

Bősze Péter – Baghy Kornélia – Lippai Mónika

Magyarítási megfontolások – sejtbiológiával kapcsolatos nevezetek

HOMOLOG, HOMOLOGY

(ortholog/orthology; paralog/paralogy)

A *homology* a görög *homos* 'közös, egyenlő' és *logos* 'ész, szó, nyelv, beszéd, gondolkodás, bizonyítás, bölcsesség' szóból ered; olyan viszonyra utal, amelyben valami közös. Magyarul *rokonmásság**.

rokonmásság* *homology* a biológiában közös elődtől/őstől leszármaztatható két vagy több hasonló szerv, molekula vagy azok részének viszonya. Bennük hasonló jellegzetesség/vonás (homologous trait) van; működésük lehet egyforma, de eltérő is. A biológiai rokonság legtöbbször fajkülönülés (speciation event) következménye, ezt nevezik fajrokonmásságnak (orthology), de létrejöhet fajon belül is, ez a belrokonmásság (paralogy).

Megjegyzés. A szerkezeti hasonlóság még nem feltétlenül jelent rokonságot; a hasonlóság véletlen következménye is lehet. Tehát nem minden bázishasonlóság (sequence similarity) génrokonság, és nem minden aminosav-hasonlóság fehérjerokonság.

rokonmásság* (biológiai) *homolog* olyan rokonságban lévő (közös elődtől/őstől származó szerv, molekula stb., amely szerkezetében és/vagy tevékenységében eltér a társától.

rokonmásság bázissorok* *homologous base sequences* közös elődtől származó DNS-bázissorok, például gének, ismétletek.

rokonmásság fehérjék* *homologous proteins* (protein homologs) a törzsfajlásban közös elődtől származó gének által kódolt fehérjék. Aminosavsoruk általában hasonló, de lehet eltérő is, csak kisebb részlet, például egy-egy gomoly egyezik, avagy csak a térszerkezetükben hasonlítanak egymásra. Ugyanígy a működésük is lehet egyező, de eltérő is. Két formát különböztetünk meg: belrokonmásság fehérjék és fajrokonmásság fehérjék.

rokonmásság gének* *homologous genes* (gene homologs) közös őstől/elődtől származó gének. A bázissoruk többé-kevésbé azonos, de az általuk kódolt fehérjéknek lehet eltérő feladata. Két formájuk van: a fajrokonmásság gén és a belrokonmásság gén (lásd lejjebb).

rokonmásság kromoszómák* *homologous chromosomes* a kromoszómák tagjai, egyik az apától, másik az anyától származik. Szerkezetük és bennük a gének helyzete, sorrendje megegyezik.

rokonmásság RNS, RNS-bázissorok* *homologous RNA/RNA sequences* RNS örökítőanyagú vírusok közös elődtől származó RNS-e/RNS-bázissora.

rokonmásság szervek *homologous/homolog organs* → fajrokonmásság szervek.

ORTHOLOG, ORTHOLOGY

Az *orthology* a görög *orthos* 'egyenes' és *logos* 'ész, szó, nyelv, beszéd, gondolkodás, bizonyítás, bölcsesség' szóból ered; olyan viszonyra utal, amelyben valami a közvetlen elődből (egyenesen) adódik át az utódba. Magyarul *fajrokonmásság**.

A fajrokonmásság fehérjéket, géneket stb. angolul *conserved*-nek is nevezik; magyarul *törzsökös**, például törzsökös fehérje/gén.

fajrokonmásság orthology a törzsfajlásban fajkülönülés (speciation event, orthologs) következtében létrejövő rokonmásság. Olyan többé-kevésbé hasonló bázissor vagy az általa kódolt fehérje/RNS, amelyik közvetlen elődtől adódik át a szétváló fajokba.

fajrokonmásság ortholog/orthologous fajrokonmásságban lévő bázissor, gén, fehérje, RNS.

fajrokonmásság bázissor *orthologous sequences* fajkülönülésben (speciation event, orthologs) az elődfajból átadódó bázissor; fajkülönülésből származó rokonmásság bázissor. A fajrokonmásság bázissor a két fajban eltérővé válhat, vagyis nem minden részletében ugyanaz.

fajrokonmásság gének* *orthologous genes* (gene orthologs) különböző fajokban lévő, közös őstől származó gének; fajkülönülésből (speciation event, orthologs) származó rokonmásság gének. Ezek szerkezet és az általuk kódolt fehérje/RNS szempontjából is viszonylag hasonlóak, de lehetnek lényegesen eltérőek is.

fajrokonmásság fehérjék* *orthologous proteins* (protein orthologs) a törzsfajlásban fajkülönülés (speciation event, orthologs) következtében elkülönült, közös elődtől származó gének által kódolt fehérjék; fajkülönülés következtében létrejövő rokonmásság fehérjék. Az ilyen fehérjék aminosavláncza hasonló, legalábbis közös jellegzetes aminosavmaradék-soruk van. A fajrokonmásság fehérjék működése – szerkezeti hasonlóságuk ellenére – eltérhet.

PARALOG, PARALOGY

A *paralogy* a görög *para-* 'mellett, közel, túl' és *logos* 'ész, szó, nyelv, beszéd, gondolkodás, bizonyítás, bölcsesség' szóból ered; olyan hasonlóságra (párhuzamosságra) utal, amely nem fajkülönülés következménye; fajon belül (egyedben) alakul ki, génkettőződés következménye. Magyarul *belrokonmásság**^{LM}.

belrokonmásság*^{LM} *paralogy* génkettőződés (duplication event) következtében kialakult rokonmásság.

belrokonmás*^{LM} *paralog/paralogous* belrokonmásságban lévő bázissor, gén, fehérje, RNS.

belrokonmás bázissorok*^{LM} *paralogous sequences* valamely fajban génkettőződésből keletkező, többé-kevésbé hasonló bázissorok. (→rokonmásság)

belrokonmás gének*^{LM} *paralogous genes* (gene paralogs) olyan többé-kevésbé hasonló gének, amelyek kettőződésből jöttek létre; szerkezetük és/vagy tevékenységük változott. A gén kettőződik, hogy a DNS-ben két helyet foglaljon el. A génkettőződés valamely fajban keletkezik, szokásosan szükségszerűségekből, de belrokonmás gén előfordulhat két különböző fajban is, ha a fajkeletkezés a kettőződés után ment végbe. (→rokonmásság)

belrokonmás fehérjék*^{LM} *paralogous proteins* (protein paralogs) belrokonmás gének által kódolt fehérjék. (→gén)

ANALOG, ANALOGY

Az *analogy* a görög *analogos* szóból ered, amely 'arányosságot' jelent, utalva olyan viszonyra, amelyben valami arányosan jelen van, például a szerkezet vagy a működés többé-kevésbé azonos (például az agy és a számítógép). Ezek tehát nem rokonok, csak *hasonmások*. Az *analogy* magyarul *hasonmásság*.

hasonmásság *analogy* a biológiában nem közös elődtől/őstől származó két vagy több hasonló szerv (például a madár és a darázs szárnya: mindkettő azonos feladatra szerveződött, de nem közös eredetű), molekula vagy azok részének viszonya. Az orvostudományban a hasonmásság fogalmát leginkább a nem közös eredetű, de többé-kevésbé hasonló feladatu és/vagy szerkezetű molekulákra vonatkoztatjuk. Általában környezeti hatásra, a környezethez való hatékonyabb alkalmazkodás érdekében, de egymástól függetlenül jöttek létre (convergent evolution).

hasonmás* (biológiai) *analog* olyan nem közös eredetű szerv, molekula stb., amely szerkezetében és/vagy tevékenységében igen hasonló. Közös feladatra szerveződött.

hasonmás fehérjék *analogous proteins* (protein analogs) szerkezetében és vagy működésében hasonló, de más-más eredetű fehérjék. Ezeket nem közös eredetű gének kódolják.

hasonmás gének *analogous genes* (gene analogs) hasonló feladatu fehérjét kódoló, de nem közös őstől származó (nem azonos géncsaládba tartozó) gének.

hasonmás RNS *analogous RNA* kizárólag RNS örökítőanyagú vírusokban fordul elő. Nem közös őstől származó, hasonló tevékenységű RNS-ek.

hasonmás szervek *analogous/analog organs* ugyanarra a feladatra szerveződött, de nem közös eredetű szervek, például a madarak és a méhek szárnya.

hasonmás vegyület *analog, analogous compound* olyan vegyület, amely szerkezetében hasonlít egy másikhoz, de összetevőiben egy-két ponton különbözik: egy vagy több atom/hatócsoport más. Például hasonmás gyógyszerek (analog drugs): szerkezetükben hasonlóak, de vegyi és biológiai tulajdonságukban eltérnek. Ismerünk nukleotid hasonmásokat, ezek kicsit mások, mint a szokványos bázissorú nukleotidok, de képesek beépülni a DNS megfelelő részébe, viszont más kölcsönhatásokat létesítenek.

analog → *hasonmás* ■ *analogous protein hasonmás fehérje* (→fehérje) ■ *analogous gene hasonmás gén* (→gén) ■ *analogous/analog organs hasonmás szervek* (→szervek) ■ *analogy* → *hasonmásság*.

ISOFORM

Az *isoform* egyfajta fehérje-, mRNS- vagy miRNS-változat. A *Magyar Orvosi Nyelv* hasábjain már volt róla szó; magyar megfelelőjének a *hasonmás* szót javasoltuk. A *hasonmás* nevezet azonban találhatóbb az *analog* helyettesítésére. Felvetődött a *hasonváltozat* elnevezés. Ez nem rossz, de a fenti elnevezéssort folytatva, talán szerencsésebb *testvérmás*nak nevezni. A *testvér* szó nem szokatlan a biológiában, például: *testvérkromatid*.

testvérmás* *isoform* egyike két vagy több nagyon hasonló összetételű és tevékenységű fehérjének, miRNS-nek.

testvérmás fehérjék *protein isoforms* származhatnak egyetlen génről módosulással, például közteskivágással alakulnak többé-kevésbé eltérő szerkezetűvé, avagy az átfordítást követően. Az is előfordul, hogy egyetlen géncsalád szoros viszonyban lévő génjei kódolnak testvérmásokat. Tehát háromféleképpen keletkezhetnek: összetartozó gének (géncsalád) kódolásából, az elő-mRNS, illetve a polipeptid módosításával. A testvérmások keletkezése lehet törzsfajlódási folyamat eredménye is: lehetővé teszi a fehérjék sokféleségének keletkezését.

A testvérmások aminosavmaradék-sora rendkívül hasonló, de nem azonos. Például a β-aktin és a γ-aktin mindössze négy aminosavban tér el (az utóbbiban négyvel több aminosav-maradék van), ennek ellenére tevékenységük lényegileg más. A β-aktin elengedhetetlen az élethez, a γ-aktin nem. Szokásosan az aminosavak leírásával adjuk meg a testvérmásokat, és ezek különbségével magyarázzuk a működésük eltéréseit. Kiderült azonban, hogy például a β-aktin és a γ-aktin gén bázissora (nukleotidsora) még fontosabb a tevékenység meghatározásában. A két gén szerkezete csaknem egyezik, kivált a kódoló szakasz, és hasonló a két mRNS is; ugyanakkor a β-aktin 3'UTR szakasza sajátos. A β-aktin kódoló szakaszának módosításával (hozzáadták a hiányzó négy aminosavat kódoló bázishármaszt) a β-aktin gén is γ-aktint kódolt. Az állat mégsem pusztult el, ellenkezőleg: semmiben nem tért el a szabvány β-aktin gén által kódolttól, utalva arra, hogy a β-aktin gén nem kódoló bázissora is alapvető az általa kódolt fehérje képzésében. Megállapították, hogy a β-aktin gén által képzett mRNS-hez az eltérő 3'UTR szakasz miatt sokkal több ribotestecs tapad, és rövid idő alatt sokkal több fehérje fordítódik át, mint a γ-aktin gén által képződő mRNS-ről, és hogy a β-aktin és a γ-aktin fehérje szerepének lényegi különbsége alapvetően ebből adódik, nem pedig a négy aminosav-különbözetből.

testvérmás miRNS-ek *microRNA isoforms* ezek hosszukban, bázissorukban vagy mindkettőben és leginkább az 5'- vagy 3'-végen térnek el egymástól. Ennek alapján ötféle miRNS-eket különböztetünk meg:

- törzs miRNS-ek *canonical microRNAs*;
- 5'-végi testvérmás miRNS-ek *5' isomiRs*;
- 3'-végi testvérmás miRNS-ek *3' isomiRs*;
- sokalakú testvérmás miRNS-ek *polymorphic isomiRs*;
- vegyes testvérmás RNS-ek *mixed type isomiRs*.

ISOMER, ISOMERISM

Az *isomer* elnevezés a görög *isos* 'egyenlő' és *meros* 'rész' szavakból származik. Magyar megfelelőjének egy nyelvújítási, de elfeledett szavunkat, az *egyded* szót javasoltuk. Jelentése: 'egyforma, azonos'. Alkalmazását idegenkedés fogadta. Ezért, valamint folytatva a fenti elnevezések elvét, *azonmás*nak nevezhetjük. Az *azon-* az azonos összetételre, a *-más* pedig az eltérő szerkezetre és tulajdonságokra utal.

azonmás* *isomer (izomer)* mennyiség és összetétel szempontjából azonos atomokból álló, de eltérő szerkezetű molekula. Az azonmások összegképlete azonos, az atomok elhelyezkedésében térnek el, ezért tulajdonságuk is eltér.

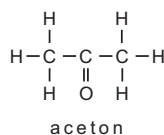
Kialakulásukban szerepe van az energiának. A molekulák mozgékonyak, változtatják alakjukat; ehhez energia szükséges. Így egyes molekulák bizonyos energiahelyzetben egyformák, megváltozott energiahelyzetben más formájúak, azonmások. Az azonmás állapot a legkisebb energiái igényű forma. Két fajtáját különböztetjük meg, a szerkezeti azonmásokat és a térazonmásokat.

azonmátság* *isomerism (izomerizmus)* az azonmások előfordulása. Vagyis olyan azonos összetételű (azonos számú atomból álló [azonos összegképletű]) és azonos molekulatömegű vegyületek létezése, amelyek szerkezetükben és ennek következtében tulajdonságaikban és némileg különböznek.

azonmásodás* *isomerization (izomerizáció)* molekula, ion vagy molekularész szerkezeti átalakulása; azonmássá válása.

szerkezeti azonmások* *constitutional isomers* azonos atomösszetételű és molekulatömegű, de az atomok kapcsolódásában eltérő molekulák; azaz az atomok összekapcsolódási rendjében eltérő azonmások. (→azonmás)

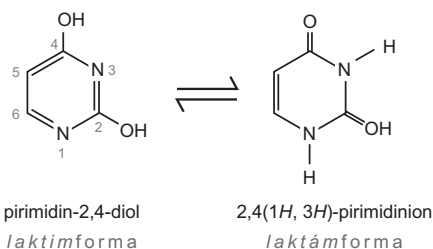
láncazonmások* *chain isomers* az atomok, szokásosan a szénatom elágazásában eltérő azonmások. Például CH₃-CH₂-CH₂-CH₃ (bután), CH₃-CH-CH₃-CH₃ (izobután). A legegyszerűbb szénhidrogéneknek – metán (CH₄), etán (CH₃-CH₃) és propán (CH₃-CH₂-CH₃) – nincs azonmása, mert a szén- és hidrogénatomok kapcsolódása esetükben csak egyféleképpen lehetséges.



hatócsoportú azonmások* *functional (group) isomers* különböző hatócsoportot kapcsoló azonmások. Például az acetóban karbonil (C=O), a propanolban pedig hidroxilcsoport van.

kötésváltó azonmások* *tautomers* csak a protonok és elektronok elhelyezkedésében más azonmások. A kötésátalakulás voltaképpen **protonáthelyeződés*** (*prototropy*): egy proton a molekula egyik helyéről a másikra tevődik át, rendszerint az elektronok eloszlási változásával, a mozgékony hidrogén áttevődésével és kötéváltozással jár. Ezek egyféle kötésben eltérő vegyületek, amelyek könnyen átalakulnak egymásba. Együtt vannak jelen, **váltakozó egyensúlyi állapotban, és a vegyi folyamatokban** szintén együtt vesznek részt. A **kötésváltásnak*** (tautomerism) számos formája ismert. Néhány gyakoribb:

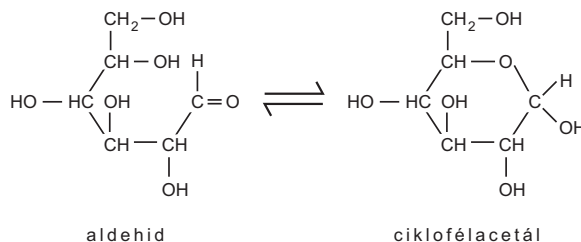
- **oxo(keto)-enol azonmátság***. Az α helyzetű szénatom hidrogénjének áthelyeződése. Az oxovegyületekben egy oxigénatom kettős kötéssel kapcsolódik egy szénatomhoz. Az enolformában OH-csoport kötődik telítetlen szénatomhoz. Az oxovegyületek előfordulhatnak enolformában is (oxo-enol kötéváltás). Az oxoforma erősebb kötésű, és túlsúlyban van a kettő egyensúlyi állapotában. (→hatócsoport, oxovegyületek)
- **laktim-laktám azonmások**. Az α helyzetű nitrogénatom hidrogénjének áthelyeződése: -N=C- / -N-C-; a laktimban a szén kettős kötéssel, a laktámban egyes kötéssel kapcsolódik a nitro-



génhez. Gyűrűs vegyületekben fordul elő, a gyűrűs savamidokra (laktámokra) jellemző a hidrogénátrendeződés a gyűrűben lévő amidcsoporton belül. Az uracil (pirimidin-2,4-diol) egyensúlyi folyamata.

- **Egyéb kötésváltó azonmások**: enamín-imin: H-N=C=C / N=C-C-H, nitrozo-oxim: H-C-N=O / C=N-O-H, keten-inol: H-C=C=O / C≡C-O-H, foszfít-foszfónát: P(OR)₂(OH) ⇌ HP(OR)₂(=O), aminosav-ammonium-karboxilát (H₂N-CH₂-COOH / H₃N⁺-CH₂-CO⁻) stb.

gyűrű-lánc azonmások* *ring-chain isomers* az azonmások egyike nyíltlánc, a másik gyűrűs. Olyan aldehid-/ketocsoportot és OH-csoportot tartalmazó vegyületekben, például szénhidrátokban fordul elő, amelyekben a proton áthelyeződésével a nyílt vegyülettől (láncforma) gyűrűs lesz, és fordítva. Az OH-csoport hidrogénje az aldehidcsoportra vándorol, kialakítva a gyűrűformát.

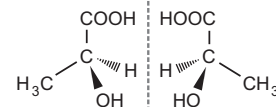


Az aldehidlánc utolsó szénatomjához kettős kötéssel kapcsolódó oxigén helyett egyes kötéssel OH-csoport társul. A mellékelt ábrán a glükóz (szőlőcukor) példája látható.

térazonmások* *stereoisomers* azonos atomösszetételű és kötési sorrendben is megegyező molekulapárok térszerkezeti különbözősége. A csupán térszerkezetükben eltérő molekulapárok tagjai a **térazonmások*** (*stereoisomers*). A térszerkezeti különbözőség egy vagy több szénatom körül alakul ki. Azt a szénatomot, amely körül létrejön a térszerkezeti eltérés, **térközpontnak*** (*stereocenter*) nevezzük. Mivel a molekulák térszerkezetének két formája (téralkizat és térhelyzet) van, az azonmásokat is téralkizati és térhelyzeti azonmásokra oszthatjuk.

téralkizati azonmások *configurational isomers* olyan térazonmások, amelyek egymásba csak valamelyik elektronkötésük (covalent bond) felbomlásával és új elektronkötés kialakulásával alakulhatnak át. A térazonmások egymáshoz való térszámviszonya szerint két alapformájukat különböztetjük meg:

- **Tükörképi azonmások** (enantiomers): az egyik **tükörképi azonmás*** (enantiomer [optical isomer, antipode, optical antipode]) tükörképe a másiknak, de fedésbe – miként a jobb és bal kéz – nem hozható vele. Akkor keletkezhet, ha egy szénatomhoz (térközponti szénatom) négy különböző csoport kapcsolódik, de nem azonos sorrendben.



Például a metilcsoport (CH₃) a bal oldali ábrán a szénatom negyedik kötéséhez, a jobb oldalin a második kötéséhez kapcsolódik. Egy molekulán belül lehet több térközponti szénatom is.

Az ilyen térközpontot külön névvel illetik: **chiral center/atom** (egyéb nevei: chiral carbon, asymmetric carbon, optically active carbon, stereo carbon, stereo center, chiral center) (**királis szénatom**), magyarul **tükörképi térközpont***. A **tükörképi térközpont** (**királis centrum**) olyan szénatom, amely körül tükörképi azonmások keletkezhetnek. Annak a jelenségnek, hogy valamely molekula tükörképi párja nem hozható vele fedésbe, a nemzetközi neve **chirality** (**kiralitás**), magyarul **tükörképesség***. (A chiral a görög 'kéz' jelentésű szóból ered.)

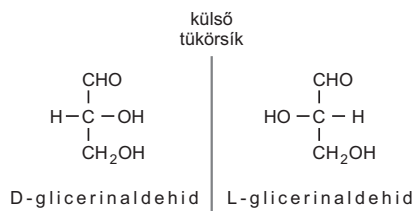
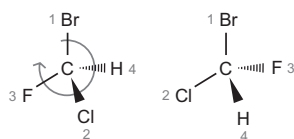
A *chiral molecule* ellentéte az *achiral molecule* (**akirális molekula**); ez olyan molekula, amelynek tükörképi párja vele fedésbe hozható. Magyarul: *tükörmolekula*. Az azonmásság szempontjából nincs jelentősége.

A tükörképi térközpontban a szénatomhoz kapcsolódó atomok/molekulák egymástól azonos távolságra vannak, és az egymáshoz viszonyított szögük is azonos, ezért a vegyi és a fizikai tulajdonságuk egyforma, kivéve, hogy kristályos formájukban a síkban sarkított fényt (polarized light) ellenkezőleg forgatják (ezért nevezik fényforgató azonmásoknak is), aminek következtében eltérhet a biológiai hatásuk.

A kétféle tükörképi azonmásság megkülönböztetésére az R, S betűt alkalmazzuk (*R-S azonmásság*); és a szénatomhoz kapcsolódó molekulák rangsora szerint határozzuk meg.

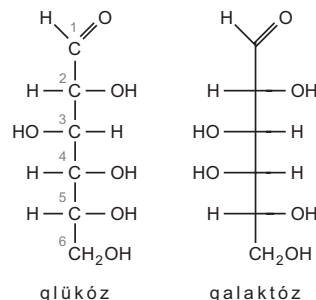
A rangsort az atomok rendszáma és kapcsolódási sora adja. A legkisebb rangja a legkisebb rendszámú atomnak (H) van. A hatáscsoportok rang szerinti sora: $-OCH_3 > -OH > -NH_2 > -COOH > -CHO > -CH_2OH > -CH_3 > -H$. Az atomok rang szerinti sorát a rendszámuk határozza meg. A rangsor megállapításához az 1., 2. és 3. rangú atomot/hatáscsoportot vesszük figyelembe, és hogy azok milyen irányban olvashatók össze. Ha az óramutató járásának megfelelően, R (rectus), ha ellenkezően, S (sinister) betűt teszünk a tükörazonmás neve elé. Például az ábrán lévő atomok közül a bróm a legnagyobb rendszámú, tehát az az 1. rangú. Ezt követi a klór (2. rangú), a harmadik pedig a fluor. Az 1., 2. és 3. rangú atom összeolvasási sorrendje: Br–Cl–F. Ez a bal oldali ábrán egyezik az óramutató járásával, tehát R-előjelű kap. A jobb oldali ábrán ellentétes; ez tehát az S-előjelű.

A tükörképi, másként fényforgató azonmásságot hagyománytiszteléstől nevezik *D-L azonmásságnak** (D/L enantiomerism) is. EMIL FISHER nevezétkana szerint a fényt balra forgatót L betűvel



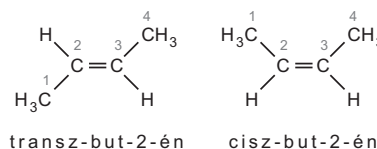
(laevus), a jobbra forgatót D betűvel (dexter) jelöljük: L-téralakzat, D-téralakzat. A tükörpár D- vagy L-formáját a gliceraldehid egyik vagy másik, D-nek vagy L-nek nevezett térszerkezetéhez viszonyítva határozzuk meg. A D- vagy L-gliceraldehiddel rokonságban lévő vegyületek térszerkezete mindegyikben azonos. A D-L azonmások különböző biológiai tulajdonságú molekulák. A gyakorlatban az R-S és a D-L azonmásság elnevezés is használatos.

- **Nem tükörképi azonmásság*** (diastereomerism): a két térazonmásság* (diastereomer) egymásnak nem tükörképe, és egymással fedésbe sem hozható. Bennük a molekulák kapcsolódási rendje azonos, egy vagy több nem kapcsolódó atom térbeli helyzete más. Kialakulhat egy vagy több szénatom (térközpont) körül. Az egyetlen szénatom körüli téralakzatában eltérő nem tükörképi molekulapár tagjait az angol irodalom *epimernek* nevezi. Szokásos csak a szénhidrátokra vonatkoztatva használjuk – ezek a glikozidos hidroxilcsoport helyzetében térnek el, magyarul *egyes szénhidrátazonmások**. Például glükóz és galaktóz (a C4-hez kötődő OH helyzete ellentétes). A gyűrűs szénhidrát egy szénatom körül eltérő azonmássait a nemzetközi irodalom *anomer* elnevezéssel illeti, magyarul: *gyűrűs szénhidrátazonmásság**, és a,



β jelzéssel különbözteti meg, például α-D-glükopiranoz és β-D-glükopiranoz. A két változat fizikai tulajdonságai (forráspont, oldékonyság stb.) eltérők, a vegyi tulajdonságaik hasonlók, de nem azonosak. Lehetnek fényforgatók, de nem mind az. Megkülönböztetésük biológiai szempontból nagyon fontos, mert az összekapcsolódásukkal képzett hosszú szénhidrátlanccok nagyon eltérő tulajdonságúak. Az α-D-glükózból (α-D-glükopiranozból) állati sejtekben a glikogén, növényi sejtekben a keményítő épül fel, míg a β-D-glükózból (β-D-glükopiranozból) a növényi sejtfalban található cellulóz. Az emberi szervezet az α-D-glükózt tartalmazó szénhidrátlanccot képes vízbontással megemészteni, míg a cellulózt nem.

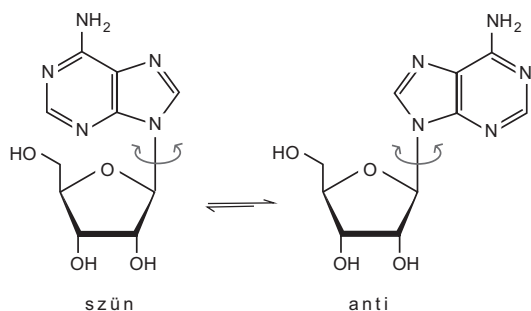
cisz-transz (Z-E) azonmások* (**azon-ellentett azonmások***) *cis-trans isomers* olyan nem tükörképi azonmásság, amely két kettős kötéssel kapcsolt szénatomhoz csatlakozó atomok eltérő síkbeli viszonyából keletkezik. Ha a két nagyobb tömegű hatócsoport a kettőskötéssel kapcsolt szénatomok azonos oldalán van, *azon** (cisz, egyoldali), ha ellentétesen kapcsolódik, *ellentett** (transz, kétoldali) helyzetről beszélünk. Például cisz-but-2-én (a metilcsoport, CH₃ egyoldali) és transz-but-2-én. Ezek nem tükörképei egymásnak. A kétféle helyzet csak a kettőskötés átmeneti felszakadásával és



újraegyesülésével alakulhat át egymásba. A hatócsoportok más térállása miatt különbözik a molekulák (az azonmások) tulajdonsága, kölcsönhatása; megváltozik az alakjuk. A kettő tehát más-más molekula; ez legtöbbször a hagyományos nevekben is kifejeződik. (→cisz-transz)

A cisz-transz nevekkel előfordulhat félreértés, ezért az IUPAC bevezette a szigorúbban szabályozott Z-E rendszert, amely a szénatomokhoz kapcsolódó atomok/molekulák atomszámán alapszik, és rangsort állít fel ennek alapján. Ha a rangsorban nagyobb értékű molekula (példánkban a CH₃, metilcsoport) ugyanazon oldalon van, Z (zusammen), ha különböző, E (entgegen) betűt kap. Például (2Z)-but-2-én, illetve (2E)-but-2-én.

térhelyzeti azonmások* (**szűn-anti azonmások**) *conformational isomers* az egymással nem kapcsolódó atomok körüli térelrendeződési különbség. Egyes kötés körül alakulnak ki, és a kötés körüli elforgatással egymásba alakíthatók. Ha az azonmásságot kialakító két molekula egyirányú, *szűn*, ha ellentétes, *anti* helyzetről beszélünk. Ezt nevezzük *szűn-anti azonmásságnak*. Például: az *adenozin szűn* helyzetében a cukor ötödik szénatomjához kapcsolt OH-csoport és a gyűrűs molekula (a két molekularészlet nem kapcsolódik egymással) egyirányú, az anti helyzetében ellentétes. Az elforgatással az egyik (A) térazonmásság átmenetformán (transition state) keresztül alakul a másik (B) térazonmássá. Az A és a B térazonmásság helyi energiája a legkisebb, az átmenetállapoté a legnagyobb. A forgatás az

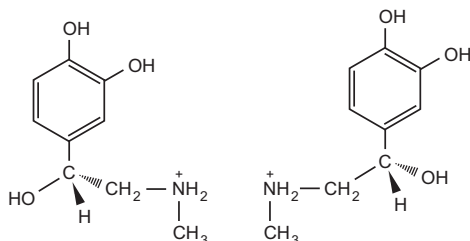


energiakülönbséget (energiagát*) küzdi le. Ha az energiagát kicsi, a két térazonmás könnyen és gyorsan átalakul, szokásosan mindkettő jelen van, váltakozó egyensúlyi állapotban. Ha az energiagát nagy, a forgatás korlátozott, az átmenetalakzat tartósan jelen lehet külön molekulaként; ezt a molekulát nevezzük átmeneti *térazonmás*nak (rotational isomer, rotamer). A hosszan megmaradó és ezért elkülöníthető átmeneti azonmást a nemzetközi irodalom *atropisomer*nek nevezi. Magyarul *veszteglő térazonmás*nak* mondhatjuk.

térszerkezet *spatial arrangement* a biológiában a molekula atomjainak térbeli elhelyezkedése. Szerepe meghatározó a molekulák tevékenységében, kapcsolódásában más molekulákkal. Például a fehérjék működését a térszerkezeti változások irányítják; a megfelelő módon fel nem tekeredett fehérjeláncok működésképtelenek. Jelentős továbbá a molekulák felismerése szempontjából is, például az enzimek ugyanannak a fehérjének csak egyik térszerkezetét azonosítják. Elvben minden molekula végtelen formában változtathatja térszerkezetét a bennük található atomok mozgása miatt. Az atomok elmozdulása azonban a belső energia változásával jár, ez pedig visszahat az atomok elmozdulására. A belső energiát a kötések szöge és az atomok közötti távolság határozza meg. A molekula (ion) térbeli szerkezetét a helyi legkisebb energiaállapot (local minimum) befolyásolja, ami azt is jelenti, hogy ahhoz, hogy a molekula az egyik helyi legkisebb energiaállapotból (A) egy másik helyi legkisebb energiaállapotába (B) kerüljön, olyan köztes alakzaton kell átmennie, amelynek energiája nagyobb, mint az A vagy B állapot energiája. A köztes alakzat energiagigényét nevezik *energiagátnak** (energy barrier), mert ez a szabad átalakulás gátja. A változáshoz szükséges energiát a molekula a környezetéből (például hőhatás) vagy saját rezgéséből nyeri, rendszerint csak átmenetileg, rövid időre.

A molekula-térszerkezetnek két formáját különböztetjük meg: téralakzatot és térszerkezetet.

téralakzat* *configuration* a molekulát alkotó atomok/atomcsoportok kötéseinek térbeli alakzata (a kötések térbeli rendje), például egy központi szénatom körül miként rendeződnek a kapcsolódó atomok/molekulák. A téralakzat kizárólag valamely kötés felbontásával, új kötés kialakulásával változhat meg. Az azonos minőségű és azonos számú atomból álló más kötéshelyzetű molekulák a téralakzati azonmások. Például az adrenalin természetes (bal oldali ábra) és nem természetes formája. Az adrenalin átalakító enzim csak az előbbit ismeri fel: ez illeszkedik az enzim sarkallóhasadékába (catalytic cleft).



térszerkezet* *conformation* a nem gyűrűs vegyületeknek olyan tér-elrendeződése, amely egy-egy kötés körüli elfordulásból jön létre. Gyűrűs vegyületek lehetséges gyűrűalakzata. (→térazonmátság/térszerkezeti azonmátság)

térhatás *allostery* a több kötőhelyes fehérje (nagy molekula) egyik kötőhelyéhez kapcsolódó molekula hatásának áttevődése a fehérje másik kötőhelyére. Úgy jön létre, hogy a több kötőhelyes fehérjének egyik kötőhelyéhez kapcsolódó molekula kivált valamilyen térszerkezeti átalakulást, amely befolyásolja a fehérje másik kötőhelyével kapcsolatos tevékenységét. Szokásosan a szabályozóhelyhez (allosteric site) kapcsolódó molekula hat a hatáshelyre, lehetővé téve a fehérjeműködés szabályozását (térszerkezeti szabályozás).

térszerkezeti szabályozás* *allosteric regulation* az enzimnek vagy más ily módon szabályozható fehérjének a szabályozóhelyhez kapcsolódó molekula által előidézett térszerkezeti változása, amely serkentheti vagy gátolhatja az adott fehérje működését. A fokozást kiváltó molekula a szabályozóhely-serkentő* (allosteric activator), a gátlást okozó a szabályozóhely-gátló* (allosteric inhibitor) molekula. A szabályozóhelyhez kapcsolódó molekula csak egy irányban hat: vagy serkent, vagy gátol. Enzimek esetében a serkentés általában a vegyület kapcsolódását mozdítja elő, például bizonyos enzimek hatáshelyét lefedi az enzim egy szerkezeti eleme, de amikor szabályozóhelyhez kötődik molekula, a térszerkezet úgy változik, hogy a hatáshely szabaddá válik, és kötődhet hozzá a vegyület. Előfordul az is, hogy hatóegység tevékenysége fokozódik (V_{max} -érték emelése). A gátlás szokásosan a hatáshely változásában nyilvánul meg (fedődhet, változhat a térbeli illeszkedése), ezért az enzim nem képes megkötni a vegyületet.

Az enzimek térszerkezeti szabályozása lehet:

- Visszajelzési gátlás* (feedback inhibition), amely egy (vagy több együttműködő) enzim hatása révén létrejött termék és az enzim közötti kölcsönhatás eredménye. Ha a termék mennyisége meghaladja a sejt szükségletét, a fölös termék a szabályozóhelyhez kapcsolódva leállítja az enzim működését. Jellegzetes a visszajelzési szabályozás a többenzimes folyamatoknál: a folyamat végterméke vagy valamelyik köztiterméke az első enzimhez kötődve fékezi az enzimsort.
- A vegyületes térszerkezeti szabályozás* (homotropic allosteric regulation) a vegyület és az enzim közötti szabályozás, amikor a vegyület egyúttal szabályozó is azáltal, hogy a szabályozóhelyhez is kötődhet.
- Másmolekulás térszerkezeti szabályozás* (heterotropic allosteric regulation); az enzim szabályozóhelyéhez olyan szabályozómolekula kötődik, amely nem a termék, de nem is a vegyület. Ez a szabályozómolekula ezért másmolekulának nevezhető.
- Látszólag vetélkedő gátlás, amely azt jelenti, hogy az egyik kötőhelyhez kapcsolódó molekula kizárja a másik kötőhelyhez való kapcsolódás lehetőségét. Ennek következtében, ha az enzim szabályozóhelyéhez kapcsolódik molekula, az enzim nem képes megkötni a vegyületet, elmarad az enzimhatás; vagy fordítva: a vegyület kapcsolódása akadályozza a másikat. Azért nevezzük a vetélkedést látszólagosnak, mert a molekulák nem ugyanazért a kötőhelyért versengnek.

A fehérjék térszerkezetének megváltoztatása (conformational change) a sejtbiológiai folyamatok egyik leggyakoribb szabályozási formája; a sejtműködés minden formájában meghatározó. Sokszor láncszerűen zajlik, például a jelkövetítésben. A jelkövetítés első enzime nem ritkán térszerkezetű enzim, amely a serkentő és gátló molekuláinak töménysége alapján érzékeli a környezeti hatásokat, és indítja, gyorsítja, vagy éppen gátolja a jelkövetítést. A láncfolyamat végterméke is visszahat az első enzimre: annak szabályozóhelyéhez kapcsolódva gátolja azt (visszaható gátlás); így akadályozza meg, hogy feleslegesen sok végtermék keletkez-

zék. A láncszerű jelkövetítés gyakorta kétirányú: előfordul, hogy valamelyik molekula, például a végtermék, az egyik irányban gátol, a másikban serkent.

térszabályozó enzim *allosteric enzyme* térhelyzeti szabályozással működő, avagy szabályozó térhelyzeti változást kiváltó enzim. Ilyen például a G-fehérje-kötő jelfogó, amelynek a térszerkezete megváltozik a jelvivővel kapcsolódva, és ez lehetővé teszi, hogy kötődjék hozzá és tevősödjék a G-fehérje.

szabályozóhely *allosteric site* a szabályozó molekula kapcsolódásának a helye; máshol van, mint a hatáshely, a fehérjék harmadlagos szerkezete hozza létre. Ha a kötőhelyek más-más polipeptidláncban vannak, a negyedleges térszerkezetnek is szerepe van az összeköttetések kialakításában. A kötődés a szabályozóhelyekhez ugyanolyan gyenge kötéssel jön létre, mint a vegyület kapcsolásakor, tehát visszafordítható.

vegylet* *substrate, reactant, substance* a vegyi folyamat kiindulási molekulája. Enzimekben a hatáshelyhez (*active/catalytic site*) kötődő molekula (*substrate*), a sarkallógómoly (*catalytic unit/domain*) erre hat. Voltaképpen az enzimekben is a vegyfolyamat kiindulási molekulája, ezért nem érdemes külön névvel illetni.

HOZZÁSZÓLÁS

Ittész Dániel

Úgy gondolom, hogy a sejtbiológiával kapcsolatos elnevezések magyarításai közül lehet létjogosultsága a *térhatás, térhelyzeti szabályozás, szabályozóhely* fordításoknak. Ezek magyarul jól hangoznak, és – amennyire meg tudom ítélni – visszaadják az idegen szakkifejezésekkel (*allostery, allosteric regulation, allosteric enzyme*) leírt folyamatokat, vegyületeket.

Kérdésesnek látom viszont a többi magyarított szakszó (*rokonmás, fajrokonmás, belrokonmás, testvérmás, azonmás*) használatát több ok miatt is. Egyrészt a mai magyar nyelvhasználatól és nyelvérzéktől olyan mértékben eltérőnek érzékelem őket, hogy kétlem, hogy meghonosíthatók lennének magyar tudományos közleményekben. Másrészt az *analóg* terminus *hasonmásnak* való fordítását azért tartom megtévesztőnek, mert ennek a magyar szónak a köznyelvben más jelentése van: nem 'hasonló; valamilyen cél érdekében hasonlónak lett', hanem 'azonos, hű mása valaminek'. Ennek a szónak az esetében a köznyelvi és szaknyelvi jelentés olyan mértékben tér el egymástól, hogy ez fölösleges félreértéseket fog okozni. Alighanem ezeknek a szavaknak az alkalmazását – ahogy a felelevenített *egyded* szót is – idegenkedés fogja fogadni. Ezért a *-más* végű magyarított szavak használatát nem javaslom.

ÖSSZEGRZÉS

Bősze Péter, Baghy Kornélia, Lippai Mónika

A magyarítás szempontjából a fenti összeállítás több vonatkozásban is érdekes. Részben mutatja, hogy mennyire nem elég csak megtalálni a magyar megfelelőt, hanem egyeztetni is kell a többi magyar nevezettel. Ennek a fontosságát másik példán is bemutatjuk (lásd lejjebb). Másrészt ismét aláhú-

za, hogy a folyóiratban javasolt magyar megfelelők csak javaslatok, alkalmazásukkal dől el, hogy beválnak-e. Például az isomer szóra az egyded régi szavunkat javasoltuk, de ez nem vált be. Utal továbbá a következtettség jelentőségére is. A magyarított hat idegen elnevezésből (*homolog, ortholog, paralog, analog, isoform, isomer*) négy azonos végződésű (*-log*), kettő pedig azonos kezdetű (*iso-*). Mindegyik különböző hasonlókát jelöl, tehát egy tárgykör. A javasolt magyar megfelelők:

- **rokonmás** (homolog) olyan különböző hasonlók egyike, amelyek közös elődtől származnak, tehát rokonok.
- **fajrokonmás** (ortholog) olyan különböző hasonlók egyike, amelyek közös elődtől származnak, de más fajban fordulnak elő.
- **belrokonmás** (paralog) olyan különböző hasonlók egyike, amelyek ugyanabban a fajban fordulnak elő, közös elődtől génkettőződés következtében jöttek létre.
- **hasonmás** (analog) olyan különböző hasonlók egyike, amelyek nem közös elődtől származnak, a hasonló feladatok ellátásának szükségyszerűsége alakította hasonlónak őket.
- **testvérmás** (isoform) olyan különböző hasonlók egyike, amelyek egyetlen génről vagy géncsaládból származnak.
- **azonmás** (isomer) olyan molekulák, amelyek összetételükben azonosak, szerkezetükben azonban eltérőek.

A magyar megfelelők a hat fogalom összetartozását az azonos végződéssel is kifejezik, és azokat képszerűen is sejtetik. Továbbá egyértelműek, könnyen elsajátíthatók és alkalmazhatók. Az idegen nevezetek szokásosan használt, magyarosan írt változata a fogalom jelölésére teljesen szükségtelen.

Megjegyzés. ITTÉSZ DÁNIEL észrevétele, miszerint a *hasonmás* köznyelvi jelentése más, mint az általunk megfogalmazott, ezért nem javasolja a használatát, nem mond ellen, sőt erősíti a javaslatunkat. A magyar nevezet nem az idegen szónak a fordítása, hanem önálló nevezet. A *hasonmás* nevezetnek a jelentése az, amit fent ismertetünk. Ezt a jelentést angolul az *analog* szakszóval fejezik ki. Hogy az *analog* szónak van más jelentése is, ebből a szempontból teljesen érdektelen.

Az azonmásság tárgyalása kiterjedt a molekulák térszerkezeti viszonyainak meghatározására is. Ezt az alábbiakban összegezzük:

- **térszerkezet** (spatial arrangement) azt fejezi ki, hogy a nagymolekula atomjai a térben milyen szerkezetet alkotnak. Két formája van:
 - **téralakzat** (configuration) azt fejezi ki, hogy a molekulát alkotó atomok/atomcsoportok kötése a térben milyen alakzatba rendeződnek, például egy központi szénatom körül. A kötések térbeli rendje.
 - **térhelyzet** (conformation) azt fejezi ki, hogy a molekulát alkotó atomok/atomcsoportok egy-egy kötés körüli elfordulásából a molekulának milyen elhelyezkedése keletkezik. A térhelyzet a fehérjék stb. működésében meghatározó.
- **térhatás** (allostery) azt fejezi ki, hogy valamely nagymolekula (általában fehérje) egyik kötőhelyéhez kapcsolódó molekula hatása miként tevődik át a nagymolekula másik kötőhelyére, lehetővé téve a nagymolekula tevékenységének szabályozását.

- *térhelyzeti szabályozás* (allosteric regulation) a fehérjék működésének olyan szabályozása, amely a szabályozómolekula kötődése következtében bekövetkező térhelyzetváltozásból adódik. Lehet serkentő (allosteric activation) és gátló (allosteric inhibition).

- *szabályozóhely* (allosteric site) a szabályozómolekula kötődésének a helye. Ez a nagy- molekula hatáshelyétől független helyen van.

A *stereo-* előtagú elnevezések a *tér-* előtaggal fejezhetők ki (térazonmás, térirányításos [stereotactic]).

GENETICS, EPIGENETICS, HEREDITY, HERITABILITY (inheritability)

Mindegyik szakszó kapcsolatos az öröklődéssel.

A *genetics* a magyar szóhasználatban általában *genetika*.

genetika *genetics* örökléstan, a tulajdonságok és jellegzetességek szülről utódra, sejtről sejtre való átadásával foglalkozó tudomány. Tárgya a DNS, a biológiai öröklődés hordozója. A *genetika* szó a görög *gennaō* (nemzeni, életet adni) szóból ered; latin közvetítéssel került a világnyelvekbe.

Az *epigenetics* elnevezést szokásosan *epigenetikának* mondják.

epigenetika *epigenetics* a gének működését befolyásoló olyan folyamatokkal foglalkozó tudományterület, amelyek nem változtatják meg a DNS bázissorrendjét. Ilyen a DNS-metilézés, a hisztonok módosítása, az RNS-változtatás stb. (epigenetikai folyamatok). Az epigenetikai változások legtöbbször öröklődnek (epigenetikai öröklődés).

epigenetikai *epigenetic* az epigenetikára vonatkozó, ahhoz tartozó.

epigenetikai óra *epigenetic clock* néhány száz sajátos CpG-hely metilzettségi változásának a mértéke. Segítségével pontosan meghatározható az életkor, összehasonlítható akár egyes szövetek biológiai életkora az években mért életkorukkal, és jelzője lehet egyes betegségek valószínűségének is.

epigenetikai szabályozás a DNS-működés szabályozása epigenetikai folyamatokkal (DNS-metilézés, hisztonmódosítás, RNS-módosítás, ncRNS-képződés). Ezek a szabályozók (epigenetikai szabályozók) nem változtatják meg a DNS bázissorát; a kromatin szerkezetére hatnak. Az epigenetikai folyamatok a gének ki-be kapcsolását, az átíródás mértékét irányítják; tágabb értelemben a gének kifejeződését, amely az egyedségben is megnyilvánul. Meghatározzák az egyed- és törzsfajlásban, a sejtek elkülönülésében, a sejtvégtetben és az X-kromoszóma némitásában is, továbbá a szövetfajlagosságban: nevezetesen, hogy valamely szövetfeleségben mely gének kapcsolódnak be, illetve ki, melyek szorulnak háttérbe. Az epigenetikai szabályozást a környezeti hatások (táplálkozás, mozgás, idegállapot, anyai hatások stb.) is irányítják. Ez a szabályozás biztosítja a sejtek alkalmazkodását a környezeti viszonyokhoz, határozza meg a környezeti hatásokra adott sejtválaszt.

A *genetika* szónak van magyar megfelelője; örökléstanak mondjuk. Ezt használjuk is. Az *epigenetikának* nincs, és ez – ellentétben a genetikával – idegen szóként hangzik. A *heredity* jelentése 'öröklődés'; ez nehézség nélkül mondható magyarul. Az *Idegen szavak szótárában* (Tolcsvai Nagy Gábor) a *hereditas* szóra az *öröklés* szót találjuk. A *hereditas*

szónak nincs helye a magyar nyelvben. A *heritability* azonban már nem ilyen egyértelmű. Mondják örökölhetőségek és örökléshajlamnak is.

örökölt – öröklött (*Melyiket válasszam?* Tinta Könyvkiadó)

„Mindkét forma használatos, jelentésük, használati körük azonban egy kissé különbözik. Beszélhetünk öröklött vagy örökölt betegségről, tulajdonságról, de inkább csak örökölt vagyont mondunk.”

Hozzátehetjük, hogy a biológiában az öröklött általánosabb jelenséget ír le, míg az örökölt egyedibbet, inkább csak valószínűsíthető folyamatot. Ezért az örökölt betegség kifejezés jobb, ha közismerten átörökíthető betegségről van szó.

Kérdések:

- Mi lehetne az *epigenetics* szakszó magyar megfelelője?
- Mi a különbség az öröklés és az öröklődés között?
- Mi a *heritability* magyar megfelelője?

HOZZÁSZÓLÁSOK

Gaál Csaba

A felkérés ellenére sebészként nem érzem magam avatottnak a véleményalkotásra, mégis írok. Ennek oka a kiindulásként szolgáló szöveg egynemely pontjának másként értelmezése és a felvetett kérdések továbbgondolása, illetve oldalági következménye. Tájékozódásul belepillantottam az *Orvosi lexikonba*, ahol ez áll: *genetika* → *öröklődés* (hereditas). Megnéztem az általam nagyra becsült, nemrég elhunyt LOZSÁDI KÁROLY könyvében, ebből idézek (*Etymologia medica*):

Genesis (gör): származás, eredet (Homéros: Ilias XIV.201).
E(timológia): *gennaō*: nemz.

A fogalomkörhöz tartozik a *genealógia* kifejezés is, ami származástant, egy nemzetség leszármazási rendjét jelöli.

Nem kétséges, az Ágoston-rendi szerzetes, GREGOR MENDEL nevéhez fűződik az ide vonatkozó tudományág megeremtése, aki 1865-ben közölte borsókon végzett kísérletek alapján egyes öröklődési szabályok felfedezését. Német nyelvterületen magát a „genetika” szót 1800-ban GOETHE használja elsőként. E helyen nem tudom elhallgatni a tudománytörténet egyik visszásságát. Mendel munkájáról harmincöt évig senki nem vett tudomást, mígnem a XX. század fordulóján néhány hónap alatt három kutató is újra felfedezte egymástól függetlenül azt, amit Mendel.

A genetikának megfelelő kifejezést a latinban a *hereditas* jelöli. Az angol – mint számos indoeurópai nyelv – nyilván a görög-latin nyelvből vette át a szót *heredity* formában. Főszerkesztő úr igen szigorúan megjegyzi – írásmódját is idézve –, hogy a *hereditas* szónak nincs helye a magyar nyelvben. Elgondolkoztam: mennyivel „magyarabb” az általa elfogadott *genetika*, mint a *hereditas*. (Tény, hogy előfordulási gyakoriság tekintetében az előbbi jóval elterjedtebb, ez azonban önmagában nem érv.) Vele ellentétben – ha éppen döntenem

kell –, én mindkét idegen kifejezést egyenrangúnak vélem mindamellett, hogy nyilván a valóban kifejező örökléstani helyezném előtérbe. De igaz van, alapvetően egyiknek sem volna létjogosultsága még szaknyelvünkben sem.

Mi a különbség az öröklés és az öröklődés között? Felületes megközelítésben talán semmi. A két kifejezésben formailag az „öd” betoldás tűnik fel. Ezen morfondírozva, eszembe jutott egy hasonló példa: van-e különbség a „hideg „fokozása” és a „hideg fokozódása” között? Az első változat tevékeny cselekvést feltételez, a másik külső, tőlem független tényező hatására jelentkező eseményt – legalábbis így érzi ösztönös nyelvérzékem. Ugyanaz a körülmény, itt az „ód” tolatodik be, de mennyire mást jelent e két kifejezés! Felsejlett bennem, hogy a kiindulópontul szolgáló öröklés és öröklődés esetében is lehet és – határozottan úgy érzem – van is különbség, még ha csak árnyalatnyi is.

A *heredity* és a *heritability* magyar megfelelőjéről kaptuk a másik kérdést. E két angol szóra egyértelműen megvan a fogalmat teljes mértékben lefedő két magyar kifejezés: öröklődés, átöröklődés, illetve örökléshajlam. Az utóbbi mellett még az örökölhetőség is eszembe jut.

Végül az *epigenetics* szóról csak annyit, hogy ez szakterületemtől igen távol áll, így ehhez nem tudok hozzászólni.

Amilyen örvendetes, hogy miközben az előbb tárgyalt szavakat véleményezzük, azokon töprengünk, okoskodunk, sokan nem is sejtik, hogy a mindennapok orvosai közlemény- és könyvírás során milyen égbekiáltó nyelvi hiányosságokról és alapvető nyelvi műveletlenségről, kifejezésbeli képtelenségről tesznek tanúbizonyságot. Ezt szűrtem le végtelen szomorúsággal jelenlegi munkám során, erről azonban a *Mi sem változott!* című írásomban számoltam be.

Ittész Dániel

A *genetika*, *epigenetika* és általában a tudományterületek magyar megnevezésének kérdéséhez: számomra a különböző élettudományok idegen elnevezésének már korábban, akár évszázadokkal ezelőtt megalkotott magyar megfelelői is sokszor idegenül hangzanak, az örökléstan helyett – bármennyire idegenes hangzású is – szívesebben mondok genetikát, bonctan helyett anatómiát, vegytan helyett kémiát. Ezért az *epigenetics* tudományát is epigenetikaként használnám a magyarban; így, szigorúan fonetikusán írva, és semmi esetre sem az angol *epigenetics* vagy a latin *epigenetica* formában.

Az öröklés és az öröklődés jelentésének különbségét az alapszavuként szolgáló cselekvő (*örököl*) és visszaható (*öröklődik*) ige jelentéskülönbsége magyarázza. A tulajdonság, hajlam, betegség stb. öröklődik, a gyermek viszont örökli szüleinek tulajdonságait, hajlamát, betegségét stb. A *tulajdonság*, *hajlam*, *betegség* stb. *öröklődése* szószerkezetek *genitivus subjectivusok* (a hajlam stb. öröklődik), a *tulajdon-*

ság, *hajlam*, *betegség* stb. *öröklése* szintagmák pedig *genitivus objectivusok* (a hajlamot stb. örökli a gyermek).

A *heritability* szóra az örökléshajlam mellett – mivel egy statisztikai adat – az örökl(őd)ési mutató(szám) kifejezést javaslom.

Nyáry Szabó László

örök(lődés): öröklődés (a genetikai értelemben); öröklődés „ö”-vel, csak jogi értelemben!

öröksav, örügsav, örögsav, örökönysav, örökönysav, örökönysav, sejtmaagsav: nukleinsav.

örökönny, örügönny, örögönny, örökönny, örökönny, örökönny, sejtmaagsav: a „khromoszóma”, illetve a „gén”, azaz a „gen” magyarul.

örökötöcsköl: a „génmanipulált” illendő(bb)en magyarul.

A heritabilitás, azaz az angolán „heritability” magyarul tisztán: *örökölhetőség*. Ha az általam bevezetett magyar „genetikai” szóhasználathoz – az *örökítanhoz* – igazodunk, úgy meg *örökölhetőség*.

Az epigenetika az *örökítvény* vagy *örökítkejelet*, *örökítkejeződés*, az epigenetikai szabályozás meg az *örökítvény* vagy *örökítvényesülés*, esetleg *örökítvényesítés*.

Az epigenetikai óra pedig az *örökítülés* vagy *örökítülés*, *örökítülés*, vagy talán emelkedettebben és költőibben *örökítülés*.

Szabó T. Attila

Személyes észrevételek néhány örökléstani szakszó kapcsán:

Átöröklés = öröklődés, öröklékenység, örökléstan, környezetfüggő öröklődés.

Heredity, heritability, genetics, epigenetics

1. A **heredity, heritability, gene, genetics, epigenetics** (átöröklés vagy öröklődés, öröklékenység, gén, örökléstan, környezetfüggő öröklődés) szóbokor létünk lényegére vonatkozik. Azokra a jelenségekre, amelyek az anyagatlan üzenetektől egy-egy élő szervezet (bacilus, gomba, bükkfa, muslica, elefánt, ember) anyagi valóságáig vezetnek.
2. Ezen belül a genézis, genetika, gén szóbokor arra a hitre, illetve tudásra (ebben az időbeli sorrendben!), amelyek az emberi értelem révén ezekkel az (élet)jelenségekkel kapcsolatban kialakult.
3. Az **átöröklés**, azaz az **öröklődés** tényének a felismerése – vagyis az, hogy az utód hasonló a szülőhöz – egyidős lehet az emberi értelem kialakulásával, de ennek a természetes kiválogatódási jelenségnek a biológiai gyökerei az állatvilágban nagyon mélyek. Bizonyosság erre az utóvédvelem.
4. Az örökléstan (genetika) tudományának a kialakulása meglepően új a tudományok történetében, és szokatlanul pontosan rögzíthető időben: **1819**-ben jelent meg szaklapban az első (névben is genetikai) közlemény a „természet teremtő törvényei”-ről („die genetischen Gesetze der Natur”; FETETICS IMRE: *Über*

- Inzucht* – A beltenyésztésről); 1865-ben az első cikk a faktorok (mai nevükön gének) által irányított öröklődésről (GREGOR MENDEL: *Versuche über Pflanzenhybriden* – Kísérletek növényi hibridekkel); 1905-ben javasolta először egy magánlevélben WILLIAM BATESON a „genetics” szakszót a kialakulóban lévő tudományos örökléstan megnevezésére, lényegében az angolban addig általánosan használt „heredity” helyett.
5. Magyar szempontból lényeges tehát, hogy az örökléstan nemzetközi neve, a „genetika” valójában magyar gyökerű, hiszen ebben a kérdésben Festetics Imre elsőbbségét 1989 – Festeticsnek a „természet teremtő törvényei”-ről („die genetischen Gesetze der Natur”, lásd fent) írt közleményének újralfedezése – óta (1, 3, 4) senkinek sem sikerült érdemben megcáfolni, de annál inkább megerősíteni (1, 2, 9).
6. Végül három személyes észrevétel:
- a) Az epigenetika = epigenetika lényege az, hogy helytálló ugyan Festetics Imre 1819-es felismerése, jelesen az, hogy nem a külső környezet, hanem a belső genetikai tényezők (mai fogalommal: gének) határozzák meg az öröklődést, de a gének megnyilvánulását – egy adott szervezet végső nagyságát, formáját, tulajdonságait – eltérő környezeti, epigenetikai tényezők jelentősen befolyásolhatják. Ennek a jelenségnek a szélsőséges formái például a növényi és állati éhségformák (Hungerform). Ez a ma egyre több figyelmet érdemlő (epigenetikai) jelenség magyarul a **környezetfüggő öröklődés**.
- b) Az epigenetika magyar megfelelőjét saját memóriámban hiába keresve, természetesen az „egyetemes memóriánkban”, a kibertérben kezdtem kutatni, igencsak mérsékelt sikerrel. Így került elém a magyar Wikipédia „genetika” szócikkének ez a mondata: „*Mérföldkövek a genetika történetében. 1819 – Festetics Imre használta először a szakirodalomban a »genetika« szót (több mint 80 évvel William Bateson, a szó »hivatalos« kitalálója előtt), és az öröklődés számos szabályszerűségét megfogalmazta A természet genetikai törvényei (Die genetische Gesetze der Natur) című művében.*” Ebben az egy mondatban három hiba is van: 1. Festetics nem a „genetika”, hanem a „genetikai” kifejezést használta. 2. A hivatkozott közlemény címében nem szerepel a „die genetische Gesetze der Natur” kifejezés. 3. A Wikipédia által hivatkozott cím nyelvtanilag is hibás, mert a „természet genetikai törvényei” németül helyesen „die genetischen Gesetze der Natur”. Ennyit a kibertér megbízhatóságáról.
- c) Ennek a történetnek van egy további tudománytörténeti, idézetlemző tanulsága is: a hibás „die genetische Gesetze der Natur” hivatkozás ebben esetben amolyan „jelzőhibának”, „markermutációnak” is tekinthető. A hibát e sorok írójá követte el először 1989-ben, és megismételte 1990-ben is a Festetics Imre újralfedezéséről szóló közleményeiben (3, 4). Ezeket a cikkeket a Wikipédia, de más források sem szokták már idézni. **A hibát viszont igen.**
2. Poczai P., Bell N., Hyvönen J. *Imre Festetics and the Sheep Breeders' Society of Moravia: Mendel's Forgotten „Research Network”* PLoS Biol 2014;12(1):e1001772. DOI: 10.1371/journal.pbio.1001772.
3. Poczai P. *A Festetics-rejtély. A genetika története és Festetics Imre hagyatéka* Kőszeg, Felsőbbfokú Tanulmányok Intézete 2019: 159.
4. Szabó T. A., Pozsik L. *The first scientific relic of the Hungarian genetics: Genetic Laws of Nature by Festetics 1819* (Magyarul: A magyar genetika első tudományos emléke. II. Festetics Imre [1819] A beltenyésztésről. A természet genetikai törvényei). Tudomány, Scientific American (magyar kiadás) 1989:45–7.
5. Szabó T. A., Pozsik L. *A magyar genetika születése: Festetics Imre elgondolásai a beltenyésztésről és a „természet genetikai törvényeiről” – 1819-ben (Brünn/Brno)* Természet Világa 1990;121(2):50–6, 97–8.
6. Szabó T. A. *Festetics Imre (1764–1847)* Vasi Szemle 1993;45(1):91–6.
7. Szabó T. A. *Festetics Imre (1764, Simaság – 1847, Kőszeg) és „A természet genetikai törvényei” I. Juhtenyésztési viták. Festetics Imre gróf úr további magyarázatai a beltenyésztésről. II. Festetics Imre – a korszerű örökléstan és származástan fényében.* In: Tóthárpád F. (szerk.) *Történelmi és művészeti antológia Kőszegről II. Kőszeg, Kőszegi Várszínházért Alapítvány* 1998:88–93, 93–8.
8. Szabó T. A. *„Valók gráditsonkénti lépegetése” (1818) és a „Természet genetikai törvényei” (1819). A genetika, a szelekció és az evolúció fogalmának korai megjelenése Magyarországon* Nőgyógyászati Onkológia 2009;14:73–96.
9. Szabó T. A. *Köszöntő és Javaslat a Festetics–Chernel Evolúciós-Genetikai Emlékhelyek (FeChEG) kialakítására.* In: Seregi J. (szerk.) *Kétszázötven év Ságtól Simaságig – Az első simasági Festetics Imre Nap krónikája (Gróf Festetics Imre születésnapja 2014. december 2.)* Seregi János kiadása, Simaság 2015;8-9:51–4.
10. Wood R. *Festetics Imre és a természet genetikai törvényei a véren keresztüli öröklődés korabeli uralkodó elképzeléseinek fényében* Magyar Tudomány 2015;176(4):439–52.

ÖSSZEGEZÉS

Bősze Péter, Baghy Kornélia, Lippai Mónika

A **genetika** magyar megfelelőjeként az örökléstan általánosan használt elnevezés. A genetika szó azonban olyannyira jövevényszó, hogy az idegen hangzását is kezdi elveszíteni; minden magyarul beszélő ember érti. Használatával néha árnyaltabban fogalmazhatunk, például az „ez **genetikai hiba következménye**” mondatból kitűnik, hogy a DNS-sel (génekel) összefüggő hibáról van szó. Az „ez **örökléstan hiba következménye**” mondatból már nem, sőt ez úgy hangzik, mintha a hiba a tudományterületben lenne, nem pedig a géneken!

Az örökölt, öröklött melléknévi igenév jelentésében van némi különbség: vagyon, tárgy stb. örökölt, személyre vonatkoztatva mindkettő használható. Ugyanez mondható az örököl és öröklődik, valamint az öröklés és öröklődés szópárokra is. Úgy tűnik, hogy a genetikára vonatkoztatva az öröklődik, öröklődés a helyénvalóbb; pontosabban utal a DNS-ben történetekre. Ekként a genetika – mint tudomány – magyar megfelelőjének az örökléstan pontosabb lenne. A **genetikai** jelző fogalmát az öröklődési jelzővel fejezhetjük ki. Például: **genetikai hiba** – öröklődési hiba. Lényeges, hogy

HIVATKOZÁSOK

1. Orel V. *Genetic laws published in Brno in 1819* Proceedings of the Greenwood Genetic Center, Greenwood (South Carolina) 1989;8:81–2. Id.: Szabó T. A. *Korszakos felismerések és tévhitek a genetikában, Festetics Imre és a „genetika” fogalmi fejlődése kapcsán (Epochal forecasts and misbeliefs in science of heredity with regard to Imre Festetics and the birth of the genetics).* Kaleidoscope Művelődés-, Tudomány- és Orvostörténeti Kiadványok (kaleidoscopehistory.hu) Kalidoscope 2016;13:175–88. DOI: 10.17107/KH.2016.13.175-188.

a *genetika* szó utal a génekre, így pontosabban leírja, hogy ez a tudományterület a molekulai biológia ismereteit és módszereit is használja, például a *genetikai módszer*, a *genetikai eszköz* kifejezések egyértelműen erre is utalnak, szemben az örökléstani/öröklődéstani módszer kifejezéssel. Találkozunk még az átöröklés szóval. Ez mintha azt sugallná, hogy az öröklés szó nem elég az öröklődés kifejezésére, ezért teszük elé az át igekötőt. Ám az át igekötővel az öröklődés szónál is találkozunk: átöröklődés.

Nagy a választék:

öröklékeny, öröklékenység ■ öröklés, örökléshajlam, öröklésmenet, örökléstan ■ örökléses betegség ■ öröklődés, öröklődéshajlam, öröklődésmenet, öröklődésű ■ öröklődhetőség, öröklődhetőségi érték ■ öröklődési, öröklődik, öröklődő (betegség), öröklődött (hajlam) ■ öröklött (betegség/hajlam/tulajdonság) ■ örököl, örökölhető, örökölhetőség

genetika *genetics* öröklődéstan, a tulajdonságok és jellegzetességek szülőről utódra, sejtől sejtre való átadásával foglalkozó tudomány. Tárgya a DNS, a biológiai öröklődés hordozója. Biológiai értelemben a *genetika* főnév alapjául szolgáló melléknévet először FESTETICS IMRE használta: az 1819-ben megjelent német nyelvű közleményében a „die *genetischen* Gesetze der Natur” megfogalmazást használta. Az angol nyelvű irodalomban a fogalom WILLIAM BATESON nevéhez fűződik: magánlevélben javasolta 1905-ben a *genetics* szót a biológiai öröklődés és változatosság tudományának a megnevezésére. A *genetika* szó a görög *gennaō* (nemzeni, életet adni) szóból ered; latin közvetítéssel került a világnyelvekbe.

A **heredity** elfogadott magyar megfelelője az öröklődés. Ha elkerülhető, ne mondjunk öröklést, mert az inkább vagyona, egyedi eseményre vonatkozik; a **hereditás** szó pedig szükségtelen, zavaró. Betegséggel, hajlammal összefüggésben a visszaható ige, az *öröklődik* a helyénvaló, például ez a betegség az anyától öröklődik; apai ágon öröklődik. A betegség lehet öröklődött, de még inkább öröklött, nem pedig örökölt. Öröklődő betegség, mondható örökletes betegség formában is. Ha a cselekvőt megnevezünk, a cselekvő igét mondjuk, például a gyermek örökli a hajlamot.

A NYÁRY SZABÓ LÁSZLÓ által javasolt *örük*(lődés) egészen különleges, eredeti kifejezés; elterjedésére vajmi kevés a kilátás. Nem is gondoljuk szükségesnek, mivel a *heredity* elterjedt magyar szóval is kifejezhető.

Az angol használja az **inheritance** szót is, amely a biológiában az öröklődés folyamatát jelöli, vagyis öröklődés. Általában az öröklődés formájának jelölésére használják: dominant inheritance, recessive inheritance. Az előbbi magyarul uralkodó, az utóbbit lappangó öröklődésnek mondhatjuk. A magyar öröklődés szó tehát kifejezi az öröklődés tényét (*heredity*) és folyamatát (*inheritance*) is.

öröklődés *inheritance* a biológiában valamely (genetikai alapú) jelleg/betegség (*genetic trait/condition*) átadása szülőktől gyermeknek. A DNS megnyilvánulásának továbbadása nemzedékről nemzedékre. A génekkel, illetve szabályozásukkal függ össze, a gének egyes változatai, a vázatok (*alleles*) közvetítik. Az öröklődésnek több formáját különböztetjük meg.

anyai öröklődés *maternal inheritance* (egyéb elnevezések: *matroclinous inheritance*, *extranuclear inheritance*), az utódba átadódó anyai eredetű jelleg, állatokban az energiatermeci DNS (mitochondrial DNA), növényekben a szintest is közvetíti. Ez a DNS a petesejt plazmájában van jelen, ezért mondjuk anyainak. Az utóbbi évek vizsgálatai kiderítették, hogy az apai energiatermeci DNS is bejuthat a megtermékenyített petesejt plazmájába, ugyanakkor az apai energiatermeci ezután lebomlik. Hibás szabályozási folyamatok következtében azonban megmaradhat a plazmában, és ha benne a DNS is hibás, ez az apai eredetű energiatermeci DNS is továbbíthat genetikai jelleget, például betegséget. Ez azonban igen ritka jelenség – az energiatermeci DNS-betegségeket okozó gének tehát majdnem mindig kizárólagosan anyai eredetűek. Az anyai öröklődés nem követi a Mendel-szabályokat (*non-Mendelian inheritance*).

átírási irányító öröklődés *epigenetic inheritance* a DNS átírási irányítási sajátosságainak, a kromatin állapotának átörökítése az utódsejtbe vagy utódba, a génkifejeződésnek olyan öröklött formája, amelyet nem a bázissorrend határoz meg, hanem a kromatint alkotó fehérjék, illetve a DNS bázisainak vegyfeletése, például hisztonok acetilézése, citozinok metilézése.

egygenés öröklődés egyetlen gén által meghatározott jelleg átadása az utódnak. Négyféle ismert:

- **uralkodó öröklődés** (*dominant inheritance*) uralkodó vázat által közvetített genetikai jelleg továbbítása a magzatba. A vázat párja nem befolyásolja a megnyilvánulását; ha az uralkodó vázat jelen van, mindig kifejeződik. Az uralkodó vázat származhat az anyától vagy az apától, és 50 százalékos valószínűséggel adódik tovább; így betegséget okozó másult uralkodó vázat, ha átadódik, az utódban is mindenképpen kiváltja a betegséget. Példa erre a *Huntigton-kór*, amely tehát akkor is kialakul, ha a másik szülőltől az ép vázat öröklődik, azaz beteg szülő esetében 50 százalékos valószínűséggel lesz az utód is *Huntigton-kóros*. Mivel ezek a betegek a természetes kiválasztásban eltűnnek, az uralkodó öröklődésű betegségek jóval ritkábbak, mint a lappangó öröklődésűek.
- **lappangó öröklődés** (*recessive inheritance*) lappangó vázat által továbbított genetikai jelleg, amely csak akkor nyilvánul meg, ha a vázat párja is lappangó, azaz párban van jelen; vagy ha az uralkodó vázatpárja elvesz (*loss of heterozygosity*; más vázatpárvesztés^{LM}) vagy elnémul, például módosulás, másulás vagy gátlóhatások következtében.
- **köziöröklődés** (*intermediate inheritance*, *incomplete dominant inheritance*) egyenlően kifejeződő vázatok hozzák létre, egyik sem nyomja el a másikat, a keletkező jelleg a kettő közötti. Az egyik vázatról 100 százalékban kifejeződik a fehérje, a másiktól egyáltalán nem – átlagban 50 százaléknyi fehérje van jelen, amely a jellegben is megmutatkozik: köztes erősségű lesz (például piros virágsziromszín: 100 százalék fehérje van jelen, fehér szín: 0 százalék fehérje van jelen, rózsaszín: 50 százalék fehérje fejeződik ki).
- **kifejeződő öröklődés*** (*codominant inheritance*) két együttesen kifejeződő génvázatpár hozza létre. Mindkét vázat (szemben a köztes öröklődéssel) ugyanolyan mértékben kifejeződik, mintha külön-külön határoznák meg a jelleget. Például AB-vércsoport: az AB-vércsoportú egyénben a vércsoportot meghatározó gén két vázata, egy A- és egy B-vázata van jelen. A kettősük által meghatározott vércsoport esetében – például vératómlesztésnél – egyforma mértékben (és nem köztes állapotként) nyilvánulnak meg mind az A, mind a B vércsoport sajátosságai, mindkettőt figyelembe kell venni, azaz egy harmadikféle (AB-vércsoport) változat keletkezik.
- **többvázatos öröklődés** (*multiple allele inheritance*) a génnek az adott fajban kettőnél több vázata létezik; az egyed genetikai jellege attól függ, hogy melyik két vázatot örökölte. Szintén

példája az AB0-vércsoport. A három leggyakoribb vázlat A, B és 0; ebből kettő található meg egyetlen egyedben, és ez a kettő határozza meg a vércsoportot. Ha A és A, illetve A és 0 vázlat van jelen, a vércsoport A (az A vázlat az uralkodó a 0-val szemben). Ugyanígy, ha B és B, illetve B és 0 vázlat van jelen, a vércsoport B (a B vázlat szintén uralkodó a 0-val szemben); ha két 0 vázlat van, a vércsoport 0; míg ha A és B van együtt, a vércsoport AB (lásd fent).

többgénés öröklődés *polygenetic inheritance, quantitative inheritance* olyan jelleg öröklődése, amelyet két vagy több gén határoz meg. Mindegyik kifejeződik, az általuk kódolt fehérjék együtt hozzák létre a jellegleti megnyilvánulást, például a testmagasságot, vérnyomást, értelmi képességet; ezekben számos gén által kódolt fehérje vesz részt; ezek hatása összeadódik. A keletkezett jellegnek számos változata lehetséges; a változatok folyamatosak és számszerűsíthetők, például a magasságot centiméterben fejezzük ki.

többtényezős öröklődés *multifactorial inheritance* egynél több tényező által meghatározott biológiai jelleg átadása az utódnak. Az ilyen jelleg a gének mellett más tényezők, mint táplálkozás, életforma, valamilyen betegség, gyógyszer, szennyeződés stb. határozzák meg. Előfordulása nemek szerint is eltérhet. A betegségek sokasága többtényezős öröklődésű, például rák, fejlődési rendellenességek, cukorbetegség, magasvérnyomás stb.

nemhez kötött (X-kromoszómaéhoz kapcsolt) öröklődés *X-linked recessive inheritance* az X-kromoszómái másult gén által közvetített öröklődés. Lappangó vázlat adja át az utódnak, hatását az ép párja elnyomja, ezért leggyakrabban fiúkban nyilvánul meg; mivel az Y-kromoszómán az ép pár nincs jelen. Nőkben a másik X-kromoszóma hordozhat ép gént, ezért általában nem érintettek, legfeljebb csak akkor, ha elvész vagy másul az ép vázlat. A nők tehát legtöbbször hordozók, viszont ebben az esetben 50 százalékos valószínűséggel átörököthetik a másult gént utódaikba. Amennyiben az utód fiú, és a másult gént tartalmazó X-kromoszómát örökölte, mindenképpen mutatni fogja a másult gén okozta tüneteket. Amennyiben lányutód örökli a hibás X-kromoszómát, tünetek nélküli hordozó lesz. Ezért az X-kromoszómaéhoz kapcsolt öröklődésjelleg, betegségek sokkal gyakrabban fordulnak elő férfiak körében. Nemhez kötött öröklődő betegség például a Duchenne-féle izomsorvadás, amelyet az X-kromoszómában lévő DMD (dystrophin) gén másulása okoz. A DMD gén az izomrostok létfontos fehérjéjét, a disztrófin kódozza.

A **heritability** szó magyar megfelelője nem egyértelmű. Az örökléshajlam szó lehet megfelelő, de az öröklődéshajlam, öröklődési hajlam pontosabb. Az örökölhetőség szó is jónak látszik. A *DictZone* szótár öröklési képességnek fordítja.

A *MedicalPlus* meghatározása:

„Heritability is a measure of how well differences in people's genes account for differences in their traits.” Vagyis az emberek közötti genetikai eltérések milyen mértékben nyilvánulnak meg a vonásaikban (például a magasságukban).

Stanford Encyclopedia of Philosophy:

„The concept of »heritability« was introduced »to quantify the level of predictability of passage of a biologically interesting phenotype from parent to offspring«. Heritability is usually assessed by complex statistical analysis, careful experimentation or both.”

A *Szómagyarítóban* ez olvasható:

Heritabilitás: „Annak mértékét méri, hogy egy adott fenotípus variációját milyen mértékben okozzák genetikai tényezők. Értéke 0 és 1 között változik, és hatékonyan méri annak mértékét, hogy egy utód

mennyire hasonlít a szüleihez a populációs átlaghoz képest.” Magyar megfelelőnek az örökölhetőséget javasolja.

MiMi honlap:

„**heritabilitás** (heritability) a fenotípusvariancia genetikailag meghatározott része”. Az értékét kifejező számot örökölhetőségi értéknek nevezi.

A fentiek alapján a *heritability* magyar megfelelőjének az örökölhetőség szó tűnik megfelelőnek.

örökölhetőség *heritability* azt fejezi ki, hogy a DNS milyen mértékben vesz részt az egyedség kialakulásában. Másként az öröklődési tényezők (gének) milyen mértékben járulnak hozzá ehhez. Értékét 0–1 számsoron fejezzük ki, sokaságszámítási és kísérleti módszerekkel határozzuk meg. A 0 érték azt jelenti, hogy az adott egyedségi vonásban az öröklődésnek nincs szerepe; míg az 1 érték a fordított: a vonás teljes mértékben a DNS függvénye. Természetesen a tulajdonságok többsége 0 és 1 között van, azaz öröklődési tényezők és környezeti hatások együttesének az eredője.

Az **epigenetics** végeredményben a gének átírásának olyan irányítása (átírásirányítás), amely nem változtatja meg a bázissort, tehát nem DNS-másulás. Jelentését az alábbiak szerint fogalmazhatjuk meg.

átírásirányítás* *epigenetics* a gének átírásának olyan módosítása, amelyik a bázissorrend megváltoztatása (DNS-másulás) nélkül valósul meg; a kromatin/DNS módosításának a következménye. Ilyen módosítások a DNS/hiszton metilezés, a hisztonok acetilezése, foszforilezése, ubikvitinezése stb., az RNS módosítása és a nem kódoló RNS-ek (ncRNS-ek) kifejeződése. A módosításokat sejtnyomok sarkallják, és a társátírók (cofactors) ismerik fel. A kromatint/DNS-t módosító sejtfolyamatok egy része a sejtek örökletes tulajdonságai közé tartozik.

állapotszabályozás^{LM} (*epigenetic regulation*) a DNS-működés szabályozása a kromatin (a DNS és a hozzá kapcsolódó fehérjék) hozzáférhetőségének befolyásolásával, azaz a kromatin állapotán keresztül (epigenetic regulators). Ezek a szabályozóelemek (molekulák, folyamatok) nem változtatják meg a DNS bázissort. Ilyenek: a DNS-metilezés, a hisztonmódosítás, az RNS-módosítás, az ncRNS-képződés. Az állapotszabályozás a gének ki-bekapcsolását, az átíródás mértékét irányítja; tágabb értelemben a gének kifejeződését, amely az egyedségben is megnyilvánul – de mindezt nem az adott gén szabályozó régiójának bázissorrendje alapján. Meghatározó az egyed- és törzsejlődésben, a sejtek elkülönülésében, a sejtvégzetben és az X-kromoszóma némitásában is, továbbá a szöveti fajlagosságban: nevezetesen, hogy valamely szöveteleségben mely gének kapcsolódnak be, illetve ki, melyek szorulnak háttérbe. Az állapotszabályozást a környezeti hatások (táplálkozás, mozgás, idegállapot, anyai hatások stb.) is irányíthatják. Ez a szabályozás biztosítja a sejtek alkalmazkodását a környezeti viszonyokhoz, határozza meg a környezeti hatásokra adott sejtválaszt. Az ilyen típusú állapotszabályozást nevezhetjük *környezeti szabályozásnak* is.

bázissoróra* *epigenetic clock* néhány száz sajátos CpG-hely metilezettségi változásának a mértéke. Segítségével pontosan meghatározható a biológiai életkor, összevethető a valós, években mért életkorral, és jelzője lehet betegségeknek is.

Összesítve, a genetics, epigenetics, heredity, heritability angol szók magyar megfelelőinek a következőket javasoljuk:

genetics	öröklődés, genetika
heredity	öröklődés
heritability	örökölhetőség
epigenetics	átírásirányítás

KIEGÉSZÍTÉS

jelleg *trait* genetikai vonatkozásban valamely egyén sajátossága, a jellegességnek (phenotype) a része. A jellegeket meghatározhatják a gének, környezeti hatások és a kettő együtt. A jelleg lehet milyenségi, például a szem színe, vagy mennyiségi, például magasság. Megkülönböztetünk genetikai jelleget (genetic trait) és jellegességi vonást (phenotypic trait). A genetikai jelleg a DNS bázissorrendjére vonatkozik; ezzel írható le az öröklődés módja is. A jellegességi vonás a megnyilvánuló jelleg; a jellegtől függően többé-kevésbé a genetikai jelleg határozza meg. Például a testmagasság, mint genetikai jelleg, azokat a géneket írja le, amelyek részt vesznek a testmagasság kialakításában; mint jellegességi vonás: a centiméterben kifejezett magasság. Ekként a Down-kór genetikai jellege a kromoszómahármas, a jellegessége pedig a szellemi visszamaradottság és a többi tünet.

anyai hatás *maternal effect* az anyai gének megnyilvánulása az utód egyéniségének kialakulásában. Ez azt jelenti, hogy az utód egyéniségét nem csak a magzati DNS határozza meg, szerepe van az anyai DNS-nek is. Az anyai hatás azokon az anyai géneken (anyai hatású gének) keresztül érvényesül, amelyeknek a termékei (fehérjék, RNS-ek) a petesejt plazmájában vannak, és átadódnak az utódba. Ezek az anyai termékek az ébrény kialakulásában, a megtermékenyítést követő kezdeti osztódásokban meghatározók, mivel ezeket a termékeket csakhamar már az ébrény saját génjei képezik. Természetesen az anyai hatású gének – lévén a testi kromoszómákban – az apától is öröklődnek. Azonban az ondósejteken keresztül nem érvényesül ilyen hatás, mert az ondósejtől nem jut számottevő sejtplazma a megtermékenyített petesejtbe. Az anyai hatást tehát az anya sejtmagi génjei határozzák meg, szemben az anyai öröklődéssel, amelyet a sejtplazmái gének közvetítenek.

ODAFIGYELÉS MÁS NEVEZETEKRE

Bősze Péter, Baghy Kornélia, Lippai Mónika

Nem ritka, hogy hosszabb-rövidebb agymunkával megtaláljuk valamilyen idegen nevezet magyar változatát. Örülünk, mert helyesnek véljük, és „csak midőn a tömkelegbe lépünk, venni észre gyászos tévedésünk” (Petőfi), vagyis amikor más nevezetekkel együtt kezdjük alkalmazni, jövünk rá, hogy mégsem megfelelő. Például ilyen a **centromere**; a magyar szóhasználatban *centromer*.

A centromere meghatározása:

Wikipédia:

„A centromer az eukarióta kromoszóma olyan régiója, ahol a kinetokór összekapcsolódik. Lényegében a centromer a kromoszóma közepe. Ebbe a pontba tudnak kötődni a mitózisban a húzófonalak, melyek elválasztják egymástól a testvérkromatidokat.

A legtöbb eukariótában a centromernek nincs meghatározott DNS-szekvenciája. Nagyrészt ismétlődő szakaszokból áll, ahol a szakaszok hasonlóak, de nem teljesen azonosak. Emberben a centromerikus ismétlődő régiót alfa-szatellitának nevezzük. Vannak funkcionáló centromerek ilyen szatellita nélkül is.

Az epigenetikus öröklődés nagy szerepet játszik az élőlények centromerjének specificitásában. A leánykromoszómák ugyanazon a ponton fognak összekapcsolódni, mint az anyakromoszómák. Ritka esetben emberben neocentromerek formálódhatnak a kromoszóma új

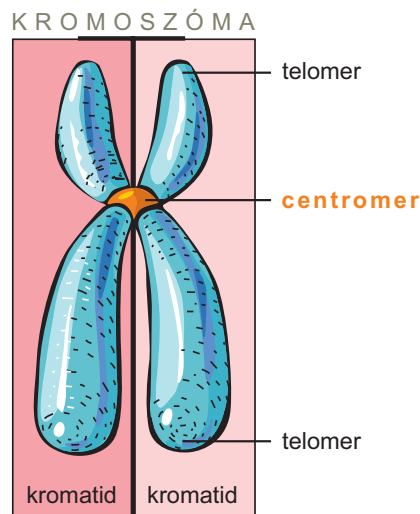
helyein. Ennek valószínűleg az eredeti centromer inaktiválódása az oka, mivel két centromer egy időben a mitózisban kromoszómátörést okozna.

A centromer-DNS általában heterokromatikus. A kromatin szerkezetét tekintve pedig a H3 hisztont a CENP-A helyettesíti, ami egy centromerspecifikus variáns.”

National Human Genom Research Institute, 2022:

“The centromere appears as a constricted region of a chromosome and plays a key role in helping the spindle fibers attach. Following attachment of the spindle fibers to the centromere, the two identical sister chromatids that make up the replicated chromosome are pulled to opposite sides of the dividing cell, such that the two resulting daughter cells end up with identical DNA.

Centromere. Picture a chromosome in your mind. Even if you've never actually seen one under a microscope, I bet you've pictured sort of an X shape, where the arms of the X are wider and there's a thin part at the middle where they all join. That thin part is the centromere. The centromere is not always in the middle of the chromosome. In fact, sometimes it can be almost all the way at the top. That is called an »acrocentric chromosome«. What you can't see is the very special kind of DNA that makes up the centromere. It is a specific kind of repetitive DNA, called »alpha satellite«. The alpha satellite DNA is where the proteins that the centromere needs to attach to the spindle fibers come together.”



A centromere elnevezés a középre utal, példánkban a kromoszóma középrészére, de értelmezhető központi részként is. A kromoszómavégeket (telomere) magyarul *végrésznek* nevezzük. Ebből adódik, hogy a centromere magyar neve legyen *középrész*. Igen ám, de a centromere nem minden kromoszómában van középen, vannak olyannak, amelyekben a végeken helyezkednek el; ezért a *középrész* elnevezés nem megfelelő. Akkor nézzük a centromere értelmezésének másik jelentését: *központi rész*. A kromoszómákra ez nem vonatkoztatható, mert a DNS-tevékenység központi eleme a gén. Közelíthetünk a kérdéshez úgy is, hogy a centromere a kromoszóma hosszú és a rövid karját választja el, a kettő között van (közbeeső). A *közbeeső* angolul *intermediate* (intermediate filament/protein/cell). Mivel a két kar közötti,

lehet *köztes* a neve. Ez találó is, a baj csak az, hogy már foglalt; a gének **intronjait** nevezzük *közteseknek*. Nem célszerű kétfélet ugyanazon névvel illetni. Szóba jön a *közbülső*, *közbenső* nevezet is. Noha állhatnak főnévként is, mégis inkább jelzők. A *közbülső/közbenső* rész leginkább jelzős szerkezet, de írható egybe is az 1 : 1-es szabály alapján, mert valaminek a neve (*közbensőrész*, *közbülsőrész*). Ez egyrészt hosszú, másrészt vonatkozhat bármire, nem egyedi név. Egyedüli elnevezésként a *közbenes** nevezet látszik jónak, ha kizárólag a *centromere*-t jelöljük vele. A *közbenes* szó nem található a szótárakban, még a *Régi szavak szótárában* sem. Mindazonáltal mindenki megérti, egyszerű és könnyen megjegyezhető.

A fentiek figyelembevételével felvetődik a kérdés: mi legyen az **intermediate filament/cell/protein** nevezetek magyar megfelelője. Itt elvben alkalmazható a *közbülső/közbenső/közbeeső/köztes* stb. jelzős szerkezet, például *közbülső sejtek* (intermediate cells); *közbeeső fonalak* (intermediate filaments), amelyek ~10 nanométer vastagságú, hosszú, hajlékony fonalak; átmérőjük a 7–8 nanométer vastagságú aktinfonalak és a ~25 nanométer vastagságú mikrocsovezet mérete között van – nevüket innen kapták; *közbenső fehérjék* (intermediate proteins), amelyek a közbeeső fonalak alkotói. Természetesen használhatjuk mindegyiknél ugyanazt a jelzőt, például: *közbülső sejt/fonal/fehérje*. Az 1 : 1-es szabály szerint ezek is írhatók egybe, hiszen nevezetek (*közbülsősejt* stb.), mégsem szerencsés a használatuk. Alkalmazható a *köztes* jelző is: *köztes fehérjék* stb.; *köztesfehérjék* formában is. Ez azonban félreértést okozhat, összefüggésbe hozható a *köztes*szel (intronnal), noha semmilyen kapcsolatban nincsenek. Ezzel ellentétben a *közteses* gének (discontinuous, split genes) nevezet helytálló, mert olyan géneket jelöl, amelyekben köztesek vannak. Hasonlóan:

közteskivágás*^{LM} *gene splicing, pre-mRNA splicing* (elő-mRNS-kivágás) a génátírodást követő módosítás, az elő-mRNS (érett) mRNS-sé alakítása. Lényege az elő-mRNS köztesének kivágása és a képezők egyesítése különböző változatokban; vagyis többféle érett mRNS (testvérmások, isoforms) keletkezhet, amelyekről más-más szerkezetű és tevékenységű fehérjék képződnek. Ez teszi lehetővé, hogy egyetlen génről többféle fehérje képződjék; ez a fehérjék sokféleségének egyik leggyakoribb kialakulási módja. Például az SLO génről 500 testvérmás keletkezhet. Az emberi DNS-ben ~20 000 fehérjét kódoló gén van, de >100 000-féle fehérje képződik. A közteskivágást az *RNS-szike** végzi, a sejtmagban megy végbe, és részese a génműködés szabályozásának.

A testvérmások többféleképpen jöhetnek létre:

- az összes köztes kivágásával és a képezők hiánytalan egyesülésével,
- nem az összes köztes kivágásával,
- egy-egy képező vagy képezők részeinek kivágásával,
- ezek különböző változtatásával.

A közteskivágásnak két formája ismert: a teljes és a kiválasztó közteskivágás.

- A *teljes közteskivágásban** (constitutive splicing) az adott génben található minden köztes kivágódik, és valamennyi képező benn marad az érett mRNS-ben.

- *Kiválasztó közteskivágáskor** (alternative splicing) egy adott köztes nem mindig vágódik ki; illetve egy adott képező nincs mindig jelen az érett mRNS-ben, ezért testvérmások keletkeznek.

Áthidaló megoldást a *közti*- előtag igénybevétele kínál: *köz-tifehérje** (intermediate protein), *köztifonal** (intermediate filament), *köztesejt** (intermediate cell), *köztijel* (intermediar mediátor). Az **intermediate** főnévként is előfordul. Olyan vegyületet jelöl, amelyik a vegyefolyamatban a kiindulási vegyület és a végtermék között jön létre átmenetileg. Évekkel ezelőtt *közbensőnek* neveztem. Az *intermediate* jelzős nevezetek magyarításakor azonban meg kellett változtatnom, hogy a *közti*- előtag ebben is legyen benne. Csak így következetes a magyarítás. *Közti* termékből alkotott főnév, *közti*termék lett a neve.

köztitermék* *intermediate* a vegyület termékké alakulása közben keletkező átmeneti molekula. A *közti*termékben a vegyület kötése(i) részben felbomlott(ak), a termék kötése(i) pedig részben kialakult(ak). Például A–B + C vegyuletekből A + B–C termék keletkezik az A---B---C közbensőn keresztül (A–B + C → [A---B---C] → A + B–C (a szaggatott vonal a közbenső átmeneti kötéseit mutatja). (→vegyület, vegyefolyamat, szerves vegyefolyamat)

ÖSSZEZÉS

A fenti gondolatsor bepillantást enged a magyarítás vegykonyhájába, és hogy mennyire körültekintőnek kell lennünk. Igen, vegykonyha ez a javából; nagyon sok szóból válogathatunk, kereshetjük az idegen nevezetet legárnyaltabban kifejezőt. Ne vesszünk el a tükörfordításban, jóllehet nemegyszer az a legmegfelelőbb.

Utalnak a fentiek arra is, hogy messze nem elég megtalálni az idegen nevezet helyes magyar megfelelőjét, azt össze is kell vetni a hasonló nevezetekkel a félreértések, átfedések elkerülésére. Mindenkor törekedni kell az egyedi nevezetekre, és célszerűbb a szóösszetételt választani a jelzős szerkezet helyett, ha lehetséges.

KIEGÉSZÍTÉS

Bősze Péter

A **centromere** Wikipédiában olvasható magyar meghatározása kitűnő példa a kortárs orvosi tudományírás szokványos formájára. Ennek a lapszámnak a *Szövegcsiszolás* rovata ezt a tárgykört is tárgyalja, ekként odatartozik. Az ismétlés elkerülésére mégis itt elemzem.

Tehát: a fogalmazás nem hibás, érthető. Maradéktalanul mutatja a mai szerzők fogalmazását, miszerint az idegen szakszavak, szakkifejezések nélkül el sem tudják képzelni a szövegezt. Sőt, még a köznyelvnek tekinthető, de belénk

ivódott idegen szavakat is fenntartás nélkül használják. Nem gondolnak arra, hogy hány magyar szó merült miattuk feledésbe. Kiviláglik a kicsit túlrásos fogalmazás is; a szerzők nem törekszenek az egyszerű írásmódra, amely a tudományírásban nagyon is kívánatos.

Például:

- „A centromer az eukarióta kromoszóma olyan régiója, ahol a kinetokór összekapcsolódik.” Ebben a nyolcszavas mondatban (az *a/az* kötőszóktól eltekintek) öt idegen szó van. Egy (régioja) tekinthető köznyelvinek, minden további nélkül kiváltható: olyan szakasza/része/területe stb. A többi csak magyaritással, például az *eukarióta* helyett *magsejtű* írható. Az *eukarióta kromoszóma* kifejezés jelöletlen birtokos, tehát egybeírandó: *eukariótakromoszóma*. Az idegen szakszó használatával könnyen esünk ebbe a hibába: az *eukarióta* szót főnévi jelzőnek véljük. Van X-kromoszóma, testi kromoszóma stb. de nincs eukarióta kromoszóma (ez azt jelenti, mintha a kromoszóma eukarióta volna) – az eukariótának van kromoszómája. A *magsejtű*, az eukarióta magyar nevének alkalmazásával ez a hiba még szembe-tűnő (nincs olyan kromoszóma, amelyik *magsejtű*); a hibás írás jobban elkerülhető.
- „Ebbe a pontba tudnak kötődni a mitózisban a húzófonalak, melyek elválasztják egymástól a testvérkromatidokat.” A mondat tökéletesen érthető, de nem egyszerűen fogalmazott. Ne legyen félreértés, nem bonyolult mondat, nem nyakatekert, hanem egyértelmű. Mégis a *tudnak kötődni* helyett a *kötődnek* teljesen elegendő. A sorrend is helyesebb így: *A mitózisban ebbe a pontba...* Lehet, hogy ez szórszálhasogatásnak tűnik, én mégis foltnak érzem a magyar fogalmazáson. Ismétlem: nem hiba! Hasonló a:
- „Vannak funkcionáló centromerek ilyen szatellita nélkül is.” A *funkcionáló* nemcsak szükségtelen köznyelvi idegen szó, de nélkülözhető is. Valamiféle tevékenysége mindegyik közbenesnek (centomere) van.

- „Az epigenetikus öröklődés nagy szerepet játszik az élőlények centromerjének specificitásában” (92 leütés). Ez a mondat is teljesen érthető, olyannyira, hogy könnyen elsiklunk terebélyessége mellett. A *nagy szerepet játszik* általános terebélyes kifejezés; több szóval fejezi ki a kevesebbel is elmondhatót (*nagyon fontos/jelentős*, egy szóval kifejezve: *meghatározó*). Az élőlények centromerjének kifejezésben az élőlények elhagyható: a nem élőlénynek nincs centromerje. A *specificitásában* szükségtelen szó a magyar nyelvben, mert a szöveggörnyezet szerinti magyar szóval egyszerűen helyettesíthető. A példában: *a közbenes sajátosságában*. A mondat egyszerűen írva: *Az átírási irányító öröklődés meghatározó a közbenes sajátosságában.* (Az epigenetikus öröklődés magyarul átírási irányító öröklődés, lásd fent.) Az egyszerűen fogalmazott mondat 63 leütés, majd egyharmaddal kevesebb, mint az eredeti.
- „A kromatin szerkezetét tekintve pedig a H3 hiszton a CENP-A helyettesíti, ami egy centromerspecifikus variáns.” A CENP-A tartozékbetűs mozaikszó (centromere protein A). A tartozékbetűket egybeírjuk a mozaikszóval, és megkülönböztetésként kisbetűvel, ezért helyesen: *CENPa*. A mondat második része zavaró. A *centromerspecifikus variáns* fogalmazás engem ijeszt, ám nem hibás. A *variáns* szükségtelen köznyelvi idegen szó; *változat* mondható helyette. A *centromerspecifikus* pedig *közbenesfajlagos* – csak bizonyos közbenesekben van. Hibás viszont a vonatkozó névmás, mert az a CENPa-ra vonatkozik, ezért *amely*, nem pedig *ami*.

A megszokás nagy úr! A Wikipédia meghatározásának olvasásakor a mondandóra összpontosítunk; meg akarjuk érteni. Észre sem vesszük a sok apró hibát. Igen, hibát, mert a szükségtelen idegen szavak használatát hibának tartom. Az olvasók többségében ez nem tudatosul. Az egyéb apróságok felett is elsiklik. Megszokja, sőt magáévá teszi ezt a fogalmazásmódot. Legyen a fenti példa emlékeztető arra, hogy másként is lehet, és akkor a nyelvünk is hálás lesz érte.

„Föl nem érem ésszel, hogy vannak nem-mindennapi emberek közt is olyanok, kik nem tudják vagy nem hiszik, hogy az egyszerűség az első és mindenek fölötti szabály, hogy a kiben egyszerűség nincs, abban semmi sincs. Azzal ne álljanak elő, hogy az ő gondolataik magasabbak, hogysem közönséges nyelven ki lehetne fejezni. Az az egyszerűség, melly vissza tudta adni Shakspeare [!] legnagyobb gondolatait, legragyogóbb költői képeit, legmélyesebb érzelmeit, bizony [...] akárkiéit is vissza tudja adni.”

Petőfi Sándor *Úti levelek Kerényi Frigyeshez. XII. levél*, 1847.
In: Petőfi Sándor *Útirajzok* Budapest, Helikon Kiadó 1987.