

Utolsó módosítás: 2024.10.18

Ö, ö, Ó, ó

ökológia *oecology* (→környezettan)

örökletes daganatokat vizsgáló sokgénés készletek* *multigene hereditary cancer testing panels* Gyárilag összeállított olyan készletek, amelyek számos, az öröklődő daganatokban szerepet játszó gén egyidejű vizsgálatát teszik lehetővé. Módszertanilag NGS alapúak. Például örökletes emlő- és petefészekrák esetén a BRCA1 és BRCA2 gén mellett további 23 gén, továbbá egy génszabályozó rész vizsgálatára alkalmas (→PALB2, CHEK2, BARD1, BRIP1, RAD51C, RAD51D, TP53, MRE11A, RAD50, NBN, FAM175A, ATM, STK11, MEN1, PTEN, CDH1, MUTYH, BLM, XRCC2, MLH1, MSH6, PMS2, MSH2, 3' UTR of EPCAM).

örökletes petefészekrák *hereditary ovarian cancer* az a petefészekrák, amelynek létrejöttében rákképződésre hajlamosító csírasejtes génmásulás is részt vesz. Csaknem mindegyik HR-hiányos rák, vagyis olyan, amelyben a kétszálú DNS-törés rokonmás javítása nem megy végbe, genetikailag ingatag sejtekből áll.

A HR-hiányos petefészekrákokat két csoportra osztjuk: a BRCA gének másulásából eredők (BRCA1-másulás ~17%, BRCA2-másulás ~5%) és más rokonmás átrendeződési gén (RAD51C, RAD51D, BRIP1 stb.) másulásából keletkezők (3%) csoportjára.

Nagyritkán (~1%) keletkezik örökletes petefészekrák Lynch-kórban és más csírasejtes génhibák eseteiben. Ezek nem HR-hiányos rákok.

örökletes rák olyan rák, amelynek létrejöttében részt vesz rákképződésre hajlamosító csírasejtes génmásulat is. Ellentéte a szórványos, ebben a génmásolások a testi sejtekben keletkeznek.

A kórokozó gének mindegyikének sokféle csírasejtes eltérése ismert; többségük nem függ össze a rákképződéssel. A rákkal kapcsolatosokat rákhajlamosító másulatoknak nevezzük. Előfordulnak olyanok is, amelyekről nem tudjuk, hogy van-e szerepük a daganatképződésben. Ezek jelölésére a nemzetközi irodalom a variant of unknown significance (VUS) kifejezést használja, magyarul *ismeretlen jelentőségű másulat** lehet a neve.

A génekben található genetikai eltéréseket klinikai jelentőségük szerint 5 osztályba soroljuk:

1. osztály: jóindulatú (benign)
2. osztály: valószínűleg jóindulatú (likely benign)
3. osztály: bizonytalan jelentőségű (uncertain significance)

4. osztály: valószínűleg kóros (likely pathogenic)

5. osztály: kóros (pathogenic)

A jelenleg érvényes irányelvek szerint (International Agency for Research on Cancer, IARC; Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles, ENIGMA) csak a 4. és 5. osztályba tartozó, kórosként véleményezett hibákat szabad rákhajlamosítónak minősíteni. Természetesen ismereteink bővülésével változhat valamely génelterés besorolása, például a bizonytalanból a kórosba vagy a jóindulatúba kerülhet.

öröklődés *heredity, inheritance* a biológiában valamely genetikai jelleg/állapot (genetic trait/condition) átadása szülőtől az utódoknak. Tehát a jelleg átadásának a folyamata, szemben a genetikával, amely annak a tudománya. A genetikai üzenetet általában a DNS, egyes vírusokban az RNS hordozza.

Az öröklődésnek több formáját különböztetjük meg: →anyai öröklődés, →átírási irányító öröklődés, →egygén öröklődés, →nemhez kötött (X- és Y-kromoszómához kapcsolt) öröklődés, →többgén öröklődés és →többtényezős öröklődés.

öröklődéstan →*genetika*

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

ősbaktérium *archaea* sejtmag és maghártya nélküli egyszerű egysejtű szervezet, amely néhány tulajdonságában (átírási és átfordítási rendszerében) már hasonlít a sejtmagú sejthez. A baktériumoktól a bázissorrendjük, mint például energiatestecsi RNS-ük alapján jól elkülöníthetők. A maghíjasok egyik nagy tartományát alkotják, a baktériumok és az sejtmagosok között helyezkednek el. Kórokozó nincs közöttük. (→maghíjasok, magsejtűek)

összeadódó mennyiség* *extensive quantity* (→mennyiség) ■ **összeadódó sejthalál*** *synthetic lethality* (→sejthalál)

összeadódó sejthalál *synthetic lethality* két vagy több olyan genetikai (géntevekenység, jelvitel) zavar, amely külön-külön nem, de együttesen a sejt

pusztulásához vezet. A ráksejtekben előforduló formáját *ráksajátos összeadódó sejthalál* (*cancerspecific synthetic lethality*) elnevezéssel is illetik. Ilyen a BRCA-hibás ráksejtekben a PARP-gátlókkal kiváltható második génműködés kiesése, ezért a sejt elpusztul, ugyanakkor az egészséges sejtekben nem okoz zavart.

A PARP-gátlók irodalma hatalmasra duzzadt, és szemléletváltást hozott a ráksejtek összeadódó sejthalállal való pusztításában. Egyértelművé vált, hogy bármely ráksejtet károsító kezelés kiegészíthető a DNS-hiba másik javítási módját gátló kezeléssel, és ez így sokkal hatékonyabb. A lehetőségek hihetetlenül nagyok, messzemenően nemcsak PARP-gátlók jönnek szóba.

összetevő *component* valaminek az alkotórésze, elem; valamilyen rendszernek az egysége.

összlet* *polymer* soktagú egység, sok ismétlődő tagból álló nagymolekula, ekként hatásos; avagy azonos feladatot ellátó fehérjéket kódoló gének csoportja.

összletesedés* *polymerization* sokassá válás: egytagú molekulák ismétlődő egyesülése gyenge vagy erős kötésekkel.

össztes* *complex* (~~komplex~~) a biológiában nem elektronkötésekkel összekapcsolt molekulák, leginkább fehérjék, egymást kiegészítő összeállása valaminek a megvalósítására; működési egység, például *fehérjeössztes*. A molekulák kapcsolódása különböző – általában átmeneti – kötésekkel jön létre a feladat ellátásának idejére.

ösztön az ön- és a fajfenntartást célzó, veleszületett, tudattalan készlet. Megnyilvánulhat menekvésben, védekező mozdulatokban, megsejtésekben, nemiségben stb.

ösztrogénöbbllet az ellensúlyozatlan ösztrogénhatás és az öszösztrogénhatás fogalmának közös elnevezése.

ellensúlyozatlan ösztrogénhatás *unopposed estrogen* az ösztrogén–progeszteron arány eltolódása az ösztrogén javára. A megfelelő ösztrogén–progeszteron arány a női nemi szervek szabályos működésének letéteményese; eltolódása zavart kelt. Három formáját különböztetjük meg:

- Rövid idejű erős ösztrogénhatás. Veszteglőtűsző következménye. A többé-kevésbé szabályosan érett tűsző (Graaf-tűsző) nem reped meg, tovább növekszik (veszteglőtűsző, persistent follicle), és bőséggel képez ösztrogén. Ennek hatására, viszonylag rövid idő alatt a méhnyálkahártya gyorsan nő, jelentősen megvastagszik, túlteng (endometrial hyperplasia).
- Tartós gyenge ösztrogénhatás. A tűszőérés zavarának következménye. A tűszők nem érnek meg teljesen, idő előtt visszafejlődnek, ezért nem keletkezik sárgatest. Ilyenkor egyszerre több tűsző érhet különböző mértékben, vagy egyikérését,

pusztulását egy másik érése, majd sorvadása követi, és ezek legkülönbözőbb változatai fordulhatnak elő. A tüszők nem termelnek egyszerre sok ösztrogént, sőt kevesebbet, mint a szabályosan érők, de mivel az elváltozás hetekig, hónapokig, sőt éveken keresztül is tarthat, az ösztrogénhatás összeadódik a méhnyálkahártyában.

- Kimerült petefészeki ösztrogénhatás*. A változókorban a vérzés megszűnése a petefészkek kimerülésének a következménye: megszűnik a tüszőérés, a tüszőrepedés, a sárgatest képződése. A petefészkek ösztrogénképzése azonban nem áll le; kevés ösztrogén az érésnek induló, de gyorsan elsorvadó tüszőkben még évekig képződhet, többé-kevésbé folyamatosan. Ennek hatására a méhnyálkahártya valamelyest burjánzik, rendszerint szabálytalanná válik. A csekély mértékben növekvő méhnyálkahártya fenntartására elegendő a képződő ösztrogén, és mert lényeges ösztrogéningadozások sincsenek, a méhnyálkahártya nem válik le, nem keletkezik vérzés. A tüszőállomány teljes kimerülésével az ösztrogénképződés is megszűnik, és a méhnyálkahártya visszafejlődik, elsorvad.

összösztrogénhatás (élethossznyi ösztrogénhatás) *lifetime estrogen exposure* a nő élete folyamán képződött, méhnyálkahártyát érő összes ösztrogénhatás. A hóvérzések* számával és az állapotossággal függ össze. A korai serdüléssel és/vagy késői vérzésmaradással többször van havibaj, összességében sok ösztrogén hat a méhnyálkahártyára. A várandósság alatt nincs méhnyálkahártya, ezért a szülések számával lényegesen kevesebb a méhnyálkahártyát érő összes ösztrogénhatás.

ötvözet *alloy* két vagy több fémből vagy fémből és nem fémes elemekből álló (pl. acél, amely vas, szén, nikkel ötvözet) kristályos keverék, pl. acél, amely vas, szén, nikkel ötvözet. Tulajdonságuk más, mint az összetevőjüké. Ötvözet pl. két vagy több fém összeolvasztásával keletkező öntvénye.