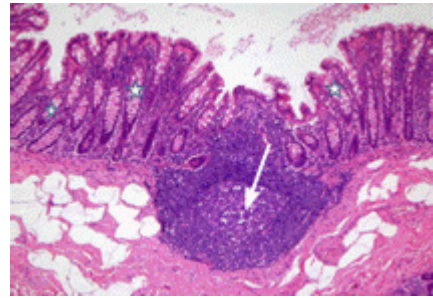


Utolsó módosítás: 2024.10.18

G, g

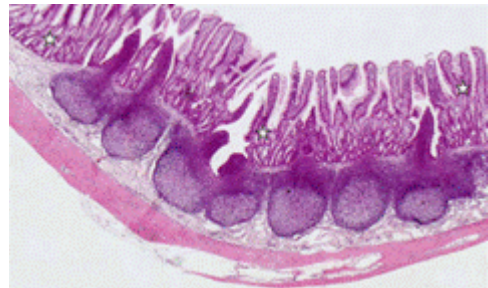
GAB (GRB2-associated binding protein) cserélőfehérje, a GRB2 kapcsolófehérjéhez kötődik. (→cserélőfehérje, GRB2)

GALT (**gut-associated lymphoid tissue**) a gyomor és a belek nyálkahártyájának nyirokszövege, zömében a bélnyálkahártya kötőszöveti rétegében (lamina propria) helyezkedik el. Leginkább kisebb-nagyobb nyiroksejtcsoportok, szétszórt nyiroksejtek vagy önálló nyiroktüszők (*isolated lymphoid follicle* [ILF]) formájában fordulnak elő. Az ábrán



önálló másodlagos tüsző látható (nyíl mutatja) a vastagbél falában. A tüsző felső része a nyálkahártya kötőszövetében, zömében a nyálkahártya alatti kötőszövetben (tunica submucosa) van. A nyálkahártyai kötőszövetben, a bolyhok között láthatók a Lieberkühn-mirigyek/cryptak (glandulae intestinales); néhányat csillag jelöl.

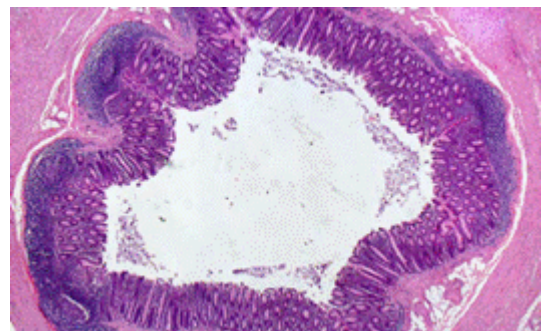
Egyes részeken csoportosulnak a nyiroktüszők. Főleg a csípőbél nyálkahártya alatti kötőszövetében vannak jellegzetes nyiroktüszők, a Peyer-csomók (Peyer-plakkok, Peyer's patches/plaques/glands). Ezek döntően csoportosan helyezkednek el (folliculi lymphatici aggregati), de előfordulnak egyesével is (folliculus solitari).



Az ábrán a csípőbélben lévő Peyer-csomók láthatók; ezek a nyálkahártya kötőszöveti rétegébe is átnyúlnak, helyenként egészen magasan a bélbolyhok alsó részébe is. A Peyer-csomók a bélnek a bélfodorral szembeni oldalát foglalják el. A bélbolyhok alatt a Lieberkühn-mirigyek (csillag).

A tüszőket $CD4^+$ Th-sejtek, továbbá B-sejtek, nagyfalók és nyúlványos sejtek alkotják, körülvéve B-sejtes szegélyréteggel. A nyiroksejtek a GALT-ban is a magas érhámsejtű visszerecskékből jönnek.

A féregnyúlványban (processus vermiformis, appendix), a mandulák nyiroktüszőihöz hasonló rendszerű nyirokszövet (tonsilla processus vermiformis) helyezkedik el a nyálkahártya kötőszövetében. A nyiroktüszők helyenként betérjednek a nyálkahártya alatti kötőszöveti rétegbe is. A nyálkahártya



fedőrétege egyetlen, teljesen zárt sejtsor és sejtközi kötelékek hézagmentes rétege. Az ábrán a féregnyúlvány keresztmetszete látható. A nyirokszövet körkörösön van a

kötőszövetben – szemben a Payer-csomókkal, amelyek csak a bélfodorral szembeni oldalon láthatók.

(Az ábrákat Oláh Imre készítette.)

GALT működése A gyomor és a belek nyálkahártyája hatalmas (~300 m²) felületű védőréteg az antigének és baktériumok milliárdjaival szemben (gyomor-bélrendszer üregében lévő baktériumok száma hozzávetőlegesen tízszerese a szervezet más részén előforduló összes baktériumnak). A bélben lévő, ~500 féle baktérium zöme nem kórokozó, javarészüket fontos a táplálék feldolgozásában, a bélműködésben.

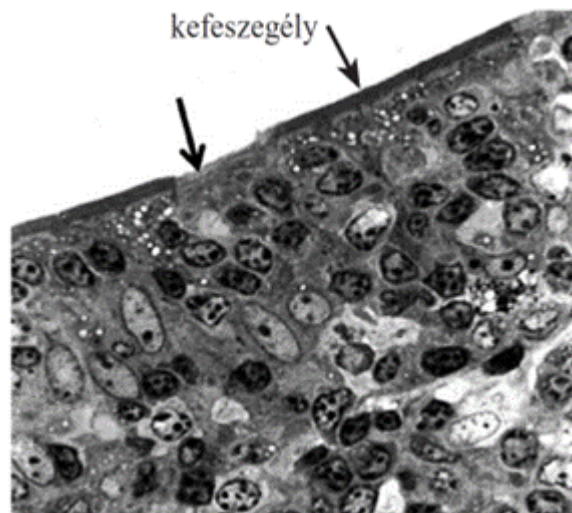
A védekezés első rétege a nyálkahártyát borító nyák. A nyák véd a baktériumoktól: hozzájuk kötődve akadályozza, hogy a baktériumok a hámsejtekkel érintkezzenek. A nyákban vannak ellenanyagok, nagyfalók, a Paneth-sejtek által képzett, baktériumokat pusztító molekulák (defenzin, kalprotektin, kathelicidin), fehérjebontó enzimek, továbbá a pH-t csökkentő, a hámsejtek felszínét elfoglaló, a szoros kötéseket erősítő és gyulladáscsökkentő molekulák. A baktériumpusztító peptidek közvetlenül a bélhámréteg felett már olyan töménységben vannak, hogy ez a terület szinte csíramentes. Jelentőségük a bélfal védelmében nagy: elégtelen tevékenységük idült bélfalgyulladás (Crohn-kór) vezet.

A gyomorsav és a fehérjebontó enzimek az étel fehérjéivel együtt az antigének sokaságát is bontják; csökkent vagy megváltozott működésük következtében kialakulhat étel-túlérzékenység. Az elsődleges védekezéshez tartoznak a bélfal szabályos működését irányító molekulák is; például a bélmozgást fokozók segítik az ellenanyag-antigén együttes kiürülést. Lényeges még, hogy a bélnyákkal sok baktérium is kiürül a belekből. Ezeknek köszönhetően a bélüregi mikroorganizmusok nagy része nem is kerül kapcsolatba a nyálkahártya hámrétegével, nem képződnek rajta baktériumtelepek (colonization resistance).

A GALT csak a bélhámmal érintkező baktériumokkal van közvetlen kapcsolatban, de még ezek száma is nagyon-nagyon sok. Ha mindegyik indítana immunválaszt, felborulna az immunrendszer, idült betegségek alakulnának ki. Ezért a GALT „elviseli” a bélbaktériumok messze nagy többségét, és néma marad velük szemben (immuntűrés). A nyálkahártyába hatoló kórokozók hatására viszont immunfolyamatokkal válaszol, és elpusztítja a behatolókat. A bélnyálkahártyának ez a képessége közvetlenül a születés után alakul ki a táplálékkal bevitt antigének, baktériumok, idegen anyagok hatására.

Az antigének a sejteken (M-sejtek, bélhámsejtek) és a szoros kötéseken át juthatnak keresztül a bélnyálkahártya egysoros hámrétegén.

- Az M-sejtek megkötik a bélüregi felszínükön a velük érintkező baktériumokat/antigéneket, és sejtbenvivéssel (transcytosis) átszállítják azokat a sejtplazmájukon az alsó felszínükre. Így még átmenetileg sem nyílik meg az egyrétegű bélhám az antigén bélfalba kerülésekor.



Az M-sejtek a bélőssejtekből származnak, a bélbolyhokban érnek. Felszínükön nincs kefeszegély (mikrobolyhok) – az ábrán vékony nyíl jelöli –, hanem M betűre emlékeztető behúzóadás. Az M-sejtek alsó felszínének betüremkedéseiben vannak a nagyfalók, a nyúlványos sejtek és Th-sejtek. (Az ábrát Oláh Imre készítette.)

Az M-sejtek alatti – zsebekben lévő – antigénbemutató sejtek megkötik az antigéneket, és elviszik a környéki nyiroktüszőkhöz (bélfodri nyirokcsomók, Peyer-csomók, különálló nyálkahártyai nyiroktüszők), ahol a T- és B-sejtek gerjesztődnek. A B-sejtek átalakulnak ellenanyag-termelő plazmasejteké, illetve emlékezősejteké. Plazmasejtek tehát helyben, a bél falában is képződnek, leginkább a Peyer-csomókban. Az M-sejtek is többnyire a Peyer-csomók feletti bélszakaszban vannak. A plazmasejtek a bélrendszer nyálkahártyájának kötőszövetébe kerülnek, szétterjednek a belek egész területén, és főként IgA-t termelnek bőséggel. Az IgA a hengerhám sejtein keresztül szintén sejtbenvivéssel szállítódik a bélnyálkahártya felszínét borító nyákrétegbe, ahol védőréteget képez, és támadja a kórokozókat, kötődik a káros anyagokhoz, más antigénekhez. A gerjesztett T-sejtek és más végrehajtó sejtek (nagyfalók, NK-sejtek) szokásosan a nyálkahártyai kötőszövetben fejtik ki hatásukat. Néhány T-sejt és egy-egy nagyfaló a hámsejtek között, az alaphártyánál látható. Ezek a T-sejtek citokineket képeznek. Az M-sejtek által elindított helyi immunválasz tehát általánossá válik, kiterjed az egész bélrendszerre.

- A bélhámsejtek is részt vesznek az immunfolyamatok elkezdésében: mintázatfelismerő jelfogók (TLR, NOD) ugyanis képesek felismerni bizonyos kórokozókban lévő, állandósult molekulamintázatokat, mint PAMP, MAMP. Ezeket megkötik és sejtbenvivéssel átszállítják. Termelnek immunszabályozó molekulákat (TGF β , TSLP [Thymic stromal lymphopoietin] stb.) is.

- A szoros kötelékeken inkább kisebb, oldott antigének hatolnak át, többnyire a folyadék és a lebontott táplálék felvételekor.

- A nyúlványos sejtek, a kötelékeken átnyúló karjaikkal, közvetlenül is felvesznek és elszállítanak antigéneket a környező nyiroktüszőkbe, kivált súlyos fertőzéseknel. Ezt nevezik *intraepithelial dendritic cell pathway*-nak.

Megfigyelések utalnak arra is, hogy Peyer-csomók részt vesznek a B-nyiroksejtek elsődleges érésében is; ez szintén az M-sejtek által, a bélüregből szállított antigének hatására megy végbe.

gaméta → ivarsejt ■ **gametogenesis** → ivarsejtképződés

ganglion (→ idegdúc)

GAP (GTPase-activating protein) (egyéb nevek: *GTPase-accelerating protein*, *RGS protein*) szabályozó fehérje, a GTPáz tevékenységet fokozza (GTPáz-serkentő fehérje). Nagyon sokféle GAP ismert – közös nevük: a G-fehérjével kapcsolt jelátadás szabályozói (regulators of G-protein signaling, RGS), fehérjecsaldót alkotnak. (→ G-fehérje, guanozin)

gastrulation a csírapajzs kialakulása

Gauss-törvény *Gauss' Law* általános érvényű, minden zárt felületre vonatkozó törvény. Az elektromos térre vonatkozóan az fejezi ki, hogy valamely töltésnek milyen az elektromos tere, megállapítva, hogy a térben létrejövő erővonalak száma arányos a töltés nagyságával. Adott felületen áthaladó elektromos töltéssűrűség nagyságát az $E \times A = Q / \epsilon_0$ (E E-tér, A felület, Q töltés, ϵ_0 arányossági állandó = $8,85 \cdot 10^{-12}$) képlet adja meg.

GEF (guanine exchange factor) cserélőfehérje a GDP–GTP cserélődést hozza létre: a GEF kötődik valamelyik GTPáz-hoz (pl. RAB, RHO fehérje), ennek következtében változik a GTPáz térszerkezete, és leválik a GDP. A szabadon maradt kötőhelyhez a plazmában bőven lévő GTP kötődik. Pl. a G-fehérjével kapcsolt jelátadásnál a 7TM-jelfogó a GEF: a G-fehérje kapcsolásával (szerkezetváltozás) segíti elő a GDP leválását.

gén *gene* a DNS-szálnak egy RNS képzésére elkülönült bázissora (DNS-elem). A bázissor átíródásával elő-mRNS (fehérjekódoló gén) vagy más RNS (RNS-kódoló gén) keletkezhet. Tágabb értelemben a gén a genetikai üzenet közvetítője, az örökítés egysége, nemzedéki továbbadója. Az emberi DNS ~200 000 gént tartalmaz; ebből a fehérjéket kódolóké száma ~20 000. A gének többsége álgén és nem fehérjét kódoló RNS-t képező gén. (→ cisztron)

- **Álgének** (pseudogenes) olyan közös elődtől – rendszerint kettőződéssel – származó gének, amelyek csaknem azonosak más szabályosan működő génekkel, de róluk nem képződik működőképes termék, záró bázishármas, beékelődés, törlődés vagy az indítórész gátlása miatt, például a kis magi RNS-ek (snRNS) génjei.
- **Átfedő gének*** olyan gének, amelyek a DNS-nek azonos szakaszán vannak, de olvasáskeretük (reading frame) eltérő. A DNS-nek ezen szakaszáról két polipeptid keletkezik. Ezek a gének szokásosan ellenkező irányultságúak. Az átfedő gének sajátos formája a *beágyazódott gén*.

- *Beágyazódott gén*^{SP} (nested gene) gén a génben. Olyan gén, amelynek teljes kódoló bázissora egy másik gén (befogadó gén) kódoló szakaszában van. Az emberi sejtekben jóformán mindig a kódoló szálon van valamelyik köztesben, ellentétes irányban elhelyezkedve. Ezek kifejeződése nincs összhangban a befogadó gén kifejeződésével, néha éppen ellentétes irányú, és az általuk kódolt fehérjék tevékenysége sem kapcsolódó. Például a véralvadási A-VIII-as faktor génjének 22-es köztesében található a kis F8A gén fordított állásban (→Huntington-kór). Kivételesen, jóformán csak az egysejtűekben, a beágyazott gén nem a köztesben van, hanem a képezőben.
- *Belrokon gének*^{LM} (paralogous genes, gene paralogs) olyan gének, amelyek kettőződésből jöttek létre; a gén kettőződik, hogy a DNS-ben két helyet foglaljon el. A génkettőződés valamely fajban keletkezik, de rokon gén előfordulhat két különböző fajban is, ha a fajkeletkezés a kettőződés után ment végbe. A rokon gének idővel szerkezetükben és tevékenységükben is változhatnak. (→belrokonmásság, paralogy)
- *Daganatgátló gén* (tumor suppressor gene) a daganatgátló fehérjét kódoló gén.
- *Daganatserkentő gén** (oncogene) a daganatok keletkezésében, burjánzásában részt vehető gén. A daganatok keletkezésében, fenntartásában, növekedésében, illetve terjedésében részt vevő fehérjét kódol.
- *Elődgén** (ancestor gene) olyan gén, amelyből másfajta gének származtak. Az utódgének rendszerint az elődgén kettőződésével jönnek létre, ezért az elődgén megszűnik létezni.
- *Egyesült gén* (fusion gene) két független gén egybeválása kromoszómaátalakulás (áthelyeződés, kilökődés, megfordulás) következtében. Gyakran keletkeznek daganatokban. (→BCR-ABL gén)
- *Fajlagos gén** időszakosan, térben/időben szabályozottan működő, szövetfajlagos polipeptideket kódoló gén.
- *Fajrokon gének** (orthologous genes, gene orthologs) különböző fajokban lévő olyan közös őstől származó gének, amelyek hasonló szerkezetűek, és azonos feladatu fehérjét kódolnak, de nem génkettőződéssel jöttek létre, hanem fajelkülönülés következtében. A *fajrokon gének* tehát közös elődgénből eredő olyan gének, amelyek a fajokban elkülönültek. A természetes kiválogatódás eredményei.
- *Fehérjekódoló gének* (protein coding genes) az elő-nRNS-eket képező gének.
- *Hasonmás gének** (analogous genes, gene analogs) hasonló tevékenységű, de nem közös őstől származó (nem azonos géncsaládba tartozó) gének.
- *Háztartásgén* (housekeeping gene) minden szövet számára fontos fehérjéket képező gén. Az ilyen gének jelen vannak minden sejtben, és folyamatosan kifejeződnek. Leginkább átírásfhérjéket, anyagcsere-fehérjéket és DNS-RNS kötő fehérjéket kódolnak, de sok a jelfogót, a jelzőmolekulát, transzferázokat és szállítófehérjéket képező is. Ezek a fehérjét kódoló génátíródások ~90%-át teszik ki.
- *Ismétlődő gének*^{BK} (repeated genes) a genomban több másolatban előforduló gének, mivel a róluk képződött termékre nagy mennyiségben van szükség. Ilyenek pl. a hiszton gének, tRNS gének, rRNS gének vagy az aktin gének.

- *Kapcsolt gének* (linked genes) egyazon kromoszómán, általában egymáshoz közel lévő olyan gének, amelyek nagy valószínűséggel együtt öröklődnek; vagyis ha az egyik öröklődik, a másik is öröklődik. A kapcsolt gének hajlamosak átcserélődésre a számcsökkentő osztódásban.
- *Közteses gének** (discontinuous genes, split genes) köztest tartalmazó gének. Ilyenek az emlősök génjei, szemben az egysejtűek csak kódoló szakaszt tartalmazó génjeivel.
- *Nem kódoló RNS-t képező gének* (noncoding (nc) RNA genes) nem az elő-mRNS-t, hanem más RNS-t (nem kódoló RNS-t) képező gének.
- *Rokon gének** (homologous genes, gene homologs) közös őstől/elődtől származó gének. Két formája van: a fajrokon gének és a belrokon gének.
- *Sejtserkentő gén** (proto-oncogene) a sejtek növekedéséhez, burjánzásához szükséges fehérjét kódol. Ha a működés szabálytalanná válik (génhiba, túlműködés stb. miatt), *daganatképző gén** (oncogene) a neve.
- *Szabványgén** (wild-type gene) valamely népeiségre természetes körülmények között jellemző, leggyakoribb génváltozat. Rendszerint azonos a törzsgénnel, de lehet a törzsgénnek olyan válzata is, amelyik nem befolyásolja a fehérje működését, de jellemző az adott népeiségre.
- *Szökőgének** (escape genes) az X-kromoszóma némítása alól kibújó gének; tevékenyek maradnak. (→X-kromoszóma-némítás)
- *Társgének** (consecutive genes) olyan egymást követő gének, amelyek általában együtt szabályozódnak. Gyakoriak a közös indítójú egymás utáni gének az egysejtűekben; nevük *operon*.
- *Törzsgén** (consensus gene, canonical gene) valamely gén egyetemesen elfogadott olyan változata, amelyhez hasonlítjuk a többit. Szokásosan ezt tartjuk az ép génnek.
- *Törzsökös gén** (conserved, highly conserved gene) a törzsfajlás korai szakasza óta meglévő gén.

génátírás *transcription* a DNS génszakaszának átírása RNS-sé; az RNS bázissorának kialakítása az adott DNS-szakasz bázissora szerint. Azonos a génműködés fogalmával. A fehérjét képező gének átíródásából elő-mRNS, a fehérjét nem kódolókból nem fehérjeképező RNS-ek (noncoding RNAs) keletkeznek.

Az RNS bázissora mindig az adott DNS-szakasz (gén) kettős szálának egyikéről másolódik. Azt a DNS-szálat, amely átíródik, mintafelületnek (template) nevezzük. Mivel csak kiegészítő bázisok kapcsolódhatnak egymással, az RNS bázissorrendje teljesen azonos lesz az adott gén másik DNS-szálának bázissorrendjével, azzal a különbséggel, hogy a timin helyett az RNS-be mindig uracil épül be. Megegyezés alapján azt a DNS-szálat, amelynek bázissorrendje megegyezik az RNS bázissorrendjével, kódoló vagy pozitív (sense, értelmes) szálnak, a mintául szolgáló pedig negatív (antisense, értelmetlen) szálnak mondjuk. Egy gén bázissorrendjének leírásakor a kódoló DNS-szál bázissorrendjét adjuk meg (5'–3' irányban), mivel ez határozza meg a fehérjeképződést.

Egyes gének kódoló szála a DNS-lánc egyik szálán, más géneké a DNS-lánc másik szálán van, attól függően, hogy a gén a DNS-ben milyen irányultságú. Egy-egy génben azonban mindig ugyanaz a szál íródik át; nem fordul elő, hogy egyazon génnek egyszer az egyik DNS-szála a kódoló, másszor a másik.

A génátíráskor a polimeráz folyamatosan írja át a gént újra és újra a sejt szükséglete szerint. Ezt irányító rendszerek (erősítők, csendesítők stb.) szabályozzák

alulátírás a gén szükségesnél ritkább átírása; más néven: génalulműködés.

ellentett átíródás *reverse transcription* az átírásnak, vagyis a DNS-ről való RNS képződésének a fordítottja: az RNS átírása DNS-sé. A visszugrálatokban és a retrovírusokban megy végbe a fordított transzkriptáz hatására. (→retrovírus, ugrálat)

túlátírás a gén szükségesnél többszöri átírása. Egyezik a géntúlműködés fogalmával. (→génműködés, génkifejeződés)

génátírási folyamat. Az átírásnak három alapeleme van: az átírásfehérjék, a DNS-függő RNS-polimeráz és az indító (promoter), vagyis azok a bázissorok, amelyekhez az átírásfehérjék kötődnek. Emberi sejtekben ez kiegészül a fokozók (enhancers), illetve a csendesítők (repressors) fékező, valamint az elszigetelők (insulators) hatásával. Az átírás azonban az erősítő hatása nélkül is végbemegy, ha a polimeráz kötődik a DNS-hez. Az erősítők és a csendesítők általában távol vannak az indítótól, akár 2–3 M bázispárnyira; hurokalakítással kapcsolódnak. Az átírásban szerepe van még a kialakuló RNS-ek jelzőhatásának is. (→DNS-másolódás)

génátírat* *transcript* (→átírat, génátírás, génkifejeződés)

génélnévezés a gén nemzetközi hivatalos neve – a Human Genome Organisation (HUGO) Gene Nomenclature Committee állapítja meg. A bizottság egyedi és a tevékenységét kifejező nevet ad mindegyik génnek (leíró génnév). Ez azért lényeges, mert a géneknek – hasonlóan a fehérjékhez – rendszerint sokféle neve van, ezeket használják is. A különböző elnevezések használata zavart kelt. Meghatározza továbbá a gén „jelét” (gene symbol), amely a gén leíró nevéből alakított rövidített forma, rendszerint mozaikszó; szintén egyedi. Általában ezt használjuk a napi gyakorlatban, tudományos közleményekben is – a leíró nevet feloldásként adjuk meg, ha szükséges. (→HUGO)

genes plicing, pre-mRNA splicing →közteskivágás

genetika *genetics* öröklődéstan, a biológiai jellegek szülőről utódra való átadásával foglalkozó tudomány. Tárgya a gének, a génváltozatok szerkezetnek és az átadás módjának, az öröklődésnek (inheritance) a tanulmányozása.

Biológiai értelemben a *genetika* főnév alapjául szolgáló melléknevet mai értelemben először *Festetics Imre* használta: az 1819-ben megjelent német nyelvű közleményében a „die *genetischen* Gesetze der Natur” (a természet *genetikai /teremtől/ törvényei*) szókapcsolatban. Az angol nyelvű irodalomban a fogalom William Bateson nevéhez fűződik: magánlevélben javasolta 1905-ben a *genetics* szót a biológiai öröklődés és változatosság tudományának a megnevezésére. A *genetika* szó a görög *gennaō* (nemzeni, életet adni) szóból ered.

genetikai betegség *genetic disease* a DNS-ben keletkező másulásból származó betegség. Lehet öröklődő, amikor a hiba már a csírasejtben is benne van; és szerzett, amikor a születést követően alakul ki a DNS-hiba. (→epigenetikai betegség).

genetikai jelleg az egyén sajátosságának, egyedségének (phenotype) a gének vagy a gének által is meghatározott része. (→jelleg)

genetikai sokalakúság *genetic polymorphism* az a jelenség, amikor a DNS változatainak (*alleles*) – vagyis valamely kromoszómahelyén lévő bázisnak/bázisoknak – különböző változatai valamely népességben – megegyezés szerint – az egyedek legalább 1%-ban előfordulnak.

Az 1%-os határ jogosultságát többen vitatják, mert a változat lehet ritkább is, és nem egyértelmű a genetikai sokalakúság és a genetikai hiba megkülönböztetésében.

Egy-egy egyedben nagyon sok DNS-változat fordul elő: két nem rokon egyed közötti genetikai változatok számát ~3 millióra becsülik.

A bázisváltozat lehet egyetlen bázis, báziskettősök vagy hosszabb bázissorok változata. Lehetnek a génben – annak különböző részeiben –, avagy a génen kívül. Ennek alapján megkülönböztetünk egybázisú, kétbázisú, többbázisú sokalakúságot.

A genetikai sokalakúság messze nagy többsége láthatatlan, az egyedségben azok mutatkoznak, amelyek befolyásolják a fehérjeképződést; ilyenek lehetnek pl. a génekben, a szabályozó elemekben lévő bázisváltozatok, illetve azok, amelyek közvetve (pl. a fehérjék módosulásaiban) befolyásolják a fehérjéket.

egybázisú (egynukleotidos) sokalakúság *single nucleotide polymorphism, SNP* (angol kiejtése: snip). Egyetlen bázis cserélődéséből keletkező DNS-változat. Ez azt jelenti, hogy a két változat (pl. génváltozat) bázissorának egyi bázispárja különbözik.

GCTGTATGACTAGAGAAGATCGAT
GCTGTATGACAAGAAGATCGAT

A báziscsere lehet azonos (synonymous) és nem azonos (non-synonymous). Az előzőben két purin, illetőleg két pirimidin cserélődik egymással, az utóbbiban purin–pirimidin csere megy végbe. A génekben lévő purin–pirimidin csere rendszerint megváltoztatja a keletkező fehérje aminosav-összetételét, az azonos

formájú változatok cseréje általában nem. Azokat az agynukleotidos sokalakúságokat, amelyek megváltoztatják az aminosavsorot, *aminosavcserélő egybázisú sokalakúságnak** (non-synonymous single nucleotide polymorphisms, nsSNPs) nevezzük.

Az egynukleotidos sokalakúság a DNS bármely részén előfordulhat: a gének kódoló (~1%) és a nem kódoló részeiben, valamint a gének között.

- A génekben lévő SNP-k zöme nem változtatja meg az aminosavak összetételét. Még a képezőben lévő egynukleotidos csere sem jár törvényszerűen aminosav-változással, Ennek az a magyarázata, hogy az emberi DNS-ben 64 bázishármas kódol 20 aminosavat, azaz egy-egy aminosavat több bázishármas is képezhet (bázishármastöbblet). (→bázishármas)
- A kódoló és az átírást befolyásoló bázisokban lévők megváltoztathatják a gén kifejeződését, a fehérjék aminosavainak összetételét, a fehérjék közötti kölcsönhatásokat, előidézhetnek fehérjeátalakulásokat, hatással lehetnek a sejtműködésre, megnyilvánulhatnak az egyedségben*; például betegséget okozhatnak.
- A DNS más részeiben előforduló rendszerint közömbös változatok, ám ezek között is lehetnek az egyedségre hatók, például betegségekre hajlamosítók, vagy éppen a betegség kialakulását gátlók. A nem kódoló bázisok egynukleotidos sokalakúságának azt a formáját, amely befolyásolja a fehérjét, *kifejeződő egynukleotidos sokalakúságnak* (expression SNP) nevezzük.

A DNS-ben ~10 millió egybázisú változat van; 100-300 bázisonként fordul elő. A genetikai sokalakúság ~90%-át ezek teszik ki, legtöbbször (háromból két esetben) a citozin cserélődik timinre.

Egy-egy génnek sokféle, akár 8–10 egynukleotidos változata is ismert; előfordulásuk eltérő a különböző népeiségekben; jellemzője lehet valamely népcsoportnak.

Az SNP-k meglehetősen állandók, megmaradnak nemzedékről nemzedékre, ezért népeségi tanulmányokban jól követhetők, nagyon alkalmasak genetikai összefüggések tisztázására, pl. a genom betegségekkel összefüggő térképezésére, betegségekre hajlamosító báziseltérésekre, genetikai jelleg meghatározására stb.

több-bázisú (többnukleotidos) sokalakúság nagyon sékféle lehet; jellegzetes pl. az ismétlet-sokalakúdág, a TATA-doboz sokalakúsága stb.

génfékezés* *silencing* a génátírás közvetlen szabályozási módja: megakadályozza a génátíródást (transcriptional gene silencing, TGS), rendre átmenetileg. Veleje: a kis közbeavatkozó RNS – az emberi sejtekben meghatározóan az siRNS – bázispárosodással (base-pairing) kötődik a DNS-nek valamely gén átíródását gátló bázissorához. Ez a bázissor általában a génben van, leginkább az indító területén, de lehet a köztesben, sőt a képezőben is; avagy a DNS más részén. A fékezés többféleképpen jöhet létre, pl. a kapcsolódott RNS gátolja a polimeráz továbbjutását, szabályozhatja a DNS és a kromatin metilezését, a kromatin módosulását.

génhatás a gén termékének (fehérje vagy RNS) szerepe a szervezetben.

génhely* *locus* a génnek a DNS-láncban (a kromoszómában) lévő meghatározott helye. A génhelyet a kromoszómák szerkezeti jelölésével adjuk meg. Például 5q22.1: az 5-ös kromoszóma hosszú karjának 22. sávjának első alsávjában van. (→kromoszóma)

génhiba a gén szerkezetének kóros megváltozása. Magában foglalja a génmásulásokat és géntöréseket is. (→DNS-törés, génmásulás)

génkárosítás génhiba okozása

génkárosító *genotoxic* a DNS-t károsító ágens (gyógyszer, vegyszer, sugárzás). Átmeneti vagy maradandó DNS-hibát okozhat.

génkifejeződés *gene expression* az a folyamat, amelyben a gén genetikai üzenete önálló működő terméké (product), mint pl. fehérje, szabályozó RNS válik. A génkifejeződés vegyi folyamatok sorozata, amelyben a génátírásból keletkezett molekula, a génátírat (transcript), további folyamatokkal válik terméké, pl. az elő-mRNS érett mRNS-sé, majd átfordítással polipeptiddé, további módosulással fehérjévé. Ezért nevezzük a génátírást „közvetlen terméké”, az elsődleges RNS-t, *átíratnak*, nem pedig terméké. Az átíratból (transcript) mindig kisebb-nagyobb módosulással lesz a termék.

A génkifejeződésnek több eleme van: a kromatinmódosulás, génátírás, átíráskövető változások (post-transcriptional modifications); fehérjeképződésnél az átfordítódás, az átfordításkövető módosítások (post-traslational modifications) és az mRNS lebontása. A génkifejeződés szabályozása végtelenül pontos, a legkisebb hiba a sejtműködés zavarához, a sejt halálához vezet.

gén-alulkifejeződés, géncsendesítés *gene underexpression, gene silencing* kevesebb géntermék keletkezése. Lehet génalulműködés vagy az RNS-ek tevékenységi zavarának (pl. gátlófehérjék fokozott hatása) következménye.

géntermék *gene product* a génkifejeződés eredménye, fehérje vagy RNS. A géntermék mennyiségéből következtethetünk a génkifejeződés mértékére.

géntöbbsedés *gene amplification* valamely gén sokszorozódása (számbeli növekedése); ugyanabból a génből nem egy, hanem kettő vagy több van. A genetikai bizonytalanság egyik formája. Egyes daganatokban igen elterjedt, általában onkogének túltermelődéskéhez vezet.

gén-túlkifejeződés *gene overexpression* a géntermék túlzott képződése. Lehet géntöbbsedés, a szabályozó molekulák (pl. több serkentő (enhancer), kevesebb gátló (silencer) molekula) vagy epigenetikai hatások (pl. fokozott metilezés, hisztonacetilezés) következménye. Kóros mennyiségű géntermék (gén-túlkifejeződés) sejtműködési zavart, betegséget okozhat, pl. a daganatserkentő gének túlkifejeződése rákot.

génkódbőség* *degeneracy of genetic code* az a jelenség, hogy ugyanazt az aminosavat több bázishármas is kódolhatja. Ez teszi lehetővé, hogy a kódoló szakasz valamelyik bázisának kicserélődése nem feltétlenül változtatja meg az aminosavsort, ugyanaz a fehérje keletkezik. Keletkezhet ugyanis olyan bázis hármas, amelyik ugyanazt az aminosavat kódolja. A genetikai kód tehát fölöslegben van (redundancy).

génmásulás* *gene mutation, gene variant* DNS kódoló szakaszában bekövetkező másulás. Lehet:

■ A gén szerkezete szerint lehet:

- A bázissor változásának a következménye. (→pontmásulás)
- *Ismétlettöbblet*, a génben lévő rövid ismétletek többesedése, mert megváltoztathatja a keletkező RNS-t, fehérjét.

■ A génmásulás következményei szerint háromféle lehet:

▪ *Génelterés*, amely betegséget, fejlődési rendellenességet nem okozó génmásulás. Az általa kódolt RNS, fehérje képes megfelelően ellátni az azonos törzsgén által képzett RNS, fehérje feladatát. Lehet előnyös is, ha a törzsfajlás, a környezethez való alkalmazkodás következtében jön létre, és állandósul az egyén megmaradása érdekében.

- *Alapító génelterés* (founder mutation); valamely népességben jellegzetes génelterés.

▪ *Génhiba*, amelynek kifejeződése fejlődési rendellenességet vagy más betegséget okoz. Az általa kódolt RNS, fehérje nem képes megfelelően ellátni az eredeti RNS, fehérje feladatát.

- *Alapító génhiba* (founder mutation) valamely népességben jellegzetes, betegséget okozó génmásulás.

- *Géntömeghiba* (ultramutation); valamely ráksejtben a különböző génhibák halmozott előfordulása (ultramutated cells, géntömeghibás sejtek). Ilyenek például a POLE-hibás sejtek. A nemzetközi irodalomban találkozunk a *hypermutated* jelzővel, magyarul: fokozottan génhibás; ilyen például a HR-hiányos ráksejt. A *hyper-* és *ultramutated* jelzők megkülönböztetését azonban nem számszerűsítették. (→méhtestrák)

- *Rákképződésre hajlamosító másulás* olyan csirasejtes génhiba, amely, ha megnyilvánul, rák kialakulásához vezethet. Például a BRCA gén hibái emlő- és/vagy petefészekrákhoz.

■ Keletkezési helye szerint lehet:

▪ *Örökletes (csirasejtes) génmásulás** (germline [hereditary] mutation) a csirasejtben lévő génelterés/génhiba. A pete- vagy az ondósejttel, esetleg mindkettővel öröklődik, és jelen van az utód mindegyik sejtjében.

A génhiba az anyai vagy apai testi kromoszómákkal öröklődik: az érintett szülőből véletlenszerűen adódik tovább az utódba a kóros vagy az ép gén, vagyis 50% valószínűsége van annak, hogy valaki a kóros vagy az ép gént örökölje.

Az öröklődött kóros gén lappangó: az ép párja ellensúlyozza; arról képződik az ép fehérje, ezért a szervezetben nem okoz eltérést – „észrevehetetlen”. Megnyilvánulásához „második behatás” (second hit [Knudson-féle two-hit elv]) is szükséges; nevezetesen, hogy a sejtben a gén válzata (ép párja) elvesszen (*válzatvesztés*) vagy hatástalanná váljék (*működésvesztés*). Szemben a BRCA-hiányos szórványos daganatokkal, amelyekben az *indító* metilezése (a gén elnémítása) csaknem mindig előfordul, az örökletes változatoknál ez nagyon ritka, leggyakoribb a válzatvesztés.

- *Szerzett (testi) génmásulás** (acquired [somatic] mutation) a fogamzás után keletkező génmásulás; a sejtosztódással átadódhat a leánysejtekbe. Létrejöhet környezeti hatásokra, osztódási zavarként stb.

■ A másult gének száma szerint lehet:

- *Egygénes másulás*; egyetlen gén másulásából adódó elváltozás, betegséghajlam, betegség (egygénes betegség).

- *Többgénes másulás*; több gén másulásából adódó elváltozás, betegséghajlam, betegség (többgénes betegség). A rosszindulatú daganatok mind ilyenek.

- *Túlmásulás* (hypermuation), olyan sokgénes másulás, amelyben a másulások száma 11–100 megabázisonként. Ráksejtekben fordul elő.

- *Halmozott másulás* (ultramutation), olyan sokgénes másulás, amelyben a másulások száma >100 megabázisonként. Ilyenek például a POLE-hibás sejtek; általában a HR-hiányos ráksejt.

- *Másulásteher* (tumor mutational burden, TMB) a daganatsejtekben előforduló DNS-másulások teljes száma. (→másulásteher)

■ *Ismeretlen jelentőségű génváltozás** (variant of unknown significance; VUS) a törzsgéntől való olyan eltérés, amelynek jelentősége még nem tisztázott.

génműködés azonos a génátírás (transcription) fogalmával

génalulműködés a gén csökkent átíródása. A gén átíródik, de nem a szükséges mértékben.

génátírat *transcript* a génátírásból keletkező elsődleges RNS.

génnémulás a gén egyáltalán nem íródik át.

géntúlműködés fokozott génátíródás. (→génátírás, génkifejeződés)

genom (DNS) *genome* a sejt teljes DNS-ében rejtett genetikai tartalom összessége. (Vírusokban a DNS-ben vagy az RNS-ben rejtőző genetikai tartalom egésze.) Az emberi genom a sejtmagban lévő 23 kromoszómapárból és az energiatermecsben lévő DNS-ekből tevődik össze (3 milliárd nukleotid). Tartalmazza az egyén létezéséhez és tevékenységéhez szükséges összes ismeretet. A napi szóhasználatban DNS mondható a genom helyett. (→energiatermecs-DNS, vírusgenom)

genomic imprinting →válzatbénítás

genomlenyomat (bevésődés) *genomic imprinting* az epigenetikai szabályozás öröklődése; az ivarsejtekből (petesejt, ondósejt) adódik az utódsejtekbe, amelyekben pontosan ismétlődik a testi sejtek osztódásakor.

genomtan, genomika (DNS-tan) *genomics* a genomot (a bázispárok összességét) elemző tudomány.

genomikai *genomic* a genommal (DNS-sel) kapcsolatos, arra vonatkozó.

genomikus a genomikával (DNS-sel) foglalkozó személy.

rákgenomtan (onkogenomtan) *cancer genomics, oncogenomics* a ráksejtek (daganatsejtek) DNS-szerkezeteit (bázisait és azok működését) vizsgáló tudomány.

genotípus *genotype* 1. Valamely szervezet genetikai állománya; emberben a DNS összessége. 2. Egy vagy több kromoszómahelyen előforduló válzatok.

genotípusos *genotypic* a genotípusra vonatkozó; bázisösszetételű.

génpár →génválzatpár

génszármazék (→génkifejeződés)

génszerkezet a gén elemi egységei. Szemben az egysejtűekkel, amelyeknek génjei általában teljes egészében csak a fehérjét képező nukleotidsorból állnak – azaz minden egyes bázis részt vesz a fehérjeképződésben –, az emberi gének nagyobbak, mint egy fehérje képződéséhez szükséges jelrendszer. Ez csak úgy lehetséges, hogy a gének egyes részei nem működnek közre a fehérjék kialakításában. Ennek alapján háromféle alapelemet különböztetnek meg: az *indítót* (az átírást előkészítő 5'-vég), a *képezőket*, amelyek kódolják a fehérjét, valamint a nem kódoló *közteseket*. (→indító, képező, köztes) A génnek a képezőket és közteseket tartalmazó részét *kódoló szakasznak** nevezzük, amely az kezdő bázishármassal indul – ehhez kapcsolódik a polimeráz, elindítva az átírást. A kódoló szakasz vége a záró bázishármas; a polimeráz ezzel kapcsolódva megáll, az átírás befejeződik. A kezdő bázishármas és az indító közötti nukleotidok nem íródnak át, miként a záró bázishármas utániak sem. Az előző az 5'-végi, az utóbbi 3'-végi *nem átíródo szakasz* (5'-, illetve 3'-UTR [*untranslated region*]). Ezeknek az mRNS végeinek kialakításában van szerepe. (→indító, képező, köztes)

géntermék *gene product* (→génkifejeződés)



génválzat* *gene allele* valamely kromoszómahelyen (genetic locus) lévő gén. Egyike a gén két vagy több lehetséges formája közül. Az emberi gének párban vannak, azaz két válzattól állnak, egyik az anyától, a másik az apától öröklődik. Mindkettő ugyanazt a genetikai jelleget meghatározó fehérjét kódolja, és a kromoszómapár azonos helyén van. (→génválzatpár) A génválzat formái:

- *azonválzat* (homozygous allele) a kromoszómapárján lévő válzattal azonos válzat; azonos válzatpár egyike.
- *kifejeződő válzat** (codominant allele) olyan génválzat, amely mindig kódol fehérjét, és így részt vesz az egyedség kialakításában, de nem nyilvánul meg. Pl. AB-vércsoport: az AB-vércsoportú egyének egy A- és egy B-vércsoportot kódoló génje van, de ezek külön-külön nem nyilvánulnak meg; harmadikféle (AB-vércsoport) változat keletkezik.
- *köztes válzat** (intermediar allele) a társával azonos erősségű génválzat; nem nyomja el a párját, de nincs is alárendelve.
- *lappangó válzat** (recessive allele) csak kettős formában kifejeződő génválzat; a lappangó génválzat hatása nem érvényesül, mert az uralkodó párja elnyomja.
- *válzattmás* (heterozygous allele) a kromoszómapárján lévő válzattal nem azonos válzat; különböző válzatpár egyike.
- *többes válzat** (multiple allele) olyan génválzat (gén), amelynek kettőnél több formája fordul elő valamely népességben. Egy-egy génnek akár 8–10 válzata is lehet. Ezek közül mindig csak kettő van az egyedben. A válzatok különböző társulása többféle jelleget alakíthat ki; valamelyik közülük jellemző lehet az adott népességre. Két válzatnak az átlagosnál gyakoribb társulását valamely népességben a nemzetközi irodalom *linkage disequilibrium*-nak nevezi (*társuláseltolódás**); ez a kétféle válzat gyakoribb keletkezésének következménye.
- *uralkodó válzat** (dominant allele) mindig kifejeződő és az egyedségben is megnyilvánuló gén.

hibás génválzat szabálytalan bázissorú génválzat (gén), génmásulás (báziscsere/bázisvesztés/bázistöbblet) okozza. Következményét tekintve többféle lehet:

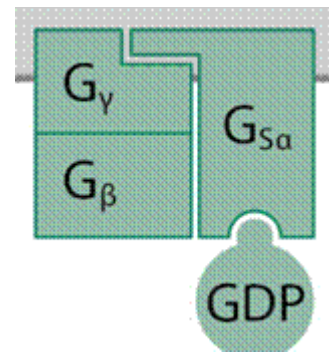
- *hatásszegény válzat** (hypomorph allele) részlegesen működő hibás génválzat: vagy kevesebb fehérje képződik, vagy olyan fehérje, amelyik csökkent hatású (leaky mutation).
- *néma válzat** (null/silent allele, amorphic allele) nem működő hibás génválzat: fehérjét/RNS-t egyáltalán nem kódol (RNA null / protein null), avagy hatástalan fehérje képződik.

A *hatásszegény/néma génválzat* megnyilvánulása az egyedségben a párjától függ. Ha a társválzat* ép és kifejeződik, nincs látható hatása. A néma válzat azonban legtöbbször uralkodó válzat, és elnyomja az ép párját; nem képződik a megfelelő fehérje (loss of function).

- *túlműködő válzat* (hypermorph allele) fokozottabban kódoló hibás génválzat, vagy olyan, amelyik hatékonyabb fehérjét képez. Mindkét formában növelt a gén hatása (gain of function).
- *újdon válzat* (neomorph allele) más működésű fehérjét/RNS-t képező válzat. Lehet másféle fehérje vagy ugyanaz, de másulás következtében megváltozott tevékenységgel.

G-fehérjék *guanine nucleotide-binding proteins* GTP-kötő fehérjék, számos jelközvetítést és megszámlálhatatlan sejt folyamatot szabályoznak; miután a kötött GTP-t GDP-vé képesek alakítani, GTPázoknak is nevezik őket. Két formájuk ismert: a három (α , β és γ) alegységes és az egy alegységes fehérje; az előbbieket nevezik nagynak, az utóbbiakat kicsinek is. A három alegységes G-fehérjék esetében valójában csak az α alegységek rendelkeznek a GTP-kötés képességével, ezek többfélék lehetnek: a leggyakoribbak a $G\alpha_s$ (serkentő) és a $G\alpha_i$ (inhibitor, gátló) G-fehérjék, de van $G\alpha_q$ - és $G\alpha_{12}$ -fehérje is.

nagy G-fehérje csak az α -alegysége ($G\alpha$) képes a GTP kötésére (a kapcsolódás helye a GTP-kötő zseb). Az α -alegységhez kapcsolódó β - és γ -alegységet ($G\beta$ és $G\gamma$) – mivel nem kötnek GTP-t – nem is sorolják a G-fehérjék családjába. Miután az α - és a γ -alegységhez elektronkötéssel lipid (zsírsav) molekula is kapcsolódik (lipid-horgony), ezek a sejthártya belső rétegébe illeszkednek, míg a β -alegység a γ -val társulva vesz részt a szerkezet kialakításában. A $G\beta$ WD40 ismétleteket, gomolyt tartalmaz, állványfehérjeként lehetővé teszi fehérjekölcsönhatásokat. A hármas csak akkor marad együtt, ha az α -alegység GDP-kötött, gerjesztetlen állapotban van. A GTP-vel kapcsolt α -alegység viszont elválik a másik kettőtől: így fejt ki a hatását. A GTP-kötött α -alegység leválása után szabaddá vált $\beta\gamma$ -alegység is képes lesz más célfehérjéhez kapcsolódva azokat gerjeszteni. Az α -, a β - és a γ -alegységeket sokféle különböző gén kódolja, ezért számos változatuk van: társulásukkal több ezerféle háromalegységes G-fehérje keletkezhet; mind részt vehet más-más jelátvitelben. Az alegységek a sejthártyához kapcsolódva egyesülnek háromalegységes G-fehérjévé. (Az ábrán a szürke rész a sejthártyát jelöli. $G_{s\alpha}$ = serkentő formájú α -alegység. (\rightarrow G-fehérje-kapcsolt jelfogó, G-fehérjés jelközvetítés)

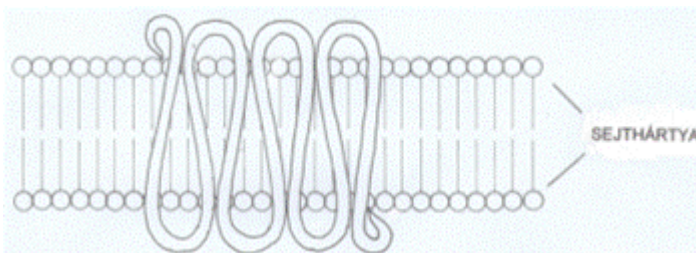


kis G-fehérje 180–300 aminosavat tartalmaz; egyetlen egység alkotja. A kis G-fehérjék legelőször felfedezett tagja a RAS fehérje, amely lipid-horgonnyal a sejthártya belső felszínén rögzül (a háromalegységes G-fehérjék α -alegységéhez hasonlóan). Ugyanakkor a kis G-fehérjék közé tartoznak a sejt plazmában található oldott fehérjék is. A kis G-fehérjék a sejt működés szinte minden folyamatában közreműködnek.

G-fehérje-kapcsolt jelfogó *G protein-coupled receptor, GPCR* (egyéb nemzetközi nevei: *seven-(pass)-transmembrane domain receptor, 7TM receptors, 7 membrane spanning, heptahelical receptor, serpentine receptor, G protein-linked receptors, GPLR*).

A hazai irodalomban használatos a 7TM-jelfogó (7 transmembrane [7TM] domain) elnevezés is.

A 7TM-fehérjék a külső és belső felszínen hurkokkal összekapcsolt hét sejthártyán áthaladó α -csavarulattal rögzülnek a sejthártyában; ezen kívül a polipeptid lánc mindkét



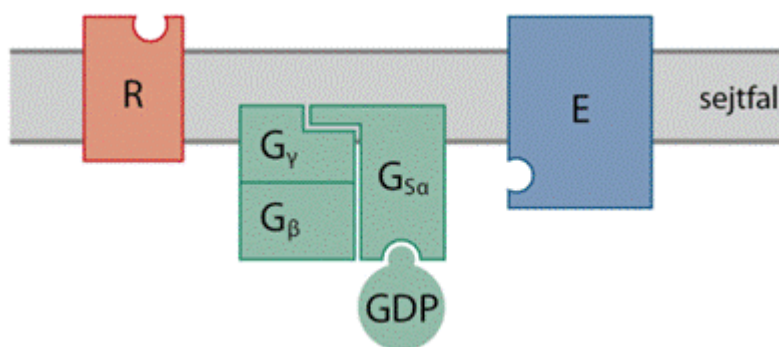
vége is hurkot formál - az N-vég a sejten kívül, míg a C-vég a sejten belül található. A sejthártyán kívüli rész köti a jelvivőt, a sejtbe nyúló hurkok közül kettő pedig a háromegységes G-fehérje α -alegységét; ez utóbbi esemény általában akkor következik be, amikor a jelfogó gerjesztődik a jelvivő hatására, de az is előfordul, hogy a G-fehérje a jelfogó tevénytlen állapotában is hozzá kapcsolódik.. (Az ábrát Teleki Katalin készítette.)

Ez a legnagyobb jelfogócsalád, emberben 800-nál több génváltozatot ismerünk. Az általuk kötött jelvivők szintén igen változatosak: a fotontól (rodopszin) az ionokon (H^+ , Ca^{++}), a kis molekulákon (odor- [szaglás-] molekulák) és a lipideken át a viszonylag nagy polipeptidekig (FSH, LH, trombin, WNT) terjed. A 7TM-jelfogókat öt alcsaládba (rodopszin-, szekretin-, glutamát-, adhéziós és a Frizzled típusú receptorok) sorolják. Az általuk indított jelközvetítések egymásba is kapcsolódnak, behálózzák az egész sejtet.

G-fehérje-kapcsolt jelfogó kináz *G-protein-coupled receptor kinase, GRK* szerintreonin-kináz. Hét fajtája ismert; ezeket három alcsaládba sorolják hasonlóság alapján (GRK1 [rodopszin-kináz] és GRK7; GRK2 és GRK3; valamint GRK4–6). Három gomolyuk van: középen a sarkalló (foszforilező), mely a PKA és PKC-hez (fehérjekináz-A, -C) hasonló szerkezetű; a szabályozó gomoly az N-végen és a változó gomoly a C-végen. A GRK-k a G-fehérje-kapcsolt jelfogók sajátos foszforilezése mellett sok más fehérjét is foszforileznek (\rightarrow epidermal growth factor [EGF], platelet-derived growth factor [PDGF] jelfogó, tubulin, R-SMAD stb.). A GRK-k által kapcsolt foszfátcsoport gátló hatású a G-fehérje-kapcsolt jelfogóra; szerepük elsősorban a jelzésberekesztésben van.

G-fehérje-kapcsolt

jelközvetítés A jelfogó sejtívüli vájolatához (a vázlatos ábrán R jelöli) kapcsolódik a jelvivő, és megváltozik a jelfogó szerkezete, aminek következtében a sejtbeli végen



kötőhely válik szabaddá. Ehhez kapcsolódik a háromegységes ($G\alpha$, $G\beta$ és $G\gamma$) G-fehérje α -alegysége, rendszerint egyféle, de – a jelfogó természetétől függően – társulhat többféle is. A kötődés következtében módosul a $G\alpha$ szerkezete, megnyílik

a GDP-t kötő zseb, és leválik a GDP. A sejtben a GTP tízszer nagyobb töménységben van jelen, és – a harmadik foszfát miatt – nagyobb hajlammal kötődik, mint a GDP, ezért a levált GDP helyét azonnal egy GTP foglalja el. A GTP társulására megváltozik a teljes háromalegységes G-fehérje szerkezete; a GTP-t kötő $G\alpha$ tevősödik, egyrészt elválik a $G\beta$ – $G\gamma$ -tól, másrészt szerkezetváltozása következtében képes társulni a célenzimmel és tevősíti. A célenzim rendszerint sejthártyabeli enzim (az ábrán E jelöli). A $G\alpha$ GTPáz tulajdonsága miatt egy idő után vízbelpéssel bontja a GTP-t GDP-re és foszfátra.. A GDP-t kötő $G\alpha$ ismét tevőtlen állapotba kerül, újra egyesül és $G\beta$ – $G\gamma$ -val, és a folyamat kezdődhet előlről.

Sokféle enzim válik működővé a GTP-kötött $G\alpha$ -fehérjével kapcsolódva. Ilyen enzimek többek között az adenilát-cikláz, amely másodlagos hírvivőt, cAMP-t állít elő ATP-ből; a foszfolipáz- $C\beta$ (PLC β), amely két másodlagos hírvivőt, diacilglicerolt és inozitol-trifoszfátot is létrehoz; a cGMP-t bontó cGMP-foszfodiészteráz stb. Ismerünk G-fehérjékkel szabályozódó, ún. G-fehérje-vezérelt ioncsatornákat; köztük vannak Cl-, K-, Ca- és Na-csatornák is. Összességében igen sokféle folyamat (citokinek, hormonok képződése, ingerület-átvezetés, izomösszehúzódás, sejtmozgások, szervfejlődés, tanulás, emlékezés stb.) szabályozódik a G-fehérje-kapcsolt jelfogók általi jelközvetítéssel; ezek kapcsolódnak egymással is, mintegy hálózatot képeznek; elengedhetetlenek a szervezet egyensúlyállapotának megtartásában.

A jelfogónak a G-fehérjét serkentő hatása kétféleképpen szűnhet meg:

- Azonnal, ha leválik a jelvivő.
- A GRK (G-protein-coupled receptor kinase) hatására; ez a szabályozás fő formája. A GRK sajátosan csak a serkentett jelfogót foszforilezi, a jelfogón kialakult foszfátmintázatot felismerve hozzáfűződik a β -arrestin (β 1/2-arrestin) fehérje, és fizikailag megakadályozza a jelfogó–G-fehérje társulást. Megszűnik a jelátadás, és megkezdődik a jelfogó–jelvivő bekebelezése: a β -arrestin hozzákapcsolja a jelfogót a bekebelezést végző rendszerhez (\rightarrow AP2 [adaptin], klatrin). A jelfogó a jelvivővel együtt, hólyagocskába zárva, bekerül a sejtbe. A beltesticseben (endosome) elválasztódnak az újrahasznosuló jelfogók a lebontandóktól; az előbbieket ismét a sejthártyába kerülnek, az utóbbiak az emésztőtesticsebe (lysosome), ahol teljesen lebomlanak.

Gibbs free energy \rightarrow szabad energiatartalom

Gibbs–Helmholtz-egyenlet: $H - T \cdot S$ (H a hőtartalom [energiatartalom]; S a rendezetlenség; T a hőmérséklet [Kelvin-fok]). Willard Gibbs amerikai fizikus vezette be, az ő tiszteletére nevezzük Gibbs-függvénynek. (\rightarrow szabad energiatartalom)

Giemsa-festés (G-sávozás) *G-banding* a kromoszómák bázispár szerint sávozási festése. A G-sávozáskor a metafázisos kromoszómákat fehérjeoldó enzimmal, például tripszinnel kezeljük, majd Giemsa-festéket adunk hozzá. A festéket a

fehérjeoldást követően a DNS-en maradt fehérjék veszik fel. Az AT-ben (adenin-timinben) gazdag részek sötét sávokként lesznek láthatóak, míg a GC-ben (guanin-citozinban) gazdag területek világos csíkok formájában jelennek meg. Ennek oka, hogy a tripszin a kromoszómák átírásban tevékeny, kevésbé tömörödött részein – ezek a GC-ben bő részek – a fehérjékhez könnyebben hozzáférnek, többet emésztenek, ezért kevesebb Giemsa-festék kötődik a DNS kettősszállhoz, így világosabb sáv keletkezik.

A G-sávozással kitűnően tájékozódhatunk a kromoszómák belső szerkezetéről; a kromoszómahelyek egyik meghatározási módja, Például a gének helyét a kromoszómák számának, karjának és G-sávjainak megadásával írjuk le.

glikán *glycan* sok egyféle, rendszerint O-glikozidkötéssel (–C–O–C–) kapcsolódó szénhidrátból álló molekula (többes szénhidrát); enzimek kapcsolják különböző biológiai molekulához (→glikozilezés) tevékenységük fokozására. Az IUPAC meghatározása szerint a glikán és a többes szénhidrát (*glycan* és *polysaccharide*) azonos fogalom. A gyakorlatban azonban glikán szó valamely szénhidrátvegyület szénhidrát összetevőjére is utal, akkor is, ha az csak összetett szénhidrát: fehérjéglikán (*proteoglycan*); előtagként o-val írják (*glycoprotein*, *glycolipid*); magyarul szénhidrátfehérje, szénhidrátlipid.

aminoglikán aminocsoportot (NH₂) tartalmazó glikán.

glikogén *glycogene* néhány százezer D-glükózokból, α-glikozidos kötésekkel összekapcsolódó többes szénhidrát. Szerkezetében sok az előgazó oldalánc, ez teszi lehetővé, hogy igény esetén gyorsan szétessen glükózokra. A szénhidrátok glikogén formájában raktározódnak a sejtekben; legtöbb a májban, de jelentős az izomsejtek glikogénkészlete is. A glikogén a szervezetünk tartalék szénhidrátja.

glikogénképződés *glycogenesis* glikogén képződése glükózokból energia (UTP, uridin-trifoszfát) felhasználásával.

glikogén-újdontképződés *glyconeogenesis* glikogénképződés fehérjékből, zsírokból, glükóz képződésén keresztül. Lényegében egy nem cukormolekula hozzáadása a glikogénképzéshez, hogy glükóz-6-foszfát keletkezzen. A glükóz-6-foszfát a glikogénképződéshez szükséges.

glikolízis (cukorbontás) *glycolysis* a sejtlégzés első szakasza, a szőlőcukor (glükóz) bontása piruváttá (egy molekula glükózból 2 molekula piruvát keletkezik elektronleadással); energiefel szabadulással jár. A keletkezett energia az ATP és a NADH képződéséhez használandó fel.

A sejtbe került glükóz leggyakoribb módosulása a hatos szénatomon való foszforileződése, glükóz-6-foszfát (glükóz-6-P, G6P) keletkezése. Ez ATP felhasználásával, hexokináz vagy glükokináz közreműködésével megy végbe. A *hexokináz* jelen van minden sejtben, nem fajlagos a glükózra, tevékenységét a glükóz-6-foszfát gátolja. A *glükokináz* glükózfajlagos, a vércukorszintet érzékelő sejtekben

(például májsejtek, a hasnyálmirigy β -sejtjei) keletkezik, illetve a bélhámsejtekben is képződik; ezek a bélüreg cukormennyiségét észlelik. A glükóz-6-foszfát nem gátolja.

A sejtbe került glükóz szorbitolon keresztül fruktózzá is alakulhat (poliol útvonal); ez rendszerint glükóztöbbletben (hyperglycemia) következik be.

A glükóz foszforileződése akadályozza meg, hogy a glükóz kijusson a sejtből, a nem foszforilezett glükóz ugyanis elhagyhatja a sejtet. A foszfátcsoport kapcsolásával a glükóz negatív töltésűvé válik, ami meggátolja, hogy a glükóz szállítására képes hártyafehérje megkösse, ezért marad a sejtben.

A glükóz-6-foszfát nem csak a glikolízisben alakul tovább: keletkezhet belőle glikogén, glikolipid, glikoprotein stb. is, a sejt szükséglete szerint. Folyamatos a glükóz-6-foszfát és a fruktóz-6-foszfát egymásba alakulása a hexóz-foszfát izomeráz/foszfoglukóz-izomeráz közreműködésével. Ezek azonosok; egyensúlyi állapotban vannak.

A cukorbontás a sejt plazmában megy végbe két lépésben:

- Az első lépés a C_6 -szakasz, amelyben a hat szénatomos glükózból két 3 szénatomos molekula keletkezik.

Ennek a szakasznak a kezdete a glükóz-6-foszfát keletkezése és átalakulása fruktóz-6-foszfáttá. A

fruktóz-6-foszfátból újabb foszfát kapcsolásával és a gyűrűszerkezet átalakulásával

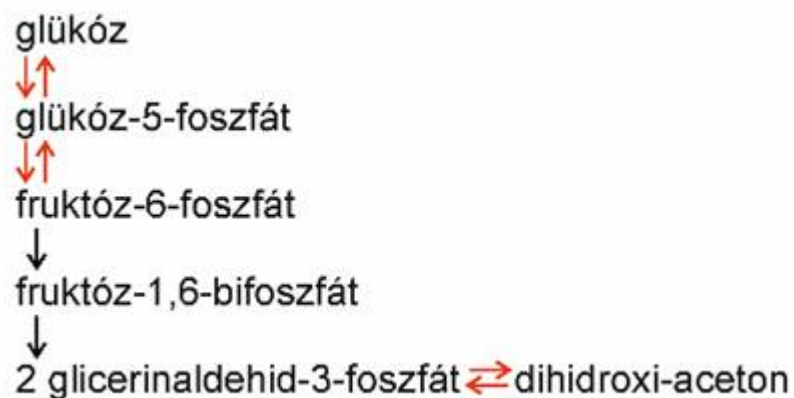
fruktóz-1,6-bifoszfát

keletkezik; szintén ATP felhasználásával. Az átalakulást a foszfofruktokináz-1 sarkallja, amely a C1-en foszforilez. Ez már visszafordíthatatlan folyamat. A fruktóz-1,6-bifoszfát keletkezését az AMP és a fruktóz-2,6-bifoszfát serkenti (térserkentők), az ATP, a citrát és a zsírsavak gátolják (tér gátolók).

A következőben a hat szénatomos fruktóz-1,6-bifoszfátból két trióz-foszfát, a dihidroxi-aceton (ketotrióz) és a glicerin-aldehid-3-foszfát (alodotrióz) keletkezik a trióz-foszfát-izomeráz segítségével. Ezek a triózok átalakulhatnak egymásba, egyensúlyi állapotban vannak (aldóz–ketóz azonosulás). A sejt a cukorbontásban azonban csak a glicerin-aldehid-3-foszfátot használja fel, ezért úgy lehet tekinteni, hogy két glicerin-aldehid-3-foszfát jön létre.

A glükózbontásnak ebben a szakaszában nincs elektronleadás, és 2 ATP használódik fel, annak reményében, hogy több keletkezik, ezért ezt „befizetési” szakasznak nevezik.

- A második lépés a C_3 -szakasz; ebben a 2 glicerin-aldehid-3-foszfát két piruváttá ($C_3O_3H_4$) alakul elektronleadással. Két NAD^+ két-két elektront vesz fel, két $NADH + H^+$ keletkezik; valamint a kötött foszfát leadásával és egy szervesetlen foszfáttal felhasználásával két ADP-ből két ATP jön létre.



A glicerinaldehid-3-foszfát a glicerinaldehid-3-foszfát-dehidrogenáz közreműködésével 1,3-bifoszfogliceráttá alakul. A enzim társenzime a NAD^+ , amely a glicerinaldehid-3-foszfáttól felvesz két elektront, $\text{NADH} + \text{H}^+$ lesz belőle. Az 1,3-bifoszfoglicerátból több lépcsőben lesz piruvát, melynek során két ATP keletkezik:

1,3-bifoszfoglicerát \rightarrow 3-foszfoglicerát \rightarrow 2-foszfoglicerát \rightarrow foszfoenolpiruvát \rightarrow piruvát.

Egy glicerinaldehid-3-foszfát piruváttá alakulása során tehát két különböző lépésben két ATP képződik, és mivel egy glükózból két glicerinaldehid-3-foszfát jön létre, a glükóz piruváttá alakításakor összesen négy ATP keletkezik, tehát kettővel több, mint amennyi felhasználódik. A befizetés megtérül, sőt, kettővel több ATP keletkezik; a második szakaszt „kifizetési” szakasznak is hívjuk.

A piruvát AcKoA-vá alakul a piruvát-dehidrogenáz közreműködésével az energiatermecsben; egy piruvátból egy $\text{NADH} + \text{H}^+$ jön létre és egy CO_2 szabadul fel. Az AcKoA kapcsolódik a citrát-körhöz (\rightarrow citrát-kör, sejtlégzés)

glikogenolízis *glycogenolysis* a glikogén hasítása glükózzá és glükóz-foszfáttá.

glikogenolízis *glycogenolysis* a glikogén hasítása glükózzá és glükóz-foszfáttá.

glikozid *glycoside* olyan egyszerű szénhidrát, amelyik az anomer szénatomján alkohollal vagy fenollal kapcsolódik össze – az alkohol másik egyszerű szénhidrát is lehet. A másik molekula a cukor glikozidos OH-csoportját helyettesíti. A nem szénhidrát összetevőt aglikonnak nevezzük; a glikozid tehát cukor + aglikon). A glikozidok nevei *-id* végződésűek: az egyszerű cukor nevéhez illesztjük a végződést: glükóz – glükozid; galaktóz – galaktozid.

glikozidos kötés *glycosidic bond* gyűrűs szénhidrátot kapcsoló elektronkötés. A gyűrűs szénhidrát OH-csoportja kötődik vízkilépés mellett egy másik vegyülethez. Két szénhidrát társulásakor az egyik 1'-szénatomja a másik 4' – ritkábban a 6'-szénatomjának hidrogénjével társul ($\text{C-OH} + \text{H-C} \rightarrow -\text{C-C}-$); a 6'-szénatommal társulásakor elágazik a cukorlánc. Két OH-csoport kapcsolódásakor O-glikozidok keletkeznek ($\text{C-OH} + \text{OH-C} \rightarrow -\text{C-O-C}-$). Az N-glikozidokban az OH-csoport aminocsoporttal/iminocsoporttal kötődik (C-N kötődés). A glikozidos OH-csoport térhelyzete szerint megkülönböztetünk α -, és β -glikozidkötést, pl. a ribóz az RNS-ben vagy a dezoxiribóz a DNS-ben a bázissal β -N-glikozidos kötéssel kapcsolódik.

glikozidos OH csoport A szénhidrátgyűrűnek a glikozidkötésben résztvevő OH-csoportja; vegyileg másként viselkedik, mint a többi. A ribóz és dezoxiribózban az 1'-szénatomon lévő OH-csoport a glikozidos hidroxilcsoport.

glikozil *glycosyl* a glikozid cukorösszetevőjének OH-csoport elvonásával keletkezett gyöke. Ha a cukor glükóz, a gyök glükozil.

glikozilezés *glycosylation* szénhidrát kapcsolása másik (nem szénhidrát) molekulához, leginkább a másik molekula OH-csoportjához, de kötődhet más, pl. aminocsoportjához is. A biológiában legtöbbször azt az enzimyományt jelöli, amelyben glikán kapcsolódik fehérjéhez. A szénhidráttal kapcsolt vegyület a

glikozidos (glycosylated) vegyület; ellentéte a nem glikozidos (nonglycosylated) vegyület. (→glikán, szénhidrát)

GLTSCR1 (glioma tumor suppressor candidate region gene 1 protein) fehérje azonos a BICRA fehérjével. (→BICRA)

GLUT4 (glucose transporter type 4) ([solute carrier family 2, facilitated glucose transporter member 4]; glükoszállító-4) glükózt szállító fehérje, leginkább a zsír- és izomsejtekben van.

Viszonylag egyszerű fehérje; az N-végen fenilalanin és két leucin van, a COOH-végen savmintázat. Ezek segítik elő a cukor szállítását a sejtthártyán át. Található benne UBX gomoly, amelynek a jelközvetítésben van szerepe. Az *SLC2A4* (solute carrier family 2 member 4) gén kódolja; a 17-es kromoszómán helyezkedik el.

A GLUT4 a sejtplazmától elkülönülve, tároló hólyagcsában (GLUT4 storage vesicle) található. A hólyagcsa a mag körül helyezkedik el a sejt tubo-vesicularis hálózatába építve, és kapcsolatban az endosomal trans-Golgi hálózattal. A GLUT4 a sejtthártyától nyúló actinonallal (actin filament) van összekötve; ennek az összehúzódásával jut a sejtthártyához. A sejtthártyával összeolvadva szabaddá válik a sejt környezet felé, felveszi a cukrot, és a sejtbe szállítja.

A sejtek glükózfelvétele a GLUT4 közreműködésével valósul meg. A GLUT4 egyike a 13 (GLUT1–12) glükózt szállító fehérjének; sajátos tulajdonsága, hogy inzuliningerre a sejtthártyához vándorol, de az inger elmúlásával visszakerül az eredeti helyére.

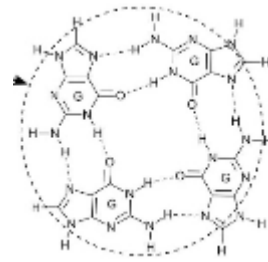
glutation (GSH) egy-egy glicinből, ciszteinből és glutaminsavból álló aminosavhármass, peptid (γ -L-glutaminil-L-ciszteinil-glicin). A glicinhez peptidkötéssel kapcsolódik a cisztein, amely γ -peptidkötéssel kötődik a glutaminsav oldalláncának COOH-csoportjához. Jelentős gyökfogó (elektronvesztés-gátló). Pl. a glutation-peroxidáz a glutationt használja fel arra, hogy segítségével a hidrogénperoxidot vízzé alakítsa, miközben elektronhiányos glutation (GSSG, glutation-diszulfid) keletkezik, amelyet aztán a glutation-reduktáz a NADPH-tól átvett hidrogénatommal állít vissza glutationná. A GSH–GSSG arány az ép sejtekben 500:1. Az arány GSSG irányába való eltolódása sejtmérgezettséghez vezet.

glükóz a hatszénatomos szénhidrátok egyike, összegképlete: $C_6H_{12}O_6$. Általános elnevezésként használjuk a sejtekben előforduló, a sejtenergiát létrehozó *D*-glükóz helyett. Az orvosi nyelvi szóhasználatban a glükóz alatt *D*-glükózt értünk. (→*D*-glükóz)

glükozid (O-glükozid) az egyszerű szénhidrátok acetétja, vagyis valamely szénatomon O-alkil- vagy OH-csoportot tartalmazó egyszerű szénhidrát.

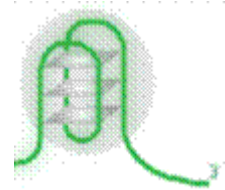
glükozidáz a glükozid kötéseit bontó enzim. Jellegzetes formája a \rightarrow neuraminidáz.

G-négyes (guaninnégyes)* (DNA *G-quadruplex [GQ] structure, G-quartet*) egymásra tevődött négytagú guanintársulásokból alakult állékony másodlagos DNS-szerkezet.



▪ *Négytagú guanintársulás* négy egymást követő guanin kapcsolódásából jön létre. A guaninok Hoogsteen-féle hidrogénkötésekkel (Hoogsteen hydrogen-bonded guanines, G-quartets) kötődnek egymáshoz. Azaz – ellentétben a Watson–Crick-féle bázispárosodással, amelyben a hidrogénhidak az adenin és a timin, illetve a guanin és citozin között jönnek létre – a négytagú guanintársulásokban a hidrogénhidak a guaninok között alakulnak ki.

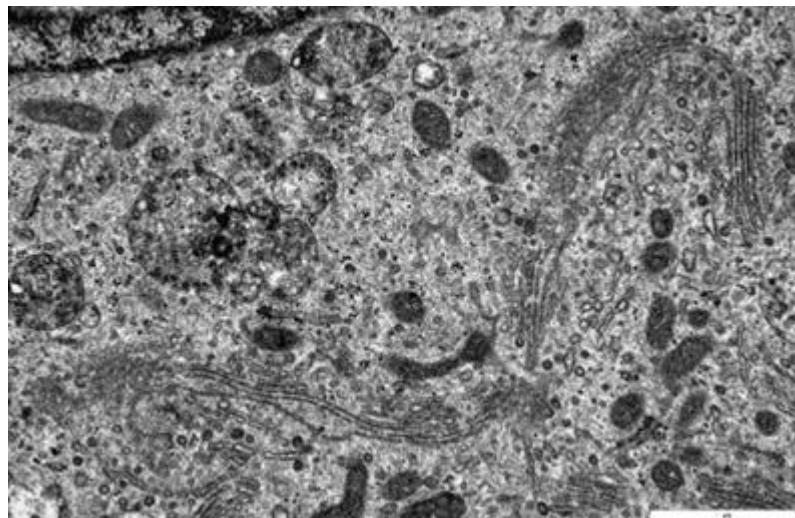
Két-három ilyen négytagú guanintársulás tevődik egymás fölé, aminek következtében a DNS többszörösen elhajlik, visszafordul, párhuzamos szálakat kialakítva. Az ábrán három négytagú guanintársulás egymásra tevődéséből alakult G-négyes látható. Állékony másodlagos szerkezetek, a guaninban gazdag egyszálú DNS-ben keletkeznek, rögzítik az egyszálú DNS-t. Pl. a végrészek túlnyúlásaiban. Gyakoriak a CpG szigetekben. (\rightarrow végrész)



Számos fehérje – kivált az átírásféhrjék, továbbá helikázok, kromatinmódosítók, állapotszabályozók – ezt ismerik fel, ehhez kapcsolódnak.

A G-négyesek a hozzájuk kapcsolódó átírásféhrjékkel együtt a génátíródás „ki-bekapcsolói”; a féhrjékkel kapcsolódva sokszorozzák az átíródást. Feltételezik, hogy a rákos átalakulásban is szerepük van: a törzsbázissorban vagy a környékén lévő G-négyesek ugyanis jelentősen fokozhatják a daganatserkentő gének (pl. cMYC) tevékenységét.

Golgi-hálózat *Golgi apparatus/body* (nevezik egyszerűen *Golginak* is) a plazmahálózat és a sejtmag közelében elhelyezkedő, negyed körív alakú, fénymikroszkóppal látható szervecske; párhuzamosan egymás mellé rendeződött hártvás falú lapos



zsákokból épül fel, amelyek helyenként tartályszerűen kitágulnak (tartályocskák, Golgi-cisternae). A tartályocskákban enzimek vannak, ezek módosítják, irányítják a féhrjéket. A Golgi-hálózatnak a plazmahálózat felé néző felszíne a fogadófelszín

(cis [sejtmagközeli], receiving face), az ellentétes, a sejthártya felé néző felszín pedig a küldőfelszín (trans [sejtmagtávoli], shipping face), innen továbbítódnak a hólyagcsák (vesicle) a sejthártya felé. A fogadófelszín nincs közvetlen kapcsolatban a plazmahálózattal; az arról lefűződő, fehérjéket tartalmazó hólyagcsákat köti meg. Az elektronmikroszkópos felvétel jobb oldalán látható patkóalakú párhuzamos csövecskék a Golgi-hálózat. A domború oldala a küldő-, a homorú a fogadófelszíne. Az ábra bal alsó részében plazmahálózat-részlet látszik; az innen jövő hólyagcsák (sötét tömörülések) kapcsolódnak a fogadófelszínhez. (Oláh Imre felvétele.) A hólyagcsák a hártályák összeolvadásával átadják fehérjéiket, majd ismét lefűződve, üresen, avagy a tévesen szállított (nem módosítandó) fehérjéikkel visszatérnek a plazmahártyához.

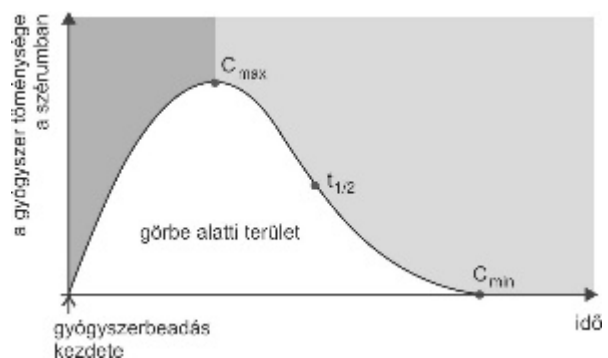
A fehérjék a Golgi-tartályocskákon áthaladva módosulnak, és csomagolódnak a célpontjuknak megfelelően. Végül eljutnak a küldő részhez, ahonnan hólyagcsákba zárva haladnak a sejthártyához, illetve a bontóenzimeket tartalmazó hólyagcsák az oldótestecs (lysosome) irányába. A legtöbb hólyagcsa a sejthártyához halad, ahol hártályák összeolvadva tartalmukat leadják a sejten kívüli térbe; a hólyagcsák hártályái pedig a sejthártya részévé válnak. A Golgi-hálózat sejtenként eltérő alakú, nagyságú, és tevékenységállapota szerint is változó.

gomoly domain (→fehérjekomoly)

Gorlin-kór *Gorlin syndrome* (más néven: *nevoid basal cell carcinoma syndrome*, *Gorlin–Goltz-tünetcsoport*). Testi kromoszómás, uralkodó öröklődésű betegség: számos fejlődési rendellenesség, valamint jó- és rosszindulatú daganatok képződése, kivált a fiatalkori, testszerte megjelenő alapsejtrákok (basal cell carcinomas) előfordulása jellemzi. Sajátos az álkapocstömlő és a tenyeren, talpon lévő gödröcskék.

A 9-es kromoszóma hosszúkarján lévő – 9(q22.3-q31) – PTCH1 (patched 1) daganatgátló gén csírasejtes hibájából ered. A petefészkekben gyakran (75%) keletkezik rostdaganat (fibroma), amely többosztatú, jóformán mindig kétoldali, és kalciumfelrakódások is megfigyelhetők benne. Ez ellenkezője a szokványos rostdaganatnak, amely egyosztatú, nincs kalciumfelrakódás, és 90%-ban egyoldali. Előfordul a petefészkekben rostsarkóma és nagyritkán sex cord stromal tumor.

görbe alatti terület (AUC) *area under the curve*, AUC a gyógyszeres kezeléseknél alkalmazat mértékforma. A beadott gyógyszer szérumban lévő töménységét mutatja az idő függvényében. Síkvonalas (koordináta) rendszerben számoljuk. A vízszintes tengelyen az időt (t) adjuk meg, a függőleges tengely a gyógyszer szérumban lévő töménységét adja meg, amely egyenlő a görbe alatti terület nagyságával. Meghatározzuk a legnagyobb töménységet (C_{max}) és a legkisebbet (C_{min}); általában eddig mérünk, de lehet



tovább is. A legnagyobb töménység fordulópont: addig növekszik, utána csökken a szérumban a mennyiség.

Az időben a 0 pont ($t = 0$) a gyógyszer visszerbe adásának kezdete. $t_{1/2}$ = felezési idő.

G-quadruplex →guaninnégyes

Graaf-tüsző *Graafian follicle* az érett, megtermékenyítésre alkalmas tüsző. A petefészek kérgi részében van, ~2 cm nagyságú. Külső burkát kötőszövet alkotja, ez a petefészek kéregállományi kötőszövetének módosult része. A tényleges falát ~12 rétegben szemcsesejtek (granulosa cells, tüszőfali hámsejtek) képezik. Belsejében üreg van (tüszőüreg, follicular antrum), amelyet folyadék (tüszőfolyadék, follicular fluid) tölti ki. A folyadékkal telt üregbe a petedomb nyúlik be.

Reinier de Graaf (1641–1673) holland orvos írta le.

grade, G (→fokozat)

graft (→szövet*) ■ **graft-versus-host** →idegenszövet*

-grafia (→graphy)

granulosasejt *granulosa cells* →(fali) tüszőhámsejt

-graphy (utótag) 1. tudomány, tudományág 2. írásfolyamat, adatrögzítés, nyilvántartás 3. írásos vagy képrögzítési módszer

growth factor →növekedésfehérje

GSK3 (glycogen synthase kinase 3) szerin/treonin-kináz, fékez átírási folyamatokat, és gátolja a fehérjék és a glikogén felépítését. Sokféle folyamatban vesz részt: sejtburjánzás, sejtmozgás, sejtvégtet és a glikogénképződés. A GSK3 a szerin és a tirozin részén is foszforilálódhat, az utóbbi serkenti, a szerin foszforilálása pedig bénítja a működését. Visszahat az IRS-re: szerinfoszforilálással hátráltatja. A glikogénképzés negatív szabályozója, foszforilálva tartja a glikogén-szintetáz (GS). GS (glikogén-szintetáz) transzferáz: a glükózból glikogént képez; foszforilált állapotban tétlen. A GSK3, a PKA (fehérjekináz-A) és a CK2 (kazein-kináz-2); mindegyik foszforilálással hatástalanítja. A GSK3 bénításával a GS defoszforilálódik, és beindul a glikogénképződés.

GTP (guanozin-trifoszfát) (→guanozin)

GTPáz enzimek családja. Kötődik a GTP-hez (guanozin-trifoszfát) és vízbontással eltávolítja a GTP harmadik foszfátcsoportját, GDP-vé alakítja. Több mint százféle fehérjével képes kapcsolódni, ezért a sejtműködés igen sok folyamatában (jelkövetítés, átfordítódás, sejtmozgás, sejtburjánzás, sejtosztódás, hártyaátjárás, hólyagcsás szállítás stb.) vesz részt. Sajátos törzsökös gomolya a p-hurok-G-gomoly. Ennek mintázatai – törzsökös [N/T]KXD bázissor – azonosítják a GTP-t; ez magyarázza, hogy GTP-t köt és nem másik nukleotidot. Ha másulás áll be a bázissorban, elveszti fajlagosságát, és például ATP-t köthet, elvesztve eredeti tevékenységét.

Az GTPáz GTP-t kötve tevékeny, foszforilezi a célfehérjét. GDP-t kapcsolva tétlen. A GTP-t vagy GDP-t kötő formája térhelyzeti alakulásával jön létre. Nem ismerjük, hogyan jön létre a GTP- és a GDP-t kötő változata. Kapcsolódik hozzá a GEF (guanine *exchange factor*) cserélőfehérje, amely a GDP–GTP cserélődést hozza létre. (→GEF)

A GTP-t kötő (foszforilező ideje) ideje rendkívül rövid, mert azonnal bontja a GTP-t. A foszforilezés elősegítésére kapcsolódik vele a GAP (*GTPase-activating protein*), amelyből szintén nagyon sokféle van. Vannak olyan GTPázok, amelyeknek működése teljesen a GAP-tól függ.

Megkülönböztetünk kis és nagy GTPázokat. (→G-fehérjék)

guanilsav a guanozin-monofoszfát, GMP másik neve. (→guanozin)

guanin *guanine* kettős kötéssel társított két pirimidin-imidazol gyűrűt tartalmazó molekula ($C_5H_5N_5O$), purinszármazék. Hatáscsoportja az NH_2 (aminocsoport). Egyike a DNS-ben és az RNS-ben lévő négy alapvető bázisnak. (→guaninnégyes)

guanine nucleotide-binding proteins →G-fehérjék

guanin nukleotidcserélő tényező *guanine nucleotide exchange factor*
(→nukleotidcserélő tényező)

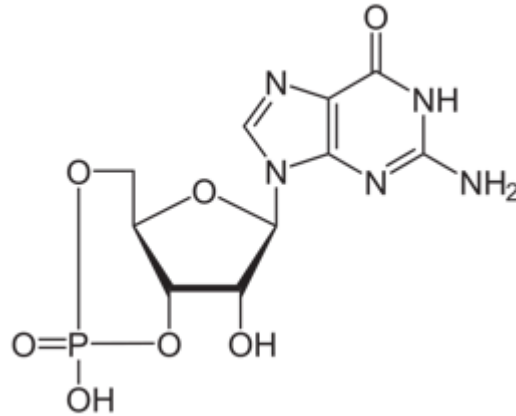
guanozin (G) guaninból és ribózból álló nukleozid (purin-nukleozid; guanin-N-nukleozid), foszfát hozzákapcsolódásával nukleotid keletkezik, amely a ribonukleinsav egyik összetevője. Számos jelzési folyamatban vesz részt; az idegsejtek védelmezője: káros hatásra azonnal jelzési folyamatokat indít. Könnyen foszforileződik. (→D-riboz, guanin, nukleozid)

guanozin-monofoszfát, GMP (guanilsav, 5'-guanidilsav,) egy foszfátcsoportot tartalmazó guanozin, a ribonukleinsav egyik nukleotidja. A guanin, a dezoxiribóz és

foszfát kötődéséből dezoxiguanozin-monofoszfát (dGMP) keletkezik, ez a DNS alkotóeleme. (\rightarrow DNS, RNS). A foszfát (PO_4) észterkötéssel kapcsolódik a szénhidrát alkoholos hidroxilcsoportjához ($\text{OH}-\text{CH}_3$), szokásosan az 5'-szénatomhoz – GMP néven mindig ezt értjük, a kötődés helyét nem jelöljük. Kötődhet azonban a szénhidrát 4'-, 3'- és 2'-szénatomához is, többféle azonnás keletkezhet – ezekben jelöljük a kötődés helyét. Ha egy foszfátcsoport két hidroxilcsoporttal kapcsolódik, gyűrűs szerkezet (cGMP) alakul ki. Szabályozza pirimidin-nukleotidok képződését.

cGMP (cyclic GMP, gyűrűs GMP)

jelköztes (intermediate messenger mediator), gerjeszti a cGMP-függő fehérjekináz-G-t (PKG, protein kinase G), guanilát-cikláz hatására keletkezik a GTP-ből a sejt plazmában. A foszfát észterkötéssel kapcsolódik a szénhidrát 3'- és 5'-szénatomához.



A jelmolekulák hatására emelkedik a sejt plazmában cGMP-szint. A cGMP gerjeszti a PKG-t. A PKG foszforilál sokféle fehérjét: többféle ioncsatorna- és ionszállító-fehérjéket stb.; nagy részükről még homályosak az ismereteink. Előfordul a plazma cGMP-szintjét csökkentő jelmolekula is (bizonyos fényérzékelő molekulák); hatása cGMP-foszfodiészterázon keresztül nyilvánul meg.

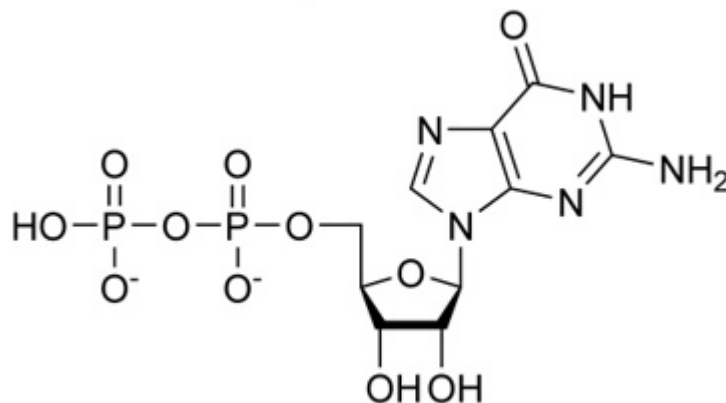
guanozin-difoszfát,

GDP pirofoszfátot (két foszfátcsoportot)

tartalmazó guanozin; a második foszfát savanhidrid kötéssel kapcsolódik az elsőhöz, ez sok energiát igényel. A GTP-ből keletkezik defoszforilezéssel:

aGTPáz enzim von el

egy foszfátcsoportot. A mannózt szállítja a szénhidrátfehérjék kialakulásához, és részt vesz trikarboxilsav-ciklusban (Krebs-ciklus).



guanozin-trifoszfát, GTP a guanozin és három (α , β , γ) foszfát egyesüléséből jön létre. Főleg a fehérjék képződésében és a jelközvetítésekben szolgáltat energiát. Az energia a második és harmadik (β - γ) foszfátcsoport kötésében tárolódik, a harmadik foszfátcsoport GTPáz általi leválasztásával válik szabaddá.