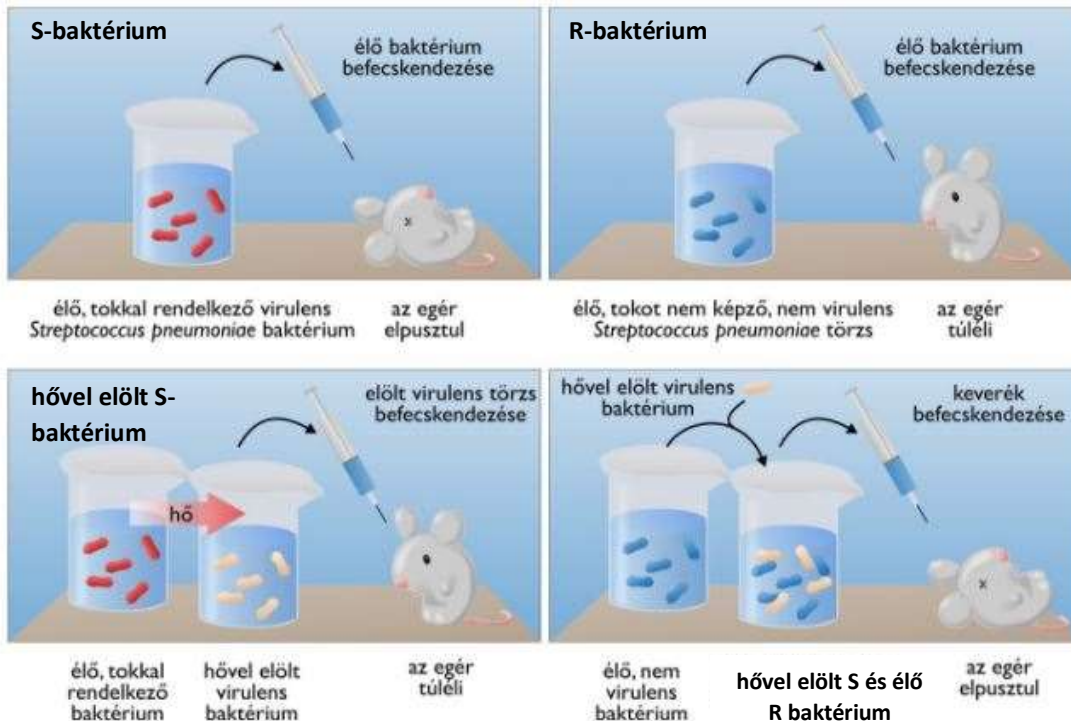


MOLEKULÁRIS GENETIKA

A DNS SZEREPÉNEK TISZTÁZÁSA

A DNS-ről 1869-ben Friedrich Mischer német orvos írt először. A gennyben talált sejtekben egy foszforban gazdag, de kén nem tartalmazó anyagot talált. Az örökítőanyag létezéséről először F. Griffith (griffisz) angol bakteriológus szolgáltatptt bizonyítékot 1928-ban. Ő a tüdőgyulladást okozó *Streptococcus pneumoniae* baktérium két változatával kísérletezett. Az S-változat tokkal rendelkezik, sima felszínű telepeket hoz létre és kórokozó (virulens). Az R-változat nem rendelkezik tokkal, ráncos felszínű telepeket képez és nem kórokozó (avirulens).



O. Avery (éveri) és munkatársai 1944-ben a kísérletet továbbfejlesztve bizonyították, hogy az átörökítésért a DNS felelős. A hőkezeléssel előlt baktériumokból olyan anyagok kerültek át az élő, nem kórokozó sejtekbe, amelyek megváltoztatták a nem kórokozók tulajdonságait. Ezek sejtek virulensekké váltak. Ezt a jelenséget genetikai transzformációnak nevezzük.

1952-ben A. D. Hershey és Martha Chase elvégeztek egy olyan kísérletet, amely a Griffith által kivitelezett mellett újabb meggyőző bizonyíték volt annak, hogy az örökítőanyag a DNS. Kísérletüket egy közös baktériumban (*Escherichia coli*) élősködő vírussal, a T2 bakteriofággal végezték. A fágok csak fehérjéből és DNS-ből állnak. Egyes fágok DNS-ét radioaktív foszforral (^{32}P), míg más fágok fehérjéjét radioaktív kénnel (^{35}S) jelölték meg.

Mindkét féle megjelölt vírussal megfertőzték a baktériumsejteket. Fertőzés során a baktériumokba csak a vírus nukleinsav jut be, a fehérje nem. Megvizsgálták a baktériumokat és azt tapasztalták, hogy csak azok a baktériumok váltak rádióaktívvá, amelyeket a rádióaktív foszforizotópot tartalmazó fágokkal fertőztek meg.

A NUKLEINSAVAK SZERKEZETE

A DNS szerkezetének megismeréséhez jeletősen hozzájárultak Wilkins és Franklin röntgendiffrakciós kísérletei. Az összegyűlt ismereteket Crick és Watson összesítették és 1953-ban ők ismertették a DNS szerkezetét. Felfedezésükért 1962-ben Wilinssal együtt orvosi Nobel-díjat kaptak.

A nukleinsavak minden sejtben megtalálható, nagy jelentőségű vegyületek. A nukleinsavak tartalmazzák a genetikai információt és irányítják a fehérjeszintézist a sejtekben. E a vegyületek döntő szerepet játszanak az öröklődő tulajdonságok utódokra való átvitelében.

A nukleinsavak óriásmolekulák (makromolekulák). Két típusuk ismert: RNS = ribonukleinsav és DNS = dezoxiribonukleinsav

A nukleinsavak felépítő egységei a **nukleotidok**. Az RNS-ek átlagosan 80-3000 nukleotidból állnak, a DNS-molekulák több millió nukleotidból épülhetnek fel.

A nukleotid részei: foszfátcsoport (foszforsav),
pentóz (5 szénatomos cukor): dezoxiribóz (DNS) vagy ribóz (RNS)
nitrogénbázis

A DNS-ben előforduló nitrogénbázisok:
purinbázisok: adenin (A), guanin (G),
pirimidinbázisok: citozin (C), timin (T)

Az RNS-ben előforduló nitrogénbázisok:
purinbázisok: adenin (A), guanin (G),
pirimidinbázisok: citozin (C), uracil (U)

A cukor és a bázis alkotta egység a **nukleozid**.

A DNS SZERKEZETE

A DNS elsődleges szerkezetét a nitrogénbázisok sorrendje határozza meg.

Másodlagos szerkezet úgy alakul ki, hogy két lánc a bázisok között kialakuló hidrogénhid-kötésekkel, meghatározott módon összekapcsolódik: adenin a timinhez, a guanin a citozinhoz. *A kettős lánc a hossz tengelye körül megcsavarodik, így kialakul a kettős spirál (hélix-szerkezet).* A DNS molekulásúlya igen nagy, egy és százmillió közötti.

A Chargaff szabályok (1940)

A különböző élőlényekből kivonható DNS összetételének vizsgálata érdekes törvényszerűségeket tárt fel. A törvényszerűségeket Erwin Chargaff ismerte fel:

1. Az élőlényekből származó DNS-ekben a pirimidin nukleotidok ($T + C$) mennyisége egyenlő a purin ($A + G$) nukleotidok mennyiségével.
2. A T mennyisége egyenlő az A -val, és C mennyisége egyenlő G -vel.

A DNS elsődleges szerkezte: polinukleotid lánc

A modellben a nitrogénbázisok belül, a cukor és foszfát csoportok kívül helyezkednek el. Minden bázispár egy purint, (A vagy G) és egy pirimidint, (T vagy C) tartalmaz. Az A-T párt 2, a G-C párt 3 hidrogénhid kötés kapcsolja össze. A két szál komplementer (meghatározza és kiegészíti egymást). A két lánc antiparallel, amit a cukormolekulák C-atomjainak $5 \rightarrow 3'$ iránya adja.

A bázispárosodás módja

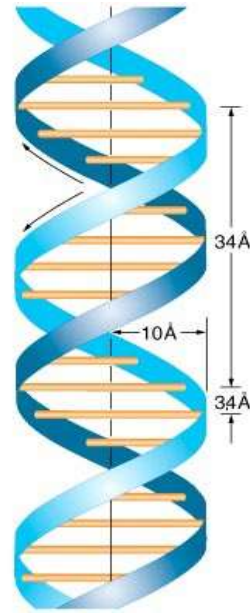
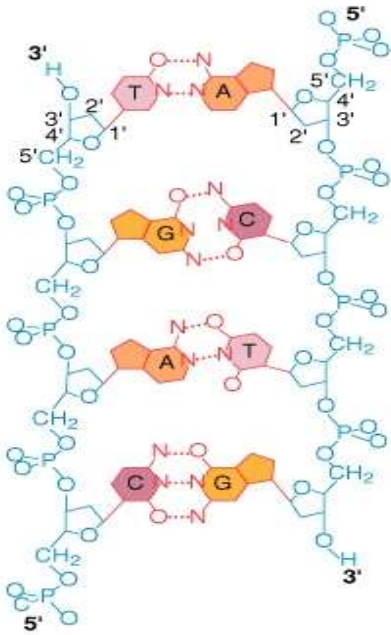
Watson és Crick kimutatta, hogy csak az A-T és G-C bázispárok képesek hidrogén hidakkal összekapcsolódni. A nagy G-C tartalmú DNS stabilabb a nagy A-T tartalmúnál, mivel a G és C között hármaskötés, az A és T között pedig kettőskötés van.

A DNS másodlagos szerkezte: a kettős spirál

A két antiparallel lánc a molekula cukorfoszfát gerincét képviseli. A méretek angström-ben ($1\text{Å} = 0,1\text{ nm}$) mutatják a távolságokat. A spirál 10 bázisonként fordul csaknem pontosan 360° -ot.

A nukleotidok szabályosan ismétlődő távolságokban egymás felett helyezkednek el. A nukleotidok lapos molekuláinak síkja merőleges a szál hossz tengelyére.

A DNS molekula két ellentétes polaritású, ú.n. antiparallel szálból épül fel. A modell egyenletes átmérője annak köszönhető, hogy purin bázissal pirimidin bázis áll szemben. Ezeket egymáshoz hidrogén hidak rögzítik.



A RIBONUKLEINSAVAK (RNS-EK)

Egyszálas szerkezetűek, mivel egy polinukleotid láncból épülnek fel. Helyenként kialakulhatnak kétszálas szakaszok is.

Az RNS-nek több típusa van: vírus RNS (vRNS), hírvivő RNS (mRNS), riboszómális RNS (rRNS), szállító RNS (t RNS)

1. A vírus RNS (v RNS)

Az ú.n. ribovírusok örökítő anyaga. Pl: dohánymozaik vírus (DMV), gyermekbénulás vírusa, HIV stb.

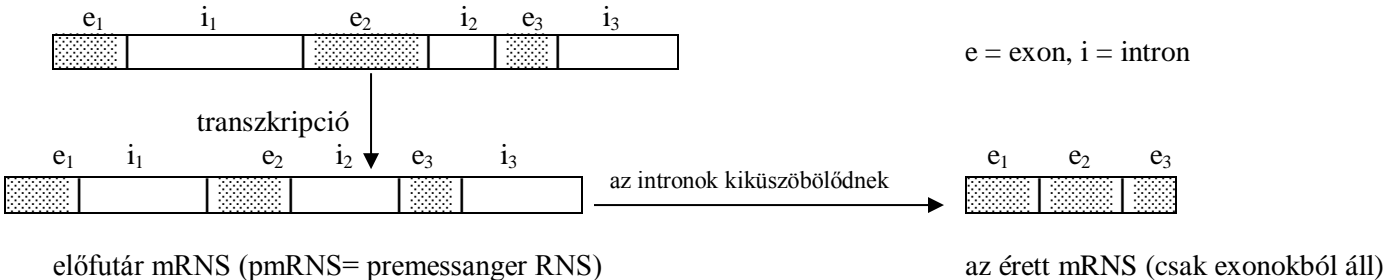
2. A hírvivő RNS (messenger RNS, mRNS)

A DNS egyik láncának genetikai információját másolja le az átírás (transzkripció) során. Az átírás (másolás) a komplementaritás elve szerint történik.

Az eukarióták génje: exonokból és intronokból áll, ezért mozaikszerű.

- **exon:** a gén információt tartalmazó szakasza
- **intron:** a gén információt nem tartalmazó szakasza

Transzkripciókor az mRNS az exonokat és az intronokat is lemásolja. Ezt a teljes másolatot még előfutár mRNS-nek (pre-messenger RNS) is nevezzük. Ezután enzimek segítségével az információt nem hordozó szakaszok (intronok) kiküszöbölődnek, a megmaradt szakaszok (exonok) pedig összeilleszkednek és az érett mRNS-molekulát alkotják.



A prokarióták génje: nem tartalmaz intronokat és ezért egyenesen az érett mRNS képződik.

A létrejött mRNS a citoplazmába kerül, ahol a riboszómákhoz kapcsolódik. Bázishármasaihoz egy-egy aminosavat szállító t RNS fog kapcsolódni.

Az mRNS molekulatömege a lemásolt szakasz hosszától függ. A citoplazma felé haladva specifikus fehérjék kísérik, melyek biztosítják a stabilitását, mivel az mRNS érzékeny molekula. Élettartama csak néhány óra, a sejt szükségleteinek megfelelően folyamatosan szintetizálódik. A mennyisége a sejt össz RNS-ének 5 %-a.

3. Riboszomális RNS (r RNS)

A riboszómák alkotója. Az össz RNS-mennyiség 80-90%-át képezi (mivel a sejtekben sok riboszóma van).

A **prokariótáknál** három különböző rRNS található.

Az **eukariótáknál** a riboszóma mindkét alegységében két-két rRNS-molekula található. Az rRNS-ek a DNS bizonyos szakasza alapján képződnek, melyet riboszomális DNS-nek nevezünk. A riboszomális DNS génei átíródnak, a folyamatot az RNS-polimeráz enzim irányítja.

Az így létrejövő rRNS-ek összekapcsolódnak a citoplazmában keletkező riboszomális fehérjékkel. Így jönnek létre a riboszómák.

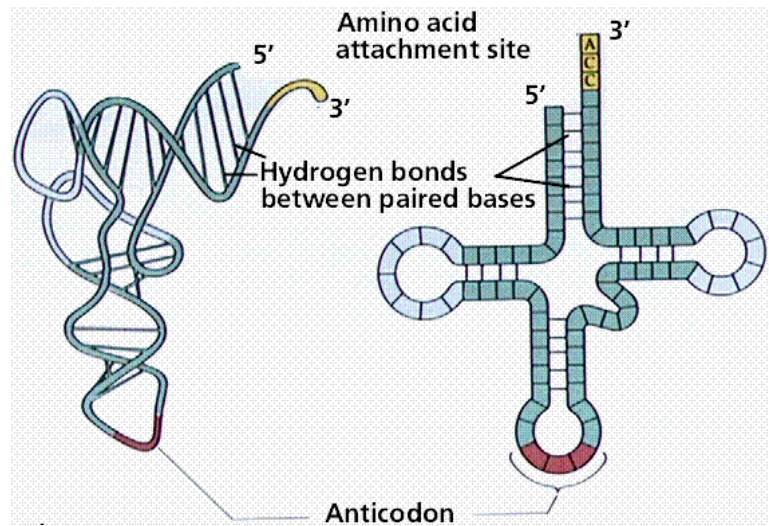
4. Szállító RNS (transzfer RNS, tRNS)

A sejt össz-RNS-ének 10-20%-át teszi ki. A fehérjeszintézis helyére szállítja az aminosavakat. Egyszálas szerkezetű, de a molekulában 4 helyen kétszálas szerkezet alakul ki, mert ezeken a részekben komplementáris nitrogénbázisok helyezkednek el és közöttük hidrogén-híd kötések jöhetnek létre. Ezért a molekulának jellegzetes lóhere alakja van.

A tRNS részei:

- Akceptor szár:** ide kötődik a szállítandó aminosav. Minden tRNS-nél ACC-vel kezdődik.
- T-hurok:** a riboszómákhoz való kapcsolódásért felelős.
- D-hurok:** a tRNS enzimekhez való kapcsolódását biztosítja
- Antikodon hurok:** ez a hurok összesen 7 szabadon álló nitrogénbázisból áll, melyek közül a középső 3 az ún. *antikodont* alkotja és minden tRNS-re nézve specifikus. Az antikodon segítségével kapcsolódik a tRNS az mRNA megfelelő területéhez hidrogén-híd kötésekkel.

A tRNS képződése: A DNS speciális géneiről íródik át transzkripcióval. Az átírást az RNS-polimeráz enzim irányítja.



A DNS AUTOKATALITIKUS FUNKCIÓJA A DNS MEGKETTŐZŐDÉSE (REPLIKÁCIÓJA)

Sejtosztódás előtt megy végbe és a DNS mennyiségének duplázódását eredményezi. A folyamat eredményeként két teljesen azonos DNS-molekula jön létre, ezért a sejtosztódás során keletkező két leánysejtbe ugyanannyi DNS kerül, mint amennyi az anyasejtben volt.

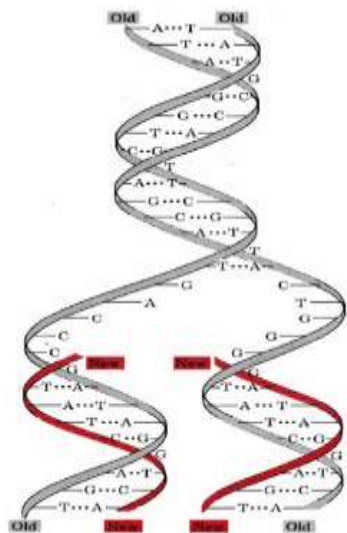
A DNS-megkettőződése a *félig konzervatív modell* szerint megy végbe.

A DNS replikációjában részt vevő enzimek:

- Endonukleázok:** a DNS-molekulát reverzibilisen kisebb szakaszokra hasítják, lehetővé téve a két szál despiralizációját. Miután végbement a despiralizáció, az enzim leválik a DNS-ről és visszaalakul a foszfodiészterikus kötés (foszfát-cukor kötés).
- DNS-helikáz:** felszakítja a két polinukleotid lánc közötti hidrogén kötések.
- Szétsoдрó fehérjék:** az egyik szálhoz kapcsolódnak, meggátolva a szál utólagos felcsavarodását, az ún. hajtú-csavarulatok kialakulását (vagyis, hogy az egyik szál hajtú alakban meghajoljon).
- RNS-polimeráz:** egy rövid RNS szintézisét katalizálja, melyet RNS-primernek is nevezünk. Ezt a primert ismeri fel a DNS-polimeráz.
- DNS-polimeráz:** a nukleotidok egybefűzését biztosítja, tehát a polinukleotid szál kialakulását. 3 típusa van.
- DNS-ligáz:** kisebb-nagyobb DNS-szakaszokat köt össze foszfodiészterikus kötésekkel.

A DNS-szintézis szakaszai

I. A különválás fázisa:



I.1. Az endonukleáz és helikáz enzimek hatására a DNS molekula két szála részlegesen és időlegesen szétválik. Így jön létre az ún. *replikációs villa*.

I.2. A két szétvált szálhoz az ún. szétszóró fehérjék kapcsolódnak, megakadályozva az ún. hajtú-csavarulatok kialakulását.

II. A komplementer láncok kialakulásának fázisa

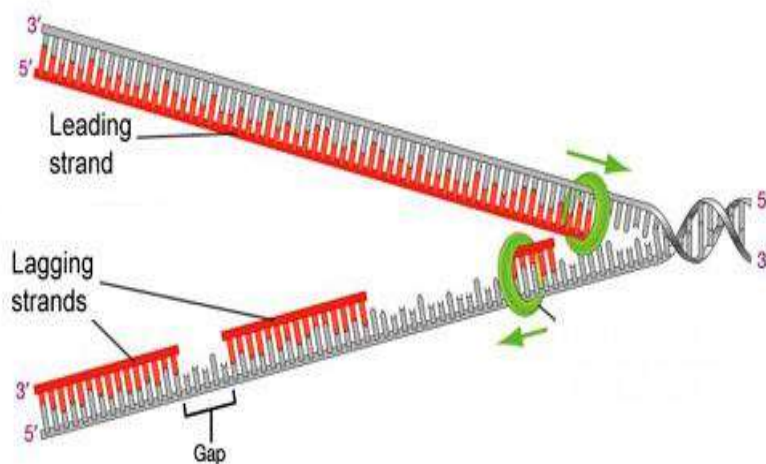
- (a) A DNS két lánc antiparalell:
- (b) A DNS-polimeráz csak 5 → 3 irányban fűzi össze a nukleotidokat.

Az (a) és (b) miatt a két láncon különbözőképpen megy végbe a szintézis. Ennek kifejezésére a DNS két láncát különbözőképpen nevezték el:

- a 3' kezdetű a *vezető szál*
- az 5' kezdetű a *megkésett szál*

A vezető szál komplementer párjának kialakulása:

1. A lánc 3' végénél egy rövid, 3-5 nukleotidból álló, komplementáris RNS-molekula képződik. Ezt RNS-primernek nevezzük. A folyamatot az RNS polimeráz katalizálja.
2. A DNS-polimeráz felismeri az RNS-primert, hozzákapcsolódik és nukleotidok egybefűzését katalizálja.
3. Így a vezető lánc párja *folyamatosan* hosszabbodik.

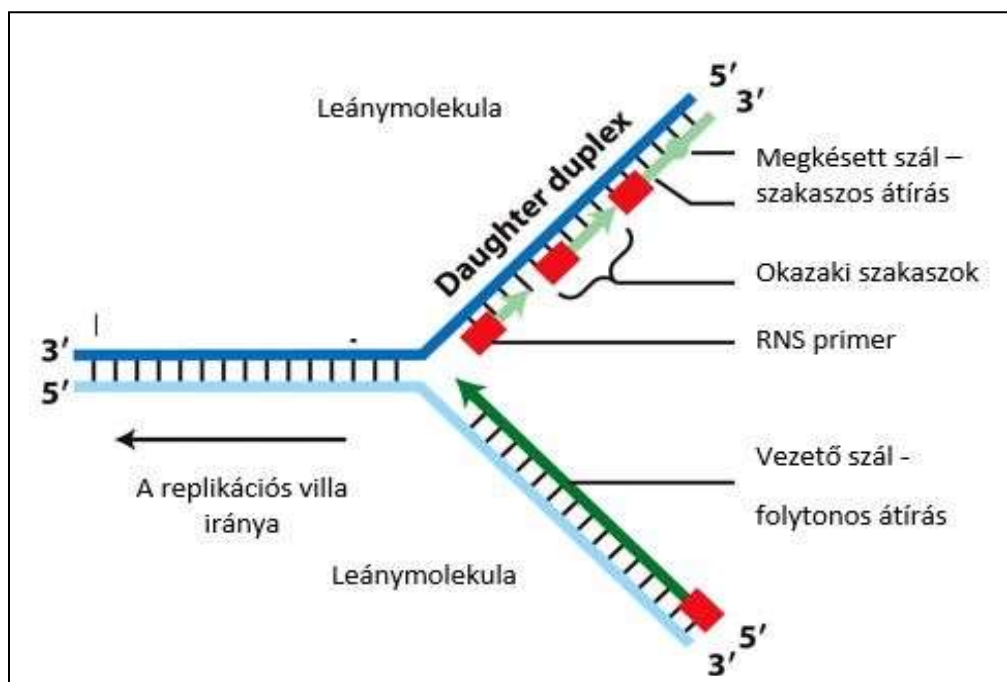


A megkésett szál párjának képződése:

A megkésett szál párja szakaszosan és lassabban jön létre, ugyancsak 5 → 3 irányban. Ez esetben is képződik RNS-primer.

1. Először kb. 1000 nukleotidból álló ún. okazaki szakaszok jönnek létre.
2. E rövidebb szakaszokat a DNS-ligáz kapcsolja össze teljes DNS-lánccá.

A **prokariótáknál** a replikáció a kromoszóma egyetlen pontjában kezdődik el. Az **eukariótáknál** több pontban indul el a replikáció. A folyamat eredményeképpen két DNS-molekula képződik, melyek mindegyike 1 régi és egy új láncból áll. A régi és az új láncok egymással komplementárisak.



A MOLEKULÁRIS GENETIKA KÖZPONTI TÉTELE (CENTRÁLIS DOGMÁJA)

A DNS heterokatalitikus szerepét a centrális dogma magyarázza meg. A heterokatalitikus szerep két szakaszban valósul meg (fehérjésintézis):

1. Az első szakaszban (a transzkripcióban) a DNS-ben tárolt genetikai információ RNS molekulákba íródik át a komplementaritás elve szerint.

2. A második szakaszban (transzlációban) az mRNS molekula nukleotid –sorrendje átíródik a polipeptid-lánc aminosav sorrendjébe. A transzláció a genetikai kód alapján valósul meg.

A genetikai kód valósítja meg a kapcsolatot a nukleinsav kodonsorrendje és a polipeptidlánc aminosav-sorrendje között.

A **retrovírusok** kivételt képeznek e központi tétel alól, mivel egyedülálló enzimmel rendelkeznek, a **reverz-transzkriptázzal**. Ennek a segítségével képesek arra, hogy RNS-üket DNS molekulává írják át, majd erről, mint mintáról kezdődik az új vírus RNS-ek készítése. Ebbe a csoportba tartozik a HIV is.

A GENETIKAI KÓD

A DNS tartalmazza a genetikai információt, vagyis a fehérjék képződésének programját. A DNS **nukleotid-sorrendje** meghatározza a fehérjék **aminosav-sorrendjét**. Ezt a jelenséget az azonos leképezés (**kollineáció**).

Azt a szabályt amely alapján az aminosavak a genetikai információknak megfelelő sorrendben összekapcsolódnak: **genetikai kódnak** nevezzük. A genetikai kód egysége a kodon.

A **kodon** a DNS molekula három egymásutáni nukleotidja (tripletje), amelyek együttese meghatározza valamely aminosavnak a polipeptidláncba való beépülését.

A 64 kodonból 61 aminosavat kódol, melyek közül az AUG kodon a polipeptid-lánc elejét jelenti (START-kodon = metionin). A maradék 3 kodon a lánc végét jelzi (STOP-kodonok): UAA, UAG, UGA.

A genetikai kód jellegzetességei:

- Degenerált:** egy aminosavat több kodon is kódolhat. Pl. a fenil-alanint 2 kodon: UUU, UUC
- Átfedésmentes:** két szomszédos kodonnak nincsenek közös nukleotidjai.
- Vessző nélküli:** két egymásutáni kodon között nincs hézag, az információ leolvasása folyamatos.
- Egyetemes (univerzális):** ugyanazt az aminosavat valamennyi élőlénynél az egész élővilágban, a legegyszerűbb vírusoktól a legfejlettebb emlősökig ugyanaz a kodon kódolja. Ebből arra következtetnek, hogy a genetikai kód nagyon régi, a földi élet megjelenésével egyidőben keletkezett.

A mitokondrium genomja kisebb eltéréseket mutat a sejtmag DNS-ének kódjához képest.

Pl. UGA: a sejtmagban STOP-ot jelent, a mitokondriumban, triptofánt.

AUA: a sejtmagban izoleucint kódol, a mitokondriumban, metionint.

Ez a kis eltérés annak tulajdonítható, hogy a mitokondrium nagyon ősi származású.

Első nukleotid	Második nukleotid				Harmadik nukleotid
	U	C	A	G	
U	UUU } fenil-alanin UUC } UUA } UUG } leucin	UCU } UCC } szerin UCA } UCG }	UAU } tirozin UAC } UAA } STOP UAG } STOP	UGU } cisztein UGC } UGA } STOP UGG } triptofán	U C A G
C	CUU } CUC } leucin CUA } CUG }	CCU } CCC } prolin CCA } CCG }	CAU } hisztidin CAC } CAA } glutamin CAG } sav	CGU } CGC } arginin CGA } CGG }	U C A G
A	AUU } AUC } izoleucin AUA } AUG } metionin (START)	ACU } ACC } treonin ACA } ACG }	AAU } aszpara-ginsav AAC } AAA } AAG } lizin	AGU } szerin AGC } AGA } arginin AGG }	U C A G
G	GUU } GUC } valin GUA } GUG } valin vagy formil-metionin	GCU } GCC } alanin GCA } GCG }	GAU } aszpara-ginsav GAC } GAA } glutamin GAG } sav	GGU } GGC } glicin GGA } GGG }	U C A G

A DNS HETEROKATALITIKUS SZEREPE A FEHÉRJESZINTÉZIS

A fehérjék az élő szervezetek nélkülözhetetlen anyagai. A sejt szárazanyagának kb. 50%-át fehérjék alkotják.

Példák fehérje molekulákra:

- *enzimek* a szervezet anyagcsere-reakcióit katalizálják,
- a *kollagén* szerkezeti elem szerepét játssza,
- a *hormonok* a szervezet növekedését és fejlődését irányítják,
- a *véralvadási tényezők* elősegítik a vér alvadását, meggátolva ezáltal a sérülések esetén a túl nagy vérvesztést, stb.

A fehérjeszintézishez a DNS szolgáltatja a genetikai információt. A fehérjeszintézisben a DNS mellett mindhárom RNS-féleség részt vesz (tRNS, rRNS, mRNS).

A fehérjeszintézis két fő szakaszban zajlik:

I. A transzkripció (átírás)

Ha RNS hordozza a genetikai információt (pl. egyes vírusokban: influenza, HIV), akkor ez a molekula közvetlenül használandó fel a fehérjeszintézisben, vagyis ez esetben elmarad az átírás.

Ha DNS hordozza az információt (eukariótáknál), akkor a DNS egyik láncának genetikai információját lemásolja az mRNS. Ez a transzkripció. A lemásolt információt az mRNS elszállítja a riboszómákhoz (a fehérjeszintézist végző sejtszervecskékhöz) és e másolt információ alapján jönnek létre a polipeptid-láncok (a fehérje molekula egységei).

A prokariótáknál a gének csak exonokból állnak. Itt a transzkripció egy lépésben valósul meg. Az eukarióták génjei intronokat és exonokat is tartalmaznak. Így itt először az előfutár RNS (pmRNS) képződik. Ebből kiküszöbölődnek az intronok és létrejön az érett mRNS, mely csak exonokból áll. Itt a transzkripció két lépésben valósul meg.

A transzkripció folyamatában nem csak az mRNS, hanem a többi RNS-féleség is keletkezik. A transzkripciót az **RNS-polimeráz** enzimek irányítják.

A **prokariótáknak** csak egyetlen RNS-polimeráz enzimjük van. Ez irányítja a sejt számára szükséges valamennyi RNS-típus képződését. Az **eukariótáknak** 3 féle RNS-polimeráz enzimjük van:

Az RNS-polimeráz enzimek felismerik a DNS specifikus szakaszát, amely a DNS vezető láncán van és innen indul el az mRNS képződése komplementáris módon.

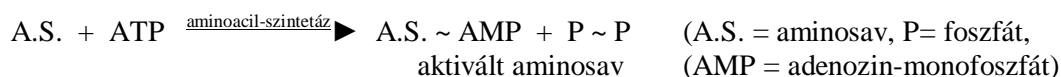
A transzkripció során keletkező mRNS, tRNS, rRNS molekulák elhagyják a sejtmagot.

II. A transláció (átültetés)

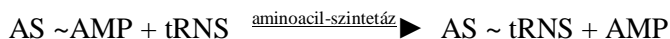
A transláció azokat a bonyolult folyamatokat jelöli, amelyek során az mRNS-ben foglalt információk „lefordítódnak” és fehérje molekula jön létre. A transláció a riboszómák szintjén valósul. Három főbb mozzanata van:

1. Az aminosavak aktiválása és a tRNS-hez való kapcsolódásuk

Az aminosavak aktiválása és a tRNS-hez való kapcsolódásuk energiaigényes folyamat. Az energiát az ATP molekula szolgáltatja (ATP=adenozin-trifoszfát) és az *aminoacil-szintetáz* enzim irányítja:



A továbbiakban az aktivált aminosav hozzákapcsolódik a maga specifikus tRNS-éhez. (a tRNS akceptor szárához). Minden aminosavnak megvan a maga specifikus aminoacil-szintetáz enzime és a maga specifikus tRNS-e.



2. Az mRNS-nek riboszómákhoz való kapcsolódása és a transláció elkezdése

A sejtmagban keletkező mRNS molekula elhagyja a sejtmagot és a citoplazmában 4-5 (de akár 12-20) riboszómához kapcsolódik, **poliriboszómákat** alkotva. A riboszómák mindig az mRNS START-kodonjához (AUG) kapcsolódnak, amely a metionit jelenti. Ezért az eukariótáknál mindegyik polipeptid-lánc metioninnal kezdődik, ez az első aminosav. A prokariótáknál az első aminosav mindig a formil-metionin.

3. A polipeptid-láncok kialakulása és a transláció befejezése

Minden riboszóma kis alegységén két kötőhely van: az „A” és a „P”. A **P (polipeptid) lokusz**on két szomszédos aminosav között kialakul a peptid-kötés.

A riboszóma *P-és A-kötőhelyeihez* hozzákapcsolódik az mRNS első és második kodonja. Ezekhez a kodonokhoz kapcsolódnak a megfelelő antikodonnal rendelkező tRNS-ek, amelyek akceptor szárán egy-egy aminosav van. A két aminosav között peptid-kötés jön létre a *peptid-polimeráz* enzim hatására. A dipeptid kialakulása után a riboszóma

elmozdul. Ennek köszönhetően az első tRNS leválik a riboszómáról, a második tRNS pedig az A-lokuszról a P-lokuszra csúszik át a rajta levő dipeptiddel együtt. A riboszóma folyamatos elmozdulásának köszönhetően sorban az mRNS valamennyi kodonjához hozzákapcsolódik egy-egy tRNS és a peptidlánc is egyre hosszabb lesz.

A folyamat így megy tovább, míg az A-kötőhelyre egy STOP kodon (UAG, AGA, UAA) kerül. Ekkor az A-lokuszhoz egy ún. kiszabadítási faktor kötődik, a polipeptid-lánc leválik a tRNS-ről és a riboszómáról.

A keletkező peptidlánc az ER-ben és a Golgi-készülékben lejátszódó érési folyamaton megy keresztül, elnyeri végleges szerkezetét és ekkor aktívvá válik.

A GENETIKAI ANYAG SZERVEZŐDÉSE

I. A genetikai anyag szerveződése a vírusoknál:

A vírusoknál és a viroidoknál a genetikai anyag nem szerveződik kromoszómákká.

A vírus a sejtél jóval egyszerűbb felépítésű, anyagcserét nem folytató, önálló életre képtelen, genetikai információt hordozó képződmény. Génjeiket csak az élőlények belsejében képesek működtetni és a gazdasejt génjeit is felhasználják.

A vírus részei:

- *fehérje-burok (kapszid-burok)*, lehetővé teszi a gazdasejten való letapadást és a sejtbe történő behatolást
- *nukleinsav*: RNS vagy DNS, ezek tartalmazzák a genetikai információt, amely legkevesebb 3, legtöbb néhány 100 génbe tömörül

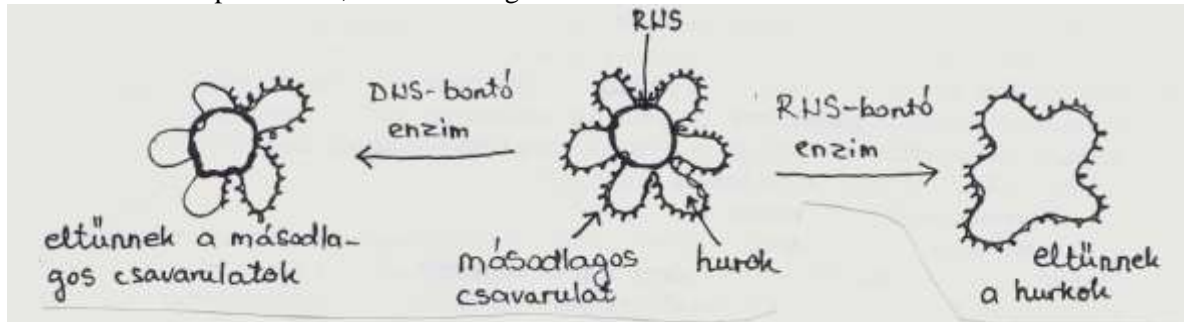
Ha a vírus genetikai anyaga RNS, akkor *ribovírusnak* nevezzük, ha DNS, akkor *dezoxiribovírusnak* (vagy *adenovírusnak*) nevezzük. A baktériumok vírusait még *bakteriofágnak* is nevezik. Ezek genetikája a legismertebb.

A ribovírusok genetikai anyagát RNS alkotja. Ribovírusok pl: DMV (dohány mozaik vírus), influenza-vírus stb.

A dezoxiribovírusok (adenovírusok) genetikai anyagát DNS alkotja. Dezoxiribovírusok például: DNS-tumorvírusok, bakteriofágok, herpesz vírus

II. A genetikai anyag szerveződése a prokariótáknál:

A prokariótáknak egy kromoszómájuk van, amely kör alakú, kétszálas DNS-ből épül fel. A DNS-molekula erősen csavarodott, 40-60 hurkot alkot és ezt a szerkezetét bizonyos RNS-molekulák segítségével őrzi meg. Mindegyik hurkon, kb. 400 nukleotidpárból álló, ún. másodlagos csavarulatok is vannak.



Nagyon sok prokarióta sejtben a kromoszómán kívül még más típusú genetikai anyag is jelen van. Ezek a **plazmidok**. A plazmidok a vírusoknál egyszerűbb szerkezetű képződmények, ugyanis nem rendelkeznek fehérjeburokkal. Csak egy kör alakú DNS molekulából állnak és a baktériumsejt genetikai anyagának 1-3%-át teszi ki. Jelen lehetnek a citoplazmában szabadon, de be is épülhetnek a baktérium kromoszómájába is. Sejtosztódáskor és az ún. konjugáció idején átadhatják más baktériumsejteknek.

A plazmidok jelenléte hasznos a baktériumoknak. Jelenlétük a baktériumsejt számára nehézfémekkel, antibiotikumokkal-, UV-sugarakkal szembeni rezisztenciát (ellenállóképességet) biztosít illetve jelenlétükben bizonyos anyagok képzésére lehet képes a sejt.

A szafilokokkuszkok plazmidját például *sztaf-plazmidoknak* nevezzük és penicillinnel szembeni rezisztenciát biztosít a baktériumnak, mert egy olyan gént tartalmaz, amely képes lebontani a penicillint.

Kivételes esetekben eukarióta sejtekben is lehetnek jelen plazmidok. Például a *Streptomyces* gombának van plazmidja és ennek köszönhetően antibiotikum (sztreptomycin) termelésre képes.

III. A genetikai anyag szerveződése az eukariótáknál:

Az eukarióták genetikai anyaga jelen lehet:

a. *intranukleárisan*, vagyis a sejtmagban (nucleus = mag, intra = benne, belül, extra = kívül)

- b. *extranukleárisan*, vagyis a sejtmagon kívül: a mitokondriumokban (mtDNS) és a kloroplasztiszokban (kpDNS)

A DNS a sejtmagban speciális fehérjékkel, ú.n. **hisztonfehérjékkel** és RNS-sel társul. E három molekulaféleség (DNS, RNS, fehérjék) együttesét **kromatinnak** nevezzük. Kromatin csak az eukarióta sejtekben található. Sejtosztódás alatt a kromatin tömörebb szerkezetű lesz és így kialakul a **kromoszóma**. A kromoszóma a kromatin kondenzált állapota.

A kromatin összetétele: 13-15% DNS, 12-13% RNS és 70-75% fehérjék.

- Az RNS jelenléte, mint a transzkripció végterméke, a gének működését jelzi.
- A fehérjék két fő csoportba oszthatók:
 - **nem-hiszton fehérjék:** melyek tulajdonképpen szabályozó enzimek és szerepük van a DNS-megkettőződésének, az átírásának és a javításának irányításában.
 - **hiszton-fehérjék:** ezek segítik elő a DNS "összecsomagolását" kromoszómává. Öt csoportba oszthatók a molekulatömegük és az aminosav-összetételük alapján: H₁, H₂A, H₂B, H₃, H₄.

A kromoszómák kialakulása:

Az ember 46 kromoszómájának mindegyike 48–240 millió bázispár hosszúságú lineáris kettős spirál. Egy ilyen DNS kettős spirál hossza kiterítve 1,6–8,2 cm (0,34 nm/bázispár). Egyetlen sejtünkben a DNS-hélixek teljes hossza kb. 1,83 m. A sejtosztódáskor megfigyelhető kromoszómák hossza viszont 1,3–10 mm között van, vagyis kb. 8000-szer kisebb helyen férnek el, mint az eredeti DNS. Ennek oka az, hogy a kromoszómákban a DNS fehérjékkel együtt szorosan összecsomagolt állapotban van.

A kromoszóma által tartalmazott DNS 12.000-szer rövidebb, mint eredeti állapotában.

A DNS a sejtmagban fehérjekorongokra csavarodik. Egy ilyen korong nyolc hisztonfehérjéből áll. Ezt a szerkezetet oktamernek nevezzük (okta = nyolc). Az oktamer: 2-2 darab H₂A, H₂B, H₃, H₄ molekulából áll és a szerkezetét a H₁ hiszton stabilizálja. A fehérjekorongot a rajta levő DNS-sel együtt **nukleosómának** nevezzük. A nukleosómán található DNS kb. 140 pár nukleotidból épül fel és a korong csúcsánál illetve alapjánál gyűrűpárt képez. Két szomszédos nukleosóma közötti kapcsolatot néhány tíz egymást követő nukleotid valósítja meg. Így gyöngyfűzérhez hasonló szerkezet jön létre.

A DNS kondenzálódása tovább folytatódik és így egy 200-300 Å vastagságú fonál jön létre, melyben 6-8 nukleosóma található fordulatoként. A feltekeredés tovább folytatódik és a nukleosómák hurkokat hoznak létre. 18 hurok ú.n. **miniköteget** alkot. A kromoszóma ilyen egymásra helyezett minikötegekből áll, úgy hogy az egyik miniköteg DNS-e folytatódik a másik minikötegben. Végül a DNS 12.000-szer rövidebb lesz és létrejön a kromoszóma.

A kromoszómák megfigyelése:

Interfázisban (két sejtosztódás közötti szakaszban) a kromoszómák mikroszkóppal sem láthatók, mert a kromatin laza szerkezetű. Sejtosztódás idején a kromatin kondenzálódik. A kromoszómák ilyenkor vastagabbak, rövidebbek, mint interfázisban és két kromatida alakjában válnak láthatóvá, melyek a *centromérának* nevezett pontban egymáshoz kapcsolódnak.

A kromoszómák legjobban a sejtosztódás metafázisában figyelhetők meg mikroszkóppal, mert ilyenkor a kromatin a legkondenzáltabb. Sajátos eljárással szétroncsolják az osztódási orsót, minek következtében a kromoszómák szétszóródnak a sejt citoplazmájában. A mikroszkópi készítményt lefényképezik, majd a fényképből minden kromoszómát kivágnak, majd alak és méret szerint párba és sorba rakják őket. Így nyerik a kérdéses faj kariotípusát.

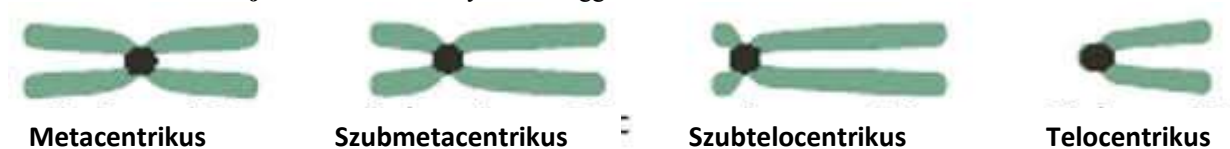
A kromoszómák mérete: átlagos hosszuk: 0,2-50 µm (az emberé 2-8 µm), átmérőjük: 0,2-2 µm.

A kromoszómák állhatnak:

a.- egy kromatidából (egykromatidás vagy monokromatidikus kromoszómák esetén)

b.- két kromatidából (kétkromatidás vagy bikromatidikus kromoszómák esetén)

A kromoszómák alakja: a centroméra helyzetétől függ.



Metacentrikus

Metacentrikus
ha a centroméra
középen van

Szubmetacentrikus

Szubtelocentrikus: ha a
centroméra az egyik kar
végéhez közel van

Szubtelocentrikus

Szubmetacentrikus
ha a centroméra a
középnél feljebb
van

Telocentrikus: ha a centroméra
az egyetlen kar végén van

Telocentrikus

