? Milyen aminosavakat nevezünk pótolhatóknak, és melyek a pótolhatatlanoknak, mely fehérjéket teljes értékűeknek és melyek nem? Milyen aminosavakat nevezünk alapvetőeknek? Milyen a nukleinsavak és a riboszómák felépítése? Mi a gén? Mik a matrica-szintézis reakciói? Mi a kodon és az antikodon? Milyen a lizoszómák felépítése és funkciói?

A fehérjék bioszintézise az aminosavak egymás közötti enzimatikus reakciói során valósul meg. Ez a sejtben, az örökletes információ megvalósulásának végső láncszeme. Ez is, akárcsak a nukleinsavak szintézise, a matrix-elven alapul. Ennek során matrixul az mRNS-molekula szolgál.

A fehérjék bioszintézisének alapvető folyamatai a citoplazmában összpontosulnak, és riboszómák segítségével zajlanak. Az eukarióta sejtek saját fehérjéit a mitokondriumok és a plasztiszok is szintetizálhatják. A szervezetekben óriási mennyiségű különféle fehérje képződik, amelyek felépítéséről szóló információ a gének összetételében lévő nukleotidok meghatározott sorrendjében kódolódik, s amelyeket *strukturális* vagy *fehérjét kódoló géneknek* nevezünk.

Az örökletes információ minden élő szervezet számára egységes kódrendszerét *genetikai kódnak* hívjuk (lásd: II. előlap). Az ilyen módon kódolt információ a sejtekben a nukleinsavakban lévő nukleotidok meghatározott sorrendjében tárolódik, amely meghatározza a polipeptid-lánc szintézise során az aminosavak sorrendjét.

Idézzük fel a genetikai kód tulajdonságait! A polipeptid-lánc minden aminosavát három meghatározott nukleotid, úgynevezett triplet vagy ***kodon*** kódolja. Tehát a genetikai kód ***tripletes***.

A DNS vagy az RNS négy különböző nukleotidja 64 kombinációt (43–64) képes alkotni, tehát 64 különböző triplet létezik. Csak 20 alapvető aminosav van, ezért megengedhető, hogy egy aminosavat több különböző triplet kódoljon. A genetikai kód ezen tulajdonságát ***degeneráltságnak*** nevezzük, amely növeli a kódolás megbízhatóságát.

Az egyes aminosavakat kódoló kodonok száma 61, ennek megfelelően három kodon (őket ***stop-kodonoknak*** nevezzük: **UGA, UAA, UAG**) nem kódol aminosavakat (23.1. ábra). Ők a fehérjeszintézis leállásának jelzői.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

23.1. ábra. A start és a stop kodon elhelyezkedése a DNS-molekulán

A stop kodonokon kívül a nukleinsav molekulák összetételében van még indító vagy ***start kodon*** (az RNS összetételében ez az **AUG**). A stop kodoktól eltérően ez kódoló.

A genetikai kód egyértelmű, azaz minden triplet csak egy aminosavat kódol. Ezen kívül univerzális, egységes minden szervezet számára a baktériumoktól az emberig.

A genetikai kód **átfedésmentes**: a prokarióták és eukarióták genetikai információja csak egyféleképpen olvasható le. A nukleotidok leolvasása egy adott ponttól (általában az indító kódtól **AUG**) egy irányba kezdődik, amely meghatározza az egész nukleotid-lánc tripletjeinek leolvasását. Ez a tulajdonság biztosítja a különböző nemzedékek fehérjemolekuláinak reprodukcióját. Azt a módszert, amelynek segítségével leolvasható a nukleinsavak molekuláinak sorrendje, leolvasási keretnek nevezzük (23.2. ábra). Az eukarióták és a prokarióták nukleotid-sorrendje leggyakrabban egy leolvasási keretet tartalmaz, amelynek kezdete a start kodonnál (**AUG**), vége pedig a stop kodonoknál (**UAA, UAG, UGA**) van. Ehelyett egyes vírusok nukleotid sorrendje tartalmazhat számos „leolvasási keretet” (23.2 ábra). Ez a tulajdonság az örökletes információ kompakt kódolását biztosítja.

АУГ ЦЦА ГАУ ЦЦЦ ГАА...УГА
мет про асп про глу стоп-кодон
А УГЦ ЦАГ АУЦ ЦЦГ АА...УГА
цис глн іле про стоп-кодон
АУ ГЦЦ АГА УЦЦ ЦГА А...УГА
арг арг сер арг стоп-кодон

23.2. ábra. Három lehetséges keret a genetikai információ olvasására egyetlen molekula mRNS-ből. Feladat: hasonlítsa össze a szintetizált polipeptid aminosav-összetételének változását az olvasási keret megváltoztatásával

A fehérje-molekulák bioszintézisének szakaszai. A kezdő szakasz – a ***transzkripció*** – az mRNS-molekulák DNS molekuláról, a komplementaritás elvén történő szintézisével kapcsolatos.

Már tudjátok, hogy az eukarióták fehérjéit kódoló gének mozaik-elven szerveződnek: a gének kódoló szakaszai, amelyek a fehérjék aminosav-sorrendjéről szóló információt tartalmazzák, az exonok, nem kódoló szakaszokkal, *intronokkal*, vannak elválasztva. A transzkripció során szintetizálódó RNS (pro-RNS) molekula exonokat és intronokat egyaránt tartalmaz. Ez alatt a transzkripcióval egyidejűleg történik az intronok kivágása és a szomszédos exonok végeinek „összevarrása” (egyesítése). Ezeket a folyamatokat ***splicingnak*** nevezzük.

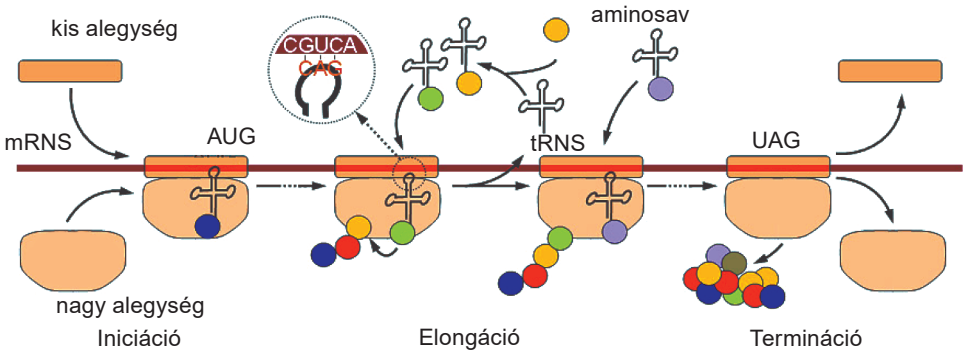
A következő szakaszban – ***transzláció*** – az mRNS-molekula nukleotid sorrendje a szintetizálódó fehérje molekula aminosav-sorrendjére fordítódik. Így történik az mRNS nukleotid-sorrendjébe írt információ dekódolása. Először a citoplazmában mind a 20 alapvető aminosav, speciális enzimek segítségével, kovalens kötéssel hozzákapcsolódik egy adott tRNS-molekulához (18.6 ábra). Mivel a genetikai kód degenerált, ezért sok aminosavnak több tRNS-e is van. Ennek a

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

folyamatnak a lefolyásához energia szükséges – egy aminosavaknak a tRNS-hez való kapcsolásához egy ATP-molekula felbomlásából származó energia használódik el.

Az örökletes információ dekódolását és a fehérjeszintézis folyamatainak katalizálását a riboszómák biztosítják. Ezek gömb alakú testek, amelyek két különböző méretű részből – kis- és nagyalegységből állnak. Az alegységek mindegyike egymással összekapcsolt rRNS-molekulákból és fehérjékből áll. A riboszómák alegységei a fehérje-molekula szintézise után szétkapcsolódhatnak, majd annak kezdete előtt újra összekapcsolódhatnak.

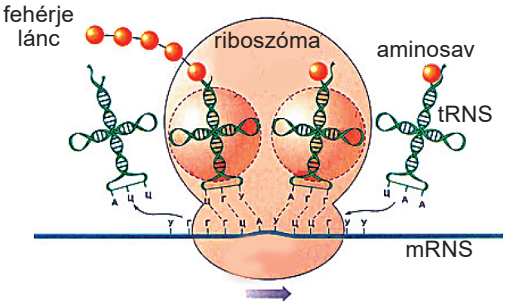
A transzláció az iniciációval kezdődik: a start kodont (**AUG**) tartalmazó mRNS-molekula a riboszómához kapcsolódik, ily módon az mRNS-molekula a riboszóma kis és nagy alegysége közé kerül. A start kodont felismeri az aminosavat szállító tRNS. Egy ilyen egység kész a fehérje-molekula szintézisének elkezdéséhez. Ennek során megtörténik a triplet (az mRNS-molekula meghatározott tripletje) antikodon – a tRNS komplementer tripletje – általi felismerése.



23.3. ábra. A transzláció folyamatának szakaszai. *Feladat:* Az ábra segítségével jellemezzétek a transzláció összes folyamatát

Az *elongáció* során a polipeptid lánc, az aminosavak között folyamatosan kialakuló erős kovalens (peptid) kötések által hosszabbodik. Ez alatt minden következő mRNS kodont felismeri a tRNS-molekula antikodonja, és a riboszóma katalizálja a tRNS által a polipeptid lánchoz szállított aminosav megkötését.

A későbbiekben a riboszóma az mRNS-en egy kodonnal tovább lép (ez a lépés egy triplettel egyenlő) a következő tRNS-el való kapcsolat kialakításáért. A transzláció alapvető műveleteit a ***riboszóma funkcionális központja*** hajtja végre (23. 4 ábra). Ennek méretei két tripletnek felelnek



23.4. ábra. A riboszóma funkcionális központja. A funkcionális központ egyik részében a tRNS antikodonja felismeri az mRNS kodonját, a másikban az aminosav leválik a tRNS-ről. Amikor a riboszóma előrelép az mRNS-molekulán, annak helyét másik, később egy harmadik, negyedik stb. foglalja el, addig, míg a fehérje-molekula szintézise tart

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

meg, s ezért ebben egyszerre az mRNS két szomszédos kodonja és két tRNS molekula lehet jelen.

Az mRNS molekulán egyidejűleg elhelyezkedő riboszómák számát annak hossza határozza meg, ugyanakkor nem haladhatja meg a 20-at. Az mRNS-sel összekapcsolt riboszómák egységét ***poliriboszómának*** vagy ***poliszómának*** nevezzük. Tehát egy poliszómán egyidejűleg egy adott fehérje sok molekulája szintetizálódhat.

Amikor a riboszómához ér a stop kodon, megtörténik a transzláció *terminációja*, és a riboszóma a fehérje molekulával együtt elhagyja az mRNS-t. A szabad riboszóma alegységeire esik szét, amelyek más RNS-molekulára kerülnek. A szintetizálódott fehérje-molekula az endoplazmatikus hálózat üregébe jut, amely által a sejt meghatározott részébe szállítódik.

A végső szakaszban a szintetizált fehérje felveszi természetes szerkezetét. Ez alatt megfelelő enzimek segítségével leválnak a fölösleges aminosavak, a molekulába beépülnek a nem fehérje jellegű részek (ortofoszfátok, karboxil és más csoportok, szénhidrátok, lipidek stb.) Csak ezek után válik a molekula funkcionálisan aktívvá.

Kulcsszavak és fogalmak

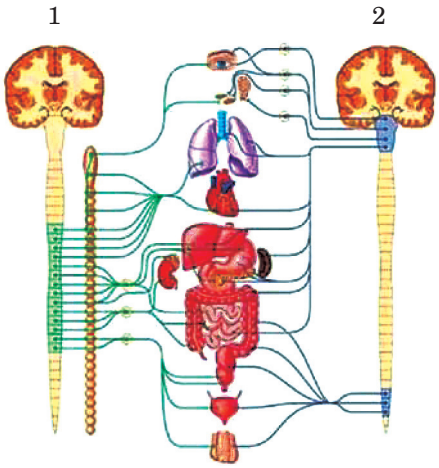
genetikai kód, leolvasási keret, transzkripció, transzláció, poliriboszóma.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen szerepet játszik a DNS és a különböző típusú RNS-molekulák a fehérjék bioszintézisében? 2. Mi a genetikai kód? 3. Melyek a fehérjeszintézis fő szakaszai? 4. Milyen a riboszóma felépítése? Milyen szerepet játszanak a riboszómák a fehérjeszintézisben? 5. Mi a biológiai jelentősége annak, hogy az mRNS-molekulán egyszerre nem egy, hanem számos (20-ig) riboszóma helyezkedik el?

Gondolkodjatok el rajta! Miért gondolják a genetikai kód degeneráltságát antimutációs (mutáció ellenes) tényezőnek?

24. §. AZ ANYAGCSERE FOLYAMATAINAK NEUROHORMONÁLIS SZABÁLYOZÁSA

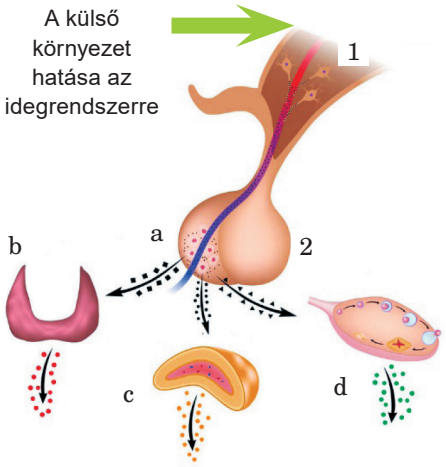
Idézzétek fel a szomatikus és az autonóm (vegetatív) idegrendszer funkcióit? Mik azok a vitaminok, mi az avitaminózis, a hipo- és hipervitaminózis? Milyen enzimeket nevezünk összetetteknek? Milyen a szerkezetük?



24.1. ábra. Az autonóm (vegetatív) idegrendszer központjainak elhelyezkedése az embernél: 1 – szimpatikus; 2 – paraszimpatikus. *Feladat:* Idézzétek fel az emberi szervezet életfunkcióira gyakorolt hatásukat!

Az anyagcsere folyamatainak neurohormonális szabályozása. Az emberi szervezet anyag- és energiacsere folyamatait az idegrendszer (pontosabban az autonóm; 24.1. ábra) és a biológiailag aktív anyagok, elsősorban hormonok és neurohormonok szabályozzák. A 8. osztályos biológia anyagból emlékeztek rá, hogy az anyagcsere intenzitása a szövetekbe és szervekbe jutó idegimpulzusok hatására növekedhet vagy ellenkezőleg, csökkenhet.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



24.2. ábra A hipotalamusz (1) – a köztiagy része - és a hipofízis (2) – a fő endokrin mirigy közötti kapcsolatok: a hipotalamusz jelzéseinek hatására a hipofízis elülső lebenye (a) tróp hormonokat termel, amelyek hatással vannak más endokrin mirigyekre: a pajzsmirigyre (b), a mellékvesére (c), az ivarmirigyekre (d)

Szoros kapcsolat áll fenn az előagy nagy agyféltekéinek működése, valamint az emberi szervezetben zajló anyag- és energiacsere folyamatok intenzitása között. Ismeretes, hogy az autonóm idegrendszer anyag- és energiacserét szabályozó felső agyi központjai (amelyektől a testhőmérséklet függ) az előagy féltekéinek homloklebenyében, a hipotalamuszban, az agytörzsben, a köztiagyban és a gerincvelőben helyezkednek el.

Az anyagcsere intenzitására hatnak a környezeti feltételek. Így a nehéz fizikai munkát végző embereknél vagy sportolóknál az anyagcsere intenzitása növekszik. És fordítva, a nyugalomban lévő embereknél az anyagcsere intenzitása csökken.

Az anyagcsere idegi szabályozása nem csupán a szövetekhez és szervekhez eljutó idegimpulzusok közvetlen hatása által valósul meg, hanem a bizonyos hormonokat termelő belső elválasztású mirigyek hatására is. Szoros kapcsolat van az anyag- és energiacsere folyamatainak szabályozása között. A nagyagy féltekéinek kérgéből idegimpulzusok jutnak a kéreg alatti központokba, pontosabban a hipotalamuszhoz, amely funkcionális kapcsolatban van a hipofízissel, mint belső elválasztású miriggyel (24.2 ábra).

Jegyezzétek meg!

A hipotalamo-hipofizeális rendszer alapvető biológiai jelentősége a szervezet vegetatív funkcióinak és a szaporodás folyamatainak tökéletes szabályozásában áll. E rendszernek köszönhetően a belső elválasztású mirigyek működése gyorsan változhat az érzékszervek által felfogott és az agyi központok által feldolgozott környezeti ingerek hatására.

A hipofízis hormonjai szintén képesek szabályozni a só-víz, a fehérjék, a zsírok és a szénhidrátok anyagcseréjét. Így a felnőtt szervezetben az elégtelen hormontermelés esetén súlyos anyagcsere-zavarok figyelhetők meg, amelyek jelentős fogyással vagy fordítva – elhízással párosulnak.

Ugyanilyen fontos hatása van az anyagcserére a pajzsmirigy hormonjának a *tiroxinnak*: e hormon elégtelen mennyisége a gyerekeknél és a felnőtteknél lelassítja az anyagcsere folyamatokat, és ez által a bőr durvának látszik (mixödéma betegség). A tiroxin túltermelése gyorsítja az anyagcserét. Így jön létre a Basedow-kór: ebben a betegségben szenvedő emberek lesoványodnak, növekszik idegrendszerük ingerlékenysége, fokozódik szívverésük.

A szénhidrát, zsír és fehérje anyagcserét a mellékvese hormonjai – a *glükokortikoidok* szabályozzák. Ezen mirigyek másik hormonja az adrenalin, amely a

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

szénhidrát anyagcserét szabályozza. E hormon hatására növekszik a májban és az izmokban a glikogén lebontása, növekszik a vér cukorkoncentrációja.

Az emberi szervezetben a szénhidrátok anyagcseréjét a hasnyálmirigy hormonjai – az *inzulin* és a *glükagon* – szabályozzák (az első biztosítja a vér cukorkoncentrációjának csökkentését, a másik ellentétesen hat, azaz hatására a glikogén glükózra bomlik és koncentrációja megnő a vérben).

Az inzulinhiány, vagy a szervezetbe történő felszívódásának megbomlása egy súlyos betegséget – a diabéteszt – okozza. A cukorbeteg embereknél hírtelen megnő a vérplazma cukorszintje, megbomlik fehérje- és zsír-anyagcseréjük.

A szervezet ásványi-anyagcseréjét a mellékpajzsmirigy és a mellékvese szabályozza. Így a mellékpajzsmirigy ellenőrzi a kalcium bélben való felszívódását és a csontokból való felszabadulását. A mellékpajzsmirigy működésének megbomlása a szervezet kalcium anyagcseréjének megbomlásához vezet, izomgörcsöt és erős görcsöket okoz. A mellékpajzsmirigy hormonjai – a mineralokortikoidok – elsősorban a nátrium és a kálium sóinak anyagcseréjét szabályozzák, pontosabban ellenőrzik koncentrációját a vérben.

A vitaminok és szerepük az anyagcserében. Az emberi szervezet normális anyagcseréjéhez szükségesek a biológiailag aktív anyagok, pontosabban a vitaminok. Ezek különböző kémiai természetű anyagok. Ezek szinte egyáltalán nem szintetizálódnak az ember szervezetében (vagy elégtelen mennyiségben szintetizálódnak), a növényi és állati eredetű termékekkel kell bejutniuk a szervezetbe. A vitaminok biokémiai előanyagokból szintetizálódhatnak, amelyeket ***provitaminoknak*** hívunk (például az A-vitamin provitaminja a karotin pigment, amely a növényi táplálékban található).

A vitaminoknak nincs energetikai értékük, és nem képezik a szervezet építő molekuláit, de majdnem minden biokémiai és élettani folyamatban részt vesznek. A vízben és zsírban való oldhatóságuk szerint hagyományosan *zsírban oldódókra* (A, D, E, K) és *vízben oldódókra* (B_1, B_2, B_6, B_{12}, C és mások) osztjuk. A vízben oldódó vitaminok többsége az enzimek alkotó része, amelyek képesek hatni az anyagcserére, a növekedésre és sok más a szervezetben zajló életfolyamatra. A zsírban oldódó vitaminok aktív lebontói a hormonok.

Az életműködésekben specifikus funkciót betöltő természetük szerint a vitaminokat három csoportba soroljuk:

1) vitamin-koenzimek (B_1, B_2, B_3, B_6, B_7, B_c (B_9), B_{12}, K);

2) antioxidáns vitaminok (C, E, β-karotin);

3) *prohormon* vagy elő hormon vitaminok (A, D) (az előhormonok, olyan anyagok, amelyek a hormonok előanyagai).

Az *antioxidánsok* (oxidációgátlók) – természetes vagy szintetikus anyagok, amelyek lassítják vagy leállítják a vegyületek, főleg a szervesek, oxidációját. Ők semlegesítik az aktív molekulákat – a szervezetben képződött vagy kívülről bejutott szabad gyököket. A vitaminokon kívül az antioxidánsokhoz tartozik a likopin (a paradicsomban található), a flavin és a flavonidok (ezek a zöldségekben gyakran előforduló polifenolok), a tanin (amelyek a teákban, főleg a zöldben, a kávéban, a kakaóban találhatók), antociánok (a bogyók piros színét határozzák meg).

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Nagy mennyiségű antioxidáns található a kékszilvában, a friss bogyókban és gyümölcsökben (gránátalma, homoktövis, fekete áfonya, szőlő, fekete berkenye, ribizli), és a belőlük frissen kinyomott levekben, a dióban, a zöldségekben (mint például a babban).

Az antioxidánsokat széleskörűen alkalmazzák a gyógyászatban, az élelmiszeriparban, a kozmetikai iparban. Fontos szerepet játszanak a sejtmembránok kémiai összetételének megújulási folyamataiban és azok működési aktivitásának fenntartásában, védenek a szabadgyökű oxidánsok romboló hatásától, a sejtet belső vészjelzéseinek folyamataiban (elsősorban az E-vitamin). A vízben oldódó C-vitamin a membránok külsején végez oxidációgátló funkciót. Szabályozza az antioxidánsok szervezetbe jutását, csökkenti a szív- és érrendszeri betegségek kialakulásának rizikóját és az idegrendszer megbetegedését.

Az élelmiszeriparban az antioxidánsokat konzerváló anyagként használják az élelmiszerek gyors romlásának megakadályozására. A kozmetikai iparban az antioxidánsokat a zsírtartalmú kozmetikai termékekbe teszik. A fűtő- (vagy üzem-) anyagokhoz is adagolják, minőséggyengülésük megakadályozására.

A vitaminok említett csoportokra való felosztása feltételes, mivel egyes vitaminok többfunkciós jellege lehetőséget arra, hogy egyidejűleg két csoportba is besorolhatók legyenek. Például a C-vitamin (aszkorbinsav), nem csupán antioxidáns, hanem az anyagcsere folyamatok kofaktora is.

Az emberi szervezet számára szükséges vitaminok napi összmennyisége nem jelentős, milligrammokban (sőt, mikrogramokban) mérhető. Ez a vitaminok magas biológiai aktivitásával függ össze. A vitamintartalék, egyesek kivételével, (D-vitamin) korlátolt és állandó táplálék általi pótlásra szorul. Akár egyikük hiánya is táplálékunkból, vagy hasznosulási és felhasználási folyamatainak megbomlása különböző formájú vitaminhiányok oka lehet: avitaminózis (a táplálék teljes vitaminmentessége vagy felszívásának megbomlása) és hipervitaminózis (a szervezet nem teljes vagy korlátozott vitamin bevitele). Hipovitaminózisok alakulhatnak ki a gyomor-bél traktus megbetegedése során, amikor megbomlik a vitaminok felszívódása. Egyes vitaminokat a belek mutualista baktériumai állítanak elő. Ezért a hipovitaminózis oka lehet a belek vagy a bőrbaktériumok normális faji összetételének megváltozása.

A vitamin túladagolás, amely a szintetikus vitaminkészítmények túlzott fogyasztása révén alakul ki a szervezet számos élettani folyamatának komoly megbomlásához – hipervitaminózishoz – vezet.

Napjainkban szintén számos veleszületett vitamin-anyagcserezavar ismert – úgynevezett vitaminfüggő vagy vitamin rezisztens állapot, amelyek klinikai kórképe tipikus avitaminózisra emlékeztet. Okai azon fehérjékben előforduló genetikai rendellenességek, amelyek a felszívódásért, a szállításért és a vitaminok aktív állapotba történő átalakításáért felelnek.

Kulcsszavak és fogalmak

vitaminok, provitaminok, antioxidánsok.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat!

1. Hogyan történik az emberi szervezetben a metabolizmus folyamatainak szabályozása?
2. Milyen kapcsolat áll fenn a metabolizmus idegi és hormonális szabályozása között?
3. A biológiai anyagok mely csoportja van szabályozó hatással az emberi szervezetre?
4. Miért figyelhető meg az embernél az anyagcsere folyamatok megbomlása egyes vitaminok elégtelensége vagy hiánya miatt?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Gondolkodjatok el rajta! 1. Milyen lehetséges változások jöhetnek létre az emberi szervezetben az idegrendszer és a hormonális rendszer kapcsolatának megbomlása következtében? 2. Hogyan határozható meg, milyen hatással van az emberi és állati szervezetre bizonyos vitaminok hiánya?

25. §. A RACIONÁLIS TÁPLÁLKOZÁS, MINT A NORMÁLIS ANYAGCSERE ALAPJA

Idézzétek fel a vitaminok szerepét az anyagcsere biztosításában. Milyen szerepet játszanak az emberi szervezetben a fehérjék, a szénhidrátok, a nukleinsavak? Melyik vizet nevezzük metabolikusnak? Milyen hormonokat termel a hasnyálmirigy és a mellékvese? Milyen szerepe van a víznek a szervezetben?

A racionális táplálkozás, olyan táplálkozás, amikor az elfogyasztott táplálék minősége és mennyisége megfelel a szervezet szükségleteinek. Ezeket a szükségleteket elsősorban az határozza meg, hogy milyen mennyiségű energiát használ el a szervezet saját élettevékenysége során. A szervezet energiafogyasztását az alapanyagcsere alapján határozzák meg, azon legkisebb energiamennyiséggel egyenlő, amelyet a szervezet teljes nyugalomban életfolyamatainak fenntartására, éhgyomorra (azaz a táplálék elfogyasztása után 12–16 órával) a komfort hőmérséklet (+20…+23 C) mellett. Ilyen feltételek mellett az energia csupán a belső szervek (a sejtben zajló biokémiai folyamatok, a szívműködés, a légző mozgások stb.), munkájának biztosítására használódik el.

Az alapanyagcsere különböző tényezőktől függ: nemtől, kortól, a szervezet működési állapotától, az elvégezendő munkától. Egy közepes testsúlyú és testmagasságú ember napi alapanyagcseréje közel 70000 kJ tesz ki. Megszokott, hogy a szervezet fizikai munkára bizonyos mennyiségű energiát fogyaszt.

A napi táplálék szükséglet. A szervezet számára szükséges energia a szerves vegyületek (fehérjék, zsírok, szénhidrátok) oxidációja vagy oxigénszegény lebomlása során szabadul fel: 1 g fehérje és 1 g szénhidrát lebomlása során 17,2 kJ, de 1 g zsírnál – 38,2 kJ. A felnőtteknél a normáknak megfelelően az élelmiszerekből nyert energia mennyiségének meg kell egyeznie a felhasználtéval. A gyerekeknél a szervezet növekedése során a felvett energia mennyisége meg kell, hogy haladja az elhasználtét. Az időskorúak energiaszükségletei csökkennek. Tehát, tudva azt, hogy milyen mennyiségű energia szabadul fel a különböző szerves anyagok (fehérjék, zsírok, szénhidrátok) 1g-nak felbomlásakor, valamint azt, hogy mennyi energiát használ el az ember egy nap alatt, ki lehet számítani **napi táplálék szükségletét**, azt a táplálék mennyiséget, amelyet el kell fogyasztania ahhoz, hogy visszaállítsa a felhasznált energia mennyiségét.

25.1. ábra. A kiegyensúlyozott táplálkozás piramisa. *Feladat:* elemezzétek az élelmiszerek arányát az ember napi táplálék szükségletében

A napi táplálkozási norma ***kiegyensúlyozott*** kell, hogy legyen: tartalmaznia kell megfelelő mennyiségben és arányban azokat az anyagokat, amelyek ebben az időszakban szükségesek az emberi szervezet számára. A fehérjéket építőanyagként és energiaforrásként használja a szervezet; szük-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

ségesek a különböző enzimek, hormonok és neurohormonok bioszintéziséhez. A zsírok egyes szteroid hormonok szintéziséhez szükségesek. A szénhidrátok fontos energiaforrások.

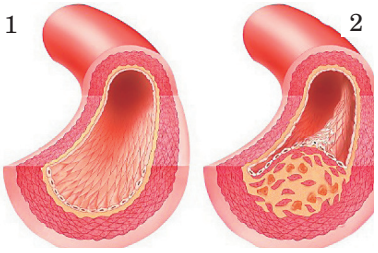
A táplálékok különböző alkotó részeinek javasolt aránya a napi normában: állati eredetű zsír (megközelítőleg) – 8 %, növényi eredetű zsír – 10 %, növényi fehérje – 7 %, szénhidrátok – 65 % (ebből 5 % cukor) (25.1 ábra). Egy felnőtt embernek átlagosan egy nap alatt közel 80-100 g fehérjét, ugyanennyi zsírt és 350–400 g szénhidrátot kell elfogyasztania. Ezeket a normákat a munkától függően kell korrigálni. Így a közepesen nehéz munka esetén a fehérjék javasolt mennyisége 120g-ig is növelhető, a nehéz munka esetén – 150 g-ig. Azoknak, akik nem végeznek fizikai munkát a zsírok mennyiségét célravezető napi 60 g-ig csökkenteni. Az ifjak ajánlott napi mennyisége: fehérjék – 113 g, zsírok – 106 g, szénhidrátok – 450 g, a lányoké ennek megfelelően - 100, 90, és 383 g.

A napi norma összeállítása során figyelembe kell venni a tápanyagok hasznosíthatóságát. Így az állati eredetű táplálék átlagosan 90 %-ban, a növényi – 80 %-ban, a vegyes – 85 %-ban hasznosul.

A táplálkozási normába be kell építeni úgy a fehérje, mint a szénhidrát-tartalmú termékeket, állati és növényi zsírokat, úgy zöldségeket, gyümölcsöket és bogyókat,akárcsak vitaminokat és az ásványi sókat. Már tudjátok, hogy a táplálkozási normából hiányzó vitaminok miatt megbomlanak a normális anyagcsere folyamatok. Fontos, hogy a táplálkozási normában legyen elegendő mikroelem. A vashiányos táplálék megbontja a vérképződés folyamatát, a jód a pajzsmirigy működését, a fluorhiány a fogzománc roncsolódásához vezet.

A tápláléknak tartalmaznia kell tejtermékeket, tyúktojást. Ezek fehérjéket, ásványokat, főleg kalciumot tartalmaznak. A növényi eredetű táplálék sok rostot tartalmaz, fokozza gyomorfal és a belek működését. A vitaminokon kívül a friss zöldségek és gyümölcsök szerves savakat és antioxidánsokat is tartalmaznak. A növényi táplálékban lévő pektin (poliszacharid) enteroszorbens funkciót látnak el – megkötik a káros anyagokat (mint pl. a radionuklidokat) és kiüríti azokat a szervezetből, szabályozza a szervezet koleszterin szintjét, javítja a sejtek belső légzését, növeli az allergének elleni ellenállást, fokozza a sebgyógyulást.

Az egészséges táplálkozás miatt ajánlatos lemondani a zsíros húsról. Túlzott fogyasztása a vér koleszterinszintjének emelkedéséhez és érelmeszesedéshez, a nagyartériák érfala kötőszöveti elburjánzása miatti megvastagodásához, és a belső érfalakon való plakkok képződéséhez vezet (25.2 ábra). Ez akadályozza a normális véráramlást, infarktushoz és agyvérzéshez vezet. Az állati eredetű zsíros húst, ajánlott soványra, tyúkhúsra, halra, tojásra cserélni. Azokban megvannak a szükséges fehérjék, de zsírtartalmuk alacsony. Alacsony zsírtartalmú tejtermékeket válasszatok, korlátozzátok az olaj, főleg a finomított, és a margarin fogyasztását.



25.2 ábra. Az egészséges (1) és az elmeszesedett(2) artéria falának felépítése. Miben különböznek ezek?

A *dietológia* – az ember normális és különböző betegségek során történő racionális táplálkozásával foglalkozó tudomány. Figyelembe

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

véve a páciensek egyéni sajátosságait(egészségi állapot, életkor, életmód, szokások) dietológusok egyéni étrendet – *diétát* – állítanak össze. Ennek biztosítania kell a normális anyagcserét, a szervezet gyógyulását és a betegség utáni gyors felépülést, de valamikor lehetnek a gyógyszeres kezelés alternatívái.

A racionális táplálkozás fontos alapelve a napirend betartása. A napi 3–4-szeri azonos időben történő étkezés (*gondolkodjatok el*, miért!) javasolt. Az utolsó étkezés nem lehet később, mint lefekvés előtt 3 órával, mivel éjjel a metabolizmus folyamatai gátlás alatt vannak, és táplálék lassan bomlik le. Ez zavarhatja az egészséges alvást. Kis adagokban és sietség nélkül kell enni.

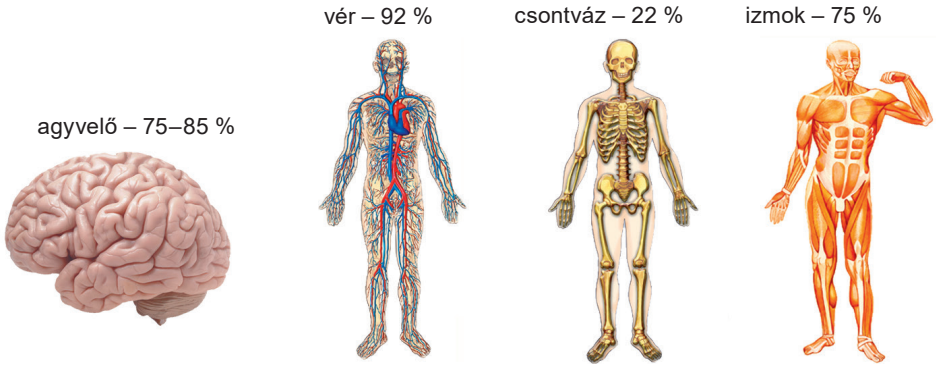
A mértéktelen táplálkozás – s főleg a szénhidrátokban és a zsírokban gazdag - az elalvás előtti evés és az étkezések számának csökkentése (egy vagy kétszerire) *elhízáshoz* vezet. Az elhízás következményei: a szív elégtelen vérellátása, a magas vérnyomás, a szívizom-infarktus, az emésztő és a kiválasztó szervrendszer megbetegedése stb. Csökken a munkaképesség, az anyagcsere, az izmok aktivitása stb. Az elhízás következtében felgyorsul a szervezet öregedése és megrövidül az emberi élet időtartama.

Feladat: A biológia és egészségvédelem órákon szerzett ismereteitek felhasználásával gyűjtsetek információkat a túlzott és az elégtelen táplálkozás következményeiről.

Az ember vízháztartása. A víz a szervezet belső környezetének alapja (sejtek, vér, nyirok, sejtközi anyag), amelyben az anyag és energiacsere folyamatai zajlanak. Meghatározza a sejtek fizikai tulajdonságait – térfogatukat, belső nyomásukat (turgor). A szervezet víztartalma függ az ember korától: az újszülötteknél közel 75 %, a növekedés végén járó fiatal embereknél – 65 %, az időkorúaknál csupán 55 %.

A különböző emberi szervek és szövetek víztartalma nem azonos: a legtöbb a vérben és a vesében van – 82–92 %, az agyvelőben – 85 %-ig, a májban – 75 %, az izmokban – 70–76 %, s végül a zsírszövetben 30 %, a csontokban – közel 20 % (25.3 ábra).

A *vízháztartás* – a szervezetbe jutó és az onnan távozó víz mennyiségének meghatározott aránya. Ha vízfelhasználás meghaladja a bevitelt, vízhiány léphet fel, amely negatívan hat a hőszabályzó képességre, a biokémiai



25.3 ábra Az emberi szervezet víztartalma

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

folyamatok lefolyására stb. A vízháztartás fenntartása bármely szervezet normális működésének egyik feltétele, mivel az emberi szervezet naponta közel 2–2,5 l vizet használ el (a megemésztetlen táplálékkal, a vizelettel, a verejtékkel ürül ki, a szájüreg és a légutak nyálkahártyájáról elpárolog) és ugyanilyen mennyiség kell, hogy állandóan bekerüljön. Közel 1l víz kerül be az élelmiszerekkel, még közel 300 ml keletkezik a zsírok, fehérjék és szénhidrátok oxidációja következtében (metabolikus víz).

A kiszáradás az emberi szervezet működésének súlyos zavarait eredményezi. Lelassulnak a táplálék megemésztésének és felszívódásának folyamatai, megbomlik a hőszabályozás: besűrűsödik a vér, csökken szállítóképessége, az erekben vérrögök képződhetnek. A 20 %-nál több vízvesztés veszélyes az ember számára, 20 %-nál több halálosan veszélyes. Az emberi szervezet elégtelen víztartalmának első jele a szomjúságérzet, amely a hipotalamusz szomjúság-központjának ingerlésére alakul ki. Receptorai a szervezet folyadékai ozmotikus nyomása növekedésének hatására vagy a nátrium ionok koncentrációjának növekedése hatására jönnek ingerületbe(nő a só koncentráció). Ezek az ingereket a receptorok különböző csoportjai fogják fel.

Az ember alapvető vízigényét ivóvízzel elégíti ki.

Az ivóvíz és minőségi követelményei. Bár Földünk vízkészlete nagy mégsem korlátlan. Már napjainkban is közel 1,5 milliárd lakos súlyos édesvíz-hiányban szenved. A Föld lakosságának állandó hírtelen növekedése és az ember aktív gazdasági tevékenysége negatívan hat a víztárolók állapotára.

A víztárolók egészségügyi állapotának romlása, a vízkészletek nem racionális felhasználása kiélezik az édesvizek problémáját. Sőt az ipari és háztartási vizek korszerű módszerek alkalmazásával történő tisztítása sem garantálja azok 100%-os megtisztítását: a legellenállóbb szennyezőanyagok 10 % a vizekben maradhat.

Ti már tudjátok, hogy a folyókban, a tavakban és más víztárolókban végbemegy a vizek természetes öntisztulásának folyamata. Ezekben különböző szervezet vesznek részt: baktériumok, egyes egysejtű eukarióta szervezetek, szivacsok, kéthéjteknőjű puhatestűek stb. A tisztítatlan háztartási és ipari csatornák intenzív szennyezését a vízi ökoszisztémák nem érkeznek önmaguk megtisztítani.

A természetes víztározók forralatlan vize és a nem eléggé megtisztított ivóvíz különböző betegségek forrása lehet: dizentéria, kolera, hastífusz. Ugyanakkor tartalmazhatja parazita férgek petéit és lárváit is. Ezért a vizet fogyasztása előtt jól fel kell forralni, a vezetékes vizet speciális háztartási szűrőn még jól át kell szűrni.

A vizek minőségét állandó ellenőrzés alatt kell tartani. Ennek érdekében vízmintákat vesznek, amelyekben a különböző vegyületek, mikroorganizmusok, elsősorban bélbetegségeket okozók jelenlétét vizsgálják. Ukrajnában az ivóvíz minőségi követelményeit az Állami Szabvány határozza meg. Ennek megfelelően az ivóvíznek járványügyileg biztonságosnak, vegyi összetételét tekintve pedig veszélytelennek kell lennie.

Kulcsszavak és fogalmak

kiegyensúlyozott racionális táplálkozás, alap-anyagcsere, táplálkozási norma, vízháztartás.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mi az alapanyagcsere? 2. Mit értenek racionális táplálkozás alatt? 3. miért kell a táplálkozásnak egyensúlyban lennie? 4. mik a dietológia feladatai? 5. Milyen veszélyt jelent az ember számára az érelmeszesedés? 6. mi a vízháztartás?

Gondolkodjatok el rajta! Miért kell a táplálkozási normának egyéninek (egyére szabottnak) lennie?

26. §. EGYES KÉMIAI ELEMEK ÉS ANYAG HIÁNYÁVAL VAGY TÖBBLETÉVEL KAPCSOLATOS ANYAGCSERE-ZAVAROK

Idézzétek fel, milyen rendszert nevezünk nyíltnak. Milyen anyagokat nevezünk toxikusoknak?

Már tudjátok, hogy a szervezetben az életfolyamatok normális biztosítására mindig kell, hogy legyen bizonyos mennyiségű tartalékenergia.

A fehérjék az állati és a növényi eredetű táplálékkal jutnak az ember szervezetébe. Az állati eredetű fehérjék teljes értékűek (minden pótolhatatlan aminosavat tartalmaznak). A növényi fehérjékből egyesek hiányoznak vagy kis mennyiségben vannak jelen (nem teljes értékű fehérjék). Általában a fehérjék az emberi szervezetben nem raktározódnak, ezért a szervezetben a pótolhatatlan aminosavak hosszas hiánya a szervezet számára szükséges fehérjék szintézisének folyamatait megbontja. Így alakul ki egy az egészségre ártalmas ***fehérjehiány***, amely gátolja vagy lassítja a növekedést, gátolja a fejlődést, felboríthatja a szervezet anyagcseréjét és életfolyamatainak hormonális szabályozását, észlelhető a szervezet védekezőképességén (mivel az antitestek – immunoglobulinok fehérje alapúak) is.

Az emberi szervezetre jellemző fehérjeszintézissel egyidejűleg végbemegy lebomlásuk is. Ennek során bizonyos a szervezetre nézve mérgező anyagok (például ammónia, karbamid, húgysav) keletkeznek. Többségük a vérrel a májba jut, ahol méregtelenítődik. A fehérje-anyagcsere végtermékei különböző módon ürülnek ki az emberi szervezetből: a kiválasztó rendszeren keresztül, a bélrendszeren keresztül, a megemésztetlen táplálék maradványaival, a bőrön keresztül a verejtékkel.

A zsírok az állati (szalonna, zsíros hús, vaj, magas zsírtartalmú sajt) és növényi eredetű (a különböző olajok) táplálékkal jutnak az emberi szervezetbe. A szervezetbe jutó fölös zsír a bőr alatti zsírrétegben, a csepleszben stb. raktározódik, amelyek zsírraktárként szolgálnak. Amennyiben a szervezetbe elégtelen zsírmennyiség jut a fehérjék és szénhidrátok bomlástermékeiből speciális zsírok képződhetnek (amennyiben ezek fölös mennyiségben vannak a szervezetben). Ez a fehérjék, zsírok és szénhidrátok anyagcseréje közötti szoros kapcsolatra utal. A zsírok teljes lebomlása során víz és szén-dioxid keletkezik. A zsírok anyagcseréjének végtermékei az emésztő- és a kiválasztó rendszeren, a bőrön és a légző rendszeren keresztül ürülnek ki. A víz, amely a zsírok teljes lebomlása során keletkezett, elhasználódhat a különböző biokémiai folyamatok során.

A szénhidrátok főleg növényi eredetű táplálékkal jutnak az emberi szervezetbe. A vér állandó glükóz szintje fontos feltétele az agy normális működésének. Szintjének csökkenése növeli az idegrendszer ingerlékenységét, görcsök, kóma és halál következhet be. A szénhidrátok fölös mennyiségének az emberi szervezetbe

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

jutása, az inzulin csökkent termelődése vagy a vesék elégtelen visszaszívó aktivitása következtében a glükóz a vizelettel kiürülhet a szervezetből (amely normálisan nem figyelhető meg) vagy a szénhidrátok bomlástermékeiből zsírok szintetizálódhatnak. A szénhidrátok elégtelen fogyasztása esetén azok a fehérjék vagy a zsírok bomlástermékeiből képződhetnek az emberi szervezetben. A szénhidrátok bomlásának végtermékei – a víz és a szén-dioxid – az emésztő és a kiválasztó rendszeren, a bőrön és a légző rendszeren keresztül ürül ki.

A víz és az ásványi sók ivás révén vagy a táplálékkal együtt jutnak az ember szervezetébe. A víz részt vesz a biokémiai folyamatokban, a sejten belüli anyagszállításban és a kiürítésben. A víz-és sóháztartás szorosan összefügg.

A sós oldatok a sejtek citoplazmája, a sejtközi anyag, a vérplazma és a nyirok alkotói. A sejten kívüli térben többletben vannak a nátrium, a klorid, a nátrium hidrokarbonát ($NaHCO_3$) ionok, a citoplazmában a kálium, és az ortofoszforsav stb. Egy bizonyos sókoncentráció fenntartja a szükséges ozmotikus nyomást, részt vesz a sejten belüli és kívüli anyagszállításban. Így a sejten kívüli és sejten belüli tér eltérő kálium és nátrium ionok koncentrációja biztosítja a egyes anyagok sejtmembránon át történő szállítását, az idegekben történő idegimpulzusok átadását. A mangán és kalcium ionok az enzimek alkotói, biztosítva azok aktivitását. A kalcium sók a csontokban és a fogszövetben rakódnak le, biztosítva azok szilárdságát. A fluor a fogzománc, a vas a hemoglobin, a jód a pajzsmirigy, a klór a vérplazma és a gyomornedv savas közegét kialakító klorid-sav alkotója. A kén és a cink a hasnyálmirigy, a bróm a hipofízis hormonjának, kobalt és réz a vérképződés folyamataihoz szükséges.

A sóhiány miatt a szervezetben megbomlanak a normális életfolyamatok. Így a kalcium hiány miatt megbomlik a csontváz, a fogak kialakulása, csökken a véralvadás, romlik a szív- és vázizmok munkája (pontosabban görcsök alakulnak ki). A kalcium hiány fogszuvasodáshoz vezet. Az elégtelen foszfor mennyiség negatívan hat a csontozat kialakulására. Az ivóvízben lévő jódhiány miatt megbomlik a pajzsmirigy működése.

Az ételadalékok – természetes, természetazonos vagy mesterségesen szintetizált anyagok, amelyeket a táplálékokhoz adagolnak azok szavatossági idejének meghosszabbítása (konzerválók), színük és ízük fokozása (hogy megőrizzék és javítsák ízüket) állagukat és külsejüket stb javítása miatt. Egyeseket az emberek már századok óta használják, mint például az ételek tartósítására az ecetet és a sót (a szalonna, a hús és a halak sózására). A XX. század második felében sok más természetes és mesterséges adalékot kezdtek használni. Számuk évente nő, ezért az Európai Unióban ezen adalékok használatának szabályozására és a fogyasztók tájékoztatása miatt minden adalék számára elfogadnak egy egyedi E- számot. A veszélyesség minősítése és ezen adalékok Európai szervekkel történő jóváhagyása az élelmiszerek biztonsága miatt kötelező.

Jó tudni

Az ételadalékok rendszerezése: E100-E182 – színezékek, amelyek fokozzák vagy helyreállítják a termék színét. E200 – E299 – konzerválók, növelik a termékek eltarthatóságát, a baktériumok és gombák elleni védelem által, E300 – 399 – antioxidánsok, védik a termékeket az oxidációtól, E400-499 stabilizálók(magyarul állományjavítók), megőrzik

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

a termékek állagát, E500–E599 – emulgálószerek, egynemű keveréket alkotnak, E600–E699 – íz- és aromafokozók, E700–E800 – tartalék indexek, E900–E999 – megelőzik vagy csökkentik a habképződést, kellemes külalakot adnak a termékeknek.

A fenti adalékokról bebizonyosodott, hogy kárt okozhatnak a szervezetnek. Ezért érdemes elkerülni azokat a termékeket, amelyek sok mesterséges adalékot tartalmaznak, és előnyben kell részesíteni a hagyományosan készülteket.

A mérgező anyagok semlegesítése az ember szervezetében. ***Mérgező anyag*** – bármely kémiai anyag(természetes vagy mesterséges eredetű), amely ártalmas az emberi szervezetre. Hatásuk az emberi szervezetre lehet helyi vagy általános, de a károsodás tünetei rögtön vagy bizonyos idő múlva jelentkeznek (néhány hét, hónap,év).

Azokat a mérgező anyagokat, amelyeket sejtek vagy szervezetek választanak ki, *toxinoknak* nevezzük.

A toxikus anyagok emberi szervezetbe történő bejutásának 3 útja van:a légutak, a bőr és az emésztőrendszer. Ezen kívül a köztes és teljes anyagcsere során különböző köztes termék keletkezik, amely szintén negatívan hat az ember szervezetére. A toxikus anyagok hatására a szervezet válasza az ***intoxikáció*** vagy ***toxikus hatás***, amely különböző szinteken nyilvánulhat meg – molekuláris, sejt, szöveti és szervezetin. Minden toxikus anyagnak van egy olyan bizonyos koncentrációja – ***toxikus dózis*** (de inkább határérték), amelynek elérése kiváltja a toxikus hatást.

A toxinok alapvető többsége zsírban oldódó molekula. Ahogyan a vízben oldódó anyagok a kiválasztó rendszeren (a vizelettel) keresztül kiürülhetnek a szervezetből, úgy a zsírban oldódók könnyen képesek kölcsönhatásba lépni a sejtmembrán lipidjeivel és bejutni a sejtbe. Ott ezek folyamatosan felhalmozódnak, elérik toxikus határértéküket és kifejtik toxikus hatásukat.

Az idegen eredetű toxikus anyagok különböző úton jutnak a szervezetbe, a kémiai és biokémiai átalakulások láncolatán(pontosabban a zsírba oldódó toxinok vízben oldódóakká alakulnak át) esnek át és köztes termékek formájában ürülnek ki. Azt a biokémiai folyamatot, amelynek során a toxinok enzimek hatására átalakulnak a szervezetben ***detoxikációnak*** nevezzük. E folyamat jelentősége a toxikus anyagoknak a szervezet számára olyan előnyös formába történő átalakulása, amelyben kiürülhet. A detoxikációban a kofaktorok láncolata is részt vesz, amelyek a toxinokkal kölcsönhatásba lépve kiürülnek a szervezetből.

A vesék (75 %), a tüdő, a verejtékmirigyek, a gyomor-bél traktus megszabadítják a szervezetet, az anyagcsere felhasználhatatlan termékeitől, az idegen eredetű toxikus anyagoktól, a fölös víztől és sóktól, a szerves anyagoktól. A szervezetben a detoxikáció közel 25 %-a a belek nyálkahártyáján történik. A tüdő szén-dioxidot, vízgőzt, bizonyos illó anyagokat: étergőzt, alkoholt, választ ki. A nyál-, a gyomor- és a belek mirigyei képesek kiválasztani a szervezetbe jutó nehézfémeket, gyógyszeralapanyagokat, idegen eredetű szerves anyagokat. A belekből, a gyomorból, lépből és a hasnyálmirigyből kiáramló összes vér a májon megy keresztül, ahol a csillag alakú, fagocitózisra képes sejtek az emésztés során keletkező káros anyagok 95 %-át közömbösítik.

Kulcsszavak és fogalmak

az anyagcsere felbomlása, ételadalékok, toxikus anyagok, detoxikáció.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen következményei lehetnek a szervezet számára a fehérjehiánynak? 2. Milyen kapcsolat van a fehérjék, a zsírok és a szénhidrátok anyagcseréje között az emberi szervezetben? 3. Mely ételadalékok a legveszélyesebbek az emberi szervezet számára? 4. Miben nyilvánul meg a toxikus anyagok negatív hatása az metabolizmusra?

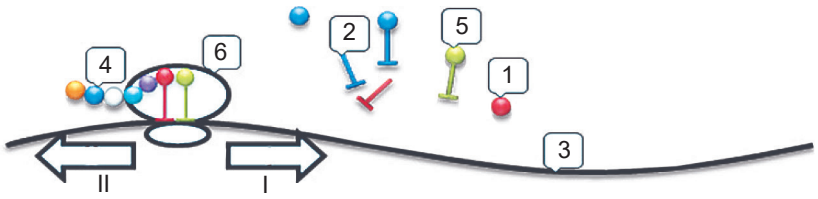
Gondolkodjatok el rajta! Határozzátok meg a használatban lévő ételadalékok előnyeit és hátrányait.

1. SZÁMÚ GYAKORLATI MUNKA

ÁLLÍTSÁTOK ÖSSZE A SZÉNHIDRÁTOK, A LIPIDEK ÉS A FEHÉRJÉK EMBERI SZERVEZETBEN TÖRTÉNŐ ÁTALAKULÁSÁNAK SÉMÁJÁT

Cél: berögzíteni „Az anyagcsere és energiaátalakulás” című témakör elsajátítása során tanultakat. Megtanulni a szénhidrátok, a lipidek és a fehérjék anyagcseréje sémájának összeállítását.

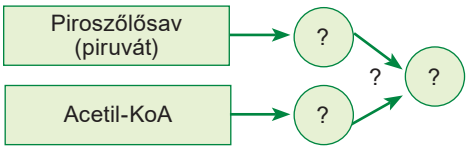
1. Idézzétek fel, hogy a polipeptidek, a poliszacharidok és zsírok „építőanyagául” szolgáló szénhidrátok, a fehérjék és a lipidek milyen formában jutnak be az ember szervezetébe. Vizsgáljátok meg a fehérjeszintézis ábráját (1. ábra). Rajzoljátok át füzetekbe.



1. ábra

2. Az ábrán lévő arab számok helyett írjátok be a felsorolásban szereplő anyagok és képződmények nevét (fordítsatok figyelmet arra, hogy a felsorolás fölös anyagokat is tartalmaz): mRNS, tRNS, DNS,riboszóma, mitokondrium, kloroplasztisz, szabad glükóz, kötött glükóz, szabad aminosav, ”aktivált” aminosav, polipeptid lánc, poliszacharid. Határozzátok meg a képződmény mozgásának irányát! 6. A helyes irány római I-el vagy II-el van jelölve?

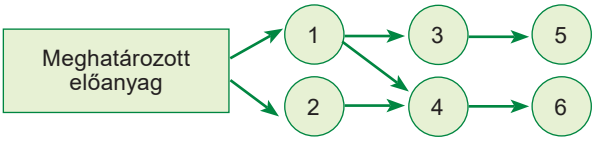
3. Nézzétek meg a 2. ábrát. Állítsátok össze a zsírok szintézisének sémáját, figyelembe véve azt, hogy glicerin elő anyaga, lehet piroszőlősav, a zsírsavaké pedig acetil KoA. A kérdőjelek „?” helyére írjátok be a vegyületek és a folyamat nevét.



2. ábra

4. Gondolkodjatok el, mi lehet a monoszacharidok szintézisének elő anyaga az ember szervezetében?

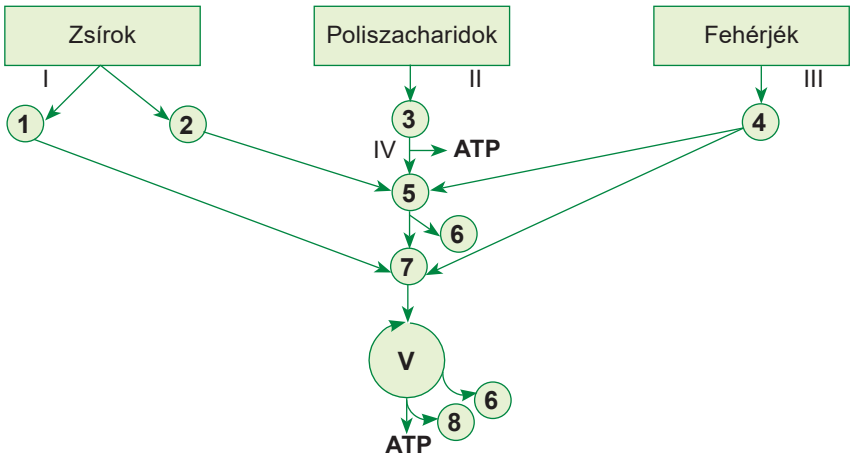
5. A 3. ábrán látható sémát felhasználva állítsátok össze a poliszacharidok (mutassatok rá az általatok meghatározott elő anyagra) szintézisének sémáját. Az arab számok helyett az ábrára írjátok fel a jegyzékben szereplő anyagok nevét(fordítsatok figyelmet arra,hogy a jegyzékben fölös anyagok lehetnek ill. a hasonló elnevezésű anyagok különböző számokkal lehetnek jelölve): glicerol? glicerin, piruvát? piroszőlősav, monoszacharid, azonos monoszacharidból származó oligoszacharid, különböző monomerekből származó oligoszacharid, azonos monomerekből származó poliszacharid, különböző monomerekből származó poliszacharid.



3. ábra

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

6. Vizsgáljátok meg a 4. ábrán a zsírok, a poliszacharidok és a fehérjék katabolizmusának sémáját. Állítsatok össze sajátot!



4. ábra

7. A sémán lévő arab számok helyett írjátok be a felsorolásban szereplő anyagok és képződmények nevét (fordítsatok figyelmet arra, hogy a felsorolás fölös anyagokat is tartalmaz): aminosavak, acetilKoA, víz, széndioxid, glicerol, zsírsavak, monoszacharidok, nukleotidok, oligopeptidek, piruát, karbamid, foszfolipidek.

8. A római számok helyett a sémába írjátok be a felsorolásból a folyamatok nevét(fordítsatok figyelmet arra,hogy egy és ugyanaz a folyamat különböző számokkal lehet jelölve): glikolízis, emésztés, Crebs-ciklus. Jelöljétek meg, mely folyamatok játszódnak a sejten kívül, melyek a citoplazmában és melyek a mitokondriumban?

9. Elemezzétek az emberi szervezetben zajló anabolizmus és katabolizmus reakcióinak általatok szerkesztett sémáját és vonjatok le következtetést a fehérjék, zsírok és szénhidrátok anyagcseréjének kölcsönös kapcsolatáról.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Az „Anyagcsere és energia átalakulás” című témakör lényege

Az ember szervezete nyílt rendszer, amely az anyagok és az energia állandó bejutását igényli, s amelyeket azok kémiai kötései tartalmaznak. Szervezetünkben állandóan az anyagcsere – metabolizmus - a folyamatainak két típusa zajlik. Ezek a plasztikus anyagcsere (az asszimiláció vagy anabolizmus) reakciói, amelyek eredményeképpen a szervezet számára szükséges anyagok szintetizálódnak. Egyesek közülük építőanyagul, mások, mint energiatárolók vagy mint biológiailag aktív anyagok (enzimek, hormonok, antitestek stb.) szolgálnak. E folyamatok energia felhasználást igényelnek, amely az energiacsere folyamatai következtében szabadul fel(ezeket még a disszimiláció folyamatainak vagy katabolizmusnak nevezik).

Az asszimiláció és a disszimiláció folyamatainak fő része a sejtekben zajlik. Ezeket különböző sejtstruktúrák és megfelelő enzimek biztosítják. A plazmamembrán biztosítja az anyagok sejtbe való be-vagy akár kijutását. A fehérjék bioszintézisének folyamatait a riboszómák biztosítják. Az energiacsere folyamatait főleg a mitokondriumok, amelyek részvételével zajlik az energiacsere aerob szakasza, és a lizoszómák (hidrolizáló enzimeket tartalmaznak, amelyek részvételével az összetett anyagok egyszerűbbekre bomlanak fel) biztosítják.

Az emberi szervezetben zajló folyamatok neurohormonális szabályozását elsősorban az ideg- és hormonális rendszer (hormonok,neurohormonok), valamint a biológiai anyagok – vitaminok – végzik.

Az egészségmegőrzés egyik módja a racionális táplálkozás, amikor a szervezetbe a normális életfolyamok biztosítására szolgáló különböző tápanyagok a szükséges mennyiségben és arányban jutnak be. Az elégtelen táplálkozás, vagy akár a túlzott, a szervezet sok szervének és élettani rendszerének megbetegedését okozó betegségek kifejlődéséhez vezet. Az emberi szervezet normális működése ugyancsak függ a vízháztartás fenntartásától – a bejutott és az elhasznált víz közötti bizonyos aránytól. Fontos az ember egészsége szempontjából az ivóvíz minősége is.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

3. TÉMA. ÖRÖKLŐDÉS ÉS VÁLTOZÉKONYSÁG

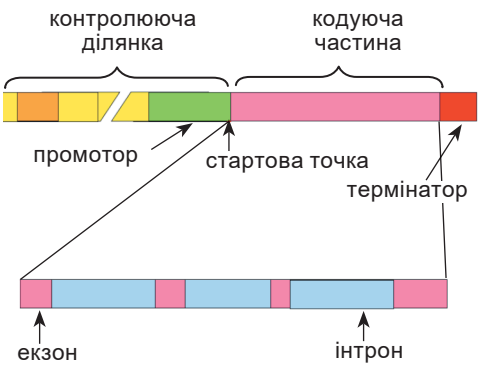
A témán belül megismerkedtek:

- az eukarióta sejtek örökítő anyagának szerveződésével és az örökletes információ megvalósításának folyamatával;
- az emberi genom szerveződésének sajátosságaival és vizsgálatának korszerű molekuláris-genetikai módszereivel;
- az ember kariotípusának sajátosságaival;
- az ember örökletes betegségeivel és genetikai hibáival; az orvosi genetika jelenlegi feladatival;
- az örökletes betegségek gyógyításának és megelőzésének módszereivel.

27. §. AZ EUKARIÓTA SEJTEK ÖRÖKÍTŐ ANYAGÁNAK SZERVEZŐDÉSE

Emlékezzetek, milyen a nukleinsavak és a kromoszómák felépítése és szerepe? Mik az autoszómák, nemi kromoszómák (heterokromoszómák)? Milyen a felépítése, és mi a szerepe a mitokondriumoknak és a kloroplasztiszoknak? Mi a transzkripció és transzláció? Hogyan megy végbe a sejt mitotikus és meiotikus osztódása?

A gén és a genom általános meghatározása. Az örökletes információ, mely biztosítja a sejt működését és az egész szervezet fejlődését, a DNS nukleotid-sorrendjében van kódolva. Az öröklődés szerkezeti és működési egysége a gén-, ami egy meghatározott nukleotidsorrendből álló DNS-szakasz, mely a megfelelő RNS-molekula szintéziséhez szükséges. Szerkezetében a kódoló szakaszokon kívül szabályozó egységeket is tartalmaz: promótert és terminátort (27.1. ábra).



27.1. ábra. Az eukarióták génjének „mozaikos” felépítése

A *promóter* – a DNS nukleotid-sorrendje, mely a kódoló szakasz előtt helyezkedik el. Szabályozza az RNS-szintézist (transzkripciót), a folyamat kezdetét és a transzkripció start helyét határozza meg. Egyes géneknek több promótere is van.

A terminátor – nukleotidsorrend, mely a transzkripció folyamatának befejezését jelzi.

Attól függően, mi a szerepe az RNS-molekuláknak a sejtben, az őket, kódoló géneket felosztjuk *fehérjét kódoló* gé-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

nekre (a szintetizált mRNS információt továbbít a fehérjemolekulák szintéziséhez) és *génekre, melyek egyéb RNS-t kódolnak* (például: tRNS, rRNS).

Az örökítő anyag jelentős része a sejtmagban található, hosszú DNS-fonalak formájában, melyek fehérjemolekulákkal kapcsolódva kromoszómákat képeznek. A gének ezen DNS-molekulák szakaszai. Minden gén meghatározott helyen található a kromoszómán belül, ez a hely – *a lókusz*.

A gének között olyan szakaszok találhatók, melyek nem kódolnak fehérje aminosav-sorrendet, illetve RNS-t, – ez a ***gének közötti DNS***.

***Genom* – az adott szervezet sejtjeiben található DNS kódoló és nem kódoló szakaszainak összessége** (vagy RNS a viroidoknál és RNS-vírusoknál).

***Genotípus* – a szervezet génjeinek összessége.** E kifejezést használjuk az allélok különböző kombinációinak kifejezésére is.

Az eukarióták genomjának sajátossága a nagymennyiségű DNS-molekula, melyek jelentős része nemkódoló nukleotidsorrendet tartalmaz (például az embernél a DNS-nek kevesebb, mint 2 %-át képezik a kódoló szakaszok).

A DNS, mely nem hordoz információt a fehérjék szerkezetéről, vagy RNS-ről, nem felesleges-, vagy „szemét-DNS”. A nemkódoló szakaszok szabályozzák a gének munkáját, szerepük van a DNS-megkettőződés folyamatában, a kromoszómák szétválásában az utódsejtekbe, biztosítják a kromoszómák egységét és önállóságát.

Az eukarióta gének szerkezeti sajátosságai. Az eukarióta gének mozaikos szerkezetűek: a kódoló szakaszok – exonok – nemkódoló szakaszokkal – intronokkal vannak szétválasztva (27.1. ábra). Mint tudjuk, a gén kódoló szakaszainak folyamatossága az RNS érésekor, a **splicing** során alakul ki, amikor is a nemkódoló szakaszok (intronok) kivágódnak, ezután a kódoló szakaszok (exonok) összeilleszt̋ődnek.

Az eukariótáknál a promóter és terminátor szakaszokon kívül, nagyobb távolságokra a génektől (néhány száz, vagy ezer nukleotidpár távolságra) szabályozó szakaszok helyezkedhetnek el, melyek erősíthetik, vagy gyengíthetik a génaktivitást.

Ismétlődő sorrendek az eukarióták genomjában. Az eukarióták genomjában sok ismétlődő nukleotidsorrend (több mint a fele) található - genomismétlődések. Ezekhez sorolják a pszeudogéneket, a tandem ismétlődéseket és a mobilis genetikai elemeket (úgynevezett ugráló gének).

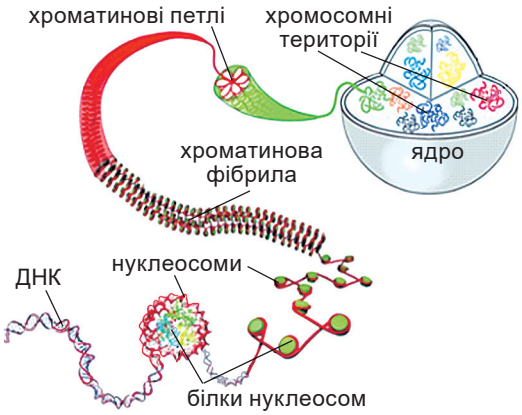
Pszeudogéneknek nevezzük a gének nem működő másolatait. Ezek az eredeti gén olyan mutációi következtében jönnek létre, melyek megakadályozzák a génműködést.

A ***tandem ismétlődésekhez*** olyan rövid nukleotidsorrendek tartoznak (számok egytől több tíz nukleotidpárig terjed), melyek másolatai egymás után helyezkednek el.

Mobilis genetikai elemek (MGE) – DNS nukleotidsorrendek, melyek képesek változtatni helyüket és/vagy másolatuk mennyiségét a

27.2. ábra. **Barbara McClintock** (1902–1992) amerikai citogenetikus

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



27.3. ábra. A DNS szerveződési szintjei a sejtmagban, az interfázis szakaszában: a sejtmagban minden kromoszóma meghatározott helyet foglal el

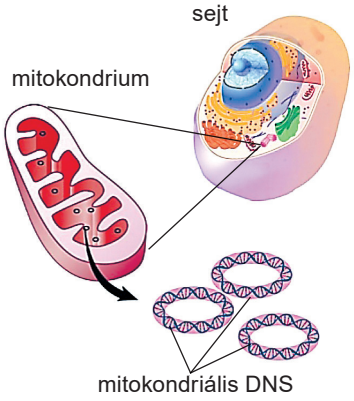
genomban. Ezek az eukarióta genomban 30-tól 50 %-ig találhatók. A mobilis genetikai elemeket 1948-ban fedezte fel Barbara McClintock amerikai tudósnő (27.2. ábra), és ezért a felfedezésért 1983-ban fiziológiai és orvostudományi Nobel-díjban részesült.

Az örökítőanyag szerveződése a sejt sejtmagjában. A DNS-molekulák a sejtmagban fehérjékhez kapcsolódnak. Az ilyen fehérje-nukleinsav komplexumot ***kromatin***-nak nevezzük. A kromatin-fehérjéknek strukturális szerepük van (a DNS-t tömörítik, a centromérák és telomerek szerkezetét biztosítják), ezen kívül részt vesznek a génszabályozásban is. A kromatinok fő fehérjéi a hisztonok – ezek kisebb fehérjemolekulák, melyek részt vesznek a kromatin szerkezeti egységei – a ***nukleoszómák*** kialakításában. Interfázisban a sejtmagban (27.3. ábra) a kromatin több szerkezeti szintjét különböztethetjük meg. A *nukleoszóma szintje* – nyolc hisztonfehérje magot képez, mely körül spirálisan felcsavarodik a DNS-molekula. Így jön létre a kromatin nukleoszóma füzérszerkezete. A nukleoszómák egymással kölcsönhatva *kromatinszállá* tömörülnek. A sejtmag fehérjéihez kötődve ez hurokszerkezetet képez, mely méretét tekintve a DNS 20–200 ezer nukleotidpárját foglalja magában.

A kromoszómarészeken, ahol aktív génexpresszió zajlik, a kromatin letekeredett állapotban van. Az ilyen kromatint ***eukromatin***-nak nevezzük. A feltekeredett kromatint a genom nem aktív részein ***heterokromatin***-nak nevezzük. A kromoszóma ugyanazon lókuszai különböző sejtekben, vagy akár ugyanazon sejtben periodikusan váltakozva lehetnek eukromatin és heterokromatin állapotban. Ez attól függ, a sejt mely génjeit kell „bekapcsolni” vagy „kikapcsolni” a fejlődés adott szakaszában (ez egyik formája a génszabályozás mechanizmusának). Vannak olyan kromoszómarészek, melyek folyamatosan feltekeredett állapotban vannak, ezek a centroméra és a teloméra közeli régiókban helyezkednek el.

***Génexpresszió* – az örökletes információ** (a nukleotidsorrend) **felhasználása fehérjeszintézis, vagy a különböző típusú RNS-ek szintézise során.**

A kromoszóma szerkezetében egy DNS-molekulát tartalmaz. Replikáció során a kromoszóma megkettőződik, és két, egymással teljesen azonos testvérkromatid-szálból áll. A két kromatid, bár két külön kromoszóma, az egyszerűség kedvéért a testvérkromatida-komplexumot mégis egy kromoszómának nevezzük.



27.4. ábra. Mitokondriális DNS – kisméretű, többnyire gyűrű alakú. Egy mitokondriumban több száz mitokondriális DNS-molekula másolat is lehet.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A mitokondriumok és kloroplasztiszok genomja. A mitokondriális genom a legtöbb eukarióta szervezetnél gyűrű formájú, két láncból álló DNS-molekula (27.4. ábra). Az eukarióták mitokondriumainak génjei kódolják a mitokondriális rRNS-t, teljes készletben, vagy részben kódolják a saját tRNS-t, továbbá fehérjéket, melyek az ATP-szintézisben vesznek részt. A **kloroplasztiszok genomja** – szintén két nukleotidláncból álló gyűrű alakú DNS-molekula. A kloroplasztisz DNS-e tRNS-t, rRNS-t kódol, továbbá a riboszómák kis- és nagy alegységeinek fehérjéit, transzlációt szabályozó fehérjéket, a fotorendszerek és az elektronszállító rendszerek fehérjéit.

Azok a folyamatok, melyek a mitokondriumokban és a kloroplasztiszokban zajlanak: replikáció, transzkripció és részben a transzláció, - a sejtmag génjeinek ellenőrzése alatt állnak. A mitokondriumok és plasztiszok génjei szerepet játszanak az eukarióták fenotípusának kialakulásában. Az ilyen öröklődést ***sejtmagon kívüli, vagy citoplazmás öröklődésnek*** nevezzük. (*Feladat:* az előző ismereteket felhasználva hozzatok példákat citoplazmás öröklődésre!)

Kulcsszavak és fogalmak

Genom, genotípus, promóter, terminátor, mobilis genetikai elemek, nukleoszóma, kromatin, génexpresszió.

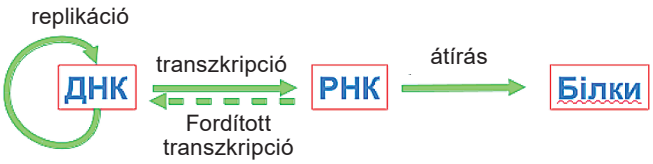
Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Melyek az eukarióta gén szerkezetének sajátosságai? 2. Mi a promóter és a terminátor? Mi a szerepük? 3. Mi az eukarióta kromoszóma szerkezetének sajátossága? 4. Mivel magyarázható, hogy az eukarióta genom nagy részét nem kódoló nukleotidsorrend alkotja? 5. Hogyan szerveződik az örökletes információ a sejtmagban?

Gondolkodjatok el rajta! Miben hasonlít, és miben különbözik egyrészt a mitokondriumok és kloroplasztiszok genomja, másrészt a prokarióták genomja.

28. §. AZ ÖRÖKLETES INFORMÁCIÓ KIFEJEZŐDÉSE AZ EUKARIÓTA SEJTEKBEN

Emlékezzetek! Melyek a polinukleotidlánc szintézisének folyamatai, mi a transzkripció, transzláció, a komplementaritás szabálya, a promóter, milyen az eukarióta gének mozaikos szerkezete? Milyen a riboszómák szerkezete és mi a szerepük? Melyek a genetikai kód sajátosságai?

1958-ban Francis Crick, a Nobel-díjas angol molekuláris biológus fogalmazta meg a molekuláris biológia centrális dogmáját, mely vázlatosan szemlélteti az örökletes információ tárolásának, átadásának és kifejeződésének folyamatát, ami minden élő szervezetre jellemző (28.1. ábra).



28.1. ábra. A molekuláris biológia centrális dogmáját szemléltető séma

Transzkripció az eukariótáknál, vagyis az RNS-szintézis, az örökletes információ kifejeződésének első szakasza. A folyamat során RNS-molekula jön létre, ami az egyik DNS-szál másolata.

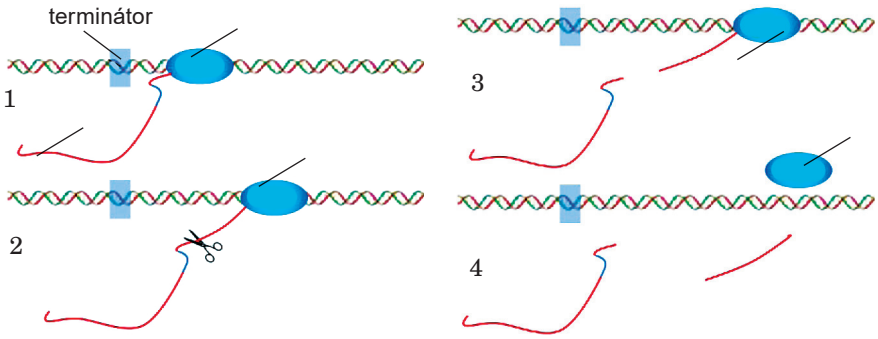
Eukariótáknál a transzkripciót három RNS-polimeráz végzi, melyek felismerik promóterüket és különböző géneket írnak át.

A transzkripciót három szakaszra oszthatjuk: *iniciáció* (kezdés), *elongáció* (átírás) és *termináció* (befejezés). Ahhoz, hogy a transzkripció elkezdődhessen, az

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

RNS-polimerázoknak bizonyos fehérjékre van szükségük. Ezek felismerik a meghatározott promóterek nukleotidsorrendjét, a DNS-hez kapcsolódnak és segítik az RNS-polimerázok kapcsolódását is.

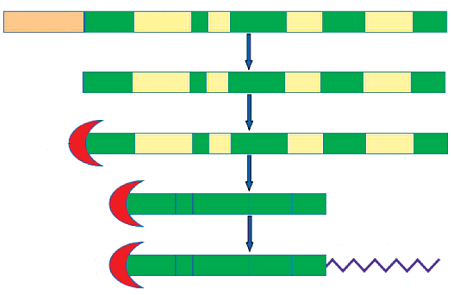
Az elongáció során az RNS-polimeráz tovahalad a DNS-molekulán, és a komplementaritás elve alapján biztosítja az RNS-molekula szintézisét. A transzkripció terminációja, akárcsak az iniciáció, meghatározott DNS-szakaszon történik (terminátorok), melyek bizonyos távolságra helyezkednek el a gén kódoló szakaszaitól. A fehérjekódoló gének transzkripciója során, a terminátor szakasz elhagyása után az RNS-polimeráz folytatja a transzkripciót. Ezzel egyidőben speciális fehérjék feldarabolják az RNS-t, a képződött RNS-molekula (pre-RNS) leválik az RNS-polimerázról, és további folyamatokban játszik szerepet (28.2. ábra).



28.2. ábra A transzkripció terminációját ábrázoló séma. A terminátor elhagyása után (1) specifikus enzimek feldarabolják az RNS-t (2). Az RNS-polimeráz egy ideig folytatja az RNS-szintézist (3), majd leválik a templát (minta, vagy mátrix) szálról (4).

Az RNS érési folyamata. A pre-RNS molekula, amely a transzkripció során szintetizálódott, még nem működőképes. Működőképessé válásához, egy érési folyamaton – *processing*-en kell átesnie. Az RNS érési folyamatát az mRNS példáján szemléltetjük. Ahhoz, hogy a pre-mRNS később mRNS-sé váljon, néhány módosulás szükséges.

Az mRNS érési (processing) folyamatának három szakaszát különböztetjük meg: a pre-mRNS molekula 5′-végének modifikációja (*capping*), az intronok eltávolítása és az exonok egyesítése (*splicing*), a 3′-vég modifikációja poli-A (adenin) farok hozzákapcsolása révén. (Keressétek meg ezeket a szakaszokat a 28.3. ábrán!) Az 5′- és a 3′- végek meghatározzák a nukleinsav molekulák térbeli orientációját. Ezt a pentózmolekulát alkotó szénatomok elhelyezkedése határozza meg – a ribóz – vagy dezoxiribózban (*emlékezhettek*, öt szénatomról van szó, melyek sorrendben számozva vannak).



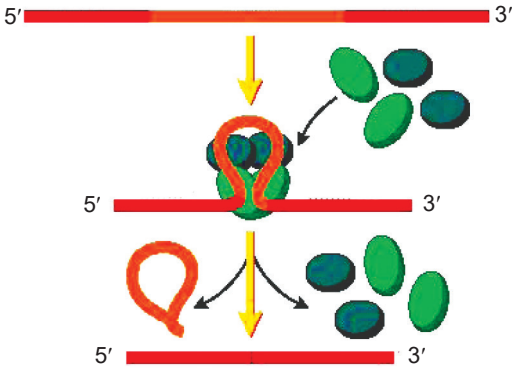
28.3. ábra. Az mRNS érés fő szakaszai

A **capping** során az újonnan készült pre-mRNS 5′-végére módosult nukleotid kapcsolódik. A létrejött szerkezetet *cap*-nek nevezzük (angolul *cap*-sapkát jelent). Ez megvédi az mRNS-t azoktól az enzimektől, melyek a foszfodiészter kötéseket bontják, az 5′-végtől kezdve egyenként eltávolítva a nukleotidokat, szerepet játszik a mRNS citoplazmába való

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

szállításában, és fontos feladata van a fehérjeszintézis kezdeti szakaszában. A capping, a transzkripció kezdetét követően, speciális enzimek révén valósul meg.

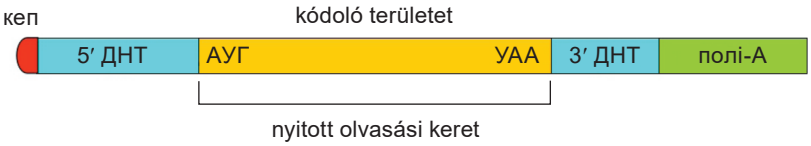
A splicing folyamatában speciális fehérje-komplexumok és kisméretű sejtmag RNS-ek (ksRNS) vesznek részt, melyek a pre-mRNS-sel úgynevezett ***spliceoszómát*** képeznek (28.4. ábra). A spliceoszómák katalitikus aktivitása nem a fehérjéktől, hanem az RNS-molekuláktól függ, melyek enzimként hatnak (ribozimek).



28.4. ábra. A spliceoszóma szerepe az intronok eltávolításában és az exonok egyesítésében. A rajzon csak a kis sejtmag-RNS-ek (ksRNS) vannak ábrázolva

A legtöbb eukarióta mRNS 3′-végén poli-A farok található, ami közel 250 adenil-nukleotidot tartalmaz. Ezt a modifikációt ***poliadenilációnak*** nevezik. Az adenil-nukleotid poli-A farok, védi az mRNS-t a lebontástól (az enzimektől, melyek a 3′-végtől egyesével leválasztják a nukleotidokat), és fontos szerepe van a transzláció kezdeti szakaszában.

A pre-mRNS érésének valamennyi szakasza a sejtmagban megy végbe. Ezen érési szakaszok után vehet részt az mRNS a későbbiekben a fehérjeszintézis folyamatában (28.5. ábra).



28.5. ábra. Az érett mRNS-molekula sematikus ábrázolása. A nyitott leolvasási keret – ez a nukelotid-tripletek sorrendje a mRNS-ben (a start-kodontól (AUG) a stop kodonig), melyek fehérjét kódolnak. NT (olyan szakaszok, melyek nem vesznek részt a transzláció folyamatában) – mRNS szakaszok, a nyitott olvasási keret mindkét oldalán; fehérjét nem kódolnak.

Jó tudni

Nemcsak az mRNS-molekulák esnek át egy érési folyamaton, hanem a tRNS és rRNS molekulák is. A sejtekben először hosszú elő-molekula tRNS (pre-tRNS) és rRNS (pre-rRNS) molekulák szintetizálódnak, melyek később enzimek által feldarabolódnak működő molekula-egységekre.

Mint tudjátok, a génexpresszió befejező szakasza – a transzláció – a fehérjemolekula szintézise. Ez három szakaszra osztható: iniciáció (a riboszóma a kezdő tRNS-sel és mRNS-sel kapcsolódik), elongáció (az aminosavak kapcsolódása a folyamatosan növekvő polipeptidlánchoz) és termináció (a transzkripció befejezése és a polipeptidlánc leválása). Minden szakaszban „segítő” fehérjekészlet biztosítja a folyamatokat – ezek a transzlációs faktorok.

Az iniciációs szakaszban a riboszóma és a kezdő tRNS felismerik az mRNS start-kodonját (AUG). Érthető, hogy bármely eukarióta mRNS nagy mennyiség-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

ben tartalmaz AUG tripletet, de ezekből csupán egy a kezdő. A start-kodon felismerését sajátos mRNS „szkennelés” előzi meg: a riboszóma kis alegysége végighalad az mRNS-en a 3’-vég irányában, amíg meg nem találja a stop-kodont.

Kulcsszavak és fogalmak

RNS processing, poliadeniláció.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mi az RNS-polimeráz szerepe? 2.Hogyan megy végbe a transzkripció terminációja eukariótáknál? 3. Az mRNS érésének milyen szakaszit ismeritek? 4. Hogyan történik a start-kodon felismerése eukariótáknál a transzláció során?

Gondolkodjatok el rajta! Milyen szerepük lehet azoknak a viszonylag nagy szakaszoknak, melyek nem vesznek részt a transzkripció folyamatában az érett mRNS 3’- és 5’-végéin (nézd a 28.5. ábrát)?

29. §. A GÉNEXPRESSZIÓ SZABÁLYOZÁSA EUKARIÓTÁKNÁL

Emlékezzetek az eukarióták génjeinek és genomjának felépítésére, az örökletes információ kifejeződésének szakaszaira! Mi a kromatin és milyen állapotokban lehet? Mi az RNS-polimeráz szerepe? Milyen a hormonok hatása a szervezetre?

A gének aktivitása az eukarióta sejtekben. Az eukarióta szervezetek sejtjeiben a strukturális (fehérjekódoló) gének száma több tízezer is lehet. Érthető, hogy az összes gén működésére egy időben nincs szükség, mivel a sejt feleslegesen szintetizálna enzimeket olyan anyagok előállításához, melyek kellő mennyiségben vannak jelen a sejtben. Hogy takarékoskodjon energiájával, szerves és szervetlen anyagaival, a sejt szabályozza génjeinek aktivitását, olyan módon, hogy adott időben csak *azon gének* termékei csakis *olyan mennyiségben* szintetizálódnak, amelyek a sejt megfelelő működéséhez szükségesek.

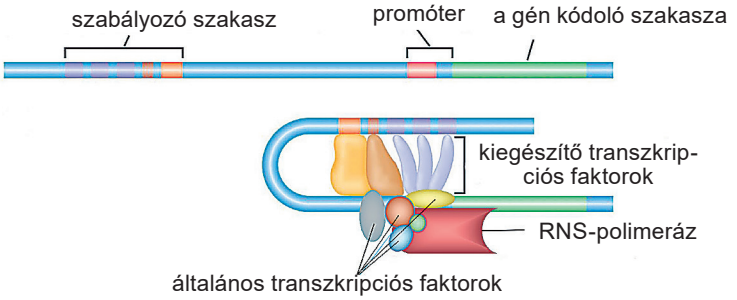
Eukarióta sejtekben a gének közel 15 %-a aktív. Többsejtű szervezeteknél különböző sejttípusokban különböző gének aktiválódnak: azok a gének, melyek az egyes sejtekben aktívak, más sejtekben inaktívak. Éppen a gének aktivitása határozza meg a sejt jellegzetességét és szerepét a szervezeten belül.

A génexpresszivitás az örökletes információ kifejeződésének több szakaszán is szabályozódik: a gén transzkripciójának szintjén, az mRNS érés, mRNS-molekula élettartalma, a transzláció és a végtermék működése és modifikációja szintjein is. Jelenleg legalaposabb ismeretekkel transzkripció szabályozásának folyamatáról rendelkezünk. Két fő szabályozási folyamat ismert: kiegészítő fehérjefaktorok a transzkripció során és a kromatin szerkezetváltozásai.

A *transzkripció faktorai (transzkripciós faktorok)* – olyan fehérjemolekulák, melyek szabályozzák a transzkripciót (az mRNS molekula szintézisét a DNS templát-szálon), azáltal, hogy a DNS molekula meghatározott szakaszaihoz kapcsolódnak. Aktiváló, vagy gátló (represszor) szerepüket önállóan, vagy más fehérjékkel közösen fejtik ki.

Génszabályozás fehérjefaktorok által. A transzkripció kiegészítő fehérjefaktorai – azon fehérjék nagy csoportja, melyek szabályozzák a génexpressziót, azáltal, hogy hozzákapcsolódnak a DNS-molekula rövid szabályozó szakaszaihoz

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



29.1. ábra. A transzkripciós faktorok felismerik a szabályozó elemeket és az RNS-polimerázzal kölcsönhatva erősítik, vagy csökkentik a génműködést.

(29.1. ábra). A kiegészítő transzkripciós faktorok felismerik a DNS szabályozó szakaszait, melyek a promóterhez közel, vagy a szabályozott géntől néhány ezer nukleotidnyi távolságra vannak. Aktiválhatják, vagy ellenkezőleg, csökkenthetik a génexpresszivitást. A transzkripció szabályozásának pontossága egyes gének esetében azáltal biztosított, hogy minden egyes specifikus transzkripciós faktor felismeri a saját DNS-sorrendjét.

Egy adott gén expressziója nem egy szabályozó fehérjétől függ, hanem fehérjekomplexumoktól, ezért meglehetősen nagy a kombinálódási lehetőség, mely elegendő a sejtben lévő összes gén transzkripciójának szabályozására az adott időben. Éppen ezért egy adott fehérje lehet aktivátor, vagy represszor is.

Jegyezzétek meg!

Azokat a géneket, melyek olyan fehérjéket kódolnak, amelyek más gének aktivitását szabályozzák, ***regulátor (szabályozó) géneknek*** nevezzük.

A sejtnek gyakran operatívan kell reagálnia a környezet változására (sejtosztódást kezdeni, megfelelő anyagokat szintetizálni), vagyis gyorsan beindítani a génműködést. Ehhez megfelelően nagyszámú szabályozófehérje áll rendelkezésére inaktivált állapotban. Ezek aktiválása a kívülről érkező specifikus jelzőmolekulák hatására történik. E külső jelek szerepét, melyek aktiválják a génexpressziót a sejtben, a hormonok töltik be.

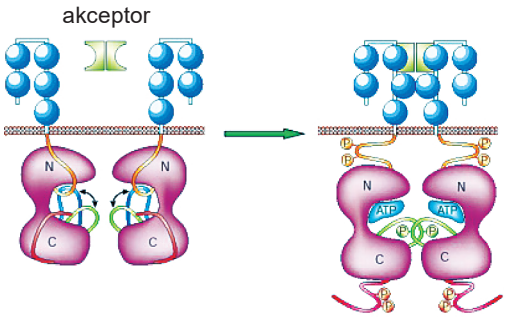
A meglévő szabályozófehérjék aktiválása gyakran úgy történik, hogy komplexumot képeznek a megfelelő akceptormolekulákkal, vagy pedig az aminosavak kémiai modifikációja váltja ki. Ennek következtében a fehérje megváltoztatja térszerkezetét, és inaktív állapotból aktív állapotba megy át (29.2. ábra).

A jelzőmolekulák összekapcsolódnak a receptorokkal a célsejtek membránjának felületén, és a sejtben reakciósorozatot indítanak el, mely biztosítja a jelzés továbbítását a membrántól a sejtmagig (29.3. ábra). Ilyen módon továbbítódnak a sejtnek azok a jelzések is, melyek mitotikus osztódásra késztetik.

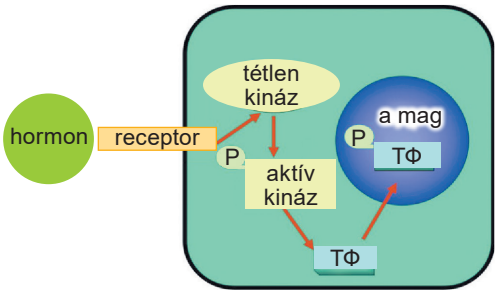
A kromatin csomagolt állapotának hatása az eukarióta gének transzkripciójára. Mint tudjátok, az RNS-szintézis a kromatin nem tömören csomagolt szakaszain történik. Az eukarióta gének aktiválása és inaktiválása olyan folyamatokkal kapcsolatos, melyek biztosítják a kromatin feltekeredését, illetve letekeredését. A kromatin tömörítésének változása meglehetősen összetett folyamat, és a kromatin hisztonfehérjéinek, valamint a DNS modifikációival kapcsolatos.

A nem aktív kromatin hisztonjai metiláltak, aktív formában pedig acetiláltak. A DNS modifikáció érinti az aminosavakat, a citozin metilációját, melyek meghatározott helyet foglalnak el a gének szabályozó régióiban (29.4. ábra).

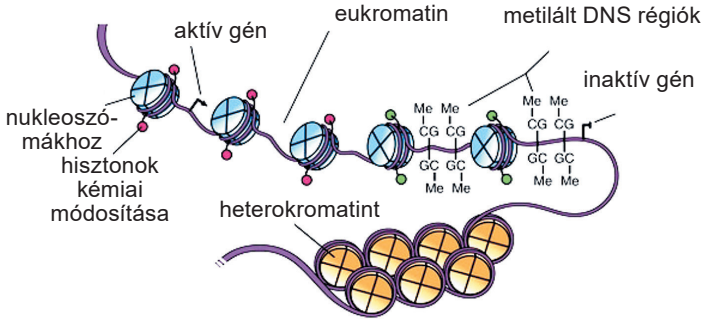
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



29.2. ábra. A receptor aktiválása az akceptor-molekulához kötődés során



29.3. ábra. A szteroid- és thyreoidea-hormonok által szabályozott génaktivitás sémája: a hormon átjut a sejtmembránon (a), a sejten belüli receptorhoz kötődik (b), mely a sejtmagba szállítódik, ahol a megfelelő célgéneket (c) aktiválja



29.4. ábra. A hisztonok és a DNS kémiai modifikációja (pirossal jelölve az acetilcsoport (ecetsavmaradék), zölddel a metilcsoportok) a transzkripció szempontjából aktív és inaktív kromatinoknál

***Metiláció* – metilcsoport (-CH3) kapcsolódása hidrogénatom (esetleg fém-, vagy halogén) helyett szerves molekulában. Acetiláció – acetilcsoport (-CH3CO, ecetsavmaradék) kapcsolódása szerves molekulákhoz hidrogénatom helyett**

A génexpresszió aktiválása során a transzkripciós faktorok kölcsönhatnak az enzimekkel: egyesek a hisztonok demetilációját (metilációval ellentétes folyamat) végzik, mások - az acetilációjukat, amely a tömör kromatin kibontását eredményezi. Az inaktiválás során azok az enzimek működnek, amelyek a hisztonok deacetilációját (acetilációval ellentétes folyamat) és metilációját végzik (egyes esetekben DNS-metilációt). A hisztonok metilcsoportja jelzésként szolgál azon fehérjék számára, amelyek biztosítják a kromatin tömörítését (átmenet heterokromatin állapotba). Esetenként ez visszafordíthatatlan folyamat, és a gén véglegesen elveszíti aktivitását.

Génexpresszió szabályozása az mRNS érése során. A felsorolt folyamatokon kívül a transzkripció szabályozásában az eukariótáknál olyan folyamatok is szerepet játszanak, amelyek szabályozzák a génexpressziót az mRNS alternatív érése által.

***Az mRNS alternatív érése* – olyan formája az mRNS érésének, amikor a gén egy sorrendjéből különböző (bár hasonló) mRNS sorrend keletkezik.** Ez kétféleképpen valósulhat meg: a pre-mRNS alternatív splicingje és az mRNS újra szerkesztése által. **Alternatív splicing** esetén egyes exonok ugyanúgy eltávolításra kerülnek, mint az intronok. Ennek eredményeként több-

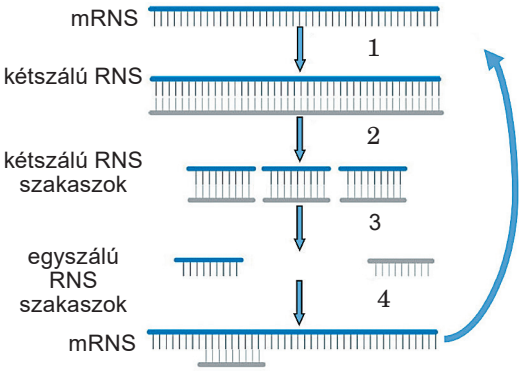
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

féle alternatív mRNS-molekula jön létre. Az mRNS-molekula alternatív splicingje különböző sejttípusokban megy végbe, vagy egy sejttípusban, de a fejlődés különböző fázisában.

Az mRNS szerkesztés esetén az mRNS-sorrend megváltozik, nukleotid beszúrás-, vagy eltávolítás révén, esetleg a nitrogénbázisok változásának eredményeképpen.

A génexpresszivitás szabályozása a transzláció hatékonyságának befolyásolása által. A transzláció hatékonysága szabályozható specifikus fehérjék által, melyek a citoplazmában az mRNS-hez kapcsolódnak, nukleoprotein komlexeket – ***informoszómákat*** képezve. Az informoszómák fehérjéi egyrészt védik az mRNS-t a nukleotidokra való lebontástól, másrészt teljesen blokkolják a transzlációt. Ezért a sejtekben van „tartalék" mRNS, mely sokáig fennmarad, és szükség estén fel lehet használni. Más fehérjék az mRNS-hez kapcsolódva felgyorsíthatják annak lebomlását, esetleg megakadályozzák a riboszóma kapcsolódását az mRNS-hez.

Gyakori mechanizmusa a transzláció szabályozásának az mRNS-molekula élettartalma által az ***RNS-interferencia***. Ha valamelyik gén transzkripció során túltermel, akkor az mRNS-molekulán megkezdődik a komplementer RNS-lánc szintézise. A két láncból álló RNS-t ezután specifikus enzimek felismerik, és 20-30 nukeotidpárból álló szakaszokra bontják. A szakaszok denaturációja után a komplementáris RNS-láncok az mRNS-hez kapcsolódnak és újból beindítják a transzlációt (29.5. ábra).



29.5. ábra. Az RNS – interferencia sémája: 1 a komplementáris RNS-lánc szintézise; 2 a kétszálú RNS feldarabolása; 3 a szakaszok denaturációja; 4 az antiszenz szakasz mRNS-hez kapcsolása

Kulcsszavak és fogalmak

transzkipciós faktorok, szabályozó gén, az mRNS alternatív érése, RNS-interferencia.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat

1. Miért szükséges szabályozni a génműködést a sejtekben? 2. Mivel magyarázható, hogy a szervezet különböző sejttípusaiban különböző gének aktívak? 3. Hogyan valósul meg a génexpresszió szabályozása fehérjefaktorok által? 4. Melyek azok a regulátor gének? 5. Hogyan hatnak a kémiailag különböző szerkezetű hormonok a génexpresszivitásra? 6. Hogyan valósul meg a génexpresszió szabályozása az mRNS érése során?

Gondolkodjatok el rajta! Mi az RNS-interferencia biológiai jelentősége?

Önálló fejlesztő feladat Számítsátok ki, hány gént képes szabályozni egy 10 transzkripciós faktorból álló komplexum.

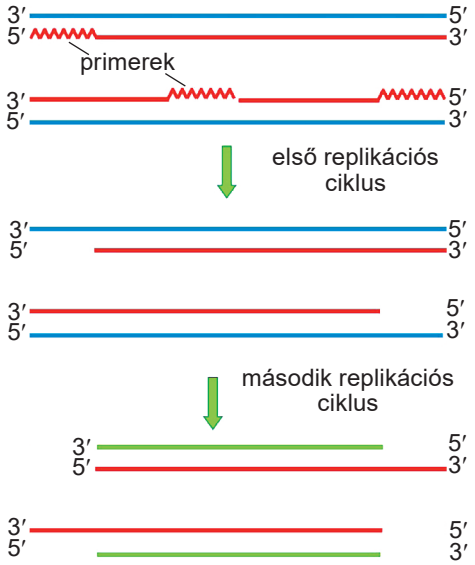
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

30.§. AZ ÖRÖKÍTŐANYAG ÁLLANDÓSÁGÁT VÉDŐ FOLYAMATOK

Emlékezzetek! Milyen a DNS szerkezete, és mi a szerepe? Mi a komplementaritás elve, és mi a molekuláris biológia centrális dogmája? Mi a primer, az eukromatin és a heterokromatin? Milyen az eukarióta kromoszóma szerkezete? Hogyan megy végbe a DNS szintézise?

Az örökítőanyag állandósága biztosítja a fajok állandóságát sok-sok nemzedéken át és hosszú történelmi időszakokon keresztül. A genetikai anyag állandóságát két folyamat biztosítja: a DNS *replikáció* (megkettőződés) és a DNS *reparáció* (hibajavítás).

Az egyik fontos probléma, amely a DNS replikáció során megjelenik, az eukarióta kromoszómavégek replikációja. A replikáció végeztével az új lánc 5'-végének szintézise kimarad a megkettőződés folyamatából. Ez azt eredményezi, hogy a kromoszómavégek minden újabb replikáció során folyamatosan rövidülnek (30.2. ábra).



30.1. ábra.
A DNS hiányos replikációjának problémája: minden egyes replikációs ciklusban a DNS-lánc 5'-vége megrövidül a primer szakasz hosszával (nézd a 22.1. ábrát), ami ahhoz vezet, hogy a molekula folyamatosan rövidül.

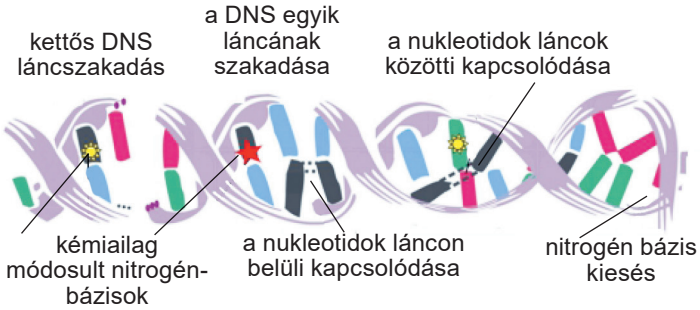
Jó tudni

Az osztódó szomatikus sejtekben kromoszómák rövidülésével- kapcsolatos az úgynevezett ***Hayflick limit*** (amit a jelenség felfedezőjéről Leonard Hayflickről neveztek el (30.2. ábra): mely szerint az emlősöknél a szomatikus sejtek osztódásának száma hozzávetően 50-52-re korlátozódik. Ezután a sejtek elpusztulnak. Közvetlenül előtte bennük az elöregedés jelei figyelhetők meg. A csontvelő sejtekre és a daganatos sejtekre ez nem jellemző. Ezért ezek osztódása korlátlan.

30.2. ábra. Leonard Hayflick – a Kaliforniai Egyetem professzora (született 1928-ban). A XX. század 60-as éveiben felfedezte a szomatikus sejtek korlátolt osztódásának jelenségét a többsejtű szervezeteknél, amit Hayflick limitnek nevezünk.

Az eukarióta sejtekben a kromoszómák rövidülésének problémáját a **telomerek** oldják meg. Ezek a kromoszómák végén lévő szakaszok, ezek rövid ismétlődő sorrendekből állnak, melyek másolatai egymás után helyezkednek el. Az ismétlődésk hosszának megőrzéséért a *telomeráz* enzim felelős. Szerkezete két egységből áll: RNS-ből melynek egy része komplementáris a telomer ismétlődésekkel, valamint fordított transzkriptáz enzimből, ami DNS-molekulát szintetizál az RNS-mintán. (*Emlékezzetek*, mely szervezetekre jellemző e folyamat!) Az enzim az egyláncú DNS-szakasz 3'-végéhez kapcsolódik, és folyamatosan meghosszabbítja a rövid láncot, melynek során saját RNS-mintáját használja fel. ez a hosszab-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



30.3. ábra. A DNS-sérülések főbb típusai. Feladat: Jellemezzétek őket!

bítás több százszor is megismétlődhet. A másik folyamat, mely biztosítja az örökítőanyag állandóságát a DNS-reparáció. Ez a DNS-hibák kijavítását végzi, visszaállítva eredeti szerkezetét (a sérülés előtti szerkezetet).

Élete során a sejtre különböző külső (kémiai, fizikai) és belső (például replikációs hibák) tényezők hatnak, melyek a DNS sérülését okozzák. Képzeljük el: naponta szervezetünk DNS molekuláiban millió hiba is létre jöhet, melyeket okozhat megváltozott szerkezetű nukleotid, nitrogénbázis-vesztés, egy-, vagy kétláncú DNS-szakadás, kovalens nukleotid kapcsolódás láncon belül, vagy láncok között, hidrogénkötések kialaulása nem komlementáris bázisok között (30.3. ábra). Érthető, hogy ezek a sérülések akadályozzák a replikáció és transzkripció rendes folymatát, mutációkat okozhatnak, vagy akár a sejt pusztulását is előidézhetik.

Az örökítőanyag változatlan formájának és működésének megőrzése céljából a sejtben olyan rendszerek vannak, melyek visszaállítják a DNS-molekula szerkezetét. Ezeket két típusra osztjuk: direkt repair és indirekt repair (reparáció). ***A direkt repair*** rendszeréhez azok tartoznak, melyek egy lépésben javítják a hibákat: egy hiba – egy enzim – egy reakció elve alapján. A direkt repair rendszere, gyorsaságának ellenére sem képes megbirkózni a túl sok DNS-hibával. Az ***indirekt repair rendszerek*** összetettebbek, több fehérje érintett a folyamatban, a hibajavítás folyamata pedig több szakaszból áll. Ezekhez soroljuk: a helytelenül kapcsolódó nukleotidok reparációját, a nitrogénbázisok, nukleotidok, kettős DNS láncszakadások, és a láncok közötti kovalens kapcsolódások reparációját. Tekintsük át őket!

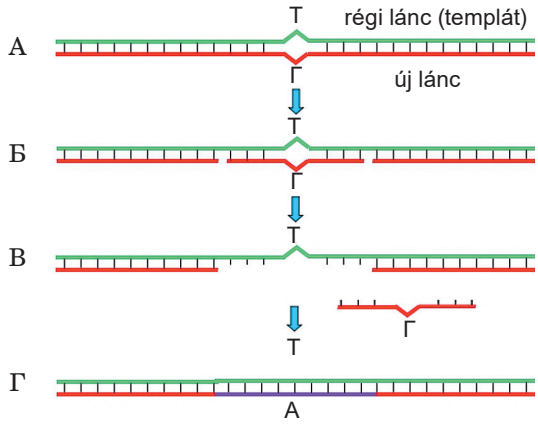
A helytelenül kapcsolódó nukleotidok reparációs rendszere. Időnként a DNS-polimeráz a szintézis során a növekvő lánchoz nem komplementáris nukleotidot illeszt be (gyakorisága 1/105 nukleotid). Ezt a nukleotidot a hibajavító rendszer eltávolítja. Ez javítja az egy vagy több nukleotid beszúrást, kiesést, melyek szintén az DNS-polimeráz hibájából keletkeznek (30.4. ábra).

A másik indirekt repair rendszer felismeri és kijavítja a nukleotidok kémiai változásait, amelyek gátolják a DNS-replikációt és transzkripciót. Ez a rendszer univerzálisabb a többinél, ugyanis nem közvetlenül a hibát ismeri fel, hanem a hiba által okozott DNS-szerkezetváltozást.

A kettős DNS-láncszakadás reparációs rendszere, bár csak egy hibát ismer fel és javít, nagyon fontos az örökítőanyag állandósága szempontjából. Bár ilyen kettős szakadások ritkán fordulnak elő, nagyon veszélyesek a sejt számára, mivel kromoszóma-szerkezetváltozásokat okozhatnak.

A DNS hiba tolerancia rendszer akkor érvényesül, amikor nagyon sok DNS-hiba halmozódik fel, vagy a reparációs folyamatok nem érkezik javítani ezeket. Ha a hibák nem lettek kijavítva a DNS-replikáció kezdetéig, akkor a folyamat leáll. A

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



30.4. ábra. A helytelenül kapcsolódó nukelotidok reparációjának sémája. Speciális fehérjék felismerik a helytelenül párosodó nukleotidokat (A); helytelenül illeszkedő nukleotid mellet mindkét oldalon vágják a láncot (B); egy enzim eltávolítja a hibás szakaszt (C); a keletkezett rést a DNS-polimeráz beépíti (D)

szintézis folytatásához speciális DNS-polimeráz szükséges, amely a hibával szemben véletlenszerűen illeszt be nukleotidokat. Az ilyen „reparációnak” köszönhetően a sejt életképes marad, de a hiba is megmarad. Ezek a hibák a következő sejtciklusban javítódhatnak ki.

Kulcsszavak és fogalmak

teloméra, direkt és indirekt repair, DNS-hiba tolerancia rendszer.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat

1. A DNS hibajavító folyamatokat miért soroljuk az örökítőanyag állandóságát biztosító folyamatok sorába? 2. Miért okozhat a DNS szerkezetváltozása mutációkat? 3. Mi az a direkt repair rendszer? 4. Mi jellemzi az indirekt repair rendszert? 5. Mi a DNS-hiba tolerancia rendszer

Gondolkodjatok el rajta!

Az ember diploid genomjának mérete 6•109 nukleotid. Számoljátok ki, hány helytelenül beillesztett nukleotid lesz az utódsejtben sejtosztódás után!

31.§. ÖRÖKLETES VÁLTOZÉKONYSÁG: KOMBINATÍV ÉS MUTÁCIÓS

Emlékezzetek vissza a mitózis és meiózis fázisaira, a kromoszómák szétválásának szabályaira az utódsejtekbe. Milyen kapcsolat van a genotípus és fenotípus között? Milyen a nukleinsavak felépítése? Mi a genetikai kód? Mik a sajátosságai? Milyen evolúciós tényezők vannak? Mi a divergencia és konvergencia? Mik az allélok? Mi a crossing-over (átkereszteződés)?

Már ismeritek az örökítőanyag állandóságát biztosító folyamatok fontosságát a biológiai rendszerekben, melyek lehetővé teszik annak változatlan formában történő átörökítését nemzedékről-nemzedékre. Végbe mehetne-e az élő anyag evolúciós fejlődése, ha az örökítőanyagban nem lennének változások?

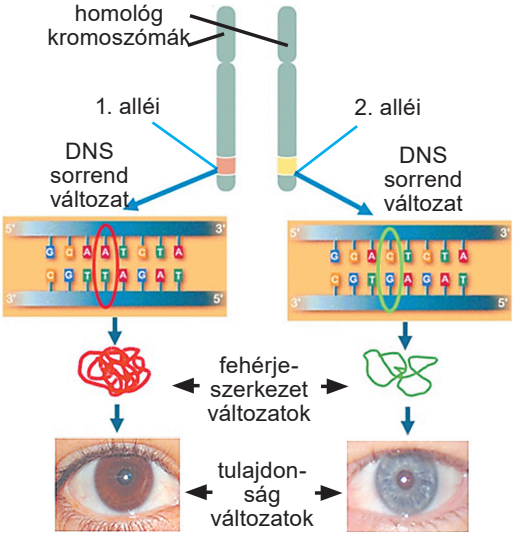
Változékonyság **– az örökítőanyag változásra való képessége, melynek eredményeként fenotípusos eltérések alakulnak ki a faj egyedei között több nemzedék során, vagy egy nemzedéken belül.** A változékonyságot felosztjuk örökletesre, (amit az örökítőanyag változása ered-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

ményez) és *nem örökletesre* (az egyedfejlődés során a külső tényezők befolyásolta változó génexpresszió okozza).

Az örökletes változékonyságot okozhatja a gének létező alléljainak új kombinációja (*kombinatív változékonyság*), vagy pedig új DNS nukleotidsorrend megjelenése, homológ kromoszómák számának változása, esetleg az egész kromoszómakészlet többszöröződése (*mutációs változékonyság*).

Emlékezzünk: кожен minden gén különböző génváltozatok formájában létezhet, amit allél géneknek (alléloknak) nevezünk. Egy allél a tulajdonság meghatározott változatáért felelős (31.1. ábra). Egy gén új allélváltozata mutáció eredményeként jelenik meg.



31.1. ábra. Az allélok (génváltozatok) különböző tulajdonságváltozatokat határoznak meg.

Kombinatív változékonyság esetén különböző genomvariánsok az alábbi folyamatok eredményeként jöhetnek létre.

1. Homológ kromoszómák közötti génkicserélődés, a crossing-over eredményeként az allélkombinációk és az általuk kódolt tulajdonságok változatainak száma rendkívül magas.

2. A kromoszómák véletlenszerű szétválása az anafázisban az első meiotikus osztódás végén. Ennek köszönhetően „valósul” meg a Mendel harmadik szabálya – a tulajdonságok független kombinálódásának szabálya. (Emlékezzetek, hogyan szól e szabály és milyen feltételek esetén érvényesül!) Érthető, a kromoszómák véletlenszerű szétválása gamétaképzés során, és további véletlenszerű találkozásuk a zigótában, a genom különböző változatait hozza létre, ami különböző fenotípus változatokat eredményez. A mutációk átadódhatnak a következő nemzedék egyedinek (31.2. ábra).

31.2. ábra.
Az ember néhány mutációja:
A achondroplasia (aránytalan törpenövés),
B – albinizmus,
C – polidaktilia

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Az új allélokat, melyek mutáció következtében jöttek létre, *mutánsnak* nevezzük. A gén eredeti állapotát, melyből kialakult a mutáns, vad *típusú allél*-nek nevezzük. Természetesen, a vad típusú allél felel meg annak a bélyegnek (a tulajdonság megnyilvánulási formája), amely a faj legtöbb egyedére jellemző (31.3. ábra).

31.3. ábra. A róka fenotípusai (A) természetes populációban (vad típus) és (B) háziasított, tenyészetben (mutáció eredményeként alakult ki).

Jegyezzétek meg!

A mutációk a genom hirtelen, előre nem látható, stabil (melyek örökre fennmaradnak) szerkezetváltozásai, melyek ugyanúgy a tulajdonságok hirtelen megváltozását eredményezik és átörökítődnek az utódoknak.

A mutációk csoportosítása. A mutációk csoportosítása aszerint történik, milyen szempontot választunk. Elsősorban domináns, recesszív és kodomináns mutációt különbözetnek meg.

A domináns mutáns allélok mindenképpen megnyilvánulnak a heterozigóta fenotípusában. Példaként szolgálhat az achondroplasia (aránytalan törpenövés – normális méretű fej és törzs mellett a végtagok aránytalanul rövidek; 31.2. A ábra). A *recesszív mutáns allélok* csak homozigóta állapotban nyilvánulnak meg. Ennek jó példája az albinizmus az embernél (31.2. B ábra). Kodominancia esetében a diploid egyed mindkét allélja befolyásolja a fenotípus kialakulását (*emlékezzetek* az emberi vércsoportok öröklődésére).

Attól függően, a változás hogyan befolyásolja az életképességet, megkülönböztetünk letális, szubletális és neutrális (semleges) mutációkat. A *letális mutációk* az egyed pusztulását okozzák a posztembrionális fejlődés kezdetén, vagy az ivaérettség előtt. A *szubletális mutációk* az egyedek egy részének pusztulását okozzák – 10%-tól 50%-ig. A *neutrális*, *vagy semleges mutációk* normális körülmények között nincsenek hatással az egyed életképességére. A környezet változása miatt egyes neutrális mutációk lehetnek hasznosak, vagy károsak is. Annak valószínűsége, hogy hasznos mutáció alakul ki, nagyon kicsi.

Mutáció bármelyik sejtben kialakulhat. *Generatív mutációk* az ivarsejtekben keletkeznek és ivaros szaporodás során adódnak át, szomatikus mutációk testi (szomatikus) sejtekben jönnek létre és ivaros szaporodással nem adódnak át a következő nemzedéknek. Szomatikus mutációk csak a nem ivarosan szaporodó élőlényeknél adódnak át, így a növényeknél és egyes állatcsoportoknál (csalánozók, lapos-, soksertéjű férgek).

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Mutációk létrejöhetnek a sejtmagban (*sejtmag mutációk*) és a citoplazmában (*citoplazma mutációk*). Többféle tényezők okozhatják (kémiai, fizikai és biológiai), melyek károsítják a DNS-molekulát. Amennyiben ismert a mutációt kiváltó tényező (természetben, vagy kísérlet során) a mutációt *indukáltnak* nevezzük.

Jegyezzétek meg!

A mutagén tényezők – lehetnek kémiai (különböző kémiai anyagok), fizikai (radioaktív-, ultraibolya sugárzás) és biológiai (például vírusok) természetűek, melyek károsítják a DNS-molekulát, ennek következtében növelik a mutáció kialakulásának valószínűségét.

Mutációk kialakulhatnak a replikációs-, reparációs- és rekombinációs hibák következményeként. Azokat a mutációkat, melyeknek nincs látható oka *spontán* (*véletlenszerű*) mutációknak nevezzük. Különböző DNS-sérülések, melyekről korábban említést tettünk, nem feltétlenül mutációk, csupán *mutáció előtti változások*, melyeket a reparációs rendszer javíthat, vagy megmaradnak a DNS-ben mutációként. Vagyis a mutáció a DNS nukleotidsorrendjének olyan változása, mely megmaradt a reparációs folyamatok és az azt követő DNS-replikáció után.

Ismert továbbá a mutációk csoportosítása a *genomváltozások* alapján. A mutációk érinthetnek egy vagy több nukleotidot a DNS-ben, hosszabb sorrendeket, vagy egész kromoszómakészletet is. Ennek megfelelően megkülönböztetünk pont-, kromoszóma- és genommutációkat.

Pontmutációk – változások a DNS nukleotidsorrendjében, melyek egy-, vagy néhány nukleotidot érintenek csupán. Pontmutáció lehet egy nukleotid felcserélődése más nukleotidra.

Az egynukleotidos cserék a gén kódoló szakaszában megváltoztatják a kodont, ennek eredményeként megváltozik az aminosavsorrend a fehérjemolekulában. Mivel a gentikai kódszótár degenerált, egy nukleotid cseréje nem feltétlenül okozza az információ tartalmi változását.

Spontán mutációk a genom különböző részeiben különböző valószínűséggel jönnek létre. Ez egy meghatározott állandó, ezért ismerve az eredeti és mutálódott DNS sorrendjét, könnyű kiszámítani mennyi idő telt el, mialatt a változás bekövetkezett. Ez a *molekuláris óra* módszere.

***Molekuláris óra* – módszer a filogenetikai változások időrendi meghatározására (rokonfajok, vagy más taxonómiai csoportok szétválása).** Lényege, hogy a nukleotidok felcserélődése a nukleinsavakban és ennek következtében az aminosavak változása a fehérjékben meghatározott valószínűséggel történik egy időintervallumban. Figyelembe véve, hogy különböző rendszertani csoportoknál a mutációs ráta különböző (*emlékezzetek*, miért van ez), az eredményeket, melyeket e módszer révén nyernek, feltétlenül elfogadhatjuk.

Kulcsszavak és fogalmak

kombinatív és mutációs változékonyság, mutációk, mutagén faktorok (mutagének), pontmutációk.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat!

1. Milyen változékonyságot nevezünk örökletesnek?
2. Az örökletes változékonyság milyen típusait

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

ismerjük? 3. Mi okozza a kombinatív változékonyságot? 4. Mi a hasonlóság és mi az eltérés a kombinatív és mutációs változékonyság között? 5. Milyen mutációtípusok vannak? 6. Mi okoz pontmutációt? 7. Milyen tényezők okoznak mutációkat? 8. Melyek a spontán mutációk?

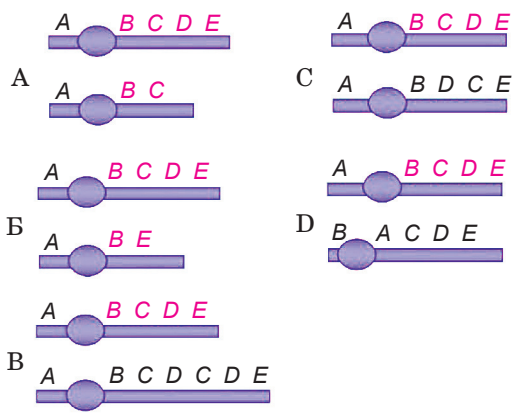
Gondolkodjatok el rajta! Milyen következményei lehetnek a DNS-molekula különböző nukleotid felcserélődéseinek?

32.§. KROMOSZÓMA- ÉS GENOMÁLIS MUTÁCIÓK. A MUTÁCIÓK BIOLÓGIAI JELENTŐSÉGE

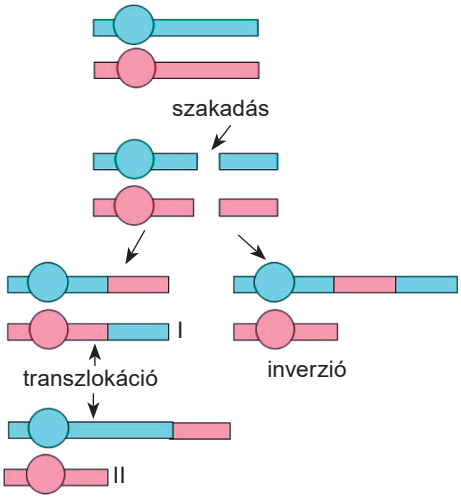
Emlékezzetek, milyen genetikai vizsgálati módszereket ismertek. Mi történik mitotikus osztódás során? Melyek a homológ kromoszómák? Mi a kapcsolódási csoport? Hogyan megy végbe a mitotikus és meiotikus sejtosztódás? Mi a biodiverzitás?

Kromoszómamutációk (kromoszóma szerkezetváltozások) – nagyobb DNS szakaszokat érintő (2 millió nukleotidpár fölött) változások, melyek a kromoszóma normális szerkezetének megváltozását eredményezik. Ezek lehetnek kromoszómán belüli (egy kromoszómát érintenek) és kromoszómák közötti (két kromoszómát érintenek). A *kromoszómán belüli* szerkezetváltozás egyik típusa a kromoszómarész vesztés – ***deléció***. Kromoszómán belüli szerkezetváltozáshoz soroljuk a kromoszómaszakasz kétszeres ismétlődését (*duplikáció*), többszörös ismétlődését (***amplifikáció***), valamint egy szakasz 180º-os elfordulását (***inverzió***) (32.1. ábra).

A *kromoszómák közötti szerkezetváltozásokhoz* tartoznak egy kromoszómaszakasz beépülése egy másik nem homológ kromoszómába (***insertió***) és a homológ kromoszómák közötti kicserélődés (***transzlokáció***). Kétféle transzlokációt különböztetünk meg. Első esetben azonos szakaszok cserélődnek ki a homológ kromoszómák között, második esetben a kromoszómaszakasz a másik véghez kapcsolódik (32.2.ábra).



32.1. ábra. Kromoszómán belüli szerkezetváltozások: deléció (A- kromoszómavég vesztés, B – középső szakasz vesztése); duplikáció (C) és inverzió (D- centromérát nem érintő inverzó, E – centromérát érintő inverzió)



32.2. ábra. Kromoszómák közötti szerkezetváltozások. Feladat: gondolkozzatok, miben különbözik a transzlokáció második változata az inverziótól

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A fenotípusra legkevésbé van kihatással az inverzió, valamint a transzlokáció (áthelyeződés) olyan formája, amikor a homológ kromoszómák szakaszai cserélődnek ki. Az ilyen mutációk *kiegyensúlyozottak:* a sejtben az örökítőanyag mennyisége nem változik. Az inverzió csak a gének sorrendjét változtatja meg a kromoszómában, a transzlokáció eredményeként egyes kapcsolódási csoportok megváltozhatnak. *Emlékezzetek*: egy kromoszóma génjeinek összessége *kacsolódási* csoportot alkot. A kapcsolódási csoportok száma megfelel a haploid kromoszómakészlet számnak. A váltivarú szervezeteknél, amennyiben az ivarkromoszómák (heterokromoszóma) eltérőek, különbözőek lehetnek a kapcsolódási csoportok is. Ivarsejtekben a spontán mutációs ráta elérheti az 1%-ot.

Szomatikus sejtekben magasabb, 4% köri érték is megfigyelhető (gondolkozzatok, ez mivel magyarázható).

Genomális mutációk – a genom szerkezeti változása, ami a kromoszómaszám változással függ össze. Három fő típusát különböztetjük meg: haploidia, poliploidia, aneuploidia.

Haploidia **– kromoszómaszám-változás, melynek során a kromoszómák száma felére csökken a diploid készlethez viszonyítva.** E jelenség természetes folyamat ivarsejtképzés során, esetenként azonban mutációként is megjelenik. A haploidia oka emrióképződés megtermékenyítetlen haploid ivarsejtekből, ami gyakran előfordul virágos növényeknél (kukoricánál a gyakorisága 1 haploid 1000 növényre számítva).

A kromoszómaszám növekedést teljes haploid készlettel *poliploidiának* nevezzük. A virágos növények közel 47%-a poliploid. A haploidokhoz viszonyítva nagyobbak, több tápanyagot raktároznak, ellenállóbbak a környezeti tényezőkkel szemben és más hasznos tuljdonságokkal rendelkeznek. Ezért a legtöbb kultúrnövény poliploid. Állatok között a poliploidia ritka jelenség (például kétéltűeknél, halaknál) (*gondolkozzatok*, miért van ez).

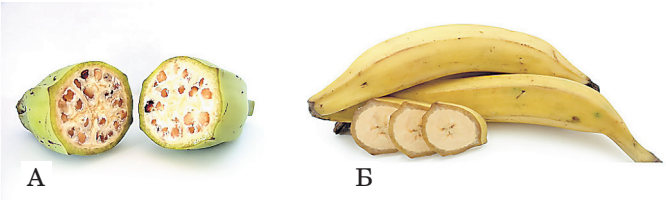
Poliploidia létrjöhet diploid sejtek és azok sejtmagjainak összeolvadásaként, valamint egy sejten belül jelenlévő haploid sejtmagok összeolvadásával. Embernél a májsejtek (hepatociták), a szívizom sejtek és a pigmentsejtek poliploidok. Vagyis az emberi szervezet sejtjeinek eltérő kromoszómaszáma miatt genetikai mozaik (*genetikai mozaicizmus* – egy szervezeten belül különböző kromoszómakészlettel rendelkező sejtek találhatók).

A szervezeteket, melyek háromszorosan haploid (**3n**) kromoszómakészletet tartalmaznak triploidnak, melyek négyszeresen (**4n**) –tetraploidnak nevezzük. A szervezetek, melyeknek páros a kromoszómakészletük, rendesen szaporodhatnak és termékeny utódokat hozhatnak létre. Páratlan kromoszómakészlet esetén gyakran figyelhető meg terméketlenség (sterilitás), ugyanis gamétaképzés során a kromoszómák szétválása rendellenesen zajlik.

Jó tudni

Sterilitásuktól függetlenül a triploid kultúrnövényeket széleskörűen alkalmaznak a mezőgazdaságban, ugyanis bizonyos előnyös tulajdonságaik lehetnek a diploid és tetraploid formákkal szemben. A triploid cukorrépafajták 2%-al több cukrot tartalmaznak, mint a diploid és tetraploidok. A triploid banánfajták, a vadonnövő diploid és tetraploidoktól eltérően nem képeznek magot, ami élelmiszeripari szempontból nagyon előnyös tulajdonság (32.3 ábra).

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



32.3. ábra. A vadonnövő diploid banán (A) és a termesztett (triploid fajta (B)

Poliploid szervezeteket távoli hibridizációval is létrehozhatnak – amikoris különböző fajok genomját egyesítik (például kemény- (két genom) és lágybúzafaj (három genom), szilva (két genom) és más kultúrnövények).

Aneuploidia **– a kromoszómaszámváltozás, mely a nem a teljes haploid kromoszómakészlet érinti.** Leggyakrabban egy- vagy néhány kromoszómapár számnövekedése, esetleg csökkenése következtében alakul ki aneuploidia. E jelenség oka kromoszómák rendellenes szétválása mitotoikus, vagy meiotikus sejtosztódás során.

A mutációs változékonyság biológiai jelentősége. A mutációs változékonyság következménye a sejt és a szervezet örökletes információjának sérülése. Ennek ellenére a mutációs változékonyság növeli az élő szervezetek változtosságát (biodiverzitás): a genom új változatai, ennek erdményeképpen új fenotípusok jönnek létre. Az új genomváltozatok nagy része viszonylag semleges, nincs hatással a szervezetek életképességére. Azonban a mutáció során létrejött fenotípusok jelentős része életképtelen (letális mutációk hatása), vagy csökkent életképességű (részben letális mutációk hatása). Ezenkívül időnként az új genomváltozatok adaptációs jelleggel is bírnak – a környezethez való alkalmazkodást segítik. Az adaptációs jellegű és semleges mutációk fennmaradnak a populációban.

A szomatikus sejtek mutációi sokszor káros hatásúak a szervezet számára. Valamennyi mutáció, a pontmutációtól a genomális mutációig daganatos megbetegedést okozhatnak az embernél és az állatoknál. Azonban ezek a mutációk nem örökítődnek át az utódoknak. A generatív mutációk olyan egyed kifejlődését eredményezik, amelynek valamennyi sejtje hordozza a változást. Ezek a változások gyakran okoznak örökletes betegségeket.

Érthető, hogy a populáció és élőlénycsoportok, valamint a fajképzés szempontjából a generatív mutációk a fontosak. A gerincsesek különböző osztályainak kialakulása során nagyszámú kromoszóma és genomváltozás figyelhető meg. Legtöbbször transzlokációk, inverziók, kromoszómaszám változások. A növények és állatok evolúciós fejlődésében fontos szerepet játszanak a genomváltozások (poliploidia és aneuploidia). A mutációk anyagot szolgáltatnak az örökletes változékonyság számára, ezáltal az evolúció fontos tényezői. A jelenlegi változatos és a kihalt élővilág, mind mutációk eredményeként jött létre.

A mutációknak gyakorlati jelentőségük is van. A növények és mikroorganizmusok szelekciója során mesterségesen előidézett mutációkkal növelik a kiindulási anyag változatosságát, ami megnöveli a nemesítés hatékonyságát. Mutációkat alkalmaznak a kártevőkkel szembeni genetikai védekezés során is. Laboratóriumi körülmények között a kártevő faj hímjeit mutagén hatásnak vetik alá (például radioaktív sugárzásnak). Azután ezeket kiengedik a természetbe, ahol természetes populációk nőstényeivel párosodnak. A nőstények által lerakott peték

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

azonban nem életképesek. Így környezetszennyezés nélkül lehet csökkenteni a kártevők számát. Például ilyen módszerrel csökkentik a malária hordozójának a mláriaszúnyognak a számát.

Kulcsszavak és fogalmak

kromoszóma- és genomális mutációk, haploidia, poliploidia, aneuploidia.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen kromoszómamutációkat ismertek? 2. Mi okozza a kromoszómamutációkat? 3. Mely kromoszómamutációk vannak legnagyobb hatással a szervezetre? 4. Mi a genommutáció? 5. Milyen genomális mutációkat ismertek? 6. Mi a mutációk biológiai jelentősége? 7. Hogyan hasznosítja az ember a mutációkat a gyakorlatban?

Gondolkodjatok el rajta! 1. Miért nem alkalmazzák a mesterséges mutagenezist az állatnemesítés során? 2. Hogyan lehet a triploid növényeket fenntartani termesztés során? Hozzatok példákat erre.

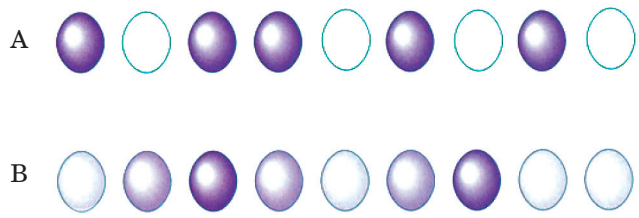
33.§. MODIFIKÁCIÓS VÁLTOZÉKONYSÁG

Emlékezzetek, mi a modifikáció. Mi a rekciónorma? Melyek az ökológiai plaszticitásra képes és képtelen fajok? Mi az area?

Modifikációs változékonyság. Minden élő szervezet nyitott rendszer: az örökletes információ megvalósítása nem csupán a genotípus szabályozása alatt áll, hanem a környezet is befolyásolja. A környezeti tényezők a tulajdonság megnyilvánulásának erősségét (expresszivitás) és a tulajdonság megjelenését egészében véve (penetrancia).

***Expresszivitás* – a fenotípus kifejeződésének mértékét mutatja a tulajdonságra nézve azonos allélokat hordozó egyedeknél**.

***Penetrancia* – azt mutatja meg, hogy azonos genotípusú egyedek csoportjában milyen gyakorisággal jelenik meg az adott tulajdonság** (33.1. ábra). A penetrancia kifejezi, hogy egy genotípus egyedeinek hány százaléka mutatja a genotípusra jellemző fenotípust a populációban. Például teljes



33.1. ábra. A penetrancia (A) és expresszivitás (B) sematikus ábrázolása. A – 9 egyedből, melynek azonos a genotípusa a tulajdonság csak 5 egyednél nyilvánul meg (sötét színnel jelölve; határozzátok meg a tulajdonság penetranciáját). B – a 9 egyednél megnyilvánul a tuljdonság, de különböző mértékben (különböző színekkel jelölve).

33.2. ábra. A levéllemez formájának modifikációs változékonysága a nyílfűnél. Csak a víz feletti leveleknek van jellegzetes nyílhegy formája.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

penetrancia esetén a domináns allél minden egyednél megjelenik, amelyik hordozza. A penetrancia homo- és heterozigótáknál eltérő lehet.

Az azonos genotípusú egyedek, a környezeti hatásoktól függően, eltérő fenotípusúak lehetnek. Az ilyen változékonyságot ***fenotípusos***, vagy ***modifikációs*** változékonyságnak hívjuk. Klasszikus példája a fenotípus változékonyságának egy szervezeten belül a nyílfű levélformájának változása, attól függően, hogy víz alatt, vagy víz felett fejlődnek a levelek (33.2. ábra).

A modifikációs változékonyság oka nem a nukleotidok változása a DNS-ben, hanem a génexpresszió változása a külső tényezők hatására. Az ilyen génexpresszió-változások állandóak is lehetnek és átadódhatnak a következő nemzedéknek vegetatív szaporodás során. Azonban nem öröklődnek ivaros szaporodáskor.

Megemlítjük: a modifikációs változékonyság határértékeit – ***a reakciónormát*** – minden egyes tulajdonság esetén a genotípus határozza meg. A reakciónorma határértékeinek terjedelme az adaptációs sajátosságokat mutatja, vagyis egy adott genotípusú egyed a környezeti tényezők milyen változó értékei között képes fennmaradni. Az, hogy milyen értékek között változik egy faj reakciónormája, határozza meg az ökológiai plaszticitását, alkalmazkodóképességét, ezáltal pedig elterjedésének areáját.

Megkülönböztethetünk szűk- és tág reakciónormát. A szűk reakciónorma azokra a tulajdonságokra jellemző, amelyek a szervezet normális működéséhez szükségesek. Embernél ilyen a szív-, agy-, vesék mérete, elhelyezkedése. Ezzel ellentétben a testmagasság, testtömeg, a zsírszövet mennyisége széles értékek között változhat.

A szervezet bélyegjeinek és tulajdonságainak változását a reakciónorma határértékein belül, melyek az életközeg különböző tényezőinek hatására következnek be, *modifikációnak* nevezzük. Egyes tulajdonságok kialakulásánál meghatározó a genotípus, másoknál a külső környezet tényezői a meghatározók.

A modifikációs változékonyság eredményeként olyan szervezet is létrejöhet, melyeknél a fenotípus bizonyos mutációkra hasonlít. Ezeket *fenokópiának* nevezzük. A fenokópiák valójában a reakciónormák szélsőséges megnyilvánulásai. Például, a D-vitaminhiány az emberi szervezetben angolkór kialakulását eredményezi. Angolkór azonban mutáció következtében is kialakulhat, ami egy örökletes betegséget eredményez, amikor a szervezet nem tudja hasznosítania D-vitamint. A szürkehályogot, ami a szemlencse elhomályosodását jelenti, okozhatja örökletes recesszív allél, vagy fertőző betegség is (rózsahimlő).

A szerzett tulajdonságok (modifikációk) nem öröklődnek. Azonban vannak adatok, melyek megkérdőjelezik ezt a szabályt. A burgonyabogár bábjait, ha magas hőmérsékleten tartják, megváltozik színezetük. Az ilyen sötétebb szín viszont több nemzedéken át fennmarad. Ezt azzal magyarázzák, hogy magas hőmérsékleten a bábok egyes sejtjeinek citoplazmájában mRNS-molekulák halmozódnak fel, melyek olyan fehérjét kódolnak, amelyek a színváltozást okozzák. A petesejt citoplazmája révén az mRNS átadódik az utódoknak és olyan színt eredményez, amilyen a szülőké, holott az utódok már alacsony hőmérsékleten fejlődtek. Néhány nemzedék múlva az mRNS-molekulák mennyisége lecsökken, ami már nem elegendő a sötét szín kialakulásához.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Az említett példa – ***tartós modifikáció***, amelynél nincs genotípus változás, és a modifikáció tartósságát epigenetikus öröklődéssel lehet magyarázni: az utódoknak olyan faktorok adódnak át, melyek hosszútávon befolyásolják egyes gének működését. Jelenlegi tudásunk szerint ilyen faktorok lehetnek a szabályozó RNS-ek, melyek a petesejtben, vagy a hímivarsejteben is jelen lehetnek.

Epigenetikus öröklődésnek **nevezzük a fenotípus-, vagy génexpresszió változásait, melyek nem függnek össze a DNS nukleotidsorrendjének változásaival.** Ezek a változások átörökíthetődnek a következő nemzedék sejtjeinek, vagy a következő nemzedék egyedeinek. Az epigenetikus öröklődést a génaktivitás szabályozásával hozzák összefüggésbe.

Mint tudjátok, a modifikációk adaptív (alkalmazkodó) jellegűek, ezért fontosak a szervezetek számára, különösen az életközeg tényezőinek periodikus, vagy előre nem látható változása esetén. Nézzünk egy példát. Magashegységekben a légnyomás sokkal alacsonyabb, ezért 2000-3000 méteren tengerszint felett az ember már érzékeli az oxigénhiányt, 4000 méteren pedig még nyugalmi állapotban is oxigénhiánnyal küzd.

Rövidebb tartózkodás magasabb helyeken (néhány óra) ideiglenes alkalmazkodást eredményez, hosszabb tartózkodás (néhány naptól néhány hónapig) – olyan folyamatokat indít be, melyek hosszantartó adaptációt eredményez (úgynevezett élettani adaptáció).

Azonos tényezők hatására bekövetkező modifikációs változások hasonlóak a genotípusos szerint azonos egyedeknél. A vizsgált példánál minden embernél hasonló változások következnek be. Megnő a légzésszám, az időegység alatt belélegzett levegő térfogata. Hosszabb idő alatt az embernél és állatnál a hegyekben morfológiai változások is végbe mennek: a mellkas és tüdő térfogata növekszik, az izmokban sűrű kapillárishálózat alakul ki.

A modifikációs változás mértéke egyenesen arányos a kiváltó ökológiai tényező intenzitásával és hatásának időtartalmával. Például minél magasabban van az ember a hegyekben, annál magasabb a vörösvérsejtszáma és a hemoglobin mennyisége a vérében (kezdetben ezek a mutatók csökkennek az eritrociták szétesése miatt). A vér megváltozása lehetővé teszi, hogy egy időegység alatt több oxigént szállítson. Érthető, hogy ezek a változások csak a reakciónorma értékein belül valósulhatnak meg.

Nem minden modifikációnak van alkalmazkodó jellege. Ha a burgonya szárának alsó részét beárnyékoljuk, földfeletti burgonyagumók képződnek rajta. Nem adaptív jellegű modifikációk olyankor jelennek meg, amikor az élőlény olyan körülmények közé kerül, melyekkel elődei nem találkozhattak.

A modifikációs változékonyságot a matematikai statisztika módszereivel tanulmányozzák. A tavalyi évben a variációs sorozat görbéjének a szerkesztésekor is ezt alkalmaztátok.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A mutáció és modifikáció összehasonlító jellemzése. A mutációval és modifikációval kapcsolatos tananyag alaposabb megjegyzése céljából összehasonlítjuk őket. E célból elemezzétek a 33.1. táblázatot.

33.1. táblázat

A mutáció és modifikáció összehasonlító jellemzése		
Jellemzők	**Modifikációs változékonyság**	**Mutációs változékonyság**
Hatása az örökítőanyagra	A genom nem változik	Változások mennek végbe melyek érintik a gén szerkezetét (pontmutációk), kromoszómaszerkezetet (kromoszómamutációk), kromoszómák számát a kariotípusban (genommutációk).
Meghatározottsága	Adott tényezők a fenotípus meghatározott változását eredményezi	A változások előre nem láthatóak: ugyanaz a mutagén hatás különböző mutációkat eredményezhet a genetikailag egyforma szervezeteknél
Adaptív jelleg	Általában adaptív jellegűek, segítik a környezethez való alkalmazkodást	Általában nem adaptív jellegűek, gyakran csökkentik a szervezetek életképességét, vagy akár pusztulásukat is okozzák
A változékonyság jellegzetessége	Tömeges: egy adott tényező minden genetikailag azonos szervezetnél változást eredményez	Egyedi: mutagén hatás következtében mutációs változások egy faj egyes egyedeinél jelennek meg
Öröklődés	A modifikációs változások nem öröklődnek	A mutációk öröklődhetnek, elsősorban azok, amelyek az ivarsejtekben mennek végbe.
Állandóság	Az élet során eltűnhetnek, amennyiben megszűnik a kiváltó faktor hatása; ritkábban egész élet folyamán fennmaradnak, nagyon ritkán-az utódoknak is átadódnak	Visszafordíthatatlanok: az egyed egész élete folyamán fennmaradnak
Mennyiben függnek a kiváltó tényező intenzitásától és a hatás idejétől	A modifikációs változás mértéke a reakciónorma értékei között függ a tényező időtartamától és a hatás erősségétől	A mutációs változás mértéke nem függ a tényező időtartamától és a hatás erősségétől: gyenge mutagén hatás időnként komolyabb változásokat okoz, mint az erősebb

Kulcsszavak és fogalmak

modifikációs változékonyság, reakciónorma, a bélyegek expresszivitása és penetranciája, tartós modifikációk.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Miért nem tekinthető a modifikációs változékonyság örökletesnek? 2. Mi jellemző a modifikációs változékonyságra? 3. Miért nincs adaptációs jellege a legtöbb modifikációnak? 4. Mi határozza meg a szervezetek reakciónormáját? 5. Mi a fonokópia? 6. Mi a szerepe a genotípusnak és környezeti tényezőknek a fenotípus kialakításában? 7. Mely modifikációkat nevezhetünk tartósoknak? 8. Mi a szerepe a modifikációs változékonyságnak?

Gondolkodjatok el rajta! Miért őrződnek meg az egész élet folyamán azok a modifikációk, amelyek az egyedfejlődés korai szakaszában alakultak ki?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

34. §. EMBERI TULAJDONSÁGOK, MINT A GENETIKAI KUTATÁSOK TÁRGYA. A HUMÁNGENETIKÁT VIZSGÁLÓ KUTATÁSI MÓDSZEREK

Emlékezzetek, *a genetikai kutatások klasszikus tárgyait, a genetikai kutatások főbb módszereit. Mi a gén,a genom, a genotípus, a fenotípus? Mi a kromoszóma genetikai térképe? Mik a mutagén tényezők*?

Humángenetika az ember öröklődésének és változékonyságának törvényszerűségeit tanulmányozza. Meg kell jegyezni, hogy az öröklődés, az állatokra és a növényekre megállapított, főbb általános törvényszerűségei, igazak az emberre is. Ugyanakkor a humángenetika az emberi faj sajátosságaival foglalkozik, ami ezt a tudományágat a genetika legérdekesebb és leg fontosabb fejezetévé teszi.

A humángenetika fontossága abban is megnyilvánul,hogy a kezdetektől nemcsak mint alapvető (fundamentális) de mint orvosi tudományág is fejlődött. Éppen az örökletes betegségek tanulmányozása szolgált alapul a humángenetika törvényszerűségeinek vizsgálatára. Jelenleg több mint 8000 különböző örökletes szindrómát írtak le, továbbá bizonyított a genotípus szerepe, a genetikai hajlam a gyakori (onkológiai, szív és érrendszeri, pszichológiai, stb.) betegségek kialakulásában is. Másrészt a humángenetika (többek között az orvosi genetika) , igényei ösztönzik az általános genetika, a molekuláris biológia stb. modern irányzatainak a fejlődését.

A humángenetika és az orvoslás kölcsönhatásának eredményeképpen létrejött az ***orvosi genetika***. Fő feladata az örökletes betegségek azonosítása, tanulmányozása, megelőzése és kezelése, az ember örökítő anyagára gyakorolt külső tényezők negatív hatása megelőzésének kidolgozása.

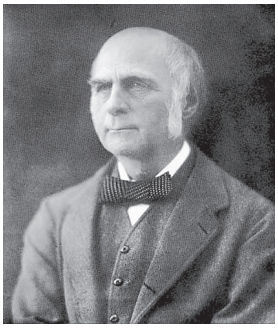
Emberi tulajdonság, mint a genetika tárgya. Az ember a legérdekesebb genetikai tárgy, ugyanakkor a kísérleti genetika legbonyolultabb objektumának is tekinthető. A humán genetika kutatás problémáinak megoldásakor nehézségek merülnek fel mint módszertani mind etikai szempontból. Pontosan milyenek?

1. A kísérleti keresztezések lehetetlensége. Nyilvánvaló, hogy lehetetlen előre kidolgozott séma alapján kiválasztani a szükséges genotípusú szülőket majd a kapott utódjaikat elemezni. Az emberek szabadon kötnek házasságot függetlenül a partner genotípusától, és bármilyen „kutatási” cél nélkül. Így az emberi tulajdonságok öröklődésének tanulmányozására nem alkalmazható a genetikai elemzés alapvető módszere a hibridológiai (*emlékezzetek*, hogy ezt a módszert alkalmazta kutatásai során G. Mendel, aki megfogalmazta az öröklődés fő törvényszerűségeit).

Az emberiség történetében olyan sajátos „szelekciós” próbálkozások történtek, amelyek sok mítoszban és vallási szövegben tükröződnek. Ezen ötletek tudományos alapjául a XIX. Század végén. F. Galton híres angol tudós munkái szolgáltak, (34. 1. ábra) , aki bevezette az „eugenika” kifejezést, és olyan tudományként határozta meg az eugenikát, melynek célja az ember tulajdonságainak biológiai módszerekkel történő javítása.

Az eugenetika alapötlete az volt, hogy a nemkívánatos házasságokat korlátozza vagy tiltsa, a kívánatosakat támogassa. Különösen az eugenika egyes hívei azt javasoltak, hogy tiltsák meg a nemkívánatos tulajdonsággal rendelkező egyének szaporodását (egészen sterilizálásukig vagy fizikai megsemmisítésükig). Ehelyett javasolták, hogy azon személyek élvezzenek szaporodási előnyt, akik hasznos tulajdonságokkal rendelkeznek. Ez által sérül az ember alapvető szabadságjoga, hogy szabadon válasszon házastársat.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



34. 1. ábra. Francis Galton (1822-1911) , Charles Darwin unokatestvére, számos különböző tudomány fejlődéséhez járult hozza: genetika, antropológia, pszichológia, földrajz, statisztika. Kutatásait jellemezte a matematikai módszerek széleskörű alkalmazása. Az emberi képességek és fejlesztésük tanulmányozása című munkájában először írta le a pszichológiai tesztelés alapjait. Tanulmányozta az ember öröklődésének kérdéseit, először alkalmazta az ikerkutatás módszerét tanulmányozta a környezet hatását az egypetéjű ikrek fenotípusának kialakulására. Tudományosan megalapozta az újlenyomat használatát az egyén azonosítására a kriminalisztikában (dermatoglyphia módszer).

2. Késői nemi érés a generációk hosszú időtartama. A generációváltásra az embernek 20-30 évre van szüksége, ami bonyolítja a tulajdonságok öröklődésének genetikai elemzését.

3. Kis számú utód. A tulajdonságok hasadásának statisztikai elemzése, egy szülői pártól származó eléggé nagyszámú utódot igényel. De az embereknél egyszerre ritkán születik több gyermek. Következésképpen szinte lehetetlen egy család példáján megvalósítani a tulajdonság hasadásának elemzését.

4. A tiszta vonalak hiánya, megvalósításának lehetetlensége (*Emlékezzetek*, mi az a tiszta vonal). Az öröklés elemzése során nem mindig lehet pontosan meghatározni a szülők genotípusát, kisebb nagyobb valószínűséggel kell elvégezni az értékelést.

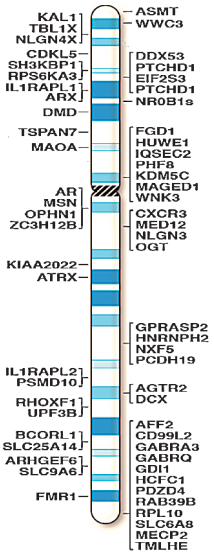
5. A kromoszómák nagy száma (kapcsoltsági csoportok). *Emlékezzetek*, hogy az ember kromoszóma készlete 23 pár kromoszómából illetve 24 kapcsoltsági csoportból áll: 22 autoszóma (ivartalan kromoszóma) és 2 ivari kromoszóma (heterokromoszóma) X és Y. A kromoszómák nagy száma megnehezíti a genetikai és citológiai térképezést, különösen a klasszikus genetika módszereinek segítségével.

Jegyezzétek meg!

A kromoszóma térképezés a gének egy adott kromoszómán belüli elhelyezkedésének meghatározása. *Géntérkép* a kromoszómák viszonylagos ábrázolása, amelyen megjelölik a gének elhelyezkedésének sorrendjét és a közöttük lévő távolságot (34. 2. ábra).

6. Képtelenség standart életkörülményeket teremteni különböző egyének csoportjai számára, ami jelentősen megnehezíti számos emberi tulajdonság, különösen a multifaktoriálisan öröklődő tulajdonságok tanulmányozását. Például az alábbi betegségek a magas vérnyomás betegség, ischaemiás szívbetegség, fekélyes vastagbélgyulladás, stb. kialakulásának alapvető oka a környezet egyes tényezőinek kedvezőtlen hatása, de kifejlődésük genetikai hajlamtól függ. Ezért ezeket a betegségeket multifaktoriális betegségeknek vagy *genetikai hajlamú* betegségeknek nevezzük.

A felsorolt problémák ellenére az ember, mint genetikai tárgy (objektum) számos előnnyel rendelkezik.



34. 2 ábra. Az ember X kromoszómájának genetikai térképe. Meg van jelölve a megfelelő gének helyzete.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

1. Hatalmas adattömeg halmozódott fel az ember normál és kóros anatómiájáról, fiziológiájáról és biokémiájáról.

2. Van lehetőség arra, hogy beszélgessenek a kutatás tárgyával, ami megkönnyíti az információszerzést szüleiről, ami segíti az érzésekkel, érzelmekkel és intelligenciával kapcsolatos tulajdonságok öröklődésének vizsgálatát.

3. Az emberi genom majdnem teljesen meg van fejtve.

A humán genetikában alkalmazott módszerek, alapvetően nem különböznek azoktól, amelyeket általánosságban használnak más objektumoknál (genealógiai, ikerkutatás, citogenetikai, szomatikus sejtgenetika, molekuláris-biológiai, populációs-statisztikai, modellezési módszerek stb.). A különbségek csak az ember, mint genetikai objektum sajátosságaiból és a társadalomban elfogadott etikai normákból adódnak.

A humán genetika alapvető klasszikus módszere a ***genealógiai*** vagy a családfák összeállításának és elemzésének módszere. Így a keresztezés helyett kiválaszthatjuk a nagyszámú házaspárok közül azokat, akik érdeklődnek, és a családfájuk elemzésekor következtethetünk az adott tulajdonság öröklődésére. A kisszámú leszármazottakkal rendelkezők problémájának megoldására sokgyerekes családokat vagy kevés utóddal rendelkező megfelelő számú családot választanak, ahol megfigyelhetik a tudósokat érdeklő tulajdonságok öröklődését. Léteznek olyan családfák például az uralkodóké, ahol egyes tulajdonságok megnyilvánulását több nemzedéken keresztül meg lehet figyelni. Az ilyen családfáknál a leszármazottak száma elegendő, mind a tulajdonság öröklődésének elemzéshez, mind a kromoszóma térkép elkészítéséhez.

A genetikai analízis elvégzésére lehetőséget nyújt a ***szomatikus sejthibridizációs módszer***. A módszer magában foglalja két különböző egyedből származó vagy emberi szomatikus és más emlősfaj (különösen rágcsálók) szomatikus sejtjeinek összeolvadásból származó hibrideket és azok elemzését. A kapott adatok alapján következtetéseket vonhatunk le a nem allél gének kölcsönhatásának jellegzetességeiről, géntérképezést lehet végezni (emlékezzetek, milyen nem allél gének közötti kölcsönhatás típusok ismertek).

Specifikus gének kromoszómákon elfoglalt helyzetének közvetlen meghatározására aktívan alkalmazzák a ***molekuláris citogenetikai*** módszert. Azonban tekintettel az emberi gének nagyszámára (több mint 25 ezer) az emberi kromoszómák feltérképezésének kérdése még mindig messze áll a megoldástól annak ellenére, hogy az emberi genom teljesen dekódolva van.

Az univerzális életfeltételek létrehozásának képtelenségét le lehet küzdeni úgy, hogy nagy változatosságú emberi populációs csoportokat választanak, amelyek hasonlítanak örökletes tulajdonságaik és/vagy környezeti hatásaik alapján.

A genetikai törvények egyetemessége lehetővé teszi a genetikai modell objektumok széleskörű alkalmazását a humángenetikában. Így elemezni lehet a tulajdonságok öröklődését laboratóriumi emlősökön és előzetes következtetések vonhatók le az ember hasonló tulajdonságainak lehetséges öröklődés menetéről. A genetikai modell objektumok aktívan felhasználhatók a környezet különböző tényezői mutagén tulajdonságainak ellenőrzésére.

Az utóbbi időben, a humángenetikában aktívan alkalmazzák a bioinformatika és a komputeres modellezés módszert. Ezek a módszerek lehetővé teszik a DNS-szekvenciák elemzését és összehasonlítását az orvosi és evolúciós genetika igényeinek megfelelően; a gének szekvenciájának ismeretében előre jelezik az általuk kódolt fehérjék szerkezetét és funkcióját, megjósolják a genomban a mutációs változások hatásait, és hatékony számítási rendszerek segítségével komplex biológiai folyamatokat szimulálnak.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

***A bioinformatika* – alkalmazott matematika, statisztikai és informatikai módszerek összessége, amelyeket széleskörűen felhasználnak a biológia különböző területein: molekuláris biológia, genetika, biokémia stb**. Különösen ez a számítógépes elemzés módszereinek alkalmazása szervezetek eltérő fajai genomja szerveződésének vizsgálatára, a biopolimerek térbeli struktúrájának modellezése stb.

Kulcsszavak és fogalmak

humángenetika, orvosgenetika, bioinformatika.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mi jellemei az embert, mint a genetikai kutatás tárgyát? 2. Milyen módszereket alkalmaznak az emberi öröklődés vizsgálatára? 3. Mi a közös és mi az eltérő a humángenetika és az orvosgenetika feladataiban? 4. Milyen céllal végzik a kromoszóma térképezést? 5. Mi a bioinformatika? Mik a feladatai?

Gondolkodjatok el rajta! Milyen módszereket és miért nem lehet alkalmazni az emberi öröklődés tanulmányozásában?

35. §. AZ EMBERI GENOM SZERVEZŐDÉSE

Emlékezzetek, mi a genom, az eukarióta genom szerveződésének sajátosságait, a kromoszóma felépítését, a kromoszómák genetikai térképét. Mi az autoszóma és a heterokromoszóma? Miben rejlik a genom szekvenálásának módszere? Mi a bioinformatika feladata? Milyen géneket nevezünk fehérjéket kódoló géneknek? Mi a lókusz? Milyen a mitokondriumok felépítése és funkciója? Milyen mutációkat nevezünk deléciónak, duplikációnak és inverziónak.

Az emberi genom. Formálisan az ember genomját meghatározhatjuk mint a 22 autoszóma és két ivari kromoszóma (X .és Y heterokromoszóma) DNS-szekvenciájának összeségét. Az emberi genomot a huszadik század egyik legambiciózusabb „Emberi genom” projekt (*Human Genom Projekt*) részeként megfejtették.

Jó tudni

Az „emberi genom” projekt 1991-ben indult és 2003-ban fejeződött be. A projekt célja megfelelő pontosságú genetikai térképek készítése a 3,2 milliárd DNS bázispár szekvenciájának megállapítása, a gének sorrendjének azonosítása, genom variációk meghatározása. A projekt eredményeként géntérképek készültek, 99,99% -os pontossággal kapták meg a genom eukromatikus régiói 99,9% -ának szekvenciáit, elkészült, az értelmes lánc fehérjét kódoló 15000 génjének sorrendje, azonosították az emberi genomban előforduló 3 000 000 nukleotidot.

Az emberi genom megfejtésének folyamata több szakaszban zajlott. Először is töredékeit fejtették meg. Ezután humán DNS molekula szakaszokat klónoztak és génkönyvtárakat alkottak.

***Genomiális könyvtár (génkönyvtár)* adott szervezetre jellemző DNS-molekula csoportok összessége.** A genomiális könyvtár létrahozására a DNS molekulát eltávolítják a sejtből, enzimek segítségével meghatározott méretű fragmensekre darabolják. Majd a kapott fragmenseket vektorokba (például meghatározott vírusfajokba) építik. Majd ezeket a fragmenseket átviszik a sejtbe, ahol tárolják őket (általában ezek az kóli baktérium vagy élesztő sejtek).

A szekvenálás módszerével meghatározzák a humán genom fragmensek nukleotid sorrendjét. Majd elvégzték ezen DNS szekvenciák komputeres elemzését, összehasonlították őket, egyesítették adott kromoszómák szekvenciáival. És vé-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

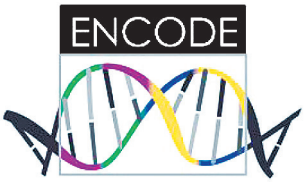
gül, elvégezték az emberi genom funkcionális szekvenciáinak számítógépes keresését.

A projekt során kapott adatok alapján az emberi genomban a fehérje gének száma nem haladja meg a 25 000-t (ami sokkal kevesebb annál amennyit az emberi genom megfejtését megelőzően vártak). Megjegyzendő, hogy az RNS-molekulák összes génjének azonosítása még mindig nem teljesen befejezett. Az emberi fehérjét kódoló gének katalógusának legutóbbi verziója körülbelül 22 000 fehérje-gént és 6 000 RNS gént tartalmaz (az utóbbi becslés vélhetően alulértékelt). A fehérjéket kódoló génrégiók teljes hossza megközelítőleg 34 millió bázispár, vagyis a genom mindössze 1,2% -át teszi ki. A humán genom 45% feletti mobil genetikai elemekből áll.

Az (Mendeli Öröklődés az Embernél Online, *Online Mendelian Inheritance in Man*; https://www.omim.org/) OMIM internet adatbázis, amely minden ismert emberi gén leírását tartalmazza, csak mintegy 4000 gén esetében azonosított a fenotípus és genotípus között összefüggést.

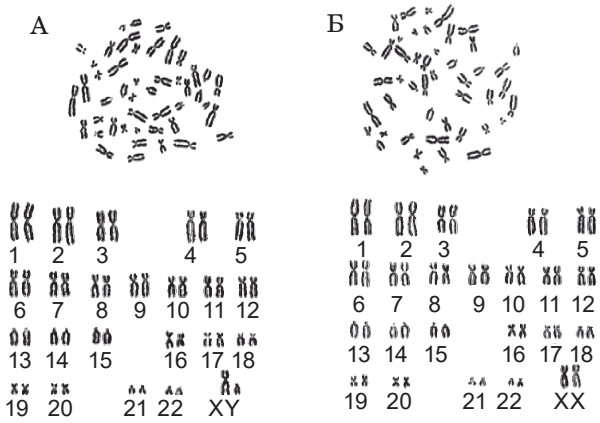
Jó tudni

Az Emberi Genom projekt befejezését követően 2003-ban elkezdődött az ENCODE (*The Encyclopedia of DNA Elements* DNS-elemek enciklopédiája projekt (35.1. ábra). A projekt célja az emberi genom elemeinek teljes funkcionális elemzése. A projektnek (ami még nem fejeződött be) érdekes eredménye az, hogy a genom több mint 80% szabályozó funkciót végez.



35.1. Az ENCODE projekt emblémája

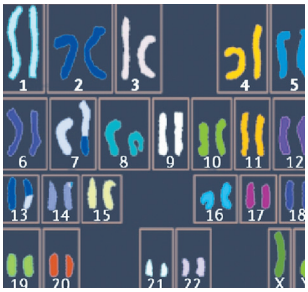
Az 35.2 ábra mind a két nem kariotípusát mutatja. Az ember kromoszómáit méretük és felépítésük sajátosságai alapján 7 csoportba osztják, amelyeket A-tól G-ig latin betűkkel jelölnek. A kromoszómák pontosabb azonosítására, a specifikus részeik és a kromoszóma-anomáliák leírásához differenciált kromoszóma festés speciális módszert alkalmazzák, amely bizonyos festékek és előkezelési eljárások használatán alapul.



35.2. ábra. Egy férfi (A). és egy nő (B) metafázisos lemezeinek és kromoszómáinak elrendezése (kariotipizálása). Az emberi kromoszómákat morfológiájuk (alakjuk) alapján 7 csoportba osztják: A (1-3 kromoszómapár), B (4. és 5. pár), C (6-12 pár), D (13-15 pár), E (16-18 pár), F (19 és 20 pár), G(21 és 22 pár) és az Y kromoszóma.

Az emberi genom változatai. Az emberi genom elemzésének egyik váratlan eredménye az volt, hogy a különböző egyének DNS-szekvenciái között nagyfokú hasonlóságot fedeztek fel. Ez azt jelenti, hogy bármely két ember nukleotidszekvenciája 99,5% -ban azonos. Következésképpen különböző fenotí-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



35.3. ábra. A 7. és 13. kromoszómák közötti transzlokáció, amely nem kapcsolódik a fenotípus patológiás változásaihoz

pusú emberek csoportjai (még a különböző rasszok képviselői is) genomjának mindössze 0,5% – mutat változatosságot. Minden kardinális eltérést kizárólagosan kulturális, politikai valamint éghajlati sajátosságok okoznak, amelyben egyik vagy másik rassz kialakult.

Az emberi genom első változatait, amelyeket jóval a DNS szekvenálás módszer megjelenése előtt írtak le, a kromoszómák számbeli és szerkezeti eltérései jellemeztek. Az aneuploidia (egyes kromoszómák számbeli eltérése) és a kromoszóma átrendeződések, amelyéről már korábban említést tettünk, gyakran különböző örökletes megbetegedésekkel vannak összefüggésben. Ehelyett a homológ kromoszómák méret és alak szerinti variációi nem mindig függenek össze a fenotípus patológiás megváltozásával. Ezért ezek elég gyakran előfordulnak az emberi populációkban. A nagy genom átrendeződéseket 2 millió DNS bázispár felett mikropreparátumokon lehet látni fénymikroszkóp alatt (35.3. ábra).

A humán nukleotidszekvenciák elemzésének folyamata során számos „kisléptékű” genom variációt azonosítottak, amelyek mérete nem haladja meg az 1000 bázispárat. Az ilyen DNS változatok, megközelítőleg 80%- át egyes nukleotidok cseréje képviseli. A becslések szerint az emberi populációkban minden 300 nukleotid párra jut egy nukleotidcsere (báziscsere). Általában az emberi populációkban 84 700 000 esetben azonosítottak egyes nukleotidok cseréjét. Úgy vélik, hogy pont az ilyen „kisléptékű” genom variációk határozzák meg a sokféle fenotípus változatot és kedvezőtlen körülmények esetén hajlamosítanak bizonyos betegségek kialakulására.

A „kisléptékű” genomvariációkat az orvosi genetikában a recesszív mutáns allél gének hordozóinak a kimutatására (ezt majd a későbbiekben megvizsgáljuk); az ember populációs genetikájában az emberek különböző populációi közötti kapcsolatok meghatározására, az igazságügyi orvosszakértői vizsgálatokban az személyek vagy a szülők azonosítására használják.

Jó tudni

Az egyén vagy a szülőség azonosítására gyakran alkalmazzák a polimorfizmust a nukleotidok variábilis ismétlődését 9 bázispár hosszúságban, amelyek változatossága olyan magas, hogy minden ember (kivéve az egypetéjű ikreket) egyedi szekvencia változattal rendelkezik, ezekkel a génkészletekkel ugyan olyan könnyen meg lehet különböztetni az egyik embert a másiktól, mint az ujjlenyomattal. Mivel a gyermek a fele kromoszómáit az apjától a másik felét az anyjától kapja így az ismétlődések készletei is egyediek és tartalmazzák részben az apai és részben az anyai változatokat.

Az ember genomjáról és főleg egyedi strukturális variációiról szerzett információk kiszélesítették elképzeléseinket a genotípus és a fenotípus közötti kapcsolatról. A DNS-szekvenálási módszerek gyors fejlődése indokolja, hogy a „genetikai igazolványok”-ról (minden ember genomjának teljes szekvenálása) mint elég közeli perspektíváról beszéljünk.

Kulcsszavak és fogalmak

az emberi genom.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mi jellemző az emberi genomra? 2.Mi a szerepe a mobil genetikai elemeknek az emberi genom változatosságában? 3. Mivel magyarázható az, hogy a különböző rasszok képviselőinek genomja kevesebb mint 0,5% -ban tér el egymástól. 4. Milyen sajátosságai vannak az ember kariotípusának?

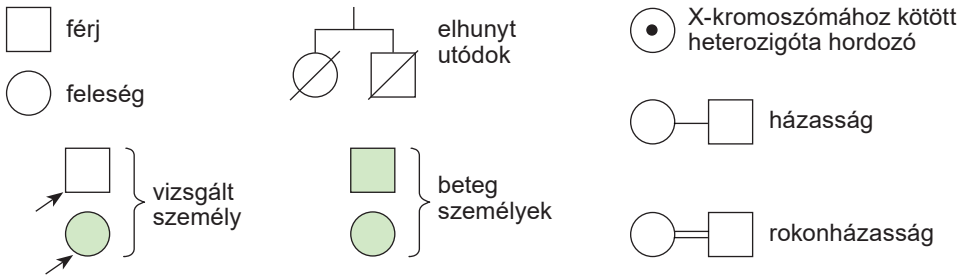
Gondolkodjatok el rajta! Miért nehezebb vizsgálni az emberi genomot mint más szervezetek genomját?

36. §. AZ EMBER ÖRÖKLŐDÉS TÍPUSAI

Emlékezzetek Mendel törvényeire! Mi a homozigóta és heterozigóta, a domináns és a recesszív bélyeg, a kapcsolt öröklődés, nemhez kötött öröklődés, extranukleáris (citoplazmás) öröklődés? Mi a géntérképezés és a genealógiai módszer? Mi a bélyegek penetranciája és expresszivitása?

Bármely bélyeg genetikai vizsgálata a következő kérdés megoldásában kell kezdődjön: öröklődik-e a minket érdeklő bélyeg vagy sem. Ha a bélyeg öröklődik, akkor meg kell határoznunk az öröklődése típusát. Ezután jön a bélyeget kódoló gén (a gének) térképezése. A géneknek a kromoszómán való elhelyezkedésének vizsgálata után lehet alkalmazni a molekuláris módszereket a DNS-molekula nukleotid sorrendjének az elemzésére.

A ***genealógiai*** módszer majdnem az egyetlen módszer volt és maradt, amely lehetőséget nyújt megállapítani az emberi bélyegek öröklődnek-e és milyen típus szerint. A családfa felállítása közben részletes leírást készítenek a család minden tagjáról és rokonsági kapcsolataikról. Később a családról szóló információkat grafikus módon ábrázolják: speciális szimbólumok segítségével felépítik a családfát (36. 1. ábra)



36. 1. ábra. Példák a családfa felállításának feltételes jelzéseire

A személyt, akinek a családfáját kutatják *probandusnak* nevezzük. A genealógiai módszert alkalmazni lehet akkor is, ha hiányos adataink vannak, amennyiben van elég ismeretünk a probandus (vizsgálati személy) egyenesági rokonságról anyai és apai vonalon, illetve minden generációban van elegendő utód. Ha nincs elegendő információnk, akkor különböző, az adott vizsgált bélyeget hordozó, családoktól gyűjtenek információkat. A kapott családfa alapján következtetéseket vonnak le a bélyegek lehetséges öröklődéséről és öröklődés típusáról (domináns vagy recessziv állapot, autoszomális (az adott gén nem ivari kromoszóma helyezkedik el), nemhez kötött (az adott gén ivari kromoszómákon helyezkedik el) stb.).

Az ilyen elemzés nem túl nehéz, ha ismerjük az öröklődés alapvető törvényszerűségeit. Ha egy adott bélyeg azonos gyakorisággal fordul elő a nőkben és a férfi-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

akban, ez arra utal, hogy a bélyeget kódoló gén az autoszómákon helyezkedik el. Az ettől való eltérés lehetőséget nyújt a feltételezésre, hogy nemhez kötött öröklődéssel van dolgunk (emlékezzetek, hogyan hat a nem a bélyegek öröklődésére).

Most átvesszük családfa fő jellemzőit, amelyek segítségével meg lehet állapítani a bélyegek öröklődés üveg típusát.

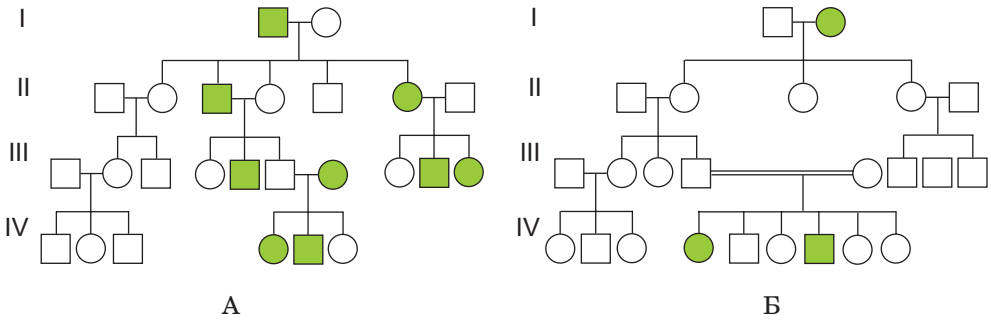
Autoszomális domináns öröklődési típus. A családfákra, angol autoszomális domináns öröklődési típust tapasztalunk (36. 2,A. ábra), jellemző az ún. *vertikális öröklődés* – bizonyos bélyegállapot megfigyelhető minden generációban („ dominancia jele ”). Ez a bélyegállapot azonos gyakorisággal kell jelentkezzen a férfiaknál és a nőknél („autoszomalitás jele ”). Ha a szülők domináns bélyegállapottal rendelkeznek, születhetnek recesszív bélyegállapottal rendelkező gyermekeid (amennyiben mindkét szülő heterozigóta)t. Ugyanakkor recesszív bélyegállapotú szülőknek elméletileg nem születhet domináns bélyegállapotú gyermeke (ez csak generatív mutáció következtében történhetnek meg). Ha csak az apa vagy az anya hordoz egy bizonyos vizsgálat alá eső bélyegállapotot, az utódaik között lesznek domináns és recesszív bélyegállapotot hordozók is.

Autoszomális recesszív öröklődési típus. Ennek az öröklődés tipusnak (36. 2,B. ábra) az esetében a család fában van egy vagy néhány generáció, amelyekben bizonyos bélyegállapot nem tapasztalható. Ha ez a bélyegállapot megjelenít fenotípusosan, akkor gyakran találkozhatunk vele az édes-vagy unokatestvéreknél. Ez az ún. *horizontális öröklődés*. A másik „ jele ” annak, hogy autoszomális recesszív öröklődés típuson van dolgunk az, amikor egészséges szülőknek beteg gyermeke születik, és a szülők rokonok (rokonházasság).

Feladat: felhasználnak különböző információ forrásokat hozzatok fel emberi példákat domináns és recesszív bélyegállapotokra!

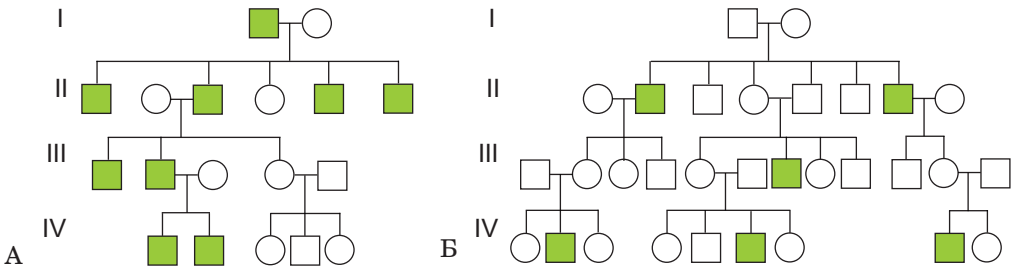
A bélyeg nemhez kötött, akkor sem nehéz a családfaelemzés.

A *nemhez kötött bélyegeknek* nevezzük azokat, amelyek génjei az ivari kromoszómákon (heterokromoszómákon) helyezkednek el. Éppen ez határozza meg öröklődésük sajátosságait. Amennyiben a gének többsége az X-vagy Y-kromoszómákon helyezkedik el, akkor a férfiak *hemizigóták* (az adott gén egyetlen alléllel képviselteti magát). Ugyanakkor az ember ivari kromoszómáiban vannak homológ szakaszok (*gondolkodjatok*, mi értelme van a homológ szakaszoknak az ivari kromoszómákban). A bélyegek, amelyeket az ilyen szaka-



36.2. ábra. Családfa példák az autoszomális domináns (A) és az autoszomális recesszív (B) öröklődés típusra

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



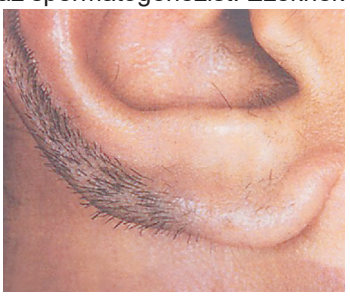
36.3. ábra. Családfa példák az Y-kromoszómához kötött (A) és az X-kromoszómához kötött recesszív öröklődés típusra

szokban elhelyezkedő gének határozott meg, formálisan nemhez kötöttek, de analóg módon öröklődnek az autoszómákban elhelyezkedő génekkel. Ezért őket *pszeudoautoszomálisnak* nevezzük.

Az Y-kromoszómához kötött bélyegek öröklődése az elemzés szem.jából legegyszerűbb öröklődés típus: a bélyeg kizárólag a férfiaknál jelenik meg, és 100 %-ban apáról fiúra szál (36. 3,A. ábra).

Jó tudni

Az X-kromoszómától eltérően, az Y-kromoszóma nem túl sok gént hordoz (A legutóbbi adatok szerint Közel 40-et). Egy részük homológja az X-kromoszómában találhatóknak, mások szabályozzák az ivar meghatározását és az spermatogenezist. Ezeknek a gépeknek a mutációja terméketlenséget okoz, ezért nem örökölhetőek. Bizonyos Y-kromoszómában elhelyezkedő gének mutációja megjelenhet például a fül szőrösödésében (36. 4. ábra).



36.4. ábra. Az Y-kromoszómához kötött bélyeg: a fülkürt elszőrösödése

Az X-kromoszómához kötött recesszív típusú öröklődés esetében a bizonyos bélyeg állapot a családban majdnem kizárólag csak a férfiaknál jelenik meg (36. 3,B. ábra). Az ilyen bélyegállapotok nem apáról fiúra öröklődnek, hanem csak unokáknak (vagy dédunokáknak) adódnak át a lánygyermeken keresztül (gondolkodjatok, miért van az, hogy az X-kromoszómához kötött recesszív típusú öröklődés során a nőknél kevés ilyen módon öröklődő betegség jelenik meg).

Az X-kromoszómához kötött domináns típusú öröklődést a családfaelemzés során össze lehet keverni az autoszomális domináns típussal. Az X-kromoszómához kötött öröklődés fő jellemzője, hogy nincsenek apáról fiúra átadódó bélyegek, és a férgek megjelenésének gyakorisága eltér a férfiaknál és a nőknél: a nőknél a bélyeg gyakrabban jelenik meg. Az X-kromoszómához kötött domináns bélyegekre az fog utalni, hogy a bélyeget hordozó apának a lányai mint fogják hordozni az ilyen bélyegállapotot.

A mitokondriális bélyegek öröklődése a mitokondriumok gének öröklődése során megfigyelhető az anyai hatás: a férfiak és a nők egyaránt rendelkezhetnek megfelelő bélyegállapottal, de csak a nők adják találva gyermekeiknek. Az embernél a mitokondriális bélyegek öröklődnek, például a Leber-féle öröklődő op-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

tikus neuropátia (látás elvesztése a látómező közepén) és az oncocytoma (vesedaganat).

Kulcsszavak és fogalmak

autoszomális domináns és autoszomális recesszív öröklődés típus, bélyegek nemhez kötött öröklődése.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen módszereket alkalmaznak az emberi genom elemzésére? 2. Mi az alapja az ember öröklődését vizsgáló genealógiai módszernek? 3. Mi jellemző az autoszomális domináns öröklődés típusra? 4. Miben különbözik az autoszomális recesszív öröklődés típus az autoszomális domináns öröklődés típustól? 5. Milyen bélyegeket nevezünk nemhez kötötteknek? 6. Miben különbözik az X-kromoszómához és az Y-kromoszómához kötött bélyegek öröklődése? 7. Mi a lényege a mitokondriális bélyegek öröklődésének?

Gondolkodjatok el rajta! Hogyan lehet megkülönböztetni a pszeudoautoszomális bélyegeket az autoszomálisaktól?

37. §. AZ EMBER MULTIFAKTORIÁLIS BÉLYEGEINEK ÖRÖKLŐDÉSE

Emlékezzetek, a nem allél gének kölcsönhatásaira! Milyen bélyegeket nevezünk minőségieknek és mennyiségieknek? Mik azok a neurotranszmitterek? Mi a funkciójuk?

Monogénes és poligénes bélyegek. Az előző paragrafusban megismerkedtünk az emberi bélyegek öröklődés törvényszerűségeivel, amelyek egy gén által vannak meghatározva. Az ilyen bélyegeket ***monogénesnek*** nevezzük. Vannak ***poligénes bélyegek*** is, amelyeket kettő vagy több nem allélgén határoz meg. Az ilyen gének egy kromoszómán belül lehetnek különböző lókuszokon vagy a nem homológ kromoszómákon is.

Egyes gének nem működnek másoktól függetlenül, ezenkívül az aktivitásukra a hatást gyakorolnak a külső környezet tényezői. Tehát, az ember (akárcsak más organizmusok) bélyegeinek nagy része bizonyos nem allél gének készletének és a külső környezet tényezőinek egész sora kölcsönhatása által kiváltva jelenik meg.

Jegyezzétek meg!

Azokat a bélyegeket, amelyek megjelenésében közrejátszanak a gének és a külső környezeti feltételei ***multifaktoriálisnak*** *(többtényezősnek) nevezzük.*

A multifaktoriális bélyegek lehetnek mennyiségiek és minőségiek is. A ***minőségi bélyegeket*** a személy bizonyos tulajdonságai határozzák meg (szem-vagy hajszín, betegség megléte vagy hiánya stb.). A ***mennyiségi bélyegeket*** mennyiségi tulajdonságok írják le (például, magasság, testtömeg, az ujjak száma).

Nem allél gének kölcsönhatásának típusai.

Komplementaritás **– a nem allél gének kölcsönhatásának olyan típusa, amikor a bélyeg megjelenése csak akkor lehetséges, ha a zigótában jelen vannak ezeknek a gének az alléljai (legalább egy minden génből)**. Tehát, jelen esetben egy gén domináns allélja a másik nem allél gén domináns alléljának hatását egészíti ki. Akinek komplementaris kölcsönhatására emberi példa lehet az ún. Bombay-jelenség. A jelenség azzal kapcsolatban, hogy az olyan bélyeg megjelenésért, mint a vércsoport (A (II), B (III) és AB (IV)), szükséges még egy gén domináns alléljának jelenlétére, amely a vörösvérsejtek felszíni

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

fehérjét kódolja. A recesszív allél gén, amely az embernél ritkán fordul elő, homozigóta állapotban oda vezet, hogy minden személy 0 (I) vércsoportú lesz.

***Episztázis* – nem allél gének kölcsönhatásának olyan típusa, amely során egy gén képes elnyomni a másik hatását**. Az embernél erre példa lehet a következő eset: a korai kopaszodás génje elnyomja bizonyos hajszínt kódoló gének hatását.

Nem-allél gének kölcsönhatásának elég összetett variánsa a ***polimeria*** (gör.: *polymereia* – többoldalúság), amikor néhány nem allél gén egyirányú hatása következtében kialakul egy bizonyos bélyeg. Gyakran az ilyen bélyeg megjelenésének a szintje attól függ, hogy a nem allél gének hány domináns allélja vesz részt egy bizonyos bélyeg kialakításában. Tehát, minél több nem-allél gén domináns allélja vesz részt egy bizonyos bélyeg kialakításában, annál erőteljesebben jelenik meg.

Minőségi multifaktoriális bélyegek lehetnek például, egyes veleszületett fejlődési rendellenességek (az agy teljes vagy részleges hiánya (anenkefália), a gerincsérv és az elterjedt betegségek többsége (szívinfarktus, asztma, érelmeszesedés, az onkológiai betegségek nem örökletes formái, stb.)), ugyanakkor öröklődés menetük azonos a mennyiségiekével. A hasonló bélyegek eloszlásának megmagyarázására az emberi populációban a küszöb modellt javasolták: A bélyeg csak azokban a személyekben jelenik meg, akikben a „hajlamosító gének” mennyisége meghalad egy bizonyos küszöbértéket (37. 1. ábra).

37.1. ábra. A küszöb modell, amely leírja az emberi betegségek elterjedésének örökletes hajlamát. Az abcisszán a „hajlamosító gének” vannak, az ordinata síkon pedig az emberek azon hányada van, akiknek a genotípusában ezek a variánsok jelen vannak

Az orvosi gyakorlatban a ***küszöb modellt*** felhasználják a „klasszikus” mennyiségi bélyegek esetében is, egyesítve a megfelelő megjelenési variánsokat normaként vagy patológiaként megjelölve azokat. Például, disztrófia, normális testtömeg, elhízás. A küszöbérték az egyes személyek számára különböző tényezőktől függ: a nemtől, az életmódtól, a környezeti tényezőktől. Az életfeltételek jelentősen eltolhatják a küszöböt, növelhetik vagy csökkenthetik a bélyeg megjelenéséhez szükséges „hajlamosító gének” mennyiségét, ennek megfelelően hatást gyakorolhatnak a betegség kifejlődésének rizikójára.

A multifaktoriális bélyegek génjeinek keresése. A poligenitás (vagyis az a jelenség, amikor bizonyos bélyeg állapotot nem allél gének kölcsönhatása határozza meg) és a multifaktoriális bélyeg megjelenésének a külső környezet tényezőnek hatásától való jelentős függőség megnehezíti a bélyegek genetikai elemzését.

Az orvosgenetika fontos feladata olyan gén-jelöltek keresése, amelyek multifaktoriális bélyegeket idézik elő. Első lépésként meg kell határozni a gén és a környezet tényezőinek szerepét a bizonyos bélyeg állapotok megjelenésében, mivel néha egy családon belül is nehéz megérteni egyes bélyeg állapotok hasonlóságát a rokonok között; ami alátámasztja ennek a bélyegnek az örökletességét, vagy az azonos életfeltételek hatásáról tanúskodik.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

37. 2. ábra. Egypetéjű ikrek

A külső környezeti tényezők hatásának a genom szerepétől való elkülönítésére az ember genetikájában az ***ikerkutatás módszerét*** alkalmazzák. Ennek az alapja az ikrek bizonyos bélyeg állapotbeli eltéréseinek elemzése. Az embernél az ikerszülések aránya 1 kettes ikerpár a 84 szülésből (hármas ikrek – 1 a 7000-ből). Ezeknek egyharmadát egypetéjű ikrek teszik ki (37. 2. ábra).

Az egypetéjű ikrek azonos, a fenotípusos különbségeket a környezet tényezői határozzák meg az embrionális és a posztembrionális fejlődés során. Az egynemű ikerpárok vizsgálata során fontos megállapítani, vajon egypetéjű ikrekről van-e szó. Ezt vagy az ikrek a környezeti feltételektől hatásától minimálisan függő bélyegeinek (vércsoport, szemszín, hajszín) hasonlósága alapján teszik, vagy a genom variábilis szekvenciáinak analízisét használják fel (gondolkozzatok, hogyan lehet megállapítani a DNS-molekula elemzésével, hogy egypetéjű vagy többpetéjű ikrekről van-e szó).

Az örökletes tényezők hatásait a bélyegek megjelenésére úgy számolják ki, hogy összehasonlítják az egy-és a többpetéjű ikrek szükséges bélyegeinek azonos megjelenési formáit. Számbelileg a genotípus szerepét az egyik vagy a másikbélyeg megjelenésében az örökölhetőségi koefficiens (H) segítségével fejezik ki, amit a következő egyszerű képlettel számolnak ki:

$$H = \frac{K_M - K_D}{100 - K_D},$$

ahol K_M – az egypetéjűek konkordanciája (%-ban) , K_D – a többpetéjűek konkordanciája (konkordancia – bizonyos bélyeg állapot jelenléte minkét ikernél).

Érthető, ha H=1, akkor a bélyeget teljes mértékben a genom határozza meg; ha H=1 – a környezet tényezői határozzák meg. Például, a hajszín öröklődési koefficiense 0,86, ami ennek a bélyegnek főként genetikai befolyásoltságára utal, de a környezetnek is van hatása rá (0,14). A túlsúly esetében az öröklődési koefficiens 0,4 (a 18 – 20 éveseknél) és 0,35 (a 45 éves kor felettieknél), ami a környezet jelentős hatására utal, de a genetikai komponensnek is jelentős a szerepe.

Elterjedt betegségekre hajlamosító gének keresése azok között, amelyek hasonló tünetekkel járó monogénes örökletes betegségeket váltanak ki. Ha bizonyos örökletes betegséget a megfelelő gén mutációja okozza (leggyakrabban olyan, amelyik gyökeresen megváltoztatja működését), akkor ennek a betegségnek a nem örökletes formája szintén kapcsolatban állhat az adott gén változásával. Ezek a változások nem jelennek meg fenotípusosan normális környezeti feltételek mellett, de kedvezőtlen környezeti változások esetén igen. Például, az inzulint kódoló gén mutációja kiválthatja az örökletes típusú cukorbetegséget, ugyanakkor ennek a génnek egyes felépítésbeli változatai csak a betegség iránti nagyfokú hajlammal állnak kapcsolatban. Az első esetben a mutáció az inzulin termelés teljes leállásával jár, a második esetben a megváltozott gén megfelelően működik normál feltételek mellett; de nagyobb mennyiségű glükóz szervezetbe jutása esetén nem képes megfelelő mennyiségű inzulint termelni.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Gén-jelöltek keresése, amelyek segítségével ismereteket szerezhetünk a normális élettani folyamatok szabályozásáról. Ha ismerjük, hogyan szabályozódnak a szervezetben lezajló folyamatok, és milyen patológiai következményei lehetnek ezek sérüléseinek, akkor logikus a feltételezés, hogy a kulcsfontosságú szabályozó fehérjéket és enzimeket kódoló gének egyes variációi okozói lehetnek a patológiás (vagy a normális) multifaktoriális bélyegek megjelenésének. Ismeretes, hogy a skizofrénia esetében sérült a neuronok dopaminra adott válaszreakciója. A dopamin génvariációinak elemzése megmutatta, hogy egyes variációk biztosan kapcsolatban állnak ennek a nehéz pszichológiai betegségnek a hajlamához.

A kapcsolt öröklődés teljes genomos elemzése azon alapszik, hogy az emberi genom összes kromoszómájában elhelyezkedő (az Y-kromoszóma kivételével) nagy mennyiségű variábilis szekvenciáit használják fel markerekként egyidejűleg. Ez a hozzáállás lehetőséget nyújt az emberi genom néhány lókuszának egyidejű azonosítására, ahol olyan gén-jelöltek lehetnek, amelyek hatnak a mennyiségi bélyegek megjelenésére (néha még azok is, amelyek funkciója korábban ismeretlen volt).

Tehát, az emberi multifaktoriális bélyegek öröklődésének vizsgálata gyakorlati jelentőséggel bír, mivel lehetőséget nyújt az örökletes betegségek és az örökletes hajlam okainak kimutatására, illetve a megelőzési javaslatok kidolgozására.

Kulcsszavak és fogalmak

monogénes, poligénes és multifaktoriális bélyegek, komplementaritás, episztázis, polimeria, ikerkutatási módszer.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen bélyegeket nevezünk monogénesnek és poligénesnek? 2. Mivel jellemezhetőek a minőségi és a mennyiségi bélyegek? Hozzatok fel példákat emberi minőségi és mennyiségi bélyegekre! 3. Milyen bélyegeket nevezünk multifaktoriálisnak? 4. Jellemezzétek a nem-allél gének olyan kölcsönhatás típusait, mint a komplementaritás, episztázis és a polimeria! 5. Milyen gyakorlati jelentősége van a multifaktoriális bélyegek keresésének? 6. Mi a lényege az ikerkutatási módszernek? Mire alkalmazzák? 7. Miért magasabb az aránya egyes közös bélyegek megjelenésének az egypetéjű ikerpároknál, mint a többpetéjűeknél?

Gondolkodjatok el rajta! Mi a különbség az emberi örökletes betegségek és a betegségek között, amelyeket az örökletes hajlam vált ki?

38.§. AZ EMBER POPULÁCIÓGENETIKÁJA

Emlékezzetek, mi a populáció, a faj, a faj areája, a genom, a mutáció! Mik azok a mikroszatellit típusú ismétlődések?

A populációgenetika. Az ember az egyik legelterjedtebb és legnépesebb faj a Földön. Elmondhatjuk, hogy a mi fajunk areája a bolygónk majdnem teljes felszíne. Mint bármely faj esetében, a fajunk egyedeit populációkra – egyedek lokálisan elkülönített csoportjaira – lehet osztani. Akárcsak az egyes egyedek, úgy a populációk is rendelkeznek pontosan körülírható egyedi különbségekkel, és dinamikus rendszereknek tekinthetőek. Minden populációt leírhatunk különböző paraméterekkel: area, egyedszám, sűrűség, kor és nemi struktúra, születési ráta, halálozási ráta, szaporulat, ökológiai és genetikai jellemzőkkel. Mi olyan paraméterekkl foglalkozunk, amelyek a populációk genetikai struktúráját, génállományát jellemzik.

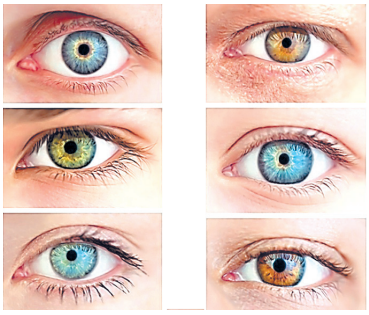
A populációk genetikai struktúráját (és azokat a folyamatokat, amelyek megváltoztatják azt) a genetika külön fejezete – *a populációgenetika – vizsgálja*. Az egy populációhoz tartozó gének és alléljaiknak összességét

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

génállománynak nevezzük. Az egy populációhoz tartozó egyedek közös ***génállománnyal*** rendelkeznek a populáción belüli szabad kereszteződések és szabad örökletes információcsere következtében.

A populáción belüli öröklődés és változékonyság folyamatainak vannak sajátosságai. Legfőképpen – számba kell venni a populációban lezajló összes szabad kereszteződés következményeit. Ezenkívül, a populációk genetikai értelemben sokkal változatosabbak, mint az egyedek (vagy a család). Az ember diploid genomjában egy génnek maximum két különböző allélja lehet. Ugyanakkor az emberi populációkban ilyen allélokból lehet több is, ezért találkozhatunk egy genotípus több variánsával, illetve ennek megfelelően különböző fenotípus variánssal. Jó példa erre az AB0 rendszerű vércsoport (emlékezzetek a többszörös allélizmus jelenségére, és arra, hogyan öröklődik a vércsoport az AB0 rendszerben az embernél). Minél több alléllal képviseli magát egy gén a populációban, annál változatosabb lesz a génállomány. A létfeltételek változása esetén ez lehetőséget nyújt a teljes örökletes változékonyság (kombinatív és mutációs változékonyság) készlet „mozgósítására” a megfelelő adaptációk kialakítása során. Tehát, a populáció génállományának sokfélesége növeli a populáció adaptív potenciálját. *Emlékezzetek*: az adaptív potenciál – a populáció vagy a faj a környezeti feltételekhez való alkalmazkodási lehetőségeinek mértéke.

A populáció heterogenitásának meghatározása. Ha a populációban csak egy bélyeg állapot van jelen, akkor ***monomorf bélyegről*** beszélünk. Különböző bélyeg állapotok jelenlétét (ennek megfelelőn bizonyos géneké is) a populációban polimorfizmusnak nevezzük (38.1. ábra). Tehát, a populáció ***polimorfizmusát*** meg lehet határozni mint a polimorf gének (vagy az általuk kiváltott bélyegek) arányát az elemzett egyedek között.



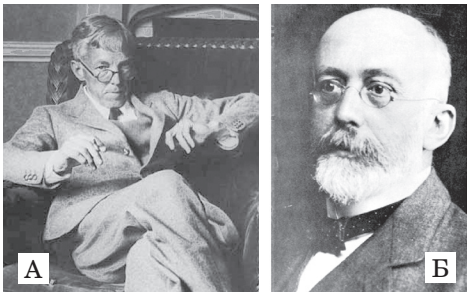
38.1. ábra. Az ember szemszínének polimorfizmusa

A populációgenetikában polimorfnak tekintik azt az allélt, amely előfordulási gyakorisága a populációban 1% vagy annál több. Azokat az allélokat, amelyek előfordulási gyakorisága nem éri el a polimorfizmus kritériumát, de lényegesen magasabb a spontán mutációk szintjétől, ritka allélnak nevezzük. A polimorfizmus jelensége arról tanúskodik, hogy a populáció egyedeiben a gének egy része heterozigóta állapotban van jelen.

Minél nagyobb egy gén alléljainak száma a populációban, annál több heterozigóta egyed alkotja a populációt. A megfelelő lókusz heterozigótáinak gyakorisága az adott populációban a genetikai sokféleség másik mutatója – a heterozigótaság. A populáció genetikai struktúrájának (génállományának) fő paramétere az allélok (ezek koncentrációja a populációban) és ***egyes genotípusok előfordulási gyakorisága***.

Az allélok és a genotípusok előfordulási gyakoriságának meghatározása. Egy bizonyos allél előfordulási gyakoriságának meghatározásakor számba veszik az adott gén bizonyos alléljainak az arányát (azzal is számolva, hogy minden diploid homozigóták egy adott gén két azonos allélját, míg a heterozigóták pedig egy adott allélját hordozzák) az adott gén populációban előforduló összes alléljai között. Teljes dominancia esetében (a heterozigóták fenotípusosan nem különböznek a homozigótáktól) az allélok és bizonyos genotípusok előfordulási gyakoriságának közvetlen kiszámítása lehetetlen. Ezeket a Hardy-Weinberg törvényt

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



38.2. ábra. Godfrey **Harold Hardy** (1877 – 1947) – britt matematikus (A) és **Wilhelm Weinberg** (1862 – 1937) német orvos (B), akik egymástól függetlenül leírták az allélok és a genotípusok populáción belüli eloszlásának törvényszerűségeit

segítségével lehet meghatározni, amely törvényt 1908-ban egymástól függetlenül G. Hardy és W. Hardy dolgoztak ki (38.2. ábra).

Jegyezzétek meg!

Hardy-Weinberg törvény lényege, hogy a végtelenül nagy populációban, amelyben az egyedek szabadon kereszteződhetnek; ahol nem hatnak a külső tényezők, amelyek kiváltanák, vagy nem váltanák ki bizonyos allélok kapcsolódását egymáshoz; nem alakulnak ki új mutációk; nem történik géncsere más populációkkal (például az egyedek vándorlása következtében) az allélok aránya változatlan marad nemzedékről nemzedékre és tartósan állandó marad.

38.1. táblázat

Petesejtek és hímivarsejtek, illetve koncentrációjuk a populációban		
Petesejtek	**Hímivarsejtek**	
	pA	qa
pA	p^2AA	pqAa
qa	pqAa	q^2aa

A heterozigóta szülők utódjai genotípusainak aránya a végtelen nagy populációban, ahol az egyedek szabadon kereszteződhetnek, a 38.1. táblázatban látható (p – a domináns allél gyakorisága, q – a recesszív allél gyakorisága).

A táblázatból kitűnik, hogy az utódok genotípusának eloszlását ki lehet számolni a következő képlettel:

$\boldsymbol{p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1}$ (тобто 100 %),

vagy rövidebb formában

$\boldsymbol{(pA + qa)^2} = 1$.

Mivel feltételeztük, hogy egy génnek csak két allélja van, akkor érthető, hogy $\boldsymbol{pA + qa} = 1$.

Minden allél gyakoriságának összege, akárcsak az összes genotípus gyakoriságának összege egyenlő 1. Ugyanakkor a felhozott képlet éppen azt az esetet írja le, amikor a ténylegesen más genotípusú utódok gyakorisága ugyan olyan, mint a szüleik esetében (kiegyensúlyozott arány). Az arányok fenntartásának jelenségét nevezzük a populáció *genetikai egyensúlyának*. Az egyensúly megmarad akkor is, amikor bizonyos gén nem kettő, hanem több alléllal van képviselve.

Jó tudni

A Hardy-Weinberg törvényt leíró képlet nem más, mint Mendel második törvényét leíró, a szabadon kereszteződő egyedek csoportjára alkalmazott, eredmény.

Hogyan lehet alkalmazni a Hardy-Weinberg törvényt? Amikor a genotípus gyakoriságok eloszlását vizsgálják a populációban autoszomális recesszív vagy autoszomális domináns bélyeg öröklődés esetében, akkor fenotípusosan pontosan meg lehet határozni a homozigóta recesszív allélok mennyiségét, mivel a genotípusuk csak egy fenotípus variánst határoz meg. Ugyanakkor fenotípusosan megkülönböztetni a domináns allél alapján a homozigótát a heterozigótától nem lehetséges. Ilyen esetekben alaklmazzák a Hardy-Weinberg törvényt.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Átveszünk egy példát. Ukrajnában körül-belül 5000 ember közül egy fenilketonuriás (a fenilalanin nevű aminosav feldolgozására képtelen az ilyen beteg, ha nem ismerik fel és kezelik időben, akkor súlyosan károsodik az idegrendszer). A betegség autoszomális recesszív módon öröklődik. Ki kell számítani a patológiás allél hordozóinak arányát a populációban (gondolkozzatok, miért kell számítani a patológiás allél hordozóinak arányát a populációban). A probléma lényege, hogy az egészséges személyek közül fenotípusosan nem lehet kimutatni a patológiás recesszív allél hordozóit (ők heterozigóták). Ezt megtenni csak a Hardy-Weinberg szabályt leíró képlettel lehet. Tudjuk, hogy a heterozigóták gyakorisága – a domináns és a recesszív allélok gyakoriságának kétszeres szorzata, vagyis először meg kell találnunk a recesszív és a domináns allélok gyakoriságát. Könnyen megtalálhatjuk a homozigóta recesszív allélok gyakoriságát:

$\boldsymbol{q}^2 = 1/5000 = 0{,}0002$

Ennek megfelelően a recesszív allél gyakorisága:

$\boldsymbol{q} = \sqrt{0{,}0002} = 0{,}014$

A domináns allél gyakorisága:

$\boldsymbol{P} = 1 - q = 1 - 0{,}014 = 0{,}986.$

A heterozigóták gyakorisága egyenlő:

$2\boldsymbol{pq} = 2 \times 0{,}014 \times 0{,}986 = 0{,}276$, або 2,76 %.

A Hardy-Weinberg törvény (ez nem maga a törvény!) klasszikus matematikai leírása csak az autoszomális allélokra igaz. Az ivari kromoszómákban lévő gének esetében az allélok és genotípusok előfordulási gyakoriságának a megállapításra valamivel másabb logikára van szükség.

Átveszünk egy példát. Gyakran felvetődik a kérdés, hogy az X-kromoszómához kötött öröklődésű recesszív bélyegek által meghatározott betegségek miért nem jelennek meg a nőknél a családfában. Ismeretes, hogy a hemofília (X-kromoszómához kötött öröklődésű bélyeg) legelterjedtebb formájának gyakorisága a férfiak körében 1 ember a 2500 férfiból. Hány beteget és a patológiás gént hordozó személyt várhatunk a nők körében? Emlékezzetek, hogy a férfiak az X-kromoszómán található génjeik szempontjából hemizigóták (vagyis az Y-kromoszómán a megfelelő allél nincs jelen), a nők pedig a férfiaktól eltérően lehetnek homozigóták és heterozigóták. A megfelelő gén domináns és recesszív alléljainak gyakoriságát könnyen kiszámíthatjuk a beteg és az egészséges férfiak arányából: az X-kromoszómához kötött gén alléljának gyakorisága a populációban egyenlő a fenotípusosan megjelenő megfelelő allélt hordozó férfiak gyakoriságával (támasszátok alá, miért). Ilyen módon a hemofíliát okozó recesszív allél gyakorisága: $q^h=1/2500=0{,}0004$, míg a dominánssé: $pH=1-0{,}0004=0{,}9996$. Ennek megfelelően a nők körében a betegek (homozigóták a recesszív allélra) gyakorisága egyenlő: $(q^h)^2=0{,}00042=0{,}00000016$ (1 női beteg 6 250 000 nőből; még egy nagyobb genealógiai vizsgálat során sem fogunk ekkora mennyiségű emberrel találkozni). A mutáns gént hordozó nők száma jelentősen több lesz: $2pHqh=2\times0{,}996\times0{,}0004=0{,}0008$ (1 nő az 1250-ből).

A Hardy-Weinberg törvény csak akkor igaz, ha a populáció végtelen nagy, amelyben az egyedek szabadon kereszteződhetnek, és nincsenek a gének, genotípusok gyakoriságát befolyásolni képes tényezők (vándorlás, izoláció, természetes kiválasztódás, mutációs változékonyság, populációs hullámok). Egyértelmű, hogy a természetben nincs olyan populáció, amelyik minden felsorolt előfeltételnek eleget tudna tenni

Az emberi közösségek valamennyire hasonlóak az organizmusok természetes populációihoz, de nagyon eltér tőlük. A fejlett közlekedés következtében egyre inkább megszűnik a földrajzi izoláció az emberi csoportok között. A tömeges vándorlás kiváltják az egymástól távol lévő közösségek közötti géneáramlást. Ennek következtében fokozatosan csökkenhetnek a földrajzilag izolált emberi közösségek génállományának különbségei.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Ha két populáció genetikai struktúrája jelentős mértékben eltér, akkor ezen populációk egyedeinek keveredése jelentős hatást gyakorolhat az allél gyakorisá-gokra. A migránsok és a helyi lakosok közötti nem rokon házasságok a heterozigo-citás növekedésével járnak. Ezért az ilyen házasságokból születő utódokban a homozigóta állapotban betegséget kiváltó recesszív allélok gyakran heterozigóta állapotban lesznek, és nem jelennek meg fenotípusosan.

Összehasonlítva a gének és a genotípusok elterjedtségét a populációkban nyo-mon követhetjük egyes embercsoportok, egész népek migrációját, illetve következ-tetéseket lehet levonni az egy területen élő népek (nemzetek) rokonsági kapcsolatairól.

Az emberi közösségek izoláltságában jelentős szerepet játszhatnak a szociális tényezők (nyelv, vallás, egy bizonyos néphez vagy nemzethez tartozás, tradíciók, szociális helyzet, oktatás, stb.). Gyakran házasodnak össze azonos élettani káro-sodásban szenvedő személyek (például a halláskárosultak, beszédhibások), mivel ők könnyebben megértik egymást és azonos az érdeklődési körül. A szociális té-nyezők hatására az azonos területen élő emberek kisebb csoportokat képezhetnek.

Előfordulnak esetek, amikor közeli rokonok (beltenyészettség jelensége – inbre-eding), vagy amikor genetikailag távoli vonalak (különböző nemzetiségű vagy akár különböző rasszú emberek) lépnek házasságra – outbreeding jelensége.A ro-kon házasságok következtében utódok között növekszik a bizonyos allélok tekinte-tében homozigóték gyakorisága. Mivel sok letális és szubletális allélok recesszívek, a beltenyészetség eredményeképpen növekszik a recesszív homozigóták száma, és megjelenik a beltenyészeti depresszió jelensége – az egyedek életképességének csökkenése. Ez azzal magyarázható, hogy a letális és szubletális patológiás bély-egek alléljai (különböző betegségek vagy veleszületett rendellenességek) homozi-góta állapotba jutnak, és megjelennek fenotípusosan..

A káros pont- és kromoszóma mutációk összességét a génállomány-ban genetikai tehernek nevezzük.

Feladat. Különböző információforrások segítségével találjátok példákat olyan család-fákra, amelyekben rokonházasság előfordult (például a spanyol II. Károly király családfáját), és elemezzétek ki!

Minden ember közel 300 örökletes betegség allél génjét hordozza. Annak az veszélye, hogy a születendő gyermek örökletes betegséggel vagy örökletes rendel-lenességgel jön a világra növekszik a házasságra lépők rokonsági fokának növe-kedésével. A rokonsági fok jellemzője a beltenyésztési együttható – annak a valószínűsége, hogy valamely egyed genotípusában azonos eredetű – vagyis közös őstől származó – két allél lesz jelen. Az édestestvérek esetében ez az együttható ¼ (ez azt jelenti, hogyha az egyik szülő rendelkezik egy bizonyos alléllal, akkor ugyanilyen allél jelenlétének valószínűsége másikban ½), a másod unokatestvé-rek esetében – 1/16, a harmad unokatestvéreknél – 1/64.

A következő generációkban a populáció génállományára hatást gyakorolhat a természetes kiválasztódás. Ha bizonyos fenotípus variáns, amit a megfelelő geno-típus határoz meg, kedvezőtlennek bizonyul az adott körülmények között, akkor az ilyen egyedeknek kevesebb az esélye a túlélésre és a termékeny utódok létreho-zására. Egyértelmű, hogy bizonyos genotípusok (például a recesszív homozigóták), ha kiesnek a szaporodás folyamatából, akkor a genotípus és a recesszív allél elő-fordulási gyakorisága csökkeni fog a rákövetkezendő generációkban. Ilyen módon a szelekciós nyomás megváltoztathatja az allélok előfordulási gyakoriságának arányát a következő nemzedékekben. Az ilyen folyamat mindig bizonyos irányban

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

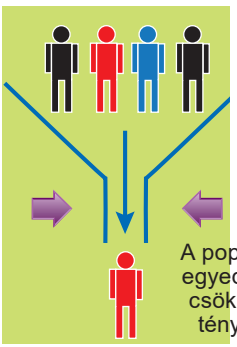
hat: előnyt adva egy genotípus variánsnak a szelekció kiszoríthatja a másik variánst a populációból.

Bár a szelekció hatása alá az egyedek fenotípusai esnek, a szelekció alapegysége a genotípus, vagyis az örökletes információk megfelelő készlete. Ezért minél változatosabb a populáció génállománya, annál effektívebb a természetes kiválasztódás hatása.

A természetes kiválasztódás és a mutációs folyamat „együttdolgoznak”. Ha a DNS-molekula újonnan létrejött nukleotid-sorrend variánsa biztosítja adaptív bélyegek kifejlődését, akkor az ilyen allél „kiválasztódik” a szelekció által és rögzül a következő generációkban.

Ahogy már említettük, ahhoz, hogy a Hardy-Weinberg törvény végbemenjen a populációnak végtelen nagynak kell lennie. Ez biztosítja az összes lehetséges gaméták és azok kombinációinak képződését a következő generáció létrehozásában. Ha a populáció kis egyedszámú, akkor növekszik az esélye a véletlen eltérésnek valamely allél átlagos előfordulási gyakoriságától, ez jelentős mértékben megváltoztathatja az allélok és a genotípusok gyakoriságát.

Az allél és genotípus gyakoriságok véletlenszerű és irányultságmentes változásait a kis egyedszámú populációkban genetikai sodródásnak nevezzük. Найчастіше дрейф генів спостерігають за різкого зменшення чисельності популяції. Наприклад, коли внаслідок міграції невелика кількість особин переселяється на нову територію. У такому разі кажуть, що популяція наче проходить крізь *«шийку пляшки»*: у маленькій новій популяції зазвичай будуть представлені не всі алелі, притаманні вихідній популяції, а лише частина. Крім того, частота зустрічальності алелів у новоствореній популяції буде іншою порівняно з вихідною. Отже, генофонд наступних поколінь визначатиме невелика кількість особин новоствореної невеликої популяції (*ефект засновника*) (мал. 38.3). Одним з наслідків дрейфу генів є зростання частки гомозиготних особин (*поміркуйте* чому).



38.3. ábra. Genetikai sodródás a populáció egyedszámának csökkenése következtésben („üvegnyak-hatás”)

Kulcsszavak és fogalmak

Populációgenetika, adaptív potenciál, Hardy-Weinberg törvény, genetikai teher, genetikai sodródás.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen feladatok állnak a populációgenetika előtt? 2. Mi a populáció génállománya? Mi határozza mega génállományt? 3. Mi az adaptív potenciál? Mi a genetikai alapja? 4. Fogalmazzátok meg a Hardy-Weinberg törvényt! Milyen előfeltételek meglétében működik? 5. Hogyan alkalmazzák a Hardy-Weinberg törvényt az ember populációgenetikájában? 6. Mi a közös és az eltérés a természetes populációk és az emberi közösségek között? 7. Mi a genetikai sodródás? Milyen genetikai következményei vannak?

Gondolkodjatok el rajta! Miért hat a genetikai sodródás kevésbé a nagy egyedszámú populációkra, mint a kis egyedszámúakra?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

39.§. ORVOSGENETIKA. AZ EMBER ÖRÖKLETES BETEGSÉGEI

Emlékezzetek, a mutációk típusaira! Mivel jellemezhető az ember kariotípusa? Mi az aneuploidia és a pilploidia? Az ember milyen monogénes öröklődési típusait ismerjük? Milyen az ember multifaktoriális bélyegeinek öröklődése? Mi az a gének penetranciája és többszörös (pleiotróp) hatása? Mi az albinizmus? Mia rhesus-faktor?

Az orvosgenetika vizsgálja a genetikailag kiváltott emberi betegségeket, a következő nemzedékre való átadásának jellemzőit, az egyedfejlődésben való megjelenésüket, elterjedését a populációban. Ezek vizsgálatának célja az örökletes betegségek diagnosztizálása, gyógyítása és megelőzése.

Örökletes betegségeknek **hívjuk azokat a betegségeket, amelyek oka az örökítő anyag változása, azaz mutációja.** Az örökletes betegségeket a mutáció típusától függően feloszthatjuk gén- (pontmutációk okozzák) és kromoszómamutációk (a kromoszómák struktúrája vagy száma változik meg) által kiváltottakra. Más organizmusoktól eltérően, főként a növényektől, az ember genomiális mutációi nem ismeretesek.

Örökletes betegségek. A pontmutációkat a magas egyedarány jellemzi, amelyekben a megváltozott gének fenotípusosan megjelennek, és többszörös (pleiotróp) hatásuk van. A betegség közvetlen tüneteit kiválthatják a sérült gén által kódolt termékek hiánya, csökkent vagy túlzott termelése, illetve az anomális termék képződése. *Emlékezzetek*: a gének *többszörös* vagy *pleiotróp hatása* – egy gén hatása több bélyegre.

Az örökletes betegségeket osztályozni lehet a fenotípusos megjelenése és az öröklődése szerint. A fenotípusos osztályozásuk során vagy a szisztematikus tüneteket (a vesék, a mozgásszervek örökletes betegségeit), vagy a biokémiai megjelenésüket (anyagcserezavar, a fehérjék strukturális vagy funkcionális anomáliái) veszik alapul.

Örökletes anyagcserezavarok kapcsolatban állnak az aminosavak, a szénhidrátok, a lipidek, a nukleinsavak és az ásványi anyagok anyagcseréjének zavaraival. Ezeket kiválthatják olyan gének mutációja, amelyek kódolják az enzimek vagy az enzimek aktivitásáért felelős gének aktivitását; az anyagcsere számára fontos anyagok szállításáért felelős fehérjéket; a sejtek receptorfehérjéit, stb.

Az örökletes aminosav anyagcserezavarra példa az albinizmus (31.2,B. ábra). Az albinizmus oka a tirozin enzimmé való átalakulásáért felelős gén mutációja, ami a melanin pigment szintézisének alapanyaga. Az emberi populációkban a betegség gyakorisága 1 a 28 – 39 ezerhez, és autoszomális recesszív módon öröklődik.

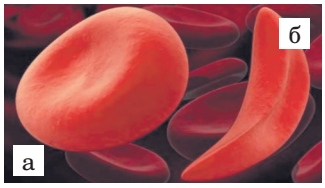
A másik tirozin anyagcserezavarhoz köthető betegség a fenilketonurémia. A betegséget a fenilalanin-hidroxilázt kódoló gén mutációja váltja ki. Ennek az enzimnek a hiányában a fenilalanin nem alakul át tirozinná. A fenilalanin és metabolitikumai nagy koncentrációban mérgezőek (különösen az agykéreg neuronjai számára). A fenilketonurémia gyakorisága 1/10 000-hez, autoszomális recesszív bélyegként öröklődik.

A betegségek külön csoportját alkotják a felhalmozódással járó betegségek, amelyek az enzimeket kódoló gének mutációja vált ki. Az enzimek hiánya a sejtekben kiváltja bizonyos anomális termékek fokozatos felhalmozódását, ami gyakran károsítja azok működését, vagy kiváltja pusztulásukat. Az ilyen betegségekhez tartozik a Tay–Sachs-szindróma. A lizoszómák megfelelő génjének hiánya miatt az idegsejtekben a sejtmembrán egyik komponense nem bomlik le. Ez felhalmozódik a lizoszómákban, ami az idegsejtek pusztulását okozza. A betegség autoszo-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

mális recesszív módon öröklődik, de az egyes populációkban viszonylag gyakran fordul elő.

A hemoglobin oxigénszállításának károsodása a *hemoglobinopátia* patológiás megjelenésének oka. Az ebbe az osztályba tartozó betegségek kapcsolatban állnak a bizonyos hemoglobin alegységeket kódoló gének mutációjával. Klasszikus példa erre a sarlósejtes vérszegénység. A mutáció által megváltozott hemoglobin molekula rosszul látja el a funkcióit. Az eritrociták sarló formájúak – innen ered a neve a betegségnek (39.1. ábra). A heterozigótáknál a klinikai tünetek hiányoznak (csak az oxigénkoncentráció csökkenésekor jelenik meg, például a magashegyi körülmények között). Vagyis a sarlósejtes vérszegénység öröklődése nem teljes dominancia útján történik (emlékezzetek, mi a jelenség lényege).



39.1. ábra. Sarlósejtes vérszegénység: normális eritrociták (a) és sarlósejtes eritrociták (b)

Jó tudni

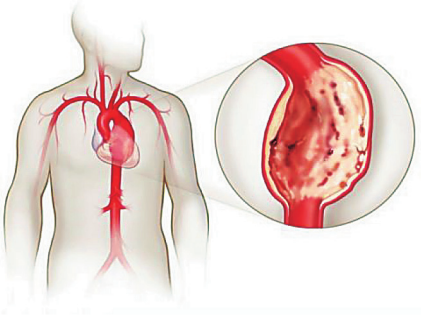
Bár a hemoglobin patológiás variánsa negatívan hat az emberi egészségre, az őt meghatározó gén eléggé elterjedt, főként azokban az afrikai országokban, ahol magas a malária megbetegedések száma: ennek hordózóinak aránya Kelet-Afrikában közel 40 %. Ez azzal magyarázható, hogy a heterozigóták nagymértékben malária rezisztensek.

A sejtekben lezajló a szövetek strukturális fehérjéit kódoló mutációk szintén sok örökletes betegséget okoznak. Például, a Marfan-szindrómát a kötőszövet egyik fehérjéét kódoló gén mutációja okozza. Az ilyen betegségben szenvedő embereknek problémája van a csontvázával, a szív- és érrendszerével (a tünetek legveszélyesebbje az aorta falának elgyengülése) (39.2. ábra). A Marfan-szindróma autoszomális domináns módon öröklődik, gyakorisága 1/ 10 000-hez.

Kromoszóma betegségek. A kariotípus sokféle károsodása fordul elő az újszülöttekben, átlagosan 0,6 % gyakorisággal. Ezeknek az anomáliáknak csak 10 %-át nem kíséri észrevehető patológiás állapot.

Jó tudni

A kromoszóma anomáliák kialakulásának tényleges szintje lényegesen magasabb: egyes számítások szerint közel 25 %-a a magzatoknak anomális kariotípussal rendelkezik, de ezek többsége elpusztul még a beágyazódás előtt. A spontán vetélések 50 %-át kromoszóma anomáliák okozzák.



39.2. ábra. A Marfan-szindrómával született emberek aortafal elgyengülése

A kromoszómák mennyiségével kapcsolatban álló mutációk a kromoszómák a meiozis során végbemenő szétválásával áll kapcsolatban. Az embernél az egyetlen élettel nem összeférhetetlen monoszómia (az a jelenség, amikor a kariotípusban a homológ kromoszómák közül csak egy van jelen) az X-kromoszóma monoszómiája. Az összes autoszóma monoszómiája letális. A triszómia az autoszómák többsége esetében szintén összeférhetetlen az élettel. Az újszülött gyermekek körében a triszómia csak a 21-ik, a 18-ik és 13-ik kromoszómák esetében tapasztalható.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

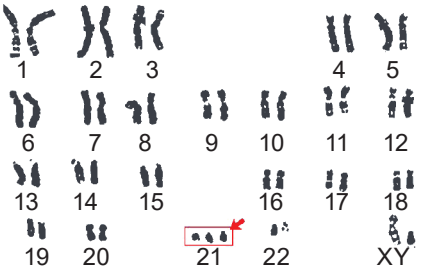
A 21-ik pár kromoszóma triszómiája (39.3. ábra) Down-szindrómát okoz – az ember legyakoribb kromoszóma betegsége, amely átlagosan 1/500 – 700-hoz gyakorisággal fordul elő az újszülöttekben.

A 13-ik pár kromoszóma triszómiája (39.4. ábra) Patau-szindrómát okoz, amelyre jellemző többszörös fejlődési rendellenesség jellemző. Az előfordulási gyakorisága 1/14 500-hoz.

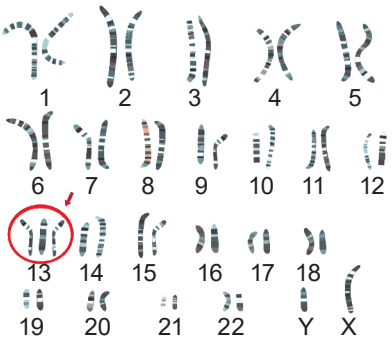
A 18-ik pár kromoszóma triszómiája Edwards-szindrómát okoz, aminek gyakorisága 1/4500 – 7000-hez. Az újszülöttek kis testtömeggel rendelkeznek, gyengék, fizikailag és pszichésen lassan fejlődnek.

Az ivari kromoszómák mennyiségi anomáliái lehet az X-kromoszóma monoszómiája, az X- és az Y-kromoszóma poliszómiája.

A kromoszómák mennyiségi anomáliáin kívül a veleszületett patológiás állapotok okozói lehetnek a kromoszómák strukturális átépülései is. Erre példa a „macskanyávogás” szindróma (Lejeune-szindróma). A patológiáért az 5. kromoszóma rövid karján található részleges vagy teljes deléció a felelős. Fő klinikai képe: veleszületett fejlődési rendellenességek, értelmi elmaradottság, az arc aszimmetrikus felépítése, szív- és érrendszeri defektusok. A szindróma jellegzetessége a macskanyávogásra emlékeztető gyereksírás (innen kapta a nevét). Az előfordulási gyakorisága közel 1/45 000.



39.3. ábra. Felesleges 21-ik pár X-kromoszóma Down-szindrómát okoz



39.4. Patau-szindrómás kariotípussal rendelkező ember

Az onkológiai betegségek genetikája. Onkológiainak nevezzük a betegségek nagy csoportját (több mint 200), amelyeket a megváltozott szomatikus sejtek váltanak ki. Az ilyen sejteknek sok biológiai sajátossága van: szabályozatlan sejtosztódás, halhatatlanság, differenciáció zavarok, a szomszédos szövetekbe való behatoló és a szomszédos normális sejtek elpusztításának képessége, a szervezetben való migráció képessége, a *metasztázisra* való képesség – másodlagos telepek a szervekben és a szövetekben.

Az onkológiai betegségek fejlődése (*kancerogenezis*) – hosszú folyamat, amelynek minden szakasza (a kezdetitől a metasztázisig) kapcsolatban áll a transzformált sejtek genomjának átépülésével. A leggyakrabban a transzformált sejtek minden populációja a szervezetben egyetlen megváltozott szomatikus sejt utódja. Tehát, az onkológiai betegségek az egyik típusa a szomatikus sejtek örökletes betegségeinek.

A sejtek transzformációjával járó genomváltozások azokra génekre vonatkozik, amelyek felelősek a sejtciklus szabályozásáért, a differenciálódásért és a programozott sejthalálért. A mutációkon kívül a transzformált sejtekre jellemző egyes gének expresszójának megváltozása.

A külső környezet tényezőket, amelyek hatása a szervezetre felülmúlja a rákos megbetegedések kialakulásának és kifejlődésének valószínűségét, ***kancerogéneknek*** (***rákkeltőknek***) nevezzük. Ezek természetüket tekintve különfélék lehet-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

nek: kémiai (különféle kémiai vegyületek), fizikai (ionizáló, ultraibolya sugárzás, elektromágneses mező) vagy biológiai (hepatitisz-B-vírus, papillomavírus, helicobacter baktérium, stb.). Ezek a tényezők képesek a szomatikus sejtek ellenőrzését végző génmutációkat előidézni.

Kulcsszavak és fogalmak

Orvosgenetika, örökletes betegségek, kromoszómabetegségek.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mi a feladata az orvosgenetikának? 2. Mik okozzák az örökletes betegségeket? 3. Mivel jellemezhetőek az örökletes betegségek? 4. Mi az oka az ember kromoszómabetegségeinek? 5. Milyen mutációk okozhatnak onkológiai betegségeket?

Gondolkodjatok el rajta! Milyen esetekben válhatnak a mutagén tényezők kancerogénekké (rákkeltőkké)?

40. §. AZ EMBER ÖRÖKLETES BETEGSÉGEINEK DIAGNOSZTIKÁJA. ORVOSGENETIKAI KONZULTÁCIÓ

Emlékezzetek az ember örökletes betegségeinek öröklődésére! Az ember kariotípusának milyen lehetséges sérülései vannak a kromoszómabetegségek esetében? Milyen vizsgálati módszereket alkalmaznak a molekuláris genetikában és a humángenetikában? Mi a bélyeg penetranciája?

Az örökletes betegségek diagnosztikája. Az időben felállított és pontos diagnózis a feltétele bármely betegség sikeres kezelésének. Az örökletes betegségeket diagnosztizálni lehet klinikai vizsgálatokkal, a tünetekből kiindulva vagy valamilyen pontos markerek (élettani, biokémiai stb.) segítségével (40.1. ábra). A genetikában DNS-markerekként felhasználják bizonyos gének és géncsoportok specifikus szekvenciáit (nukleotidsorrendjeit).

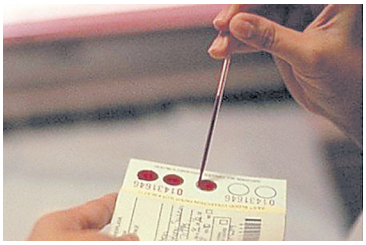
A genetikai elemző módszerekkel fel lehet állítani a diagnózist még mielőtt az örökletes betegség tünetei megjelennének (ha veleszületett betegségről van szó), vagy még a gyermek megszületése előtt (*prenatális diagnosztika*).

***Genetikai tesztelés* – az egyén genotípusának megállapítása különféle genetikai módszerekkel.** A genetikai tesztelésnek három fő megközelítése van.

1. A genotípus megállapítása olyan családok, etnikai vagy kulturális csoportosulások elemzésekor, ahol bizonyos örökletes betegségek előfordulnak. Ilyenkor genealógiai módszert alkalmaznak, felhasználva a betegség öröklődés típusára és családfájára vonatkozó adatokat. Majdnem hibátlanul meg lehet állapítani a családtagok többségének genotípusát.

2. A *genotípus* vagy a kariotípus prenatális meghatározása a még meg nem született gyermeknél. A prenatális szakkifejezés az embrionális fejlődésre vonatkozik, és azt jelenti „születés – előtt”.

3. Olyan egyének genotipizálása, akik kései megjelenésű örökletes betegségek (például, Hun-



40.1. ábra. Guthrie teszt fenilketonuria kimutatására. Egy papírdarabra ráviszik a páciens vérének egy cseppjét olyan baktériumokkal, amelyek csak fenilalanin jelenlétében képesek szaporodni. A baktériumok intenzív szaporodása a betegségre utal

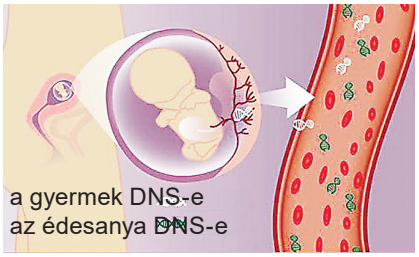
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

tington-kór) rizikócsoportjába tartoznak; vagy akiknek a diagnózisát alá kell támasztani (posztnatális genetikai tesztelés; a posztnatális azt jelenti – „születés utáni”).

A prenatális genetikai tesztelést olyankor alkalmazzák, amikor magas a rizikója a nehéz genetikai betegséget kiváltó kromoszóma vagy genotípus patológiának a magzatnál. Az ilyen elemzéshez szükség van a magzat sejtjeire. A legygyakrabban az emberi magzatot körülvevő méhlepényből nyerik ki a sejteket, vagy a folyadékot vizsgálják. A DNS-elemzés módszereit (PCR, genom szekvenálás) felhasználva közel 3000 monogénes örökletes betegségre lehet elvégezni az elemzést.

Az utóbbi időkben aktívan fejlődik a *magzat kromoszóma patológiáinak nem invazív prenatális diagnosztikája*. Az eljárás lényege az, hogy a várandós anya vérében meg lehet találni a leendő gyermek DNS-molekuláit (gondolkodjatok, hogyan juthat a magzat DNS-e az édesanyja vérébe). A várandóság 10-ik hetéig ezek koncentrációja elégségessé válik a genetikai vizsgálatra (az anya vérplazmájában található szabad DNS-molekulák 10 %-a). A polimeráz láncreakció (PCR) és a szekvenálási módszerek segítségével ki lehet mutatni a megfelelő genom szekvenciák arányát. Ha a magzat triszómiás a 21-ik kromoszómára, akkor egyértelműen megnövekszik az anyai vérben a 21-ik kromoszóma fragmentumainak a mennyisége (40.2. ábra).

Posztnatális genetikai tesztelés. Amikor nincs rá mód, hogy a gyermek születése előtt genetikai vizsgálatot végezzenek, akkor azokat a születés után vagy akár a felnőtt korban végzik el. Például, a születéskor jól kifejezett kromoszóma patológiás tünet együttes (például Down-kór) esetén is a diagnózis alátámasztása érdekében elvégzik a kariotípus elemzést.



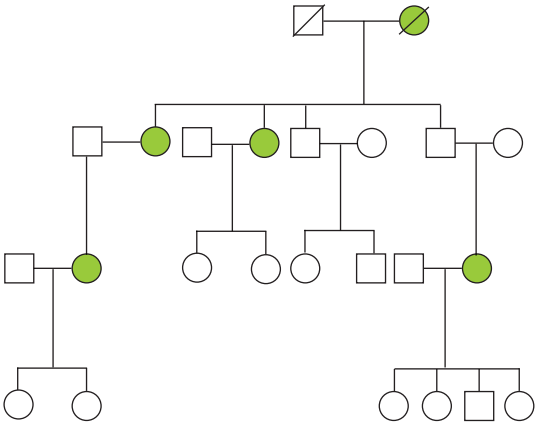
40.2. ábra. A magzat kromoszóma patológiáinak nem invazív prenatális diagnosztikája: a magzat DNS-e bekerül az anya vérébe

A születés utáni genetikai elemzés az olyan örökletes betegségek diagnózisának alátámasztásához szükséges, amelyek felnőtt korban jelennek meg, és autoszomális domináns típusú öröklődése van. Például, az örökletes mell- és petefészekrák autoszomális domináns bélyeg (85 %-os penetranciával a nők körében). A betegség felnőtt korban fejlődik ki, minden beteg nő heterozigóta (mivel a rákot okozó letális mutációval rendelkező homozigóták meghalnak). A családfákból kiindulva (4.3. ábra) lehetetlen meghatározni a nem beteg személy pontos genotípusát. Erre a kérdésre választ a megfelelő gén mutációinak jelenlétét kimutatni képes DNS-elemzés adhat.

Egy gén vagy akár több ezer gén patológiás mutációinak egyidejű kimutatására ad lehetőséget a DNS-chip (40.4. ábra) alapú módszerek. Ez egy körül-belül 2×2 cm-es lapocska, mely nagyon sok (akár több tízezer) piciny cellára van osztva. Mindegyik cella felületéhez DNS-mintát (bizonyos gén mutáns részének megfelelő kisebb DNS-szekvenciája) „rögzítenek”. A páciens vérsejtjeinek DNS-ét (vagy más sejtekét) fluoreszcens festékkel megjelölik, és a DNS-chipre helyezik. Mindegyik cella fluoreszcens jele alapján következtetést lehet levonni bizonyos mutáció meglétéről vagy hiányáról.

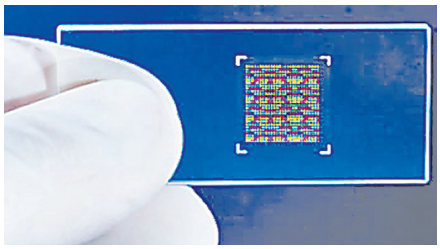
Orvosgenetikai konzultáció. Az örökletes betegségek diagnosztizálásában nagyon fontos szerepet játszanak a genetikai vizsgálatok. Ugyanakkor nem ke-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



40-3- ábra. A mell- és petefészekrákos betegekkel rendelkező család családfája. A családfa alapján nehéz megállapítani az egészséges nők genotípusát, amíg ki nem fejlődik a betegség

vésbé fontos segíteni a családnak vagy a paciensnek a diagnózis, a lehetséges kimenetelek és következmények, a gyógyítási eljárások, az örökölhetőség és a betegség következő nemzedékben való megjelenésének, a betegséghez való alkalmazkodás megértésében. Az ilyen ajánlásoknak segítenie kell elfogadni a rizikó mértékén alapuló megfelelő döntést, és a megfelelő intézkedéseket. Az ***orvosgenetikai konzultáció*** szakembereinek feladata – az összes ilyen szempont megmagyarázása.



40-4- ábra. DNS chip

Az orvosgenetikai konzultáció az egyik specializált formája a lakosság orvosgenetikai segítésének abban, hogy megelőzzék a betegek családjában az örökletes patológiák megjelenését. A konzultáció eredményeképpen a páciens vagy a család információkat kap az összes lehetséges és szükséges kérdésekre vonatkozóan. A kulturális, vallási vagy morális elvekből kiindulva ez elég ahhoz, hogy ők elfogadják a helyes döntést.

Az orvosgenetikai konzultációban különböző szakirányok – genetika, biokémia, citológia, immunológia, medicina – szakemberei dolgoznak. Ez lehetőséget nyújt a lehető legteljesebb konzultációra. Lehetséges, hogy közületek is választják majd ezt szakmát, az embereknek való segítségnyújtást.

Kulcsszavak és fogalmak

prenatális és posztnatális genetikai tesztelés, orvosgenetikai konzultáció.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen céllal végeznek diagnosztikát a genetikai betegségekre és rendellenességekre? 2. Mi a genetikai tesztelés? 3. Miben különbözik a prenatális a posztnatális teszteléstől? Milyen céllal alkalmazzák ezeket? 4. Mik azok az orvoslásban használt invazív vizsgálati módszerek? Mi a fő feltétele az alkalmazásuknak? 5. Mi a DNS-chip? Milyen céllal alkalmazzák őket? 6. Mi az orvosgenetikai konzultáció, és mi a feladata?

Gondolkodjatok el rajta! Milyen etikai jellegű problémák merülnek fel az orvosgenetikai konzultáció során?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

41.§. AZ EMBERI ÖRÖKLETES BETEGSÉGEK GYÓGYÍTÁSA ÉS MEGELŐZÉSE

Emlékezzetek az emberi örökletes betegségek osztályozására! Mi a mutációs változékonyság, milyen típusai vannak? Milyen mutációkat hívunk spontánnak? Milyen feltételekre van szükség a gének aktivitásának biztosításához? Mi az RNS-interferencia jelensége? Hogyan történik a DNS-molekulák reparációja? Mik a provitaminok?

Az örökletes betegségek gyógyítását és megelőzését szolgáló eljárások kidolgozása a fő feladata az orvosgenetikának. Sajnos az örökletes patológiák többsége ellen egyelőre még nincs hatásos gyógymód. A betegségek fő tüneteinek enyhítésére és az életminőség javítására irányul a terápia.

Jegyezzétek meg!

A ***terápia*** – az orvoslás területe, amely a belsőszervi betegségek vagy sérülések, a patológiás állapotok gyógyítási és megelőzési módjait vizsgálja. A terápiás módszere a betegek gyógyulására irányulnak, általában sebészeti beavatkozás alkalmazása nélkül.

Az örökletes betegségek gyógyítása. Az örökletes betegségek gyógyításának megtervezése és a sikere a patológia elsődleges okaitól függ, vagyis a fő tünetek súlyosságától és mennyiségétől, a bizonyos patológiás állapotok korrekciójának modern lehetőségeitől. Az eljárások többnyire nem különböznek a nem öröklött betegségek esetében alkalmazottaktól.

A ***sebészeti beavatkozást*** akkor alkalmazzák, amikor ez az egyetlen módja az örökletes elváltozás korrekciójának. Például, a polidaktília (felesleges ujjak jelenléte a kézen és a lábon; lásd. 31.2,B ábra) esetében a sebészeti beavatkozás megszabadítja a pácienst a patológia összes kellemetlenségétől (legyen az fizikai vagy morális).

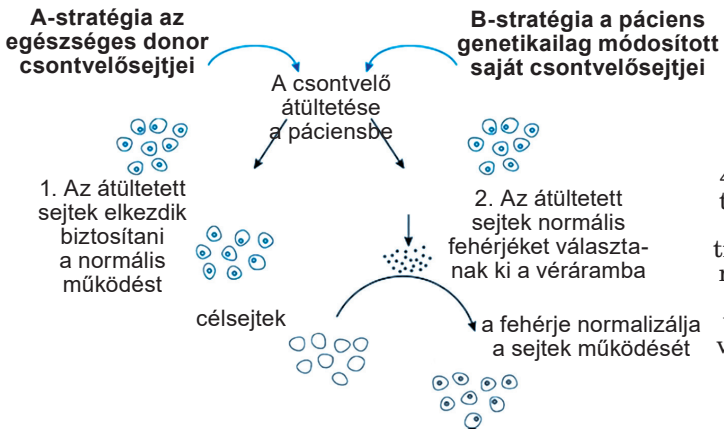
A szervek és szövetek átültetése (transzplantációja). Ha a betegség fő tünete egy bizonyos szerv sérülése vagy sérült működése, akkor ezt a problémát meg lehet oldani a megfelelő szerv átültetésével. Így csontvelő átültetést (41.1. ábra) javasolnak a különböző típusú hemoglobinopátia esetében (például sarlósejtes vérszegénység).

Speciális diéta hasznos lehet egyes veleszületett anyagcserezavar esetén. Ha a fenilketonuriás személyeket rögtön születés után fenilalanin mentes diétára fogják, akkor a fő tünetei a betegségnek nem fejlődnek ki. Diétával gyógyítják a laktózérzékenységet is (a tejcukor monoszacharidjának, a galaktóznak a megemésztésére képtelen a páciens): a beteg étrendjéből rögtön születése után kizárják a tejet és tejtermékeket.

Ha a patológiás tünetek megjelenésének fő oka mutáció, ami egyes fehérjék, hormonok hiányához vezet, akkor ezeket az anyagokat felhasználják a betegség tüneteinek kezelésére. Klasszikus példa erre az örökletes és szerzett cukorbetegség inzulinnal való kezelése. Másik példa a helyettesítő terápia sikeres alkalmazására a bizonyos típusú törpenövés növekedési hormonnal (szomatotropinnal) való kezelése.

A betegségek bizonyos tüneteinek megszüntetésére ***tüneti kezelést*** alkalmaznak. A különféle kromoszóma szindrómák gyakran járnak veleszületett szív rendellenességekkel (például a Down-szindróma), ezért a betegeknek a megfelelő időben végzett sebészeti beavatkozásra van szüksége. Néha szükség van a Marfan-szindróma esetében az aorta vagy más nagyobb erek falának megerősítésére, hogy megelőzzék azok megrepedését. A sebészeti beavatkozáson kívül, a Marfan-szindrómás betegeknél, az aorta szétrepedésének megakadályozására egyes

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



41.1. ábra. A csontátültetés terápiás hatásmechanizmusa. A transzplantációhoz vagy a nem rokon donor személy csontvelejét használják, vagy a beteg saját csontvelősejtjeit, amelyekben a normális gének vannak jelen

gyógyszereket alkalmaznak (*internetes források felhasználásával találjatok példákat örökletes betegségek kezelésére*).

Örökletes betegségek génterápiája. Bár az örökletes betegségek létező terápiás módjai néha viszonylag hatásosan kezelni a tünet együtteseiket, a gyógyítás leggyökeresebb módja, ha megszüntetjük a betegség közvetlen okait. Az örökletes betegségek gyógyításának ilyen gyökeres módja volna a páciens sejtjeiben lévő hibás gén lecserélése normálisra, ami éppen a génterápia feladata.

***A génterápia* – az örökletes betegségek gyógyításának irányzata, az emberi genom megváltoztatására irányul**.

Jelenleg közel 3500 olyan gén ismert, amelyek mutációja 5000 genetikai anomáliát eredményez. A modern molekuláris módszerek segítségével elég könnyen izolálható és szaporítható a szükséges gén normális változata. Ugyanakkor a sikeres génterápiához bizonyos feltételeknek kell teljesülniük.

1. *A gén funkcionalitása.* A páciens sejtjei számára szükséges génnek teljesen működőképesnek kell lennie, vagyis rendelkeznie kell a génexpresszióhoz biztosításához szükséges szabályozó elemmel.

2. *A gén sejtbejuttatásának hatásos módja.* A génterápiában legaktívabban a módosított vírusok általi génbeültetést alkalmazzák. Az idegen DNS-t be lehet vinni a sejtbe mikroinjekció, nanorészecskék segítségével, vagy a sejtek *liposzómák* általi összeolvasztásával. Ez utóbbi esetében mesterséges lipidcseppeket hoznak létre, amelyek belsejébe bizonyos gén DNS-ét csomagolják.

3. *A megfelelő célsejtek kiválasztása.* A génterápia modern irányzatainak többsége úgy alkalmazza, mint a páciens szomatikus sejtjeinek célsejtjei (ún. *szomatikus génterápia*). A páciens sejtjeiben DNS-t beültetni lehet a szervezeten kívül vagy a szervezeten belül. Az erre ideális sejtek aktívan osztódnak, vagy az osztódásukat lehet a szervezeten kívül stimulálni (a csontvelősejteket, a perifériás vér limfocitáit, a májsejteket (a hepatocitákat), a kötőszövet sejtjeit, a sejtközti anyagot termelő sejteket (a fibroblasztokat)) (*gondolkozzatok*, miért) (41.2. ábra).

A szomatikus sejtek génterápiája (vagy a szomatikus génterápia) csak páciens számára lehet hatásos, de, mivel nem változik az ivarsejtek mutáns genomja, a betegséget örökölhetik az utódjai. Módszertanilag fel lehet használni célsejtekként a gamétákat vagy a zigótákat is. Akkor a normális gén adódik át az utódoknak. Bár az állatkísérletek bemutatták ennek az eljárásnak a hatá-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

sosságát, az emberkísérletek morális szempontból kétségesek (*gondolkozzatok*, miért).

A génterápia elterjedt megközelítéseinek komoly hibái vannak. *Először* is, a vírusok vektorként való felhasználása a normál gén bejuttatására kiválthatja a páciens erőteljes immunválaszát. *Másodszor*, fennáll a fertőzés veszélye, ha a modifikált vírus kölcsönhatásba lép a páciens sejtjeiben lévő változatlan vírusokkal. *Harmadszor*, ha a normál gének nem épülnek be a mutánsok helyére, akkor ez más gének struktúrájának változását okozhatja, és más patológiák alakulhatnak ki, például onkológiai jellegűek.

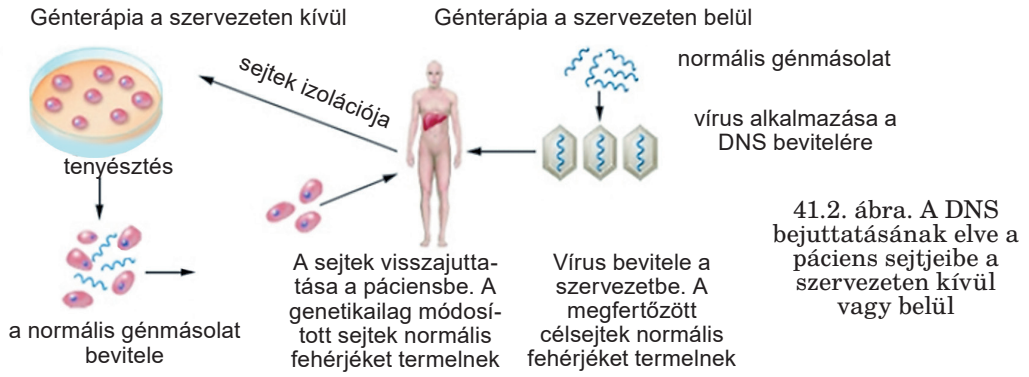
Jelenleg aktív kidolgozás alatt állnak olyan módszerek, amelyek képesek megkerülni ezeket a problémákat. Például, ki lehet kapcsolni a patológiás gént olyan RNS-molekulák segítségével, amelyek a megfelelő gén mRNS-ének antiszenszei. Ezeknek az RNS-molekuláknak a szervezetbe vitele az RNS-interferencia folyamatát indítja be a sejtekben, és nem keletkezik a patológiás gén terméke. Érthető, hogy ebben az esetben a páciens sejtjének genomja nem változik, ugyanakkor az RNS-interferencia folyamatai visszafordíthatatlanul kikapcsolhatják a patológiás gént.

A génterápia másik perspektívája az ún. ***genomszerkesztés módszerének kidolgozása***: speciális mesterséges fehérjék vagy RNS és fehérjék komplexe felismeri az adott genom szekvenciáját, ahol megbontják a DNS kettősspirált. Attól függően, hogyan megy majd végbe a DNS kettősspirál reparációja, az adott gén elvesztheti funkcióját vagy lecserélődik a normális génmásolatra.

Az örökletes patológiák megelőzése. Az örökletes betegségek korai diagnosztizálása és rizikójának felismerése az orvosgenetikai konzultáció segítségével a megelőzés egyik iránya. A patológiás gének populációban való előfordulási gyakoriságának meghatározása (vagyis a lakosság tömeges vizsgálata), illetve a lakosság és a házaspárok széleskörű tájékoztatása a rokonházasságok következményeiről, az örökletes betegségek kialakulásának rizikójáról és okairól, a prenatális és preimplantációs módszerek fejlődéséről lehetőséget nyújtott a fejlett országokban jelentősen lecsökkenteni az örökletes patológiával születő gyermekek arányát.

A megelőzési eljárásoknak nem csak az előző generációtól örökölt betegségekre kell vonatkozniuk, de azokra is, amelyek újonnan keletkező mutációkat kiváltják.

Jelenleg megkülönböztethetünk technológiai, monitoring és kompenzációs megelőzési eszközöket a környezetszennyezés lehetséges genetikai következményei ellen. A *technológiai eszköz* előrevetíti az ipar zárt ciklusú termelésre váltá-



41.2. ábra. A DNS bejuttatásának elve a páciens sejtjeibe a szervezeten kívül vagy belül

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

sát. Eközben az alapanyagnak és a végtermékeknek nem kell mutagénnak lennie, és a mutagén köztes termékeknek nem kell kikerülnie a környezetbe.

Szükség van az összes újonnan szintetizált kémiai anyag monitoringjára, a környezet mutagén állapotának folyamatos kontrolljára, a mutagének kizárására a mindennapi életből, és azok lecserélésére biztonságos analógokra. A kompenzációs eszköz előrevetíti olyan anyagok keresését és alkalmazását, amelyek megvédik az emberi genomot a káros hatásoktól, megnövelik az ember örökletes apparátusának ellenálló képességét az extrém körülményekhez, aktiválják a szervezet védelmi rendszerét. Ennek a megközelítésnek az egyik megvalósítása lehet az antimutagének alkalmazása.

Az ***antimutagének*** – **biológiailag aktív anyagok, amelyek csökkentik a spontán és indukált mutációk szintjét**. Az antimutagén tulajdonságokkal rendelkeznek az egyes vitaminok (C és E), provitaminok (β-karotin), növényi pigmentek (antocián, karotinoidok), stb.

Антимутагени – **біологічно активні речовини, які знижують рівень спонтанних та індукованих мутацій.** Антимутагенні властивості мають деякі вітаміни (**C** та **E**), провітаміни (β-каротин), рослинні пігменти (антоціан, невітамінні каротиноїди) тощо.

Kulcsszavak és fogalmak

az örökletes betegségek génterápiája, antimutagének.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen fő irányzatai vannak az emberi örökletes betegségek gyógyításának? 2. Mi az alapja az örökletes betegségek génterápiájának? 3. Milyen feltételei vannak a sikeres génterápiának? 4. Jellemezzétek a génszerkesztés módszerét! 5. Milyen módok vannak az örökletes betegségek megelőzésére? 6. Mik az antimutagének? Mi a szerepük az emberi örökletes betegségek megelőzésében?

Gondolkodjatok el rajta! Milyen morális etikai problémákat vet fel a génterápia aktív alkalmazása?

2. SZÁMÚ LABORATÓRIUMI MUNKA

Téma: Az emberi modifikációs változékonyság törvényszerűségeinek vizsgálata

Eszközök és anyagok: vonalzó, Luschan skála.

1. Készítsetek táblázatot, amelybe beírjátok egyes saját minőségi és mennyiségi bélyegeiteket, például: szemszín, hajszín, hajszerkezet (egyenes szálú, göndör, hullámos), arcgödröcskék, állgödröcske, fogak közötti rés, a nyelv „összetekerésének” képessége, fülcimpák (lenőtt, félig lenőtt, szabad), fülhossz, fülszélesség, jobbkezesség, balkezesség, rhesus faktor (ha ismered), vércsoport az AB0 rendszerben (ha ismered), bőrszín, magasság, testtömeg.

2. A bőrszín leírásához használjátok a Luschen skálát; és mutassatok rá, hogyan változik az évfolyamán!

	1	10			19	28	

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

	2	11			20	29	
	3	12			21	30	
	4	13			22	31	
	5	14			23	32	
	6	15			24	33	
	7	16			25	34	
	8	17			26	35	
	9	18			27	36	

Luschan skála, amelyet az antropológusok a bőrszín leírására használnak

3. Az interneten találjatok információkat a felsorolt bélyegek öröklődés típusát illetően! Jegyezzétek fel a füzetbe!

4. A rokonaidról szóló információk alapján határozd meg (ha lehetséges) a saját genotípusodat és a szüleid genotípusát! Jegyezzétek fel a füzetbe!

5. Csoportokban dolgozva, számoljátok meg, hány tanuló rendelkezik bizonyos minőségi bélyegekkel! Határozzátok meg, milyen bélyeg a legelterjedtebb az osztályotokban!

6. Határozzátok meg a mennyiségi bélyegek minimális, maximális és átlagos értékét a teljes osztályban, majd külön a fiúknál és a lányoknál!

7. Vonjátok le a következtetéseket a vizsgált bélyegek modifikációs változékonyságának törvényszerűségeit illetően! Hatást gyakorol-e a külső környezet bizonyos bélyeg megjelenésére? Hogyan? A megfelelő modifikációk adaptív vagy nem adaptív jellegűek?

2. SZÁMÚ GYAKORLATI MUNKA

GENETIKAI FELADATOK MEGOLDÁSA

Cél: rögzíteni az elméleti tudást. Megtanulni az emberi örökletes bélyegek elemzését.

1. A barnaszemű szülők családjában négy gyermek van. Kettő kékszemű, vércsoportjuk I és IV; kettő pedig barnaszemű, vércsoportjuk II és III. Határozzátok meg a szülők és a gyerekek genotípusát a vércsoport és a szemszín alapján!

2. Az albinizmus – recesszív bélyeg. A talasszémia – öröklött betegsége a vérnek, amely bélyeg nem teljes dominanciával öröklődik. A homozigótáknál találkozunk a betegség legrosszabb formájával – a talasszémia majorral, ami általában halálos a gyerekek számára. A heterozigótáknál sokkal veszélytelenebb formája jelenik meg – a talasszémia minor. A gyerek albinizmusban és talasszémia minorban szenved. Milyen genotípusa lehet a szülőknek?

3. A kékszemű apának és anyának barnaszemű gyermeke született. A férj kételkedni kezdet az apaságában, de a genetikai vizsgálat bebizonyította, hogy ő a gyermek biológiai apja. Hogyan lehet megmagyarázni a jelenséget?

4. A vizsgált családokban, ahol a férfiak foga sötét színű, a nőké pedig normális, 10 fiú és 7 lány volt. Mindegyik lánynak sötét színű foga volt, mindegyik fiúnak világos. Hogyan öröklődik ez a bélyeg?

5. Számítsátok ki a cukorbetegség öröklődési együtthatóját, ha az egypetéjű ikrek konkordanciája 65 %, a többpetéjűeké pedig 18 %!

6. Megállapították, hogy 300 tanulmányozott lókusz közül 31-ből teljesen hiányzik a változékonyság. Határozzátok meg a populáció polimorfitását!

7. A populációban a gén három allél formájában létezik, az allélgyakoriságok a1 – 0,2; a2 – 0,1; a3 – 0,7. Milyen a gyakorisága a heterozigótáknak a populációban?

8. Az 500 000 fős lakosságú járásban 4 fő regisztrált alkaptonúriás beteg (autoszomális recesszív öröklődésű). Határozzátok meg a mutáns gén hordozóinak számát a populációban!

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

9. A daltonizmust X-kromoszómához kötött recesszív allél gén határozza meg. Az allél gyakorisága a populációban 0,01. Milyen a daltonizmusban szenvedő férfiak és nők aránya?

10. A következő családfa a Nance–Horan szindróma öröklődését ábrázolja, amely betegségben szenvedő emberek szürke hályoggal és anomális formájú fogakkal születnek.

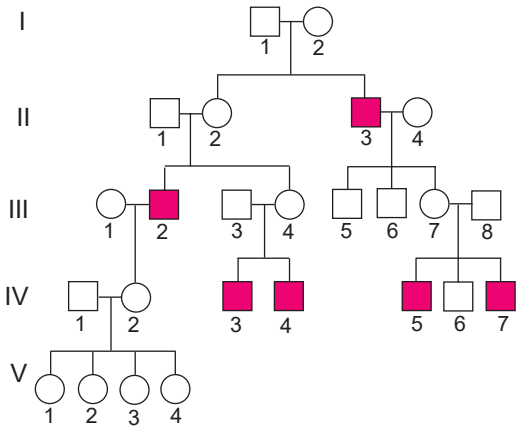
a) A családfa alapján határozzátok meg a bélyeg öröklődésének típusát!

b) Ha még egy gyermeke születik a III-7 és III-8 párnak, akkor mi az esélye, hogy egészséges gyermek szülessen?

c) Ha a III-2 és III-7 személyek összeházasodnak, mi az esélye annak, hogy a születendő gyermek Nance–Horan szindrómás lesz?

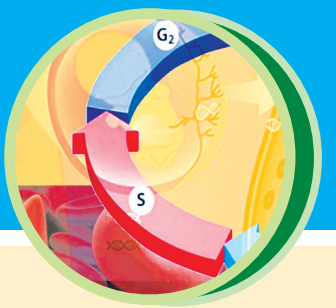
Az „Öröklődés és változékonyság” című téma összefoglalása

Ennek a témának a elsajátítása közben ismerkedtetek az ember örökítő anyagának szerveződési sajátosságaival. Meggyőződtetek róla, hogy az ember öröklődésének és változékonyságának fő törvényszerűségei ugyan olyanok, mint más eukarióta organizmus esetében. Az emberi szervezet – nyitott rendszer, ezért az örökletes programja a genotípus és a külső környezet kölcsönhatása révén valósul meg. A környezet életfeltételei határozzák meg az öröklött bélyegek megjelenési fokát. Az ember öröklődésének és változékonyságának vizsgálatához majdnem az össze olyan módszert felhasználják, mint más organizmusok genetikájában.



Az emberi öröklődés és változékonyság törvényszerűségeit a humángenetika vizsgálja. Ez szoros kapcsolatban áll az orvosgenetikával – az ember örökletes betegségeinek és rendellenességeinek tudományával. Az orvosgenetika módszereket dolgoz ki az örökletes betegségek diagnosztikájára, megelőzésére és gyógyítására. Az örökletes betegségek, illetve a genetikai hajlam a különböző betegségekre képezi az orvosgenetika aktuális problémáit. Jelenleg több mint 4000 örökletes betegség vagy örökletes hajlam ismert. Ezeknek a betegségeknek a száma nő a környezetünk mutagénekkel történő szennyezése miatt.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



4. TÉMA. REPRODUKCIÓ ÉS FEJLŐDÉS

A téma során megismerkedtek:

- a reprodukció folyamatainak jelentőségével az élet létezésében Földünkön;
- a sejtosztódás különböző mechanizmusainak jellegzetességével és jelentőségével a reprodukció folyamataiban;
- az embernek, mint bioszociális lénynek reprodukciós jellegzetességével;
- az ember fejlődésének embrionális és posztembrionális szakaszaival;
- az öregedés hipotézisével és a modern gerontológia feladataival.

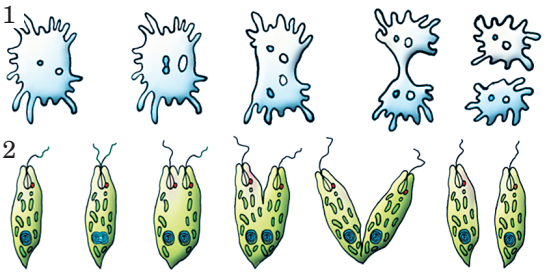
42. §. A REPRODUKCIÓ MINT A FAJOK FOLYTONOS LÉTEZÉSÉT BIZTOSÍTÓ MECHANIZMUS

Idézzétek fel! A szervezetekre milyen szaporodási formáit ismeritek? Hogyan megy végbe a malária plazmódium életciklusa?

A szaporodás **– minden szervezetre jellemző tulajdonság, melynek célja, hogy létrehozzon egy magához hasonló szervezetet így biztosítva az élet folytonosságát és változatosságát.** A szaporodás folyamatainak köszönhetően a különböző fajok fenn tudják tartani egyedeik számát, és ezzel biztosítják fennmaradásukat.

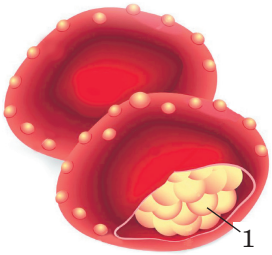
A szaporodás és formái. Az élőlények legfontosabb szaporodási formái – ivartalan (nem ivarsejt vagy egy csoport szomatikus sejt segítségével) és ivaros (gaméták segítségével).

Ivartalan szaporodás megfigyelhető az egysejtű szervezeteknél és egyes soksejtű szervezeteknél (a többsejtű moszatoknál és gombáknál, a magasabbrendű spórás növényeknél, szivacsoknál, csalánozóknál, lapos és gyűrűsférgeknél). Tehát az ivartalan szaporodás egyes ivartalan sejtek segítségével történik, melyeket szomatikus sejteknek is hívunk. A sejt *feleződő osztódása* során (42.1. ábra) két utódsejt képződik, amelyek feleakkorák, mint az anyasejt volt. Az utódsejtek táplálkoznak, növekednek, és akkor kezdenek osztódni, amikor elérik az anyasejt méreté.



42.1. ábra. Ivartalan szaporodás felező sejtosztódással: 1 az óriás amőba osztódása; 2 a zöld eugléna sejtosztódása. Fordítsatok figyelmet arra, hogy az óriás amőba bármely síkban osztódhat, míg a zöld eugléna csak hosszában!

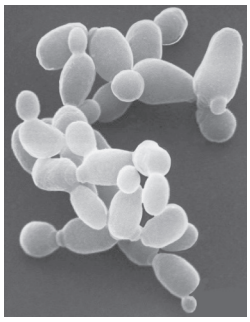
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



42.2. ábra. A malária plazmódium többszörös osztódása (1) az eritrocitában. *Feladat*: idézzétek fel milyen módszerrel lehet a maláriát diagnosztizálni a betegnél!

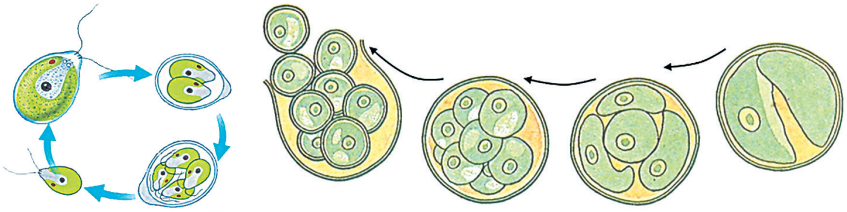
A *többszörös osztódás* során a sejtmag osztódik többszörösen az anyasejtben, így az több magvúvá válik. Ezután osztódik az anyasejt citoplazmája, és keletkezik a megfelelő számú apró leánysejt. Ez az ivartalan szaporodásmód jellemző az ember vérparazitájára a malária plazmódiumra (42.2. ábra). Ennek köszönhetően az élősködő sejtszáma gyorsan növekszik.

A *bimbózás* során az anyasejtről leválik egy kisebb leánysejt (42.3. ábra). Az eukarióta egysejtűek közül a bimbózás megfigyelhető az élesztőknél és egyes infuzóriumoknál.



42.3. ábra. A bimbózás folyamata az élesztőnél: minden anyasejt az élete során bimbózással 30 leánysejtet tud létrehozni.

A *spórával történő szaporodás* megfigyelhető az eukarióták több csoportjánál: egysejtűeknél és többsejtűeknél is (gombáknál, moszatoknál, moháknál, zsurlóknál, páfrányoknál 42.4. ábra). Idézzük fel: a spórák speciális sejtek, melyek nem csak szaporodásra szolgálnak, hanem a kedvezőtlen körülmények átvészelésére és az elterjedésre is. Lehetnek ostoraik (mint a Chlamydomonasnak) vagy lehetnek ostornélküliek is (chlorella, magasabb rendű spórás növények stb.) Az ostorral rendelkező spórák (zoospórák) képesek aktívan mozogni, amelyek nem rendelkeznek ostorral, szél, víz és különböző szervezetek segítségével terjednek. A zoospórák élettartama rövid (néhány óra), a mozdulatlan spórák, vastag burokkal vannak fedve ezért életképességüket hosszú ideig (évekig) képesek megőrizni.

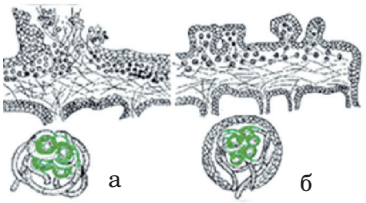


42.4. ábra. Spórával történő szaporodás: 1 zoospórák képződése a Chlamydomonas-nál; 2-mozgásképtelen spórák képződése a Chlorella-nál

Vegetatív szaporodás. Az ivartalan szaporodást, mikor a soksejtű szervezetről leválasztanak egy csoport ivartalan sejtet, amely egy új szervezet kezdetét jelenti, *vegetatívnak* nevezzük. Már tudjátok, hogy soksejtű moszatoknál, a magasabbrendű növényeknél, gombáknál és zuzmóknál a vegetatív szaporodás fragmentációval történik, azaz egy soksejtű szervrész leválasztásával (fűznél hajtásvégének leválasztásával, vagy a fokföldi ibolya és a gloxinia esetében a levél segítségével), vagy hajtásmódosulással (pl. burgonya vagy csicsóka gumójával, a szamóca indáival, zsurló, gyöngyvirág, perje gyöktörzsével), hagymával (vöröshagymánál, fokhagymánál), specializált hajtásképző rügyek segítségével, amelyek képesek leválni az anyaszervezetről (briofillumnál, harmatfűnél).

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

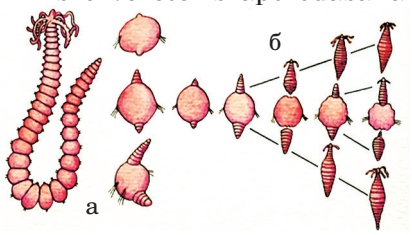
A magasabb rendű növényeknél a vegetatív szaporodás lehetséges még gyökérsarjakkal, melyek a járulékos rügyekből fejlődnek ki, mint a málnánál, szilvánál, rózsánál, és gyökérgumóval – dáliánál. Egyes zuzmóknál a vegetatív szaporodáshoz speciális képződmények vannak (42.5. ábra), melyek a telepük belsejében (a) vagy a felszínén (b) képződnek.



42.5. ábra.
A zuzmók vegetatív szaporodási formái

A többsejtű állatok vegetatív szaporodása sokféle módon mehet végbe: bimbózással, irányított osztódással, fragmentációval, stb. Érdekes egyes állatok képessége a fragmentációhoz. Például a dodecaceria nevű soksertéjű féreg szelvényeire (szegmentumaira) eshet szét. Idővel mindegyik szelvény négy leányegyedet választ le magáról (42.6. ábra).

A szervezetek szaporodásának különleges formája a *poliembriónia* több embrió fejlődése egy megtermékenyített petesejtből (zigótából). A barázdálódás stádiumának egy bizonyos pillanatában az embrió külön sejtekre esik szét. Ezek mindegyikéből önálló szervezet képződik. A poliembriónia meglehetősen elterjedt a különböző állatcsoportok között (hengeresférgeknél, gyűrűs férgeknél, néha az ízeltlábúaknál, halaknál, madaraknál és emlősöknél). Előfordul a poliembriónia növényeknél is, amikor egy magban több csíra képződik (tulipán, liliom, tündérrózsa, földieper stb.).



42.6. ábra. Fragmentáció (a) bimbózás (b) a dodecaceria-nal

Az ivartalan szaporodás biológiai jelentősége. A szervezetek egyes csoportjainál az ivartalan szaporodás az egyetlen lehetőség utódok létrehozására (például az amőbánál, zöld euglénánál, Chlorella). Ugyanezt biztosítja a partenogenezis (az ivaros szaporodás egy formája) az embrió kifejlődése megtermékenyítetlen petesejtből. Az ivaros szaporodásra képes fajoknak, a valamilyen okból kifolyólag egymástól izolált egyedei, ezen a módon tudnak utódokat produkálni. A rövid fejlődési ciklussal rendelkező fajok az ivartalan szaporodásnak köszönhetően rövid idő alatt jelentősen növelhetik egyedeik számát.

Az ivartalan szaporodással keletkezett utódok örökletes információkészletüket tekintve a szülői szervezetek pontos másolatai. Az ember kihasználja ezt a sajátosságot a kultúrnövények szaporításakor, nemzedékről nemzedékre megőrizve ezzel a fajták értékes tulajdonságait.

Kulcsszavak és fogalmak

Ivartalan és vegetatív szaporodás, poliembriónia.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mi a szaporodás biológiai jelentősége? 2. Az ivartalan szaporodás mely formáit ismeritek? 3. Mi az alapja a vegetatív szaporodásnak? A vegetatív szaporodás mely formáit ismeritek a növényeknél és az állatoknál? 4. Mi a poliembriónia? 5. Mi az ivartalan szaporodás biológiai jelentősége? 6. Miért szaporítunk sok kultúrnövényt többnyire vegetatív módon?

Gondolkodjatok el rajta! Miért tartják a poliembrióniát ivartalan szaporodási módnak?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

43. §. REGENERÁCIÓS FOLYAMATOK AZ EUKARIÓTÁK CSOPORTJAINÁL

Hozzatok fel példákat a regenerációra a növényeknél és állatoknál! Mi a homeosztázis?

Regenerációnak (lat. *regeneratio* újraképződés) – **nevezzük azt a folyamatot, amikor a szervezet helyreállítja vagy visszanöveszti elveszített, vagy károsodott részeit** (43.1. ábra)**.** Szintén regenerációnak nevezzük azt, amikor az egész egyed újraképződik egyes részeiből. Az eukarióta egysejtűeknél a regeneráció biztosítja, az elveszítet sejtorganellum pótlását. Emlékezzetek vissza, hogy a plazmamembrán képes a kisseb sérüléseit pótolni, ennek köszönhetően a sejt nem pusztul el, hanem tovább funkcionál. A DNS-molekula is képes megújítani struktúráját a sérülések után (ez a DNS reparációs folyamata).

43.1. ábra A regeneráció példái: 1 az elveszítet farok pótlása a fürge gyíknál; 2 az egész szervezet újraképződése egy karból a tengeri csillagnál

A regenerációs folyamatoknak köszönhetően a szervezetben folyamatosan cserélődnek a sejtek és megújulnak a szövetek, amelyek elöregednek (a bélhám mirigysejtjei, vörös vértestek stb.) ez szükséges a szervezet normális működéséhez. Emlékezzetek vissza: a genetikailag beprogramozott sejthalált *apoptózisnak* nevezzük; a sejt pusztulását külső vagy belső okok miatt pedig – *nekrózisnak*!

A regenerációt, amely biztosítja a megsérült vagy elvesztett szerv megújulását, és biztosítja az egész szervezet újraképződését egy szervrészből, *reparatív* regenerációnak nevezzük, ha a regeneráció nincs kapcsolatban sérüléssel és szervvesztéssel, akkor fiziológiai regenerációról beszélünk. A fiziológiai regeneráció biztosítja a különböző szövetek, szervek és az egész szervezet egységes és normális életműködését.

A *regenerációt* teljesnek nevezzük, ha sérült vagy elvesztett szövete vele egyenrangúval lesz helyettesítve, és egy bizonyos idő elteltével a sérülés helyét nem lehet könnyen felismerni (a bőr epidermiszének regenerációja, nyálkahártya, az ember csontszövete stb.) A nem teljes regeneráció - nem a sérülés helyén megy végbe, hanem a körülötte található szövetekben. Ez esetben a sérült terület kötőszövettel töltődik fel, amely heget képez (43.2. ábra).

A regenerációra való képesség véletlenszerű. De erre a folyamatra hatással lehetnek bizonyos külső és belső környezeti tényezők. Hatásukra a regeneráció folyamatának lezajlása sérülhet. Ekkor figyelhető meg a rendellenes regeneráció. Az embernél okozhatja ezt az idegrendszeri és a humorális szabályozás zavarai, a táplálkozás kiegyensúlyozatlansága (fehérje, vitaminok hiánya a táplálékból), az immunrendszer elnyomása stb.

43.2. ábra Hegképződés az ember bőrén (a laza kötőszöveti sejtek gyors osztódása nyomán kitöltődik a sérült terület, és hegszövet képződik)

Az állatvilágban a szerveződési szint növekedésével a regenerációs képesség csökken. Így a madaraknál és az emlősöknél (az embert is ideértve) a regenerációs képes-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

ség a sebek begyógyulására, a csontok összeforrására, a sejtek és szövetek megújulására korlátozódik.

A regenerációs képesség nagyon fejlet a növényeknél. Ők képesek megújítani sérült szöveteiket és szerveiket, és a teljes egyedet, a szervezetet egyetlen részéből. A magasabbrendű növényeknél fontos szerepet játszik a regeneráció folyamatában a képzőszövet, melynek sejtjei képesek osztódni, differenciálódni és különböző sejttípusoknak a kezdetét adni. A növényeknél a regenerációs folyamatokat biológiailag aktív anyagok - fitohormonok szabályozzák, melyek stimulálják a sejtek osztódását és differenciálódását a sérült részen.

A regenerációs folyamatok stimulálása. Normális körülmények között az emlősök egyes szervei nem regenerálódnak (nagyagy és gerincvelő), vagy a megújulási folyamat gyenge (koponyacsontok varratai, erek, végtagok). Ezen problémák áthidalására kidolgoztak módszereket, amelyek lehetővé teszik a regeneráció mesterséges stimulálását. Ezekhez tartozik az eltávolított vagy elhalt szerv pótlása transzplantátummal vagy inpantátummal. A regeneráció folyamatának stimulálása biológiailag aktív anyagokkal is lehetséges. Ezek azok a hormonok, amelyek stimulálják a növekedést (hipofizis, pajzsmirigy, mellékvese hormonjai), ezeket az állatok vagy növények megfelelő szöveteiből vonják ki.

Jó tudni

A farkos kétéltűeknél (például a gőte, a szalamandra), az eltávolított végtag helyén idővel új nő ki, ellenben a farkatlan kétéltűeknél (mint a varangy) az eltávolított végtag helye csak begyógyul, és csonk marad (a végtag azon része, amely az eltávolítás után marad 43.4. ábra). De ha ezt a csonkot ingerlik mechanikus ingerrel, vagy kémiai anyagokkal, akkor a reparatív regeneráció lehetségessé válik. Ugyanezeket az eredményeket kapták a patkánykölykök végtag-regenerációs kísérletei során.

43.4. ábra Regenerációs folyamatok a kétéltűek különböző csoportjainál: 1 a gőte (farkos kétéltű) végtag-regenerációja, a kb. 5 hónap elteltével a regenerált végtag majdnem olyan lesz, mint az elvesztett; 2 a varangynál (farkatlan kétéltű) az elveszített végtag normális körülmények között nem pótlódik.

Kulcsszavak és fogalmak

fiziológiai és reparatív regeneráció.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mi a regeneráció? 2. Mi a fiziológiai és reparatív regeneráció? 3. Mitől függ az állatok reparatív regenerációs képessége? 4. Mely állatcsoportoknál fejlettebb a reparatív regenerációs képesség? 5. Hogyan lehet stimulálni az állatok regenerációs képességét? 6. Jellemezzétek a növények regenerációs folyamatait.

Gondolkodjatok el rajta! A regeneráció mely stimulációs folyamatait lehet felhasználni az orvoslásban?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

44. §. AZ EMBER REGENERÁCIÓS FOLYAMATAINAK SAJÁTOSSÁGAI. AZ ŐSSEJTEK SZEREPE A REGENERÁCIÓS FOLYAMATOKBAN

Emlékezzetek, hogyan lehet stimulálni a regenerációs folyamatokat. Milyen a felépítése az ember szívének és veséjének? Mi a szerepe a vitaminoknak az ember normális anyagcseréjének biztosításában? Mi génexpresszió? Mi az antitest és az antigén? Milyen a neuronok és a szinapszisok felépítése?

Az ember regenerációs folyamatainak sajátosságai. A regenerációs folyamatok az embernél korlátozottak. Sajnos egyetlen teljesen elvesztett szerv pótlása nem lehetséges. Igen jó az embernél a hámszövetek és függelékeik regenerációja (amelyet ti is jó néhányszor tapasztalhattok magatokon is): köröm, haj. Ha rögtön a baleset után speciális kórházi intézménybe kerülünk lehetséges az ujjak ínkötegeinek a visszaállítására. Képesek a csontok összeforrni a törés után. Nagyon erős regenerációs képességgel rendelkezik a máj. Képzeljétek el: a máj képes a tömegének és térfogatának75%-s elvesztését is teljes egészében pótolni.

Az elveszett sejtek pótlásának képessége alapján az ember és az emlősök sejtjeit három csoportba osztjuk. az első csoportba az epidermisz, az emésztőrendszer mirigyhámsejtjei, a vér sejtjei tartoznak amelyek könnyen és gyorsan megújulnak. A második csoportba tartozó sejtek (például a máj, hasnyálmirigy, nyálmirigy) megújulása lassúbb. A harmadik csoport sejtjei (mint például egy bizonyos csontszövettípus oszteociták) nem képesek az osztódásra. Gyenge regenerációs képesség jellemzi az idegszövetet (korában ezt a képességet tagadták). A központi idegrendszeren belül lehetséges új neuronok és kapcsolataik (szinapszisok) képződése más neuronokkal, amelyek hamarább képződtek.

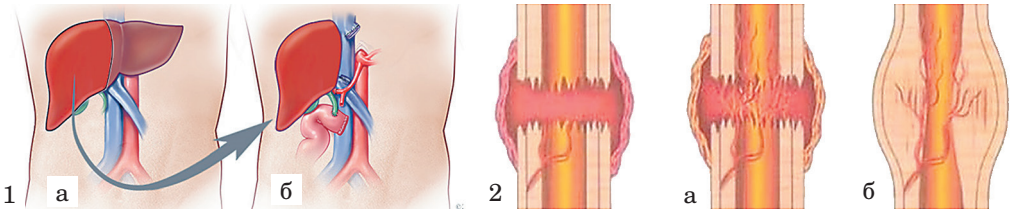
A regeneráció folyamata a sejtközi és szövetközi anyagok, biológiailag aktív anyagok (hormonok, neurohormonok), ideg és immunrendszer hatására megy végbe. Az ideg, endokrin, immunrendszer szabályozza őt. A fiatalabb embereknél a regeneráció folyamata jobban kifejeződik, mint az időseknél. A regeneráció folyamata lassabban megy végbe a kimerült szervezeteknél, a hosszabb éhezésnél, és a szervezet elégtelen vitaminellátása esetén.

Jó tudni

A Wistar-i intézet (Filadelfia, USA) tudósai felfedezték az egereknél azt a gént (p21) amely blokkolja a regeneráció képességét. Amikor hiányzik ez a gén (vagy ez a gén inaktívvá válik) az állatoknál megjelenik az a képesség, hogy pótolják elveszet vagy megsérült szervüket. a sérülés helyén náluk megjelenik egy csoport egynemű sejt, amely képes az intenzív osztódásra, a gyors növekedésre és a további differenciálódásra. Ennek a folyamatnak nyomán, amely emlékeztet a daganatképződésre, a továbbiakban megtörténik a sérült szövet vagy szerv regenerációja. Feltételezhetjük, ha az embernél ideiglenesen „kikapcsoljuk” a megfelelő gént, felgyorsíthatjuk a regeneráció folyamatát. Hihetetlen, hogy ennek a génnek az aktivitása káros a szervezetre, csökkentve a regenerációs képességet? Kiderült, hogy ez a gén azzal, hogy elnyomja a sejtek képességét a korlátlan osztódásra, ezáltal védi a szervezet a daganatok különösen a rosszindulatú daganatok képződésétől.

A bőr hámrétegének és a bélhám nyálkahártyájának a sérülése esetén a regeneráció folyamata a sejtek osztódása és differenciálódása révén megy végbe. Más esetekben (például a máj egy részének regenerációja során) nem a leválasztott vagy elhalt rész újul meg, hanem az ő teljes tömege és térfogata. Ez a regenerációs folyamat kapcsolatba lehet a sejtek hipertrófiájával: mint az ő méreteik növekedésével, vagy egyes organellumok számának és méretének növekedésével. Az ilyen sejtek életműködési intenzivitása növekszik. Ez például, megfigyelhető a páros szervek egyikének eltávolítása során. Így, az egyik vese eltávolítása után a meg-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



44.1. ábra Szervek regenerációja az embernél.
1. Májátültetés (transzplantáció) az embernél: a a donorból sebészeti úton kiveszik a máj egy részét, és átültetik a másik emberbe – recipiensbe (b). Egy bizonyos idő elteltével a donornál és a recipiensnél is a máj térfogata és súlya növekedhet. 2. A csont növekedése a törés után: a – a regeneráció folyamata a csonthártyának köszönhetően indul meg, továbbiakban a porcszövet segítségével megújul a csont belső rétege is; b – a sérült csontrész összeforr és ránövés keletkezik – csontdudor, amelyben a porcszövet csontszövetre cserélődik.

maradt megterhelés növekszik, ennek következtében növekszik ennek a mérete és tömege. A máj egy részének sebészi eltávolítása után a sértetlen részben megfigyelhető a sejtek hipertrófiája. Ennek köszönhetően néhány hét alatt a máj visszanyeri eredeti térfogatát és súlyát (44.1,1 ábra).

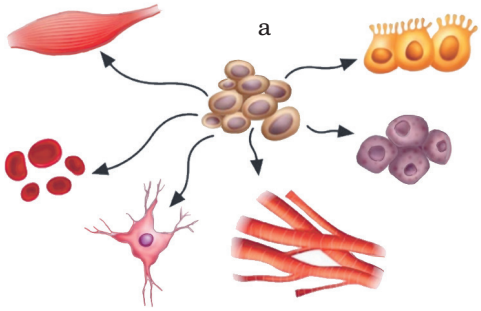
A csonttörés után a roncsolás helyén rögtön megindul a regeneráció folyamata a csonthártya belső rétegében található oszteogenikus sejteknek részvételével. Ezek a sejtek az őssejtekhez tartoznak. Ha a közegnek magas az oxigénszintje, akkor ezek a sejtek differenciálódnak és átalakulnak oszteoblasztokká – csontsejtekké melyek legfontosabb feladata kialakítani a csont szerves szerkezetét. Ha az oxigénszint alacsony, akkor ezek a sejtek differenciálódnak és átalakulnak, majd kezdetét veszi a porcszövet kialakulása. A csonttest törése során a törött csontvégek között alakul ki a *hegszövet*, amelynek fontos szerepe van a csontok összeforrásában. Mivel az oszteogenikus sejtek a hegszövet külső rétegében gyorsabban nőnek, mint bennük lévő véredények, ezért oxigénhiány lép fel. Ez vezet a hegszövetben a porcsejtek képződéséhez (44.1, 2 ábra). A szervetlen anyagok felhalmozódásának hatására a porcszövet kicserélődik szivacsos csontszövetre. Később a szivacsos csontszövet kicserélődik tömör csontszövetre. Így regenerálódik, megújul a csont normális szerkezete. A csont hegszövetének átalakulása normális csonttá körülbelül egy évig tart. A korral együtt az ember csontjaiban növekszik a szervetlen anyagok aránya, ezért a regenerációs képesség csökken.

A regenerációs folyamatokat az embernél a ***regeneratív medicina*** tanulmányozza. Amely egy új korszerű ága az orvoslásnak, arra törekednek, hogy pótolják a sérülés vagy betegség miatt elvesztet szöveteteket és szerveket a szervezet saját megújító képességének stimulálásával saját, vagy donor szervezetekből nyert őssejtek segítségével. A regeneratív medicina kialakulása szoros kapcsolatban van a biológiai, orvosi és mérnöki tudományokkal.

Az őssejtek alkalmazását a különböző betegségek gyógyításában, a szervezet megújulásában sérülések után, az idő előtti öregedés megállításában *őssejt terápiának* nevezzük. Ez különböző származású élő sejtek alkalmazása, amelyek bejutva a páciens szervezetébe képesek az aktív működésre. Ennek köszönhetően egyes szervek és szövetek működése megújul vagy jobbá válik.

Őssejtek, és szerepük a regenerációs folyamatokban. *Emlékezzetek*: azok a sejtek, amelyek részt vesznek a szövetek képződésének folyamatában (hisztog-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



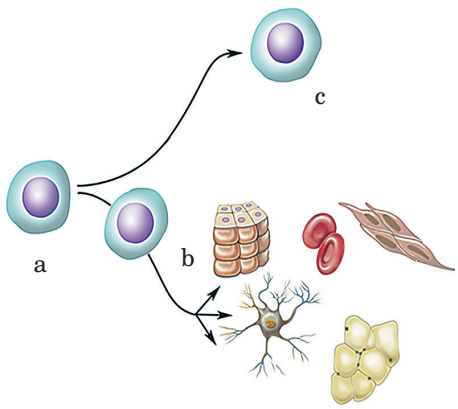
44.2. ábra. Az őssejt kultúrából különböző szövetek sejtjeit lehet kitenyészteni. Feladat: jellemezzétek képen látható sejteket

enezis) lehetnek őssejtek (éretlen) félig differenciált őssejtek (elősejtek) és differenciáltak (érettek). Az *őssejtek* képesek az osztódásra és a további differenciálódásra, így képesek a szövetképződés és regeneráció során új sejteket képezni (44.2. ábra).

Az őssejtek képesek az önfenntartásra. Osztódás után csak az egyik utódsejt differenciálódik, a másik megmarad őssejtnek (nem differenciálódik) (44.3. ábra). Más sejtekkel ellentétben, az őssejtek képesek majdnem korlátlanul osztódni. Ezen felül, ellenállóak a különböző káros hatásokkal szemben. A szervezet öregedésével az őssejtek száma csökken, ezzel együtt csökken a szervezet regenerációs képessége. Az őssejt tulajdonsága az is, hogy képes kiválasztani a növekedés fehérje faktorát.

A soksejtű szervezetek és az ember fejlődése az első őssejt – a megtermékenyített (zigóta) vagy nem megtermékenyített (a partenogenezis során) petesejt osztódásával kezdődik, ez biztosítja minden szövet és szerv kialakulását. Az őssejtek aktivitását és képességét a differenciálódásra egy komplex génsor szabályozza (jelenleg több mint 600-at ismerünk).

Az emberi őssejteket két csoportja osztjuk. Első – embrionális őssejtek, amelyek képesek korlátlanul osztódni és bármilyen speciális sejté alakulni. Ez az őssejt típust a sejtkultúrában differenciálatlan állapotban szinte végtelen ideig lehet tenyészteni. Az ilyen tenyészeteket tudományos kísérletekben és sejtterápiában használják. Második őssejt típus a felnőtt szervezetek őssejtjei (például, a vörös csontvelő őssejtjei).



44.3. ábra Az őssejtek tulajdonságai: az anya őssejt osztódása után (a) az egyik leánysejt adja a kezdetét a differenciált sejteknek (b), a másik megmarad nem differenciált őssejtnek, és megtartja osztódási képességét (c).

Kulcsszavak és fogalmak

regeneratív medicina,sejtterápia, őssejt.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mi a regenerációs folyamatok jellegzetessége az embernél? 2. Az emberi szervezet mely szöveteinek jók a regenerációs képességei, melyeknek nem? 3. Mi a regeneratív medicina? 4. Mit jelent a sejtterápia kifejezés? 5. Mik az őssejtek? 6. Mi az őssejtek szerepe a regenerációban? 7. Milyen típusú őssejtek képződnek az ember szervezetében?

Gondolkodjatok el rajta! Mi közös és mi eltérő az ember és az állatok embrionális fejlődésében, és a reparatív regenerációs képességben?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

45. §. A MODERN REGENERATÍV MEDICINA ÉS TRANSZPLANTOLÓGIA VÍVMÁNYAI

Emlékezzetek, mi a szerepük az őssejteknek a regenerációs folyamatokban!? Milyen a felépítése az ember szívének és veséjének? Mi a génexpresszió? Mi az antitest és antigén? Milyen problémákat old meg a regeneratív medicina?

A modern regeneratív medicina vívmányai. A jelenkorban a regeneratív medicina jelentős eredményeket ért el a betegségek új gyógymódjainak kidolgozásában, többek között a máj (sérülés utáni regeneráció), szív-érrendszeri megbetegedések (a szívizom gyógyítása őssejtek segítségével), szembetegségek (a páciens látásának megújítása szaruhártya rendellenességeknél), a központi idegrendszer sérüléseinél (többek között, a gerincvelő sérüléseinél) stb..

Az I típusú diabétesz egyike az ember veszélyes betegségeinek, mert a hasnyálmirigyben megszűnik az inzulin hormon termelése, eredményeként hirtelen megugrik a vér cukorszintje (*gondolkozzatok* el, miért). E betegségben szenvedők egész életükben rászorulnak és függnek az inzulin beinjekciózásától. Jelenleg az I típusú diabétesz gyógyítására lehetséges alkalmazni azt a módszert, hogy a donor hasnyálmirigyéből kivesznek inzulinszintézisre alkalmas sejteket és beültetik az a diabéteszes betegbe.

Még a XX század 80-as éveiben a kutatók megtanulták átültetni egy kis izomrostot a sérült részbe, amely ezután képes volt megújulni. Ehhez hasonlóan a koponyacsont regenerációjához a sérült részbe csontszövetdarabokat jutattak, amely stimulálta a regenerációs folyamatokat. A XXI. század új felfedezéseket hozott ebben az ágazatban. A regenerációs orvoslásba elért eredményekben nagy szerepet játszik az őssejtterápia alkalmazása.

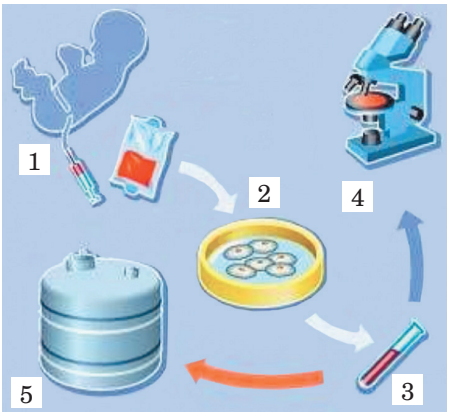
Az őssejtek alkalmazása az orvoslásban. Jelenleg az őssejtek alkalmazása széles perspektívát nyitott az orvoslásban. Annak a módszernek a kidolgozása, hogy az őssejtek laboratóriumi tenyészetekben hosszú ideig ne differenciálódjanak, lehetőséget add arra, hogy mindig legyen kéznél a szükséges őssejt anyag a tudományos kísérletekhez és a páciensek gyógyításához.

A másik irányzat az őssejt kutatásban – az a tulajdonságuk, hogy képesek a szervezetben vándorolni, eljutni a sérült részbe ott bekapcsolódni a további osztódási és differenciálódási folyamatokba. Még egy kutatási irány – kimutatni azokat az okokat, amelyek hatására az őssejtek differenciálódnak az embernek szükséges irányba (érintkezve a szomszéd sejttel, biológiai anyagok, egyebek). Így lehetségessé válna a sejteket és a szöveteket felhasználnia sérült szövetek, szervek regenerációjára és különböző emberi betegségek gyógyítása. Például, kísérletileg lehet a vörös csontvelő őssejtjeit stimulálni, amelyek biztosítják a normális vérképződést (vér alaki elemeinek képzése), úgy, hogy neuronok kezdjenek el képződni.

Szervek növesztése őssejtekből a szervezeten kívül lehetőséget ad arra, hogy megfelelő mennyiségű donorszervet állítsunk elő a szervátültetésekhez. Például az őssejtekből elő lehet állítani szívizomsejteket, melyeket be lehet ültetni a páciensek beteg szívébe. Fontos, hogy a transzplantál szervek és szövetek ne ártsanak recipiens szervezetének.

Az őssejtek felhasználásának egy perspektivikus iránya – a ***köldökzsinór vérbank*** létrehozása – a vér levételével az újszülött méhlepényéből vagy köldökvénájából (45.1 ábra). A köldökzsinór vér őssejtjeinek képessége az osztó-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



45.1 ábra Köldökzsinór vérbank létrehozása: 1- köldökzsinórvér begyűjtés; 2- az őssejtek elválasztása; 3- fagyasztócső a sejtekkel; 4- tesztelés; 5- kriokonzerválás és megőrzés

dásra és a további differenciálósádra különösen magas. Az ilyen módszerrel kapott őssejteket hosszú ideig lehetséges tárolni és felhasználni különböző betegségek gyógyítására (például a rák, szív-érrendszeri) nemcsak a donort, hanem más embereket is.

Jegyezzétek meg!

A vörös csontvelőből nyert őssejt donor lehet bármely ember 18 és 55 év között, aki soha nem betegedet meg hepatitisz B vagy C, AIDS, tuberkulózis, malária, rosszindulatú vérbetegség, nincsenek pszichikai rendellenességei stb.

A modern transzplantológia vívmányai. Nem mindig sikerül a regeneráció során az elveszített sérült szövet és szerv pótlása, még az őssejtek alkalmazásával sem. Ekkor alkalmazzák a szövet és szerv transzplantációt.

Transzplantáció (latin *transplatatio* – átültetés) – **a szervezetbe történő szövet vagy szerv beültetését (szemlencse, vese, máj) jelenti, amelyet más szervezetből vetek ki vagy mesterségesen hoztak létre**. Az orvostan azon ágát, amely a szervek és szövetek átültetésével (transzplantációjával) foglalkozik ***transzplantológiának*** nevezzük**.**

Már tudjátok, hogy azt a szervezetett amelybe beültetik a szervet vagy szövetet *recipiensnek* nevezzük, amelyből meg kiveszik – *donornak*. Donor lehet ugyanaz a szervezet, amelyen végrehajtják a transzplantációt. Így a bőrt a sértetlen területről átültetik a sérült területre (például a súlyos égési sérüléseknél). Ilyen esetekbe az átültetett szerv vagy szövet könnyebben fogadódik be. A befogadás esélye a beültetett szervnek vagy szövetnek nagy, ha a donor a recipiens közeli rokona, például egypetéjű ikrek.

Jó tudni

A világ első szervátültetését honfitársunk J. J. Voronij (45.2 ábra) végezte. Herszonban 1933-ban átültetett egy emberbe vesét, amelyet egy elhunyt donorból vett ki. A transzplantológia atyjának Alexis Carrel (1873-1944) francia sebészt, fiziológust tartják. Ő kísérletezet a létfontosságú szervek, mint a szív, átültetésével és konzerválásával. Kísérleteiért 1912-ben megkapta az orvosi és fiziológiai Nóbel díjat. Az első emberből emberbe vágzet szív transzplantációt 1967-ben végezte Christiaan Barnard (1922-2001) dél afrikai szívsebész.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

45.2 ábra. Voronij Jurij Jurijovics (Georgijovics) (1873-1961) híres ukrán sebész az orvostudományok doktora, professzor. A Kijevi szent Volodimir egyetem orvosi fakultásán tanult. Részt vett a Kruta alatti történelmi harcban az orosz Vörös gárda ellen

Leggyakrabban ültetik át a vörös csontvelőt, vesét, májat, szívet, az utóbbi időben még vékonybelet, tüdőt, légcsövet, hasnyálmirigyet. Igen könnyű a bőr transzplantációja. Létezik olyan módszer mely segítségével egy kis bőrdarabból jelentős mennyiségű transzplantációban felhasználható alapanyagot kaphatunk.

A transzplantáció során több probléma merült fel, amelyet meg kell oldani. Először is, azok a szervek melyeket transzplantálnak, életképesek legyenek. ezért konzerválják őket, és azaz idő, amely donorszerv kivétele és a recipiensbe történő beültetés között telik el minimálisnak kell lenni (45.2 ábra). Tehát, a donorvese életképessége átlagosan 6-7 óra, a májé -6-24 óra, a szívé csak 3 óra. *Másodsorban*, a beültetett szervet a donor szervezete idegenként ismeri fel, és megpróbálja kilökni azt. Hogy a transzplantált szervvel ez ne történjen meg, ezért mesterségesen elnyomják a recipiens immunrendszerét.

Az *Egészségügyi Világszervezet* (WHO) ajánlásait betartva elfogadták Ukrajna „Az emberi szervek és egyéb anatómiai emberi anyagok transzplantációja”-ról szóló törvényt. Benne vannak lefektetve azon feltételek rendszere, amely lehetővé tesz a transzplantációt mint a gyógyítás speciális módszerét, és biztosítja Ukrajnában az emberi jogok és méltóság betartását a transzplantáció és a vele kapcsolatos tevékenységek során. Megteremti az a törvényi alapot, amely biztosítja, hogy ne lehessen törvénytelenül eltávolítani és felhasználni transzplantációhoz anyagokat.

Fontos a lakosság körében végzett felvilágosító munka, hogy az állampolgárok körében pozitív gondolatok alakuljanak a transzplantációs beavatkozásokról. Az embereknek meg kel érteniük, hogy az elhunyt ember szervei szükség esetén valakinek az életét mentheti meg. Ezért a korszerű transzplantológia fejlődése a világos jogi háttérre és bioetikai (az ember biológiai és orvosi tevékenységének morális megközelítése; a bioetika kérdéseivel részletesen a következő tanévbe fogunk foglalkozni) törvények betartására kel alapoznia.

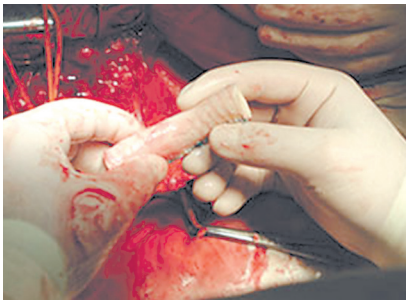
A korszerű transzplantológia jelentős sikereket ért el, és még elképzelhetetlenül nagy perspektíva áll előtte. Már most pozitíveredményeket kapnak a hasnyálmirigy, vese vagy máj átültetésnél megközelítőleg 75%-s esetben, szívátültetésnél – 70%. Jelenlegi rekorder a z amerikai Tony Huesman, aki 30 éve él transzplantált szívvel.

Az egyik megoldási irány a transzplantáció legfontosabb problémájának a megfelelő mennyiségű szövet és szerv előállítására a mesterséges szövet és szervelőállítás. Tehát, a sérült vagy elveszíttet szervek megújítására úgy nevezett ***biomesterséges szerveket*** használni, amelyeket élő sejtekből vagy szövetekből hoznak létre (45.4 ábra).

45.3 ábra Speciális konténer a transzplantációhoz szükséges emberi szervek szállítására

A korszerű orvoslásban a regeneráció során porózus vázakat használnak, amelyeken a rege-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



45.4 ábra Példa a biomesterséges szervre: mesterségesen előállított légcső, melyet már előkészítettek a transzplantációra.

nerálódó szövetek nőnek. Az ilyen szövetek keresztülnőnek a váz pórusain, így a szerv egysége helyreáll. Ez a módszer effektíven használható a vérerek, húgyvezetékek, nyelőcső, légcső, hörgők stb. pótlására. Jelenleg az Izraeli szakemberek a befejezéshez közel járnak a mesterséges hasnyálmirigy biomesterséges előállításához, amelyeket felhasználhatnak I típusú diabéteszes betegek hasnyálmirigy átültetéséhez.

Meg kell említeni, hogy az élő szervek transzplantációs beültetése – nagyon bonyolult sebészi beavatkozás, amelyek során biztosítani kel a szerv vérellátását és beidegzését. Ezért igényel ez intenzív beavatkozás előtti és utáni terápiát. Ezzel szemben a páciens szervezetébe történő élő sejtek kultúrájának bejutatása jelentéktelen sebészi beavatkozással jár, leegyszerűsítve egy injekció beadásának felel meg.

A transzplantáció során még használnak mesterséges szerveket, melyekhez nincs szükség élő sejtekhez és szövetekhez, például, a sérült izületeket mesterségesre cserélik.

Kulcsszavak és fogalmak

köldökzsinórvér bank, ftranszplantáció, transzplantológia.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen eredményeket értek el a regeneratív medicinában? 2. Az őssejtek mely tulajdonsága teszi lehetővé felhasználásukat az orvoslásban? 3. Mi a köldökzsinórvér bank? 4. Mi a transzplantológia? Milyenfeladatok állnak előtte? 5. Milyen problémákat kel megoldani a más emberekből kivet élőszerves és szövetes transzplantációnál? 6. Milyen szervet nevezünk biomesterségesnek?

Gondolkodjatok el rajta! Milyen etikai kérdések merülhetnek fel donorszervek kivétele és transzplantációs felhasználása során?

46.§. AZ EUKARIÓTA SEJTEK SZAPORODÁSI FORMÁI

Emlékezzetek, mi az apoptózis és a nekrózis! Milyen organellumok jellemzőek az eukarióta sejtekre? Mi a felépítésük jellegzetessége? Miben különbözik a soksejtű szervezetek az ivari és a szomatikus sejtek kromoszómaállománya? Milyen kromoszómaállományt nevezünk haploidnak, diploidnak és poliplioidnak? Mi az interfázis, homológ kromoszómák, centromer, életciklus?

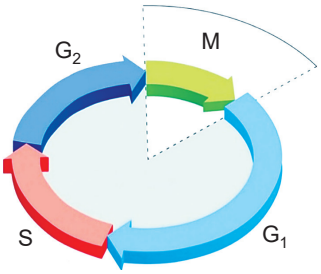
Emlékezzünk vissza az eukarióta sejtek osztódási módjaira: mitózis és meózis!

A sejtek mitotikus és meotikus osztódásának összehasonlító jellemzése. A 46.1 ábrán látható a sejtciklus sematikus ábrája. Ő áll az osztódási szakaszból (a mi esetünkben ez mitózis) és az interfázis szakaszából. **Emlékezzetek**, az ***interfázis*** – ez két egymás utáni sejtosztódás vagy az utolsó befejezett osztódás és a sejthalála közötti szakasz.

Mi már tudjuk, hogy kétféle sejthalál létezik: apoptózis és nekrózis. A nekrózis során a sejt a plazmamembrán sérülése, a mitokondriumok. sejtmag visszafordíthatatlan változásai miatt, melyek leállítják életműködésüket hal meg. Természetesen jelentős sejtcsoportok halnak el. Az ilyen folyamatokkal kapcsolatba lehetnek az ember veszélyes megbetegedései, például a szívinfar-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

ktus. Az elhalt részeken megjelennek a leukociták és elindul a gyulladási folyamat. Az apoptózis során a sejtek sérülés nélkül vagy mérgező anyagok hatására halnak el. Tehát, minden sejtre és az egész soksejtű szervezetre jellemző egy bizonyos élettartam, amelyre jellemző a véletlenszerű programozás.



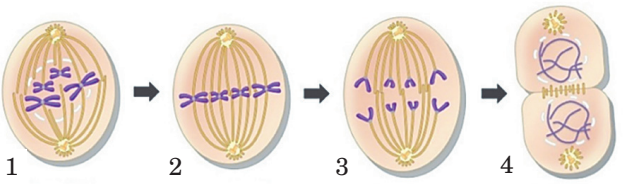
46.1 ábra A sejtciklus: M – mitotikus osztódás, amely magába foglalja a sejtmag és citoplacma osztódását; az interfázis három szakasza: G1 . S (szakasz, mely alatt megtörténik a DNS molekula replikációja) és G2

Az interfázis során a sejt növekszik, fehérjék és egyéb szerves anyagok szintetizálódnak. A szintézis folyamata a legintenzívebb az interfázis egy szakaszában, melyet S- szakasznak (szintézis szakasza) nevezünk. Ebben a szakaszban kettőződik meg a DNS molekula, osztódnak a mitokondriumok és a plasztiszok. Azt az időt, amely az osztódás befejezés e és a szintézis szakaszának elkezdése között van G_1 –szakasznak (*szintézis előtti*) nevezzük, és szintézis szakaszának befejezése és következő osztódási szakasz közöttit – G_2 – *szakasznak*, szintézis utáni szakasznak (46.1 ábra). Az interfázis hossza a sejtciklusnak körülbelül a 90%-t teszi ki. A következő osztódásnak az előidézője nagyon gyakran az, hogy az interfázis során elér egy bizonyos nagyságot.

A sejtosztódás legelterjedtebb módja a ***mitózis***, amely négy szakaszból áll: pro-, meta-, ana- és telofázisból (46.2 ábra). A *profázis* a kromatinszálak besűrűsödésével kezdődik: a kromoszómák felcsavarodnak és megvastagodnak. Fokozatosan eltűnnek a sejtmagvacskák és a kromoszómák bekerülnek a citoplazmába. A sejtek többségénél az osztódás során a maghártya alkotó elemeire hull és eltűnik. Egyidőben elkezdődik a magorsó képződése. Ezek a szálak hozzákapcsolódnak a kromoszóma fehérjék centromerjének kinetochorjához (vagy elsődleges befűződéshez), és a kromoszómák elkezdenek a sejt központi része felé mozogni (46.2, 1 ábra).

A *metafázis* során befejeződik a kromoszómák besűrösödése és a magorsó képződése. A kromoszómák „felsorakoznak” a sejt központi részén, a centromerjeik egyenlő távolságra vannak a sejt pólusaitól. Ez esetben minden kromoszóma két kromatidból áll, melyek a centromereknél vannak összekapcsolódva (46.2, 2 ábra). A mitózis legrövidebb fázisa az anafázis: a kromatidok elválnak egymástól és elkezdenek a sejt különböző pólusai felé vándorolni (46.2, 3 ábra).

A *telofázis* a kromoszómák mozgásának (mindegyik csak egy kromatidból állhat) a sejt pólusai felé való megszűnésétől a két leánysejt képződéséig tart (46.2, 4 ábra). A telofázis elején a kromoszómák despiralizálódnak. A két kromoszómatömörülés körül sejthártya képződik, megjelennek a sejtmagvacskák, fokozatosan eltűnnek a magorsók. A telofázis vége felé osztódik az anyasejt citoplazmája és két leánysejt képződik.



46.2 ábra Mitotikus osztydős: 1- profőzis; 2- metafőzis; 3- anafőzis; 4- telofőzis. Feladat: jellemezzűtek a mityzis főzisait

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A mitózis biológiai jelentősége abban rejlik, hogy biztosítsa az örökletes információ pontos átadását az egymást követő sejtciklusok sorozatán keresztül. Mind a két leánysejt nem csak identikus kromoszómaszámot kap, megőrizve a kariotípus stabilitását a nemzedékeken keresztül, hanem identikus örökletes információ anyagot is. Tehát, a mitózis folyamata biztosítja a különböző biológiai fajok létezésének stabilitását a történelem egy hosszú időintervallumában.

Jó tudni

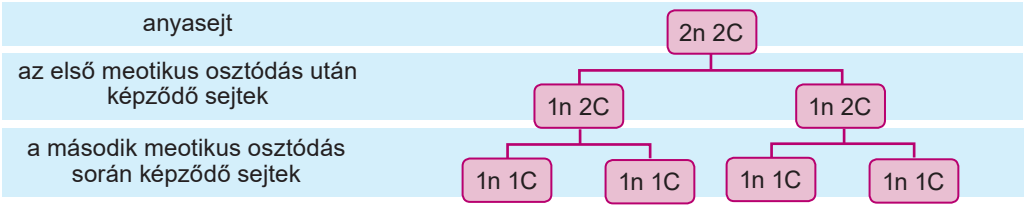
Régebben azt a sejtosztódásformát, amely során nem képződik magorsó ***amitózisnak*** nevezzük (görögből ered a- tiltás és mitos- fonál). Jelenleg ezt a szakkifejezést nem nagyon használják. Az ilyen osztódás megfigyelhető azoknál a sejteknél, amelyeknél patológiai változások mentek végbe vagy pusztulásra vannak itélve (mint azoknál a sejteknél amelyek elöregednek, daganatsejteknél vagy a gerincesek magzatburkánál). Ilyen esetekben megmarad a sejtmaghártya, az örökletes információ pedig véletlenszerűen osztódik.

A ***meiózis*** folyamata csak azokra a szervezetekre jellemző, amelyek képesek az ivaros szaporodásra. Az ivarsejtek egybeolvadása során a zigóta kromoszómaszáma megkettőződik, ezért szükséges az ivarsejtek kromoszómaszámának felezése. Tehát azoknál a fajoknál, amelyek képesek az ivaros szaporodásra, a meózis biztosítja az állandó kromoszómaszámot.

A mitózissal ellentétben a meózis két egymás utáni osztódást foglal magába, melyek között az csak egy rövid interfázis van. Mindegyik osztódás, mint a mitózisnál, négy egymás utáni szakaszból: pro-, meta-, ana- és telofázisból áll.

Feladat: a hátsó borító belső oldalán található ábra és más anyagok segítségével, nevezzétek meg a mitózis és az első és második meotikus osztódás közötti hasonlóságot és különbséget.

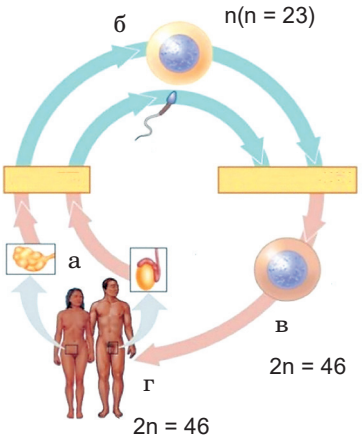
Tehát, a két meotikus osztódás után a diploid anyasejtből négy haploid leánysejt képződik, amelyek a genetikai információs készlettükkel különbözhetnek egymástól. Az örökletes információ megoszlásának folyamatát a két meotikus osztoódás során a 46.3 ábrán mutatjuk be.



46.3 ábra Az örökletes anyag felosztása a leánysejtek között két meotikus osztódás során (n – a sejt kromoszómakészletének száma; C – a kromatid mennyisége a kromoszómákban); fordítsatok figyelmet: a két meotikus osztódás eredményeként mind a négy képződő sejtbe a homológ kromoszómapárból csak egy került, és mindegyik kromoszómából – csak egy kromatid minden párból

A meiózis biológiai jelentősége nem csak abban rejlik, hogy ez egy megbizható mechanizmus a kariotípus álandóságának biztosítására az ivarosan szaporodó szervezeteknél. Ö biztosítja a szervezetek örökletes változékonyságát.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



46.4 ábra Az ember életciklusa: a – az ivarmirigyekben, a meózis során, ivarsejtek képződnek, melyek haploid (1n) kromoszómakészlettel rendelkeznek; b – a megtermékenyítés során a zigóta diploiddá vaálik(2n); a diploid zigótából (c) idővel diploid (2n) ivaréret szervezet fejlődik ki (d)

A meózis helye az eukarióták életciklusában. A különböző szervezeteknél a meotikus osztódás az életciklus különböző szakaszában mehet végbe. Például, néhány heterotróf parazita egysejtűnél (mint a malária plazmódium), egyes moszatoknál (chlamydomonas stb.) a meózis a zigóta első osztódása lesz. Ezeknél a szervezeteknél csak a zigóta diploid, a zéletciklus más szakaszaiban haploid kromoszómakészlettel rendelkeznek.

A soksejtű szervezeteknél és az embernél pedig elenkezőleg, az életciklus nagyobb részében diploid setjeik vannak, haploidok csak az ivarsejtek lesznek. Ezeknél a szervezeteknél meózis csak az ivarsejtek képződését előzi meg (46.4 ábra).

A magassabrendű spórás növényeknél (moháknál, zsúrlóknál, korpafüveknél, páfrányoknál) meózis történik a spóraképződés során. Belőlük fejlődik ki a haploid ivaros nemzedék amelyen a haploid ivarsejtek képződnek. A megtermékenyített diploid petesejtből diploid ivartalan nemzedék fejlődik ki. Ezeknél a szervezeteknél az életciklus egyik felében haploid, a másik felében diploid sejtekkel rendelkeznek.

Tehát, azoknál a szervezeteknél, amelyeknél a meózis csak az ivarsejtek képződését előzik meg, az egész életciklusuk, kezdve a zigótától, diploid, csak az ivarsejtek haploidok. Azokban a szervezetekben, ahol az első sejtosztódás a meózis, az egész életciklusukban, kivéve a zigótát, haploidok. Ritkában, az életciklusban haploid ivaros és diploid ivartalan nemzedék követi egymást.

Kulcsszavak és fogalmak

sejtciklus, interfázis, mitózis, meózis.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen szakaszokból áll a sejtciklus? 2. Mi az interfázis jelentősége a sejt életében? 3. Milyen szakaszokból áll a mitózis? Mi a biológiai jelentősége? 4. Hány osztódásból tevődik össze a meózis folyamata? 5. Hogyan hat a meózis a szervezetek örökletes változékonyságának növekedésére? 6. Mi a meózis biológiai jelentősége? 7. Mi a közös és a különbség a meózis és a mitózis folyamatában?

Gondolkodjatok el rajta! Létezhetnének e a fajok a hosszú történelmi időben, ha a mitózis során nem pontosan adüdna át az örökletes információ az anyasejttől az utódsejtbe? Válaszotokat támasszátok alá.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

47. §. A SEJT NÖVEKEDÉSE ÉS FEJLŐDÉSE. A REÁ HATÓ FAKTOROK

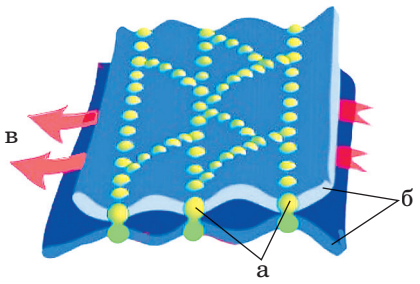
Emlékezzetek, milyen szakaszokból áll a sejtciklus! Mi jellemzi a sejt meiotikus és mitotikus osztódását? Milyen a szinapszisok felépítése és funkciói? Mi a feladata a szomatikus és a vegetatív idegrendszernek? Mi a homeosztázis?

A sejt növekedésének és fejlődésének szabályozása. A szaporodás, növekedés és fejlődés folyamatainak szabályozása a megfelelő gének expresziójával és a biológiailag aktív anyagokkal történik. A sejt az interfázis alatt növekszik, fejlődik, megkettőződik a DNS molekula és más szerves anyagok is intenzíven szintetizálódnak. Elérve a megfelelő nagyságot, gyakran ezzel megszerzi a képességet a következő osztódáshoz. De vannak olyan sejtek, amelyek a fejlődés során elvesztették képességüket az osztódáshoz. Így, az osztódási képesség elvesztése az eritrocitáknál és a trombocitáknál a sejtmag hiányára vezethető vissza. Az osztódási képesség elvesztése más differenciálódott emberi sejtekre is jellemző, mint például az oszteocitáknál.

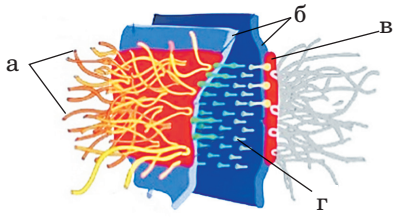
A szaporodás, növekedés, fejlődés és differenciálódás folyamatainak szabályozásának mechanizmusához hozzátartozik a soksejtű állatok és az ember sejtjeinek egyeztetett összehangolt együttműködési variánsai. Ezeknél a szervezeteknél bonyolult együttműködési jelzőrendszer működik, amikor a komplex jelzőfehérjék együttműködnek a célsejtek sejtmembránjával és bekerülnek a sejt belsejébe.

Minden sejt felszínén receptorok találhatóak, amelyek segítségével a sejt felismeri a külső hatásokat, különösen egyes biológiailag aktív anyagokat. Hasonló receptorok lehetőséget adnak felismerni a hozzájuk hasonló sejteket is. Ezek a receptorok a „kulcs - zár” elven működik (*idézzétek fel*: ezen az elven működik az enzim és szerves anyag kapcsolata, amely reakcióba lépnek egymással). A sejten kívüli jel kapcsolatba lépése a membrán receptorral aktiválja őt és beindít egy sor folyamatot, amely hatására a sejt adekvátan reagál ere a jelre.

A külső jelek lehetnek fizikaiak (hőmérséklet, ionizáló vagy elektromágneses sugárzás stb.) és kémiaiak (hormonok, neurohormonok, neuromediátorok, a sejt növekedési faktorai, mérgek). Elérve azokat a sejteket amelyekre képesek hatni (az ilyen sejteket *célsejteknek* nevezzük), ezek a jelzések hatnak egyes gének expressziójára, megváltoztatva ezzel egyes metabolitikus folyamatokat. Amikor megszűnik, a jel a sejt nem reagál többet rá.

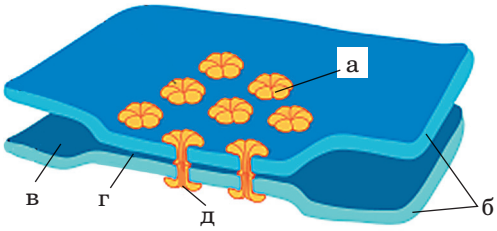


47.1. ábra. A szoros kapcsolat felépítése: a – a szomszéd sejtek membránjait (b) összekapcsoló fehérjék; c – sejtközi tér

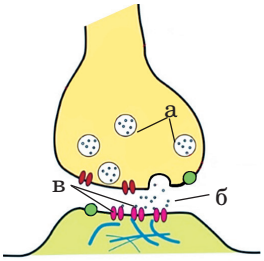


47.2. ábra. A rögzítő kapcsolat felépítése: a – a citoszkeleton filamentumai; b – a sejt plazmamembránja; c- a felület, amelyhez a citoszkeleton elemei hozzákapcsolódnak; d – afehérjék, amelyek segítségével összekapcsolódnak a szomszédos sejtek felületei

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



47.3. ábra. A réskapcsolat felépítése: a – a sejtek közötti csatornácskákat körülvevő fehérje molekula komplexum; b – a szomszédos sejtek plazmamembránjai; c - sejtközi tér; d – a szoros kapcsolat területe a sejtek között



47.3. ábra. A szinapszis felépítése: a – a neuromediátorokkal telt szinaptikus hólyagok; b – szinaptikus rés; c – a másik neuron membrán receptorai

A sejtről sejtre történő jelzések átadásában fontos szerepet játszanak a ***sejtközi kapcsolatok***. Három féle sejtközi kapcsolatot ismerünk: szoros, rögzítő és kommunikációs. Szoros kapcsolatot mi megfigyelhetünk a hámszöveteknél (47.1. ábra). Melyek a szomszédos sejtek külső membránrétege között valósul meg a transzmembrán fehérjék láncai segítségével.

Rögzítő kapcsolatok nem csak a két szomszédos sejt közötti kapcsolatot biztosítják, hanem a sejtek citoszkeletonjai között is (47.2. ábra) megelőzve a sejtek széthúzódását. Az ilyen kapcsolódások stabilan tartják a sejtek közötti közeli kapcsolatot. Ezért figyelhetőek meg azokban a szövetekben melyek sejtjei jelentős mechanikai terhelésnek vannak kitéve, mint például: a bőr epidermisze, szív izma stb..

A ***kommunikációs kapcsolatok*** segítségével a jel átadódik az egyik sejtből a másikba. Erre a kapcsolatra jó példa: a *réskapcsolat* (47.3. ábra) ás a *szinapszisok* (47.4. ábra). A réskapcsolat biztosítja a szomszéd sejtek közötti kémiai és elektromos jelek kicserélését. A szinapszisok segítségével a neuronok kapcsolatot teremtenek más neuronokkal mirigy vagy izomsejtekkel. A neuromediátor molekulák (acetilkolin, tilkolin, szerotonin, adrenalin, noradrenalin stb.) kapcsolatba lépnek más sejtek membránjaival, ahol találhatóak a receptor molekulák. Az ilyen kapcsolatok más neuronokban további idegimpulzust generálnak.

A sejtek nem csak a szomszéd sejttel lépnek kapcsolatba. Ők kapcsolatba lépnek a sejtközi anyaggal, ahonnan tápanyagokat és jelző molekulákat vesznek fel. Azon kémiai anyagok segítségével, amelyek eljutnak minden sejtbe, szövetbe és szervbe, biztosítódik az ***életműködés humorális szabályozását***.

Az életműködés idegi szabályozása idegimpulzusok segítségével valósul meg, százszor, ezerszer gyorsabban elér a sejtekhez, szövetekhez és szervekhez, mint bármely kémiai anyag.

A sejtek, szövetek és szervek funkcióinak idegi és humorális szabályozása szorosan kapcsolódnak egymáshoz.

A sejt növekedésfaktorai – це ezek biológiailag aktív polipeptidek, melyeket különböző szövetek sejtjei is képesek szintetizálni. A hatásuk hasonlít a hormonok vagy neurohormonokéra. Ők képesek stimulálni vagy elnyomni a sejtek egyes életműködési folyamatait: növekedésüket, szaporodásukat, metabolizmusukat, mozgás és differenciálódó képességüket stb.. A hormonokkal elentétben, a növekedési faktorokat nem specifikus sejtek termelik amelyek megtalálhatóak minden szövetben. Tehát, a sejt növekedésfaktorai stimulál-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

ják a DNS molekula szintézisét és a sejt mitotikus osztódását, hatnak az utódsejtek differenciálódására, stimulálják a génexpressziót, amelyek addig inaktívak voltak.

A növekedésfaktorok szintézisének fokára a sejtben hat a növekedési hormon (szomatotropin), inzulin, nemi hormonok stb.. Tehát, az inzulin és a nemi hormonok megemelik a növekedési faktor mennyiségét a májsejtekben, a mellékvese hormonjai (glükokortikoidok) pedig csökkentik.

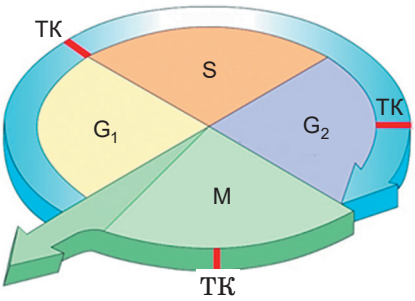
A sejtciklus szabályozása. A sejtciklus minden szakasza külső és belső jelekkel szabályozódnak. A külső mechanizmusokhoz lehet sorolni a citokinin hatását a sejtre, a nüvekedési faktorokat, a hormonokat és neurohormonokat.

Citokininek **– ezek kisméretű peptidmolekulák, amelyek szabályozzák a sejtek közötti együttműködést, hat a sejt életképességére, stimulálják vagy elnyomják a sejt növekedését, differenciálódását, funkcionális aktivitását stb.** A citokint egyes sejtek választják ki (az immunrendszer sejtjei, egyes leukocita csoportok sejtjei, a lép és a tímusz (csecsemőmirigy) sejtjeiben, endotél sejtekben (a vér és nyirokerek valamint a szív belsejét töltik ki) stb.) és együttműködnek más sejtek membrán receptoraival.

A sejtciklus szabályozásában részt vesznek a fehérje – aktiválók – ciklinek. Tehát, ezen fehérjék bizonyos típusai szabályozzák az enzimek aktivitását (ezeket ciklinfüggő finázoknak nevezzük; *nem szükséges megjegyezni*) melyek aktiválják a DNS molekula replikációját az interfázis S- szakaszában és részt vesznek az eukarióták sejtciklusának egyéb folyamatainak az irányításában.

A sejtciklus legfelelősebb szakasza a DNS molekula replikációját az interfázis S- szakaszában és a mitózis, amely két utódsejt képződésével ér véget. Ez a folyamat egy különleges rendszer felügyelete alatt áll és a sejtciklus bizonyos szakaszával van kapcsolatban (47.5. ábra).

Az interfázis G1 szakaszának ellenőrző pontja meghatározza a sejt felkészültségét a sejtciklus folytatására. E szakasz sikeres teljesítése után a sejt szerves anyagokat szintetizál és növekszik. Az interfázis befejezésének megfelelő ellenőrzése, különösen a DNS molekula megfelelő megkettőződése, a G2 szakasz végén található ellenőrző pont végzi. Azok a hatások, amelyek rombolják a DNS molekulát, vagy késleltetik a megkettőződésüket, megállíthatják a sejtciklust ebben a szakaszban. A metafázis befejező szakaszának ellenőrző pontja felel a magorsó megfelelő összeállításáért, a kromoszómák megfelelő elhelyezkedését a sejt közepénél és a hozzákapcsolódásukat a magorsókhoz. Hogyha a sejtciklus belső ellenőrző rendszere megsérül, a sejt megáll a ciklus egy bizonyos fokán vagy elpusztul. Egyes citokinek mennyiségi növekedése egyedi jelzés, amely előkészíti a sejtet a soron következő sejtciklus szakaszra: például a DNS molekula és a sejtközpont megkettőződésére, a sejtmag membrán széthullására, a magorsó képződése stb.



47.5. ábra A sejtciklus lefolyásának ellenőrzése: G1, S, G2,-interfázis szakaszok; M – mitózis; TK – az ellenőrzés megvalósító pontjai

A citokineket már néhány évtizede használják az úgy nevezett *citokinterápiában* – az onkológiai betegségek gyógyításában,

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

még a súlyos eseteknél is. Ez azon alapul, hogy a citokinek képesek elpusztítani a rosszindulatú daganatsejteket és nem bántják az egészségeseket.

Kulcsszavak és fogalmak

célsejtek, sejtnövekedési faktorok, citokinek.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen a szabályozó mechanizmusa a sejt osztódásának, növekedésének, fejlődésének és differenciálódásának? 2. Mi határozza meg egyes növekedési faktorok képességét vagy képtelenségét hatni egy bizonyos sejttípusra? 3. Mi a szerepe a sejtek közötti kapcsolatoknak a sejt osztódásának, növekedésének, fejlődésének és differenciálódásának szabályozásában? 4. Milyen típusait ismeritek a sejtek közötti kapcsolatoknak? 5. Mit értünk a sejt növekedési faktora alatt? 6. Hogyan történik a sejtciklus szabályozása?

Gondolkodjatok el rajta! Mi a közös és a különbség a különböző sejt közötti kapcsolatok felépítésében és működésében?

48. §. A SEJTCIKLUS SÉRÜLÉSEI ÉS ANNAK KÖVETKEZMÉNYEI. ONKOLÓGIAI BETEGSÉGEK

Emlékezzetek, mi a nekrózis és a apoptózis. Mire alapszik a következő vizsgálati módszerek: ultrahang diagnosztika, komputer tomográfia és mágneses rezonancia tomográfia, endoszkópia?

A sejtciklus sérülései és annak következményei. A sejtciklus normális folyamatának ellenőrzése kimagaslóan fontos a szervezet normál sejtösszetételének fenntartására. Például, a hámszövet sejtjei, amelyek a belet kibélelik, egy nap több mint kétszer osztódnak, azért mert ez idő alatt igen sok elpusztul közülük, melyek élettartama lejár. Ezzel szemben a máj sejtjei (hepatociták) egyszer kétszer osztódnak évente. A sejtciklus nagy részét az interfázis G1 – szakaszában töltik. Az éret nuronok és izomsejtek pedig soha nem lépnek ki az interfázis szakaszából és nem osztódnak. Tehát, az intervallum a két sejtosztódás között a különböző sejttípusoknál függ az élettartamuk hosszától, és a szervezet fejlődési szakaszától (növekedési periódus, érés, öregedés).

A sejtosztódási ciklus szabályozásának sérülésének következménye lehet a sejtek korlátlan osztódása, amely az onkológiai betegség kialakulásához vezethet.

Onkológiai betegség – **patológiai folyamatok, amelyek során rosszindulatú vagy jóindulatú daganatok jönnek létre**. Az onkológiai betegségek tanulmányozásával kialakulásának okaival, diagnosztikájukkal, gyógyításukkal és kezelésükkel foglalkozó orvostudományi ág az ***onkológia*** (görög: *onkos* – daganat és *logos* – tudomány).

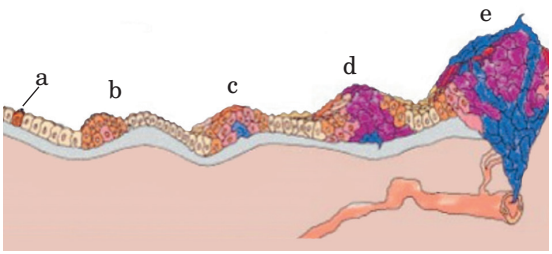
A szövetek sejtjei, amelyek daganattá váltak, más tulajdonságaik vannak, megváltozik a felépítésük és az anyagcseréjük. Képesek lesznek belenőni más szövetekbe, stimulálni a hajszálerek fejlődését, amely biztosítja a jó vérellátását. Az ilyen sejtek az osztódásukhoz kevesebb osztódási faktort igényelnek, mint a normálisak. A rosszindulatú daganat sejtjei képesek korlátlanul hosszú ideig osztódni.

A daganatok egy meghatározott helyen kezd el képződni az úgy nevezett daganat csírából, de néha egyszerre több helyen is kialakulhatnak. Megkülönböztetünk két daganatnövekedési formát. A központi fejlődésű daganatot csomónak nevezzük. Az ő sejtjei nem nőnek bele a szomszédos szövetekbe, csak eltolják, ösz-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

szenyomják őket. Így fejlődnek a *jóindulatú daganatok*. Melyek természetesen nem veszélyeztetik az ember életét, és el lehet távolítani őket sebészi úton.

A jóindulatú daganatokkal ellentétben a *rosszindulatú daganatokra* jellemző, hogy sejtjeiknek a kinövései belenőnek a szomszédos szövetekbe (48.1, ábra). Ebben az esetben a szomszédos szöveteket nem csak eltolják és összenyomják, hanem rombolják is. A rosszindulatú daganatok gyorsan és nem egyenletesen nőnek. Képesek magukhoz hasonló daganatok növekedését előidézni a test más részében is, ezzel *metasztázist* okozni (48.1. д. ábra). A sejtjeik a véráram vagy a nyirokkeringés segítségével kerülnek más szervekbe, ahol szaporodni kezdenek.

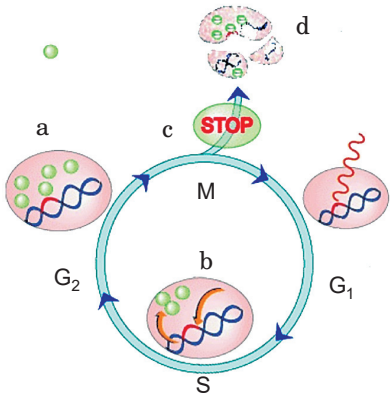


48.1. ábra A rosszindulatú daganat fejlődési szakaszai: a – a sejt mutálódik, amely következtében képes lesz az ugrásszerű szaporodásra (b); c, d – a daganat fejlődésének szakaszai; e – metasztázisok (áttétek) képződése más szervekben

A rosszindulatú daganatok megnevezésére több specifikus elnevezés létezik. Azokat, amelyek a hámszövetbe jelennek meg, *ráknak vagy karcinómának* nevezzük (például a gyomor és bélrák). Azokat a rosszindulatú képződményeket, amelyek a belső közeg szöveteiben (csont, porc, zsír stb.) és az izomszövetben keletkeznek, szarkómának nevezzük. Leukémia (leukózis) – a vörös csontvelő rosszindulatú megbetegedése, melanóma a melanocitákból (a bőr speciális sejtjei, amelyek a sötét színű pigmentet a melanint termelik) képződik, glióma – az agyban képződő elsődleges daganat, a limfóma a nyirokszövetekben jön létre.

Az onkológiai megbetegedések oka lehet a sejtek örökletes információjának sérülései. Elválasztottak egy gént (melyet p53 ként jelöltek meg), amely felel a DNS egységét felügyelő enzim kódolásáért. Ez az enzim ha találkozik egy sérült DNS-el, akkor leállítja a sejt osztódását és aktivál más enzimeket, amelyek kijavítják a DNS struktúráját, ami után folytatódik a mitózis. Ha a DNS molekula javítása nem sikerül, akkor ez az enzim stimulálja a sejt pusztulását - apoptózisát (48.2. ábra). A rákos daganatok sejtjeiben ez az enzim hiányzik.

A p53 génnel ellentétben, amely megakadályozza a sejt kontrolálatlan osztódását sérült DNS molekulával, vannak gének, amelyek olyan anyagokat kódolnak, amelyek elősegítik a rákos daganatok képződését – ezeket ***onkogéneknek*** nevezzük. Azok a mutációk, amelyek aktiválják ezeket a géneket, megnövelik a lehetőségét a sejt rákossá tételében. A mutációk következtében onkogénekké válhatnak normális gének is; ezeket proto-onkogéneknek nevezzük. Ők. együttműködnek a növekedési faktorokkal, ami következtében felgyorsul a sejtciklus.



48.2. ábra A sejtciklus genetika felügyelete: a – p53-s genom által kódolt enzim, észreveszi a DNS replikáció során keletkezett hibát; b - hogyha a sérült molekula javítása nem sikerült, a sejtciklus leáll és a sejt felkészül az apoptózisra (c); d - a sejt apoptózisa

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Karcinogének. Az onkológiai megbetegedések kialakulásához hozzájárulhatnak a környezeti tényezők is, amelyeket karcinogéneknek nevezzük. Ők különböző tulajdonságúak lehetnek – kémiai, fizikai vagy biológiai. Karcinogénekhez tartoznak a nehézfémek (kadmium, nikkel, mercurium, ólom, cink, stb.), olyan anyagok mint az anilin, parafin, uretán, benzol, formaldehid, nagyon sok kártevők elleni szer (például: naftalin, triklorfon, DDT) nikotin stb.

Karcinogén hatása lehet egyes gyógyszereknek is amelyek nem mentek át a megfelelő klinika előtti vizsgálatokon, egyes ételadalékok, például ételszínezékek. Karcinogén lesz az az étel, amelyet a sokszor használt sütőolajba sütöttek ki. Éppen ezért minden vegyi anyag, amelyet az élelmiszeriparban használnak, orvosi preparátumok, festékek összetevői, műanyagok, mosóporok, ételadalékok, peszticidek (permetszerek) kötelezően meg kel vizsgálni a karcinogén tulajdonságára.

Karcinogén hatást válthat ki az ionizáló sugárzás, és kisebb mértékben az ultraibolya sugárzás. Például a bőrrákot kiválthatja a hosszan tartó napozás. Biológiai karcinogén hatást válthatnak ki a vírusok, például azok, amelyek a papillomát okozzák[1].

Az onkológiai megbetegedések diagnosztizálása, gyógyítása és kezelése. Az onkológiai betegségek, a betegek száma alapján, a második helyen állnak a szív-érrendszeri betegségek után. Az onkológiai betegségek között a férfiaknál és a nőknél is a leggyakoribb megbetegedések a nyirok és a véredényrendszer, emésztőrendszer (szájüreg, végbél), légzőszervek (trachea, hörgő, tüdő), mirigyek (például férfiaknál a dülmirigy, nőknél a pajzsmirigy, tejmirigy); a gyerekeknél – nyirokrendszer és a vörös csontvelő.

Jegyezzétek meg!

Az onkológiai betegségek megelőzése véget nem szabad fogyasztani a Csernobili zónából származó élelmiszereket. Azok a karcinogén anyagok, amelyek étellel kerülnek be a szervezetbe különösen veszélyesek.

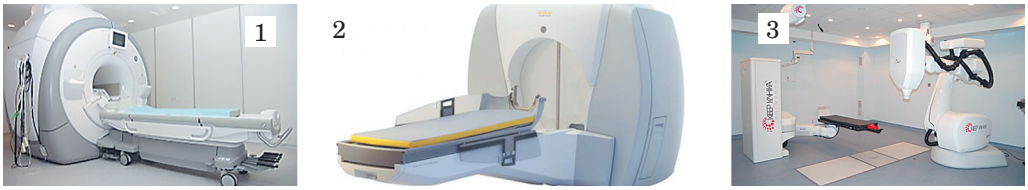
Az onkológiai betegségek diagnosztizálásának tradicionális módszerei a megfelelő analízis leadása, onkológus orvos vizsgálata, ultrahang diagnosztikai, komputer tomográfiai és mágneses rezonancia tomográfiai vizsgálat (48.3. ábra) vagy endoszkópos vizsgálat. Egyes esetekben biopszia alkalmazása – egy szövetdarabka kiemelése a szervezetből a további vizsgálathoz. Ez a vizsgálat módszer biztosítja a legpontosabb diagnózist.

Az onkológiai betegségek gyógyításában különböző módszereket használnak. Először is a kemoterápia - speciális preparátumok bejutatása a beteg szervezetébe, melyek gátolják a rákos sejtek osztódását és növekedését; ez gátolja a daganat növekedését és csökkenti méretét. Sugárterápia – a daganatok besugárzása speciális röntgenkészülékekkel, amely szintén gátolja a daganat növekedését és csökkenti méretét. A sebészeti beavatkozás segítségével eltávolítják a daganatot és/vagy az áttéteket.

Az onkológiai daganatok eltávolításának korszerű módszeréhez tartozik a gammakés és a kiberkés (48.3, 2-3. ábra; mind a két módszer elérhető jelenleg Ukrajnában). Gammakés – készülék lehetőséget ad a daganat fájdalommentes eltávolítására az agyból. Ő sugár segítségével működik, amelyet a radioaktív ko-

[1] Papilloma – jóindulatú hámburjánzás a bőrön vagy a nyálkahártyán. Mely többnyire karfiolszerű növedék formájában jelentkezik. Megjelenésük a belső szerveken gyakran okoz fekélyt és bevérzéseket.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua



48.3. ábra Az onkológiai betegségek korszerű diagnosztikai és gyógyászati berendezései: 1 – korszerű mágneses rezonancia terápiás készülék (MRI); 2 – gammakés berendezés; 3 – kiberkés

balt biztosít. Kiberkés – a jóindulatú és rosszindulatú daganatok eltávolítására szolgáló berendezés, a test olyan részeiről is amelyhez a hagyományos sebészi módszerekkel nem lehetne hozzáférni. Ez a módszer a sugárterápiára alapul, és lehetőséget ad nagy pontossággal hatni a daganatra, mint az egyszerű röntgenkészülék.

Az egészséges életmód, a helyes táplálkozás minőségi élelmiszerrel, megfelelő alvás, lemondás a káros szenvedélyekről erősítik az immunrendszerünk védelmi tulajdonságait, amely jelentősen csökkentik az onkológiai megbetegedések rizikóját.

A rendszeres orvosi vizsgálatok szükségesek azoknál az embereknél, akik közeli rokoni körében előfordult már előfordultak onkológiai megbetegedések. A korszerű orvostudomány jelentős lépéseket tett az onkológiai betegségek gyógyításában, így ma már van esélye azoknak is a gyógyulásra akik nemrég még menthetetlenek voltak.

Kulcsszavak és fogalmak

onkológiai betegségek, onkológia, jóindulatú és rosszindulatú daganatok, onkogének, karcinogén faktorok.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Milyen következményei lehetnek a sejtciklus rendellenességének? 2. Milyen betegségeket nevezünk onkológiainak? Miért veszélyesek ezek az ember szervezetének 3. Milyen okok vezethetnek az onkológiai betegségek kialakulásához? 4. Milyen csoportokra oszthatjuk a karcinogéneket? 5. Milyen módszereket használnak onkológiai betegségek diagnosztizálására és gyógyítására?

Gondolkodjatok el rajta! 1. Az egészséges életmód miért csökkenti a onkológiai betegségek kialakulásának kockázatát? 2. Miért azoknál az embereknél, akiknek a közeli rokonoknál diagnosztizáltak onkológiai betegséget, magasabba rizikó a hasonló betegség kialakulására?

49.§. A GAMETOGENESIS SZAKASZAI. A MEGTERMÉKENYÍTÉS ÉS BIOLÓGIAI JELENTŐSÉGE

Emlékezzetek, mi az ivaros szaporodás jellegzetességei összehasonlítva az ivartalannal és a vegetatívval. Mi a zigóta, haploid, diploid és poliploid kromoszómakészlet? Hogyan megy végbe az ivaros szaporodás a prokariótáknál? Mely sejteket nevezzünk szomatikusnak melyeket – gamétáknak?

Az ivaros folyamatok jellegzetességei különböző szervezeteknél. Ivaros folyamatok – két sejt örökletes információjának (férfi és női) egyesülése sejtbe – a megtermékenyített petesejtbe. Ezért az ivaros szaporodás biztosítja az utódok örökletes anyagának és a populáció egészének génkészlet változékonysá-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

gát. Minél változatosabb a populáció génkészletének változékonysága, annál nagyobb az esélye a környezet változó feltételeihez való alkalmazkodásra. A populáció génkészletének változatossága kitár előtte egy bizonyos evolúciós perspektívát.

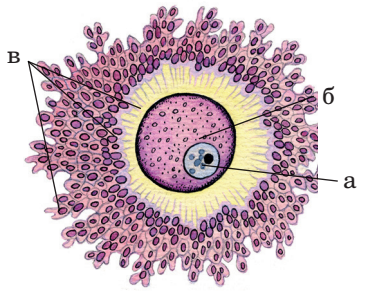
Az eukarióták ivaros szaporodása konjugáció és kopuláció segítségével valósul meg. A konjugáció ideje alatt egyes egysejtűek vagy soksejtű szervezetek sejtjei kicserélik örökletes információjukat (a baktériumfajok egy része, infuzóriumok, egyes soksejtű gombák, fonalas zöldmoszatok stb.). Kopuláció – ez két specializált ivarsejt (gaméta) egybeolvadásának folyamata.

Partenogenezis. Már tudjátok, hogy az utódszervezetek kifejlődhetnek megtermékenyítetlen petesejtből a partenogenezisnek köszönhetően (egyes soksejtű állatok képviselői). A levéltetvek és a vízibolha életciklusában törvényszerűen követik egymást az ivarosan és partenogenetikusan szaporodó nemzedékek. A partenogenezis ismert a magassabbrendű spórás és a virágos növényeknél is.

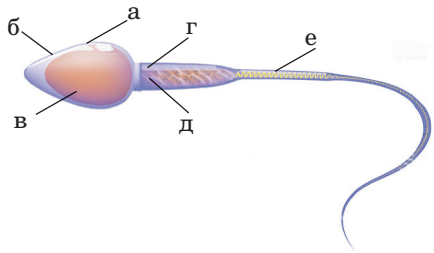
Az ember ivarsejtjeinek felépítése. Az ivarsejtek (gaméták) funkciója – az örökletes információ átadása a szülőktől az utódszervezeteknek. Az ember petesejtjének a mérete körülbelül 130-150 μm (49.1. ábra). A citoplazmájában sok szikzárvány, mitokondriumok és egyéb organellumok, amelyek jellemzőek az eukarióta sejtekre. A petesejt burka védő funkciót lát el, biztosítja az anyagcserét, a megtermékenyítés után pedig részt vesz a placenta képzésében.

Az ember ***spermatozoidja*** kicsi és ostorral rendelkeznek. A rövid fejben található a sejtmag és egy kevés citoplazma (49.2. ábra). Az örökletes információ szorosan van becsomagolva: az éret spermasejt sejtmag térfogata 30-szor kisebb, mint az elősejté. Ezért a spermasejt DNS-e inaktív. A spermasejt fejének elülső részén egy speciális szerv található – az akroszóma, ez Goldzsi komplex módosulása. Benne olyan enzimek találhatóak, amelyek feloldják a petesejt burkát, ezzel biztosítja a spermatozoida bejutását. A spermasejt minden részét plazmamembrán borítja. A fej membránja speciális fehérjéket tartalmaz. Közülük az egyik irányítja a spermasejt mozgását a petesejt felé, mások- a megtermékenyítés során a burokhoz való rögzítésben játszanak szerepet.

A fej után helyezkedik el a hosszú farok amely a nyak segítségével kapcsolódik hozzá. A nyak – elkeskenyedő rész, ahol az első centriólum helyezkedik el. A farok mikrotubulusok komplexéből áll, amelyek körül vannak véve a mozgáshoz szükséges energiát biztosító mitokondriumokkal.



49.1. ábra A petesejt felépítése: a – sejtmag; б - citoplazma; в - burok



49.2. ábra A spermasejt felépítésének sémája: a – fej; b - akroszóma; c - sejtmag; d - nyak; e - mitokondrium; f – farok

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Gametogenesis – az ivarsejtek (gaméták) képződésének folyamata (lásd a II. belső borítón). E folyamat során megkülönböztetünk spermaképződést (spermatogenesis) és petesejtképződést (oogenesis vagy ovogenesis). Az embernél a petesejt és spermasejt az ivarmirigyekben képződnek az elsődleges diploid ivarsejtekből. Az ivarsejtek képződése több egymás utáni szakaszból áll: szaporodási, növekedési, érési és formálódási.

Feladat: idézzétek fel a 9. osztályos tananyagban szerzet tudást, valamint" Az ember gametogesisének vázlata" (lásd a II. belső borítón) és egyéb információs forrásokat az spermato- és oogenesisének összehasonlításához, jelöljétek meg a hasonlóságokat és különbségeket.

A spermasejt és a petesejt képződése közötti különbséget az adja, hogy a spermasejt a megtermékenyítés során csak a genetikai információt viszi be a petesejtbe; az ő tömege nem játszik szerepet a jövendő csíra fejlődésében. A petesejt az örökletes információ mellet még sejt organellumokat és tartalék tápanyagokat is hordoz magában, melyet a csíra használ fel a fejlődése folyamán. A citoplazma fő tömege a petesejtbe az egymás utáni két egyenlőtlen osztódás során kerül, melynek eredményeképpen három kis poláris test képződik, amelyek feladata a fölösleges örökletes anyag eltávolítása.

Kulcsszavak és fogalmak

konjugáció, kopuláció, partenogenezis, petesejt, spermasejt, gametogenesis, oogenesis, spermatogenesis.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Miben rejlik az ivaros szaporodás jellegzetessége? Milyen formában mehetnek végbe? 2. Miben rejlik a partenogenezis lényege és biológiai jelentősége? 3. Mi jellemzi a női ivarsejt felépítését? 4. Mi jellemzi a férfi ivarsejt felépítését? 5. Mi a gametogenesis? Milyen szakaszokat különböztetünk meg a gametogenesis során? 6. Miben különbözik a női és a férfi ivarsejtek képződési folyamata az emlősöknél?

Gondolkodjatok el rajta! Mi a közös és a különbség a tipikus ivartalan szaporodás és a partenogenezis között?

50.§. AZ EMBER EMBRIONÁLIS FEJLŐDÉSÉNEK SZAKASZAI

Emlékezzetek az állatok ontogenezisének szakaszaira. Milyen szakaszokból áll a sejtciklus? Milyen szervek és sejtek tartoznak az ember immunrendszerének összetevőihez?

Egyedfejlődés vagy ontogenezis – **az egyed fejlődése a születéstől az élet végéig**. Az egyedfejlődés ideje alatt történik a sejtek differenciációja, a szövetek és szervek formálódása.

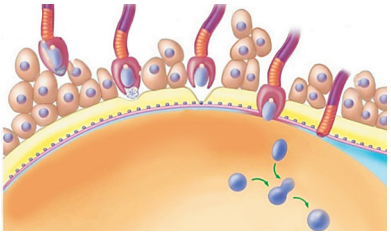
Az ember ontogenezisének jellegzetességei. Az ember ontogenezisében megkülönböztetünk embrionális (ébrényi) és posztembrionális szakaszt. Embrionális szakasz– az az időszak, amikor az új élőlény kialakul és fejlődik az anya szervezetében vagy tojásban. Ez a szakasz a születéssel fejeződik be. Posztembrionális szakaszt a méret növekedése (növés) kíséri, a születés pillanatától a halálig tart.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Az ember embrionális fejlődésének szakaszai. Az emberi csíra fejlődésének folyamatában megkülönböztetünk egypár egymást követő periódust: megtermékenyítés, barázdálódás, két- és háromrétegű bélcsíra kifejlődése – gasztrula; hisztogenezis (szövetfejlődés) és organogenezis (szervek kialakúlása).

Megtermékenyítés. A megtermékenyítés folyamán a spermasejt egybeolvad a petesejttel (50.1. ábra). Tudni kel, hogy a spermasejt és a petesejt élettartama behatárolt (például, a spermasejt élettartamára a női szervezetben a következő tényezők hatnak, mint a test hőmérséklete, a közeg savassága: a savas közeg lassú mozgásúvá teszi őket, a lúgos épp ellenkezőleg aktivizálja őket). A férfi és a női gaméták találkozását elősegíti az, hogy a petesejtek a környezetükbe kiválasztanak olyan biológiailag aktív anyagokat, amelyek aktivizálják a spermasejteket. A spermasejt és petesejt kontaktusának kezdetén az egymás felismerése történik: a petesejt által kiválasztott biológiailag aktív anyagok biztosítják az akroszóma szétszakadását, amely a spermasejt feji részén található. A spermasejt behatolása az akroszomális reakció hatására megy végbe: a petesejt burkával történő érintkezés során az akroszóma rombolódik és kiválasztódig az az enzim, amely biztosítja a spermasejt sejtmagjának átjutását a petesejt burkán (50.1, 2. ábra). Ezután a két gaméta sejtmagja egybeolvad és létrejön a zigóta. A megtermékenyített petesejtben aktivizálódnak az anyagcsere folyamatok és megkezdődik az osztódás.

1


2

50.1. ábra. A spermasejt behatolása a petesejtbe. 1. Mikrofotográfia. 2. Séma. Feladat: Az ábra alapján írjátok le a spermasejt behatolási folyamatát a petesejtbe

Barázdálódás – a zigóta egymás utáni mitotikus osztódása, amelynek következtében elkezdődik a söksejtű csíra formálódása. A képződő sejtek – blasztomerek – az interfázis során nem nőnek, éppen ezért a méretük minden osztódás után felére csökken, de a sejtmag térfogata nem változik. Ebben az időben természetesen nem megy végbe a saját gének transzkripciója, csak az anyai mRNS-é. A barázdálódás során a sejtciklus rövidül: G1 – és G2 szakaszok redukálódnak, az S szakasz – rövidül.

A barázdálódás során változik a sejtmag és citoplazma egymáshoz viszonyított aránya. Ez igen fontos mutatója a sejt állapotának, amely lehetőséget ad a metabolizmus fokának értékelésére. Például, amikor a mag citoplazma aránya elér egy bizonyos fokot, ez jelzést adhat a következő osztódáshoz. Ez arány megváltozása gyulladásos folyamat vagy egyes onkológiai betegség kialakulásáról tanúskodhat.

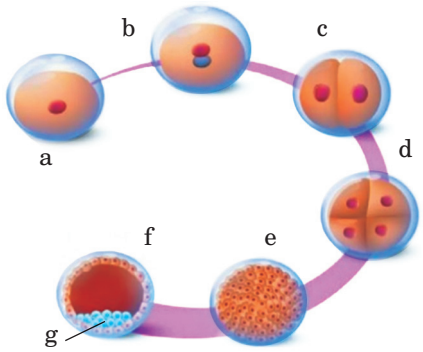
Az embernél a barázdálódás teljes (mert a petesejt kevés tápanyagot tartalmaz) és nem egyenletes. A barázdálódás következtében nagy sötét és kicsi világos blasztomerek keletkeznek. A kicsi blasztomereket trofoblasztok-nak nevezzük, a nagyot – embrioblasztoknak. A blasztociszta felépítése (amely körülbelül a 4. napon képződik) a következő: a trofoblasztok kívül találhatóak, az embrioblasztok – belül.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

A barázdálódás utolsó szaksza az állatoknál a blasztula képződésével fejeződik be. A blasztula egy üreges képződmény, mely falát egy sor blasztomer alkotja (50.2. ábra). A barázdálódás addig tart, ameddig a blasztomerek mag-citoplazma aránya el nem éri a szomatikus sejtekre jellemző szintet. A blasztula hasonló sejtjei, a differenciálódás következtében a csíra különböző sejtrétegeinek adja a kezdetét – csíralemezeké.

Az ember zigótájának első mitotikus osztódása körülbelül a megtermékenyítés után 30 órával fejeződik be. Három nap múlva képződik egy 12-16 szorosan egymáshoz tapadó blasztomerekből álló csomó a – morula. A megtermékenyítéstő számított negyedik naptól kezdődően kialakul egy egyrétegű belső üreggel rendelkező csíra a – blasztociszta. Melynek sejtjei kétféle típusúra differenciálódnak: trofoblaszt és embrioblaszt sejtekre (50.3. ábra). A trofoblaszt sejtek alkotják a külső réteget, az embrioblasztok pedig a belsőt. Az első biztosítja az embrió kapcsolódását az anyaméh hámszövetéhez, a másik magának az embrió szövetének kezdetét adja. A blasztociszta kialakulása az emlősök evolúciója során azzal lehet kapcsolatban, hogy biztosítsa az embrió kapcsolódását a méhfalhoz és a továbbiakban pedig kialakuljon a méhlepény.

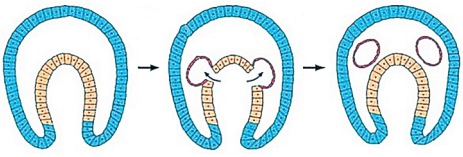
A blasztociszta kialakúlási ideje alatt növekszik a mitotikus osztódás hossza, a blasztomerek nem szinkronizáltan osztódnak. Az interfázis alat a sejtekben sejtmagvacskák képződnek és megkezdődik a saját mRNS szintetizálása. Ez biztosítja az átmenetet az embrionális fejlődés következő szakaszába - a gasztrula kialakulása. Előbb kialakul a két sejtréteg: a külső – ektoderma és a belső - endoderma. Ezeket csíralemezeknek nevezzük. Idővel az ember csírájának kűlsö és belső csíralemezek között kialakul egy harmadik (középső) csíralemez – a mezoderma (50.4. ábra).



50.2. ábra Az embrionális fejlődés szakaszai – a blasztula képződése (egy primitív gerinchúros a lándzsahal példáján): a – zigóta; b – két blasztomer szakasza; c – négy blasztomer szakasza; d – nyolc blasztomer szakasza; e – a blasztula külső képe; f - a blasztula metszete

A ***sejtek differenciálódása***, melyek egy zigótából származnak, véletlenszerűen történik, mert a különböző típusú sejtekben nem minden gén aktív. Ezért minden sejtben nem az egész örökletes információ realizálódik, hanem csak egy része, amely szükséges az adott sejt differenciálódására.

***Hisztogenezis* – azon folyamatok összesége, amelyek biztosítják a különböző szövetek kialakulását, létezését és újjáteremtését az ontogenezis során.** A különböző típusú szövetek a csíralemezekből fejlődnek ki. Ezekben a folyamatokban fontos szerepet játszanak a sejtek közötti együttműködés és a biológiailag aktív anyagok stb.. Az embriogenezis ideje alatt a különböző típusú sejtek szigorú szabályok szerint helyezkednek el egymáshoz viszonyítva. másmás szövetet kialakítva. A sejtek migrációját hormonok vagy


50.4. ábra A mezoderma képződése (a lándzsahal példáján)

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

egyéb biológiailag aktív anyagok stimulálják, amelyeket a szomszéd sejtek választanak ki.

Jó tudni

A sejtek egy bizonyos irányba mozognak a felszínükön lévő „tapogatók” segítségével – ezek vékony citoplazmatikus kinövések. Amikor hozzáér egy másik sejthez, akkor a mozgás megszűnik és a kinövések eltűnnek. Ha a sejtek között nem jönnek létre a megfelelő kapcsolatok, a migráló sejt mozgása tovább folytatódik.

***Organogenezis* – a szervek és szervrendszerek fejlődése.** Az emlősök organogenezisének folyamatában, több egymás utáni fázist különböztetünk meg, az idegcső és más szervek képződése, mely során a fiatal egyedek a felnőtekéhez hasonló jellegzetességet kap. Az embrió idegcső formálódási szakaszát neurulációnak nevezzük. Az idegcső képződése a mezoderma berakódása után kezdődik el. Az ektodermából ideglemez képződik; amelyek széle felkunkorodik majd az idegcsőbe összekapcsolódik, amely körbeveszi a folyadékkal teli idegrendszeri üreget. különleges biológiailag aktív anyagok határozzák meg, hogy az idegcső mely végén alakul ki az agy. Az idegcső felet az ektoderma összenő, ez adja a bőrhám kezdetét. Az idegcső elülső vége öt elsődleges agyhólyagra oszlik, amelyek egyes agyrészeknek felelnek meg. A köztiagykezdemény két szélén kiemelkedik a két szemhólyag, amelyekből kifejlődnek a szemek.

A különböző szövetek, szervek és szervrendszerek kialakításában különböző csíralemezek vesznek részt. Az ektodermából alakul ki az idegszövet, az érzékszervek egyes részei, a kültakaró külső rétege (epidermisz) és a bőr mirigyei, az elő és utóbél, a belső elválasztású mirigyek összetevői (mellékvese stb.). Az entodermából alakul ki az emésztőszervek és mirigyeik (máj, hasnyálmirigy), tüdő, a belsőelválasztású mirigyek egyes részei (hipofízis és mások). Az mezodermából alakul ki a porc és csontszövet, izomszövet, vér és nyirokerek, ivarmirigyek, kiválasztó szervek csövei, a bőr kötőszöveti rétege (derma), melhártya, a testüreg epitéliuma, szívburok (perikardium).

Kulcsszavak és fogalmak

barázdálódás, blasztula, morula, blasztociszta, gasztrula, neurulációó, hisztogenezis, organogenezis.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Az ontogenezisnek mely szakaszait különböztetjük meg? 2. Mi a blasztula, morula és blasztociszta? 3. Mi a gasztrila, milyen a felépítése? 4. Hogyan képződik a belső csíralemez – a mezoderma? 5. Mi a hisztogenezis és az organogenezis? 6. Mi a neurulációó? Milyen műveletek történnek kialakulása során?

Gondolkodjatok el rajta! 1. Mivel magyarázható, hogy a blasztomerek nem nönek a barázdálódás során? 2. A blasztociszta képződésének szakaszai miért csak az emlősök embrionális fejlődés során történnek?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

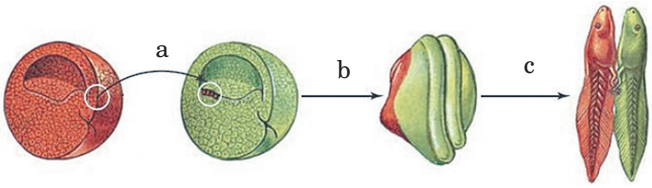
51.§. AZ EMBRIONÁLIS FEJLŐDÉS SZABÁLYOZÁSA. AZ EMBRIONÁLIS INDUKCIÓ JELENSÉGE

Emlékezzetek, miből képződik a gerinc! Mi a szervezet humorális szabályozása? Hogyan történik a szervezet klónozása? Mikor és miért használják az ultrahang, számítógép tomográfiai, MRI diagnosztikai módszereket?

Az embrionális indukció jelensége. Az embrió fejlődése agy bonyolult egymással összehangolt folyamat: a sejtek osztódása, vándorlása és differenciálódása. Őket szabályozzák a génexpresziók, biológiailag aktív anyagok hatása és a sejtek közötti együttműködések. Minden negatív hatás, amely megsérti a szabályozás mechanizmusát, megzavarhatja az embrió fejlődését.

Normális körülmények között az embrió egyes alkotó részeinek és szerveinek a képződési helye és ideje meg van határozva. Ezt azzal magyarázzák, hogy a megfelelő struktúrák képződési kezdete egy meghatározott blasztomertől veszi a kezdetét. A blasztomerek további sorsa mér az embrió fejlődésének kezdetétől már genetikusan meg van határozva. Ezen kívül, egyes szervkezdemények kialakulására hatnak más, előbb kialakult szervek. Ezt a jelenséget hívjuk embrionális indukciónak – a csíra különböző részeinek egymásra hatása az embriogenezis során. A csíra azon részei, amelyek hamarább kialakultak és képesek hatni a később kialakuló szervekre induktoroknak (szervezőknek) nevezzük; azok, amelyek felfogják ezeket a hatásokat – reagáló rendszereknek nevezzük. Az induktorok a reagáló rendszere hatnak vagy közvetlen kontaktus vagy távolabbról biológiai aktív anyagok segítségével, amelyek stimulálják a speciális mRNS szintézisét, amelyek szükségesek a reagáló rendszer speciális fehérjeszintéziséhez a sejt magjában.

Az embrió részei közti együttműködés jelenségét 1901-ben fedezte fel Hans Spemann (1869 – 1941) német embriológus. Ő a következő kísérletet végezte el. A gőte gasztrulájának egy részét, amelyből a gerincnek kellet képződnie, átültette egy másik embrió hasi részébe, amelyből a takaróhámnak kellet képződnie. Az átültetett rész, mint organizátor a gerinc és a mezoderma fejlődését idézte elő, így hatott a hozzá tartozó részekre. A szomszédos ektodermális sejtekből egy másik idegcső képződött. Idővel ennek az embriónak a hasi részén kialakult még egy csíra (51.1. ábra). Ezekért a megfigyeléselért Hans Spemann 1935-ben fiziológiai és orvosi Nobel-díjban részesült.



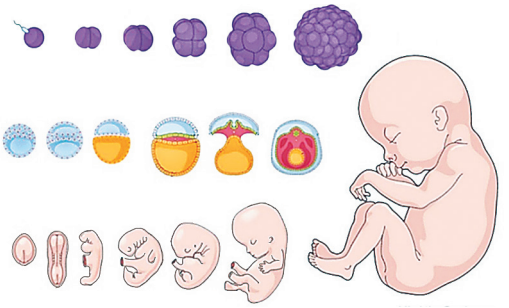
51.1. ábra Az embrionális indukció jelensége: a – a gőte gasztrulájának egy részét átültetik egy másik ugyanolyan korú embrió hasi részébe; b - az embrió hasi oldalán átültetett részen még egy embrió képződik; c - abba a gasztrulába, amelybe beleültették a másik részt, két embrió a hasuknál fogva összenőtt fejlődik ki

Az embrionális indukció jelensége csak a gasztruláció folyamatának kezdeti szakaszában figyelhető meg, amikor még nem kezdődött el az átültetett részek differenciációja.

Az emberi embrió fejlődési szakaszai. Az ember embrionális fejlődésének két szakaszát különböztetjük meg: embrionális és magzati szakaszt. A megtermé-

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

kenyítést követő 3. héttől a 8. hétig tartó időszak az embrionális fejlődés szakasza. Ebben az időszakban az embrió az anyaméh falának mirigysejti váladékával táplálkozik. A második hét elején kezdődik a gasztruláció, a harmadikon a – neurulláció: az idegcső fejlődése. A terhesség nyolcadik hetének végére kialakulnak a szervek és szervrendszerek és az embrión kívüli burkok, azaz befejeződik a hisztogenezis és organogenezis.



51.2. ábra Az ember embrionális fejlődésének szakaszai. Feladat: találjátok meg a rajzon a zigótát és osztódását, a morullát, blasztocisztát, azokat a stádiumokat, amelyek megfelelnek az embrionális és a magzati fejlődési szakaszoknak; jellemezzétek őket

A magzati szakasza terhesség kilencedik hététől kezdődik és a szüléssel fejeződik be. Az embriót ebben a szakaszban magzatnak nevezzük. Ebben a szakaszban a magzat intenzíven fejlődik és a placenta (méhlepény) segítségével táplálkozik. A placenta maximális fejlettséget a terhesség ötödik hónapjának végére éri el (emlékezzetek a placenta felépítését és funkcióit).

Szülés előtt (az embrió fejlődésének 38-40. hete) a kihordott magzat 45-60 cm hosszú a súlya pedig 2,5-4 kg. Nála már működnek az ízlelő, tapintó és hőérzékelő receptorok, a halló- és látószerv még nem teljesen kifejlet.

Feladat: Különböző információforrást felhasználva tudjatok meg többet azokról a változásokról, amelyeken keresztülmegy az emberi embrió a terhesség ideje alatt (51.2. ábra).

Az embrionális fejlődést biológiailag aktív anyagok szabályozzák. A terhesség negyedik hetétől megindul az immunrendszer fejlődése, ezen belül elkezdődik a csecsemőmirigy (timusz) kialakulása; a kilencedik héten megkezdődik a gonadotróp hormonok termelődése (melyek az ivarmirigyek működését szabályozzák); a 11-k héttől a vérben megtalálható a pajzsmirigy hormonja a –tiroxin; a 15-16. -k héten hirtelen megnő a növekedési hormon szintézise, a 26-k héten befejeződik a hipofizis kialakulás. A nyirokcsomók kialakulása a terhesség negyedik hónapjától kezdődik, de az antitest képzésének a képessége csak születés után jelenik meg. A magzat vérképző szerve eleinte a máj és a lép; a terhesség vége felé lesz a vérképzés fő szerve a vörös csontvelő.

Az embrió normális fejlődését biztosító feltételek. A terhesség ideje alatt nagyon fontos az orvosi felügyelet, hogy időben lehessen felismerni és korrigálni a fejlődési rendellenességet. Az ember embriója a környezet negatív hatásaira az embriogenezis 7-8-k napján a legérzékenyebb, amikor beágyazódik az anyaméh falába (a fejlődés első kritikus szakasza). A második kritikus szakasz – az embrió fejlődésének 3-10-k hete, amely megegyezik a szervkezdemények formálódásával. Az utolsó két hónapban megnő a kockázata a koraszülésnek. A koraszülés esetén az újszülött folyamatos orvosi ellátást igényel, egy bizonyos időre őket inkubátorba helyezik (51.3. ábra).

51.3. ábra. A koraszülött újszülött ellátására szolgáló inkubátor

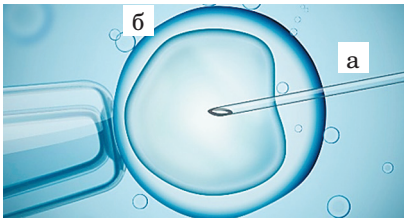
Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Kritikus szakasznak nevezzük azt a fejlődési szakaszt, amikor a szervezet legérzékenyebb és a külső és belső hatások károsan hathatnak a fejlődésére és működésére.

A magzat megbetegedésének és fejlődési rendellenességének kialakulását, a terhesség normális lefolyásának állandó orvosi felügyeletével lehet megelőzni. A szükséges információt a magzat és a terhes anya vizsgálata alatt lehet megszerezni. A magzat közvetlen megfigyelésére gyakran használják az ultrahangos diagnosztikát, a mágneses rezonancia és számítógép tomográfiát. A genetikai rendellenességek és betegségek kimutatására biokémiai és citogenetikai vizsgálatokat végeznek (***hozzatok fel példákat***). Az anya véréből immunológiai és biokémiai módszerrel határozzák meg az antitestek fajtáját, hormonok mennyiségét, enzimeket, cukorszintet stb.

Reproduktív medicina. Néha a szülők, melyek szeretnének gyereket, de valami oknál fogva természetes úton nem tudnak teherbe esni vagy kihordani a gyereket (születési rendellenesség, átvészelt betegség, sérülés, egyebek miatt). Ebből a szituációból kiutat a reproduktív medicinai szakemberek mutathatnak.

Reproduktív medicina **– az orvoslás azon ága, mely a meddőség diagnosztizálásával és gyógyításával, mesterséges megtermékenyítéssel stb. foglalkozik.** Az erre szakosodott klinikákon a szakemberek korszerű berendezések segítségével derítik ki a meddőség okait és megpróbálják ezeket elhárítani. Ha egy nőnél olyan egészségügyi problémát diagnosztizálnak, ami miatt nem lehetséges a teherbeesés vagy a magzat kihordása, akkor felajánlják a mesterséges megtermékenyítés technológiáját (vagy a „lombik” megtermékenyítést) (51.4. ábra).



51.3. ábra Mesterséges megtermékenyítés: mikropipetta segítségével (a) a spermasejtet bemutatják a petesejtbe (b)

Amikor egy nő valamilyen oknál fogva nem képes kihordani leendő gyermekét, akkor ajánlják fel a béranyaság lehetőségét. Ez egy kisegítő reprodukciós lehetőség, amikor egy nő önkéntesen vállalkozik arra, hogy teherbe essen, kihordjon és megszüljön egy biológiai értelemben idegen gyereket, melyet nevelésre átad más embereknek – a genetikai szülőknek (donoroknak).

Genetikai szülőknek Ukrajnában azokat a személyeket tekintik, akik házasságban élnek és ivarsejtjeiket használják fel a megtermékenyítéshez. Béranya–lehet minden felnőtt cselekvőképes nő, aki saját egészséges gyerekkel rendelkezik és nincsenek egészségügyi problémái. A béranya és a genetikai szülő közötti kapcsolatot törvényi szinten szabályozzák (Ukrajna családjogi kódexe „A reprodukciós segéd technológia alkalmazásának rendje” „A mesterséges megtermékenyítés és embrió beültetésének rendje” stb.).

Fogamzásgátlás. Az ember életében vannak olyan szakaszok, amikor a terhesség és a gyerekszülés ideiglenesen nemkívánatos (tanulás, hosszú kiküldetés, egyes betegségek stb.). Ekkor alkalmazzák a nem kívánt terhesség megelőzésére a fogamzásgátlást.

Fogamzásgátlás **– a terhesség megelőzésére szolgáló eszközök és módszerek.** Természetesen, megtermékenyítést megelőző eszközöket fogamzásgátlónak nevezzük. A fogamzásgátló módszereket feloszthatjuk mechanikusra (gumióvszer, pesszárium melyet a méhszájra helyeznek, egyebek) és

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

kémiaira (hormonális készítmények, amelyek a menstruációs ciklust szabályozzák).

Kulcsszavak és fogalmak

embrionális indukció, a fejlődés kritikus szakaszai, reproduktív medicina, béranyaság.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Mit takar csira fejlődésének kritikus szakasza? 2. Mi az embrionális indukció jelensége? 3. Hogyan működnek együtt az embrió részei a fejlődésük során? 4. Milyen szakaszokra oszthatjuk az ember csírafejlődési szakaszát? Mi jellemző rá? 5.Hogyan előzhető meg a fejlődési rendellenességek és betegségek? 6. Mi célból végeznek mesterséges megtermékenyítést? 7. Milyen vívmányai vannak a reproduktív medicinának?

Gondolkodjatok el rajta! Які можливі перспективи практичного використання ембріональної індукції?

52.§. AZ EMBER POSZTEMBRIONÁLIS FEJLŐDÉSE

Emlékezzetek az állatok csíraállapot utáni fejlődésére. Mi a növekedés és fejlődés, az absztrakt gondolkozás? Mi a passzív és aktív immunitás? Mik a telomerek? Mi a feladatuk?

***A posztembrionális fejlődés* az embernél és az állatoknál – az élet azon szakaszát jelenti, amely a születés vagy a magzatot borító burok elhagyásával kezdődik és a halálig tart.** Ezen idő alatt a szervezet növekszik, megszerzi a szaporodás képességét, öregszik és meghal

A csíraállapot utáni fejlődés során az állatok és az ember növekednek. *Emlékezzetek*: ***a szervezet növekedése*** – Az ember posztembrionális fejlődésének szakaszai.

Az ember posztembrionális fejlődésének szakaszai. Az embernél egész élete folyamán a növekedés és fejlődés folyamata szünet nélkül tart. Az intenzivitása ennek a folyamatnak azonban az élet különböző szakaszaiban nem egyforma, ami az anatómiai, fiziológiai és pszichikai jellegzetességekkel magyarázható, és életkori sajátosságoknak nevezünk. Az ember életkori fejlődési sajátosságait és az életciklust bizonyos szakaszokra osztjuk.

Az ember posztembrionális fejlődésének felosztásában figyelembe veszik a biológiai és szociális jellegzetességeket (52.1. ábra). Így a gyermek életének első 10 napja az újszülött kor. A 11-k naptól az első évig a csecsemőkor. Ebben az időszakban a gyermek szervezete gyorsan fejlődik, a nagysága 1,5-2 szeresére növekszik, ezzel egy időben a testsúlyuk is növekszik. Ebben az időben a gyermek a legtöbb

1 2

52.1. ábra Az ember posztembrionális fejlődésének szakaszai (1 – férfiaknál, 2 – nőknél). Feladat: határozzátok meg, mely posztembrionális fejlődési szakasznak mely ábra felel meg. Milyen külső és belső változások mennek végbe egyes szakaszokban?

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

tápanyagot az anyatejből kapja. Az anyatejben a tápanyagokon kívül még antitestek is találhatóak, amely biztosítja a gyereknek a passzív immunitást.

Hat hónapos kortól vágnak ki az első tejfogak (ez a folyamat a 33. hónapig is tarthat). Jelentős változások mennek végbe a gyerek csontvázában. Így a 2-3 hónapban, amikor a gyerek kezdi emelgetni a fejét, formálódik a nyaki hajlat (lordózis), a 6-7-k hónapban a mellkasi (szkifózis). Két éves korban a gyermek csontvázának formája megfelel a felnőttének.

Az első három év – a kisgyermekkor. Ebben a korban a gyermek intenzíven fejlődik, különösen a nyelv és a gondolkozás, kialakul náluk a járási képesség, a játék képessége. A kölyökkor a negyedik életévtől a hetedikig tart. 5-6 éves korban jelennek meg az első állandó fogak. A gyermek gyorsan fejlődik, sok információt fog fel a külső környezetből. A kölyökkor második szakasza a kisiskoláskor a nyolcadik életévtől a 12-g tart. A gyermek értelmi képessége aktívan fejlődik.

A serdülőkor a lányoknál 12-től 15 éves korig - a fiuknál 13-tól 15-ig tart. Amely egybeesik a nemi érés időszakával. A nemi hormonok hatására kialakulnak a másodlagos nemi jellegek (emlékezzetek a 8-k osztályos tananyagra).

A 16-tól 20 éves korig (lányoknál) vagy 17-től 21-ig (fiuknál) tart az ifjúkor. Ebe a korba a szervezet fejlődése nagyjából befejeződött, minden szervrendszer elérte a maga érettségi fokát. Ebbe az időszakban erősödnek meg a pszichikai és kulturális érettségi folyamatok. A nemi érés és reprodukciós képesség is természetesen 18-20 éves korban éri el az érettséget.

Felnőttkor– a 21-ik életévtől kezdődik. Első szakasza 35-ik életévig tart a második a nőknél 55 a férfiaknál 60-ik életévig tart. Időskor a nőknél 56 a férfiaknál 61-ik évtől az élet 74-ik évéig tart. Sok ember ebben a korban is megtartja szakmai munkaképességét és társadalmi aktivitását. 75-ik életévtől kezdődik az öregkor. Sok embernek ebben a korban már nem képesek az alkotói munkára és nem tiszta az értelmük. Az aggastyánok – azok az emberek, amelyek 90-100 évesek. A földön belőlük viszonylag kevés van.

Jegyezzétek meg!: az átlagéletkor egy nép egészségének a mutatója.

Áttekintettük az ember posztembrionális fejlődésének szakaszait, mi a kronológiai (valódi) kort vettük figyelembe, amelyet a születéstől számolunk és agy bizonyos pontig napokban, hónapokban és években fejezünk ki. Biológiai kor – a szervezet anatómiai, fiziológiai fejlettségi kora. A biológiai kor jobban kifejezi az ember égészségi állapotát, munka és alkalmazkodó képességét. Ha a biológiai kor megelőzi a valódit (kronológiait) akkor idő előtti öregedésről beszélünk.

***Öregedés* – a szervezet fontos funkcióinak fokozatos sérülésének és elvesztésének folyamata, amely a szaporodási és a regenerációs képesség elvesztésével jár.**

Az öregedés folyamatának milyen hipotézisei vannak? A tudósok feltételezik, hogy az öregedés a mitokondriumokba lezajló változásokkal kezdődik és fokozatosan terjed el az egész szervezetben. Tehát csökken az élethez való alkalmazkodóképesség, a betegségekkel szembeni ellenállóképesség, gyakrabban történek balesetek. Az öregedés lehet fiziológiai (természetes) és patológiai (idő előtti).

A sejtek metabolizmusa a korral visszafordíthatatlanul változik. Különösen, aktiválódnak az úgy nevezett öregedési gének, melyek elnyomják a fehérjék bioszintézisét, a riboszómák képződését stb. E helyet sérülnek azoknak a géneknek a működése, amelyek a DNS molekula reparációjáért felelnek. Idővel egyre sérültebb lesz a sejtek osztódási folyamata, emiatt csökken a regenerációs képesség.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Egy másik hipotézis az öregedést a kromoszómák telomerjének rövidülésével hozza kapcsolatba. A kutatók kimutattak egy olyan gént, amely a telomerek hosszáért felelnek. Az embereknél e gén bizonyos alléljánál a telomerek rövidültek. Ezért egyes emberek hamarább öregednek, mint mások. Ezért a korai öregedés többségében véletlenszerűen van kódolva. A telomerek rövidülését az élet során okozhatják a kábítószerek, alkohol, dohányzás, mozgásszegény életmód stb.. Az életet meghosszabbító tevékenységek közzé tartozik a rendszeres sporttevékenység, az ésszerű táplálkozás, a friss levegőn tartózkodás, az idegrendszeri stressz kerülése, a káros szenvedélyek kerülése stb..

Az öregedés – általános biológiai törvény, minden szervezetre jellemző. Az öregedés folyamata minden szerveződési szintre vonatkozik: a molekuláris szinttől az egész szervezetig. A tudományt, amely az öregedés okait és folyamatait tanulmányozza, tisztázza törvényszerűségeit – molekuláris szinttől az egész szervezetig, gerontológiának nevezzük. A „gerontológia” szakkifejezést Ilja Iljics Mecsnyikov (1845-1916) ajánlotta 1903-ban.

Kulcsszavak és fogalmak

öregedés, gerontológia.

Ellenőrizd megszerzett tudásodat! 1. Nevezzétek meg az ember posztembrionális fejlődésének szakaszait. Jellemezzétek őket. 2. Mi az ember valódi (kronológiai) és biológiai életkora? 3. Mi az öregedés, és mik lehetnek a legfontosabb okai?

Поміркуйте Milyen gyakorlati jelentősége van az emberi szervezet fejlődésének kritikus szakaszainak meghatározása?

3. SZ. LABORATÓRIUMI MUNKA

Téma: Az emberi ivarsejtek felépítésének a tanulmányozása

Cél: Megismerni és összehasonlítani a petesejt és spermasejt felépítésének a sajátosságait, meghatározni a feladat és a funkció közötti kapcsolatot.

Eszközök és anyagok: a petesejt és a spermasejt fény és elektronmikroszkóppal készített fényképei szemléltető az emberi ivarsejtek felépítéséről, táblázat, tankönyv.

1. Figyelmesen tanulmányozzátok a petesejt felépítését bemutató fényképet és ábrát.
2. Figyelmesen tanulmányozzátok a spermasejt felépítését bemutató fényképet és ábrát.
3. Rajzoljatok egy táblázatott, ahol összehasonlíthatjátok a petesejt és spermasejt felépítési sajátosságait a következő sajátosságokkal: méret, a sejt alakja, mozgásképesség, a külső burok megléte, a tartalék tápanyag mennyisége, a sejtmag mérete, a citoplazma térfogata, kromoszómakészlet, akroszóma megléte.
4. Magyarázzátok meg, hogy az emberi petesejt és spermasejt felépítése hogyan kapcsolódnak a funkcióikhoz.

4. SZ. LABORATÓRIUMI MUNKA

Téma: Az embriogenezis szakaszainak tanulmányozása

Cél: Megismerkedni az ember embrionális fejlődésének fő szakaszaival (a gerincesek embrionális fejlődésének a példáján).

Eszközök és anyagok: fénymikroszkóp, állandó mikropreparátumok a gerinces állatok embrionálisfejlődésének különböző szakaszairól, mikrofényképek, modellek és képek az

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

ember és a gerinces állatok embrionálisfejlődésének különböző szakaszairól szemléltető az ember embrionális fejlődésének különböző szakaszairól, táblázat, tankönyv.

1. Készítsétek elő a mikroszkópot a munkához.

2. Mikropreparátumokat, modelleket, rajzokat felhasználva figyeljétek meg a zigóta barázdálódásának szakaszait, a blasztula és gasztrula képződését (az embernél – morulla és blasztociszta).

3. A mikropreparátumon nézzétek meg a béka petesejtjének barázdálódását. fordítsatok figyelmet a blasztomer képződésére. Rajzoljátok be és magyarázzátok meg a látottakat.

4. Keressétek meg a mikropreparátumokon a különböző állatok csiralemezein a gasztrulát és rajzoljátok be.

5. Jellemezzétek az ember különböző embrionális szakaszainak felépítésbeli jellegzetességeit. A következtetéseket foglaljátok táblázatba.

A „Reprodukció és fejlődés” című téma összefoglalása

Mi szemtanúi lehetünk a biológia és az orvostudomány ugrásszerű fejlődésének. A gyors eredmény elérése érdekében egyes kutatók kísértésbe eshetnek, hogy áthágják a morális határokat, amelyeket az emberiség évszázadok óta betartott, mint például az emberi jogokat és az élet tiszteletét bolygónkon. Ezt megelőzendő be kell tartani bioetika szabályait, ez határozza meg, hogy morális oldalról nézve mi megengedett egy élővel szemben.

A bioetika teoretikai alapjait az emberbiológia és orvostudományi tevékenysége következményének morális értékelése.

Az orvostudomány ágazatában a bioetika fő elvei a következőek:

- *az autonómia elve: az embernek joga van rendelkezni a saját egészségével; az orvosi személyzetnek kötelessége tájékoztatni a pácienst egészségi állapotáról és a szükséges tevékenységükről;*
- *az orvosi személyzetnek kötelessége betartani a „ne bántsd” elvet, minimalizálni a potenciális károkozást az orvosi beavatkozásnál;*
- *csinálj jót elv: az orvosi személyzet tevékenységének a páciens közérzetének javítását kell szolgálnia;*
- *az emberi méltóság elve garantálja, hogy a pácienssel méltókép bánjanak akkor is, amikor az cselekvőképtelen (fizikailag vagy pszichikailag) és természetesen a kiskorú gyerekekkel is;*
- *az igazságosság elve: az orvosi személyzetnek kötelessége egyformán viszonyulni a páciensekhez függetlenül szociális állapotuktól, vagyonuktól.*

Ukrajna állami politikájának elvei a bioetika ágában:

- a bioetika ágában az állami politika középpontjában az állampolgár és jogai állnak;
- az ember egészsége az állam legfontosabb prioritása;
- a tudomány és ipar tevékenysége nem hathat negatívan az ember egészségére es a környezet állapotára.

Az álam megteremti a törvényi környezetet, amely garantálja az állampolgárnak a bioetikai elvek betartását a tudományos és gyakorlati tevékenységben, különösen a biológia és az orvoslás ágazatában. Ezek a törvényi keretek garantálják Ukrajna állampolgárjának a személyi jogokat és szabadságot, az emberi méltóság tiszteletét, a természetes környezet állapotának megóvását.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

Tartalom

KEDVES 10-ik OSZTÁLYOSOK! 3

Bevezetés

1. §. A biológia és az ökológia – összetett természettudományok 4
2. §. A biológiai rendszerek szerveződési szintjei és kölcsönhatása egymással 8
3. §. Az élet alapvető tulajdonságai 12
4. §. A természet és a társadalom fenntartható fejlődési stratégiája 16

1. TÉMA BIODIVERZITÁS

5. §. A rendszertan – az élőlények sokféleségével foglalkozó tudomány 20
6. §. A szervezetek modern osztályozásának alapelvei 24
7. §. A faj modern koncepciója és kritériumai 27
8. §. A vírusok sokfélesége és osztályozásának alapelvei. Nem-kanonikus vírusok: viroidok és prionok 32
9. §. A vírusok felépítésének és működésének sajátosságai 36
10. §. A növények, a baktériumok, az állatok és az ember vírusainak szaporodási sajátosságai 39
11. §. A vírusok eredetének hipotézisei. A vírus szerepe a szerves világ evolúciójában 44
12. §. A prokarióták sokfélesége és osztályozásának alapelvei 47
13. §. A prokarióta sejtek működésének sajátosságai 51
14. §. A bolygónk biodiverzitása, mint az élő anyag evolúciójának következménye 54
15. §. Az eukarióták országainak áttekintése 58
16. §. A fehérjék felépítése és biológiai szerepe 63

2. TÉMA ANYAGCSERE ÉS ENERGIAÁTALAKULÁS

17. §. A szénhidrátok és lipidek felépítése és biológiai szerepe 67
18. §. A nukleinsavak felépítése és biológiai szerepe 70
19. §. Az anyag- és energiacsere általános jellemzése 73
20. §. A metabolizmus folyamatainak energiaellátása 76
21. §. A szénhidrátok és a lipidek bioszintézise az autotróf és heterotróf szervezetekben 81
22. §. A nukleinsavak bioszintézise 84
23. §. A fehérjék bioszintézise 87
24. §. Az anyagcsere folyamatainak neurohormonális szabályozása 90
25. §. A racionális táplálkozás, mint a normális anyagcsere alapja 94
26. §. Egyes kémiai elemek és anyag hiányával vagy többletével kapcsolatos anyagcsere-zavarok 98

3. TÉMA. ÖRÖKLŐDÉS ÉS VÁLTOZÉKONYSÁG

27. §. Az eukarióta sejtek örökítő anyagának szerveződése 104
28. §. Az örökletes információ kifejeződése az eukarióta sejtekben 107
29. §. A génexpresszió szabályozása eukariótáknál 110
30.§. Az örökítőanyag állandóságát védő folyamatok 114
31.§. Örökletes változékonyság: kombinatív és mutációs 116
32.§. Kromoszóma- és genomális mutációk. A mutációk biológiai jelentősége 120
33.§. Modifikációs változékonyság 123
34. §. Emberi tulajdonságok, mint a genetikai kutatások tárgya. A humángenetikát vizsgáló kutatási módszerek 127
35. §. Az emberi genom szerveződése 130
36. §. Az ember öröklődés típusai 133
37. §. Az ember multifaktoriális bélyegeinek öröklődése 136

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua

38.§. Az ember populációgenetikája 139
39.§. Orvosgenetika. Az ember örökletes betegségei 145
40. §. Az ember örökletes betegségeinek diagnosztikája.
Orvosgenetikai konzultáció 148
41.§. Az emberi örökletes betegségek gyógyítása és megelőzése 151

4. TÉMA. REPRODUKCIÓ ÉS FEJLŐDÉS

43. §. Regenerációs folyamatok az eukarióták csoportjainál 160
44. §. Az ember regenerációs folyamatainak sajátosságai.
Az őssejtek szerepe a regenerációs folyamatokban 162
45. §. A modern regeneratív medicina és transzplantológia vívmányai 165
46.§. Az eukarióta sejtek szaporodási formái 168
47. §. A sejt növekedése és fejlődése. A reá ható faktorok 172
48. §. A sejtciklus sérülései és annak következményei.
Onkológiai betegségek 175
49.§. A gametogenesis szakaszai.
A megtermékenyítés és biológiai jelentősége..... 178
50.§. Az ember embrionális fejlődésének szakaszai 180
51.§. Az embrionális fejlődés szabályozása.
Az embrionális indukció jelensége..... 184
52.§. Az ember posztembrionális fejlődése 187

Навчальне видання

ОСТАПЧЕНКО Людмила Іванівна, БАЛАН Павло Георгійович,
КОМПАНЕЦЬ Тарас Анатолійович, РУШКОВСЬКИЙ Станіслав Ричардович

БІОЛОГІЯ І ЕКОЛОГІЯ (рівень стандарту)

Підручник для 10 класу закладів загальної середньої освіти з навчанням угорською мовами

Рекомендовано Міністерством освіти і науки України

Видано за рахунок державних коштів.
Продаж заборонено

Переклад з української

Перекладач *І. Желіцькі*

Угорською мовою

Редактор *З. Желіцькі*
Технічний редактор *С. Максимець*
Верстка *В. Моцкіна*
Коректор *З. Желіцькі*

В оформленні підручника використані джерела,
викладені у вільному доступі в мережі Інтернет.

Формат 70×100/16. Ум. друк. арк. 15,6. Обл.-вид. арк. 15,28. Наклад 889 пр. Зам. № 1375.

Видавець і виготовлювач видавничий дім „Букрек”
вул. Радищева, 10, м. Чернівці, 58000.
Тел./факс (0372) 55-29-43. E-mail: info@bukrek.net
www.bukrek.net

Свідоцтво про внесення до Державного реєстру суб‘єкта видавничої справи ЧЦ № 1 від 10.07.2000 р.

Право для безоплатного розміщення підручника в мережі Інтернет має
Міністерство освіти і науки України http://mon.gov.ua/ та Інститут модернізації змісту освіти https://imzo.gov.ua