

Utolsó módosítás: 2024.10.18

## V, v

**vágó-vérzéscsillapító eszköz\*** olyan vágó műszer, amely a szövetek átvágásakor egyidejűleg az ereket is elzárja. Kevert neve: *koaguláló-vágó eszköz*.

**vak vizsgálat** *blind study* (→klinikai vizsgálat)

**válaszelemek** *response elements* (→DNS-válaszelemek)

**valószínűség** *probability* azt fejezi ki, hogy egy adott dolog mekkora eséllyel következik be. Nagyon sokféle valószínűség van, a gyakorlatban háromféle értelemben közelíthető meg: hétköznapi, bölcsészeti és matematikai.

- Hétköznapi értelemben a körülmények számbavételével való becslés.
- Bölcsészetben a szükségszerű és a véletlen tényezők egybevetése szerinti mérték; azt fejezi ki, hogy a kettő összevetése alapján mekkora a valószínűség.
- A matematikának egyik ága, amely számokkal írja valami bekövetkezésének a valószínűségét. 0 és 1 közötti érték; minél közelebb van az egyhez, annál nagyobb az esély. Ha bekövetkezés és nem bekövetkezés egyformán esélyes, az érték  $\frac{1}{2}$  (írható 0,5 és 50% formájában is). Ha a *véletlenszerű esemény* valószínűségét vizsgáljuk, például, hogy egy feldobott pénz fej vagy írás, akkor a valószínűséget a kívánt alkalmak és az összes alkalom hányadosával számszerűsíthetjük. Ha *vizsgálati esemény* valószínűségét számoljuk, például a pénzt kétszer dobjuk fel, annak a valószínűsége, hogy mindkétszer fej, mindkétszer írás, fej-írás, írás-fej legyen,  $\frac{1}{4}$  (0,25, 25%).

A valószínűséget a kívánt események és az összes esemény hányadosából számoljuk képletek és valószínűségszámító (probability calculator) felhasználásával.

**változóan metilezett bázissor** *differentially methylated region, DMR* olyan bázissor, amelynek metilezettsége szövet- és sejtféleségenként, ugyanazon sejtek/szövetek különböző időszakában, vázlatok között, továbbá egyénekenként is más, és amely részt vesz a génátírás szabályozásában. A DNS leginkább a CpG-szigeteken metileződik; a változóan metilezett helyek többnyire ezek közelében találhatóak. A változóan metilezett hely többféle: szövetfajlagos, rákfajlagos, vázlatfajlagos, öregedésfajlagos stb.

**válzat\*** *allele* ~~(allel)~~ valamely kromoszómahelyen (genetic locus) lévő bázis vagy bázissor (bármely DNS-elem) egyike a két vagy több lehetséges formája közül. Az

emberben a vázlat minden egyénben párosával van jelen, a kromoszómapárok ugyanazon helyén az egyik, a másikon a másik, egyik az anyától, a másik az apától öröklődik. Ha egyformák a vázlatok, *azonvázlatok\** (homozygous allele), ha mások, *vázlatmások\** (heterozygous alleles) a nevük.

Valamely népességben valamely vázlatból (például génből, bármely DNS-elemből) lehet kétféle, de olyan is van, amelyből több, néha sokkal több. Az utóbbit *sokalakú vázlatnak\** nevezzük; a többféle vázlat előfordulását pedig *sokalakúságnak*.

Genetikai sokalakú vázlatnak mondjuk az a vázlatot, amely a népesség legalább 1%-ban jelen van, genetikai sokalakúságnak pedig ennek előfordulását. Az 1% határ megállapodás. Ha ennél ritkább az előfordulás, lehet véletlen másulás következménye, amely a valóságban nincs a népességben.

A két vázlat különbözhet:

- egyetlen nukleotidban (*single nucleotide polymorphism*, SNP; egynukleotidos sokalakúság) (→genetikai sokalakúság)
- az ismétletekben. Sajátos formája az *ismétletbő vázlat\** (*permutation allele*), amelyben az ismétletek száma valamely génben vagy gén közelében több mint a szokványos vázlatban. Az ilyen vázlat, ha öröklődik, betegséget okozhat. Például az FMR1 gén ismétletbő vázata. (→FMR1)
- Különbség lehet azonban akármelyik más elemben is.

**vázlatmások\*** *heterozygous alleles* a nyugalmi kromoszóma ugyanazon helyén (kromoszómahely) lévő két vázlat, tehát az anyától és az apától származó, eltérő.

**vázlatnémítás** *genomic imprinting* vázlatbázissor némítása metilezéssel, függően az apai vagy anyai eredettől. A vázlatbázissor lehet kromoszóma, kromoszómarész, gének vagy egyetlen gén, és lehet szövetfajlagos is, amikor csak egyes szövetekben, sejtfarmákban némul az egyik vázlat. A beírással a bázissor nem változik, csak nem tevékeny. Egyre több megfigyelés utal arra, hogy CpG-szigetek metileződnek. Ismert, hogy sok CpG-sziget van az indítók közelében; ezek metilezése megakadályozhatja a génátírást. Bizonyos vázlatbázissorok közül az anyaiak, másoknál az apaiak némulnak, többségében az apaiak. Például az IGF2 anyai, a H19 gén apai beírással gátlódik, vagyis az IGF2-ből az apai, a H19-ből az anyai vázlat fejeződik ki. A némított vázlatbázissor öröklődik sejtről sejtre, a számcsökkentő osztódásban is.

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

A vázlatbázissor némítása már az ivarsejtekben elkezdődik, úgy, hogy a megtermékenyítéskor két teljesen azonos, de működésében különböző DNS párosul. Néhány nemi jelleg így öröklődik, ezért ezeknek a vonásoknak az öröklődése nem követi a Mendel-szabályokat.

**válzattársulás\*** a lehetséges válzatok közül kettőnek a társulása. Lehet véletlenszerű, és aránytalan is.

Az aránytalan társulás\* *linkage disequilibrium, LD* a népeségek genetikájában a válzatok lehetséges társulásának a véletlenszerű társulástól való eltérése. A válzatok lehetséges társulása közül kettő gyakrabban vagy ritkábban fordul elő valamely népeségben, mint várnánk a véletlenszerű társuláskor. Arra utal, hogy a két válzat nem független egymástól; a népeségben valamilyen hatás befolyásolja a társulásukat. Például bizonyos génpárok a kromoszómákon gyakrabban választódnak ki a DNS átrendeződésében, mint mások. Ez az elképzelés az alkalmazott genetika egyik alaptétele.

**válzatvesztés** *loss of heterozygosity (LOH)* egyfajta másulás, amelynek következtében kiesik egy DNS-rész, jellegzetesen egy gén vagy géncsoport. Következésképpen a két válzat közül csak az egyik van jelen; az kódol. A sejtben elvész az apának vagy az anyának az adott DNS-részre vonatkozó szerepe. Ez a kromoszóma-bizonytalanság elég nagy ahhoz, hogy sejt elkülönülten növekedjék; a rákképződés irányába. A DNS-rész elvesztését okozó másulás lehet leromlás, bázisvesztés, egyenlőtlen átrendeződés, a válzatalakításból (gene conversion) adódó, osztódási átrendeződés következménye, de bekövetkezhet az egész kromoszóma elvesztése miatt is.

**van der Waals-kölcsönhatás** (*részöltés-kötés\**) elektromosan semleges molekula közötti összetartás elektroneltolódás (részöltés kialakulása) következtében. Az elektronok eltolódása miatt átmeneti kétsarkú állapot (dipole moment) jön létre, azaz a molekulák átmenetileg részpozitív és résznegatív töltésűvé válnak. A részpozitív és résznegatív atomok vonzzák egymást (Coulomb-vonzerő), köztük összetartó erő jön létre; nagysága: 0,4–4 kJ/mol. Ez a vonzerő-kölcsönhatás párosul taszítóerővel is, amely megakadályozza az elektronkötés kialakulását. A vonzerő háromféleképpen alakulhat ki:

- *Két nem sarkos (töltéseltolódás nélküli, apolar) molekula között.* Az atomok elektronjai állandóan és hullámozva keringnek a mag körül. Ha két töltéseltolódás nélküli (nem kétsarkú) molekula közel kerül egymáshoz, az elektronfelhő rezgéseiből és ütközéseiből adódó pályaváltozások révén mindkettőben átmeneti kétsarkú állapot keletkezik, és így jön létre közöttük kölcsönhatás.
- *Két állandó kétsarkos molekula között.* Az állandó kétsarkos molekulák részpozitív és résznegatív ( $\delta^+$  és  $\delta^-$ ) töltésűek, ezért egymással kapcsolódhatnak (dipole-dipole interaction). Például a N–O kötésben az O erősebben elektronegatív, így résznegatívvá válik ( $\delta^-$ ), a N pedig részpozitív lesz ( $\delta^+$ ). Ez lehetővé teszi, hogy az O és a másik molekula N–O csoportjának N atomja között vonzerő keletkezzék, és kapcsolódjanak.
- *Egy állandó vagy átmenetileg kétsarkossá vált és egy nem kétsarkos molekula között.* Előfordul, hogy a kétsarkos vagy átmenetileg kétsarkossá vált molekula a közeli nem sarkos molekulában létrehoz kétsarkos állapotot (induced dipole). Azáltal jön létre, hogy a részöltésű molekula erősen elektronegatív atomja vonzza a közelébe

kerülő nem kétsarkos molekula elektronjait, elektroneltolódást (töltéseltolódást) hoz létre, ezért ez a molekula is kétsarkossá válik, és kialakulhat közöttük kapcsolódás.

A kétsarkossá válás továbbterjedhet: az újonnan kialakult kétsarkos molekula a mellette lévő nem kétsarkos molekulában hoz létre elektroneltolódást, az meg a következőben stb. Azokat az erőket, amelyek a másik molekulában előidéznek a kétsarkos állapotot, nevezzük London-féle erőknél; nevét *Fritz London*-ról (lengyel származású német–amerikai fizikus, 1900–1954) kapta.

A résztöltésekből adódó molekulák közötti összetartást *Johannes Diderik van der Waals*-ról (holland fizikus, 1837–1923) nevezték el van der Waals-kölcsönhatásnak; magyarul *résztöltéskötésnek*\* nevezzük. (→vegykötés)

**van der Waals-sugár** az a távolság, amennyire megközelítheti egymást két gázállapotú, nem kötött azonos atom. Ez határozza meg két atom közt azt a legkisebb távolságot, amennyire megközelíthetik egymást, anélkül, hogy köztük elektronkötés jönne létre. Ez a távolság a két atom van der Waals-sugarának összege; az a legkisebb távolság, amelyben a két atom elektronpályái még nem érintkeznek – ha érintkeznek, kialakul az elektronkötés. A kötéstávolság tehát kisebb, mint az érintkező atomok van der Waals-sugarának összege. Pl. a hidrogén van der Waals-sugara 0,1 nm, az egyszeres kötéstávolsága 0,03 nm. Az oxigéné 0,14, illetve 0,074 nm. Másképpen: a van der Waals-sugár azt a gömbfelszínt adja meg, amelyen belülre más atom nem kerülhet úgy, hogy nem alakuljon ki elektronkötés.

**várandóssági cukorbetegség** *gestational diabetes* változó nagyságú vércukor-emelkedéssel járó olyan szénhidrát-anyagcsere zavar, amely először a várandósságban nyilvánul meg, avagy derül ki. A szénhidrát-anyagcsere zavarának bármely formája lehet. Legtöbbször a 24–28. héten végzett szűrővizsgálat ismerjük fel. Akkor beszélünk várandóssági cukorbetegségről, ha az éhomi vércukorérték 7+ mmol/l és/vagy a kétórás terhelés 7,8+ mmol/l. Felismerése fontos, mert károsíthatja az anyát és a magzatot is. A szülést követő 6–8. héten ellenőrző vércukorvizsgálatot végzünk. Az értékek lehetnek élettaniak, de maradhatnak kórosok is. Ezek az asszonyok veszélyeztetettek, folyamatos ellenőrzést igényelnek.

Korábban terhességi cukorbetegségnek nevezték, és ezt ma is gyakran mondják. Mióta a babát váró édesanya jelzője várandós, állapotos stb., de nem terhes, a szénhidrát-anyagcserezavar is várandóssági cukorbetegség (~~terhességi cukorbetegség~~).

**variable number of tandem repeats** számváltozó ismétlet (→VNTR)

**variant of unknown significance (VUS)** ismeretlen jelentőségű másulat (→másulat)

**vas** *iron* (Fe, rendszáma 26, atomtömege 55,849 g/mol) a szervezetben a legnagyobb mennyiségben lévő mikroelem. Fő szerepe az oxigénszállításban, a szövetek oxigénellátásában és a sejtek elektronátmeneti folyamataiban van. A hemoglobin, a

citokróm és a légzési lánc egyes enzimeinek tartozéka. Az oxigénnel kétértékű ionként –  $\text{Fe}^{2+}$ ; ferro-, Fe(II) – képes kötődni, a háromértékű vas –  $\text{Fe}^{3+}$ , ferri-, Fe(III) – nem köt oxigént.

**vascular endothelial growth factor** (→VEGF)

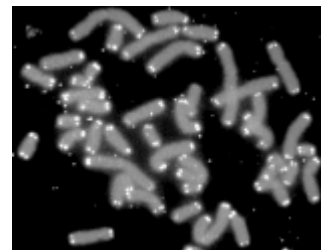
**vector** *iránymennyiség* (→mennyiség)

**védlet\*** *shelterin, telosome* hatféle (TRF1, TRF2, POT1, RAP1, TIN2, TPP1) fehérjéből összetevődő képződmény a kromoszómák végrészeiben. (→végrész)

**végmásolási nehézség\*** *end-replication problem* a kromoszómák végrészi túlnyúlásának a kettőződési akadályai (sok másodlagos szerkezet, sajátos hibák). Ezek ugyanis útját állhatják a kettőződési villának. A nehézség az akadály ideiglenes eltávolításával oldható meg. (→végrész-kettőződés)

**végrehajtó molekula\*** a DNS-hez, ritkábban RNS-hez kapcsolódó molekula, szokásosan átíráshéjje, amelyet az utolsó jelközvetítő tevősít. A végrehajtó molekula váltja ki a sejtválaszt. (→jelzésvégrehajtás, sejtválaszt)

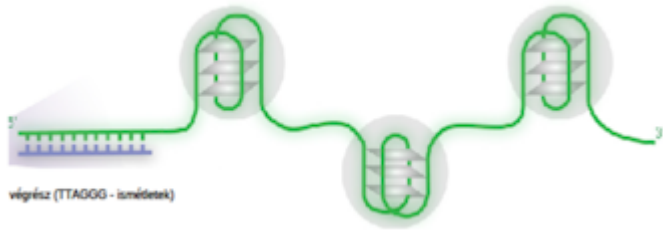
**végrész\*** *telomere (telomer)* a kromoszómák végződése, tömör kromatinba csomagolt sajátos nukleinféjje rendszer, amely megóvjja a kromoszómákat attól, hogy a DNS-hibajavító rendszer tévesen kettős törésnek nézze, és kivágja vagy vég a véghez egyesítse stb. Vagyis akadályozza a kromoszóma elhajlását, kóros átalakulását, valamint a kóros sejtburjánzást és, a rákosodást is. Az ábrán az osztódó sejt kromoszómáinak végein látható fénylő részek a végrészek. (Forrás: Wikipédia.)



A végrész a *végrész-DNS\**-ből (telomeric DNA) és a hozzákapcsolódó sajátos fehérjékből, a *végrészfehérjékből\** (telomeric proteins) tevődik össze:

- *Végrész-DNS*. Rövid kétszálás fej-láb  $5' \rightarrow 3'$  irányú TTAGGG ismétletek sokaságából (500–3000 ismétlet, 2–10 kb hosszú) és  $3'$ -végi guaninban gazdag, 50–300 nukleotidot tartalmazó egyszálás túlnyúlásból (overhang) áll. A túlnyúlás visszahajlik a kétszálú DNS-be, és azzal együtt hurkot formál, amelyet *visszahajló T-huroknak\** nevezünk (fold-back t-loop).

A TTAGGG ismétleteket *telomere repetitive DNA sequences*nek nevezik, magyarul: *végrészismétletek\**. Az ismétletek száma nemcsak az emberek közt eltérő, de az egyénben is változik: a korosodással csökken.



A túlnyúlásban gyakoriak a másodlagos szerkezetek, mint a G-négyesek és az R-hurkok.

- A G-négyesek (guaninnégyesek, G-quadruplexes, GQs), amelyek törzsökös másodlagos DNS-mintázatok; az ábrán látható túlnyúlásban három G-négyes van. Kialakulásukat segíti, hogy a túlnyúlás különösen gazdag guaninban; előfordulnak benne sok guanint tartalmazó sajátos ismétletek is, pl. GGGCTA. Jellemző az is, hogy a túlnyúlásban kevés a cisztein.

A G-négyeseknek meghatározó szerepük van túlnyúlás védelmében. Ezek állékony szerkezetek, egymás után kialakulva tömör szerkezetet hoznak létre, így gátolják a túlnyúlás lebontását, vég a vég egyesülését más kromoszómával. A G-négyesek felismerő mintázatok, hozzájuk kapcsolódnak a helikázok és más fehérjék. Gátolják a végrészek telomerázok általi megnyújtását, ekként a ráksejtek elpusztításának célpontjai lehetnek.

- Az R-hurokok a végész-RNS-ek kötődésével jönnek létre. Meglepően sok van a végrészeken, a kettőződésben keletkező hibák, a DNS-törések elhárításában van jelentőségük. Elősegítik a végrészek átrendeződéses hosszabbítását. (→R-hurok, végészrövidülés)

A visszahajló T-hurok szintén meghatározó a kromoszómák védelmében; úgymond „lefed” a végrészt (telomeric capping). A visszahajlás következtében ugyanis a DNS-javító fehérjék nem nézik törésvégnek, és nem bontják le. Gátolja még a kromoszómák elhajlását, az egymással való kapcsolódásukat, átrendeződésüket. A végész átíródásában, másolódásában valószínűleg nincs szerepe.

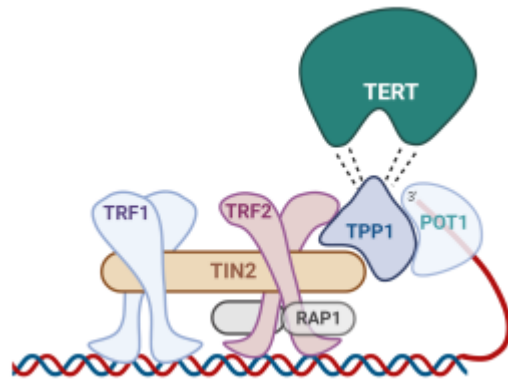
Kialakulását elősegítik az ismétletek, ezekhez könnyen kapcsolódnak a túlnyúlás bázisai. A T-hurok nemcsak a túlnyúlást foglalja magában, hanem különböző hosszúságú kétszálú DNS-szakaszt is.

A túlnyúlás bázissoraiban előfordulnak sajátos hibák, mint a 8oxoG, amelyek kettőződési hibákat okozhatnak. (→8oxoG)

- *Végészfehérjék.* Hat fehérje, a TRF1, TRF2, POT1, RAP1, TIN2 és a TPP1 képződmény, amelyet *védletnek\** (shelterin, telosome) nevezünk. (→POT1, RAP1, TIN2, TPP1, TRF1, TRF2)

A védlet fehérjéi eltérően kötődnek a végészhez. A vázlatos ábrán ez látható.

- A TRF1 és a TRF2 kettős formában kötődik a kétszálú DNS-hez a C-végi MYB gomollyal. A kapcsolódás vonzza a RAP1-et, amelyik az egyik TRF2-höz kapcsolódik.



- A POT1 sajátosan az egyszálú túlnyúláshoz kötődik, és kettőst képez TPP1-gyel, így fejt ki hatását. A POT1–TPP1 kettős toborozza a telomerázt.
- A TIN2 összekapaszkodik a TRF1, TRF2–RAP1, és POT1–TPP1 kettős fehérjékkel.
- A TIN2–TPP1–POT1 önállóan – a TRF1-hez és a TRF2-höz való kapcsolódás nélkül – is előfordul, ezért a védlet alegységének tartják.

A végrészen számos védlet van: A TRF1–TRF2–RAP1–TIN2 négyesek szakaszosan kapcsolódnak a kétszálú végrészhez, a POT1 – TPP1 szintén szakaszosan az egyszálúhoz. A kettő csak ott kapcsolódik össze, ahol közel kerülnek egymáshoz; az ábra ilyen helyzetet mutat.

A védlet jelen van minden sejtben, függetlenül a burjánzási állapotától, és megmarad a sejt körégszében, a védlet oltalmazója. Tevékenysége többrettű:

- Állványfehérjeként szolgál más fehérjék kapcsolódásához, pl. a TIN2–TPP1 kapcsolódás toborozza a telomerázt a végrészhez.
- Megakadályozza, hogy az ATM és az ATR kinázok a kromoszómavéget tévesen kétszálú DNS-törésnek érzékeljék, és elindítsák a javítási folyamatokat. A TRF1 gátolja a DNS-kettőződési ártmányt (replication stress); TRF2 feltartóztatja az ATM-jelzést és a végegyesítést (non-homologous end-joining, NHEJ); a POT1 pedig az ATR-jelzést akadályozza meg. (→DNS-hibajavítás)
- Gátolja a G1–S és a G2–M átmenetet, a sejtöregedést és a sejtvégszetet.
- A telomeráz kötésével elősegíti a végrész-DNS hosszabbítását, a TTAGGG ismétletek telomeráz általi hozzákapcsolását, akadályozva a sejtvégek rövidülését, és ezzel befolyásolja a sejt élettartamát:

Az emberi sejtekben ugyanis, kivéve a csírarsejteket, az éretlen sejteket és néhány őssejtet, a végrész minden sejtosztódással rövidül; végül olyan rövidvé válik, hogy elveszti a védletet, megszűnik a hurok. Az egyenes végeket a DNS-hibajavítók törésnek érzékelik, kapcsolódnak hozzá, és megállítják a sejt kört, nincs további sejtosztódás. A végrészek a hasonmás és/vagy vég–vég egyesítés következtében átalakulnak, nem védik a kromoszómát, beindul a sejtvégszet, a sejt elpusztul. Ezért nevezik a végrészt a sejt biológiai órájának. (→végrészrövidülés)

■ *Végrészkromatin.* A végrészeket tömör kromatin burkolja, benne a kromatin tömörödés jellemzői, a metilezett H3 és H4 (H3K9me3, H4K20m) gyakoriak. A tömör kromatin védi a végrészeket a hibás átrendeződésektől és gátolja a gének átírását; távhatással is. Ez azt jelenti, hogy a végrész kromatin a közelében (a

végresz alatti szakaszban) lévő géneket is némítja. A jelenséget a nemzetközi irodalom telomere position effect (TPE) elnevezéssel illeti, magyarul *végreszhatásnak\** mondhatjuk. Ennek ismeretében meglepő, hogy a végresz átíródik, végresz-RNS keletkezik.

**végresz alatti szakasz** *subtelomeric repeats; telomere-associated sequences, TAs* a végresz és a kromoszóma sajátos bázissora közötti átmenet. Ismétleteket tartalmazó, változó hosszúságú bázissor; legfeljebb néhány száz bázispár (10–500 kb) nagyságú. Hajlamos átrendeződésre, ezért egyének közt is nagyon különbözik.

A végresz alatti ismétletek neve: *subtelomeric repeat elements* (SRE). Pontosan nem ismertek, számos kromoszómában hasonlóak. A végresz felőli ~200 bázissora CpG-ben (5'-C-phosphate-G-3') gazdag, CpG-szigeteket tartalmaz, amelyek a testi sejtekben, az ébrényi fejlődés korai szakaszában metileződnek, egyféle DNS-metiltranszferáz, a DNMT3B (de novo DNA methyltransferase) kapcsolja a metilcsoportot rájuk. A CpG-szigetek száma a kromoszóma felőli szakaszban mind kevesebb. Ellentétben a testi sejtekkel, az onósejtekben nem metilezettek ezek a CpG-szigetek. Hasonlóan a ráksejtek zömében sem, ami felveti szerepüket a rákos átalakulásban.

A végresz alatti szakaszban van a végresz-RNS indítója, amely háromféle, 61, 29 és 37 bázispár hosszú ismétletekből áll. Ezek, kivált a 29 bázisú ismétletek nagyon gazdagok CpG-ben. Az indító metilezettsége szabályozza a végresz-RNS képződését. Ha kevésbé metilezett, mint pl. az ALT-sejtekben, fokozódik a végresz-RNS keletkezése. Az indító metilezettsége befolyásolja a végreszek állapotát, kóros metilezettség betegséghez vezethet, pl. immunhiányhoz.

A végresz alatti szakaszból indul a végresz kettőződése is.

**végreszátíródás** viszonylag új és meglepő felismerés, hogy a végresz átíródik, hiszen a tömör kromatinba burkolt ismétletekből álló DNS-részek általában némák, nem íródnak át. Sőt, a végresz kromatin a közelében (a végresz alatti szakaszban) lévő géneket is némítja.

Az átírást az RNS polimeráz-II végzi; indítója a végresz alatti szakaszban van – az átírás innen kezdődik, és halad a kromoszóma végéig. Az átíródásból hosszú RNS, a végresz-RNS (TERRA) keletkezik. Nem mindegyik kromoszóma végresze íródik át. (→végresz-RNS)

**végresz-DNS** →végresz

**végresz-fehérjék** →végresz

**végreszhatás\*** *telomere position effect* az a jelenség, hogy a végresz tömörödött kromatinja távolhatású, a végresz alatti szakaszban is fékezi az átíródást.



**végrezismétletek\*** *telomere repetitive nucleotide sequences* a kromoszómák végrezseinek zömét alkotó TTAGGG ismétletek. Az ismétletek száma nemcsak az emberek közt eltérő, de az egyénben is változik: a korosodással csökken.

**végrezskettőződés** a végrezs kétszálú DNS-ében a szokványosan zajlik. Nehézséget a túlnyúlás másolása okoz. Ezt a jelenséget a nemzetközi irodalom *end-replication problem*nek nevezi (*végmásolási nehézség\**).

A másolás a végrezs alatti szakaszból indul, a kettőződési villa a vége felé halad. A guanin ismétletekből alakuló másodlagos szerkezetek (G-négyes, R-hurok) és hibák (8oxoG) állják útját a villának. Ezeket különböző, a védlettel, DNS-sel, RNS-sel kölcsönhatásba lépő fehérjék átmenetileg eltávolítják.

Pl. a *G-négyes*eket a BLM és a RTEL1 fehérje (helikáz) felbontja, a DNS eredeti formájává válik. Ha nem tekerednek ki, zavarhatják a DNS másolódását, a kettőződési villa bizonytalanná válhat, avagy átugorja a G-négyest, és DNS-törések keletkezhetnek; ezek a következő osztódásokkor a kromoszómák szerkezeti változásához vezethetnek. Az R-hurkokat többnyire a végrezs-RNS-hez kötődő fehérjék igazítják ki, mint az RNáz-H enzim, amely kapcsolódik hozzá és lebontja, vagy a NONO és az SPFQ fehérjék, amelyek gátolják, de számos más megoldás is előfordul. A bázishibák, mint az *8-oxoG*-k, kivágódnak. A T-hurok felszakításában az RTEL1 fehérjének van döntő szerepe.

Az kettőződési nehézségek helyén a DNS törékennyé válhat, parányi rések keletkezhetnek, amelyek hasonlóak a metafázis kromoszómák DAPI-negatív réseihez (*common fragile site, CFS, magyarul: szokásos törékeny helyek\**).

Ha a kettőződési villa összeesik, túlnyúló végződésű kétszálás DNS-törés keletkezik, amely nem javítható ki sem a végegyesítéssel, sem a rokonmás átrendezéssel, mivel ezek a kettős törtvéget ismerik fel. A bázisok egy része nem íródik át, ezek elvesznek, a végrezs gyorsan rövidül. Javítás legfeljebb a törési kettőződéssel mehet végbe.

**végrezs-RNS\***, **TERRA** *telomeric repeat-containing RNA, TERRA* változóan, 100 bázistól 9 kb-ig terjedő hosszúságú és UUAGGG ismétletek tartalmazó RNS. Tehát guaninban gazdag RNS, amely – hasonlóan a végrezs túlnyúlásához – gyakran képez G-négyeseket, de elősegítik az R-hurkok képződését is.

A végrezs-RNS-ek:

- Sajátosan kötődnek a végrezshez: a túlnyúlás G-négyesei és a végrezs-RNS G-négyesei alakítanak ki molekulaközi kapcsolódást, DNS–RNS felemás G-négyes\* képződmények (DNA RNA hybrid GQ, HGQ) keletkeznek, kivált a túlnyúlás 3'-végén. Ezek a felemás G-négyesek a 3'-végén akadályozzák a túlnyúláshoz való hozzáférést, a telomerázok és más fehérjék kötődését.

A túlnyúláshoz kötődve R-hurkok keletkezhetnek, amelyek háromszálás felemás DNS–RNS szerkezetek.

- Képződése összefügg a sejtkörrel (kifejeződnek a G1- és G2-szakaszban, az S-szakaszban viszont nem keletkeznek) és a kromoszómák állapotával. Ha a végrezs

rövidül, vagy nem működik megfelelően, tevékenységük fokozódik. A végrész túlrövidülésekor vagy a DNS károsodásakor jelzéseket is küldenek, felgyülemlenek, toboroznak kromatinmódosítókat (LSD1 [lizin-demetiláz-1], SUV39H1 [hiszton-3-lizin-9-metiláz]).

- Tevékenyen részt vesznek a végrészek védelmében, működésében. Szabályozzák a végrész hosszát a telomerázok, az exonukleáz-1 féken tartásával, az ALT (alternative lengthening of telomeres) sejtekben pedig az átrendeződés elősegítésével. Óvják a védletet is; kötődnek a POT1–TPP1 kettőshöz.

Az ez idáig nem kódolónak tartott végrész-RNS-ről kiderült, hogy átíródik, az RNS polimeráz-II írja át, valin–arginin vagy glicin–leucin ismétleteket tartalmazó fehérjék keletkeznek RAN átfordítódással. (→RAN átfordítódás) Az olvasókerete kezdő bázishármas (ATG) nélkül fordítódik át. Ezek a fehérjék hatással vannak a sejtek működésére, valószínűleg károsak, de a részletek tisztázatlanok.

**végrészrövidülés** a végrészek minden sejtosztódással 50–200 bázispárral rövidülnek, amíg el nem éri a *határrövidülést*\* (Hayflick limit), amikor már nincs további osztódás, bekövetkezik a sejtöregedés. Ezért a végrészrövidülést *osztódási órának* is nevezik. Ha a rövidülés túllépi a határrövidülést, nem tudja elhárítani a DNS-hibajavító rendszert, a sejt elpusztul.

A DNS kettőződésekor a végrész azért rövidül, mert a 3'-véghez kötődő idtRNS-nek megfelelő DNS-bázisok nem másolódnak, adódóan a DNS-másolás formájából. (→DNS-kettőződés)

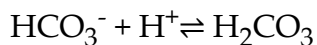
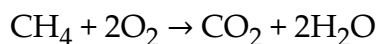
A végrészek rövidülését a telomerázok egyenlítik ki, a TTAGGG ismétletek hozzáadásával. A sejtek telomeráz tartalma azonban a születés után fokozatosan csökken; felnőttkorban, a legtöbb sejtben már nincs vagy csak nagyon kevés telomeráz van, ezért rövidülnek a végrészek. Ebből következik, hogy a végrészek rövidülése összefügg a korrallal is, a korosodással mind kifejezettebb. A csírasejtben és az őssejtben bőven van telomeráz, ezért maradandók.

A ráksejtek ellenőrizetlen osztódásukat, halhatatlanságukat éppen azzal éri el, hogy bennük, ha kisebb mennyiségben is, de jelen van a telomeráz; így gátolják a végrészek rövidülését. A daganatok ~90%-ában van a sejtekben telomeráz. Ezt különböző folyamatokkal éri el, mint az indító, a közteskivágás és az állapotszabályozás módosításával (indító metilezése, miRNS), valamint a végrészhatás módosításával. A fentiekből következik, hogy a telomerázok gátlása (keletkezésük vagy kötődésük/tevékenységük akadályozása) a rákelleni kezelés egyik lehetséges formája.

Sejtártomány, pl. vegyülő oxigénelemek, ionizáló sugárzás, fokozza a végrész rövidülést, gátolva a rákburjánzást; pusztítja a ráksejteket.

Bizonyos sejtek a végrészek rövidülését – a telomerázok helyett – átrendeződéssel gátolják. Ezeket a sejteket *ALT (alternative lengthening of telomeres) sejteknek* nevezzük. Bennük sok végrész-RNS képződik. Ezek kötődnek a túlnyúlás 3'-végén lévő felemás G-négyesekhez, valamint kialakítanak R-hurkokat, elősegítve a végrészek átrendeződéses hosszabbítását.

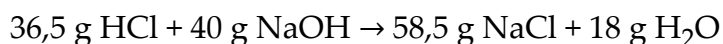
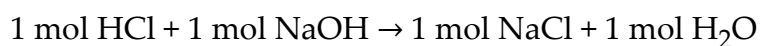
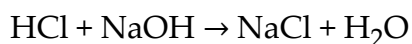
**vegyegyenlet\*** (kémiai egyenlet) a vegyfolyamat vegyképletekkel való leírása; a vegyfolyamatban részt vevő elemek, vegyületek vegyjeleit, vegyképleteit tartalmazza. Tájékoztató a folyamatban résztvevő atomok/ionok/molekulák számáról. A vegyfolyamat irányát a  $\rightarrow$  mutatja. A visszafordítható (kétirányú) folyamatokat kettős nyíllal ( $\rightleftharpoons$ ) tüntetjük fel. Pl.:



Az egyenlet bal oldalán a kiindulási anyag(ok), a *vegyület/vegyületek*, jobb oldalán a keletkezett anyag(ok), a *termék/termékek* szerepelnek. A vegyjelek előtti számok az együtthatók (coefficients), a folyamatban részt vevő atomok számát jelölik. A vegyegyenlet nem jelöli azt a közeget, amelyben a vegyfolyamat végbemegy, kivéve, ha a közeg is részt vesz a folyamatban.

Ha a vegyfolyamatban csapadék képződik, azt függőleges nyíllal mutatjuk:  $\text{Ag}^+ + \text{Cl}^- \rightarrow \text{AgCl}\downarrow$  (az ezüstion és a klorid vizes oldatban rosszul oldódik, szilárd formában kicsapódik).

A vegyfolyamatok törvényszerűségeiből következik, hogy a vegyegyenletben a kiindulási atomok/ionok számának egyeznie kell a keletkezett atomok/ionok számával, miként a tömegüknek és a töltésüknek is. ( $\rightarrow$ termék, vegyfolyamat, vegyület) Pl.:



**vegyérték** elavult fogalom, mert kötésformák szerint mást-mást jelent. Hagyományos értelmezése: az a szám, amely kifejezi, hogy valamely elem egy atomja hány hidrogénatomot képes lekötni vagy vegyületeiben helyettesíteni. Ebben a fogalomkörben a töltésszámot, vegyülőképességszámot használjuk ( $\rightarrow$ ion, vegyülőképesség).

**vegyértékelektron** *valence electron* a külső elektronhéjon (vegyértékhéj, valence shell) lévő elektron; ez vesz részt a vegykötésben, mert az atommaghoz legkevésbé rögzített. Mivel az atom legkülső héjának elektronjai közül bármelyik részt vehet a kötésben, a külső elektronhéj elektronjait vegyértékelektronoknak nevezzük; legfeljebb nyolc lehet. Ezek határozzák meg az elemek vegyértékét és vegyi tulajdonságait: kapcsolódási képességét más elemekkel. Szokásosan a legkülső elektronhéjhoz tartozó s- és p-alhéjakon lévő elektronok a vegyértékelektronok. Pl. a foszforban ( $1s^2 2s^2 2p^6 3s^2 3p^3$ ) öt van ( $3s^2 3p^3$ ) – a legkülső elektronhéj a 3-as; az s-alhéjon kettő, a p-alhéjon 3 elektronnal. Telített a vegyértékhéj, ha rajta 8 elektron van; kivéve a hidrogént és a héliumot, amelyben legfeljebb 2 elektron lehet – ez a telítettségi állapot. Azok az elemek, amelyeknek nyolc vegyértékelektronja van ( $s^2 p^6$ ), állandó, szerkezetük meglehetősen állandó, atomos állapotban is

előfordulnak, vegyofolyamatokban nem vesznek részt; például: nemesgázok. Az atomok, molekulák a telítettségi állapot elérésére lépnek a vegyofolyamatokba.

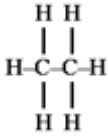
**vegyértékhéj\*** az atom legkülső elektronhéja, ezen vannak az elektronkötésben résztvevő elektronok, a vegyértékelektronok. Az atomok vegyértékhéjának két alhéja, az *s*-alhéj és a *p*-alhéj van. A hidrogén és a hélium kivétel, mert bennük csak egy elektronhéj van, ez a *s*-alhéjnak felel meg, ezért rajta csak két elektron lehet. (→vegyértékelektron)

**vegyi elem\*** *chemical species* egyféle és azonos magtöltésű atomokból álló anyag. (→molekula, ion).

**vegyjel** a vegyi elemek rövid jele, szokásosan egy vagy két betűből állnak; csak néhány mesterségesen előállított elemnek adtak hárombetűs vegyjeleket, ezeket a IUPACK átnevezte. Pl.  $_{117}\text{Uus}$  (ununszeptium), amelyből *tenesszium* lett,  $_{117}\text{Ts}$  vegyjelel. A vegyjelek görög-latin eredetűek, latin helyesírásúak, ezért egy-egy eltér a magyar helyesírástól. Pl. a magyar *k* gyakran a latin *C* (kálcium, *Ca*), avagy a magya *c* a latin *Z* (cink, *Zn*). Vannak teljesen eltérő nevű vegyületek is, pl. a szén latin neve *carbon*, vegyjele, *C*, a kén *sulfur* (*S*), a vas *ferrum* (*Fe*) stb.

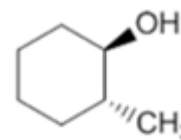
**vegyképlet\*** a molekulában lévő atomokat, kötéseiket, az atomok kapcsolódásának sorrendjét és a molekulák térszerkezetét ábrázoló képletek összessége. Három alapformája az atomok kapcsolódásának sorrendjét, a molekulák téralakzatát és a molekulák térhelyzetét jelölő képlet.

■ Az atomok kapcsolódásának sorrendjét (*constitution*) feltüntető képleteknek négy formája van:

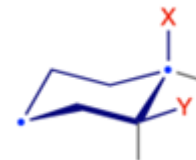
- **Szerkezeti képlet.** Ebben az atomok vegyjeleit és az elektronkötéseket is feltüntetjük, az utóbbiakat a vegyjelek közé tett vonalakkal ábrázoljuk, amelyek lehetnek vízszintes, függőleges vagy ferde vonalak is. 
- **Összegképlet.** Ebben a molekulát alkotó atomok vegyjeleit csak egyszer írjuk le; az alsó kitevőbe lévő számmal jelöljük, hogy ez az atom hányszor fordul elő a molekulában. Pl.  $\text{C}_2\text{H}_6$  (2 szén- és 6 hidrogénatom). Előfordul a kétféle képlet keveredése is, pl.  $\text{CH}_3\text{--CH}_3$ .
- **Ionos képlet.** Feltünteti a vegyületet alkotó ionok töltését is a jobb felső kitevőbe írt +, illetve - jellel; többértékű ionoknál a hozzá tartozó számmal. (→ion). Az ionos vegyületek képleteiben a pozitív és negatív töltések összege 0 kell, hogy legyen. Pl.  $\text{Mg}^{+2}\text{O}^{2-}$  (+2 és -2 = 0). Ugyanis az ionokból álló vegyületek, a sók – hasonlóan más vegyületekhez – kifelé semleges töltésűek. Ez akkor jön létre, ha a pozitív és a negatív töltések semlegesítik egymást. Pl. a kalcium-fluoridban egy  $\text{Ca}^{2+}$  iont két egyértékű  $\text{F}^-$  semlegesít. Ezt a képletben is feltüntetjük:  $\text{Ca}^{2+}\text{F}_2^-$  (a számmal a fluoridok számát érzékeltetjük); összegképlet formájában  $\text{CaF}_2$ -nek írjuk.

• *Tapasztalati képlet.* Nem jelöli az atomok számát (akár millió is lehet), csak az arányukat (1 : 1, 1 : 2 stb.). Pl. LiF (a litium és a fluor aránya 1 : 1).

■ A molekulák téralakzatát (configuration) olyan molekulákban tüntetjük fel, amelyben térközponti atom (szénatom) van. Az egy síkban felírt képletben szaggatott vonallal jelöljük annak az atomnak a kötését, amelyik a papír síkja mögött helyezkedik el. A megvastagított ék alakú kötéssel a papír síkja előtti atomra utalunk.



■ A molekulák térhelyzetét (conformation) térszerű képlettel jelöljük. Ebben a hidrogénatomokat gyakran elhagyjuk. Az ábrán az X a kötődő atom tengelyirányú, az Y az egyenlítői helyzetét mutatja.



Ábrázolhatók a molekulák a szerkezeti egységek (atomok vagy mintázatok) feltüntetésével is, de ezek nem vegyképletek. (→molekulaábrázolás)

**vegykötés (kötés)** *chemical bonds* a molekulákat létrehozó és összetartó erő. Molekulán belüli kötés: ez tartja egyben a molekula atomjait, közös elektronokkal jön létre. A vegykötésekkel állandó összetételű és állékony molekula keletkezik; a molekulák ugyanis alacsonyabb energiájú rendszerek, mint az atomok, ezért állapotuk is állandóbb. Az elemek láthatatlan világából a vegykötésekkel alakulnak ki a látható molekulaszervezetek. Három formája van: →elektronkötés, →fémkötés, →ionos kötés.

Az atomok és a molekulák között szokásosan megkülönböztetünk *erős* és *gyenge kötést*; mondjuk *elsődleges* és *másodlagos*, valamint *molekulán belüli* és a *molekulák közötti* kötésnek is. Az erős kötések a vegykötések, amelyeket tehát az jellemez, hogy elektronok közvetlen részvételével jönnek létre.

A gyenge kötés inkább vonzerő, molekulák közötti kölcsönhatás. A gyenge kötések (kölcsönhatások) tartják össze a molekulákat, befolyásolják a tulajdonságaikat, de nem elegendők ahhoz, hogy az atomokat tartósan összekapcsolják, állandó molekulákat hozzanak létre. Formái: →hidrogénkötés, töltéskötés, van der Waals-kölcsönhatás.

Az elektromos vonzerő következtében létrejövő kötések együttesen töltéskötéseknek nevezzük. (→töltéskötések)

**vegylet\*** *substrate, reactant* a vegyi folyamat kiindulási molekulája. Enzimekben a hatáshelyhez (active/catalytic site) kötődő molekula (substrate), a sarkallógomoly (catalytic unit/domain) erre hat. Voltaképpen az enzimfolyamatok esetében is a vegyfolyamat kiindulási molekulája, ezért nem érdemes külön névvel illetni.

**vegység** *ligand (ligandum)* a vegytanban valamely központi atomhoz kapcsolódó atom. Pl. egy szénatomhoz négy atom (vegység) kapcsolódhat.

**vegytan** *chemistry* az elemek és a vegyületek atomjainak, molekuláinak, ionjainak összetételével, szerkezetével, tulajdonságaival, viselkedésével és a vegyfolyamatokban való részvételükkel foglalkozó tudomány. Két alapága:

- *Szerves vegytan*, amely a szénvegyületekkel foglalkozó tudományág – az élő szervezet ugyanis csak a szénvegyületekből jöhet létre.
- *Szervetlen vegytan*, amely a vegytan alapjait és a nem szerves vegyületeket tárgyaló tudományág.

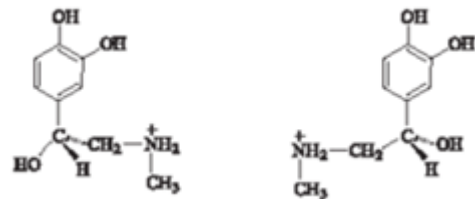
Vannak részterületei is, pl. *térvegytan* (stereochemistry, **sztereokémia**), amelynek tárgya a vegyületek térszerkezetének kialakulása, formái és összefüggései a vegyfolyamatokkal.

**vegytani rendszer, környezet** *chemical system, surroundings*. A vegytani rendszer (system) a vegyfolyamatban részt vevő molekulák összessége, minden más a *környezet* (surroundings). (→rendszer, környezet)

**vegytér szerkezet** *spatial arrangement* a molekula atomjainak térbeli elhelyezkedése. Szerepe meghatározó a molekulák tevékenységében, kapcsolódásában más molekulákkal. Például a fehérjék működését a térszerkezeti változások irányítják; az egyenes vonalú fehérjék működésképtelenek. Jelentős továbbá a molekulák felismerése szempontjából is, például az enzimek ugyanannak a fehérjének csak egyik térszerkezetét azonosítják. A molekula (ion) térbeli szerkezetét a legkisebb energiaállapot (local minimum) jellemzi; a térszerkezet kialakulása eszerint megy végbe.

A molekula-térszerkezetnek két formáját különböztetjük meg: *téralakzatot* és *térhelyzetet*.

▪ *Téralakzat\** (configuration, ~~konfiguráció~~) a molekula atomjainak, atomcsoportjainak az elektron kötések szerinti térbeli elhelyezkedése, pl. egy központi szénatom körül miként helyezkednek el a kapcsolódó atomok/molekulák. (→térasonmásság) Az ábra az epinefrin természetes és nem természetes formáját mutatja. Az enzim csak az előbbit ismeri fel: ez illeszkedik az enzim sarkalló hasadékába (catalytic cleft).



▪ *Térhelyzet\** (conformation, ~~konformáció~~) a molekula atomjainak, atomcsoportjainak nem elektron kötések szerinti térbeli elhelyezkedése: az egymással nem elektronkötéssel kapcsolódó atomok hoznak létre másodlagos kapcsolódásokkal. Egy egyszeres kötés mentén való elfogathatóság következményei. Gyűrűs vegyületek lehetséges gyűrűalakzata. (→térasonmásság)

- *Térhelyzetváltozás* (allostery, ~~allosztéria~~) enzimnek vagy más fehérjének olyan térhelyzeti módosulása, amely a térkötő helyéhez (nem a hatóhelyhez) kapcsolódó molekula következtében jön létre. (→enzim, fehérje).

- *Térhelyzeti (térkötéshelyi) szabályozás* (allosteric regulation, ~~allosztérikus szabályozás~~) a több kötőhelyes fehérjéknek (enzimnek) olyan térhelyzetváltozásából adódó szabályozása, amely a szabályozómolekulának (effector molecule) a fehérje (enzim) térkötő helyéhez (nem a hatáshelyéhez) való kapcsolódására jön létre. A kapcsolódó molekula kivált olyan térbeli átalakulást, amely befolyásolja a fehérje másik kötőhelyének viselkedését, például szabaddá válik, és molekulát köt. Ez a fehérjék (enzimek) egyik leggyakoribb szabályozási formája.

**vegyület** *compound* vegyileg kapcsolt, azonos vagy különböző elemekből álló, önálló egységként viselkedő atomcsoport. Tulajdonsága eltér az összetevőinek a tulajdonságaitól. Szokványos fizikai módszerekkel nem bontható alkotórészeire. Az összetevőket az összeg-, illetőleg a szerkezeti képletben jelöljük. Két nagy csoportjuk: szerves és szervetlen vegyület. (→szerves vegyület, szervetlen vegyület)

Megjegyzés. Az angol *compound* fogalma kiterjedtebb: az ötvözeteket (alloy) és a molekulaösszteseket (coordination complex) is magában foglalja.

**vegyülő oxigénelemek\*** *reactive oxygen species, ROS* oxigént ( $O_2$ -t) tartalmazó rendkívül vegyülő atomok, molekulák, ionok, gyökök. Ilyenek a szuperoxid-anion ( $\cdot O_2^-$ ), a peroxidion ( $O_2^{2-}$ ), a hidrogénperoxid ( $H_2O_2$ ), a hidroxilgyök ( $\cdot OH$ ), a hidroxidion ( $OH^-$ ), a nitrogénoxid ( $NO\cdot$ ), maga az oxigénmolekula is stb. (A  $\cdot$  a párosítatlan elektront jelöli.) Közülük a párosítatlan elektront tartalmazók a szabadgyökök; sejtbiológiai szempontból a szuperoxid-anion ( $\cdot O_2^-$ ) és a hidroxilgyök ( $\cdot OH$ ) jelentős.

A nemzetközi *reactive oxygen species, ROS* fogalmán a gyakorlatban az oxigént tartalmazó szabadgyököket értik (oxygen radicals), jelentőségüket ebben az értelemben tárgyalják, de a nevezet magában foglalja a páros elektronú vegyülő oxigénelemeket is. A *vegyülő oxigénelemek* nevezetet is e kettős jelentésben értelmezzük.

A vegyülő oxigénelemek az oxigén-anyagcseréből származnak, leginkább melléktermékeként szuperoxid formájában. A többi a szuperoxidból keletkezik. Pl.  $\cdot O_2^-$  és  $H_2O_2$  keletkezhet a xantin-oxidáz, az aminosav-oxidázok stb által sarkallt folyamatokban. Az oxigénmolekula vízzé alakulásához 4 elektronszállítóval továbbított elektron szükséges. Ez többlépcsős folyamat. (→befejező elektronleadás) Az oxigén elektronfelvétele azonban nem mindig megy végbe tökéletesen: az oxigén részlegesen vesz fel elektront, a hiány megszüntetésére azonnal vegyül a környezetében lévő molekulával. Előfordul az is, hogy pl. az energiatermeci légzési láncból szabadul el elektron a sejt plazmába, ahol oxigénnel egyesül. Mindkét esetben vegyülő oxigénelemek (szabadgyökök) keletkeznek. A vegyülő oxigénelemek tehát enzimmolekulákkal és azok nélkül is keletkezhetnek.

A vegyülő oxigénelemek a sejtekben alacsony szinten vannak jelen. Az egyensúlyt az energiatermeci sejt plazmában és a sejtten kívül is megtalálható szuperoxid-diszmutáz teremt meg elektron leadás-felvétel folyamatban (superoxide dismutase-catalyzed reaction); az energiatermeci folyamathoz hasonlóan a feleslegben képződő szuperoxid-aniont oxigénné és peroxiddá alakítja:  $2 O_2^- + 2 H^+ \rightarrow O_2 +$

H<sub>2</sub>O<sub>2</sub>. A hidrogénperoxidokat a katalázok kétlépéses folyamattal alakítják vízzé és oxigénmolekulává (2 H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> → 2 H<sub>2</sub>O + O<sub>2</sub>).

A vegyülő oxigénelemeknek szerepük van többféle jelzésfolyamatban, pl. a sejtvégtet, a génkifejeződés irányításában, de jelvivő molekulák is lehetnek.

Túlzott felszaporodásuk a sejtekben, pl. sejtártmányban, energiatermecszi zavarokban, súlyos károsodást, betegségeket okoz. Serkenthetik vagy gátolhatják a rákképződést, függően a sejtbeli helyüktől és mennyiségüktől. (→szabadgyökök)

**vektor** (→mennyiség)

**velocity** →sebesség

**vércukor** *blood sugar (glucose)* a vérben oldott glükóz. A vérben mindig van glükóz; élettani mennyisége szokásosan 3,5–6 mmol/l. Az értékek laboratóriumonként eltérhetnek, mindenkor az adott laboratórium alapértékéhez viszonyítjuk őket. Például: ha valamely laboratóriumban az alapérték 3,5–5,5 mmol/l, az 5,8-as érték már kissé emelkedettnek számít. Használatos a mg/dl mértékegység is (6,1 mmol/l = 110 mg/dl).

■ *Emelkedett vércukorszint (hyperglycaemia)* 6,1–7 mmol/l éhomi vércukorszint, a 120 perces cukorterhelési érték pedig 7,8–11 mmol/l.

Az *American Diabetes Association (ADA)* köztes csoportnak nevezi, megkülönböztetve:

- éhomi vércukorfelesleg\* *impaired fasting glucose (IFG)*: 6–6,9 mmol/l,
- inzulin-ellenállás *impaired glucose tolerance (IGT)* a 120 perces cukorterhelési érték: 7,8–11 mmol/l.

Az emelkedett vércukorszint inzulin-ellenállás, előcukorbeteg (prediabetes) gyanúját kelti, és hajlamosít cukorbeteg kialakulására, valamint szív-érrendszeri zavarokra.

■ *Vércukortöbblet* a cukorbetegség jellemzője, ≥11,1 mmol/l vércukorszint. Előfordulhat cukorbetegség nélkül is, például. súlyos fertőzés, koszorúér-elzáródás, agyvérzés esetén. Súlyos állapot. Ha tartósan fennáll, vagy túl magas, érkárosodást okoz, többek között látási, idegrendszeri és veseműködési zavarok keletkezhetnek. Kialakulhat életveszélyes állapot is, mint diabetic ketoacidosis (DKA), hyperosmolar hyperglycaemic state (HHS).

**vércukortöbblet** (→vércukor)

**vércukorvizsgálat** *plasma glucose test* a vérglükóz mennyiségének mérése visszeres vérből; szokásosan enzimés glükóz-oxidációs módszerrel önműködő gépekben.



■ **A1C-vizsgálat** (A1C test) az előző 2–3 hónap átlagos vércukorszintjét adja meg. Előnye, hogy a vizsgálat előtt nem szükséges éhezni, glükózt fogyasztani.

■ **Alkalmi vércukorvizsgálat** (random, casual plasma glucose test / blood sugar, RBS) a cukorbeteg tünetei miatt, a nap bármely szakában (étkezéstől független) végzett vizsgálat a cukorbeteg megállapítására. Végezhető több, a nap különböző időszakában vett vérmintákból: egészségeseknél a vércukorértékekben nincs lényeges eltérés. Jelentősen eltérő értékek cukorbetegre utalnak.

■ **Éhomi vércukorvizsgálat** (fasting plasma glucose test / blood sugar, FBS) 8–10 óras éhezés után (kevés víz fogyasztható) végzett vércukor-meghatározás. Az éhgyomri vizsgálat azért fontos, mert étkezést követően a vércukorszint átmenetileg mindig emelkedik, rendre egyénenként eltérően, ezért az értékek nem értelmezhetők egységesen. A gyakorlatban jószerivel mindig éhomi vércukorvizsgálatot végzünk.

■ **Étkezés utáni vércukorvizsgálat** (2-hour postprandial blood sugar test) a vércukor meghatározása 2 órával a legalább 75 gramm szénhidrátot tartalmazó étkezés megkezdése után. Az étkezést követően a vérvételig pihenés szükséges. Testmozgás és/vagy ismételt evés megzavarja a vizsgálatot. Szokásosan az étkezés előtt is veszünk vért.

■ **Terheléses vércukorvizsgálat** (oral glucose tolerance test, OGTT) kétórás, 75 g glükózt tartalmazó folyadék elfogyasztása előtti és utáni vércukor-meghatározás. Szokásosan veszünk vért éhgyomri vércukorszint megállapítására. A 75 grammos cukoroldatot néhány perc alatt kell elfogyasztani, majd 60 és 120 perc múlva ismét veszünk vért a vércukormennyiség mérésére; sokan a 90. percben is vesznek vért.

**vércukorvizsgálati értékek** (WHO és az *American Diabetes Association* [ADA] irányelvei). Az értékek a nemzetközi szabványok szerinti. Laboratóriumonként eltérhetnek, függően az adott laboratórium alapértékeitől.

	éhomi	cukorterhelés utáni 120. perc	A1C
élettani állapot	≤6 mmol/l (100 mg/dl)	<7,8 mmol/l (<140 mg/dl)	<5,7%
emelkedett vércukormennyiség	6,1–6,9 mmol/l (110–125 mg/dl)	7,8–11 mmol/l (140–199 mg/dl)	5,7–6,4%
• éhgyomri vércukorfelesleg* (IFG [increased fasting glucose]) (emelkedett éhomi vércukor)	6,1–6,9 mmol/l (110–125 mg/dl)		
• inzulin-ellenállás (IGT [impaired glucose tolerance]) (inzulin-ellenállás)	7,8–11 mmol/l		
cukorbeteg (2-es formájú)	≥7 mmol/l (>126 mg/dl)	≥11,1 mmol/l (>200 mg/dl)	≥6,5%

■ **Étkezés utáni vércukorvizsgálat:** szabályos a szénhidrátháztartás, ha az étkezés előtti vércukorérték 70–130 mg/dl, a kétórás étkezés utáni vércukormennyiség pedig <180 mg/dl.

▪ *Vércukorterhelés* (Oral Glucose Tolerance Test, OGTT)

Kivitelezés: • éhomi vércukor meghatározás (0. perces érték),

• cukorterhelés (75 g glükózt 300 ml vízben feloldva 5 perc alatt kell meginni),

• vércukormeghatározás 2 órával később (120. perces érték)\*

\*sokan meghatározzák a 30. és a 60. valamint a 90. perces értéket is.

A vizsgálatot nyugalmi állapotban végezzük (dohányzás, fizikai tevékenység nem megengedett)

A cukorháztartás zavarának felderítésére a fenti vizsgálat elegendő. Egyéb célból a terhelést követő 1, 3 esetleg 4 órával is vehetünk vért.

**vérlemezke** *thrombocyte, platelet, blood disk* (~~thrombocyt~~) sejtöredék, a csontvelő-óriássejtből (megakaryocyte) válik le, és kerül a keringésbe, szokásosan csoportosulva. ,

A vérlemezke 2–4 µm nagyságú, lencse alakú korong, magja, DNS-e nincs, de enzimei és energiatermeci vannak, ~300 biológiailag hatásos molekulát tárol; többségük nem a vérlemezkében képződik, hanem a csontvelő-óriássejtből vagy sejtbejutással kerül beléjük. A sejtplazmájuk széli része áttetsző, benne mikroszövecské-kötegek és aktint, miozint tartalmazó mikrofonalak láthatók. Az utóbbiak serkentésre bővében képződnek; és összehúzódnak, elősegítve a molekulák kilökődését. A sejtplazmájuk belső részét szemcsetömeg képezi; hártárával határolt különböző molekulákat tartalmazó, háromféle szemcse (α-, δ-, λ-szemcse) sokasága. Az α-szemcse tárolja a véralvadási molekulákat (fibrinogént, PDGF, plazminogén, fibronectin, von Willebrand-faktor, trombospondin, IV-es vérlemezkefaktor), amelyek szükségesek a vérlemezkek összetapadásához, a sebgyógyuláshoz; a δ-szemcsékben szerotonin, hisztamin, ADP, ATP található, a λ-szemcse pedig vízzel bontó enzimeket tárol.

A vérlemezkek többsége a vérben kering (élettani mennyiségük 150–400 ezer /µl, élettartamuk 7–10 nap), a maradék a lépben tárolódik. A lépben, májban bomlanak.

**óriás vérlemezke** *giant thrombocyte* kórosan megnagyobbodott vérlemezke. Hártárában nincs glikoprotein-Ib, ezért nem képes kötni a von Willebrand-faktort, amely szükséges a vérlemezkének a belhártya alatti érfelszínhez való tapadásához. (→Bernard–Soulie-tünetcsoport)

**szürke vérlemezke** *gray thrombocyte* α-szemcse-hiányos vérlemezke. Színe ezért szürke Wright-festéssel. Véralvadási zavart okoz.

**szürkevérlemezke-kór\*** *gray platelet syndrome* igen ritka örökletes vérzészavar. A szürke vérlemezkek jelenléte, súlyos vérlemezkehiány, myelofibrosis és lépmeagnagyobbodás jellemzi. A *NBEAL2* gén hibájából keletkezik, testi kromoszómás lappangó öröklődésű.

**veszélyarány\*** *hazard ratio (HR)* A túlélési adatok elemzésének egyik mutatója. Idő-esemény arány. Vizsgáljuk valamely meghatározott esemény bekövetkezését a

valamivel kezelt, valamiben szenvedő stb. és a valamivel nem kezelt, a valamiben nem szenvedő stb. csoportban meghatározott időszak alatt. A kettő hányadosa a veszélyarány:

$$\text{HR} = \frac{\text{Esemény (veszély) a kezelt csoportban}}{\text{Esemény (veszély) a nem kezelt (összevető) csoportban}}$$

Például: ha a nem kezelt csoportban kétszer annyian halnak meg, mint a kezelt csoportban, a HR = 0,5; ha a meghatározott esemény egyforma számban fordul elő a két csoportban, a HR = 1. A HR különbözik a viszonyított kockázattól, az ugyanis az összesített értékre vonatkozik, míg a kockázatarány, például csak a vizsgálati időszakra. (→viszonyított kockázat)

**vírus** egyetlen rövid (20–1500 nm hosszú) RNS-szál, ritkábban DNS fehérjékbe burkolva. Általában csak elektronmikroszkóppal látható. Az élőlények fogalma szerinti életjelenségeket (légzés, anyagcsere) nem mutat, csupán genetikákat, mint génkifejeződés, másolódás, sokszorozódás. Ezekhez a sejt DNS-ét, energiáját, fehérjékepző rendszerét stb. használja fel. A sejtől kikerülő formája, a virion, genetikailag is néma. A gazdasejtek között vándorol, hogy bejusson. Tehát kettős, sejtben belüli és kívüli formája van. Így terjed; ez az életköre.

**vírusos baktériumoldás** *bacteriophagia*, *bacteriophagy* a baktériumok feloldása a vírusok által.

**vírusszerkezet** *viral structure* alapja a magvas sejtekhez képest) rendkívül rövid RNS vagy DNS, amelyet tökéletesen fehérje burkol. Ez a burkoló fehérje a fehérjeköpeny. Egyes vírusokban a fehérjeköpenyt még egy fehérjehéj (*viral envelope*) is körülvesz; ez is védi a viriont a gazdasejtek közötti vándorláskor. Sokban van még lipidburok, ez a gazdasejtől való kiszabaduláskor, a virion hólyagcsás leválásával a gazdasejt sejtthártyájából alakul ki. A vírusok a felszínükön fehérjéket fejeznek ki; ezek révén létesítenek kapcsolatot a sejtekkel és a sejtben belüli környezetükkel.

**viscosity** →nyúlósság (~~viszkozitás~~)

**viselkedés** *behavior* a magatartás megnyilvánulása – külsőleg érzékelhető formája (fellépés, hozzáállás, modor, közelítésmód, magaviselet). (→magatartás)

**viszonyított atomtömeg** (→atomtömeg)

**viszonyított kockázat** *relative risk, risk ratio (RR)* valaminek (betegség, halálozás, szövődmény stb.) előfordulása a valaminek (kezelés, kockázati tényező stb.) kitett és nem kitett, valamiben szenvedő és nem szenvedő, valamit tevő és nem tevő (dohányos, nem dohányos) stb. egyének között. Értéke a két előfordulás hányadosa ( $RR = \text{előfordulás a valaminek kitettek stb.} / \text{előfordulás a valaminek nem kitettek stb.}$ ). Másként: azt méri, hogy a valaminek kitett egyén esetében ennek mi lesz a következménye.

Ha a viszonyított kockázat értéke 1 ( $RR = 1$ ), a valaminek kitettség (pl. a kezelés) nem befolyásolja a történést (példánkban a gyógyulást). Ha az érték nagyobb egynél ( $RR > 1$ ), a kitettség fokozza a történést – a kettő között pozitív összefüggés van –, a dohányosok közt gyakoribb a tüdőrák. Ha az érték kisebb egynél ( $RR < 1$ ) negatív az összefüggés: a kitettség csökkenti az eseményt, pl. a rendszeresen mozgóknál ritkább a koszorúér elzáródása.

Kiszámításánál, pl. amikor azt keressük, hogy valamilyen nagyon ritka felnőttkori betegség összefügg-e valamilyen gyermekkori sérüléssel, a következő adatokkal számolunk:

- azoknak a száma, akiknél előfordult a sérülés a gyermekkorban =  $N_E$
- azoknak a száma, akiknél ezek közül kialakult a betegség felnőttkorukban =  $D_E$

arány:  $D_E / N_E$

- azoknak a száma, akiknél nem fordult elő a sérülés a gyermekkorban =  $N_N$
- azoknak a száma, akiknél ezek közül kialakult a betegség felnőttkorukban =  $D_N$

arány:  $D_N / N_N$

az RR ezeknek a hányadosa:  $(D_E / N_E) / (D_N / N_N)$

(→kockázatarány, esélyhányados)

**visszafutó** *palindromic* a genetikában olyan bázissor, amely előlről és hátulról olvasva is ugyanazt a betűsort adja. Pl. visszafutó ismétlet (→ismétlet)

**visszahajló T-hurok** *fold-back t-loop* (→végrész)

**víz** íztelen, szagtalan, jóformán színtelen szervetlen anyag, az élet alapfeltétele. Az egyetlen anyag, amely folyékony, légnemű és szilárd halmazállapotban is előfordul.  $H_2O$  molekulákból áll; ezek tetraédert képeznek, középen az oxigénnel. A két sarokban van a hidrogén,  $104^\circ$ -os szöggel kapcsolódva az oxigénhez. A másik két sarokban az oxigén külső héján az atommaghoz szorosan kötődő elektronpár van, ezért az oxigén negatív töltésű. Ez a két elektronpár nem vesz részt a kötésekben. Mivel az oxigén negatív töltése jóval meghaladja a hidrogénékéét, mindkét kötés kétsarkú: az elektronok hosszabban keringenek az oxigén körül. A pozitív és a negatív töltés súlypontja tehát nem esik egybe, ezért a vízmolekula egyik végén résznegatív, a másikon részpozitív (kétsarkú, dipole moment); ennek a víz oldóképességében van jelentőség.

**víznyomás** hydrostatic pressure (→nyomás)

**víztaszítás** a molekulának az a tulajdonsága, hogy vizes oldatban nem kötődik a vízmolekulával.

**víztaszító hatás** *hydrophobic effect* (→vegykötés, víztaszító hatás)

**vízvonzás** a molekulának az a tulajdonsága, hogy kapcsolódik a vízzel, pl. vizes oldatban.

**vízvonzó** *hydrophilic* vízzel kapcsolódó (molekula).

**víztaszító hatás** *hydrophobic effect/interaction* a víz és a vízbe helyezett nem sarkos (apolar, résztöltéssel nem bíró) molekula közti kölcsönhatás. A vízmolekulák a nem kétsarkú molekula köré zárványszerűen (clathrate-like structure, cage) rendeződnek. Ez azt jelenti, hogy a határfelületen a vízmolekulák – miként a jégben – négy hidrogénhíddal egymáshoz kötődve szorosan összekapaszkodnak, magukba zárva a nem sarkos molekulát, anélkül, hogy kötődnének vele. Ha több nem sarkos molekula kerül a vízbe, azok összezsapzódnak, egymáshoz közel kerülnek, csökkentve a vízzel érintkező felületüket – gömb alakúvá formálódnak. A víz tehát fokozza a nem sarkos molekulák összetartását. Ezt nevezzük víztaszító hatásnak. Ez a magyarázata annak, hogy a fehérjék vizes közegben gömbszerűvé válnak úgy, hogy a víztaszító aminosavak a gömb belseje felé fordulnak (a fehérje magját képezik), a felszínt a vízkedvelők alkotják.

A víztaszító hatás érvényesül a töltésvegyes\* molekulákban is, vagyis az olyan összetett molekulákban, amelyeknek kétsarkú (fejrész) és nem sarkos (apolar) része is van. Ilyen molekula pl. a koleszterin és a foszfolipid. Ha a nem sarkos (víztaszító) rész kisebb, mint a sarkos, azaz a fejrész, a molekula a vízben ék alakúvá válik. Ezek összeállva olyan gömbbé formálódnak, amelyben a víztaszító rész belülré kerül – micella a neve, magyarul →göbecs. Ha a nem sarkos rész nagyjából ugyanakkora, mint a fejrész, a töltésvegyes molekulákból kettős hártya alakul ki. Két-két molekula úgy kerül szembe egymással, hogy a nem sarkos részük van belül, egymással szemben, és kapcsolódik. A vízkedvelő rész alkotja a felszínt, ez néz a vizes közeg felé. Így alakul ki a foszfolipidekből pl. a sejthártya.

**vizsgálat** kettős jelentésű: 1. **kutatási vizsgálat** *trial* adatgyűjtéssel végzett, számmutatókkal értékelt tanulmány. (→kísérletes vizsgálat, klinikai vizsgálat, népességi vizsgálat); 2. **testvizsgálat** *examination* az emberi (állati) test vizsgálata műszerek, vérvétel, vizelet stb. alkalmazásával, rendre betegség felismerésére. Ebben az értelemben a vizsgálás, megvizsgálás szó nem alkalmazható.

**vizsgálás, megvizsgálás** *examination* megfigyeléssel, hallgatózással, kézzel, kopogtatással stb. végzett testvizsgálat; szokásosan betegség megállapítására. Ebben az értelemben a vizsgálat szó is mondható.

**VNTR (variable number of tandem repeats)** *számváltó ismétlet\** (egyéb elnevezés: minisatellit) 9–100 bázispár hosszú, GC-gazdag, változó számú fej–láb ismétletek, a DNS nem kódoló részein helyezkednek el. Ugyanazon a kromoszómahelyen lévő ismétletek mintázata azonos, de az ismétletek száma a kromoszómapárok tagjain csaknem minden egyénben eltér, például a kromoszómapár egyazon helyén, az egyik kromoszómán öt ismétlet, a másikon tíz van. Ez a különbözőség annyira jellemző, hogy a DNS-hely ujjenyomatának is nevezik. Ennek alapján kiválóan alkalmazhatók a személy azonosítására, családfakutatásra stb.

Egészen kivételes, hogy a kromoszómapárnak ugyanazon a helyén az ismétletek száma egyenlő; vagyis az anyától és apától örökölt ismétletek azonosak (*azonos számú számváltó ismétlet\**).

Előfordulhat az is, hogy a VNTR-ek számának változása kapcsolatba hozható daganatos betegségekre való fogékonysággal. Ilyen pl. a HRAS1 protoonkogén vázlatának miniismétlete, mely a gén poliadenilációs jelétől lefelé (3-vég felé) ~1 kb távolságra található. Az ismétlet 28 bázispárnyi törzsmintázat; 30-100-szorosan ismétlődik. A népességben léteznek igen gyakori vázlatok (pl. a1, a2, a3, a4) és több mint 40 úgynevezett ritka vázlat. A HRAS1 VNTR-szakasz képes különböző átírásszabályozókat (transcriptional regulatory factors) kötni, így szabályozni a HRAS1 protoonkogén kifejeződését, közvetve pedig a daganatok iránti fogékonyságot. Egyes ritka VNTR-ek akár kétszeresen is fokozók.

A VNTR valamely népességben nagyon sokféle (VNTR-sokalakúság).

**volt** az elektromos feszültség SI-mértékegysége, jele: V. 1 volt olyan elektromos feszültség, amely 1 amper (A) állandó áramerősségű vezető két pontja között van, ha az áram teljesítménye a két pont között 1 watt (W).  $1 \text{ V} = 1 \text{ W} / \text{A}$ .

Elnevezését Alessandro Volta (1745–1827) olasz fizikus után kapta.

**vonatkoztatási rendszer** *frame of reference* a fizikában valami pillanatnyi helyének megadását lehetővé tevő testek rendszere. A rendszert tehát valós testek jelölik ki, mindig ezekhez viszonyítunk. Például a mozgás mindig egy ponthoz (egyeneshez, síkhoz viszonyított elmozdulás. Valaminek a pillanatnyi helyét a rendszerben szám adatokkal adjuk meg a viszonyvonalas rendszerben\* (coordinate system, **koordinátarendszer**).

Azokat a vonatkoztatási rendszereket, amelyben érvényes Newton első törvénye tehetetlenségi rendszernek nevezzük.