

A, a, Á, á

ABL fehérje *ABL protein* törzsökös nem jelfogó tirozin-kináz (TK). Sokféle van; fehérjecsaldót alkot. Mindegyikben megtalálható az SH3-SH2-TK gomolyhármass (az N-végen lévő SH3 gátolja a tevékenységét), valamint aktinkötő hely, lehetővé téve az aktinszálakhoz való kapcsolódást. Két formája a gerincesekben az ABL1 és ABL2.

- Az ABL1-ben DNS-kötő gomoly is van, kötődik a DNS-hez, szerepe van a DNS-hibák kijavításában, továbbá szabályozza a CBL fehérjét (ubikvitin-ligázt). Az ABL1-et az ABL1 gén kódolja, amely a 9-es kromoszóma hosszú karján van. Az ABL1 gént az *Abelson murine lymphosarcoma virus*ban fedezték fel, innen (Abelson) kapta a nevét.
- Az ABL2 főleg az aktinhez és a sejtszövethez kapcsolódik (az alapformához képest több aktinkötő gomolya is van), a sejtváz alakításában és a sejtmozgásban (WASF3 fehérje foszforilezése) van meghatározó szerepe. Az ABL2 gén kódolja; ez a gén az 1. kromoszómán található.

Az ABL fehérjék számos egyéb sejt folyamatban is részt vesznek foszforilezéssel; így a sejtek kapcsolódásában, a bekebelezésben (ANXA1 fehérje foszforilezése), önfalásban, számos jelkövetítésben (DBN1, DBNL, CTTN, RAPH1 és az ENAH fehérje foszforilezése) stb.

acetát az ecetsav (acetic acid) negatív ionja (savmaradékion). Az ecetsav pK_s -értéke 5-nél kisebb, ezért a sejt plazmában, szérumban negatív ionja formájában van jelen. Neve: acidum aceticum (ecetsav) -át-ra végződő formája. Gyakran képez sót valamely bázissal, pl. kálium-acetát. Ezért az acetátot meghatározzák úgy is, hogy az ecetsav bázissal alkotott sója.

félacetát valamely szénatomján O-alkil- vagy OH-csoportot tartalmazó szerves vegyület. Aldehidből vagy ketonokból vezethető le.

acetilcsoport *acetyl group*, Ac két szén-, három hidrogén- és egy oxigénatomból álló molekula, képlete: CH_3CO- . Olyan acilcsoport, amelyik metil- (CH_3) és C=O (karbonil) csoportot tartalmaz. A C=O szénatomjának egy kötetlen elektronja van, ezzel kapcsolódik más molekulákhoz. A sejtbiológia számos vegyületének összetevője: acetil-kolin, acetil-koenzim-A, acetil-transzferáz. (→acilcsoport, karbonil, metilcsoport)

acetilezés *acetylation* acetilcsoport hozzáadása a molekulához, pl. a hisztonok acetilezése a génátíródás egyik meghatározó szabályozója. Az acetiláz, más néven transzacetiláz végzi. (→acetiláz, acetilcsoport, hiszton)

deacetilezés *deacetylation* acetilcsoport elvonása a molekulából; a deacetiláz végzi. Pl. a hisztonok deacetilezése tömöríti a kromatint, gátolja a génátíródást.

acilcsoport *acyl group* (IUPAC: *alkanoil*) a karbonsavakból egy vagy több OH-csoport elvonásával keletkező hatócsoporth. Általános képlete: $RCO-$, ahol az R az alkilcsoport; vagyis alkilcsoportból és egyes kötéssel társuló CO-csoportból áll; a szén és az oxigén kettős kötéssel (C=O) társul. Sokféle hatócsoporth része, pl. *acetil* (ecetsav), *formil* (hangyasav), *palmitil* (palmitinsav), *sztearil* (sztearinsav), *valeril* (valeriánsav) stb.

acrocentric chromosomes → *aligkarú kromoszómák*

acrosome → *magsapka*

ACTL6A fehérje (actin-like protein 6A) (egyéb nevei: BAF53A, actin-related protein BAF53a, 53 kDa BRG1-associated factor A, BRG1-associated factor 53A, ArpN β , INO80 complex subunit K), aktinszerű fehérje (actin-related protein). Az SWI–SNF összes egyik alegysége, előmozdítja az összes kapcsolódását a magállománnyal és a kromatinnal, serkenti a BRG1 kromatinmódosító tevékenységét. Részt vesz a hólyagcsás szállításban, az osztódási orsó irányításában, magmozgásokban és az SWI–SNF összes tagjaként a kromatin módosításában. Sajátos – mint mindegyik aktinszerű fehérjében – az ATP-t kötő és bontó szerkezeti hajtéka (structural fold). Az ACTL6 (egyéb nevei: BAF53, BAF53A, INO80) gén kódolja. A gén a 3-as kromoszómában van. Hibája változó súlyosságú szellemi zavarokkal és testtorzulásokkal jár.

ACTL6B fehérje (actin-like protein 6B) (egyéb nevei: BAF53B, actin-related protein BAF53b, 53 kDa BRG1-associated factor B, BRG1-associated factor 53B, ArpN α) az ACTL6A-hoz mindenben hasonló fehérje. Az ACTL6B (egyéb nevei: BAF53B, ACTL6) gén kódolja. A gén a 7-es kromoszómában van. Hibája Developmental and epileptic encephalopathy 76 kialakulásához vezet.

BAF45A/B, más néven DPF1 (Double PHD Fingers 1) vagy cinkujj fehérje neuro-d4 az idegszöveti SWI–SNF összes tagja, neuronfajlagos átíráshfehérje. Fontos szerepe van a neuron kialakulásában és az idegsejtek túlélésében.

BAF45C, más néven DPF3 vagy cinkujj fehérje DPF3. Sajátosan a hiszton-3 és hiszton-4 (H3 és H4) acetilezett lizinjeihez (H3K14ac, H3K9ac, H4K5ac, H4K8ac, H4K12ac, and H4K16ac) kötődik; így kapcsolja a hisztonhoz az SWI–SNF össztestet. A szív- és a vázizmok fejlődésében jelentős.

BAF45D, más néven DPF2 vagy cinkujj fehérje ubi-d4. Ösztrogénjelfogó-sajátos módosító, a sejt túlélési tényezők károsodására bekövetkező sejthalál átíráshfehérjéjét kapcsolja. Szabályozza a vérképzősejtek burjánzását.

BAF47 más néven SMARCb1, INI1, SNR1, SNF5, SFH1 azonos a gombák SNF5 fehérjéjével. Elősegíti az SWI–SNF összes ATPázának kapcsolódását a magtestecskei DNS-hez. (→SMARC/SMARCb1, SWI–SNF összes)

BAF53 azonos az ACTL6 fehérjével. Két azonmása a BAF53A és BAF53B. (→ACTL6A, ACTL6B)

BAF57, más néven BAP111 vagy SMARCe1. Az ösztrogénjelfogóval kapcsolt átíródást szabályozza.

BAF60 (Bap60, SWP73, RSC6). Háromféle: BAF60A, BAF60B és BAF60C ismert. Mindegyik az átíráshfehérjéjét társítja az SWI–SNF össztesttel.

BAF60A (SMARCd1, egyéb nevei: 60 kDa BRG-1/Brm-associated factor subunit A, SWI/SNF complex 60 kDa subunit) főleg a máj, agy és a zsírsejtekben képződik, a glükokortikoid-jelfogóval kölcsönhatásban van. Meghatározó az előidegsejtek fejlődésében.

BAF60B (SMARCd2, 60 kDa BRG-1/Brm-associated factor subunit B) elsősorban az immunsejtekben található; meghatározó a fehérvérsejtek keletkezésében és tevékenységében.

BAF60C (SMARCd3, 60 kDa BRG1/BRM-associated factor subunit C) kivált az izomsejtekben, agysejtekben és a szívsejtekben keletkezik; meghatározó a szív és a szemideghártya keletkezésében és az izomsejtek anyagcseréjében.

BAF155, más néven SMARCC1 azonos a gombák SWI3 fehérjéjével. (→SMARC, SWI-SNF összesen)

BAF180 →hPB1

BAF200 →ARID2

BAF250, szokványos néven ARID1A. Megkülönböztetnek BAF250A és BAF250B fehérjét; az előbbi az ARID1A, az utóbbi az ARID1B fehérjével azonos. (→ARID1A fehérje)

A BAF fehérjéknek többféle nevük is van. Sokat használnak is a nemzetközi irodalomban. Az UniProt (Universal Protein Resource) általában a SMARC elnevezések alkalmazását javasolja. Például SMARCC1 (SWI/SNF related, matrix associated, actin dependent regulator of chromatin subfamily c member 1). (→SMARC) Egyes BAF fehérjéknek egyedi neve van, például ARID1A, hPB1.

A1C-vizsgálat *A1C test* (→vércukorvizsgálat)

adaptor protein →*kapcsolófehérje*

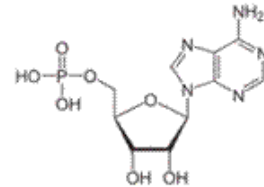
adenin (→purinbázis)

adenin/guanin metilezés (többféle lehetséges) megváltoztatja a bázisok viselkedését. A metil-guanin ugyanis a citozin helyett a timinnel kötődik, a metil-adenin pedig nemcsak a timinnel, hanem a többi bázissal is. A metilcsoportot az adeninhez a DAM (dioxi-adenin-metiláz) kapcsolja.

adenoma →*mirigydagány*

adenozin *adenosine* az adenin (→purinbázis) és a ribóz egyesüléséből keletkező nukleozid; a dezoxiribóz és az adenin kötődéséből a dezoxiadenozin keletkezik. Az adenozin származékai fontos biológiai molekulák. Foszfát származékai nukleotidok (AMP, ADP, ATP, cAMP) – ezek minden sejtben jelen vannak, az ATP a legnagyobb mennyiségben. (A dezoxiadenozin nem képezi ezeket.)

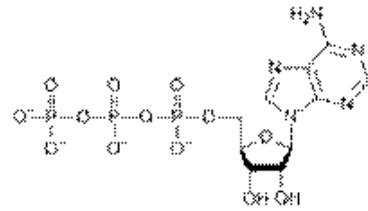
• **AMP** (adenozin-monofoszfát) az adenin és ribóz alkotta adenozin és egy foszfát egyesüléséből jön létre – nevezik adenilsavnak is. Az RNS egyik nukleotidja. Az adenin, a dezoxiribóz és foszfát kötődéséből a dezoxiadenozin-monofoszfát (dAMP) keletkezik, ez a DNS alkotóeleme. (→DNS, RNS) A foszfát (PO_4) észterkötéssel kapcsolódik a szénhidrát egyik alkoholos hidroxilcsoportjához ($\text{OH}-\text{CH}_3$), szokásosan az 5'-szénatomhoz (AMP néven mindig ezt értjük, a kötődés helyét nem jelöljük). Kötődhet azonban a szénhidrát 4'-, 3'- és 2'-szénatomán található hidroxilcsoportokhoz is, többféle azonnás keletkezhet (ezekben jelöljük a kötődés helyét). Ha egy foszfátcsoport ugyanazon adenozin két hidroxilcsoportjához (az 5' és 3' csoportokhoz) kapcsolódik, gyűrűs szerkezet (cyclic AMP, cAMP) alakul ki.



• **ADP** (adenozin-difoszfát) az AMP-ből foszfát felvételével képződik. Az első foszfát (α -foszfát) észterkötéssel kapcsolódik a ribózhoz/dezoxiribózhoz, a második (β -foszfát) az α -foszfáthoz nagyenergiájú foszfoanhidrid-kötéssel.

• **ATP** (adenozin-trifoszfát) az egyik legjelentősebb energiahordozó molekula; az adenozin és három (α , β , γ) foszfát egyesüléséből jön létre. Az energiát az első és második, illetve a második

és harmadik foszfátcsoport közötti kötésben tárolja. Energia leadásakor, ha az utolsó (γ -helyzetű) foszfát hasad le vízbontással, akkor ADP és foszfát; ha az első és második foszfát között szakad fel a kötés: AMP és pirofoszfát (PP, kettősfoszfát) keletkezik, és energia ($\sim 10^{-19}$ J; ~ 30 kJ/mol) szabadul fel; ez a sejtek működésének az alapvető energiaforrása.



Az ATP – szemben az AMP-vel – a hőegyensúly szempontjából nem tartós szerkezetű molekula, ezért könnyen megszabadulna a γ -helyzetű foszfátjától, de megválna a β -helyzetűtől is, hogy szerkezete kiegyensúlyozott legyen. Önmagától azonban erre még víz jelenlétében is csak nagyon kis eséllyel képes: a bontáshoz szükséges vízmolekula nehezen tud bekötni a megfelelő helyre. A foszfátleadás ezért hatékonyan csak enzimek közreműködésével megy végbe. Az enzim a folyamatban állványként szolgál, kapcsolja az ATP-t, és felszínén megfelelő helyzetben köti meg a vizet a foszfoanhidrid kötés felbontásához.

- *cAMP* (cyclic AMP, gyűrűs AMP) köztíjel (intermediér mediátor) a G-fehérje-kapcsolt jelzőfogóval társult többféle jelközvetítésben; a sejtplazma állandó összetevője. A G-fehérje serkentő hatására a sejtthártya belfelszínén vagy sejtservecske felszínén található adenilát-cikláz (adenyl cyclase, adenylyl cyclase, adenylyate cyclase, AC) hozza létre ATP-ből. Az adenilát-cikláz bontja az ATP-t: lehasítja a β és a γ helyzetű foszfátját, amely pirofoszfátként (PP) lép ki a reakcióból, miközben gyűrűs AMP (*cAMP*) keletkezik. Ezzel szemben a ciklikus nukleotid foszfodiészteráz felszakítja a *cAMP* gyűrűjét a foszfát és a 3' szénatom közötti kötésnél, „kiegyenesíti” a molekulát. Az adenilát-cikláz és a ciklikus foszfodiészteráz együtt szabályozza a *cAMP* töménységét a sejtplazmában, de sok más molekula is befolyásolja azt. A *cAMP* jelközvetítőket tevősít, köztük a fehérjekináz-A-t. Részt vesz az anyagcsere-folyamatok, a sejtburjánzás, a szövetfejlődés, a génátírás stb. szabályozásában; enzimek vagy más fehérjék serkentésével.

ADH (antidiuretic hormone), más néven arginine vasopressin hormone, AVP; magyarul vízvisszatartó hormon (~~antidiuretikus~~ hormon, **vazopresszin**). Kilenc aminosavból álló polipeptid. Feladata a vízegyensúly fenntartása; a vese gyűjtőcsatornáiban elősegíti a só (NaCl) és a víz visszaáramlását az elővízeletből a keringésbe. A gyűjtőcsatornában felszaporodva véd a kiszáradás ellen.

Jelentős érösszehúzó hatása is van, és részt vesz az ingerület átvívésben. Hatására töményebbé válik a vizelet, növekszik a keringő vérmennyiség, hígul a vér és emelkedik a vérnyomás.

Az ADH a hypothalamus nucleus supraopticus idegcsoportban termelődik. Az agyalapi mirigy nyelében, hátsó lebenyében és az idegsejt tengelyében (axon) raktározódik. Amikor kevés a keringő folyadék, az agysejtek szomjúságot jeleznek, ezért az ADH-t szomjúsághormonnak is nevezik.

adipokinek *adipokines*, *adipocytokines* a zsírsejtek által termelt hormonok együttes neve. Ezek távoli sejtekre ható peptidok; számos sejtfolymatban vesznek részt. A legismertebb az adiponektin és a leptin.

adiponektin *adiponectin* (egyéb elnevezések: ACRP30, AdipoQ, apM1, GBP28) alapvetően a zsírsejtekben, csekély mértékben a csontvelőben, csontsejtekben (osteoblasts), a szívizomsejtekben, a magzati szövetekben és a monocitákban is képződő peptidhormon, adipokin. Gátolja a gyulladáskeltő citokineket (TNF α), és serkenti a gyulladásgátlókat (IL10), vagyis gyulladásgátló, csökkenti a vércukorszintet; így szorítja vissza a kövérséggel és a cukorbetegséggel összefüggő elváltozásokat. Fékezi továbbá a daganatok növekedését az érképződés hátráltatásával, akadályozza az érlemezésedet, védi a szívsejteket. Emberben az

ADIPOQ gén kódolja, amely a 3-as kromoszómán van (3q27). Az adiponektin a szérumban 3–30 mg/ml mennyiségben van jelen; ez jóval meghaladja más hormonok és citokinek szérumban lévő szokásos mennyiségét. Nőkben több van belőle, mint a férfiakban.

Az adiponektin 30 kDa tömegű, N-végi jelmintázatból, egy nagyon változatos szakaszból, kollagén gomolyból és a C-végi (C1q-szerűen gömbalakú) gomolyból tevődik össze. A keringésbe kerülése előtt többszöröződik, háromféle testvérmása keletkezik: a kistömegű (hármás; low molecular weight), a közepes tömegű (hatos; middle molecular weight) és a nagytömegű (sokas; high molecular weight) testvérmás – az utóbbi a leghatékonyabb.

Jelfogója az adipoR1, amely izomsejtekben, szívizomsejtekben és az érhámsejtekben fejeződik ki bőven, valamint az adipoR2, amely leginkább a májsejtekben keletkezik. Jelfogója még a T-kadherin; ez főleg az erek izomsejtjeinek és a szív érhámsejtjeinek felszínén jelenik meg.

Az adiponektin és az adipoR génben előforduló egybázisú sokalakúság egyes változatai befolyásolják az adiponektin tevékenységét és szérumszintjét. Az adiponektin szérumszintjének csökkenése szorosan összefügg a kövérséggel, a cukorbetegséggel, az inzulin-érzékenység csökkenésével és a koszorúér meszesedésével. Alacsony adiponektinszint inzulin-érzékenységre utal; a csökkenés mértéke arányos az inzulinszint emelkedésével és az inzulin-érzékenység súlyosságával. Az adiponektin szérumszintjének mérését elterjedten alkalmazzák az inzulin-érzékenység felismerésére; viszonya fordított az inzulinszinttel. Még kifejezettebb az összefüggés az inzulin-érzékenység és a leptin/adiponektin (L/A) hányados között; ez ugyanolyan biztonsággal alkalmazható az inzulin-érzékenység kórismézésére – vagy még érzékenyebb is –, mint a szokványos módszerek.

adnex →*méhfüggelék*

adnexal mass →*függelékkeplet*

adnexectomy (*adnexectómia*) →*függelékeltávolítás*

ADP *adenozin-difoszfát* (→adenozin)

AGC kinázcsoport 63 törzsfajlásban kapcsolódó, hasonló szerkezetű szerin-treonin-kináz, a →PDK1, AKT, SGK, PKC, PRK/PKN, MSK, RSK, S6K, PKA, PKG, DMPK, MRCK, ROCK, NDR, LATS, CRIK, MAST, GRK, Sgk494 és YANK enzimszülő alkotja. Az Aurora és PLK enzimszülőcsoportban is van hasonlóság, de nem tartoznak az AGC kinázcsoportba. Nyolc családot növekedésfehérje-jelzések, a többit különböző jelzések irányítanak. Tevékenységükben nagyon hasonlóak. Az AGC kinázokat 63 gén képezi (ezeket 14 családba és 21 alcsoportba sorolják). Szerkezetben megtalálhatók a fehérje-kinázok szokványos elemei (→fehérje-kináz). Jellegzetes a C-végi megnyúlás a HM mintázattal és a foszforilező gomolyuk két lebenye közötti PIF-zseb. Törzsszerkezet-változással tevősödnek: a kinázgomolyuk szabályozó része, a PIF-zseb módosul, és kapcsolja ki vagy be az enzimműködést.

aglikon a glikozidok cukormentes alkohol összetevője.

AGO2 (Argonaute RISC Catalytic Component 2, Q10; EIF2C2) az AGO fehérjecsalád *Argonaute protein family* tagja. N, (N-végi), L1 (linker-1), PAZ, L2 (linker-2), közbenső (mid) és piwi (C-végi) gomolya van. A PAZ gomoly ismeri fel az miRNS-t (siRNS-t), a PIWI gomoly pedig hasítja a

kétszálú RNS-nek a kapcsolódási hellyel szembeni kiegészítő szálát. Az AGO2 a RISC miRNS-éhez (vagy siRNS-éhez) kapcsolódva szállítódik az mRNS kivágandó helyéhez. Az miRNS (siRNS) és az mRNS kapcsolódásával válik tevékenyvé, és hasítja az mRNS-t.

AGO fehérjék (→argonaute fehérjecsalád)

Akkermansia muciniphila (*A. muciniphila*) gram-negatív, anaerob ovális alakú baktérium, a **bélbaktériumok** 3-5%-át teszi ki. Már az élet korai szakaszában elterjed a belekben. A 16S rRNS gén bázissorrendje szerint a verrucomikrobák törzsébe tartozik. Az *A. muciniphila* a vastagbél nyálkahártyáját bontja, ezáltal serkenti a hámsejtek helyreállítását, hatására sűrűsödnek a nyáktermelő hámsejtek. A nyák bontásából acetát és propionát keletkezik, amelyeket más baktériumok (pl. *Faecalibacterium prausnitzii*) és a szervezet is felvesz, hasznosít. Kevesbedése gyulladásszerű bélbetegségeket okozhat.

AKT (azonos a protein-kináz-B-vel, PKB; neve nem utal működésre, az AKT nevű egértörzsről kapta) 57 kDa nagyságú szerin-treonin-kináz, amely három nagyon hasonló formában, AKT1, AKT2, AKT3, fordul elő a sejtplazmában és a sejtmagban is. Mindegyiknek PH és sarkalló gomolya van, valamint szabályozó töredéke a C-végen. A PH gomollyal kapcsolódnak a sejtfalhoz. Azonos nevű (AKT1, AKT2, AKT3) gének képezik.

A tevékeny AKT alapvető sejt folyamatok (sejtnövekedés, sejtburjánzás, sejtanyagcsere, szénhidrát-anyagcsere, sejttúlélés stb.) meghatározó enzime. Elsődlegesen a sejtek megmaradását biztosítja, főleg a sejtvégtet gátlásával, de segíti a sejtszaporodást is. Ezek részleteit a vonatkozó részeknél ismertetem. (→inzulin jelátviteli útjai, mTORC2, PI3K) Tevősített formában bejut a sejtmagba is, a FOXO1-t például ott gátolja.

- AKT1 Sejtvégtet gátló enzim, a jelvitel fontos eleme (PI3K–AKT–mTOR jelközvetítés), segíti a fehérjeképződést is. A sejtvégtet akadályozása miatt lényeges szerepe van a rákképződésben.
- AKT2 a cukorháztartás fontos enzime.
- AKT3 Működése kevésbé ismert, közreműködik az agy bizonyos folyamataiban.

α-helix →α-csavarodás

aligkarú kromoszómák *acrocentric chromosomes* azok a kromoszómák, amelyeknek a befűződése csaknem a rövid kar végén van, kicsik. Ilyenek: a 13, 14, 15, 21 és 22, valamint az Y-kromoszóma.

alkalmi vércukorvizsgálat *random, causal plasma glucose test / blood sugar, RBS* (→vércukorvizsgálat)

alkán, alkil, alkilezés Az alkánok csak szén- és hidrogénatomot tartalmazó, nyílt láncú szénhidrogének. Alkil a hidrogénjától megfosztott alkán. Alkilcsoport: szigma-kötéssel kapcsolódó két szénatom (C–C). Alkilezés alkil csoport kapcsolása egyik molekuláról a másikra; átvihető alkil-karbokationként, szabad gyökként, karbanionként vagy karbénként. Az alkilezőszerek kapcsolják. Az alkilcsoport eltávolítása a dezalkilezés.

állandó *constant* 1. A számításokban olyan mennyiség, amelynek nagysága azonos körülmények között változatlan. 2. A fizikában, vegytanban egyetemes jelentésű: mindenkor azonos mennyiség; természeti állandó, pl. →*Planck-állandó*; vegytan: →*Avogadro-állandó*. (→együttható, egységkiterjedés, tényező)

állapot a fizikában a tömeg körülménye. Megkülönböztetünk nyugalmi állapotot (*stationary frame, stationary state*) és mozgási állapotot (*moving frame, state of motion*). Vegytanban a molekula pillanatnyi helyzete; ez befolyásolja a tevékenységét. Például *válaszállapot*, amely a jelfogó pillanatnyi tulajdonsága; meghatározza, hogy milyen jelkövetítést hoz létre. (→jelátvitel)

állapotegyensúly *system equilibrium* a rendszert alkotó részecskék egyenletes eloszlása. Az állapotjellemzők egyike sem változik. (→állapotjellemző, rendszer)

állapotfüggvény →állapotjellemző

állapotjellemző, állapotfüggvény *state function, point function* (az állapotjellemzőt állapotjelzőnek, állapothatározónak mondják, de az állapotjellemző elnevezés pontosabban fejezi ki a fogalmat) az anyagnak/rendszernek olyan mérhető mutatója, amellyel meghatározható a rendszer sajátossága, és csak az anyag/rendszer kezdeti és végállapotától függ. Független a rendszer átmeneti útvonalától, vagyis attól, hogy a rendszer miként jutott a végállapotába.

Vannak egyszerű állapotjellemzők, mint a hőmérséklet (T), a nyomás (p), a térfogat (V), az anyag mennyisége (n), a tömeg (m). Ezek között megkülönböztetünk:

- *Kiegyenlítő* állapotjellemzőt (~~intenzív~~ állapotjelző), amely független a rendszertől (kiegyenlítő mennyiség). Ilyen a nyomás és a hőmérséklet. Például ha kétféle hőmérsékletű és/vagy kétféle nyomású folyadékot elegyítünk, azok hőmérséklete és nyomása is kiegyenlítődik; független a folyadék mennyiségétől.
- *Összeadó* állapotjellemzőt (~~extenzív~~ állapotjelző), amely függ a rendszertől (összeadó mennyiség), például térfogat: ha egy edényben lévő folyadékhoz öntünk még folyadékot, nagyobb lesz a térfogata; annyival, amennyit adunk hozzá.

Vannak az egyszerű állapotjellemzőkből számítással levezethető függvények, mint a rendezetlenség (S), a belső energia (U), az energiatartalom (H), a szabad energiatartalom (G). Megkülönböztetésül ezeket *állapotfüggvényeknek* nevezzük. A rendszer egyensúlyi állapotát írják le.

Például belső energia csakis a rendszer pillanatnyi nyomásától, hőmérsékletétől, összetevőitől és anyagtömegétől függ. Ekként valamely 25 °C-os, 100 kPa nyomású, 1 mol NaCl-t és 50 mol vizet tartalmazó oldat belső energiája azonos bármely más azonos oldat belső energiájával, függetlenül attól, hogy a NaCl-t vízben oldottuk, sósavval elegyítettük vagy valamilyen más módon hoztuk létre.

Bármely állapotjellemző megváltozása együtt jár legalább egy másik állapotjellemző megváltozásával. (→vegyfolyamat-állapot)

állapotváltozás a rendszer kezdeti és végállapota közötti átmenet (útvonal). Lehet:

- Megfordítható (~~reverzibilis~~) állapotváltozás: a változók csekély módosulásával visszaforduló átalakulás. A változásban a rendszer bármelyik pillanatban egyensúlyi állapotba kerülhet.

- Megfordíthatatlan (~~irreverzibilis~~) állapotváltozás: a rendszerben vagy környezetében maradandó változást létrehozó átalakulás.

Az állapotváltozás alatt az állapotjellemzők rendszerint változnak, de előfordul állandó nyomáson (*izobár*) vagy állandó hőmérsékleten (*izoterm*) végbemenő átalakulás, illetve olyan is, amelyben a rendszer térfogata nem változik (*izokór*, *izosztér*), avagy olyan, amelyben a rendszer nem ad le és nem vesz fel hőt (*adiabatikus*).

folyamatfüggvény a rendszer állapotváltozását jellemző mennyiség. Ellentétben az állapotjellemzőkkel, a folyamatfüggvények értéke függ az átmenet útvonalától is; nemcsak a folyamat kezdeti és végállapotától. Ilyen folyamatfüggvény például a *munka* vagy a *hő*.

állványfehérje *scaffold protein* a jelutak alapvető fehérjeje. Ellentétben a kapcsoló fehérjével, amely egy, legfeljebb két fehérjét hoz össze egy harmadikkal, az állványfehérje többet.

Általában sok gomolyt tartalmaznak és sokban van rendezetlen szerkezeti rész – mindkettő szükséges a többes feladatukhoz. A gomolyok kicsik (~80 aminosav) és hosszabb (~150 aminosav) rendezetlen hurkokkal kapcsolódnak; ez teszi lehetővé különleges kötőképességüket: sokféle fehérjével és más molekulával (DNS, RNS, sejtelelemek) képesek kapcsolódni. Tevékenységük sokféle:

- Létrehoznak tevékeny molekulaösszteseket, és többé-kevésbé egyidejű kölcsönhatásokkal szabályozzák is azok működését.
- Kapcsolnak a jelkövetítésben részt vevő fehérjéket, mintegy állványzatot formálnak nekik, lehetővé téve, hogy létrejöjjön a kapcsolat közöttük. Például a MEK-fehérje összetartja a RAS-GTP-RAF együttest, és hozzájuk köti a MAPK-molekulát. A kapcsolat térbeli, időbeli változtatásával szabályozzák is a jelkövetítést. Előfordul az is, hogy az állványfehérjéhez való kapcsolódás következményeként az enzim térszerkezete megváltozik, és hatékonyá válik – foszforilezi az állványfehérjéhez kötött többi fehérjét, avagy gátlódik.
- A sejt valamelyik részéhez (sejthártya, sejtservecske, DNS stb.) horgonyoznak több molekulát (kinázokat, foszfatázokat stb.), aminek következtében a célhelyen jöhet létre a kapcsolat a közvetítő molekulák között (foszforilezés, defoszforilezés stb.). Ezzel megakadályoznak káros kapcsolódásokat. Például: az AKAP (A-kinase anchor protein) kapcsolja a PKA-t (fehérje-kináz-A) és a célfehérjé(ke)t); elszállítja ezt az együttest a sejtmagba, ahol a PKA foszforilezi a célfehérjét – az enzimhatás a végrehajtás helyén következik be. Egyúttal biztosítják, hogy a szállítás közben a célfehérje nem kapcsolódik szükségtelenül, mivel még tétlen állapotban van.
- Irányítják a jelkövetítést a pozitív és a negatív visszajelzések továbbításával. Ezt a jelkövetítők megkötésével érik el: a jel csak a kapcsolt molekulák közt adódik át; a sejtplazmában lévő ugyanolyan molekulák között nem. Ilyen például a háromkináz-jelkövetítés: az állványfehérje kapcsolja mindegyiket, ekként érintkezhetnek egymással.
- Különböző jelpályák molekuláinak kapcsolásával összekötnek jelkövetítéseket.
- Elzárnak fehérjéket a lebontás elől. A jelkövetítés visszafordítható és, ha megszakad, a tevékenyvé vált közvetítő fehérjék defoszforileződnek vagy lebontódnak. Ezt akadályozza meg a fehérje megkötésével: elzárja a fehérjét a foszfatázok, illetőleg a hasító enzimek elől. Az is megeshet, hogy a foszfatáz túl gyorsan defoszforilez, még azelőtt, hogy az enzim elérné a célfehérjét. A kapcsolódás az állványfehérjéhez, ennek is elejét veszi.

alsó rojtkivágás* *distal fimbriectomy* a méhkürt alsó részének eltávolítása.

ALT (**a**lternative **l**engthening of **t**elomeres) **sejtek** (→végrészrövidülés)

amensalism ártó együttélés (→együttélés)

aminoacil-tRNS *aminoacyl-tRNA* aminosavval társult tRNS. (→szállító-RNS, szállító RNS – aminosav kapcsolódás)

aminoacil-tRNS-szintetáz *aminoacyl-tRNA synthetase*, *aaRS* vagy *ARS* (egyéb név: tRNS-ligáz) a tRNS-hez kapcsolja a hozzá tartozó aminosavat; a folyamatot tRNS-töltésnek (charging the RNA) vagy aminosavtevécsítésnek (activating the amino acid) nevezik. Minden aminosavfajtának külön enzime van; így húszféle aminoacil-tRNS-szintetáz ismert; ezeket a kapcsolódó aminosavak szerint nevezünk, pl. metionin-tRNS-szintetáz, fenilalanin-tRNS-szintetáz. Mindegyik enzimből legalább két gomoly van: az N-végen a sarkallógomolya helyezkedik el; ez végzi a kapcsolódást: a tRNS C-végéhez köti az aminosavat. (→szállító RNS – aminosav kapcsolódás) A C-cégen található az ellenhármas kötő gomoly (anticodon binding domain). Néhány enzimnek hibajavító gomolya (vágógomolya) is van; ez ismeri fel a tévesen kötött aminosavat, és hasítja az észterkötését. Ahhoz, hogy megfelelő polipeptid képződjék, elengedhetetlen, hogy a tRNS a megfelelő aminosavat hordozza; a hiba előfordulása <1%. A sarkallógomoly jellegzetes mintázatú (Rossmann-hajték; Rossmann fold): öt párhuzamos, α -csavarral kapcsolt, β -lemezből áll.

A 20-féle aminoacil-tRNS-szintetázt két csoportba sorolják a Rossmann-hajték mintázatai és a tRNS-töltés módja szerint. 10–10 tartozik egy csoportba; ezek működésükben sem egyformák. Az enzimek a tRNS különböző elemeit ismerik fel, nem egyformán. Pl. a treonin-tRNS-szintetáz az aminosavat kötő kart (fogadókart) és az ellenhármas hurkot azonosítja; a glutaminil-tRNS-szintetáz egy harmadik elemet, a tRNS szerkezetében egymással párt képező G10–C25 bázispárt is egybeveti. Az ellenhármas hurok nem feltétlen szükséges a fajlagos kapcsolódáshoz, pl. alanin-tRNS-szintetáz csupán egyetlen elem, az aminosavat kötő karon található G3–U70 bázispár alapján azonosít.

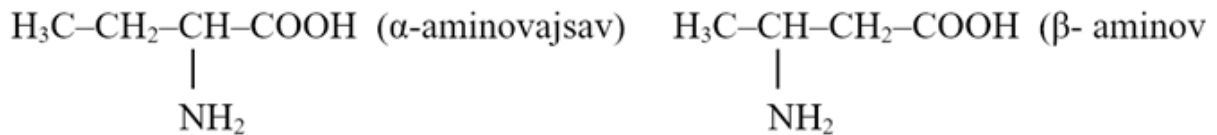
aminok hatócsoporthoz tartozó nitrogént (aminocsoportot, NH_2) tartalmazó szerves vegyületek. A nitrogénatom egyszeres kötéssel kapcsolódik a szénatomhoz (C-NH_2), legtöbbször egy vagy több metilcsoporttal (CH_3 , $\text{H}_3\text{C-NH}$), de kötődhet gyűrűs molekulákhoz is. Bennük a nitrogénatomhoz három, elektronkötésben részt vevő elektron van, valamint egy nem kötő elektronpár. Az utóbbi és az N–H kötésekben lévő atomok eltérő elektronvonzó képessége miatt az aminocsoport részlegesen vagy teljesen negatív töltésű, vagyis bázikus tulajdonságú (protont köt). A társult metilcsoportok számától függően megkülönböztetünk elsőrendű, másodrendű és harmadrendű aminokat (metil- $[\text{RNH}_2]$, dimetil- $[\text{R}_1\text{R}_2\text{NH}]$ és trimetil-amin $[\text{R}_1\text{R}_2\text{R}_3\text{N}]$). Az elsőrendű aminok hatócsoporthoz az aminocsoport (NH_2). Az NH_2 -csoportot tartalmazó szénvegyületeket tulajdonképpen aminoszármazékoknak is tekinthetjük.

aminosavak *amino acids* a fehérjék építőelemei; láncot képezve hozzájárulnak a fehérjék peptideken keresztül. Az aminosavak a természet legfontosabb négy elemét (C, H, N, O) tartalmazzák; némelyikhez kén is kapcsolódik, amelynek helyére a szelén is beléphet. Két részből állnak:

- *Állandó rész.* Ez az α -szénatomból a hozzákapcsolódó hidrogénatommal és karboxilcsoporttal (COOH), valamint az aminocsoportból (NH_2) tevődik össze. Azt a szénatomot nevezzük α -szénatomnak, amelyhez a karboxilcsoport kötődik.
- *Változó rész,* amely az oldalláncból (R); ez szintén az α -szénatomhoz kapcsolódik. Az egyes aminosavak az oldalláncban különböznek, tulajdonságukat az oldallánc határozza meg. Az oldalláncok lehetnek egyszerűek, a legegyszerűbb egyetlen hidrogénatom, összetettebbek, sőt

bonyolultabbak, például gyűrűs szerkezetet tartalmazók is. Bizonyos aminosavak oldalláncai víztaszítók, mások vízkedvelők. Vannak (pozitív vagy negatív) töltéssel bíró (kétsarkú) és semleges oldallancok.

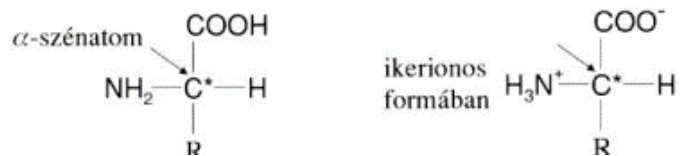
Az aminosavak szénatomjait kétféleképpen is jelölik: 1., 2. 3..., ahol az 1. a COOH-csoport szénatomja, vagy α , β , γ ... Megkülönböztetünk α -, β -, γ -aminosavakat attól függően, hogy az aminocsoport az α -, β - vagy a γ -szénatomhoz (másként: az 1-es, 2-es vagy 3-as szénatomhoz) kötődik. Pl. az α -, a β - és a γ -aminovajsav (butánsav):



Ezek összegképlete azonos ($\text{C}_4\text{H}_9\text{O}_2\text{N}_1$), szerkezetükben különböznek (szerkezeti izomerek).

A fehérjét alkotó aminosavak mind α -aminosavak (α -amino-karbonsavak, $\text{R}-\text{CH}(\text{NH}_2)-\text{COOH}$), mert a hidrogén, az amino- és a karboxilcsoport, valamint az oldallánc is ugyanahhoz a szénatomhoz kötődik. A szervezetben azonban előfordul másféle aminosav is, pl. a β -alanin, amely a koenzim-A összetevője.

A karboxilcsoport savas, az aminocsoport bázikus tulajdonságú hatócsoporthoz, ezért az aminosavak vizes közegben (ilyen a sejtplazma) ikerion formájában is lehetnek. A COOH vizes közegben könnyen ad le egy protont, amelyet a víz szállít, H_2O^+ formájában, és az NH_2 is felveheti, és ikerion jön létre; egyazon aminosavnak pozitív és negatív töltésű hatócsoporthoz is van.

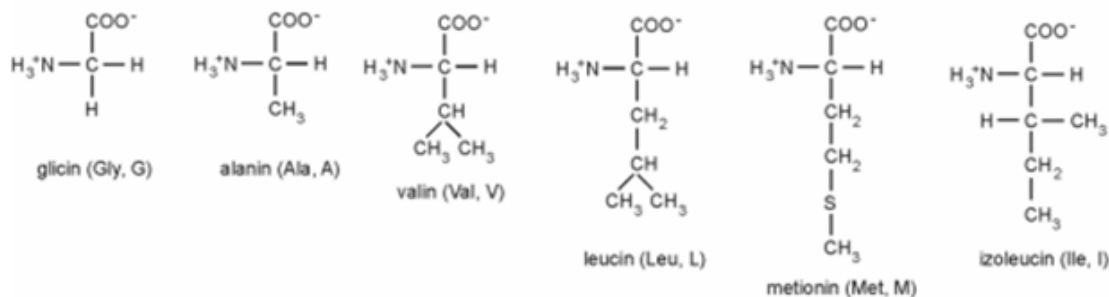


Az NH_2 is felveheti, és ikerion jön létre; egyazon aminosavnak pozitív és negatív töltésű hatócsoporthoz is van. A karboxilcsoport negatív (COO^-), a H_3N -csoport pozitív töltésű (H_3N^+). (Az ábrán R = oldallánc; C^* = α -szénatom) A töltés nélküli és az ikerionos forma a vizes közegben egyensúlyban van, az ikerionok némi túlsúlyával.

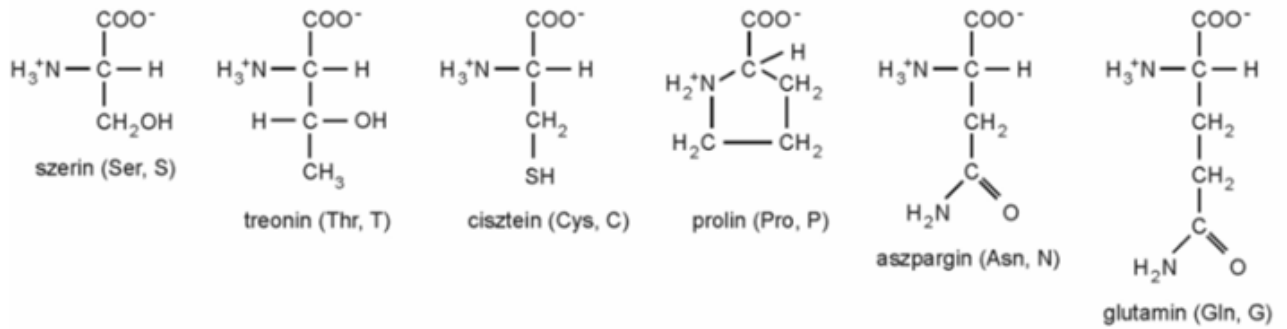
Fehérjeépítőnek 21 aminosavat tekintünk, ezek:

alanin (Ala, A), arginin (Arg, R), aszparagin (Asn, N), aszparaginsav (Asp, D), cisztein (Cys, C), fenilalanin (Phe, F), glutamin (Gln, Q), glutaminsav (Glu, E), glicin (Gly, G), hisztidin (His, H), izoleucin (Ile, I), leucin (Leu, L), lizin (Lys, K), metionin (Met, M), prolin (Pro, P), szelenocisztein (Sec), szerin (Ser, S), treonin (Thr, T), triptofán (Trp, W), tirozin (Tyr, Y), valin (Val, V).

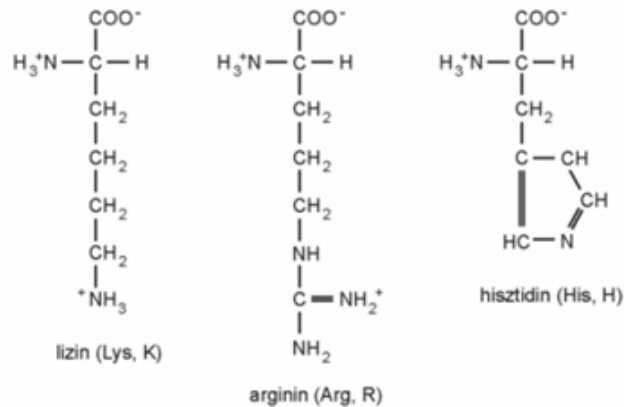
■ Víztaszító oldalláncú aminosavak:



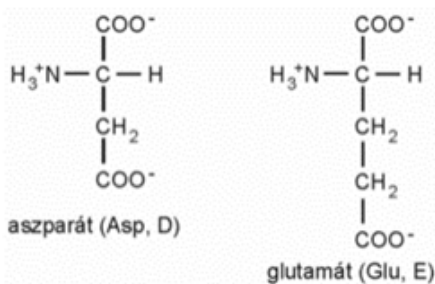
■ Vízkedvelő oldalláncú aminosavak:



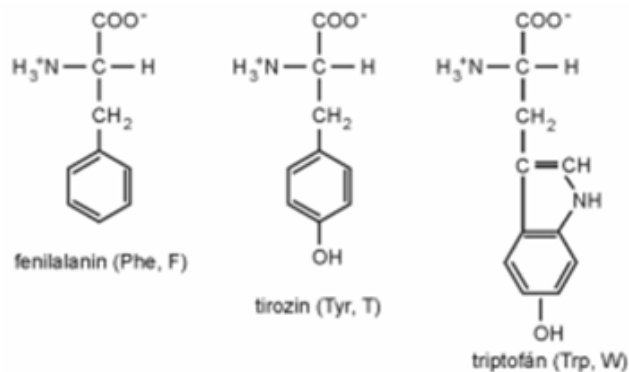
■ Pozitív töltésű oldalláncúak:



■ Negatív töltésű oldalláncúak:



■ Gyűrűs oldalláncúak:



A 200-nál többféle aminosav közül a többit nem soroljuk a fehérjét képezők közé, mert vagy D-aminosavak, vagy az aminocsoportot nem az α -szénatomon kapcsolják, vagyis β -/ γ -aminosavak. Szervezetünk a 21 féle fehérjeképző aminosav közül csak tízfélét képes előállítani, a többit a táplálékkal vesszük fel; ezek a *táplálékaminosavak** (essential amino acids, **esszenciális aminosavak**). A táplálékaminosavakat a növények képezik a mikrobák által, a légköri nitrogén megkötésével előállított ammónia felvételével.

Az aminosavak α -szénatomjai (néhány kivétellel, pl. glicin – az oldallánca egyetlen hidrogén) térközpontok, vagyis négy különböző vegységet (atomot és/vagy atomcsoportot) kötnek, ezért tükörképi azonmások jönnek létre (\rightarrow téralakzati azonmások). A tükörképi azonmások vegyi és a fizikai tulajdonsága egyforma, kivéve, hogy kristályos formájukban a síkban sarkított fényt

(polarized light) ellenkezőleg forgatják (fényforgató azonmások), aminek következtében eltérhet a biológiai hatásuk. Ezek téralakzatát hagyománytiszteletből D és L betűvel jelöljük, de egyre inkább terjed az R-S jelölés. A fehérjeképző aminosavak mind L-szerkezetűek; megfelel az S-szerkezetnek.

Az aminosavak sorrendjének váltakozásával rendkívül sokféle ($\sim 10^{12}$ nagyságrendű) fehérje keletkezhet. Természetesen nem mindegyik fehérjében fordul elő az összes aminosav, valamint a fehérjék aminosav-összetétele változhat is a fehérje működésekor: más aminosav kötődik be, aminek következtében a fehérje is megváltozhat, más fehérjévé alakulhat. Az aminosavak legnagyobb része a fehérjékben van, a sejtekben szabad aminosavak csak nagyon kis mennyiségben fordulnak elő.

aminosavak tevősődése *amino acid activation* (más néven: *aminoacylation*, *tRNA charging*) az aminosav és a tRNS kapcsolódása. (→szállító RNS – aminosav kapcsolódás)

aminosav-tRNS kapcsolódás (→szállító RNS)

amnion →a belső magzatburok

AMP *adenozin-monofoszfát* (→adenozin)

amplifikáció *amplification* többesedés valamely molekula, DNS elem, például géntöbbesedés, részecske stb. sokszorozódása (számbeli növekedése). (→génkifejeződés)

amper (A) az elektromos áramerősség SI-alapegysége. Két párhuzamos, egyenes, végtelen hosszúságú, elhanyagolhatóan kicsiny kör keresztmetszetű, légtüres térben egymástól 1 méter távolságban lévő vezetőben áramló olyan állandó elektromos áram erőssége, mely a két vezető között méterenként $2 \cdot 10^{-7}$ newton erőt hoz létre. André-Marie Ampère (1775–1836) francia fizikusról nevezték el. Korábbi meghatározásai: 0,1 cgs m elektromos áramerősség-egység, illetve az ezüst-nitrát vizes oldatából másodpercenként 1,118 milligramm ezüstöt kiválasztó állandó áram.

AMPK (AMP-activated protein kinase) háromegegyes (α, β, γ) fehérje-kináz, az ATM foszforilezi. A p53–p21 út serkentésével közreműködik a G₂–M átmenet feltartóztatásában. Sokféle fehérjét foszforilez; többek között a zsírsavcserében, koleszterin és szénhidrátok háztartásában, az önfalásban, az energiatermecs működésében stb. résztvevőket. Mindegyik alegységnek sajátos gomolyai vannak; köztük a CBS (cisz-tationin-β-szintetáz) amely érzékeli a sejtkben az AMP – ATP viszonyát. A CBS köti az AMP-t (az AMP-vel kapcsolatos Bateman-gomolyának nevezik). Ha két AMP kötődik, az AMPK alakváltozáson megy át, megnyílik a sarkalló gomoly, és foszforilez.

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

angular momentum →*perdület*

anomer gyűrés szénhidrátazonmás (→térasonmás)

antigén *antigen* olyan molekula, részecske vagy ágens, amely képes ellenanyag képződését kiváltani. Az antigéneket a nyiroksejtek és az ellenanyagok ismerik fel, és fajlagosan kötődhetnek hozzájuk, kiváltva immunválaszt.

Az antigének legtöbbször szerves molekulák (fehérjék, peptidek, aminosavak, szénhidrátok, lipidek) – a baktériumok, a vírusok, a gombák vagy a szervezetünk építőelemei –, de lehetnek sejtmagrészecskék (kromoszómatöredék, DNS-darabok stb.), sőt szerves anyagok (például nehézfémek) is; ez utóbbiak a félantigének. Az antigének előfordulnak oldott állapotban (molekulák, részecskék) vagy biológiai szerkezeteken: a sejtek (kórokozók, daganatsejtek stb.) felszínén (sejtfelszíni antigének). Egy-egy sejten lehet többféle és egyfajtaból több antigén is.

Valamely antigén nem mindegyik szervezetben antigén hatású, hiszen antigén volta függ attól is, hogy vannak-e a szervezetben olyan immunsejtek, ellenanyagok, amelyek felismerik, és kötődnek hozzá.

Az antigénnek alapvető tulajdonsága az *antigén-fajlagosság* (antigenic specificity), amely az antigén fajlagos kötődését és fajlagos immunválaszt kiváltó képességét jelenti.

- *fajlagos kötődés* (antigenicity) az antigénnek az a tulajdonsága, hogy kizárólag csak a szerkezetiileg teljesen hozzáillő, azaz fajlagos ellenanyaghoz, jelfogókhöz kapcsolódik. Az antigén-meghatározó biztosítja.
- *fajlagos immunválasz kiváltása* (immunogenicity) az antigén immunsejtek gerjesztését, immunfolyamatokat kiváltó képessége. Az antigén fajlagos kötődésének következménye: az antigén ugyanis csak a hozzá kötődött nyiroksejttel vagy ellenanyaggal hathat. Az immunválaszhoz az egész antigén (hordozó és meghatározó) szükséges.

Az immuntúrásban, vagyis abban az állapotban, amelyben nem alakul ki az antigénnel szemben immunválasz, az antigéneknek is van szerepe. Pl. hogy ne alakuljon ki immunválasz a sajátantigének hatására.

egyedidegen antigén* *alloantigen* valamely faj néhány egyedében előforduló antigén, amely képes ellenanyag-képződést kiváltani, ha olyan másik egyedbe kerül, akiben nincs jelen. Pl. vércsoport-antigének. A régebbi nemzetközi irodalomban találkozunk az isoantigen nevezettel is; jelentése azonos az egyedidegen antigén fogalmával.

fajidegen antigén *xenoantigen* a szervezetünkétől eltérő fajból származó (xeno-; fajidegen) antigének (baktériumok, gombák, vírusok, pollenek, baktériumok termékei stb.). A légutakon, a tápcsatornán, a bőrön át vagy más módon jutnak a szervezetbe. Általában támadó immunválaszt váltanak ki, és leginkább a nagy falósejtek mutatják be a CD4⁺T-sejteknek.

félantigén *hapteno* olyan kis (<5–10 kDa) molekula, amely önmagában nem, de valamilyen hordozóval (carrier), rendszerint fehérjével összekapcsolódva antigénné válik, voltaképp antigén-meghatározó. Immunválaszt (ellenanyag-képződést) csak akkor vált ki, ha megfelelő hordozóhoz kötődik. A félantigénnel szembeni ellenanyag kötődhet az önmagában álló félantigénnel is, immunválasz azonban nem keletkezik. Félantigén sok minden lehet, pl. gyógyszerek, főleg antibiotikumok, ugyanis ezek többnyire kis molekulásúak, és a szérum fehérjéihez kapcsolódva előidézhetnek immunfolyamatokat (penicillinallergia stb.). Mások (diclofenac, metildopa, érzéstelenítők stb.) a vörösvértestekhez kötődve immunizálnak. Előfordul, hogy a félantigén közvetve, a gyulladásosejteken keresztül kelt immunválaszt.

sajátantigén* *autoantigen* a szervezetnek olyan saját fehérjéje, fehérjeegyüttese (ritkán RNS-e vagy DNS-része), amelyet az immunrendszer idegenként azonosít, ellen immunválaszt keletkeztet. Az egészséges immunrendszer folyamatosan szabályozza a támadó és a tűró jellegű immunválaszt a sajátantigénnel szemben. Ha nem alakul ki immuntúrás velük szemben, kiválthatnak támadó immunválaszt. Így keletkeznek az autoimmunbetegségek.

újantigének* *neoantigen* a rosszindulatú daganatokban keletkező olyan peptid, amelyet a HLA-molekulák mutatnak be a sejt felszínén, és immunválaszt válthat ki. Egészséges egyénekben nem fordul elő. Az újantigént a fajlagos T-sejt-jelfogó (TCR) ismeri fel és köti meg, kiváltva az újantigénre fajlagos immunválaszt. Ilyen antigén a ráksejtképződés bármely szakaszában létrejöhet: a daganat sajátos gén- és átírási hibáiból keletkező mRNS-ről szabályos átfordítással keletkezik. A HLA-molekulák azonnal idegenként azonosítják, és bemutatják. Az újantigén a rák immunkezelésének (gyógyoltás) az alapja. Az újantigének két csoportba sorolhatók, a közös (shared antigens) és a sajátos újantigénekre (personalized neoantigens). A közös újantigének gyakoriak a különféle rákos betegekben, ezért széles hatású gyógyoltásban használhatók. A sajátos újantigén egyedi, más rákos betegben nem fordul elő.

túlrézkényítő antigén* *allergen* fokozott immunválaszt kiváltó antigén, túlrézkényiségi folyamatokat okoz.

túlzóantigén* *superantigen* olyan antigén, amelyik nem a jelfogó kötőhelyéhez kapcsolódik, társulása tehát nem fajlagos. Kötődhet pl. a jelfogó külső részéhez (β -lánc) vagy az antigén-bemutató sejtek MHC-molekuláihoz (β 2-lánc). Ezért képesek válogatás nélkül gerjeszteni többféle T-sejtet is. A T-sejtek 5–25%-át hozzák működésbe ennek következtében nagyon sok citokin képződik, és felborul a biológiai egyensúly; így keletkezik a toxic shock syndrome. Pl. a T-sejteken összekötik a jelfogót az MHCclassII-molekulákkal, „citokinvihar” keletkezik, a B-sejteken pedig az immunglobulinokhoz kapcsolódnak, befolyásolják az antigénfedést vagy IgG-függő sejtfalást.

antigén–ellenanyag képződmény → *immunképződmény*

antigén-erősség az antigén fajlagos kötődésének és immunválaszt kiváltó képességének a mértéke. Erős antigének nevezzük a B- és T-sejtek által is felismerhető antigéneket. Az antigének erőssége függ:

- Az antigén anyagától, vegyi összetételétől. A fehérjék a legerősebb antigének (főleg szerkezeti merevségük miatt), a szénhidrátok gyengébbek (szerkezetük ismétlődő egységekből áll; ezért könnyen változik), a lipidek nagyon gyenge antigén hatásúak (tér szerkezetük nem rögzült). A DNS-, RNS-részek közül általában a nagyobb molekulatömegű és a kevésbé metilezett az erősebb antigén hatású, a kisebb tömegűek és a metilezett formák jóval kevésbé.
- Az antigén vegyi és fizikai (tér-) szerkezetétől, a szerkezet állandósultságától (rögzült szerkezetek erősebb antigén hatásúak).
- Az antigén nagyságától. A <2000 Da tömegű molekuláknak kicsi az antigén hatásuk, kivételek, pl. gyógyszer-molekulák azonban vannak. A nagy molekulák viszont erős antigének, mert kevésbé oldódók, és a falósejtek könnyebben feldolgozzák.
- Az antigének lebonthatóságától (az antigén-bemutató sejtek csak a lebontható antigénekből képezhetnek kis peptidokat).
- Az antigének biológiai eredetétől (saját, egyedmás*, idegen [auto-, allo-, xeno-] antigének).

antigénfedés* *opsonisation* (opszonizáció) kórokozók vagy elhalt sejtek antigénjeinek fedése ellenanyagokkal (IgM, IgG1, IgG3) vagy komplementtöredékekkel (C3b, C3d és C4b) jelölésre a sejtfaló sejtek számára. Az ellenanyag/komplementtöredék az antigén-meghatározóhoz (epitope) kötődik, lehetővé téve, hogy kapcsolódjék a falósejt jelfogójával. Az immunsejtek (falósejtek), az elhalt sejtek és a kórokozók sejtfelületén is negatív töltésű, ezért ezek taszítják egymást. Az antigénfedés ezt a taszítóhatást hidalja át.

antigénfelismerés Csak az immunglobulinok (ellenanyag, B-sejt-jelfogó [BCL]), a TLR (toll-like receptor), az MHC-fehérjék, továbbá a T-sejtek, a nagyfalósejtek és a nyúlványos sejtek ismerik fel az antigént. Az ellenanyagok, a BCL, a TLR és az MHC közvetlenül azonosítják az antigéneket, közvetlenül veszik észre az antigén-meghatározókat. A T-sejtek, a nagyfalósejtek és a nyúlványos sejtek közvetve érzékelik az antigén-meghatározókat.

- A T-sejtek áttételesen, az antigén-bemutató sejtek közvetítésével azonosítják az antigént; az MHC-vel kapcsolt antigén-meghatározót ismerik fel.
- A nagy falósejtek nem az antigént észlelik, hanem az antigén–ellenanyag képződmény Fc-töredékét.
- A nyúlványos sejtek a mannóz-, az Fc- és a DEC205-jelfogóikkal az antigének hordozó részét, illetőleg az antigén–ellenanyag képződmény Fc-töredékét érzékelik.

A sejtek közül tehát csak a nyiroksejtek és az antigén-bemutató sejtek fedezik fel az antigéneket; mindegyik valamelyik felszíni jelfogójával.

antigénhatás Az antigének az ellenanyagokra és a nyiroksejtekre hatnak. Az ellenanyagokkal kapcsolódva tevősítik őket, másrészt együtt alkotják az immunképződményeket (antigén–ellenanyag képződmények). Hatásuk a nyiroksejtekre a nyiroksejtek érettségétől függ: az éretlen nyiroksejtek érését, az érettek gerjesztését okozzák; B- és a T-sejtes immunválaszt váltanak ki. (→nyiroksejtérés) Az antigének a B-sejteket a T-sejtektől függően és tőlük függetlenül is gerjeszthetik. A T-sejt-függő antigének javarészt fehérjék, serkentő hatásukhoz értelemszerűen szükségesek a T-sejtek; ezek képezik a gerjesztődés második jelét. A T-sejt-független antigének szokásosan polisзахaridok, lipidek vagy nukleinsavak, amelyeket az antigén-bemutató sejtek nem képesek feldolgozni és bemutatni a T-sejteknek, következésképpen a T-sejtek nem ismerhetik fel őket; ezért nevezzük ezeket T-sejttől független antigéneknek. Jelölésük TI- (*T cell independent*) antigének; két fajtájuk a TI1- és a TI2-antigének. A kétféle antigénhatás részleteit a B-sejteknél ismertetem.

antigénhatás-erősség Ez a fogalom a nyiroksejtek gerjesztésének és/vagy az ellenanyag képződésének mértékére vonatkozik. Jelentősége elsősorban az oltásoknál van; a daganatgyógyászatban a HPV-oltásnál. Az antigénhatás függ:

- Az antigén-erősségtől és az antigénhatás időtartamától (minél tartósabb az antigénhatás, annál kifejezettebb).
- Az antigén beadás/bejutás módjától: Az antigének más hatást váltanak ki a nyálkahártyákon és mást a bőrön vagy a bőr alatti kötőszövetbe jutva. Ugyanaz az antigén (pl. a táplálék fehérjei) teljesen eltérő választ válthat ki a bél nyálkahártyáján át bejutva, mint a bőr alá fecskendezve. Az utóbbinál lassan szívódnak fel, ezért hatásuk kifejezett.
- Az antigén mennyiségétől: az antigén kis mennyiségben immuntűréshez, túl nagyban az immunrendszer megbénulásához vezethet. Közepes mennyiségben a legerősebb hatású – a hatáserősség a Gauss-görbe szerinti.
- Genetikai tényezőktől: ugyanazon antigénre adott immunválasz egyénenként nagyon különbözhet; sőt bizonyos génhibák a T-sejtes immunválasz elmaradását okozzák (károsodik a nyiroksejtképződés vagy az antigén-bemutató).
- Az életkortól: csecsemőknél szokásosan a 6–12. hónapban alakulnak ki az immunfolyamatok. Időskorban változik az immunológiai válaszadás.
- Az antigénhatás ismétlődésétől: ez az ún. erősítő (booster) hatás – az antigén ismételt bevitel (oltásoknál) sokszorosára növeli hatását a B- és a T-sejtek, valamint az emlékező sejtek kifejezett burjánzása következtében.
- Oltásoknál az antigén hatékonyságát rendre valamilyen adalék hozzáadásával serkentik.

antigénszerkezet Az antigének két részből tevődnek össze: az antigén-meghatározóból és a hordozórészből.

- *Antigén-meghatározó* (epitope) az antigénnek az ellenanyaghoz és a nyiroksejtekhez közvetlenül kötődő része, ez felelős az antigén fajlagosságáért. Az antigén-meghatározó lehet vonalszerű (linear epitope) vagy térhelyzeti (conformational epitope). A vonalszerű meghatározó a polipeptid eredeti aminosav sorrendjének 6–8 tagjából áll; általában a T-sejtek azonosítják. A térhelyzeti meghatározók a fehérjék negyedleges szerkezetével függnek össze, ugyanis ez teszi lehetővé, hogy távoli peptidek egymás mellé kerüljenek, és kialakítsanak antigén-meghatározót. A térhelyzeti meghatározókat szokásosan a B-sejtek észlelik. A szénhidrátokban, a lipidekben, a nukleinsavrészekben általában elektronkötésű szerkezetek az antigén- meghatározók. Jószerével a félantigének is antigén-meghatározók. Az antigén-meghatározók – ellentétben az antigénekkal – mindig az antigén részeként léteznek, oldott formájuk nincs.

Egy-egy nagy antigén felszínén rendszerint több antigén-meghatározó van (vonalasak és térhelyzetiek is); ezek mindegyikére kialakulhat fajlagos, de egymástól független immunválasz. Egyetlen nagy antigén tehát sokféle immunválaszt válthat ki. Az immunválasz mindig egyetlen antigén-meghatározóra jön létre és nem a nagy molekulák [pl. fehérje] antigén-meghatározóinak összességére. A több antigén-meghatározó közül vannak uralkodó jellegűek, ezek keltik a legerősebb immunválaszt, és háttérbe szoríthatják a többi antigén-meghatározó által elindított immunfolyamatokat.

- *Hordozórész* az antigén-molekulának az antigén-meghatározón kívüli része. Részt vesz az immunválaszban.

antigénváltozás az antigén szerkezetének átalakulása. A kórokozók gyakran változtatják antigénjeik szerkezetét; ez az egyik formája az immunrendszerrel szembeni védekezésüknek. A szerkezet változtatásának két, egy lassú és egy gyors formája ismert.

antigén-eltolódás* *antigenic drift* a vírusok antigénjeinek olyan parányi módosulása, mely megváltoztatja az antigén-meghatározó szerkezetét. Véletlenszerű parányi gént változások (pontmódosulások) folyamatosak a vírusokban. Legtöbbször nincs különösebb következményük. Előfordul azonban, hogy a parányi átalakulás megváltoztatja az antigén-meghatározó fajlagosságát, és ennek következtében az eredeti antigénnel szemben képződött ellenanyagok már nem kapcsolódnak hozzá. Ezt nevezzük antigén-eltolódásnak, amely a vírusok természetes kiválasztódásának eszköze, az immunvédekezés kijátszása érdekében.

antigénváltás* *antigenic shift* a vírus antigének átalakulása más antigénekké. Két vagy több vírustörzs, avagy két vagy több vírusfaj géneinek átcsereződése, aminek következtében új gén és új antigén keletkezik; az eredeti antigén-fajlagosság eltűnik. A keletkezett antigének a szervezet számára teljesen újak; ezért pl. a korábbi oltások már nem védenek ellene. Az antigénváltás az influenzavírusoknál viszonylag gyakori, járványos fertőzésekhez vezet. Hasonló folyamatok figyelhetők meg a rosszindulatú daganatokban is: a kezdetben még erős immunválaszt kiváltó felszíni antigéneket genetikai módosulások megváltoztatják, ezért a korábban keletkezett ellenanyagok már nem kötődnek hozzá.

antioxidant (~~antioxidáns~~) → *elektronvesztés-gátlók*.

antisense (~~antiszensz~~) a molekulabiológiában → *mintaszál* ■ **antisense oligonucleotide (ASO)**
→ *nukleotid-másolódószál*

anyag a világmindenség, a tudattól függetlenül létező valóság. Részecskékből, részecsekből épül fel, amelyeknek térbeli helyük és tömegük (tehetetlenségük) van. Az anyag látható formája a fizikai test. A részecske az atom összetevője, például proton, neutron, elektron stb. A részecske pedig valamely fizikai sajátosság (például energia) egyesleges, a sajátosságot létrehozó mennyisége.

Az anyag különleges formája a sugárzás és az erőtér, például az elektromágneses tér, amelynek ugyan van tömege, energiája stb., de részecsekből (például foton) áll, nem szokványos részecskékből. A részecskék is átalakulhatnak hullámmá, elvesztve részecsketulajdonságukat. Ezért mondjuk, hogy az anyag részecsekből és részecskékből áll.

anyagcsere *metabolism (metabolizmus)* a sejtekben végbemenő olyan vegyfolyamatok, amelyek energiát biztosítanak a sejt létezéséhez (mozgás, növekvés, osztódás), működéséhez és a sejt szerves molekuláinak előállításához. A szervezet anyagcserefolyamatai során felhasznált energiát pedig táplálékfelvétel biztosítja. A sejtek a felvett molekulákat részben beépítik, átalakítják saját molekuláikká (anabolism, építő anyagcsere), részben lebontják energia kinyerésére (catabolism, bontó anyagcsere). Az anyagcsere során egyebek mellett sok elektronátmeneti vegyfolyamat is zajlik.

Az energia nyeresése nagyrészt a sejtlegzés során valósul meg. Egyszerűen összegezve: a glükóz elektronleadással CO_2 -vé bomlik, a leadott elektronokat átvevők, a NAD^+ és a FAD veszi fel, NADH és FADH_2 keletkezik. A NADH és a FADH_2 által szállított elektronok energiája soklépéses folyamat végén elősegíti az ADP foszforileződését ATP-vé. Az energia az ATP-ben raktározódik, és használódik fel az energiaigényes vegyfolyamatokban.

Két formája az oxigénes és a nem oxigénes anyagcsere.

anyai hatás *maternal effect* az anyai gének megnyilvánulása az utód egyedségének (phenotype) kialakulásában. Ez azt jelenti, hogy az utód egyedségét nemcsak a magzati DNS határozza meg, de 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 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, amely a sejtplazmái gének közvetítenek.

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 DNS 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, pl. 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). (→anyai hatás)

áramingerület* action potential (akciós-potenciál) (→töltésingerület)

áramló mennyiség (→mennyiség)

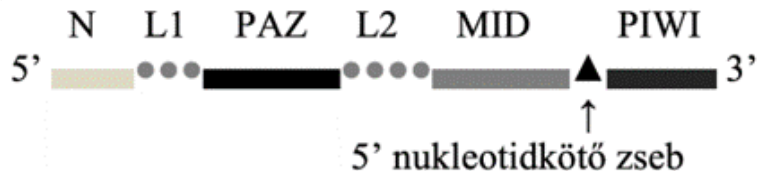
arány *proportion, rate* két szám/mennyiség viszonya, hányadosa, pl. 4 : 2 arányban; a hányados = 2, vagyis kétszeres arányban.

archaea →ősbaktérium

area under the curve →AUC

ARF (ADP-ribosylation factor) 20 kDa nagyságú szabályozó GTPáz. Sokféle van, fehérjecsaldot alkot. Az ARF fehérjéket az aminosavak sorrendje szerint 3 osztályba soroljuk: az 1-es osztályba az ARF1 és az ARF3 tartozik – 95%-ban azonos szerkezetűek. A kettesbe az ARF4 és az ARF5 – 90%-ban azonosak; 80%-ban az 1-es osztályba tartozókkal. A harmadik csak ARF6-ból áll, ez 50–70%-ban azonos a többivel. Az ARF fehérjék a hólyagcsás szállításban meghatározók, a buroktefehérjéket (coat proteins) toborozzák a hártýához, de van más szerepük is, pl. részt vesznek a jelátvitelben.

argonauta-fehérjecsald *argonaute proteins, Argonaute (AGO) protein family* törzsökös RNS-kötő fehérjecsald, a kis szabályozó RNS-ekhez kötődő alapvető, ~100 kDa nagyságú fehérjék. Szerkezetük kétlebenyes, 4 gomollyal (N, PAZ, MID, PIWI) és két összekötővel (L1 és L2). Az 5'-végi lebenyben az N (N terminal) és a PAZ (*PIWIArgonaute-Zwille*) gomoly van; ezeket az L1 (linker 1) köti össze. A 3'-végi lebeny belső oldalán a MID (*middle*), mellette a 3'-véget alkotó PIWI gomoly található. A két lebenyt az L2 kapcsolja egybe. A MID és a PIWI gomoly között van 5'-végi nukleotidkötő zseb* (5' nucleotide-binding pocket); ez szorosán köti az RNS vezetőszájának 5'-végi nukleotidját. A PAZ gomoly a vezetőszal 3'-véget köti. A PIWI gomoly pedig hasítja a kétszalú RNS-nek a kapcsolódási hellyel szembeni kiegészítő szalát. Az N gomoly választja szét a két szalát, és irányítja a PIWI gomolyt. (→RNS-kötő gomolyok)



Az argonautafehérjék a gomolyok és az összekötők szerkezet szerint sokfélék; négy csoportot különböztetnek meg: AGO-szerű, PIWI-szerű, WAGO és Trypanosoma család (AGO-like family, PIWI-like family, WAGO family, Trypanosoma AGO family). Az emberi sejtekben nyolcféle argonauta- (4 AGO és 4 PIWI) fehérje fordul elő, ekként csak az AGO és a PIWI alcsaldok fontosak.

AGO-fehérjék az argonautafehérjék elterjedt alakjai az emberi sejtekben; *AGO1–4* a nevük. Az AGO2 (Argonaute RISC Catalytic Component 2, Q10; EIF2C2) a RISC törzsfefeérjéje. A miRNS-hez (vagy siRNS-hez) kapcsolódva szállítódik az mRNS kivágandó helyéhez. A miRNS (siRNS) és az mRNS kapcsolódásával válik tevékenyvé, és hasítja az mRNS-t; tehát RNáz hatású. (→RISC). Az AGO3 a miRNS-hez kapcsolódva akadályozza az mRNS átfordítódását. Újabb megfigyelések szerint: más kis RNS-hez kötődve, avagy a kötődés módja szerint – hasonlóan az AGO2-höz – mRNS-t hasító hatású is lehet. Az AGO1, AGO4 ismereteink szerint nem RNáz hatású, csupán az mRNS átfordítódását gátolja. Az AGO-fehérjék csillapítják a génátíródást is: az indítóterület kiegészítő bázisaival párosodva akadályoznak.

PIWI (P element-induced wimpy testis) fehérjék RNázok, a piRNS-sel kapcsolódnak, az ondozósejtképződésben vesznek részt (→piRNS). Három gomolyuk van: a MID, PAZ és a PIWI gomoly. A MID a piRNS 5'-végéhez, a PAZ a 3'-végéhez horgonyozódik. A PIWI gomolyhoz társul a kis RNS, amely irányítja és bázispárosodással kapcsolja a célmolekulához. Ez a hasító gomoly, RNáz. (→ribonukleáz)

ARID fehérjék (AT-rich interactive domain-containing proteins), más néven BAF250 fehérjék, az SWI-SNF összes egyik BAF-fajlagos alegységét alkotják; a génátírás szabályozásában vesznek részt. Jellemzőségük az ARID gomoly, amely a DNS AT-gazdag részeihez kötődik: így kapcsolja az SWI-SNF össztest a DNS-hez.

ARID1a fehérje (AT-rich interactive domain-containing protein 1A, ARID domain-containing protein 1A) az SWI-SNF összes (más néven cBAF összes) tagja. (Egyéb nevei: BAF250A, B120, BAF250, hOSA1, SWI-like protein, SWI/SNF complex protein p270, SMARCF1, hELD). Az ARID gomolyával az SWI-SNF össztest köti a DNS AT-gazdag részeihez. A C-végi gomolya a glükokortikoid-jelfogóhoz kapcsolt átíródást serkenti. Hiányállapotának szerepe van a rákkialakulásban, pl. a méhnyálkahártyássággal kapcsolt petefészekrákok (világos sejtes, méhhámszerű, savós-nyakos) keletkezésével. (→petefészekrák, SWI-SNF összes)

ARID1b fehérje (AT-rich interactive domain-containing protein 1B, ARID-containing protein 1B) az SWI-SNF összes (más néven cBAF összes) tagja. (Egyéb nevei: BAF250B, CSS1; OSA2; 6A3-5; DAN15; MRD12; P250R; BRIGHT; BAF250B; SMARCF2; ELD/OSA1). Szerkezetében és tevékenységében is hasonló az ARID1A fehérjéhez. Úgy gondolták, hogy az SWI-SNF összesben az ARID1A fehérjével vagylagosan van jelen, de kiderült, hogy ritkán együtt is előfordulhatnak. (→SWI-SNF összes)

ARID2 fehérje (AT-rich interactive domain-containing protein 2, ARID domain-containing protein 2) a pBAF összes egyik alegysége. (Egyéb nevei: BAF200, Zinc finger protein with activation potential [Zipzap/p200]). A pBAF össztest kapcsolja a DNS AT-gazdag részéhez.

ARID gének az ARID fehérjéket kódolják; nevük innen származik.

ARID1a gén (egyéb nevei: SMARCF1, BAF250A, BAF250, C1orf4, OSA1) az ARID1A fehérjét kódolja. Az 1-es kromoszómán (1p36.11) található. függ össze a Coffin-Siris-kór-2 (CSS2). (→ARID fehérjék)

ARID1b gén (egyéb nevei: BAF250B, DAN15, KIAA1235, OSA2) az ARID1B fehérjét kódolja. Az 6-os kromoszómán található. Hibájával függ össze a Coffin-Siris-kór-1 (CSS1). (→ARID fehérjék)

ARID2 gén (egyéb nevei: BAF200, KIAA1557) az ARID2 fehérjét kódolja. A 12-es kromoszómán található. Hibájával függ össze a Coffin-Siris-kór-6 (CSS6). (→ARID fehérjék)

aromás vegyületek *aromatic compound* ■ *nem aromás vegyületek* (→szerves vegyületek)

ártmány* *stress* (stressz)

- A biológiában káros állapotot kiváltó ágens/hatás jelenléte; nem pedig maga a káros ágens vagy a káros hatás. Többfélét különböztetünk meg: →elektronártmány (oxidative stress), lelki ártmány, sejtártmány (cellular stress), DNS-ártmány ([cellular] genotoxic stress), például kettőződési ártmány (→DNS-kettőződési ártmány) stb.
- A fizikában torzító erő: területre (area) ható erő. (→erő, Hooke-törvény, rugalmasság)

Az *ártmány* 'valami, ami árt' jelentésű, a népnyelvben élő régi szó; Vörösmarty is használta a *Zalán futása* című versében. Az *ártmány* szó jelentése a biológiában némileg más, de *stress*

fogalmával sem azonos, mert nem foglalja magában a védekező sejtfolymatokat; azokat sejtválasznak (ártmányválasznak, sejtártmányválasznak) mondjuk.

ártó együttélés amensalism (→együttélés)

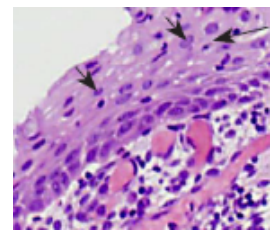
AS160 (AKT substrate of 160 kDa), más néven TBC1 domain family member 4 (TBC1D4) a GLUT4 szállításához szükséges fehérje, szerin/treonin kináz. *TBC1D4* gén kódolja. Az AKT foszforilez a GTP-áz (szerin) részén. Ennek következtében, a GEF (GDP/GTP exchange factor) segítségével, GTP felvételével tevősödik a RAB-fehérje. A tevékeny RAB elősegíti a GLUT4 sejtthártyához szállítódását.

ASA-pontrendszer az *American Society of Anesthesiologists* nemzetközileg elfogadott, műtét előtti kockázati besorolása.

- ASA I.: életvitel teljes, műtét halálozás: 6000 betegben 0,1%.
- ASA II.: a műtétet igénylő betegség vagy más kóros folyamat miatt a beteg életvitel mérsékelten vagy közepesen korlátozott. Műtét halálozás: 6000 betegben 0,7%.
- ASA III.: a beteg általános állapota rossz. Ez lehet a műtétet igénylő betegség vagy más súlyos betegség, betegségek következménye. Műtét halálozás: 6000 betegben 3,5%.
- ASA IV.: életveszélyes betegség; a műtétet igénylő betegség következménye, vagy attól független. Műtét halálozás: 6000 betegben 18,3%.
- ASA V.: haldokló beteg, a műtét utolsó esély. Műtét halálozás: 6000 betegben 93,3%.

ASCL1 (achaete-scute family bHLH transcription factor 1) csavarodás-hurok-csavarodás mintázatú (basic helix-loop-helix, bHLH) átíráshfehérje; amely az E-dobozhoz kötődve serkenti az átírodást. Képződik az agyban, gyomorban és a légutakban is. Az ASCL1 gén kódolja. A gén a 12-es kromoszómán van; másulása közrejátszik a congenital central hypoventilation syndrome (CCHS) kialakulásában.

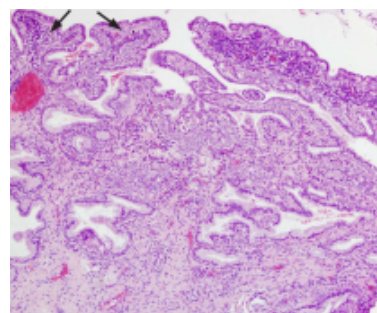
átalakuló hám *metaplastic epithelium* a hengerhámból laphámmá alakuló hám; a hengerhám alatt lévő, illetőleg ott megjelenő tartaléksejtekből képződik. Az ábrán, a felszínen az egysoros mirigyhám sejtek láthatók. Alattuk, jelzésekre, itt-ott tartaléksejtek jelennek meg; nyilakkal jelölve. A tartaléksejtek tevékenysége, keletkezése ma is vitatott. Annyit tudunk, hogy a Müller-hámból keletkeznek a terhességi idő közepén (midgestational age), és hogy szerepük van a mirigyhám sérüléseinek helyreállításában.



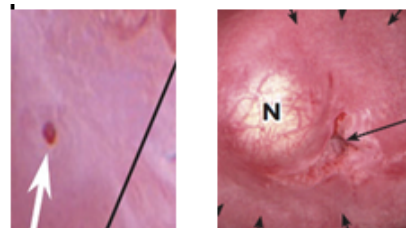
A tartaléksejtek folyamatosan szaporodnak, sorokba rendeződnek, és éretlen átalakuló sejtekké válnak. Az ábrán az egysoros hengerhám már nem látható, több sorban formálódó átalakuló hám foglalja el a helyét – köztük éretlen laphámsejtek (nyilakkal jelölve). A kialakuló hámátalakulás már egyáltalán nem emlékeztet a mirigyhámra. Változások a kötőszöveti alapszövetben is létrejönnek; sejtek és erek is átrendeződnek.

A hámátalakulás a felszínen és a bemélyedésekben egyaránt és egyidejűleg, de kisebb-nagyobb eltolódásokkal zajlik. Az átalakuló hámsejtek a bemélyedéseket fokozatosan kitöltik, miközben azok a felszín felé tolódnak a kötőszövet szaporodásának következtében. A bolyhokban szaporodó átalakuló sejtek viszont lenyomják a kötőszöveti vázat az erekkel együtt. Így válik az új laphám felszíne egyenletessé, simává, és így kerülnek az erek a kialakuló laphám alá. Ugyanakkor az átalakuló sejtek fokozatosan érnek is közbenső és felszíni laphámsejtekké. Az

újonnan formálódó terület tehát összetett: a teljesen érett átalakuló hám már keveredik az éretlen többrétegű laphámmal. Az ábrán szembeütő a sokféleség. A hámátalakulás egyidejűleg több helyen történő, visszafordíthatatlan folyamat, a laphám irányába elindult hámképződés csak laphámot hozhat létre.



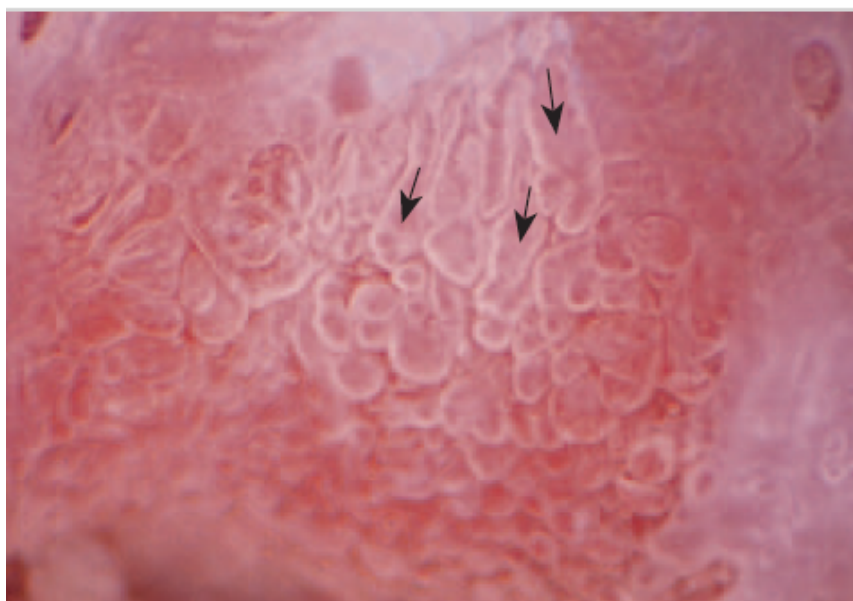
Előfordul, nem is ritkán, hogy a mirigyhám-bemélyedések a nyákképződés miatt nem záródnak el teljesen, és laphámmal körülvevő piciny nyílások keletkeznek (nyilakkal jelölve), avagy a kivezető nyílások záródnak el, és alattuk a bemélyedést nyák tölti ki (Naboth-tüszők). A teljesen kialakult többrétegű laphám vajmi kevésbé különböztethető meg az eredeti többrétegű laphámtól, a másodlagos laphámra ezek a nyílások – ha vannak – vagy a Naboth-tüszők utalnak. A nyílások és a Naboth-tüszők tehát azt jelzik, hogy azon a területen valamikor hámátalakulás zajlott le. Az ábra jobb oldalán Naboth-tüsző látható szabad szemmel a méhszáj (hosszú nyíl) mellett. A méhnyakat egyébként szabályos laphám borítja, és hogy ez valamikor átmeneti hám volt, arról csak a másodlagos jelek (például a Naboth-tüsző) árulkodnak.



A ábra bal oldalán az átmeneti hámban a fehér nyíl éles nyílásra mutat.

átalakuló hám méhnyaktükrözési

jellemzői Az átalakuló hám több fényt tükröz vissza, mint amennyit elnyel, ezért fehéres elszíneződésű, enyhén ecetsavfehér. Szokás a pelyhes (flocculent) és fehér vagy hófehér (snow white) jelzők használata is. A fehéres elszíneződés mértéke az átalakuló hám fejlődésének fokozata szerint változik, az átalakulás kezdetén a



leghalványabb, néha alig észrevehető. A fehéresedés szokásosan lassan alakul ki, és rövid ideig tart; kifejezett ecetsavfehérség soha nem figyelhető meg. A kezdődő átalakulás jellegzetes pelyhes fehér ecetsavas elszíneződése a mirigyhámsejteken (nyilak).

Lugol-oldattal az átalakuló hámsejtek halványan, fakóbarnára festődnek, inkább csak barnásodnak. Ezt az elszíneződést gyakorlatilag jódnegatívként értékeljük. Gyakori a foltos hámfestődés, ennek oka az, hogy az egymás mellett lévő különböző érettségi fokot elért hám glikogéntartalma is eltér, a jódot nem egyformán veszi fel.

átcserélés* *transversion* a genetikában purinbázis helyettesítése pirimidinbázissal és fordítva.

átfedő gének (→gén)

átfordítás *translation* (transzláció) az mRNS polipeptiddé alakítása.

átfordítási olvasáskeret *translational reading frame* (→olvasáskeret)

átfordításkövető módosítás *post-translational modification* az mRNS átfordításából keletkezett eredetfehérje módosítása. (→fehérjemódosítás)

áthelyezet* *implant implantatum*, olyan daganatszöveti áthelyeződés távolibb szövetre, amely nem rák, de azzá alakulhat. Leginkább határeseti daganatoknál fordul elő. Az áthelyezett lehet felszínes (a daganat nem tör be az alapszövetbe) és szövetbe törő (mély áthelyezett*), amikor az alapállomány is beszűrte. Keletkezésük vitatott, a valódi áttétektől mégis elkülönítik. Magyar nevezetükben (*áthelyezett* szemben az *áttét*tel) ez tükröződik.

átírás *transcription* (→génátírás)

átírásféhrje* *transcription factor (TF)* a DNS-hez vagy RNS-hez kötődő, azok működését szabályozó fehérje.

■ A DNS-hez kapcsolódó átírásféhrje a gének átíródását irányítja (ki-bekapcsolás, fokozás, gátlás): kapcsolja a polimerázt a DNS-hez, és kölcsönhatásban áll a szabályozó fehérjékkel. Leginkább az indítóhoz és egy szabályozó DNS-szakaszhhoz, pl. az fokozóhoz fűződik. Egyféle átírásféhrje több, rendre azonos feladatot ellátó génhez is kapcsolódhat.

Jellegzetessége, hogy legalább egy sarkalló- (DNA activation domain) és egy DNS-kötő gomolya (DNA-binding domain, DBD) van. Az utóbbi fajlagosan fűződik a DNS (a szabályozandó gén) 8–20 bázisnyi törzsökös mintázatához (sequence-specific DNA-binding factor), amely az indítómagban van. A sarkallógomolyok szerkezete viszont egyszerű, ezért ezeket az aminosavak elosztása szerint jellemzik, megkülönböztetve prolin-, szerin/treonin, glutamingazdag stb. gomolyokat.

Az átírásféhrjék biztosítják, hogy a gének átíródása a megfelelő sejtben, időben és mértékben menjen végbe. Nagyjából 2600-féle ismert; csoportosításuk a DNS-kapcsolódási gomolyuk szerinti, pl. cinkujj mintázati átírásféhrje. (→gomolyok) Az emberi DNS-ben ~2000 átírásféhrje által irányított gén van. Az átírásféhrjék zöme csak a célgénhez kapcsolódhat: az indítóhoz *általános*, a szabályozó bázissorokhoz sajátos átírásféhrjék társulnak. Azonban van olyan is, amely képes a magtestecskén lévő DNS-hez kötődni (*úttörő átírásféhrje**).

általános átírásféhrje* *general transcription factor, GTF* (más néven: alapvető átírásféhrje, basal transcription factor) az indítómag fajlagos mintázatához kötődő, a polimerázt toborzó és az RNS képzést a megfelelő helyen indító átírásféhrje. Pl. az RNS-polimeráz-2 általános átírásféhrjei a TFIIa, TFIIb, TFIIc, TFIIe, TFIIe és a TFIIh.

úttörő átírásféhrje* *pioneer factor* a magtestecskén lévő DNS-sel kapcsolódó átírásféhrje. Ezeknek a fehérjéknek sajátos adottsága, hogy a néma, kromatinba ágyazott génekkel képesek kapcsolódni, és azokat beindítani, szerkezeti változásokat kiváltva a kromatinban. A törzsfajlásban, a sejtek átalakításában van szerepük.

■ Az RNS-hez kapcsolódó átírásféhrje sajátosága az RNS-kötő gomoly.

Az átírásféhrjét szokásosan TF-fel jelöljük, ezután római számmal az általa kapcsolt polimeráz fajtáját írjuk. Például: TFII (a polimeráz-II-t kötő átírásféhrje [RNAP2; RNA polimerase 2]), TFIII (a polimeráz-III-at kötő átírásféhrje [RNAP3]). Ezek változatait tartozékbetűkkel azonosítjuk (TFIIb, TFIIc, TFIIe, TFIIe, TFIIe, TFIIh, TFIIa).

átírási irányítás* *epigenetics* a gének átírásának olyan módosítása, amelyik a bázissorrend megváltoztatása (DNS-másulás) nélkül valósul meg; a kromatin vagy 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 sejtenzimek sarkallják, és a társátírók (cofactors) ismerik fel. A kromatint/DNS-t módosító sejt folyamatok 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 állapotán keresztül. Ezek a szabályozóelemek (molekulák, folyamatok) (trans-acting regulatory elements, TREs; epigenetic regulators) nem változtatják meg a DNS bázissorrát. Ilyenek: a DNS-metilezés, a hisztonmódosítás, az RNS-módosítás, az ncRNS-képződés.

Az állapot szabályozás 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 részének bázissorrendje alapján.

Meghatározó az egyed- és törzsfajlásban, a sejtek elkülönülésében, a sejtvégtetben és az X-kromoszóma némításában is, továbbá a szöveti fajlagosságban: nevezetesen, hogy valamely szövetféleségben mely gének kapcsolódnak be, illetve ki, melyek szorulnak háttérbe. Az állapot szabályozást 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 sejt választ. Az ilyen formájú állapot szabályozást nevezhetjük *környezeti szabályozásnak* is.

átírási kezdőhely *transcription start site, TSS* (→indító)

átírási követő módosítás, szabályozás *post-transcriptional modification/regulation*

átírási irányító öröklődés *epigenetic inheritance* a DNS átírási irányítási sajátosságainak, a kromatin állapotának átörökítése az utódokba: az ivarsejtekből (petesejt, ondósejt) adódik az utódsejtbe, amelyekbe bevésődik (genetic imprinting) és pontosan ismétlődik a testi sejtek osztódásakor. Másként a gének kifejeződés olyan öröklött formája, amelyet nem a bázissorrend határoz meg, hanem a kromatint alkotó fehérjék, illetve a DNS bázisainak vegyfolyamata, pl. hisztonok acetilezése, citozinok metilezése. Voltaképpen vázlatnémítás:

A vázlatbázissor némítása metilezéssel, függően az apai vagy anyai eredettől. A vázlatbázissor lehet kromoszóma, kromoszómarsz, gének vagy egyetlen gén, és lehet szövetfajlagos is, amikor csak egyes szövetekben, sejtformákban némul az egyik vázlat. A beírással a bázissor nem változik, csak nem tevékeny.

Egyre több megfigyelés utal arra, hogy CpG-szigetek metileződnek. Ismert, hogy sok CpG-sziget van az indító közelében; ezek metilezése megakadályozhatja a génátírást. Bizonyos vázlatbázissorok közül az anyaiak, másoknál az apaiak némulnak, többségében az apaiak. Például az IGF2 anyai, a H19 gén apai beírással gátlódik, vagyis az IGF2-ből az apai, a H19-ből az anyai vázlat fejeződik ki. A némított vázlatbázissor öröklődik sejtől sejt, a számcsökkentő osztódásban is.

Több mint 100 gén némul el beírással. A beírási gének csoportosan helyezkednek el; mindegyik csoportot legalább egy változóan metilezett bázissor (differentially methylated region) némít.

A vázlatbázissor némítása már az ivarsejtben elkezdődik, úgy, hogy a megtermékenyítéskor két teljesen azonos, de működésében különböző DNS párosul. Néhány nemi jelleg így

öröklődik, ezért ezeknek a vonásoknak az öröklődése nem követi a Mendel-szabályokat.

átirat *transcript* egy RNS-bázissor, amely a DNS-ről, ritkán RNS-ről másolódott.

átirat-ellenőrzés *proofreading* a leány DNS-szál bázissorának leolvasása – hogy megfelelő-e a sorrend – és azonnali javítása hiba esetén. (→DNS-polimeráz)

átirat-ellenőrző gomoly* (proofreading exonuclease domain) az átirat ellenőrzését végző gomoly.

átíróegység *transcription unit* a gének átíródását végző fehérjék: átírásfehérjéből és a polimerázból áll. (→génátírás, génátírási folyamat)

ATM (Ataxia Telangiectasia Mutated) szerin-treonin-kináz; szerin, treonin aminosavakat foszforilez. Másik ATM fehérjével társul, kettőst képez. Részt vesz a kétszálú DNS-törés kijavításában: az MRN-együttes NSB1 tagja köti az ATM-kettős egyikét az MRN-együttesnek a DNS-törtvégekhez kapcsolódásakor. Az NSB1-hez kötődő ATM, szerkezetváltozás következtében, önmagát foszforilezi (autofoszforilezés), miközben a másik ATM elválik. A tevékeny ATM a kromatin egyik hisztonját, a H2Ax hiszton 139-es szerinjét (Se-139) foszforilezi; ennek hatására annyira megváltozik a H2Ax szerkezete, hogy külön névvel, γ H2Ax, illetik. A H2Ax foszforilezése sokszorozódási folyamat, mert az ATM sok H2Ax-et foszforilez.

A γ H2Ax kapcsolja CHK2 szerin-treonin-kinázt (checkpoint kinase 2), ez teszi lehetővé, hogy az ATM ezt is foszforilezze. A γ H2Ax-hez kötött foszforilezett CHK2 és az ATM együtt foszforilezi a p53-at, amely serkenti a DNS-javító fehérjék képződését. A p53 kötődik a DNS-t helyreállító fehérjéket kódoló génekhez, serkentve a DNS-javító fehérjék keletkezését. A sugárhatásra rendszerint nem egyetlen DNS-károsodás keletkezik, hanem nagyon sok és sokféle, ezért a hibajavító fehérjék bővében képződnek. Az ATM foszforilezi még az MDM2-t is (ez megakadályozza a p53 némitását, lebontását), valamint az NSB1-t, amely fenntartja a javítási folyamatot.

Az ATM a p53 és a CHK2 serkentésével teszi lehetővé a sejtör megállását, a hiba kijavítását vagy a sejtvégezetest, amely tehát megakadályozza, hogy a kettős DNS-törést szenvedett sejt osztódjék. Ezt nevezzük ATM irányította hibajavításnak (ATM induced repair), mondják ATM–CHK2 jelközvetítésnek is. Az ATM foszforilezi még a BRCA1-et és különböző ciklinfüggő kinázokat (CDK).

atom a vegyi elemeknek az a legkisebb része, amely meghatározza az elem vegyi tulajdonságait. Atommagból és elektronburokból áll. A magban protonok, neutronok és rövid létezésű elemi részecskék vannak; a mag körül a protonokéval megegyező számú elektron található, ezért az atom töltése semleges. Az atomokat a protonok és az elektronok közti vonzerő (Coulomb-erő) tartja egybe. Nagyságát a Coulomb-törvény fejezi ki. (→Coulomb-erő, Coulomb-törvény)

A protonok és az elektronok közti vonzerő függ a köztük lévő távolságtól; minél nagyobb a távolság, annál kisebb a vonzerő. Módosul a vonzerő az elektronok számától függően is: a törzselektronok (core electrons), vagyis a belső elektronhéjon lévő elektronok taszítják a külső elektronhéjon keringőket, a vegyértékelektronokat; „árnyékolják” a vonzerőt. Ezt nevezik a nemzetközi irodalomban *shielding effect*nek, az elektronra ténylegesen ható vonzerőt pedig *effective nuclear charge*-nak (Z_{eff}). A tényleges vonzerőt a $Z_{\text{eff}} = Z - S$ egyenlet fejezi ki (Z a protonok száma, S az árnyékoló (törzs-) elektronok száma).

Az atom átmérője a közepétől az elektronburok széléig terjedő távolság; nagyságrendje: 100 pikométer (0,1 nm, 10^{-10} m). Nagysága elsősorban a protonok és a neutronok számától függ: minél kevesebb a proton és neutron, annál kisebb az átmérő. A legkisebb atom a hidrogén: egyetlen protont és egyetlen elektront tartalmaz, átmérője $1,5 \cdot 10^{-13}$ m. A többi atom átmérőjét ehhez viszonyítjuk, azzal a számmal jelöljük, amely azt mutatja, hogy az átmérő hányszorosa a hidrogén átmérőjének. Pl. az uránium, amely a legnagyobb atom, 6,2-szerese. Az atom tömegét az atomi tömegegységgel fejezzük ki. (→atomtömeg)

atomi alapállapot az elektronok mindegyike a legalacsonyabb szintű elektronhelyen van. Az alapállapotú atomok állékonysága, szerkezetének biztonsága a külső elektronhéjon lévő elektronok számától függ. Azoknak az atomoknak az állapota, amelyeknek a külső elektronhéján 8-nál kevesebb elektron van, bizonytalan, ezért szokásosan más atomokkal kötődnek, molekulákat képeznek.

atomi gerjesztett állapot az atom olyan állapota, amelyben egy vagy több elektron magasabb energiatarományba (elektronhéjra) kerül, mert megnő az elektron energiája. A gerjesztett atom a felvett energiát sugárzás formájában leadhatja, hogy visszatérjen az alapállapotába. A felvett, illetve leadott energia mennyiséges, azaz meghatározott mennyiségek szerint. Másként: az elektronnak az egyik elektronhéjról a másikba lépéséhez meghatározott energiamennyiség szükséges, ha az elektron energiátöbblete nem éri el ennek határát, nem kerül át másik elektronhéjra. Ennek megfelelően a sugárzás is energiamennyiségekben adódik le, nem pedig folytonosan. Azt az energiamennyiséget, amely szükséges az elektronnak egyik elektronhéjból a másikba lépéséhez, *energianyalábnak* nevezzük. (→energianyaláb) Az elemek mindegyikében meghatározott, hogy hány elektronátmenet lehetséges. Ez az elem fajlagos tulajdonsága, ennek alapján, pl. színképvizsgálattal, azonosítható. Ebből következik, hogy a gerjesztés mértéke is meghatározott, elemenként különbözik.

atomenergia az atomot összetartó erő, amely az elektronok (részecskék) mozgásából, helyzetéből és az atommagot egybetartó energiájából tevődik össze.

atommag az atom központi része; az elektronburok veszi körbe felhőszerűen (elektronfelhő). Átmérő 10^{-14} m (1 fm; femtom), amely töredéke az atom átmérőjének, az atomok nagyságát tehát az elektronburok adja. A magot a proton/ok és neutron/ok, közös néven nukleonok alkotják, ezek hozzák létre a magerőteret. A protonok taszítják egymást, a protonok és neutronok kis távolságból vonzzák egymást. A nukleonok közötti kölcsönhatást a magerőtér bozonjai közvetítik.

A protonok száma az *atom rendszáma* (atomic number; egyezik az elektronok számával); jele: Z. A vegyjel (M) előtt, alsó kitevőben írva jelöljük (${}_3\text{Li}$ – lítium: rendszáma 3, azaz 3 protonja [és elektronja] van).

A mag töltése pozitív a protonok miatt; ez a *magtöltés*, amelynek száma egyezik a protonok számával, és mert a protonok száma adja az atom rendszámát, azzal is egyenlő. Azaz az atom rendszáma, a magtöltés száma és az elektronok száma minden atomban egyenlő. Ha az atomokat ezek alapján növekvő sorrendben rakjuk, az elemeket kapjuk meg.

Az atommagban lévő protonok és neutronok együttes száma a *tömegszám*; jele: A. A vegyjel előtt, felső kitevőbe írva jelöljük, pl. a szén tömegszáma 12: ${}^{12}\text{C}$.

A fentiekből következik, hogy az elemek a tömegszámmal és a rendszámmal tökéletesen jellemezhetők. Pl. (${}^{12}_6\text{C}$) azt jelenti, hogy a szénatomnak (vegyjele: C) 6 protonja és 6 neutronja van.

Előfordul atommagok, amelyeknek magjában a protonok száma azonos, a neutronoké azonban eltér; az ilyen atommagot tartalmazó atomokat neutronmásoknak nevezzük. (→neutronmás)

atomsugár *atomic radius* (~~atomrádus~~) az atommag és a legkülső elektronszféra közötti távolság, nagysága 0,09–0,25 nm nagyságú. Az elemek atomsugara különböző, változik az elemek szakaszaiban és főcsoportjaiban is. (→elemtáblázat) A nemfémekben *kötéssugár*nak, a fémekben *fém sugár*nak nevezzük. Az atomsugár nagysága nem olyan egyértelmű, mint a köré, mert az elektronok állandó mozgásban vannak.

atomtömeg az atom részecskéinek tömegéből adódik össze. Nem teljesen a részecskék tömegének az összege, mert töredékük az atomot összetartó energiává alakul (atomos képződéshő), tehát annál valamivel kevesebb. Az atomtömeget kétféleképpen adjuk meg: *tényleges atomtömeg* és *viszonyított atomtömeg* formájában.

- A *tényleges atomtömeg* az atom tömege grammal kifejezve. Pl. a hidrogén *tényleges atomtömege* $1,66 \cdot 10^{-24}$ g, a széné: $12 \cdot 1,66 \cdot 10^{-24}$ g.

- A *viszonyított atomtömeg* az atom tömege az atomi tömegegységhez viszonyítva. Azt fejezi ki, hogy az adott atom tömege hány-szorosa az atomi tömegegységnek (amely a 12-es tömegszámú, 6 protont tartalmazó szénatomnak ($^{12}_6\text{C}$) a 12-ed része), pl. az 1-es *viszonyított atomtömeg* egyenlő az atomi tömegegységgel; ez a hidrogén *viszonyított atomtömege*. A nitrogén *viszonyított atomtömege* 14, azaz 14-szerese az atomi tömegegységnek. (→atomtömegegység)

A *viszonyított atomtömeg* fogalma azért szükséges, mert az atomtömegek elképzelhetetlenül kicsik, a grammokban kifejezett mértékegységük a vegyefolyamatok leírásában, számításokban nehezen alkalmazható. A vegyefolyamatok anyagmértékét a *viszonyított atomtömeg* alapján számoljuk. (→mól)

atomic number *protonszám* (→atom)

atomi tömegegység *unified atomic mass unit* a 12-es tömegszámú, 6 protont tartalmazó szénatomnak ($^{12}_6\text{C}$) a 12-ed része. Jele (u). $1 \text{ u} = 1,67 \cdot 10^{-27} \text{ kg} = 938 \text{ MeV}$. Másként: $1 \text{ u} = 1/100 N_A$ (N_A az Avogadro-szám).

Előfordul, hogy az *u* helyett az ATE (az *atomi tömegegység*) betűszót, ritkábban az *amu* (*atomic mass unit*) betűszót használják; de ez szükségtelen. Az orvosi vegytanban a molekulák, főleg a nagymolekulák (pl. fehérjék) atomi tömegegységét *dalton*ban adjuk meg; 1 dalton nagyjából egyenlő egy atomi tömegegységgel. Jele *Da*, nagyritkán *d*. Nagymolekuláknál kilodalton, jele *kDa*, elvétve *kd*. (→dalton).

ATP *adenozin-trifoszfát* (→adenozin)

atropisomer *veszteglő térazonmás* (→térazonmásság)

áttevéődéses helyezethatás* *position effect variegation, PEV* a tömörödött kromatinnak az a tulajdonsága, hogy a közelébe (<1 Mb) áthelyeződött laza kromatinú gént némítja. Oka az lehet, hogy nem jut el hozzá a szabályozó fehérje, a tömörített kromatin gátolja. (→kromatinállapot)

átváltás* *transition* a genetikában purinbázis helyettesítése purinbázissal, illetőleg pirimidinbázis helyettesítése pirimidinbázissal. A purin–purin, pirimidin–pirimidin átváltás aminocsoport eltávolításával jön létre; így keletkezik uracil a citozinból, hipoxantin az adeninből stb. Az átváltás génhiba.

AUC (area under the curve) → *görbe alatti terület*

autocrine signaling (autokrin jelzés) *sajátsejtes jelterjedés.* (→jelterjedés)

Avogadro-állandó természetes állandó, jele: N_A , az elem viszonyított és tényleges tömegének hányadosa; azt fejezi ki, hogy ebben a tömegben mennyi az atomok száma. Pl. a szénatom ($^{12}_6\text{C}$) viszonyított atomtömege 12. Ezt osztjuk a tényleges tömegével, amely $12 \cdot 1,66 \cdot 10^{-24}$ g. Az eredmény $6,02 \cdot 10^{23}$; ez az Avogadro-állandó, amely azonos 1 mólnyi mennyiséggel (1/mol). Tehát: Avogadro-állandó (N_A) = $6,02 \cdot 10^{23}$ mol⁻¹. ez azt is jelenti, hogy a különböző elemek, vegyületek 1 mólnyi mennyiségében azonos számú atom/molekula van.

A mennyiség számértékét Avogadro-számnak nevezzük. Amadeo Avogadro (1776–1856) olasz fizikusról nevezték el. (→mól)

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

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 energetikai igényű forma.

Két fajtáját, a szerkezeti azonmásokat és a térazonmásokat különböztetjük meg; az utóbbinak két formája a téralkati és a térhelyzeti azonmás.

- Szerkezeti azonmások: azonos összetételű, az atomok kötésének sorrendjében eltérő azonmások. Nagyon sok formája van.

- Térazonmások: azonos összetételű, azonos kötésrendű, de térszerkezetükben eltérő azonmások.

- Téralkati azonmások: olyan térazonmások, amelyek az elektronkötésekkel kapcsolódó atomok és/vagy molekulák között alakulnak ki, vagyis egymással elektronkötéssel kapcsolt atomok hozzák létre. Közéjük tartoznak a cisz–transz (azon–ellentett) azonmások és a térközépponti azonmások.

- Térhelyzeti azonmások: olyan térazonmások, amelyek nem elektronkötésekkel kapcsolódó atomok és/vagy molekulák között alakulnak ki, vagyis az egymással nem elektronkötéssel kapcsolt atomok hozzák létre. Ilyenek a szün–anti azonmások.

(→szerkezeti azonmások, téralkati azonmások, térazonmások, térhelyzeti azonmások)

azonmásság* *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.

azonvázatok* *homozygous alleles* a nyugalmi kromoszóma ugyanazon helyén lévő két vázlat, tehát az anyától és az apától származó, teljesen egyforma.