

Utolsó módosítás: 2024.10.18

## C, c

**CA125 (cancer antigen 125)** A CA125 antigén (MUC16) az ébrényi testüreg (coeloma) hámsejtjeiből származó képletek (petefészek, petevezeték, hashártya, gyomor, bél stb.) felszínén termelődő, 200–1000 kDa molekulatömegű, különböző cukorfehérjék (glikoproteinek) keveréke. Élettani szérumszintje: <35 U/ml. Ezeknek a képleteknek az elváltozásaiban (rákos átalakulás, gyulladás stb.) nagyobb mennyiségben képződik, ezért alkalmas daganatjelzőnek.

**CAAT-doboz** (→indító)

**café-au-lait spot** →tejeskávé-folt.

**cAMP** gyűrűs AMP (→adenozin)

**canonical, noncanonical** *alapformájú, nem alapformájú.* A nemzetközi szóhasználatban elterjedt, a hazai elavult, szükségtelen jelzők. A WNT-jelvitelnél fogalmazódott meg: *canonical*nak nevezték azt, amelynek az összetevői rögzítették a  $\beta$ -katenint. Másképpen: ezt tekintették alapformának. A WNT-fehérjék által kiváltott ettől eltérő jelpályákat nevezték *noncanonical*nak.

**capsid** (~~kapszid~~) *fehérjeköpeny* (→vírusszerkezet)

**carcinoma in situ** →*hámbeli rák*

**CAR-T-sejtes kezelés** (CAR = Chimeric Antigen Receptor) kétféle sejtől származó DNS által kódolt jelfogót tartalmazó T-sejtekkel végzett kezelés. Veleje: a beteg T-sejtjeit kiválasztjuk a lebocsátott vérből. Génkezeléssel sajátos jelfogót, a chimeric (csalfa) antigén receptort (CAR) beviszik a T-sejtbe. A gén kódolja ezt a jelfogót, és az kifejeződik a T-sejt felszínén. A CAR-t tartalmazó T-sejteket tenyésztik, számukat milliókra növelik, és ezt adják vissza a betegbe. A CAR-T-sejtek kapcsolódnak a ráksejtek felszínén lévő antigénekhez, és elpusztítják a ráksejteket. A kezelést a vérképzőszervi rosszindulatú betegségek kezelésében használjuk, a tömör daganatok kezelésére még nem kidolgozott; nincs FDA-engedélyezés.

**catalysis** →*sarkallás* (~~katalízis~~)

**CD (clusters of differentiation)** a sejtfelszíni fehérjék CD-antigének szerinti osztályozásának nemzetközi rendszere. A CD-antigéneket fajlagos ellenanyagokkal határozzák meg.

**CDC25 (cell division cycle 25)** kettős hatású, tirozin-foszfataz; a CDK2 tirozin oldallánchról von el foszfátcsoportot, aminek következtében a CDK2 hatékonyává válik ( $\rightarrow$ CDK). Az ATM/ATR, valamint a CHK1 és a CHK2 foszforilezi a szerin oldalláncain, ami bekapcsolja az ubiquitin fehérjebontást, és a CDC25 lebomlik. Az E2F fokozza a CDC25 képződését.

**CD28 (clusters of differentiation 28)** sejtfelszíni jelfogócsalád, hasonló szerkezetű sejtfelszíni fehérjék. Három gomolyuk (sejtkívüli, sejthártyai, sejtbeli) van. Jellemző az immunglobulinszerű változó sejtkívüli gomoly sajátos mintázata; a sejtbeli gomolyban tirozin van. A CD28 a fehérjecs család alapító tagja. Egyéb tagjai: ICOS, CTLA4, PD1, PD1H, TIGIT, and BTLA. A B7 fehérjékkel kapcsolódnak.

**CD28 fehérje** a T-sejtek felszínén lévő jelfogó; a CD4 T-sejtek ~80, a CD8 T-sejtek ~50%-án van jelen állandóan. A kifejeződése a korrall csökken. Az alapszintű folyamatos jelenlétük teszi lehetővé a Treg-sejtek állandó működését, az autoimmunitás kivédését.

A CD28 az éretlen T-sejtek legfontosabb érője. Az érett T-sejteken meghatározó az IL2 és más citokinek, továbbá kemokinek képzésében és a T-sejt megmaradásában (túlélésjelek, BCLxL). Befolyásolja a T-sejt anyagcseréjét, sajátosan foszforilez, serkenti számos gén átírását, és módosítja az aktinsejtvázat is. Végeredményben hatása rendkívül szerteágazó.

A B7<sub>1/2</sub>-vel kötődik a pMHC-TCR társulás hatására, de kapcsolódik a B7H2-vel is. A sejt plazmái mintázataihoz sokféle fehérje kapcsolódhat (SHIP1, SLP76, GRAP, CBL, ITK, PI3K, GRB2, GADS, CSK, STS1, PTPN11, VAV3, CIN85, LCK, FLNA, CD2AP), lehetővé téve számos jelközvetítést.

A CD28 megjelenik a csontvelősejteken, a neutrofil és az eozinofil fehérvérsejteken, valamint a plazmasejteken, elősegítve az ellenanyag képződését.

**CTLA4 (cytotoxic T-lymphocyte-antigen 4) fehérje** (egyéb elnevezései: cytotoxic T-lymphocyte-associated protein 4, CD152 fehérje) jelfogógátló fehérje a T-, B-, NK, NKT, DC sejtekben. Immunellenőrző pontként viselkedik: gátolja a sejtosztódást és az IL2 képződését, továbbá befolyásolja az eredeti CD4<sup>+</sup>-T-sejtek elkülönülését, de szabályozza a T-sejtek végrehajtó tevékenységét is, pl. a B-sejtekre gyakorolt hatást.

Ha a CTLA4 gátolt/hibás, felszaporodnak a TH2-sejtek, kivált a TH17-sejtek. A CTLA4 a szabályozó T-sejteken (Treg) állandóan jelen van, egyéb T-sejteken a mag körüli Golgi-hálózatban, a beltestecskben és az emésztőtestecsekben található; folyamatosan áramlik a sejtfelszínre, de csak foszforilezett állapotban marad ott. Az antigénbemutató sejtek B7<sub>1/2</sub> és a B7H2 fehérjéjével kötődik.

A CTLA4 gén (2q33.2) négyféle CTLA4-et kódol, és gyakori a sokalakúság is; ezek különböző módon hatnak, és különböző, elsősorban autoimmun betegségekkel függnek össze.

**PD1 (programmed death-1) fehérje** (egyéb neve: PDCD1) gátló jelfogó a CD4- és a CD8-T-sejtekben, az NK, NKT és B-sejtekben, a nagyfalókban és néhány DC-sejtben. A T-sejtekben gátolja a jelkövetítéseket (PI3K, RAS–MAK), a citokinek és a végrehajtó működéséhez szükséges átíráshéjék képződését, csökkenti a T-sejtek mozgását, kapcsolódását más sejtekkel és a sejtpusztító hatását; a sejtvégzeti molekulák felszaporodásához vezet.

A PD1 jelzés hatására jelenik meg a sejt felszínén tevősítéskor vagy idült gyulladásnál; egyébként a sejtplazmában van. A T-sejteken a pMHC–TRC kapcsolódás, továbbá IL2, IL7, IL15, IL21 és I-es formájú IFN hatására fejeződik ki. Sejt felszíni megjelenését még a sejt anyagcseréje is befolyásolja: glükózbontáskor csökken, ösztrogén hatására viszont fokozódik. Átmenetileg az eredeti T-sejtek felszínén is jelen van.

Ha a serkentés folyamatos (idült gyulladás), a PD1 folyvást kerül a sejt felszínére, aminek következtében a T-sejt működése zavarttá válik – ezt nevezzük T-sejt-kimerülésnek (T cell exhaustion).

A PD1 a PDL1 (programmed death-1 ligand) és a PDL2 (programmed death-2 ligand) jelvivőkkel kapcsolódik.

A *PD1* gén (2q37.3) négyféle PD1-t képes kódolni, köztük vízoldékony változatot. Gyakori a sokalakúság is. Ezek is különbözök, és összefüggnek autoimmun betegségekkel. (→PD1)

**ICOS (inducible costimulator)** serkentő T-sejt felszíni jelfogó; a TCR kapcsolódására fejeződik ki. Főleg a Th2-, kevésbé a Th1-sejteket serkenti, elősegíti az IL10 képződését a szabályozó T-sejtek fenntartásához.

**CD40 (clusters of differentiation 40)** a TNF-családba tartozik. A B-sejtek, a nagyfalók és a tüszői nyúlványos sejtek (FDC) felszínén kifejeződő fehérje; összekötődik a T-sejtek CD40L-jével. A kapcsolódás folytán az fenti antigén-bemutató sejtek képeznek IL12-t, ez pedig fokozza a CD4Th1m a CD8, az NK-sejtek és a B-sejtek működését, továbbá a B-sejtek átalakulását plazmasejtekké, illetőleg emlékező B-sejtekké.

**celiac artery/trunk (truncus coeliacus)** →hasüregi törzs

**cell** →sejt

**cell adhesion molecules, CAM** →tapadófehérjék

**cell cycle inhibitor** →sejtkörgátló

**célpont** *target* 1. Tárgy, terület, amelyre irányul valamilyen cselevés, például: *besugárzási mező*. 2. Molekula, sejt vagy szerv, amely ellen irányul valamilyen kezelés, pl. *ösztrogén gátló, T-sejt ellenes kezelés*.

**céltérfogat** *target volume* sugárkezelésekben használt fogalom: a besugárzandó képlet, általában a daganat térfogata.

**klinikai céltérfogat** *clinical target volume* magában foglalja az elsődleges daganat mellett az áttéteket (pl. nyirokcsomók) és azok környezetét.

**tervezett céltérfogat** *planning target volume* keskeny széllel kiegészített klinikai céltérfogat.

**centrifugal force** (centrifugális erő) → középtóli erő

**centrin2** *centrin2* kalciumkötő fehérje, a centrinsalád (kalciumkötő fehérjecsald) tagja, a centrosoma szerves része. Részt vesz a mikroszövecskék szerveződésében, a kettözödsében és a centrosoma szétválásában. A *CENT2* gén kódolja, amely az X-kromoszómában van (Xq28).

**centripetal force** (centripetális erő) → középírányú erő

**centromere** (centromer) → közbenes

**cerebrovascularis** (→ agyérrendszeri)

**CG- (citozin, guanin) mintázatok** *CG-rich secondary structures* másodlagos DNS-szerkezetek, a DNS CG-gazdag részeiben, mint a CpG-szigetek, alakulnak ki. Kétféle CG-mintázat, a guaninnégyes (G-négyes) és az i-mintázat ismert; ezek elsősorban a gének 5'-végén, az átíródás kezdetétől felfelé, a génátíródást serkentő részeken (transcription-enhancing nucleosome-depleted promoter regions), továbbá az 5'-UTR-ben és a kromoszómavégeken (telomeric regions) találhatóak.

**chain** → lánc ■ **chain isomerism** lánc azonmásság (→ szerkezeti azonmásság)

**chaperone protein** → dajkafehérje

**CHD (chromodomain helicase DNA-binding)** fehérjék az RNS/DNS helikázok 2-es nagycsaládjába tartozó ATPáz hatású kromatint módosítók. Hasonlóan az ISWI-hez,

az érett magtestecseket rendezik a DNS mentén. A hisztonnyolcasok érett magtestecské alakulásában segédkeznek.

**chemical species** →vegyelemek

**checkpoint** ellenőrző pont (→sejtkör)

**chemoradiation** →gyógyszerbesugárzás

**chimeria, genetic chimerism** →kiméra ■ **chimeric protein** (fusion protein) felemás fehérje\* (→fehérje)

**chiral molecule** (→kiralitás)

**CHK2 (checkpoint kinase 2)** fehérje-kináz, a p53-at és a CDC25A foszfatázt foszforilezi, aminek következtében lebomlik a CDC25A. A CDC25A a ciklin-CDK2 kettőst defoszforilezi. A CHK2-t az ATM foszforilezi. A CHK2 meggátolja, hogy a sejt túl gyorsan és/vagy ellenőrizetlenül osztódjék.

**chromatogranin-A, CgA** a granin fehérjecsalád tagja, savas vegyhatású, 49 kDa tömegű polipeptidlánc. Szemcsék formájában raktározódik peptidekkel és aminokkal együtt, főleg a hormonsejtekben, de megtalálható a hámsejtekben, immunsejtekben és a környéki idegsejtekben is. A hormonsejtek és az ideg-hormonsejtek választják ki a keringésbe. Ideg-hormonsejtes daganatokban nagyobb mennyiségben keletkeznek, szérumszintjük emelkedik, ezért daganatjelzőként elterjedten használjuk: a szérummennyiségét mérjük.

**chylos** (→nyirok)

**circulating tumor DNA** (ctDNA) →keringő daganat-DNS

**cis-acting regulatory elements, CREs** szabályozó bázissorok (→DNS-elemek)

**cisztron** *cistron* a DNS azon egysége, amely egy polipeptidet kódol; az emlősöknél azonos a gén fogalmával. Az egysejtűekben előfordul, hogy több, általában azonos feladatú fehérjét kódoló gén van egymás mellett (*operon*), egy közös indítóval. Ezek egyben íródnak át; ezért olyan hosszú mRNS keletkezik, amely többféle polipeptidet is kódolhat. A *cisztron* szó a valamikori cisz–transz átalakulásból származik: azt a

legkisebb genetikai egységet értették alatta, amely képes volt a genetikai elváltozásért felelő DNS-szakasz helyettesítésére. (→gén)

**citokinek** *cytokines* az immunrendszer fő jelvivői, az immunfolyamatok sokaságában van szerepük. Kis (5–25 kDa) fehérjék. Hártyaátjárásra nem képesek, sejtfelszíni jelfogókhoz kötődnek. Részt vesznek a sajátsejtes, a közelsejtes jelterjedésben és a hormonok által közvetítettben is. Sokféle sejt képezi őket: a nagyfalók, a B- és T-sejtes nyiroksejtek, hízósejtek, érhámsejtek, kötőszöveti sejtek, stromasejtek. A fehérvérsejtekhez kapcsolódók az interleukinek, a nyiroksejtekhez kötődők a limfokinek (interferon, GM-CSF [granulocita-kolóniát serkentő tényező]). A kemokinek sejtmozgást befolyásoló hatásukról kapták a nevüket; ilyenek például az interleukin-8, MCP1 (*monocyte chemoattractant protein-1*). Egyéb lényeges citokinek: a TNF $\alpha$  (daganatelhálási tényező- $\alpha$ ), a TGF $\beta$  (daganatnövekedési tényező- $\beta$ ), az erythropoietin, a thrombopoietin stb.

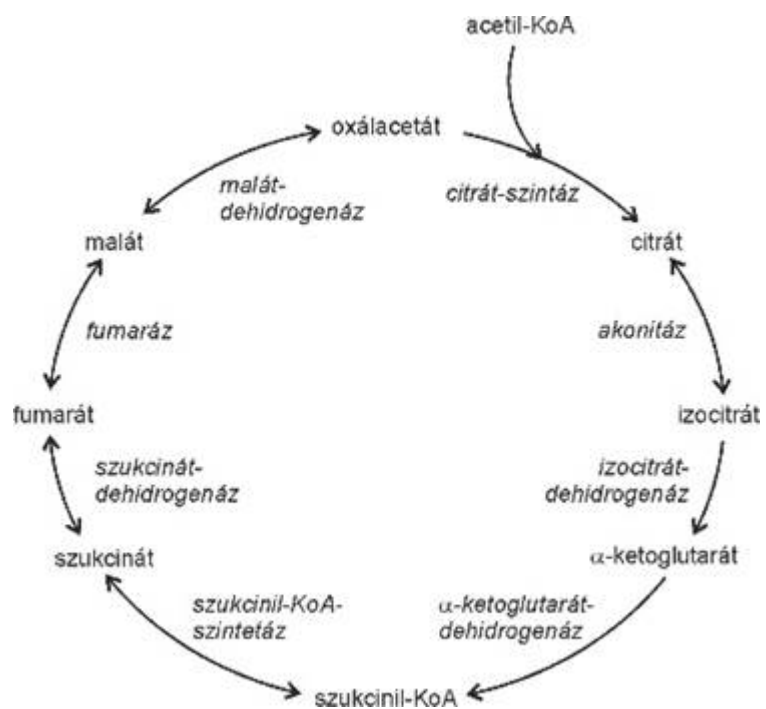
### **citrát-kör (Krebs-kör, Szent-Györgyi-Krebs-kör, citromsavkör)**

*tricarboxylic acid (TCA) cycle* a sejtlégzés harmadik szakasza (→sejtlégzés), energiatermelő körfolyamat, amely az anyagcsere-folyamatok sokaságában vesz részt, az energiatermelés alapállományában megy végbe. Lévének körfolyamat, nincs kezdete, sem vége; különböző molekulák más-más pontjain kapcsolódhatnak bele. Talán

az acetyl-koenzim-A (acetyl-KoA) társulás a leggyakoribb, amely a 4 szénatomos oxalacetáthoz (oxálecetsav) csatlakozik. A 2 szénatomos acetát kötődik az oxalacetáthoz, és 6 szénatomos citrát keletkezik a citrát-szintetáz közreműködésével; a KoA szabaddá válik, újrahasznosul.

A következő lépésben a citrát elektronleadással átalakul (izocitráton keresztül) az 5 szénatomos  $\alpha$ -ketoglutaráttá és CO<sub>2</sub>-vé; az elektront a NAD<sup>+</sup> veszi fel, NADH + H<sup>+</sup> keletkezik. Az  $\alpha$ -ketoglutarátból a 4 szénatomos szukcinil-KoA képződik, KoA kötődésével. Ez szintén elektronleadással jár, itt is NADH + H<sup>+</sup> jön létre és CO<sub>2</sub> szabadul fel.

A további vegyületek a körben mind négy szénatomosak. A szukcinil-KoA szukcináttá alakul; a KoA leválik és energia szabadul fel, amely elegendő a GDP foszforilezéséhez, GTP-vé alakításához.



A szukcinátból két elektron leadásával fumarát lesz, az elektronokat a FAD veszi fel, FADH<sub>2</sub> keletkezik.

A fumarátból malát lesz, a malátból pedig oxálacetát, és ezzel zárul a kör. A szukcinil-KoA – oxálacetát szakasz egyes lépései visszafordíthatók, a többi nem. A citrát-kör egésze megfordíthatatlan.

A citrát-kör végeredményben a piruvátból származó két szénatomos acetylsoport bontása elektronelvonással úgy, hogy mind a két szénatom CO<sub>2</sub>-vé alakul; a szükséges oxigént vízmolekulából nyeri, a hidrogénjeit a NAD<sup>+</sup> és a FAD veszi fel. A folyamat tiszta mérlege: az energiatermecs alapállományában lévő oxálacetáthoz több lépésben, köztes termékeken keresztül hozzáadjuk a következőket: acetyl-KoA + 3 NAD<sup>+</sup> + FAD + GDP + P<sub>i</sub>. Visszanyerődik a KoA, keletkezik két molekula CO<sub>2</sub>, valamint 3 NADH+H<sup>+</sup>, 1 FADH<sub>2</sub> és 1 GTP. A 3NADH+H<sup>+</sup> körülbelül kilenc, a FADH<sub>2</sub> pedig két ATP létrejöttéhez szükséges energiát hordoz.

A citrát-kör azonban nemcsak a sejtlégzésben vesz részt, hanem az anyagcsere-folyamatok zömében:

- Aminosavak lebontásában és újrahasznosításában cukorforrásként. 18-féle aminosavból keletkezik glükóz, kizárólagosan a citrát-körön keresztül. Néhány (Ala, Gly, Ser, Cys, Thr, Trp) piruvátra bomlik, majd oxálacetáttá alakul. A Glu, Gln, Arg, His, Pro α-ketogluterátra, a Met, Ile, Val, Thr szukcinil-KoA-ra, az Asp, Asn, Phe, Tyr fumarátra vagy oxálacetátra (Asp, Asn) bomlik. Ezekből a molekulákból pedig szükség esetén megfelelő enzimek glükózt tudnak létrehozni. Ennek az éhezés állapotában van nagy jelentősége, mert ekkor a fehérjékből származó aminosavak a vér által a sejtekhez szállított megfelelő mennyiségű cukor forrásai.

A néhány aminosavból keletkező piruvát a glükóz bontásából keletkező piruváttal egyezően be is juthat a citrát-körbe, ahol az ismertetett módon energia szabadulhat fel belőlük.

- A zsírsavak energiájának kinyerésében. A zsírsavak lebontásából acetyl-KoA keletkezik, ez pedig szintén a citrát-körön keresztül járul hozzá az ATP képződéséhez.

- Felépítő folyamatokban. Ezekben a citrát-körből kilépő molekulák vesznek részt, pl. a zsírsavak felépítésében a citrát, aminosavak keletkezésében az α-ketogluterát, a porfirinváz kialakításában a szukcinil-KoA.

**cKIT** (KIT proto-oncogene) *őssejtfaktor-jelfogó\** (egyéb elnevezései: mast/stem cell growth factor receptor, SCFR; proto-oncogene c-Kit; tyrosine-protein kinase Kit; CD117) többféle sejten (pl. érsejtek) előforduló jelfogó tirozin-kináz, a *KIT* gén (4q17) kódolja. Az őssejtfaktort (mast/stem cell factor, SCF) köti, ennek hatására a tirozin-kináz foszforilezi a jelkövetítő molekulákat, bekapcsolja a jelkövetítést, amely a sejten túlélési, burjánzási és elkülönülési folyamatokat válthat ki.

A ráksejtek felszínén bővében és kóros formában is előfordul. Daganatjelzőnek és kezeléscélpontnak is használják.

**clinical psychology** (→lélektan)

**clone** →klón

**CMMRD (constitutional mismatch repair deficiency)** →kétválzatos  
párhibajavítás-hiány

**Cockayne-kór** *Cockayne syndrome (CS)* (Egyéb neve: Neill–Dingwall-kór) ritka testi kromoszómás, lappangó öröklődésű idegelfajulásos betegség. Legfőbb jellemzői: alacsonynövés, korai öregedés, súlyos fényérzékenység, tanulási nehézség, elbutulás, idegrendszeri fejlődési zavarok. Egyéb tünetek: kisfejlűség, hallási, látási zavarok, fog- és csonteltérések. Végzetes kimenetelű. Az ERCC8 (CSA) vagy az ERCC6 (CSB) gén másulása következtében kialakuló DNS-hiba kijavításának elégtelensége okozza. Három formája ismert: az egyéves kori kezdetű, a születéskor meglévő és a későbbi életkorban jelentkező. Edward Alfred Cockayne (1880–1956) angol orvos írta le 1936-ban.

**coding sequence** kódoló bázissor\* (→képező)

**codominant inheritance** kifejeződő öröklődés (→egyénes öröklődés)

**codon** bázishármas (→gén)

**coefficient** →együttható

**coeloma** →testüreg

**cohort cluster** →csoport

**coiled coil** →fonadék

**collimator** →sugárirányító

**Collin-vizsgálat** toluidinkék festékkel végzett vizsgálat, a szeméremtest tükrözésében alkalmazzuk. Mindenféle magtevékenység megtartja a festéket, a nyugalmi sejtmagok nem festődnek. Kis góccok, mint osztódó magok, rákelőző állapot, fekélyesedés, hámátalakulás stb. festődnek bizonyos mértékig. A módszer a jóindulatú és a rákosodás (rákelőző állapotok) elkülönítésére nem alkalmas.

A toluidinkék testbeli festés\* (intravital, vital stain), a szervezetben élő sejteket festi.



**commensalism** felemás együttélés (→együttélés)

**compartment** kompartment a biológiában →zártér

**complex** (komplex/komplexum) a biológiában több molekulából alakult együttes. →össztes

**confounding variable, confounder** →zavaró tényező

**conjunctivitis** →kötőhártya-gyulladás

**connexin** →konnexin ■ **connexon** jelcsatorna (→jelátadás)

**consensus**, másképpen *canonical*, a molekuláris biológiában törzs ■ **consensus gene** törzsgén (→gén) ■ **consensus protein** törzsfehérje (→fehérje) ■ **consensus sequence** (→bázissor) ■ **consensus splicing site** (→RNS)

**constant** (konstans) →állandó

**constitutional mismatch repair deficiency** →kétvázatos párhibajavítás-hiány

**cooperativity** →együtműködés

**copy number** másolatszám ■ **copy number variation, CNV** másolatszám-változás (→másolatszám)

**core** valaminek az alapvető része, lényegi magja ■ **core biopsy** hengeres (vastagtű) mintavétel (→mintavétel) ■ **core promoter** indítómag (→indító)

**corona radiata** →sugárkoszorú

**cortical granules** →kérgi szemcsék

**coulomb** az elektromos töltés SI-egysége, jele: C. A coulomb az a töltésmennyiség, amely valamely vezeték keresztmetszetén 1 másodperc alatt halad át, ha a vezetőkben

1 amper erősségű áram folyik.  $1\text{ C} = 1\text{ A} \cdot \text{s}$ . Charles Augustin de Coulomb (1736–1806) francia fizikusról nevezték el.

**Coulomb-törvény** *Coulomb's Law* a töltések közötti kölcsönhatást, két töltés közti erő nagyságát fejezi ki. Az erő arányos a töltések nagyságával és a közöttük lévő távolsággal. Egyenlete:  $F = K \cdot q^1 \cdot q^2 / r^2$ . Az F (force) erő, a K (állandó;  $= 8,99 \cdot 10^9\text{ N} \cdot \text{m}^2 \cdot \text{C}^{-2}$ );  $q^1$  az egyik,  $q^2$  a másik részecske töltése, az r (radius) pedig a köztük lévő távolság. A töltések és az állandó szorzatát osztjuk a távolság négyzetével.

**Cowden-kór** *Cowden syndrome, CS* (egyéb nevei: Bannayan–Ruvalcaba–Riley-tünetcsoport vagy PTEN hamartoma tumor syndrome) ritka örökletes rákhajlamosító betegség, melyet az ébrényi szövetek bármelyikéből kialakuló göbszerű szövetszaporulatok (szövetgöb\*, hamartoma) jellemeznek. A szövetgöbök a kialakulás helyén lévő érett szöveteknek a rendezetlen növedékei. Leginkább a bőrben, nyálkahártyában, emlőben, pajzsmirigyben, méhnyálkahártyában keletkeznek, de előfordulhatnak bármely szervben. Tüneteket, panaszokat általában nem okoznak; a bőrön, nyálkahártyán gyakran kísérik őket más jóindulatú nem gyulladásszerű elváltozások. A szövetgöbök jóindulatúak, de gyakran alakulnak rákká.

A Cowden-kór 80%-ban a *PTEN* gén csírasejtes hibájából ered; ritkábban a *PIK3CA* vagy *AKT1* gén hibájának a következménye. A géntérést hordozók körében az emlőrák gyakorisága 40–75%, a méhráké 40% és nem ritka a gyomor-bél polipózis (40%) sem, a polipok rákká alakulhatnak. A petefészekrák kialakulásának fokozott veszélyéről is beszámoltak, de az adatok nem egyértelműek. (→*AKT1*, *PIK3CA*, hamartoma, *PTEN*)

**coxa** (→csípő, csípőízület)

**CpG-szigetek/-helyek** *CpG islands, CpG sites*. CpG a 5'-C-phosphate-G-3' rövid formája, a DNS-szálon lévő egymás utáni CG (citozin, guanin) báziskettős. Az 5'-vég felé a citozin, a 3'-vég felé guanin van, ezeket foszfát köti össze. A kettőssel szemben a másik DNS-szálon a GpC báziskettős van. A CpG jelölést a DNS két szálán lévő CG bázispártól való megkülönböztetésre használjuk. A DNS-szálnak azt a legalább 200 bázispárnyi részét, amelyen >50%-ban van CpG-kettős (CG-ismétlet), nevezzük *CpG-szigetnek*. Átlagosan 1000 bázispárnyi hosszú, de 2000-nél rövidebb.

A CpG-szigetek ~70%-a a génnek 5'-vég felőli indítójában fordul elő; az indító felismerésére szolgál. Az 5'-végen lévő CpG-szigetek a háztartásgénnek mindegyikében megtalálhatók, a fajlagos géneknek azonban csak bizonyos százalékában. A 3'-végen lévő CpG-szigetek (~30%) szintén kapcsolatban vannak az átírással, az indító 3'-végi bázissorai.

Egyes szigetek CpG kettősei szokásosan nem metilezettek; ezek serkentik az átíródást átírásféherjék kapcsolásával vagy a kromatin módosításával, ha hiányos a kromatin átalakulása. A CpG-szigetek metilezése visszafogja a génátíródást (például

néma X kromoszóma) – a részletek pontosan nem ismertek. A DNS csaknem mindig a CpG-kettősök citozinján metileződik. (→DNS-metilezés)

**CRE (cAMP regulációs elem)** rövid, oda-vissza azonos (palindrom) nukleotid-sorrendű (TGACGTCA), szabályozó DNS-elem; a cAMP-vel szabályozott gének indítóján, a TATA-elem mellett van. A CREB átíráshéberje kapcsolódik hozzá. A cAMP által serkentett génátírási folyamat egyik molekulája.

**CREB (cAMP response element-binding protein)** átíráshéberje; ha foszforileződik, képes megkötni egy CBP-nek nevezett közvetítő héberjét. (→cAMP)

**CRK** kapcsolóhéberje (más néven proto-oncogene c-CRK), sok fajtája ismert (CRK-család). A CRK gén (17p13.3) kódolja.

Tirozinon foszforilezett héberjékhez kapcsolódik, amelyeknek az N-végen SH<sub>2</sub> gomolya, a C-végén SH<sub>3</sub> gomolya van. Az SH<sub>2</sub> fokozza, az SH<sub>3</sub> gátolja működésüket. A jelátvitel sokaságában vesznek részt. Tevékeny formában a plazmából toborozzák a jelközvetítés folyamán héberjét, és foszforilezik. Hibás működésük betegségekhez, többek között ráksejtek képződéséhez vezethet.

**CRP (C-reactive protein)** *hevenyszakasz héberje*, a gyulladási folyamatok egyik legérzékenyebb jelzője. Gyulladások, szövetsérülések hatására keletkezik, elsősorban a májsejtekben a nagyfalósejtek, a T-sejtek és a zsírsejtekből kiszabaduló gyulladási citokinek, leginkább IL6 és TNF $\alpha$  hatására; a szérumba kerül.

Egy- és ötegységes formája van. Az egyegységes 224 aminosavból áll, tömege ~ 25 Da. A szérumban az állékony ötegységes formává alakul, tömege ~120 Da, gyűrű alakú. A pentraxin héberjecs család tagja. A kódoló génje az 1-es kromoszóma hosszú karján van (1q23.2).

A pusztuló sejtek és bizonyos baktériumok felszínén megjelenő lizofoszfátidilkolinhoz kötődik, mintegy megjelöli azokat, és mint jelfogó kapcsolja a komplementrendszer molekuláit, valamint a makrofágokat; ezek takarítják el az elpusztult sejtet, illetve a megjelölt baktériumokat. Elindít jelzésfolyamatokat, létrehozva a gyulladásválaszt. Fokozza a sejtvézetet, citokinek (IL6, TNF $\alpha$ ) képződését.

A CRP gyulladás hatására fokozottan keletkezik, mennyisége a szérumban két órán belüli sokszorosára emelkedik, csúcsértékét 48 óra alatt éri el. Felezési ideje 18 óra, meglehetősen állandó, ezért jól követi, jelzi a gyulladási folyamatot.

Élettani szérumszintje <3 mg/l; a nemek, az életkor, a körülmények és a népcsoportok szerint némileg eltér, de befolyásolják az anyagcsere-folyamatok is.

Enyhén emelkedett értéke (3–10 mg/l) a gyulladási állapotok egyik legegyszerűbb és legérzékenyebb jelzője; ennek klinikai jelentősége rendkívüli. Jelez ér- és szívbetegségeket és ezekre való hajlamot. Társulása gondolkodási zavarokkal, szellemi leépüléssel, tudathasadással régóta ismert, ezeknek a betegségeknek az

ellenőrzésében is nagyon fontos, pl. tudathasadásos rohamot megelőzően emelkedik az értéke.

Mérsékelt emelkedett értékek (10–100 mg/l) fordulnak elő általános gyulladásokban (autoimmun betegségekből, SLE-ből), rosszindulatú daganatok, koszorúér-elzáródás, szervek gyulladásainak eseteiben.

Emelkedett értékekkel (100–1000 mg/l) heveny fertőzéseknél, súlyos sérüléseknél látunk.

**CSA (Cockayne syndrome group A)** *Cockayne syndrome group A, CSA* (Egyéb név: ERCC8) 44 kDa tömegű, jellegzetes WD40 ismétletű fehérje. Kapcsolódva a CSB-vel és az UVSSA-val vesz részt génátírási nukleotidkivágó javításban; a POL2-t távolítják el. Állványként köti még a DDB1 és a XAB1 fehérjét. A CSA–DDB1–CUL4a–ROC1 fehérjeösszetes ubikvitin-ligáz tevékenységű (CRL4CSA-ubikvitin összetes).

**CSB (Cockayne syndrome group B)** (Egyéb név: ERCC6) kromatinmódosító, az SWI2–SNF2 kromatint módosító helikázok/ATPázok családjának tagja. ATPáz gomolya van, DNS-függő ATPáz hatású, helikáz hatása nincs. ATPáz hatását az N-végi része szabályozza. Az RNAP2-vel társulva halad a génátírásban. Az RNAP2-höz szorosan kötődve változtatja a DNS térhelyzetét. Ha az RNAP2 megreked, a CSA lebontja a CSB-t a vele társuló RNAP2-vel együtt. A CSB tehát a génátírásban és a génátírási nukleotidkivágó javításban is részt vesz, de szerepe van számos más magfolyamatban is, mint sejtosztódás, végrészóvás, kettőződési ártmány, kétszálás törés javítása és egyéb DNS-károsodás.

**CTCF (CCCTC-binding factor)** (→DNS-kötő fehérje)

**ctDNA** (circulating tumor DNA) →*keringő daganat-DNS*

**CTLA4 (cytotoxic T-lymphocyte-antigen 4)** (→T-sejt-jelfogók)

**CtLP** Először a C-végen kötődő átírófehérjék gátlójaként (repressor C-terminal-binding protein, CtBP) írták le, például BRCA1; de kiderült, hogy sok más feladatot is ellát. Meghatározó a kétszálú DNS-törés helyreállításában: a rokonmás átrendeződés kulcsfehérjéje, az MNR-együttessel közösen indítja a tört végék kivágást, felügyeli a sejt kör ellenőrző pontjait, a fehérje–fehérje kapcsolatokat, például pRb (retinoblastoma fehérje). Képes nukleáztevékenységre, de nem ismert, hogy ennek van-e szerepe a végkivágásban, és önmaga átírására is. Szerkezete tömör, C2H2 mintázata van.

**CTNNb1 gén (Catenin-béta-1)** a  $\beta$ -katenint kódoló gén, a 3-as kromoszómában van (3p22.1). Másulása gyakran mutatható ki különböző rákokban, pl. végbél-vastagbélrák, petefészekrák, medulloblastoma (MDB), pilomatrixoma (PTR). ( $\rightarrow\beta$ -katenin)

**cukorbetegség** *diabetes mellitus*, egyszerűen: diabetes (~~diabétesz~~-mellitus) az inzulin részleges vagy teljes hiányának és/vagy a sejtek inzulinnal szembeni érzéketlenségének (inzulinérzéketlenség, insulin resistance) következtében miatt kialakult glükózfeldolgozási zavar (kóros szénhidrát-anyagcsere), amely érinti a zsír- és a fehérjeanyagcserét is. Az inzulin hiánya a hasnyálmirigy Langerhans-szigeteinek csökkent inzulintermelése; lehet a szigetek károsodásának következménye, de másodlagos is. A cukorbetegség számos szerv működését károsíthatja, tehát sokarcú kórkép. Több formája ismert, ezek csupán kórereditük szerint vehetők egy kalap alá.

A cukorbetegség alaptünetei: sokszori bő vizelés (polyuria) – a vizelet édes, mert cukor választódik ki benne; a betegség innen kapta nevét (édes vizelés, diabetes mellitus), rendkívüli szomjúság (igen bő folyadékfogyasztás), és mással nem magyarázható fogyás, amely kialakulhat szokásos, fokozott vagy rossz étvágyúaknál is. Egyéb tünetek: rossz közérzet, hányinger, fáradtságérzés. Előfordulhat még homályos látás, elhúzódó sebgyógyulás és más tünetek is, sokuk egyáltalán nem jellemző. Ha szokatlan tünet vagy szokatlanul viselkedő, nem nagyon magyarázható elváltozás jelentkezik, mindig gondoljunk cukorbetegságra. Az is előfordul, hogy jóformán nincs tünet, avagy fordítva: eszméletvesztés az első megnyilvánulás.

Kórisme: a vércukorvizsgálattal állapítható meg. Ez végezhető a tünetek alapján vagy szűrővizsgálatként. A WHO állásfoglalása szerint, ha a véletlenszerűen vett vérminta értéke  $11,1+ \text{ mmol/l}$ , vagy ha az éhomi  $7+ \text{ mmol/l}$ , illetve a terhelés (OGTT) után 2 órával a vércukorszint  $11,2+ \text{ mmol/l}$ , az eltérés cukorbetegságnak tartható.

Több formáját különböztetik meg. alapformái az 1-es és a 2-es formájú cukorbetegség; egyéb formái:

- A  $\beta$ -sejtműködés genetikai zavara, a MODy (maturity onset diabetes of the young). A HNF gének valamelyikének másulása okozza, családi halmozódású, rendkívül ritka.
- Az inzulin genetikai zavara.
- A hasnyálmirigy kiválasztásos rendszerének betegségeihez társuló formák,
- Immunformájú cukorbetegség; ritka. Például autoimmun 1-es formájú cukorbetegség a  $\beta$ -sejtek pusztulásának a következménye. A keringő szigetsejt elleni fajlagos auto-ellenanyagok már akkor felismerhetők, amikor a szénhidrát-anyagcsere még szabályos.
- Gyógyszerek okozta.

Külön csoportba soroljuk a várandóssági cukorbetegságot.

■ Az 1-es formájú cukorbetegség a  $\beta$ -sejtek pusztulásának a következménye. A beteg életben maradásához inzulin szükséges, ezért nevezték korábban inzulinfüggő cukorbetegságnak. Általában fiatalabb, 35 év körüli korban kezdődik (fiatalkori cukorbetegség),

de kialakulhat idősebb korban is. Két formája: az autoimmun keletkezésű (1A-forma), amelyet a T-sejtek által közvetített autoimmun-válasz hoz létre. Kialakulásában genetikai hajlam vesz részt. A másik forma az ismeretlen eredetű (1B-forma). Feltételezhető, hogy létrejöttében vírusfertőzéseknek vagy más környezeti hatásoknak van kóroki szerepe.

Tünetek: rendkívüli szomjúság, igen bő vizelet, éjszakai vizelezavar (főleg gyermekeknél), fokozódó étvágy, nem magyarázható fogyás, gyengeség, fáradtság, ingerlékenység vagy más hangulatváltozás, égő szem érzése.

Súlyos szövődményei lehetnek: szív- és érkárosodás, vese- és idegrendszeri bántalmak.

■ Az 2-es formájú cukorbetegség a glükóz felhasználásának zavara, melynek következtében emelkedik a vércukorszint. Idült állapot. Elsősorban azért keletkezik, mert a sejteknek az inzulinra adott válasza csökkent. Ritkábban azért, mert kevesebb inzulin képződik, akadályozott a keletkezése. Az emelkedett vércukor keringési, idegrendszeri és immunzavarokat okozhat, akkor is, ha nem éri el a kórosan magas vércukorszintet (hyperglycaemia, 30 mmol/l). A 30 mmol/l feletti érték életveszélyes állapot, eszméletvesztéssel jár, a lehelet acetonszagú.

Tünetek: alapvetően egyeznek az 1-es formájú cukorbetegség tüneteivel. Lényeges különbség, hogy legtöbbször lassan alakulnak ki, sőt élhet valaki úgy a cukorbetegséggel, hogy éveket semmi panasz nélkül. Szövődményei is sokfélék, hasonlóak.

A cukorbetegség egyik formája sem gyógyítható, de egyensúlyban tartható.

**cumulus oophorus** →*petedomb*

**curie (Ci)** *curie*, *Ci* a sugárzás régi egysége. Egy curie az a sugárzásmennyiség, amely 1 másodperc alatt  $3,7 \times 10^{10}$  atommag bomlásakor keletkezik. Ez 1 g rádium által másodpercenként kibocsátott sugárzásmennyiséggel azonos.  $1 \text{ Ci} = 3,7 \times 10^{10}$  bomlás / másodperc =  $3,7 \times 10^{10}$  Bq. A *Maria Skłodowska-Curie* (Franciaországban dolgozó lengyel vegyész és fizikus, 1867–1934) és *Pierre Curie* (francia vegyész és fizikus, 1859–1906) házaspárról nevezték el. Nevükhöz az atommag-sugárzás felfedezése kötődik. (→atommagbomlás, sugárzás)

**cvcllic AMP** *gyűrűs AMP* (→adenozin)

**cyto-** ■ **cytolysis** (*citolízis*) →*sejtoldás* ■ **cytoplasm** (*citoplazma*) →*sejtplazma* ■ **cytosol** →*sejtfolyadék*