

Utolsó módosítás: 2024.10.18

B, b

bacteriophage (→baktériumfertőző vírus), bacteriophagia, bacteriophagy (→baktériumfertőző vírus)

BAF (BRG1/BRM-associated factor) összes az emlősök sejtjeiben lévő SWI–SNF összes neve. A hazai és a nemzetközi irodalomban is használják mindkét elnevezést (BAF complex, SWI/SNF complex; BAF összes, SWI–SNF összes). (→SWI–SNF összes)

bakteriofág (gyakorta csak fágnak mondjuk) szószerinti fordításban baktériumfaló vírus, de ilyen nincs. A vírus jut be a baktériumba, fertőzi a baktériumot, magyarul →baktériumfertőző vírus lehet a neve.

baktériumélősvi vírus* *temperate bacteriophage* olyan baktériumfertőző vírus, amelynek a DNS-e bejutva a baktériumba annak részévé válik, és a baktérium több osztódási folyamatán keresztül is megmarad. A vírus-DNS-sel szaporodó baktérium nemzetközi neve: lysogenic bacterium.

baktériumfertőző vírus* *bacteriophage* (bakteriofág) olyan vírus, amely képes bejutni a baktériumba. A vírus a baktérium falához tapad, majd bejut a baktériumba és szaporodik. A kiszabaduló vírusok végül szétszakítják a baktérium falát, feloldják.

Egyes vírusok fajlagosan kapcsolódnak, de vannak olyanok is, amelyek többféle baktériumot is képesek megfertőzni.

BALT (bronchus-associated lymphoid tissue) a légcsővel, hörgőkkel társult nyirokszövet. A nyiroksejtek (T-sejtek, plazmasejtek) szétszóródva találhatóak a nyálkahártyák kötőszövetében (lamina propria), és csak elvétve képeznek kisebb csoportokat, nyiroktüszők pedig inkább csak a gyermekkorban mutatkoznak. A hámsejtek közt előfordulnak nyiroksejtek és nyúlványos sejtek is. A tüdő léghólyagocskáinak (alveolusok) falában felismerhetők T-sejtek, nagyfalók és nyúlványos sejtek is. A léghólyagocskák belfelszínén, a kórokozókat semlegesítő fehérjék (kollektinek) képeznek réteget.

barázdálódás a megtermékenyített petesejt első osztódásai, amelyben még nem látható az új sejtek közt különbség (elkülönülés, differentiation, differenciáció). Ezek sajátos számtartó osztódások (mitosis), melyeknek két jellegzetessége van: a

leánysejtek egyre kisebbek, és nem távolodnak el egymástól. Először kettő, majd négy, majd nyolc, azután mind többszorosított sejtegyüttesek alakulnak ki; ezek nevezzük szedercsírának: *kétsejtes szedercsíra*, *négysejtes szedercsíra*, *nyolcsejtes szedercsíra* stb. Az osztódások lassúak, 12–24 óra is eltelhet kettő között.

barázdálódási sejtek^{MA} *blastomere* (~~blasztomera~~) a barázdálódás alatt keletkezett sejtek a szedercsírában. Ezek a sejtek minden osztódással kisebbek, és nem válnak el egymástól.

A barázdálódási sejteket először még nem kapcsolják össze sejtkapcsoló molekulák, ezért kerek, és csak pontokban érintkeznek egymással. A nyolcsejtes szedercsírában jelennek meg először a szoros összeköttetések, így szorosabb a sejtek kapcsolata, jobban zárnak. A keletkező sejteket sejtkapcsoló kadherin molekulák tartják össze; a kadherin sejten kívüli része kapcsolja a másik sejt kadherinjével. A kadherin sejten belüli részét katenin molekulák horgonyozzák a sejt aktin vázához. A hámsejtek közt a E- (epithelial) kadherin a kapocs.

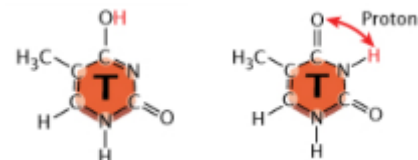
BARD1 (BRCA1-associated RING domain protein 1) ~780 aminosavas fehérje, az N-végén cinkujj mintázatú gomoly (RING [really interesting new gene] finger domain), a C-végen pedig két BRCT-gomoly van, ezek nagyon hasonlóak a BRCA1 fehérjében található gomolyokhoz. Jellegzetes még a három ankirin mintázat. A BARD1 a BRCA1-gyel társul, azt rögzíti, a BRCA1 így fejt ki a hatását. A BARD1–BRCA1 társulást akadályozó mutáció következtében a BRCA1 nem tevékeny.

Barr body → *Barr-test*

Barr-test *Barr body* a némított X-kromoszóma vagy X-kromatin a nyugalmi sejtmagban. Átlagosan 1 μ nagyságú, kerek, magfestéssel élénken festődő képződmény.

bázis

▪ A genetikában a nukleinsavak egyik összetevője: gyűrűs szerkezetű, a szénatomhoz egyes kötéssel kapcsolódó nitrogéntartalmú szénvegyület. A DNS-ben és az RNS-ben purinbázisok (adenin [A], guanin [G]) és pirimidinbázisok (citozin [C], uracil [U] és timin [T]) fordulnak elő. Az emberi DNS ~3 billió bázist (nukleotidot) tartalmaz.



Mindegyik bázisnak van szokványos és ritka formája. A kettő között egyetlen protoncsere van. Például: a timin szokványos formájánál a hidrogén OH-csoportban van, a ritka változatban a nitrogénhez kötődve. Ha a bázis a ritka változattal kapcsolódik, rendszerint párcsere a következmény.

▪ A vegytanban hidroxidiont (OH⁻) leadó, protont felvevő molekula. Vízen hidroxidionra és pozionra (pozitív ionra) bomlik, protont vesz fel.

- *Általános bázis* minden olyan atomcsoport, amely megfelelő pH-n és körülmények között protont vesz fel (általános bázishatás).

- *Erős, gyenge bázisok.* Az erős bázisok vízben teljesen szétválnak ($\alpha = 1$), a gyengék nem teljesen ($\alpha < 1$). A bázisok erőssége a protont kötő képességükön alapszik: az erős bázisok erősen kötik a protont. Az erős savból proton leadásával gyenge konjugált bázis keletkezik és fordítva: az erős bázisból protonfelvétellel gyenge konjugált sav keletkezik.

bázishármas *codon* a DNS-nek vagy RNS-nek egyfajta aminosavat meghatározó hármas bázissora (nukleotidsora). 64 különböző bázishármas van ($4^3 = 64$ változat); ebből 61 felel meg valamely aminosavnak, három pedig az átíródás befejezésének jelzésére szolgáló záró bázishármas. Ezek alkotják a genetikai kódot, amely az élővilág minden tagjában egyforma. Mivel jóval több bázishármas van (bázishármastöbbslet), mint aminosav, egyféle aminosavat különböző bázishármasok is kódolhatnak. Kivétel a metionin és a triptofán; ezeket csak egyféle bázishármas képezi: a metionint az AUG (adenin, uracil, guanin – megfelelője a DNS-en az ATG [adenin, timin, guanin]), a triptofánt az UGG (uracil, guanin, guanin – megfelelője a DNS-en az TGG [timin, guanin, guanin]).

A bázishármastöbbslet a fajfejlődés során, évmilliók alatt alakult ki, valószínűleg összefüggésben az aminosavak fehérjékbeli előfordulásának gyakoriságával: minél gyakoribb valamely aminosav a fehérjeösszesben, annál több bázishármas képezi, pl. a leucint, amely a leggyakoribb aminosav a fehérjékben, hatféle bázishármas (TTG, TTA, CTT, CTC, CTG and CTA) kódolja. A bázishármastöbbslet jelenségét a nemzetközi irodalom *degeneracy of genetic code* elnevezéssel illeti.

indító bázishármas *start codon* az mRNS első hármasa, amely mindig metionint kódol; legtöbbször AUG. A metionin a más aminosavval kezdődő fehérjékről később leszakad.

kezdő bázishármas az átíródás kezdetének az első három bázisa (nukleotidja). A polimeráz ettől olvassa a mintafelületet. Szokványosan az 5' UTR-t követi. (→génszerkezet, olvasási keret)

záró bázishármas *stop codon* a DNS-nek olyan hármasa, amely megállítja az elő-mRNS keletkezését, illetve az mRNS-nek az a bázishármasa, amely megállítja az átfordítódást; vagyis a fehérjeképződést megállító hármas bázis, pontosabban nukleotid. Mivel nem kódol aminosavat, *nonsense codon*nak is nevezik. Háromféle ismert: UAA, UAG és UGA.

bázispár *basepair* a DNS-ben, RNS-ben hidrogénkötésekkel kapcsolt két bázis. A DNS-ben alapvetően az egymással szembeni kiegészítő két bázis, az adenin és a timin, illetve a guanin és citozin alkot párt, ezek kötik össze a DNS két szálát. Szokásosan bázispáron ezeket értjük, nevezik őket Watson–Crick-féle bázispároknak is.

Bázispár azonban létrejöhet másként, pl. ha a purinbázis elfordul, az 5-ös gyűrűje kapcsolódik pirimidinhez, nem pedig a hatos gyűrű, avagy kép purinbázis között.

Ezeket Hoogsteen-féle bázispárokknak (Hoogsteen-bázisporokknak) nevezzük; az őket összekötő hidrogénkötések a Hoogsteen-féle hidrogénhidak. (→hidrogénkötés)

A kétszálú DNS/RNS hosszát bázisokkal (b), bázispárokkal (bp) fejezzük ki számokkal vagy kilo, mega-, giga- mértékegységgel: 1000 bázis / 1000 bázispár = 1 kilobázis (kb) / 1 kilobázispár (kbp). 1 000 000 bázis / 1 000 000 bázispár = 1 megabázis (Mb) / 1 megabázispár (Mbp). 1 000 000 000 bázis / 1 000 000 000 bázispár = 1 gigabázis (Gb) / 1 gigabázispár (Gbp). Az egyszálú DNS/RNS-nél a nukleotidok számát adjuk meg. Jele: nt (knt – kilonukleotid, Mnt – meganukleotid, Gnt – giganukleotid).

bázispárcsere* *single nucleotide variation, SNV* egyetlen bázispár cserélődése másik illeszkedő bázispárra a DNS bázissorában. Lehet bázishasonló*, amikor purinbázis cserélődik purinbázisra, illetőleg pirimidinbázis pirimidinbázisra; és lehet báziselütő*: purinbázis–pirimidinbázis csere. A cserélődött bázis kiegészül az illeszkedő párjával. A bázispárcsere a DNS bármely részén előfordul; leginkább a gének között, de a gének kódoló (1 százalék) és nem kódoló részében is. Különösen gyakori az ismétletekben. A bázispárcseréből alakult bázissor a *bázispárcserés változat* (single nucleotide variant, SNV).

A kódoló szakaszban lévő bázispárcseréből keletkező fehérje (aminosavsor) formája szerint háromféle ismert:

azonaminosavas párcsere* *synonymous mutation* (nevezik *single amino acid samesense change*-nek is) olyan báziscserélődés, amely nem változtatja meg a fehérje aminosavait. Keletkezhet ugyanis olyan bázishármas, amelyik ugyanazt az aminosavat kódolja, például GTT>GTC változás; mindkettő valint kódol. Az emberi DNS-ben ugyanis 64 bázishármas kódol 20 aminosavat, azaz egy-egy aminosavat több bázishármas is képezhet. Ezt a jelenséget a nemzetközi irodalom *degeneracy of genetic code*-nak nevezi, magyarul *génkódbőségnek** mondhatjuk. A polipeptid képződése vagy alakulása azonban módosulhat, például változhat az átíródás, átfordítódás üteme, a közteskivágás stb., ezért az egyedségben valamilyen módon megnyilvánul.

néma azonaminosavas párcsere* *silent mutation* (néma másulás, néma mutáció) olyan aminosav-változást nem okozó egyetlen bázispár-cserélődés, amely az egyedségben jóformán nem nyilvánul meg. A polipeptidlánc képződése és további alakulása változatlan.

egy aminosavas párcsere* *missense mutation, non-synonymous mutation* (más néven *single amino acid missense change, missense mutation*) egyetlen aminosavcsere okozó bázispár-cserélődés: a polipeptidlánc egyik aminosavának helyére másik épül be. Szabálytalanul (másként) működő vagy nem

ép másolódó DNS-szál	GGCGTTATG
ép kódoló DNS-szál	CCGCAATAC
ép mRNS	CCGCAAUAC
aminosav	pro gln tir

másult másolódó DNS-szál	GGCGTTAGG
másult kódoló DNS-szál	CCGCAATCC
másult mRNS	CCGCAAUCC
aminosav	pro gln szer

működő fehérje keletkezik. Az ábrán a prolint, a glicint és a tirozint kódoló bázishármas látható. A TA bázispár cserélődik GC-re, aminek következtében nem tirozint, hanem szerint kódoló bázishármas alakul ki az mRNS-en. A keletkező

fehérjében egy tirozin helyett szerin lesz. A polipeptid további képződése változatlanul folytatódik. Összetételében más fehérje keletkezik, de az aminosavsor és a fehérje hossza sem változik. A létrejövő fehérje működése megváltozhat, változhat a szerkezete is. Ez elsősorban attól függ, hogy milyen aminosav cserélődik: ha lényegesen más tulajdonságú épül be, mint az eredeti, nagyobb zavar keletkezhet a fehérje működésében.

záróhármashiba* *nonsense mutation* záró bázishármas* (stop codon) kialakulásához vezető egyetlen bázispár cserélődése, amelynek következtében csonkfehérje* (truncated protein) keletkezik. A fehérje egy része hiányzik, és általában nem működik. Szerkezete attól függ, hogy a

ép másoló DNS-szál	GGCGTTATG
ép kódoló DNS-szál	CCGCAATAC
ép mRNS	CCGCAAUAC
aminosav	pro gln tir
<hr/>	
másult másoló DNS-szál	GGCGTTATC
másult kódoló DNS-szál	CCGCAATAG
másult mRNS	CCGCAAUAG
aminosav	pro gln záróhárm

báziscsere következtében melyik bázishármas alakul záróvá. Az ábrán a prolint, a glicint és a tirozint kódoló bázishármas látható. A GC bázispár csrlődik CG-re, aminek következtében nem tirozint kódoló hármas, hanem záróhárm (UAG) keletkezik az mRNS-en, és az átfordítás idő előtt befejeződik, hiányos fehérje jön létre.

A nem kódoló DNS-szakaszon lévő bázispárcsere szintén befolyásolhatja a fehérjeképződést: hatással lehet a mRNS-re, a nem kódoló RNS-re, az átíráshárja kapcsolódására, az átfordításra és a közteskivágásra is.

Az egy aminosavas párcserét és a záróhármashibát közös néven másaminosavas párcserének (nonsynonymous SNV) nevezzük.

bázispárcsere változat* *single nucleotide variant, SNV* a DNS-nek olyan bázissora, amelyben egyetlen bázispár másik illeszkedő bázispárra cserélődött. Miként a bázispárcsere, a bázispárcsere változat is lehet bázishasonló és báziselütő, előfordulhat a DNS bármely részén, valamint lehetnek azonaminosavas, egy aminosavas és záróhármashibás változatok. A kódoló és szabályozó bázissorokban lévő változatok befolyásolhatják a génkifejeződést, megváltoztathatják a fehérjék közötti kölcsönhatásokat, módosíthatják a fehérjéket, hatással lehetnek a sejtműködésre, megnyilvánulhatnak az egyedségben; például betegséget okoznak. A DNS más részeiben előfordulók rendszerint közömbös változatok, ám ezek között is lehetnek az egyedségre hatók, például betegségre hajlamosítók, avagy éppen a betegség kialakulását gátlók.

A DNS-ben ~10 millió bázispárcsere változat van; 100–300 bázisonként fordul elő. Legtöbbször (háromból kettőben) a citozin cserélődik timinre.

A bázispárcsere változatok meglehetősen állandók, megmaradnak nemzedékről nemzedékre, ezért népességi tanulmányokban jól követhetők, nagyon alkalmasak genetikai összefüggések tisztázására, például a genetikai betegségekkel összefüggő térképezésére, betegségre hajlamosító báziseltérések, genetikai jelleg meghatározására stb.

bázispárosodás* *base-pairing*, Watson–Crick base pairing a nukleinsavak bázisainak kapcsolódása gyenge kötéssel; általában hidrogénhidakkal. A kapcsolódás fajlagos: a DNS-ben az adenozin a timinnel (A–T), a guanin a citozinnal (G–C) párosodik. az RNS-ben az adenozin az uracilhoz kötődik (A–U). Tehát csak az egymáshoz illő bázisok kapcsolódhatnak (illeszkedő párosodás*). A bázispárosodás nemcsak a megfelelőséget biztosítja, hanem rögzíti is a molekulát. A bázisok egyenlő távolságra vannak egymástól, közöttük hézag van; ezt hidalja át a hidrogénkötés. (→DNS)

párhiba *base-base mismatch* nem illeszkedő bázisok párosodása. (→párhiba)

párosodáshiba egy-két nukleotid vesztese vagy beépülése bázissorba. (→párosodáshiba)

bázispásztázás* *sequencing* a bázisok egyenkénti vizsgálata a DNS-ben, RNS-ben.

- *Sanger-bázispásztázás** (Sanger sequencing). A teljes bázissor átnézésének legrégebbi módszere. Előnye, hogy a vizsgálat alapjául szolgáló láncmegállítás a bázissorrend igen pontos meghatározását teszi lehetővé. Hátránya, hogy egyszerre legfeljebb 600 bázispárnyi szakaszt képes vizsgálni, így a teljes szakasz elemzése nagyon sok időt vesz igénybe. A módszer érzékenysége ~10–15%, tehát a kimutatni kívánt eltérésnek a mintában legalább ilyen arányban jelen kell lennie. Más módszerrel kimutatott génhibák megerősítésére is használják.

- *Újnemzedékes bázispásztázás** (next generation sequencing, NGS). Az új, gyorsabb bázispásztázó módszerek kifejlesztése a XXI. század elejétől kezdődött, és módszertanilag igen szerteágazó. Az NGS gyűjtőfogalom: különböző cégek többféle vegyi módszeren alapuló eljárásait jelenti. Az NGS lehetővé teszi nagyméretű DNS-szakaszok gyors átnézését, érzékenysége pedig elérheti akár az 1–2%-ot is. A BRCA1 és 2 gének vizsgálatához már számos előre gyártott készlet létezik. A módszer hátránya, hogy nagyon nagy mennyiségű adat keletkezik, melynek értelmezése komoly szakértelmet kíván. Az NGS-eredmények értelmezésének megkönnyítésére különböző alkalmazásokat fejlesztenek ki, mint például a *BRCA-elemző (analyzer)*. Ez olyan önműködő munkafolyamat, mely a BRCA1 és 2 gének NGS-adatainak elemzését végzi. Az alkalmazás ingyenesen hozzáférhető.

bázissor *sequence* a DNS-ben, RNS-ben a bázisok, nukleotidok egymásutánja. Ez határozza meg a működésüket. Változás a bázissorban változást hozhat, általában hoz is, változást a DNS vagy RNS tevékenységében.

- *Törzs bázissor* (consensus vagy canonical sequence) a bázissor valamelyik részén leginkább előforduló bázissor; az a változata, amelyhez hasonlítjuk a többit. Szokásosan ezt tartjuk az ép bázissornak. Számításokkal határozzák meg.

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.

bázistöbblet*, **bázisvesztés*** *insertion, deletion*. Általános értelmezésben a bázistöbblet* egy vagy több bázis (pontosabban nukleotid) beékelődése, a bázisvesztés* egy vagy több bázis (nukleotid) törlődése. Előfordulhat a DNS bármely részén; gyakori az ismétletekben.

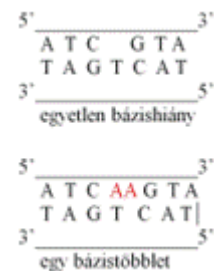
Ha beékelődik vagy törlődik egy vagy több bázis (nukleotid), a DNS-szál hurokszerűen kiboltosodik; ezt nevezzük beékelődési/törlődési huroknak* (insertion–deletion loop, IDL).

A bázistöbbletnek/bázisvesztésnek három formája ismert: a kereteltolódás, az INDEL (bázistöbblet/bázisvesztés*) és a szakaszketőződés.

▪ *Kereteltolódás** (frameshift mutation) az olvasáskeretnek egyetlen bázis beékelődése vagy kiesése miatti olyan másulása, amelyben megváltozik az aminosavat kódoló bázishármasok sorrendje. Teljesen más fehérje keletkezik, amely nyilvánvalóan nem alkalmas az eredeti fehérje feladatának ellátására. Az ábra felső részén öt CAT bázishármas látható; öt hisztidin keletkezik, és képződik tovább a polipeptid. Az alsó bázissorban a második hármas után beékelődik egy adenin (A), és teljesen átalakul az olvasáskeret: megváltoznak a bázishármasok. A harmadik hármas treonint, a negyedik és ötödik szerint képez és így tovább. A képződő fehérje szerkezete tehát egészen más lesz.

```
CAT CAT CAT CAT CAT...
hisz hisz hisz hisz hisz...
CAT CAT ACA TCA TCA T...
hisz hisz treo szer szer
```

▪ *INDEL* (*in* = insertion, *del* = deletion) magyarul *bázistöbblet/bázisvesztés**, de egységesség kedvéért az INDEL szóösszevonást alkalmazzuk. Megegyezés szerint az INDEL legtöbb 1 kb hosszúságú (1–1000 bázispár) bázistöbblet/bázisvesztés. Helytelen rövid/hosszú többletről/vesztésről (small/large indel) beszélni, mert a fogalom jelentése szerzők szerint nagyon is eltérő. Ha szükséges, pontosítani kell a törlődött/beékelődött bázisok számát. Az egyetlen bázispár beékelődése/törlődése pontmásulás. Egyik formája a kereteltolódás. A bázisok százait tartalmazó beékelődéseket/törlődéseket, például kromoszómaáthelyeződés/kromoszómamegfordulás, szintén INDEL-nek nevezzük, mert nem külön másulási forma.



Bázistöbblet/bázisvesztés előfordul az olvasáskeretben az olvasáskeret eltolódása nélkül is. Ezt a nemzetközi irodalom *in frame insertion/deletion* nevezettel illeti. Magyarul: *keretmegtartó többlet/vesztés** Három vagy hárommal osztható bázisok többletével vagy törlődésével jön létre. Például: három bázis kiesése egy aminosav vesztésével jár, a további kódoló hármasok azonban változatlanul megmaradnak, nem tolódik el az olvasáskeret.

INDEL többféleképpen keletkezhet: lehet DNS-károsodás (sugárhatás stb.) következménye, de kialakulhat a DNS-polimeráz hibájából (szálcúsúzás), avagy téves, nem megfelelő DNS-javítás miatt.

▪ *Szakaszketőződés** általában 1–200 kb nagyságú DNS-rész egynél többszöri előfordulása a DNS-ben; a DNS bármely elemét tartalmazhatja. Az eredeti és az ismétlődő szakasz szerkezete >90 százalékban azonos. A szakaszketőződés az emberi DNS ~5 százalékában fordul elő. A ketőződött szakaszok hajlamosak újabb

ismétlődésekre, szerkezeti átalakulásokat eredményezve, amelyek a kromoszómákon sokszor jól felismerhetők, sőt jelentősen megnyújthatják a kromoszómát. Ha az ismétlődő részben gén is van, két, több egyazon génje is lehet az egyébként egészséges embernek. Ám ha a gén tevékenysége fokozódik (gene dosage imbalance) a gének többlete miatt (mennyiségérzékeny gén), betegség keletkezhet. ~60 000-féle szakaszkettőződés ismert. Nagyságrendje miatt a szakaszkettőződés a DNS-nek méretesebb eltérése, mint az egynukleotidos sokalakúság összessége.

A szakaszismétlődés a génkifejlődés, új gének keletkezésének alapja, például a törzsfajlásban vagy a környezeti alkalmazkodás folyamataiban. A kettőződés következtében rendelkezésre áll bázissor, amelyből új gén keletkezhet, például úgy, hogy szabályozó részek is másolódhatnak, és alakíthatják a bázissort, vagy a nem válzati kereszteződések (non-allelic homologous recombination) folyamatában. A bázissor átalakulása szakaszos, az új gén több ismétlődésben jön létre. Nemrégiben felismert szakaszismétlődésből keletkezett új gén az ARHGAP11B és a SRGAP2C; ezeknek az agykéreg és a gerincvelői idegek fejlődésében van szerepük.

A kettőződött, többszörözött szakaszok egymás után ismétlődnek, ezért az ismétletek közé is sorolják őket (low copy repeats). Az ismétletektől azonban lényegileg különböznek, szoros értelemben nem tartoznak közéjük.

A bázistöbblet/bázisvesztés vizsgálata nemcsak a laboratóriumi módszerekben jelentős, hanem az orvosi gyakorlatban is: örökletes vagy szerzett betegség megkülönböztetésében, avagy egyes betegségek kórismézésében, például háromnukleotidos ismétlettöbblet bántalom (trinucleotide repeat expansion diseases), valamint kezelésben, kórjóslatban, például Lynch-kór.

bázistömörödés* *base-stacking* a nukleinsav bázisainak egymáshoz közelebb kerülése. A hidrogénhidakkal a bázisok úgy párosodnak, hogy köztük hézag van. A bázisok felszínén töltéses kötések vannak, ezért a bázis víztaszító. Ebből adódik, hogy a vizes közeg taszítja a bázist, a bázispárokat távolítja, csökkentve a molekula állékonyságát. A bázisok tömörödésével csökken a vizes közeggel érintkező felszín, a taszító hatás jóval kevésbé érvényesül. sokkal kevesebb energia kell a bázisok összetartásához: a molekula szerkezete állandósul.

A bázistömörödés a nukleinsavak, kivált a kétszálú nukleinsavak legerősebb összetartó ereje. Ennek különösen vizes közegben (sejtplazma) van jelentősége. A bázistömörödést a bázisok módosulása (pl. metilezés) alakítja: a módosulás következtében elfordul a gerinc, megváltozik a bázisok viszonya egymáshoz, közelebb kerülőket gyenge kötések, főleg a van der Waals-erő összébb húzza.

BCL7 fehérjék az SWI-SNF összes egyik alegységét alkotó fehérjék.

BCL7A a B-cell CLL/lymphoma 7 fehérjecsald A-tagja, az SWI-SNF összes BAF-fajlagos alegysége, a sejtvégezetet szabályozza.

BCL7B a B-cell CLL/lymphoma 7 fehérjecsald B-tagja, az SWI-SNF összes egyik BAF-fajlagos alegysége, a WNT-jelközvetítésben vesz részt: gátolja a CTNNB1

és a HMGA1 kifejeződését. Szabályozza a sejt kört, a sejt mag szerkezetét és az összejt átalakulását.

BCL7C a B-cell CLL/lymphoma 7 fehérjecsald C-tagja, az SWI-SNF összes BAF-fajlagos alegysége.

BCL11 fehérjék az SWI-SNF összes egyik alegységet alkotó fehérjék.

BCL11A (B-cell lymphoma/fehérvérúség 11A) az SWI-SNF összes BAF-fajlagos alegysége. C2H2-formájú cinkujj fehérje, kölcsönhat a BCL6 fehérjével. Szerepe van a neuron kialakulásában, fenntartásában.

BCL11B (B-cell lymphoma/fehérvérúség 11B) az SWI-SNF összes BAF-fajlagos alegysége. A p53-jelút és a csecsemőmirigysejtek fejlődésének szabályozója.

BCR-ABL fehérje (BCR-ABL1) *BCR-ABL protein* a *BCR-ABL* egyesült gén által képzett tirozin-kináz: serkenti a sejt osztódást, és gátolja a sejt végetet. A *BCR-ABL* egyesült gén (*BCR-ABL fusion gene*) a Philadelphia-kromoszómán van. (→Philadelphia-kromoszóma). Kóros fehérje, fehérvérúséget okoz.

A szabályos véresejtképzés a tevősített citokin jelfogóhoz (IL3 vagy GMCSF) kapcsolódó JAK2 tirozin-kinázon keresztül zajlik. A JAK2 a STAT5 átírásehrje SH2 gomolya mellett tirozint foszforilezi, amely a cél gén indítójához kapcsolódik. A BCL-ABL fehérje közvetlenül foszforilezi a STAT5-t, a citokin jelfogó-JAK2 szabályozás elmarad, mert az ABL1 fehérje SH3 negatív szabályozója nem kerül a BCR-ABL fehérjébe. Ennek következtében a gén állandóan tevékeny (a STAT5 folyamatosan kötődik hozzá), a sejt folyvást osztódik.

A kromoszóma részek átcserélődésének töréspontjai szerint többféle BCR-ABL gén keletkezheth, a két leggyakoribb hasonmás a p210 (210 kDa) és a p190 (190 kDa). Ezek szerkezetükben, tevékenyséjükben is eltérnek, más fehérvérúséget okoznak. A p210 az idült nem nyiroksejtes fehérvérúség (CNL) jellemzője.

Az ABL fehérjék sajátos gomolyai (SH3-SH2-TK, aktinkötő gomoly) mellett DH (Dbl-homology) és PH (Pleckstrin-homology) gomolya is van. A p190-ben ezek nincsenek. A p190 fehérjének a heveny fehérvérúségekben van kóros szerepe. Mindkettő gátolható gyógyszerekkel. (→ABL fehérje)

BCR fehérje *breakpoint cluster region protein, BCR*, más néven: *renal carcinoma antigen NY-REN-26* szerin-tirozin-kináz; a *BCR* gén kódolja. A *BCR* gén a 9-es kromoszóma hosszú karján van (9q34); egyike a *BCR-ABL1* felemás génnek, amely a Philadelphia-kromoszómán van. Tevékenysége részben ismert; a GTPázokrho-családjának (rhoA) guanin-nukleotid cserélő tényezője.

beágyazódott gén* *nested gene* (→gén)

becquerel (Bq) *becquerel, Bq* a sugárzás SI egysége. Egy becquerel az a sugárzásmennyiség, amely akkor keletkezik, ha egy másodperc alatt egy atommag

bomlik. $1 \text{ Bq} = 1 \text{ bomlás/másodperc}$. *Antoine Henri Becquerel*-ről (francia fizikus, az atommagbomlás felismerője, 1852–1908) nevezték el. (→sugárzás)

beékelődés–vesztés hurok* *insertion–deletion loop, IDL* a leány (másolódó) DNS-szál rövid (<20 bázisnyi) hurokszerű kiboltosulása hibás DNS-másolódásban. Az 1–3 bázispárnyi beékelődésekor vagy kilökődéskor keletkező hurkot kis, a 4-nél több bázispárnyinál keletkezőt nagy beékelődés–vesztés huroknak nevezünk. Oka a polimeráz kisiklása, pl. ismétlet miatt, aminek következtében 1–3 bázis (pontosabban nukleotid) beékelődik vagy kilökődik. A megváltozott kötésviszonyok miatt a szemben lévő DNS-szál rövid szakasza is előtüremkedik. Hibafelismerő hely, a párhibajavító fehérjék (MSH2–MSH6, illetve MSH2–MSH3) ennek alapján veszik észre a téves másolódást. (→bázis/bázistöbblet)

bekebelezés *endocytosis* (**endocitózis**) a sejt környezetében lévő molekulák, valamint sejthártyarészek (pl. jelfogók) sejtbe juttatásának folyamata hólyagcsásodással. A hólyagcsák a sejthártya lefűződésével keletkeznek. A sejt ekként veszi fel a létezéséhez (tevékenység, növekedés, osztódás) szükséges elemeket és az immunrendszer sejtjei a környezetükben lévő kórokozókat, hogy lebontsa őket. Az elnevezés De Duve-tól (1963) származik.

bélflóra a bélrendszer természetes baktériumainak összessége, a bél mikrobaközössége (gut microbiota). Négyféle baktériumtörzs, Firmicutes, Bacteroidetes, Proteobacteria és a Actinobacteria tevődik össze. A bélflóra kétféleképpen szabályozza az immunrendszert: fokozhatja a természetes immunrendszert a TLR (Toll-like receptor) jelfogók (Tollszerű jelfogók) és/vagy az FFAR (free fatty acid receptor) jelfogók (szabad zsírsav jelfogók) serkentésével. Az utóbbiak a baktériumok anyagcseretermékeit, a rövidláncú zsírsavakat (acetát, propionát, butirát [vajsav]) kapcsolják. Ezek az anyagcseretermékek elősegítik az éretlen T-sejtek szabályozó T-sejteké (Tregs, regulatory T cells) alakulását vagy a bélbe vándorlását.

A bélflóra károsodása kóros immunválaszt válthat ki a béltársult immunszövetben (GALT; *gut-associated lymphoid tissue*), befolyásolva az immunrendszert: fokozhatja a TLR jelfogókon keresztüli immunfolyamatokat, másrészt csökken a rövidláncú zsírsavak keletkezése. Bélbetegségek, elhízás, cukorbetegség lehet a következmény.

belhártyarendszer a plazmahálózat és a Golgi-hálózat együttes elnevezése.

belretrovírusok* *endogenous retroviruses, ERV* (egyéb elnevezések: [human] endogenous retroviral elements) öröklött provírus: olyan retrovírus, amely a törzsfajlásban, a csírasejtek fertőződése következtében épült be a DNS-be, és továbbadódik a csírasejtekkel. A visszugrálókat közé tartoznak; *hosszú végismétletű visszugrálókat*. (→ugráló) Az emberi DNS 5–8%-át teszik ki. (→retrovírus)

Többségük szokásosan – bázisnémitás (metilezés, ncRNS, hisztonmódosítás) miatt – alvó állapotban van; másolódásra, átíródásra képtelen, de kóros körülmények közt (fertőzés, sejtármány, ráksejtek) tevősödhet. Szerepük van élettani és kóros történésekben is. Pl. a végugrálatok szabályoznak géneket; ilyen az endothelin-B, pleiotrophin stb. Egyes belretrovírusok génműködés fokozói, pl. az E-család egyik tagja az amilázt kódoló gént serkenti. Mások fehérjét kódolnak, pl. ERVW1 (endogenous retrovirus group W envelope member 1) gén, amely az ébrény fejlődését meghatározó szincitin-1 fehérjét képezi. Az ENV génje kódol, a GAG és a POL gén néma. Megint mások részt vesznek fertőzések és a rákképződés elleni védekezésben. Pl. HIV1-fertőzésben a belretrovírusok K-családjának T-sejtre fajlagos antigénjei elpusztítják a HIV-fertőzött sejteket. Avagy az ERVW gén gátolja a veserákot: az általa kódolt peptidek kifejeződnek a ráksejtek felszínén, fokozva a TCD8-sejteket, amelyek elpusztítják a ráksejteket. Sajnos többféle rák, valamint elme- és idegrendszeri betegség (ASD, ADHD) kialakulásában is van szerepük.

belrokonmátság*^{LM} *paralogy* génkettőződés (duplication event) következtében kialakult rokonmátság.

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

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

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 szükségszerűségéből, de belrokonmás gén előfordulhat két különböző fajban is, ha a fajkeletkezés a kettőződés után ment végbe. (→rokonmátság)

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

belső energia *internal energy*, *U* hőtani állapotfüggvény; az anyag/rendszer összetevőiben (atomok, ionok, molekulák) tárolt energia. Magában foglalja:

- az atomok energiáját,
- az atomok/molekulák haladó, forgó és rezgő mozgásából származó energiát,
- az ionok vonzási
- és a molekulák kötési (kölcsonhatási) energiáját.

Az atomok energiája az elektronok (részecskék) mozgásából, helyzetéből és az atommagot összetartó energiájából tevődik össze. A molekulák kötési (kölcsonhatási) energiáját szerkezeti belső energiának nevezzük.

Másként fogalmazva: a belső energia az atomok/molekulák mozgásából és állapotából összetevődő energia. Nem tartozik hozzá a testek helyzeti és mozgási energiája.

A belső energia jele: U , SI-egysége a joule (J), egyezik a hőmennyiség egységével. Összeadódó mennyiség, függ az összetevők számától; több atomot, molekulát tartalmazó anyagnak nagyobb a belső energiája. Összetett rendszerek belső energiája az alkotó rendszerek belső energiájának az összege. Folyadékok, szilárd anyagok belső energiájának zömét a kötési energia teszi ki. A gázokban a molekulák mozgási energiája a meghatározó.

A belső energia változása:

A belső energia tényleges értékét nem ismerjük, csak a változását (ΔU) tudjuk mérni. A változása a rendszer kezdeti (U_k) és végállapotú (U_v) belső energiájának a különbsége ($\Delta U = U_v - U_k$); független a változás módjától (útvonalától). Megállapodás szerint, ha a rendszer belső energiája növekszik, a $\Delta U > 0$, ha csökken, a $\Delta U < 0$. Az energia megmaradásának törvényéből következik, hogy a belső energia változása egyenlő a rendszer által felvett hő és a rendszer által végzett munka különbségével. Ez azt jelenti, hogy a felvett hőnek az a része, amelyik nem fordítódik munkára, belső energiává válik.

A belső energia változása a rendszer és a környezet közötti energiacsere következménye. Kölcsönhatás csak akkor jöhet létre, ha a rendszer határfelülete átjárható az energia számára; vagyis csak a nyílt és a zárt rendszerekben. Az elszigetelt rendszer határfelületén az energia sem jut át, ezért az elszigetelt rendszer belső energiája állandó. (\rightarrow rendszer és környezet) A belső energia teljes változása a kölcsönhatásokból származó energiacserek összege. $\Delta U = \Sigma$ kölcsönhatási energiacserek. Valamely rendszer belső energiájának változása annyi tagból áll, ahány féle kölcsönhatásban a rendszer részt vesz.

A kölcsönhatás formája szerint az energiacsere lehet hőhatás, testekre hatás, felületi, elektromos és mágneses hatás. Mindegyikhez tartozik kölcsönhatási energia, amely csökkenti vagy növeli a belső energiát. Mindegyik formához rendelhető egy kiegyenlítő- és egy összeadódómennyiség-változás, ezek szorzata adja a kölcsönhatásban végbemenő elemi energiacseret, vagyis azt a munkát, amelyet a belső energia végez. Ezt W -vel (work) jelöljük. Általános egyenlettel írva: $W_i = y_i \times \Delta x_i$ (W_i az elemi munka; y_i az elemi kiegyenlítő mennyiség; Δx_i az elemi összeadódó mennyiség változása). Ebből látható, hogy az összeadódó mennyiségek változásával együtt a belső energia is változik. Hétféle kölcsönhatást ismerünk, a hozzájuk tartozó kiegyenlítő és összeadódó mennyiségek zárójelben vannak:

- vegyi kölcsönhatás (vegyi energiaság, anyagszám);
- testfizikai kölcsönhatás (nyomás, térfogat; térfogatomunka, $W_v = p \times \Delta V$ [p a nyomás, V a térfogat]);
- határfelületi kölcsönhatás (felületi feszültség, felület);
- elektrosztatikus kölcsönhatás (elektromos energiaság, töltés);
- mágneses kölcsönhatás (térerősség, mágneszettség);
- elektromos kölcsönhatás (térerősség, polarizáció);
- hőenergiás kölcsönhatás, hőhatás (hőmérséklet, rendezetlenségszám; $W_T = T \times \Delta S$ [T a hőmérséklet, S a rendezetlenségszám]).

Az egyes ΔW_i energiacserék útfüggvények, vagyis értékük nemcsak a rendszer kezdeti és végállapotától, hanem a végállapot kialakulásának útjától (miként került a rendszer a végállapotba) is függ. Az összeadódó mennyiségek valamelyikének változása gyakran okozza a többi, de legalább egy másik változását is. Egyetlen kivétel a rendezetlenségszám, amely a többitől függetlenül is változhat. (→rendezetlenségszám)

A belső energia a szervezetben sokféleképpen hasznosul (végez munkát): nagymolekulák képzése, foszfolipid hárták (sejthártya, szervecskék hártái stb.), sejtmozgások, szállítási folyamatok, hőképződés, elektromos energiaság gerjesztése stb. A szervezetünkben folyton végbemennek a belső energia cserefolyamatai, ezért szervezetünk belső energiája soha nincs egyensúlyi állapotban.

belső magzatburok *amnion* a magzat egészét körbevevő hártya. Először érintkezik a magzat testével, később telődik vízzel. A várandósság 7–8 hónapjáig a magzatvíz mennyiség szaporodik, az üreg tágul, igazodva a magzat növekedéséhez. Az utolsó 1-2 hónapban fogy a mennyisége. Legfontosabb feladata a magzat védelme, de a magzat anyagcseréjében is van szerepe. Szabad mozgást enged a magzatnak. Szorosan hozzáfekszik a külső magzatburokhoz.

A belső magzatburok először az ébrényben jelenik meg az ébrény hólyagcsírás állapotában. Az ébrénycsomó felsőbb sejtjei hozzák létre az egysoros ébrényhámot (**amnionsejtek**), amely bensőségesen hozzátapad a tápsejtek belső felszínéhez. Az ébrényhám vizet termel, ezzel alakítja ki az ébrényüreget (**amnionüreg**), és azt részben határolja.

Bernoulli-elv (→folyadékáramlás)

β -sheet → β -lemez

β -turn, β -bend → β -kanyar

betegállapot* *performance status* a beteg általános állapota, napi teherbírása, tevékenysége. Többnyire rákos betegek kezelésében, klinikai vizsgálatában való részvételben nézzük, hogy elviseli-e az adott kezelést, avagy a túl nagy a veszély súlyos, akár végzetes szövődmény kialakulására. A beteg állapotának megítélésére sokféle pontrendszer dolgoztak ki (AGO-, MSK-, Thian-rendszer stb.), a hazai gyakorlatban az ECOG Performance Status Scale-t alkalmazzuk. Az ECOG (Eastern Cooperative Oncology Group) adta közre 1982-ben. Az ECOG-ot ma ECOG-ACRIN Cancer Research Groupnak nevezik. (→ECOG-pontrendszer)

betegség *disease* a szervezet élettani működésének, állapotának tüneteket okozó zavara.

bevágás *notch* (incisura) anatómiai nevezet eleme csontok vagy más szervek kisebb, nagyobb bemélyedéseinek neveiben.

bi- a vegyületek neveiben a hidrogénatomra utal, pl. CO₃ (karbonát), HCO₃ (bikarbonát); SO₄ (szulfát), HSO₄ (biszulfát).

bias (→torzítás)

BICRA fehérje (BRD4 interacting chromatin remodeling complex associated protein) (Egyéb nevei: CSS12; GLTSCR1; SMARCK1) a gBAF összes sajátos alegysége, amelyben hasonmásával BICRA1 (BRD4 interacting chromatin remodeling complex associated protein like; egyéb nevei: BICRA like chromatin remodeling complex associated protein, GLTSCR1L, SMARCK2, KIAA0240) vagylagosan fordul elő. A gBAF összes alegységeként a kromatin módosításában vesz részt, pontos szerepe nem ismert; kölcsönhat az összes SS18 alegységével. A BICRA, más néven GLTSCR1 (Glioma tumor suppressor candidate region gene1) gén kódolja, amely a 19-es kromoszómában van. Hibájával függ össze a Coffin–Siris tünetcsoport-12 (CSS12).

bio- élet- az élettel kapcsolatos szóösszetételek előtagja; ■ biofizika *biophysics* (→fizika); ■ biológia *élelvilág-tudomány* ■ biomarker *biojelző* (→jelző)

biom *biome* valamely terület élővilágának jellegzetessége, közössége.

bion élő egyed.

bionomics →környezettan

bionomy (bionomia) az élet törvényszerűségeinek tudománya.

-bionta valamilyen módon élő lény. (→szimbionta)

biopsy *mintavétel* ■ **core biopsy** *hengeres/vastagtű mintavétel* ■ **fine needle biopsy** *vékonytű mintavétel* ■ **random biopsy** *véletlen mintavétel* ■ **Tru-Cut biopsy** *hengeres/vastagtű mintavétel* (→mintavétel)

biota valamely terület élővilága, élőlények összessége.

biotic (→bio-, élet-)

biotics valamely közösség élő vagy valaha élt összetevőivel (például állatok, növények) foglalkozó tudomány.

bis(5-adenozil)-trifoszfát az *FHIT* gén által kódolt enzim: a P1-P3-bis(5'-adenozil)-trifoszfát + H₂O ↔ ADP + AMP folyamatot sarkallja. Az enzim daganatgátló hatású is; kiesése kettőződési ártmányt és DNS-károsodást okoz, rákképződéshez vezethet. (→FHIT)

bizonyíték *evidence* bizonyosága valaminek; olyan érv, tény, vizsgálati eredmény, amely alátámasztja valaminek az igaz voltát. Négy szintjét (A, B, C, D) különböztetjük meg. Az angol irodalom *evidence* A, B stb. formában írja, a hazaiában az A/B/C/D-bizonyítékszint a megfelelő.

- *A-bizonyítékszint* (*evidence* A) több véletlen besorolásos vizsgálaton vagy a vizsgálatok metaelemzésén alapuló tényszerűség. A legmegbízhatóbbak a véletlen besorolásos, kettős vak, álgógyszer-ellenőrzéses vizsgálatok.
- *B-bizonyítékszint* (*evidence* B) egy véletlen besorolásos vizsgálat vagy több más, de azonos következtetésű vizsgálaton alapuló bizonyíték.
- *C-bizonyítékszint* (*evidence* C) kisebb vizsgálatok, esetismertetések alapján kialakított szakmai egyetértés.
- *D-bizonyítékszint* (*evidence* D) nem elegendő bizonyítékra alapozott vélemény.
- *Bizonyítékra alapozott* (*evidence based*) tényeken/bizonyítékon alapuló, például orvoslás (*evidence based medicine*).

blastocoel →*hólyagcsíraüreg*. Ennek kialakulásától nevezik a fejlődő ébrényt hólyagcsíranak.

blastomere (*blasztoméra*) →*szedercsíra*

blastula, blastocyst (*blasztula*) →*hólyagcsíra*

boholymirigyes* *villoglandular* boholyszerű, például a bélboholyra emlékeztető, mirigyes elváltozás.

bolus *nagyadag* A bolus egyik jelentése nagy pirula, nagy golyó – régies neve labdac. Nem korszerű gyógyszerforma. Másik jelentése agyag. A gyógyszerkészítésben használják töltőanyagként, folyadékötő anyagként is. A Ph.Hg. VIII.-ban a hivatalos neve Kaolinum ponderosum (Ph. Hg. VII.-ben régi

neve *Bolus alba*). Egyik gyógyszerkészítmény nagy mennyiségben tartalmazza a *Bolus albát*, ezért nevezik *bolus adstringensnek*; a belek hurutos betegségében alkalmazzuk. (→gyógyszeradag)

bolushalál (→falatbeékelődés)

BRCA-analyzer *BRCA elemző* (→bázispáztázás)

BRCA-elemző *BRCA analyzer* (→bázispáztázás)

BRCA fehérjék *BRCA (breast cancer) proteins* meghatározó szerepük van a kétszálú DNS-törés rokonmás átrendeződéses* kijavításában. A BRCA1 fehérje a kijavítás kezdetén, a javítófehérjék toborzásában és rögzítésében, továbbá a sejtör szabályozásában; a BRCA2 fehérje pedig a későbbi szakaszában, a DNS-szál másolódásában vesz részt. Lényegesek még a génátíródás szabályozásában, valamint a kromatin módosításban is. A BRCA1 az 53BPI (TP53 binding protein) fékezésével elősegíti, hogy a sejt a kétszálú DNS-törést rokonmás átrendeződéssel hozza helyre.

BRCA gének *BRCA genes* a BRCA1 és a BRCA2 gén. A BRCA1 a 17-es kromoszóma hosszúkarján (17q21), a BRCA2 a 13-as kromoszóma hosszúkarján található (13q12-13) daganatgátló gén. Mindkettő nagy, ~80 000 bázispárból áll. A kódoló szakaszok nagysága 5,6 (BRCA1), illetve 10,2 kb (BRCA2). A BRCA1 gén 22 képezőt* (exont) tartalmaz, nyolc változata van; az 1-es, 2-es változatának mérete 1863 aminosav. A BRCA2 gén 27 képezőt tartalmaz, és 3418 aminosavból álló fehérjét képez. Ezeknek meghatározó szerepük van a kétszálú DNS-törés hasonmás átrendeződéses* kijavításában. A BRCA1 a helyreállítás kezdetén, a javítófehérjék vonzásában és rögzítésében, továbbá a sejtör szabályozásában, a BRCA2 pedig a későbbi szakaszában, a DNS-szál tört végeinek egyesítésében vesz részt. Szerepük van a génátíródás szabályozásában is, valamint a kromatin módosításban. A BRCA1 az 53BPI (TP53 binding protein) fékezésével elősegíti, hogy a sejt a kétszálú DNS-törést a hasonmás átrendeződéssel javítsa ki.

BRCA-másulás visszafordulása* *BRCA mutation reversion* olyan génmásulás a BRCA1/2 géneken, amely megszünteti a csírasejtes BRCA-másulást, illetve a BRCA-ság okozta HR-hiányos sejteket. Az örökletes BRCA-másulás vagy a szórványos daganatokban kialakuló BRCA-ság gátolja a kétszálú DNS-törés helyreállítást, ezért a platina- és PARP-gátló kezelés igen hatásos a BRCA-függő daganatok gyógyításában; a platina kettős DNS-törést okoz, a PARP-gátlók pedig az összeadódó sejthalál következtében. Megfigyelték, hogy ezekben a daganatokban sejtmérgező és/vagy PARP-gátló kezelés után a BRCA géneken újabb másulások keletkezhetnek több helyen is. Ezek között van olyan, amely visszaállítja a BRCA

fehérjék DNS-hibát kijavító képességét. Az ilyen másulást nevezzük a BRCA-másulás visszafordulásának.

BRCA mutation reversion →BRCA-másulás visszafordulása

BRCA_{ság}* *BRCAness* (phenotype of BRCAness) a nem csírsejtes HR-hiányos daganatok nevezete: ezek úgy viselkednek, mint az örökletes BRCA-hibás daganatok. Alapvetően a BRCA-hibás szórványos rákok tartoznak közéjük, de okozhatja őket más génhiba (NF1, CDK12 stb.) is.

BRD7 (***bromodomain-containing protein 7***) a pBAF fehérjecsald jelzésvevő fehérjéje; a WNT-jelközvetítésben vesz részt: defoszforilezi a GSK3B enzimet. Továbbá kapcsolódik a célgén indítójához, fokozva a H3 lizin-9-jének acetilezését, valamint az ESRE1 indítójához, és toborozza a BRCA1-et s POU2F1-et. Kötődik még a TP53-hoz, serkenti a lizin-382 acetilezését.

BRD9 (***bromodomain-containing protein 9***) a BAF fehérjecsald jelzésvevő fehérjéje. Nevét a jelzést olvasó (epigenetic reader domain) gomolyáról (bromodomain) kapta, amely egyedülállóan a hisztonok acetilezett vagy butyrate lizinjeit ismeri fel. (→BAF, SWI-SNF összes)

BRG1 (***brahma-related gene 1 protein***), más néven ATP-dependent chromatin remodeler SMARCa4, egyszerűen SMARCa4 fehérje az SWI-SNF összes egyik ATPáz alegysége, a *SMARCa4* gén kódolja. Cinkuj fehérjéket köt az N-végi sajátos gomolyával, az összes részeként a DNS-hiszton kapcsolódást bontja. (→SMARC, SWI-SNF összes)

BRM (***brahma***) a gombák SWI2 fehérjéjével azonos ATPáz, más néven SMARCa2 (fehérje), a BAF (SWI-SNF) összes tagja – ATPáz alapegysége. A ankirin ismétleteket (ankyrin repeats) tartalmazó fehérjékkal társul – ezeknek a Notch-jelközvetítésben van lényeges szerepük –, a *SMARCA2* gén kódolja. (→SMARC, SWI-SNF összes)

bromogomoly *bromodomain* ~110 aminosav-maradékból álló, a hisztonmag acetilezett lizinjét felismerő gomoly. Hurkok által összekötött négy α-csavarból tevődik össze. A bromogomoly az acetilezett lizinhez kapcsolódik, mint például olyanokhoz, amilyenek a hisztonmagok N-végein vannak a laza kromatinban; és továbbítja az acetilezett lizinbe foglalt jelzést, rendre fehérjék megkötésével. Pl. a hisztonmag N-végi acetilezett lizinjéhez a kromatin-ATPázok kötődnek. Ezek az enzimek elcsúsztatják a magtestecseket, miközben a DNS egy része szabaddá válik, lehetővé téve átíráshfehérjék kapcsolódását.

burjánzás* *proliferation* sokszorozódás hasonló formában (*burjánzó* proliferatív).

kötőszövetes burjánzás *fibroplastic proliferation* a kötőszövet túlburjánzása szervekben. Különböző kötőszöveti betegségekben (scleroderma, lupus...) fordul elő.

sejtburjánzás* többé-kevésbé egyforma sejtek növekedésével és osztódásával végbemenő szöveti gyarapodás.

burokfehérje-össztes *coat protein complex* bizonyos szállító hólyagcsák burkát képező fehérjék együttese. Három legismertebb formája klatrinburok (clathrin coat), a burokfehérje-1-össztes (COPI) és a burokfehérje-2-össztes (COPII). Legfontosabb feladatuk, hogy a hártya felszínén egymással összekapcsolódva annyira meggömbítik a hártyát, hogy az végül gömb alakot vesz fel, és képessé válik a lefűződésre.

burokfehérje-1-össztes *coat protein complex I, COP1* főleg a Golgi-hálózattól a plazmahálózathoz haladó és a Golgi-hálózaton belüli vissz irányba történő szállítás hólyagcsája. Hét fehérjéből áll, ezeket görög betűkkel jelöljük: $\alpha\beta'\beta\gamma\delta\epsilon\zeta$ a fehérjék képződésük után összekapcsolódnak és együtt is maradnak (heptameric coat complex coatomer, CM). A COP1 képződéséhez szükséges még az ARF1 (ADP-ribosylation factor 1) GTPáz.

A burok összeszerelődése az ARF1 tevősítésével indul, amely az ARF1-hez kötött GDP GTP-re cserélésével valósul meg. Ebben az ARF1-GEF (guanine nucleotide exchange factor) cserélőfehérje vesz részt. Míg az ARF1-GDP nem képes erre, az ARF1-GTP már a Golgi-hártyához kapcsolódhat, és toborozza a burokfehérje-1-össztestet (coatomer). A képződő hólyag területén kapcsolódik a szállítandó fehérje is (ha vízdékony, akkor jelfogóján keresztül). A hólyagcsa lefűződésében dinamin vagy dinamin-szerű fehérjék vesznek részt, majd ezután a burok is leválik. A burokfehérje-1-össztes leválásában központi szerepe van az ARF1-nek, amely vízbontással a kötött GTP-t GDP-vé alakítja, így leválik a hólyagcsa hártyájáról. Az ARF1 vízbontás tevősítésében, így az ARF-GDP képződésében az ARF-GAP (GTP-ase activating protein) működik közre.

burokfehérje-2-össztes *coat protein complex II, COPII* a plazmahálózat küldőhelyén lévő szállítandó fehérjét kiválasztó és burkoló hólyagcsa.

Két réteget képező 4 fehérjéből ([SEC23](#), [SEC24](#), [SEC13](#) és [SEC31](#)). A SEC23 és SEC24 kettőst képezve alkotja a belső réteget, a SEC13 és SEC31, szintén kettőst képezve, a külsőt.

A szállítandó fehérje – ha vízdékony, általában a jelfogóján keresztül – kötődik a plazmahálózat hártyához. A kötődés folyamata és a hólyagcsa kialakulásának és lefűződésének lépései, valamint a burok leválásának folyamata megegyezik a burokfehérje-1-össztesnél leírtakkal, de itt a Sar1 nevű GTPáz, a Sar1-GEF és a Sar1-GAP vesz részt (ez utóbbi maga a SEC23 burokfehérje). A Sar1-GTP a SEC23–SEC24 kettőssel kapcsolódik, majd a SEC13–SEC31 kettős alkotta külső réteg összekötővel

csatlakozik a SAR1–SEC23–SEC24 együtteshez. Ezek után újabb és újabb kettősök csatlakoznak, együttesük görbíti és végül gömb alakúvá formálja a hártyát.