

**I.N. Smeretle**

**Az élet alapkérdései**  
**Gén, ember, társadalom**



**I.N. Smeretle**

**AZ ÉLET  
ALAPKÉRDÉSEI**  
**Gén, ember, társadalom**

**BBS-INFO Kiadó, 2012.**

ISBN 978-963-9425-78-1

Kiadja a BBS-INFO Kft.

1630 Budapest, Pf. 21.

**Felelős kiadó: a BBS-INFO Kft. ügyvezetője**

**Nyomdai Munkák: Biró Family Nyomda, Budapest**

**Felelős vezető: Biró Krisztián**

A könyv megírásakor a szerző és a kiadó a lehető legnagyobb gondossággal járt el. Ennek ellenére, mint minden könyvben, ebben is előfordulhatnak hibák. Az ezen hibákból eredő esetleges károkért sem a szerző, sem a kiadó semmiféle felelősséggel nem tartozik.

# 1. Egy fontos előszó

„Új világnak új dalaival”  
Ady Endre

Az ezredfordulón fejeződött be az ember genetikai anyagában (genomjában) levő kémiai jelek sorrendjének (szekvenciájának) megállapítása. Ez egy minden eddiginél nagyobb tudományos forradalmat indított meg, kihatással a biológiai tudományok mindegyikére. Kissé másként kezdjük látni az embert, mint biológiai lényt, és újra kell gondolnunk az ember társadalmi szerepét is: **milyen összefüggés van a biológiai lét, a genetika és a társadalmi szerep között.** Erre próbálok választ adni, még ha ez a válasz nem is lesz teljes.

Ebben a könyvben nincsenek saját kísérletek vagy vizsgálatok. Következtetéseimet igyekszem nem érzelmekre, hanem tényekre alapozni, de ezek a tények mások kutatásaiból vagy megállapításaiból származnak. **Ténynek azt tekintem, amit a tudomány fő áramlata is annak fogad el.** Azt viszont tudományellenes tévhitnek tartom, hogy a gonosz tudósok eltitkolnák a nekik nem tetsző tényeket, sőt dokumentumokat és leleteket semmisítenének meg, vagy dugnának el. A tudománynak valóban vannak vadhajtásai, de megvan az erős **önkorrekciós** képessége is. A dolog másik oldala, hogy az egyre precízebb vizsgálatok alapján a tudomány egyes részeit néha újraírják, miközben a régi, megcsontosodott vélemények is sokáig tartják magukat. Vannak a bizonyítás szempontjából „puhább és keményebb tudományágak”, logikájuk azonban alapvetően azonos. Ez a munka az újabb tudományos eredményeknek igyekszik utána eredni és összegezni őket.

A biológiai tudományok gyorsan haladnak. A könyvnek lesznek részei, amelyek már a megírás pillanatában kezdenek elavulni, módosulni. Mindenesetre az igazságot keresem, amelyen a jelen esetben a **tudományos igazságot** értem, és nem jogi vagy másféle igazságokat.

Ha valaki meg akarja tanulni a személyi számítógép használatát, nem kell mindent megtanulnia a számítógépről. Nem kell tudnia, hogy hogyan kap áramot a gép a hálózatról vagy az akkumulátorról. Nem kell tudnia, hogy hogyan készül a fém- vagy műanyag doboz. Nem kell tudnia a szilícium félvezetők és a csipek elkészítését vagy a programozást. Néhány egyszerű, de fontos dologra kell koncentrálnia. Ehhez hasonlóan ebben a munkában sem foglalkozom a sokféle életjelenség leírásával, bármilyen fontosak is legyenek azok, hanem „**az élet közepébe**” **fogunk belevágni.** A nehezebb részeket igyekeztem leegyszerűsíteni, néha a tudományosság rovására is. **Az egyes fejezetek egymásra épülnek, sorban tessék olvasni,** különben a társadalom és a genetika kapcsolataira vonatkozó részek „ha akarom elhiszem, ha akarom nem hiszem” kérdéssé

silányodnak. A nehezebbnek talált részeket olvassuk el többször is, szép lassan! A későbbiekben ez meg fog térülni. A legrosszabbul sikerült fejezet: „Agyunk és a gének”. Új gondolatokat pedig a 10.2.2. fejezet tartalmaz.

A könyvet olvasva az élet alapjaitól egyre inkább **eljutunk az emberhez és a társadalomhoz**. A társadalom csúcsán elhelyezkedő kormányok törvényeket és rendszabályokat hoznak a gazdaság és a társadalom szabályozása végett, ezen kívül azonban a saját törvényei is megvannak ezeknek a területeknek. Ezek a törvények kevésbé feltűnőek, mint a természeti törvények, mivel ideig-óráig megsérthetőek, míg nem dupla erővel vágnak vissza a megsértőre.

Mivel mindannyian társadalomban élünk és küszködünk, a társadalmi kérdésekről folytatott viták **érzelmi töltést** hordoznak. Évezredes viták mentén fekete-fehér, igen-nem jellegű álláspontok kristályosodtak ki, és szellemi értelemben vett „**szekértáborok**” alakultak ki és „csontosodtak meg”. A társadalmi jelenségekre adott egyszerű válaszok tömegeket vonzanak mindegyik szekértáborba. A valóság néha valóban egyszerű, máskor viszont bonyolult és nehezen áttekinthető. Amikor itt új és néha nehezen követhető gondolatokkal nyomulok be a szellemi szekértáborok közé, várhatóan minden oldalról zúdulni fognak rám a szellemi lövedékek, különösen azoktól, akik csak itt-ott olvasgattak bele a könyv első részébe. Nem szándékoztam kikerülni a „kényes témákat”, ezért **arra számítok, hogy a könyv második része társadalmunk minden csoportjánál „ki fogja verni a biztosítékot”**. Nem baj, ha utálni fognak, nem baj, ha nem értenek egyet velem, inkább az a fontos, hogy elkezdjük **az eddigőtől eltérő irányban is gondolkodni**.

A tudományban nem a konkrét mérési adatokkal szoktak problémákat okozni, hanem az ezekből levont közvetlen, majd egyre áttételesebb következtetések. Írás közben azonban nem valamilyen eszme megtámogatása vezérelt, és nem valamilyen érzelm vagy előítélet, hanem a világ jobb megismerése („*sine ira et studio*”), még akkor is, ha az eredmény esetleg még magamnak is csalódást okoz. Más szóval: nincsenek olyan tények, amelyeket „szeretek” vagy „nem-szeretek”. **Következtetéseim véleménynek számítanak**, hiszen biztosan lesznek tévedéseim is. Remélem, hogy nem sok.

## 2. Az élet alapjai

*A Földi Élet egyetlen egészet képez,  
de különböző fajok és egyedek nyüzsgésében nyilvánul meg*

Az élet **fizikai és kémiai alapokon nyugszik**, tehát nem mond ellent a fizika és a kémia törvényeinek, és nincs szükség ezeken felül valamilyen pluszra. A mindennapi életben is a természeti törvények határai között mozgunk. Az élőlényeket működtető „életerő” (*vis vitalis*) elmélete már több száz évvel ezelőtt megdőlt! A dolog másik oldala, hogy amit ezek a természeti törvények megengednek, az valahol, valamikor meg is szokott valósulni.

Az általunk használt eszközök, gépek, műszerek mind emberi gyártmányok, ezért nehéz elfogadnunk a tényt, hogy **az élőlények önszerveződő rendszerek**, de ehhez a szemlélethez hozzá kell szoknunk! Az emberi társadalom is egy külső segítség nélküli, önszerveződő rendszer, bár szerveződésében az egyes emberek szerepe nem egyforma. A társadalomnak és a gazdasági életnek is megvannak a saját törvényei, de ezek a törvények másféle logika szerint működnek, mint a fizikai vagy kémiai törvényszerűségek.

A struktúrák önszerveződése jól megfigyelhető egy egyszerű példán: amikor foszfolipidet keverünk el vízzel, a sejtmembránhoz hasonló hártvány alakul ki. Az egész sejt esetében (pl. növekedésekor) az önszerveződésnek inkább csak a végeredményét látjuk, hogy egy sejtből kettő lesz.

Az élet minden bonyolultsága ellenére is **megismerhető**. Az ismeretek azonban nem valamilyen tudós szuperfejben gyűlnek össze, hanem **az emberiség közkincseként** jelennek meg. A valóság akkor kezd nagyon érdekessé válni, ha sikerült már valameddig eljutnunk az ismeretekben és a gondolkodásban.

Környezetünk jelenségei mögött ott vannak az atomok és molekulák (atomkombinációk), és ezek kölcsönhatásai. A mindennapi élet jelenségeit azonban nem szükséges a molekulák szintjén tárgyalni és magyarázni, ezt nem is tudnánk megtenni. A genetikai anyag esetén azonban egy kicsit más a helyzet, mert megfelelő feltételek mellett egyetlen molekula egyetlen részének megváltozása is óriási hatású lehet, mint például egy influenza világjárvány megindulása. Virtuális beszélgetésünket ezért az atomokkal és a molekulákkal kezdjük. Egy egészen másféle szintet jelent az emberi társadalom, viszont a biológiai alapok nélkül ezt is nehéz megérteni.

## 2.1. Egy kis alapvető kémia

(Ha a suliban megtanultad, ugord át!)

Egy **anyagi világ** vesz körül minket és magunk is különböző anyagokból állunk. (A szellem, a gondolat világáról később lesz szó.) Az anyag és az energia megfelelő körülmények között átalakulhat egymásba. Ha az anyagot nem hétköznapi, hanem modern fizikai értelemben vesszük, akkor abba az energia is beletartozik.

A Földünkön levő anyagok száznál alig több **atom**-féleség kombinációiból állnak. Az atomokat még mikroszkóppal sem látjuk, de apró golyócskák formájában könnyen elképzelhetjük őket.

Mind egyik atom egy súlyos **atommagból** és könnyű **elektronhéjból** áll (1. kép). A legkisebb atom a hidrogéné, egy elektronnal. A hidrogén-atom súlyát (megközelítőleg) 1-nek vesszük, és ehhez hasonlítjuk a többit. Az atomsúlynak dimenziót is lehet adni, ez a „dalton”.

Száznál valamivel több atomot ismerünk, Mengyelejev rendszerezte őket. Az egyre nagyobb atomokban megnő az atommag és gyarapodik az elektronok száma. A legnagyobb atomok már instabilak.

Az atommag pozitív (elektrosztatikus) töltésű, az elektronok negatívak, az atom egész kifelé semleges, kivéve, ha ez az atom más atomok felé elektront ad le vagy onnan felvesz. Az elektronnak kicsi a tömege, inkább egy „energia-csomagnak” felel meg. Mivel ezt így nehéz elképzelnünk, tekintsük az **elektronokat** inkább olyan golyócskáknak, amelyek az atommag körül keringenek (1. kép), ahogy a bolygók a Nap körül. Az elektronhéj tömege („súlya”) az atommagéhoz képest elhanyagolható.

Az atomok ritkán maradnak meg önmagukban, **molekulákká** kapcsolódnak össze. Ha a kapcsolt atomok különbözőek, akkor az ilyen molekulát **vegyületnek** is nevezhetjük. Az egyik legegyszerűbb vegyület a víz, de előfordulnak ennél milliószorta nagyobb molekulák is. A molekulák aztán még nagyobb egységekké rendeződhetnek, az ilyen „struktúrák” gyakran már szabad szemmel is láthatók, mint pl. a papírlap, radírgumi, haj vagy fésű.

**Az atomok kémiai tulajdonságaiért az elektronhéj a felelős.** A vegyületek átrendeződésekor energiák szabadulhatnak fel (pl. felmelegedés, robbanás). Ezek az atommagot nem változtatják meg. Az atommag megváltozásánál az előbbihez képest nagyságrendekkel nagyobb energiák szabadulhatnak fel (atombomlás, radioaktivitás és termonukleáris fúzió).

Az abszolút nulla-fokon a molekulák mozdulatlanok, ennél alacsonyabb hőmérséklet nem is létezik. **A hó a molekulák mozgását jelenti**, magasabb hőmérsékleten a molekulák mozgása is megnő. Szilárd testek esetén ez a mozgás csupán „rángatja” az összetapadó atomokat, de nem képes szétszakítani őket. A másik véglet a gáz-halmazállapot, amikor a molekulák szabadon mozognak a térben, legfeljebb néha ütköznek össze, mint a biliárd-golyók. A két véglet



közötti átmenet a folyékony halmazállapot, amikor a hőmozgás a gyengén összetapadó molekulákat egy-egy pillanatra szétválasztja egymástól, de aztán azok másféle kombinációban mindjárt újra összetapadnak. A folyadékban oldott anyagok molekulái a hőmozgás segítségével tovajutnak, diffundálnak. A nem túl nagy molekulák **diffúziója** nagyon gyors és hatékony, de csak rövid-távon (pl. egy sejt belsejében). Nagyobb távolságok esetén a folyadék-áramlás a sokkal hatékonyabb (pl. vérkeringés).

Az élőlények oldószerként a vizet használják, **víz nélkül nincs élet**. Víztelen vagy fagyott állapotokat át lehet ugyan vészelni, de az életjelenségek ilyenkor nem működnek. Az élő szervezet szilárd részei között a vízben oldott anyagok közvetítenek. **A hőmozgás biztosítja az oldott molekulák „nyüzsgését”**, ami szintén az élet előfeltétele.

Az élőlények többféle atomból állnak, amelyek nagyon sokféle molekulává kombinálódnak. Az atomok közül elég öttel megismerkednünk. Fontos a hidrogén (H) és az oxigén (O), továbbá a nitrogén (N) és a foszfor (P). Az élőlények szempontjából alapvető fontosságú még a szén (C). A vizet és a sókat leszámítva az élőlények **szén-vegyületekből** (más szóval szerves vegyületekből) állnak, a szén képes ugyanis hosszú, stabil „láncokat” kialakítani. A szén-vegyületek közé tartozik a fehérje, a szénhidrát és a zsír, valamint a genetikai anyag (DNS), és még sok más vegyület. A legnagyobbak sok millió atomot tartalmaznak.

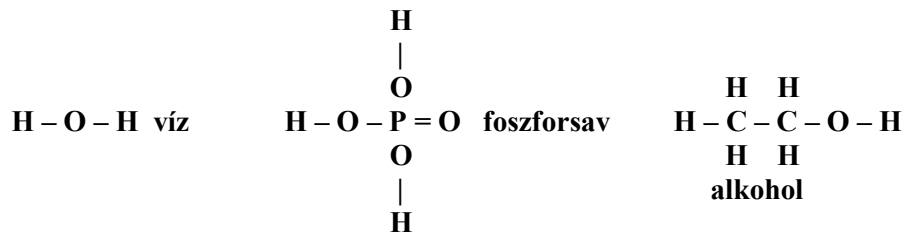
H = hidrogén	1
O = oxigén	2
N = nitrogén	3 vagy 5
C = szén	4
P = foszfor	5

A számok a vegyértéket jelzik, más szóval a „vegyérték-karok” számát.

A különböző atomok meghatározott arányokban képesek kapcsolódni, vegyülni egymással, hasonlóan a két-karú emberhez, aki két másik ember egy-egy karjába képes belekapaszkodni. Az atomok **vegyértékét** ezért szemléletesen „karoknak” szoktuk tekinteni. A hidrogén-atomnak csak egyetlen vegyérték-karja van, a nitrogénnek (N) 3 vagy 5, a környezettől függően (lásd fentebb).

**A szén-atom (C) négy-vegyértékű** („négy-karú”), miáltal láncokat, gyűrűket és elágazásokat is képezhet. Egy erős kémiai kötés (un. **kovalens-kötés**) kialakulását úgy képzeljük el, hogy két atom mintegy „**kezet fog**” egymással. (Például ilyen kötések miatt nem szokott elszakadni a cipőfűzőnk.) **A molekula akkor lesz stabil, ha atomjainak mindegyik vegyérték-karja le van kötve** más atomok karjaival. Az erős kovalens-kötésen kívül gyengébb kötés-féleségek is előfordulnak az atomok és molekulák között. Ezek hatását észlel-

jük a diszkóban vagy a bulin, amikor a kiöntött és beszáradóban levő kóla vagy sör ragadóssá tesz a cipőtalpukat.



**1. ábra: Néhány egyszerű vegyület szerkezete:** fent a vegyérték-vonalak fel-tüntetésével, alul pedig egyszerűsített írásmóddal, ahol nem tüntettük fel az összes vegyérték-kart. (Ellenőrizd, hogy stimmelnek-e a vegyértékek!)

Egyes vegyületek (savak, lúgok, sók) vizes oldatban szeretnek oly módon szétválni, hogy egyik részük pozitív-, a másik pedig negatív töltést kap. Az ilyen „molekula-részeket” **ionoknak** („vándoroknak”) nevezzük. Az ionok körül a víz-molekulák mozgékonyasága csökken, ezt a víz-réteget **hidrát-buroknak** mondjuk.

A konyhasó ( $\text{NaCl}$ ) molekula vizes oldatban  $\text{Na}^+$  és  $\text{Cl}^-$  (klorid) ionokra esik szét (disszociál). Mivel a pozitív és a negatív töltések vonzzák egymást, találkozásakor összetapadnak, de aztán újra szétválnak: más szóval dinamikus egyensúlyban vannak. Ugyanígy disszociál a sósav is ( $\text{HCl}$ ). Annál savasabb karakterű egy vegyület, minél több hidrogén-ion ( $\text{H}^+$ ) ad le az oldatban. A lúgosság (pl. nátronlúg,  $\text{NaOH}$ ) a disszociálás során keletkező hidroxil-ionok ( $\text{OH}^-$ ) koncentrációjától függ. A nagyméretű molekuláknak több töltésük is lehet, sőt, egy molekula egyszerre tartalmazhat pozitív és negatív töltést is.

## 2.2. Egy kis biokémia

(Ha tudod, ugord át!)

A biokémia bennünk van! Az élethez sokféle molekula szükséges, de az élet alapjait megvizsgálva két vegyület-csoport emelkedik ki, **a fehérje és a DNS**.

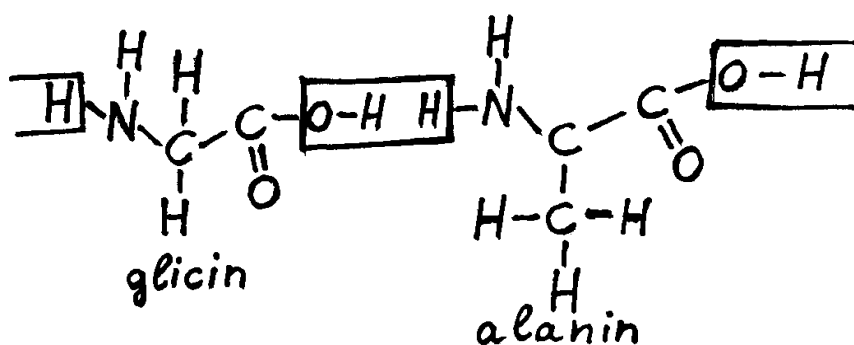
A fehérjék nagyméretű molekulák, amelyek kisebb molekuláknak, az **amino-savaknak kapcsolódásával** (2. ábra) keletkeznek sejtjeinkben. Úgy is mondhatjuk, hogy a fehérjék „építőkövei” az aminosavak. Nevük onnan származik, hogy mindegyikük tartalmaz egy (enyhén lúgos) amino-csoportot ( $-\text{NH}_2$ ) és egy (savas) karboxil-csoportot ( $-\text{COOH}$ ) (2. kép).

A valóságot kissé leegyszerűsítve úgy mondhatjuk, hogy fehérjékben **20-féle aminosav** fordul elő (lásd 3.7. fejezet), mégpedig különböző gyakorisággal és sorrendben. Az aminosavak oldalláncainak természete határozza meg a fehérje felcsavarodását és a tulajdonságait is.

**Az aminosav-sorrendet variálva a természet egy gyurma-szerű anyaghoz jutott, amelyből szinte mindenféle forma kialakítható, a formák pedig együtt járnak egy-egy funkcióval, pl. enzimaktivitással vagy más molekulák „felismerésével”. Ezt a „felismerést” szelektív megkötésnek kell elképzelnünk, más szóval valamelyik fehérje csak egy bizonyos másik molekula iránt „tapadós”, csakis azzal reagál.**

Külön kell szólnunk az enzimekről, amelyek nagy többsége fehérje. **Az enzimek katalizátorként** működnek, ami azt jelenti, hogy felgyorsítanak bizonyos kémiai folyamatokat, sőt a legtöbb ilyen reakció meg sem történhetne nélkülük. Tekintsük őket apró, szorgalmas „hangyáknak”. Az enzimek közreműködésével az anyagcsere-folyamatok nem véletlenszerűen, hanem **szabályozottan** mennek végbe. Az enzimeket ui. az anyagcserében résztvevő kisebb molekulák szabályozni képesek.

A fehérjék mellett a másik legfontosabb molekula a **dezoxiribonukleinsav**, röviden a **DNS**. Ez még a fehérjénél is sokkal nagyobb méretű molekula és alapszerkezete is más.



**2. ábra:** Az aminosavak között víz kilépésével (téglalapban) kovalens (erős) kötések alakulhatnak ki, ezek az un. **peptid-kötések**. Nagyobb számú aminosav összekapcsolódásával alakulnak ki a polipeptidek, más néven a **fehérjék**. A glicin és az alanin két egyszerű aminosavnak a neve.

A DNS elvileg **hosszú láncokká** húzható ki. A láncot alkotó „gerincben” kétféle molekula váltakozik egymással: a **foszfát** (foszforsav) és egy gyűrűszerű cukor molekula, a **dezoxi-ribóz**. A „dezoxi” azt jelenti, hogy a ribózhhoz

képest egy oxigén-atommal kevesebbet tartalmaz. A foszfát és a dezoxi-ribóz egy víz-molekula kilépésével kapcsolódik össze.

DNS-nek olyan részei is vannak, amelyek nem vesznek részt a lánc kialakításában, hanem mintegy „lelőgnak” minden egyes dezoxi-ribózárról. Ezeket kémiai nyelvezettel **nukleotid bázisoknak** hívjuk (bázis = lúgos anyag). Informatikai szempontból ezek **négyféle, kémiai „jelet”** szolgáltatnak az öröklődés számára. Ezekkel a „jelekkel” sokat foglalkozunk még, de csak kezdőbetűiket tüntetjük fel, képletüket és kémiájukat nem tárgyaljuk, átugrunk rajtuk.

## 2.3. A kémiától a biológiáig

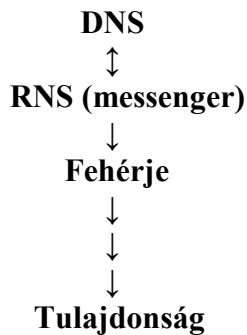
*A felfedezések örökké az emberiségé maradnak,  
de a hülyeség is örökéletű, mert újratermelődik!*

A fehérjékről elmondottak alapján úgy tűnhet, hogy az élet teljes egészében a fehérjétől függ. Egy nagyon fontos dolgot azonban még a fehérjék sem tudnak: nem tudják „megjegyezni”, hogy újratermelődésük során az egyes aminosavaknak milyen sorrendben kell összekapcsolódnuk. Az ehhez szükséges **információt a genetikai anyag, a DNS** (dezoxiribonukleinsav) hordozza. Ez az anyag megy át az osztódó sejt utódaira, illetve a szülőrről a gyerekre. Egy adott sejtben vagy élőlényben található **DNS összességét** ebben az írásban **genomnak** nevezzük. (Van azonban aki a gének összességét tekinti genomnak.) A genom átfogó, számítógépes vizsgálatával foglalkozik a **genomika**. A fehérjét kódoló DNS összessége az **exom**, ami nem teljesen azonos a gének összességével.

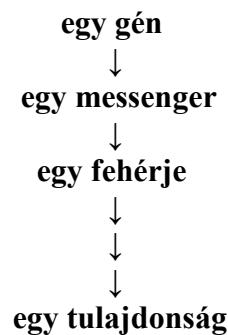
Fehérje tehát nem keletkezhet genetikai információ nélkül, ugyanakkor azonban a DNS működtetéséhez is (sokféle) fehérjére van szükség. **A DNS és a fehérjék sokrétű kölcsönhatásban vannak egymással.** A sejtben a DNS nem képes „legyártani” a fehérjét, csupán a tervrajzot adja meg a „gyártási” folyamathoz, más szóval: **a fehérjét a DNS kódolja.** Semmilyen más molekulának nincs olyan központi szerepe a sejtben, mint a DNS-nek. Ezt a rendszert aztán el kell látnunk **energiával** (ATP formájában) és körülhatárolnunk **sejtmembránnal**. Mindez egy olyan **környezetben** játszódik le, amely térben és időben változik, néha lassan, néha viszont drámai gyorsasággal.

Mendel volt az, aki észrevette, hogy a tulajdonságok nem folyamatosan, hanem valamiféle „csomagok” (**gének**) formájában örökítődnek át a következő generációra. A későbbi kutatások során a géneket egy-egy **DNS-szakasszal** azonosították. A legegyszerűbb esetben egyetlen gén, egyetlen tulajdonságot határoz meg; a legtöbb esetben azonban egyszerre több gén együttese felelős a tulajdonságokért.

### Általánosságban



### A legegyszerűbb esetben



**3. ábra:** A fenti vázlaton egy új molekula jelent meg, az **RNS** (ribonukleinsav), amely összetételében nagyon hasonlít a DNS-re. Az RNS egyik fajtája a **messenger** (messzendezser = küldönc, hírvivő, hírnök), ez teremt kapcsolatot a DNS és a fehérje között.

A DNS – információ-tartalma miatt – közvetve vagy közvetlenül minden életjelenséggel kapcsolatban van. Amikor a következőkben megvizsgáljuk a DNS szerkezetét és működését, **az élet közepébe „utazunk”**. De hogyan jutunk el **a DNS-molekulától a tulajdonságig**? Nézzük meg először ennek egyszerűsített vázlatát! (3. ábra).

Háromféle **információs makromolekula** létezik: **a DNS, az RNS és a fehérje**. A **genetikai információ átadása** is ugyanebben az irányban történik. Ez az életnek egy annyira alapvető folyamata, hogy elnevezték **centrális dogmának**. Később rájöttek, hogy az RNS-ről a DNS-re (mintegy visszafelé) is történhet információ átadás, és a centrális dogmát ennek megfelelően módosították. Mindenesetre **a fehérjéről sohasem jut át információ a nukleinsavakra**, tehát a DNS-re vagy az RNS-re. A centrális dogmát az ábra **baloldali** része mutatja, ezt egészíti ki alul a „tulajdonság”.

A 3. ábra baloldali oszlopa a genetikai információ átadásának általános sémáját mutatja, míg a jobboldali oszlop az általános sémán belüli lehető legegyszerűbb esetet mutatja be. A magasabbrendű élőlényeknél azonban olyan sok bonyolító tényező fordul elő, hogy **ez a legegyszerűbb séma a valóságban ritka kivételnek számít**. Az ábrát, fontossága miatt érdemes megjegyeznünk, a későbbiekben pedig figyeljünk arra, hogy az olvasásnál az ábrának éppen melyik „emeletén” járunk!

## 3. Az információtól a genetikáig

### 3.1. Az információ és fajtái

A **genetikai információ digitalizált**. A digitek (jelek) az információ legegyszerűbb összetevői. A digitalizált információ különféle formái rendkívül fontosak az ember és a társadalom számára, érdemes őket összehasonlítanunk.

A **genetikai információ** az élet keletkezésével majdnem egyidejűleg alakult ki. Jóval később, az emberiség megjelenésekor fejlődött ki a **beszélt nyelv**. Ezt követte ennek **írásos** rögzítése, majd a **számítógép nyelve**, amely a minimálisan szükséges két digitet használja (0 és 1), de ezzel is jól boldogul. Amilyen hatalmas jelentősége van a beszédnek, írásnak és a számítógépnek a fejlett emberi társadalomban, ugyanúgy nélkülözhetetlen a genetikai információ az élővilágban.

A fenti információs rendszereknek van néhány közös tulajdonságuk. Ha egy gondolat-kísérletben a digiteket berakjuk egy zsákba, és jól összerázzuk, akkor ebből a **káoszól**, rendezetlenségből nem lehetne kiszedni semmilyen információt. A jeleknek tehát meghatározott **sorrendbe (szekvencia)** kell rendeződniük, **fel kell fűznünk őket valamilyen hordozóra**. Beszédünkben az idő haladása biztosítja a jelek egymásutánját, az írásnál pedig a papíron való elhelyezkedés. A genetikai információnál a jelek egy vékony (molekuláris méretű) **szálra** vannak erősítve. A számítógépben (Winchester, illetve CD) a jelek koncentrikus körökben, illetve csigavonalban helyezkednek el a szilárd hordozón.

#### 1. táblázat: Információs rendszerek

Fő információ-fajták	A jelek száma	Mihez kell
Genetikai információ	4 (A,T,G,C)	Élet
Beszéd	30-50 (hangok)	Emberi közösség
Írás	Kb. 30 betű	Államszervezet
Számítógép	2 (0,1)	Modern társadalom
És még mit hoz a jövő?		

Ha a digiteket egymagukban értelmeznénk, akkor a kétféle digittal (0 és 1) működő számítógép csak annyit tudna közölni velünk, hogy „igen” vagy „nem”. Az információs rendszerekben a digiteket tehát **kombinációkban** használjuk, amelyek így egyre nagyobb egységekké állnak össze (strukturáltság). A szerkezet **lépcsőzetesen** egymás fölé és alá van rendelve, amit **hierarchiának** nevezünk. Írásunkban például megtaláljuk a kettősbetűket is (sz, ny), ahol a

digiteket kettesével értelmezzük. A betűk szavakká majd mondatokká, bekezdésekké, oldalakká, fejezetekké, kötetekké és könyvekké állnak össze. A számítógépben is hasonló megoldások vannak, például 8-digites kombinációk jelentik a billentyűzet egy-egy betűjét (ASCII kód). Efölött van a szektor, a fájl, az alkönyvtár és a könyvtár. Hasonló hierarchiát találunk a genetikai információnál is: A digitek (bázisok) hármásával **tripletekbe** rendeződnek, ezek **géneket** majd **kromoszómákat** alkotnak.

A genetikai információ digitjeinek kémiai megfelelője a négyféle nukleotidbázis (adenin, timidin, guanin, citozin). Nevüket nem kell megjegyeznünk, csak a kezdőbetűket fogjuk használni: **ATGC**. Ha mindegy, hogy melyikről van szó, akkor a „b” (bázis) vagy a „bp” (bázispár) rövidítést használjuk.

### 3.2. A genetikai információ tulajdonságai

Nem válhat bármilyen vegyület örökítő-anyaggá. De milyen követelményeknek kell ehhez eleget tennie?

1) Szükséges egy jelrendszer, erre még visszatérünk.

2) A jeleknek **sorrendben** való rögzítését egy olyan molekuláris szál biztosítja, amelyben **foszfát és dezoxiribóz** váltakozik periodikusan (3. kép). A jelek sorrendje, tehát a **bázissorrend** vagy **szekvencia** (3. és 4. kép és 7. ábra) a molekuláris genetika egyik legfontosabb alapfogalma.

3) **Az információ legyen állandó**, tehát ne lehessen a „szakácskönyvből” lapokat kitépni vagy tetszőlegesen változtatni rajta, mert akkor már nem lesz reprodukálható az egyed. A „könyvet” tehát úgy kell megőrizni, ahogy az a **könyvtárban** történik. Ez **az öröklődés konzervatívizmusa**, aminek azonban korlátai vannak, amint arra még visszatérünk.

4) Egymagában a könyvtár funkció sem elegendő, mert minden sejtosztódást megelőzően a genetikai anyagnak **meg is kell kettőződnie**, különben a DNS kihígulna. Tehát egy olyan „nyomda” vagy „xerox” funkcióra is szükség van, amely pontosan lemásolja, megkettőzi a „szakácskönyv” szövegét.

5) A DNS-t sérülések érhetik, sőt másolási hibák is történhetnek. Ezek nagy többségét a **hibajavító** enzimek helyrehozzák. A könyvtárhoz tehát egy „javító szolgálat” is tartozik.

6) A könyvtár nemcsak tárol, hanem egy olvasóterem is tartozik hozzá. Ugyanígy a genetikai információ is „**leolvasható**”. Egyszerre kell megoldani az őrzés és a használat feladatát!

7) A genetikai információ nem homogén, hanem **hierarchikus**, ami azt jelenti, hogy a leolvasás nem egy monoton folyamat, hanem a „jelek” csoportokba rendeződve olvasódnak le, ezek a csoportok még nagyobb csoportok részeit képezik, amint azt még tárgyalni fogjuk. Hasonló a számítógép működése is, ahol 8 jel együttese jelent egy betűt, és még ennél is nagyobb egységet jelent pl. a fájl.

8) Az élőlények egy folytonosan változó környezetben élnek, amelyhez folyamatosan alkalmazkodniuk kell. Az **alkalmazkodás** többféle szinten történik (sejt, hormon, idegrendszer, immunitás), a legnagyobb időbeli távlatokat a genetikai alkalmazkodás igényli. A genom sohasem teljesen változatlan, hanem **bizonyos szabályok szerint** generációról generációra változik. Ezzel összhangban a **genetikai anyagnak két, egymással ellentétes tulajdonsága van, mégpedig a konzervativizmus és a (korlátozott) változékonyság**. Ezt később részletesen tárgyaljuk (6. fejezet, Evolúció).

9) Az ember teljes genetikai információját (néhány kivételtől eltekintve) **minden sejtben** megtalálható. Ez rendkívüli kicsinyítést (**miniatürizálást**) feltételez, miáltal a soksejtű élőlény sok milliárdnyi genom-másolatot képes magával hordozni.

A genetikai információra még majd visszatérünk, de előtte még meg kell ismerkednünk a DNS-sel.

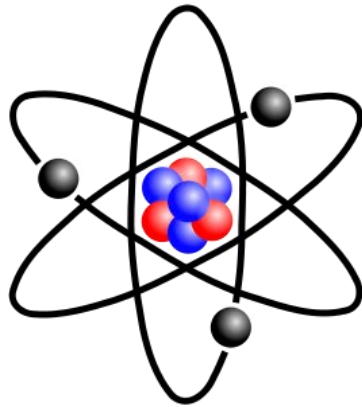
### 3.3. A DNS szerkezete és megkettőződése

A DNS-szál nem egymagában, hanem **duplán** fordul elő, mégpedig úgy, hogy a bázisok egymás-felé fordulnak, a gerinc pedig kívül, két-oldalt helyezkedik el (3. és 4. kép). Ha kiterítjük, létra-szerű szerkezetet mutat, ahol a létra fokaikat a bázisok képezik. Míg a DNS-szál hosszában erős (kovalens) kötések találunk, addig az egymással szembe fordított bázisokat gyenge, ún. **hidrogénkötések** tartják össze. A H-kötés egymagában gyenge ugyan, de az egymással párhuzamosan, hosszan elhelyezkedő H-hidak jelentős összetartó erőt biztosítanak, ugyanakkor fel is nyithatók, mint egy **cippzár**. Az egész molekula csigavonalban tekeredik fel (4. kép), amit **dupla-hélixnek** vagy **kettős-spirálnak** nevezünk. A duplaszál fokozott ellenállást képes kifejteni a mechanikai sérülésekkel szemben, de más előnyei is vannak.

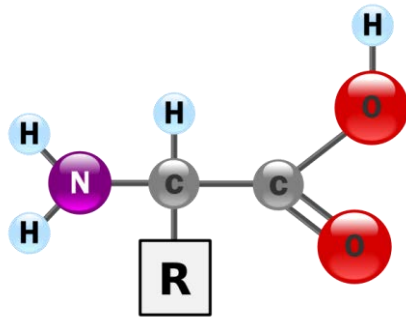
A DNS-szál gerincén egymás utáni **negatív töltéseket** találunk. Mivel ezek egymást taszítják, a DNS duplaszál kimerevedik, ami azzal az előnnyel jár, hogy ez az óriás-molekula nem esik össze egy kibogozhatatlan gombolyaggá. Így viszont a DNS hossza a sejt hosszának többszörösét teszi ki, és nem fér el a sejtben. A DNS-re tapadó fehérjék azonban közömbösítik a negatív töltéseket, és ezeken a helyeken a DNS el tud hajolni. A DNS szerkezete tehát a fehérjék segítségével megváltoztatható, szabályozható.

A két összetapadó DNS-szál bázissorrendje nem független egymástól: egy kisebb méretű (pirimidin) bázissal szemben mindig egy nagyobb méretű (purin-bázis) foglal helyet, sőt ezen belül is **mindig A-T és G-C párokat** találunk. Ezt **komplementer** (kiegészítő) bázis-sorrendnek nevezzük. Ennek alapján az egyik DNS-szál bázissorrendje alapján ki tudjuk találni a másik szál sorrendjét, sőt a „minta” alapján a természet le is tudja „gyártani”.

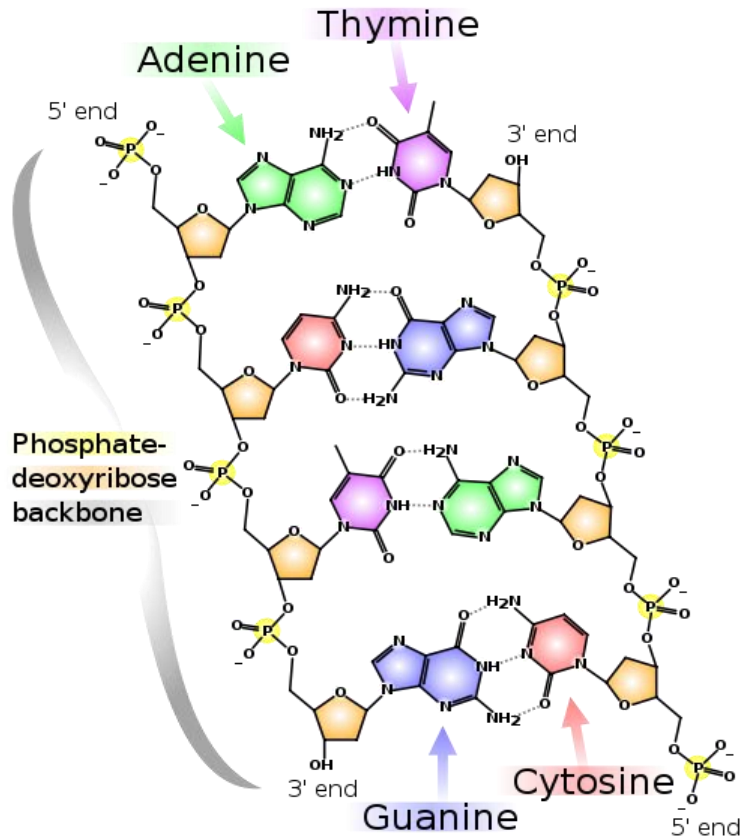




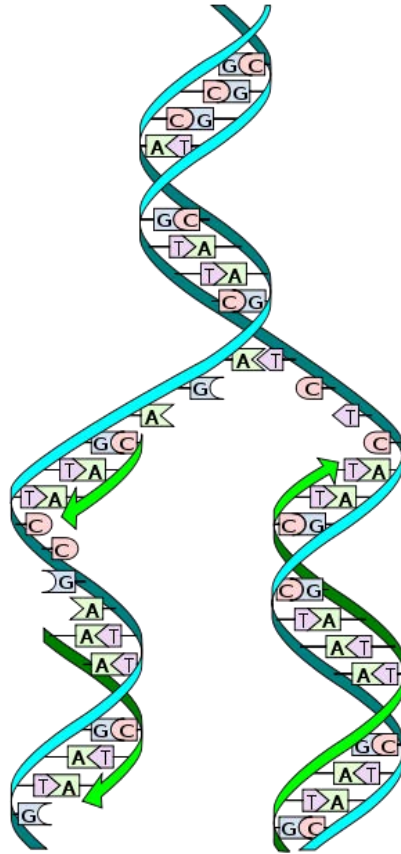
**1. kép: A lithium atom** – kis mérete miatt – mikroszkóppal nem látható. Közepén található az atommag a három protonnal (piros, pozitív töltésűek) és a négy neutronnal (kék, semlegesek, tehát nincs elektromos töltésük). Az un. elektronhéjat a három elektron alkotja (feketék, negatív töltésűek). Az ábra szerint az elektronok körpályákon mozognak az atommag körül, hullámtermészetük nincs feltüntetve. Ami a képen nem látszik: Az elektronok tömege („súlya”) elhanyagolható az atommagéhoz képest. (Atom, Wikipedia)



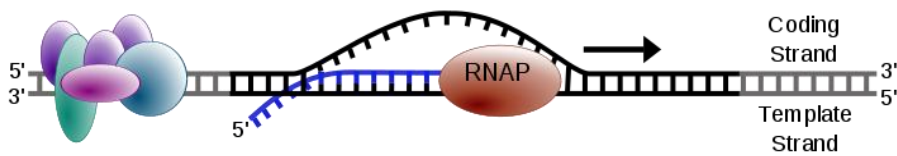
**2. kép: Egy aminosav képlete.** Az R-betű az oldalláncot (radix = gyök) jelenti. Az oldallánc sokféle lehet, és ez különbözteti meg egymástól az egyes aminosav-fajtákat. (Amino acid, Wikipedia)



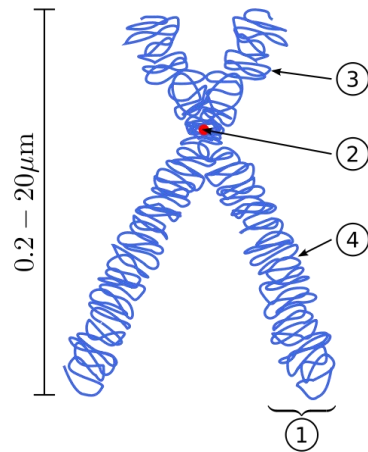
**3. kép:** A DNS molekula egy rövid részlete. Az összetapadó két DNS-szál „gerincét” (backbone) az egymást váltó foszfát (sárga) és a dezoxiribóz (narancs) alkotja. A négyféle „kémiai jelet” (nukleotid bázisok) további színek mutatják. Az adeninnel szemben mindig timin, a guaninnal szemben pedig mindig citozin foglal helyet. A két DNS-szálat (gyenge) hidrogén-kötések tapasztják össze: két, illetve három pontozott „híd” a bázisok között (DNA, Wikipedia).



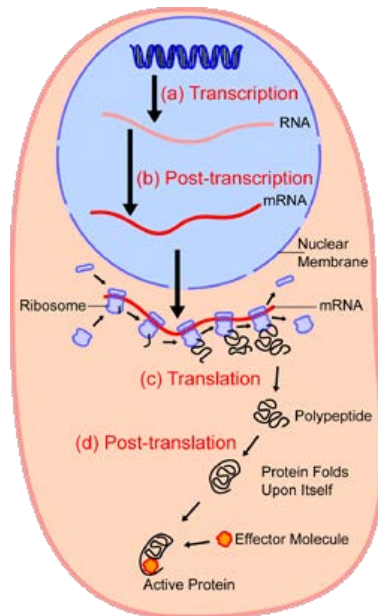
**4. kép: A DNS kettős-spirál megkettőződése (replikáció):** Egy duplaszázból kettő lesz, mégpedig pontosan ugyanolyan bázissorrenddel. (DNA replication, Wikipedia)



**5. kép: A messenger RNS szintézise (transzkripció).** A szintézist végző enzim (transzkriptáz, itt RNAP megjelöléssel) szétnyitja a DNS duplaszálat (fekete), végighalad rajta (nyíl), miközben a messenger RNS (kék, egy-szálú) egyre hosszabbodik és leválik. A baloldali „labdák” szabályozó fehérjéket jelentenek (Transcription, Wikipedia).



**6. kép: Egy kromoszóma.** A DNS-szintézis során ez a kromoszóma már megkettőződött, összetömörödött, de még nem vált szét. Kromatid (1), centromer (2), rövid kar (3), hosszú kar (4). (Chromosome, Wikipedia)



**7. kép: Egy „átlagos” sejt** a benne történő információ-átviteli folyamatok fel-tüntetésével. A kék gömb a sejtmag a DNS-sel, a piros a citoplazma (Cell, Wikipedia).

A duplaszál minden sejtosztódás előtt szétnyílik, és a szálak (enzimek segítségével) kiegészülnek. Így képes a két szál **ugyanolyan bázissorrenddel megkettőződni** (4. kép). Ezt a folyamatot **DNS-duplikációnak vagy replikációnak** nevezzük.

A DNS-szál hosszában összetartó kapcsoló-pontok aszimmetrikusak, ezért **a szálnak iránya** van (4. kép), ezért „leolvasásuk” is csak egyik irányban történhet meg. A DNS-duplaszál két tagja ellenkező irányulású (**antiparallel**). **A két szál közül csak az egyik tartalmazza a genetikai információt**, ez a **pozitív-szál** („az értelmes szál”), a komplementerje pedig a **negatív-szál** (anti-sens szál). A szabályozó rendszerek (lásd később) különbséget tudnak tenni a kétféle szál és a két vég között. Az információ leolvasása (lásd később) csak az egyik szálról és az egyik vég felől történhet.

A DNS-szakaszok hosszát nem mm-ben mérik, hanem a **bázis-párok számával** (bp), vagy egyetlen szátra nézve egyszerűen a bázisok számával (b). Ezer bázis a kilobázis (Kb), ezerszerese a megabázis (Mb). Véletlen egybeesés, hogy a számítógépes információ egységeit is b-vel jelzik (bit és bájt).

### 3.4. A gének

A genetikai anyag **minden élőlényben** megtalálható, de **mindegyikben más-más információt** hordoz, mintha mindegyik élőlény egy-egy számítógép lenne, más-más programmal ellátva. Amint azt említettük, **a genetikai anyag a DNS**, de van néhány kivétel: egyes vírusokban a DNS-t a nagyon hasonló RNS helyettesíti.

A genetikai anyag különböző részeinek más-más funkciója lehet, először a **génekről** lesz szó. **A gének a DNS meghatározott szakaszai**, de pontos definiálásuk nehézségekbe ütközik a kivételek miatt. Mindenesetre ezeknek több ezer bázis hosszúságú DNS-szakaszoknak nagy többsége **fehérjét kódol**. Amint azt a 9. képen, továbbá a 3. és 7. ábrán látjuk, a DNS bázis-sorrendje a génről előbb egy RNS molekulára íródik át, és ez az RNS (messenger) fogja a fehérje szintézist közvetlenül irányítani. Vannak azonban un. **RNS-gének** is, amelyeken RNS szintén keletkezik, de ez már nem vesz részt a fehérje szintézis irányításában, más szóval az RNS-gének is DNS-ből állnak, de nem kódolnak fehérjét, csak RNS-t.

A magasabbrendű élőlények génjei összetettek, exonokból és intronokból állnak, a kódolásban csak az exonok vesznek részt (9. kép). Ugorjunk át ezen a problémán!

Az immunitástan egyik alapfogalma az antigén. Ennek semmi köze sincs a génekhez, tehát a gén nem antigén és az antigén nem anti-gén!