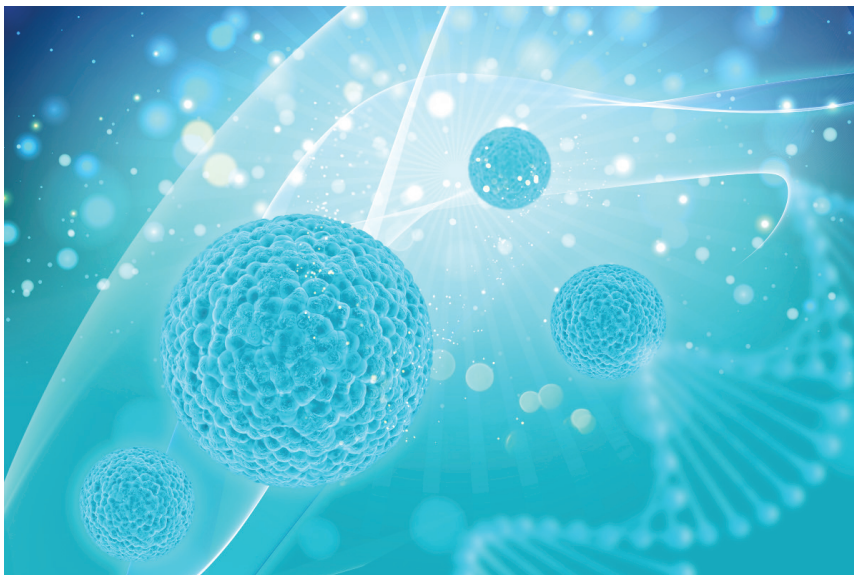


CSICSAY ALAJOS

A KROMOSZÓMÁK SZEREPE A SEJTEK OSZTÓDÁSÁBAN

A kromoszóma görög eredetű szó, viszont kétségtelen, hogy a létezéséről az ógörögöknek még halvány fogalmuk sem lehetett. Elnevezésük valószínűleg *Carl Wilhelm Nägeli* (1817–1891) svájci botanikustól ered, aki elsőként 1842-ben pillantotta meg őket mikroszkópjának a lencsei alatt. Állítólag e felfedezésével kedvét szegte *Gregor Mendel* (1822–1884) osztrák (brünni szerzetes) botanikusnak az öröklődési kísérleteinek folytatásában. Kortársai nem figyeltek fel Mendel zöld- és sárgaborsó keresztezésével végzett genetikai tanulmányaira. Ám jóval később, *Thomas Hunt Morgan* (1866–1945) amerikai genetikus és embriológus 1910-ben fehér és piros szemű *ecetmuslicákkal* (*Drosophila melanogaster*) megismételte Mendel kísérleteit, és ugyanarra



| Fotó: www.freepik.com

a végkövetkezésre jutott, mint ő. Mindezen tudományos munkák eredményeit leírni fölöslegesnek tartom, hiszen már az 1950-es évek óta mint az öröklődés alaptörvényét a középiskolákban, sőt nálunk, Szlovákiában, az alapiskolákban is tanítják. Annyit viszont meg kell jegyezni, hogy Morgan, ami a genetikai sikereket illeti, szerencsésebb volt Mendelnél. Ugyanis ő bizonyította be, hogy a Mendel által felismert gének a kromoszómákhoz köthetők. Tudományos munkásságáért 1933-ban fiziológiai és orvostudományi Nobel-díjjal tüntették ki. Mindazonáltal Mendelt sem felejtették el a tudománytörténészek, mivel ő jött rá, hogy az ivarosn szaporodó populációkban a természetes átöröklés törvényszerűségeit a gének határozzák meg. Ezért őt tekintik a „genetika atyjának”. A *gén* görög eredetű szó, ami azt jelenti, „életet ad”. De mégsem Morgan alkotta meg a *gén*, a *fenotípus* és a *genotípus* szakkifejezéseket, hanem *Wilhelm Ludvig Johannsen* (1857–1927) dán botanikus 1909-ben. E fogalmakat azonban csak körülírni lehet, nemzeti nyelvekre lefordítani sajnos nem, miként az *allél* és a *lokusz* genetikai szakszavakat sem. Hogy mégis valami fogalmunk legyen róluk, idézzünk egy mondatot *David Burnie*-től, és azt egészítsük ki egy egyenlettel: „A genotípus egy egyed genetikai felépítése, általában DNS formájában, ami egy egyed fenotípusát kódolja.” Az egyenlet pedig: „*genotípus* + *környezet* + *véletlen variációk* = *fenotípus*.” Az utóbbit egy kis fantáziával akár az evolúció legtömörebb leírásának is tekinthetnénk. Az *allél* pedig a kromoszóma egy adott *lokuszán* (génhelyén) elhelyezkedő genomot alkotó gének variációja.

Akik gimnáziumban érettségiztek, annak idején sok mindent megtanulhattak a kromoszómákról, ám úgy vélem, mégis fel kell tenni a kérdést, mik is ők valójában. Már csak azért is, mert igen rövid ideig, mint mondják, „in statu nascendi” (a keletkezés pillanatában vagy folyamatában) figyelhetők meg, ami tarthat néhány pillanatig, vagy akár 24 órán át is. Addig, ameddig egy-egy sejt osztódása lezajlik. Ami még különösen érdekes, ez idő alatt a DNS génjeinek a működése leáll. Csodálatos, ahogy a sejtmagban szétszórt DNS molekulákból előbb *kromatin*nak nevezett „rögöcskék” alakulnak ki, majd ezek fonalszerűen elrendeződve, képzeletbeli orsóra feltekeredve, *X* alakokat öltenek, amelyek két-két *kromatidából* állnak, s ezek elválnak egymástól, majd a következő sejtosztódásnál ismét párokat alkotnak. Tehát ily módon kettőződik meg a sejt DNS tartalma, és jönnek létre az új sejtek. Gondoljunk bele, egy emberi test mintegy 37,2 billió sejtből épül fel, és ezek az életünk folyamán majdnem mind kicserélődnek. Némelyek megszámlálhatatlanul sokszor, mások meg talán csak egyszer. A lényeg az, hogy mint már említettük, nem az a testünk hal meg, amelyik megszületett. A szöveteink sejtjei viszont folyamatosan elhalnak és megújulnak úgy, hogy mi azt nem érezzük, sőt tudomást sem veszünk róla.

Köztudott, hogy minden sejtéből álló élőlényre meghatározott számú kromoszóma jellemző. Mi egyszerű emberek, tehát nem tudós kutatók, amikor a kromoszómákra terelődik a szó, általában az *eukariótákat* szoktuk példának tekinteni. Miként Morgan tette, kromoszómáink számát illetően – ahogy az iskolában tanultuk – mi is az *ecetmuslicákat* vesszük kiindulópontnak. Nekik csupán 4 pár kromoszómájuk van, fölöttebb gyorsan szaporodnak, ezért is jól beváltak laboratóriumi kísérletek alanyainak. Egyébként nem a muslicáknak van legkevesebb kromoszómájuk, hanem egyes féregfajoknak, amelyek csupán kettővel, azaz egy párral rendelkeznek. Egyes *prokarióták* pedig legfeljebb eggyel, ezért a sejtjeik, hasonlóan az *eukarióták* ivarsejtjeihez, *haploid* (egyszeres kromoszómakészletű) sejtek. Nekik maghártyával határolt sejtmagjuk

sincs, viszont örökítő anyaguk, azaz DNS-ük van, sőt színanyagaik (lásd kékmoszatok, újabb nevükön *cianobaktériumok*) és mitokondriumaik is előfordulnak.

Minden *eukarióta* fajnak, legyen az egysejtű *moszat* vagy többsejtű: *növény*, *gomba*, *állat*, mint már említettük, meghatározott számú kromoszómája kell, hogy legyen. Ha ettől valamelyik egyed kromoszómaállománya eltér, az adott szervezetben súlyos elváltozások jelentkeznek. Jobb esetben mutáció jön létre. Hogy melyik fajra hány kromoszóma (pár) jellemző, feltüntetéseire különféle táblázatok szolgálnak. (Példák már az interneten is találhatóak.) Ezek szerint a *Homo sapiens* („értelmes ember”) teste, így hát a miénk is, 46 pár, azaz kétszeres *diploid* kromoszómakészletű, sejtekből épül fel. Felét, azaz 23-at az anyától, a másik 23-at az apától kapjuk. Következésképpen az emberi ivarsejtek egyszeres kromoszóma-készletűek, vagyis *haploid* sejtek. A testi sejtek szaporodását *mitózisnak* (szám tartó), az ivarsejtekét *meiózissnak* (számfelező) sejtosztódásnak nevezzük. Minden testszövetünk sejtjeinek saját sejtciklusuk van, attól függően, hogy mennyire vannak kitéve az elhasználódásnak. A hámszövetek és a bélcsatorna sejtjei a legjobban, ezért általában 24 óra alatt elhasználódnak és megújulnak. A többi szerveinké akár 10-15 évet is kibírnak. Minden szervrendszerünk szövetei más-más ideig tartó sejtciklus folyamán regenerálódnak. Hosszú ideig tartotta magát az a nézet, hogy a központi idegrendszer (agy és a gerincvelő) sejtjei egy bizonyos életkor után már nem szaporodnak, sőt csak fogynak, öregkorban pedig elkezdnek rohamosan elhalni, de újak nem jönnek létre helyettük. A legújabb kutatási eredmények viszont ezt az állítást cáfolják. Ennek leírása kissé bonyolult, ráadásul sok részlete még nem egészen tisztázott. Várjuk meg, amíg a tudomány pontos választ tud adni a kérdésre.

Azt már kiderítették, hogy a 23 pár kromoszómánk közül – mint említettem – melyik hány gént foglal magába, és ezek nukleinsavai hány bázispárral bírnak. A genetikusok már rendelkeznek bizonyos adatokkal, ám ezek a számok még korántsem véglegesek. Hasonló dolog ez, mintha valaki azt akarná felderíteni, hány égitest (beleértve a kisbolygókat, a meteorokat és egyebeket) kering csak a tejútrendszerben.

Azt már az 1960-as évektől kezdve az alap- és középiskolákban is tanítottuk, hogy az ivarsejtek számfelező módon, meiózissal osztódnak. A női ivarsejtek mindig X, a hímvarsejtek viszont vagy X vagy Y kromoszómájúak. Ha megtermékenyüléskor a női ivarsejt (*petesejt*) (X kromoszómája) X kromoszómájú hímvarsejtet (*spermiumot*) fogad magába, akkor a *zigótából* (egybeolvadt két sejtből) lány embrió alakul ki. Ha pedig Y kromoszómával rendelkezőt, akkor rendszerint fiú. Mondom, rendszerint, de ekkor ez még nem egészen biztos.

Ami megfejthetetlen rejtély, amióta az ivaros szaporodás kialakult, hogy vannak fajok, leginkább magasabb rendűek, amilyen az ember is, melyeknél az éves szaporulatban a nemek aránya kevés eltéréssel fele-fele. Eddig sokan törekedtek rá, hogy gyermekvállalás előtt, „hozzáértő szakemberekkel” kikalkuláltassák, mikor számíthatnak arra, hogy fiú vagy lánygyermekük szülessen. Ám az efféle jóslatok igen csekély hányada valósult meg. Azonban a legtöbb fiatal szülő még manapság is azért fohászkodik, hogy ép és egészséges gyermeke szülessen. A világon sajnos mintegy négyezer genetikai rendellenességet és több százmillió genetikai betegséget tartanak számon. Ezeknek igen nagy hányadát eleve az egyik vagy a másik fél ivarsejtjei adják tovább. Ám ha a mindkettő egészséges is, a megtermékenyülést, majd az első sejtosztódást követően, a további osztódásnál (*barázdálódásnál*) – a szeder- és a hólyagcsíra (*morula és blastula*) képződése közben is – valamilyen „*programbeli*” hiba becsúszhat. Sőt ilyen rendellenesség a *fogamzás* (a méh nyálkahártyájába történő beágyazódás) utáni *magzatban* is előfordulhat. Már csak azért is, mert egy új élőlény létrejöttében nem csak a pusztán genetikai programnak van szerepe, más belső és külső tényezők is közrejátszanak: hormonok, az anya szervezetébe bekerülő káros vegyi anyagok (akár még gyógyszerek is), külső sugárzás, vírusok és így tovább. Ha bármilyen nem kívánatos, főleg súlyos elváltozás történik meg, akkor „szerencsés esetben” a magzat elpusztul (elvetél), „rosszabb esetben” viszont testi és/vagy pszichikai rendellenességgel születik meg. A modern társadalmakban már régen elrendelték az orvosi kismamagondozást. Mihelyt egy nő teherbe esik, egészen a baba világrahozataláig kötelező a rendszeres nőgyógyászati ellenőrzés. Ennek ellenére sem kizárt, hogy genetikai rendellenességgel vagy betegséggel jön világra a gyermek. Jórészt azért, mert annak ellenére, hogy az anya tudja (orvos figyelmeztette rá), hogy milyen óriási problémával áll szemben, lelkiismereti okoknál fogva nem hajlandó beleegyezni, hogy rajta művi abortuszt hajtsanak végre. Vannak tehát genetikai rendellenességek, betegségek és hajlamok. A betegségek, de még inkább a hajlamok milliói recesszívok (rejtettek), sőt még a születés után is évekig, évtizedekig lappanghatnak. Ilyenek például a *hipertónia* (magas vérnyomás), *diabétesz* (cukorbetegség), *skizofrénia* (tudathasadásos elmezavar), *epilepszia*, de hadd ne soroljam. A hajlamokkal kapcsolatban olykor az orvostudomány is tanácstalan, mert nehéz eldönteni, melyik közülük az öröklött, és melyik a szerzett. Említettem a lány és fiú zigóta, embrió és magzat kialakulását. Ám ez sem olyan magától értetődő dolog. Az egybeolvadt kromoszómák csupán elindítanak egy folyamatot, aminek a végére, valószínűleg a fogamzás után, működésbe lépő hormonok tesznek pontot. Genetikusok szerint a *SRY* (nemiséget meghatározó) géncsoport benne a ludas. Ugyanis minden magzat női jegyekkel (kezdeményekkel) indul fejlődésnek. Ha a genetikai program „normálisan” működik, akkor, egyszerűen fogalmazva, minden az elvárásnak megfelelően alakul. Ha nem, akkor a nemi jellegeknek megfelelő nemi szervek bizony, „csökevényesek” lesznek, melyeket bizonyos időben műtéti beavatkozással több, kevesebb sikerrel – már évtizedek óta – korrigálni lehet. Ami meglepő, bár mindenki természetesnek veszi, a mellbimbók még a magzati korban, mindkét nemnél kialakulnak, azzal a különbséggel, hogy nőknél, a nemi érés folyamán (hormonok hatására) tejtermelésre alkalmas emlőkké fejlődnek ki. Ha némelyik férfínál is kialakulnak, akkor bizony súlyos endokrinológiai elváltozásról van szó. Azonban érdemes megjegyezni, hogy az utóbbi rendellenességtől függetlenül, bár nagyon ritka esetben, főként idősödő férfiaknál is előfordulhat mellrák.

A leggyakoribb kromoszóma-rendellenességek közé tartoznak a *Down-szindróma*, aminek tünetegyüttesét elsőként *John Langdon Down* (1828–1896) angol orvos írta le. Ennek kiváltó oka a hibásan osztódó 21-es kromoszóma, amelyik megháromszorozódik. A „tripla 21-es kromoszóma a további sejtosztódások során minden sejtben tovább másolódik.” E jelenség okát *Down* 1866-ban tette közzé. Hosszú ideig, mondhatnánk, egy évszázadon át, sajnos a szülők az ilyen „beteg” gyermekért (általában a genetikai rendellenességgel született gyermekekért) egymást hibáztatták. A genetikusok viszont

bizonyítani tudták, hogy egyik szülő életmódja sem befolyásolja a 21-es, azaz (XXX-es) *triszóma* megjelenését. Nehogy félreértés történjék, triszómával született gyermek lehet mind fiú, mind lány. Viszont XXX-es kromoszóma nem csak a 21. lehet. A nőknek mintegy 0,1 százalékánál előfordulhat, hogy 47 kromoszómájuk van, ami külsőleg nem tűnik fel. Viszont a férfiaknál a *Klinefelter-szindrómával* – XXY, vagy *több X és egy Y* kromoszómával –, a nőknél pedig a *Turner-szindrómával* – az XX kromoszóma közül az egyik részlegesen alakul ki – születettek esetében súlyos nemi szervi rendellenességek mutatkoznak.

Sok esetben sajnos majdnem hiábavaló a rendszeres orvosi magzatellenőrzés, aminek ellenére rengeteg az öröklötten, enyhe vagy súlyos fogyatékossgal született gyermek, következésképpen a felnőtt ember, akik épp úgy igénylik a szeretetet és az elfogadást, mint mindenki.

Úgy vélem, nagyon lehangoló lenne, a gyermeket vállaló (váró) fiatalok számára pedig akár riasztó is, ha csupa negatív példával fejeznénk be a kromoszómákra vonatkozó mondanivalónkat. Hiszen jórészt a kromoszómáknak köszönhető a Föld élővilágának a múltban és a jelenben élő, teljes egészében szinte áttekinthetetlen roppant nagy fajgazdagsága. Benne az is, hogy mi, emberek, egyáltalán vagyunk. Darwin fellépése után az a téves nézet terjedt el, hogy az ember a majomtól származik, holott ő ilyet sohasem állított. Ma már nem lehet vitás, hogy az emberfélék *Homínidae* (mi az emberőseinkkel együtt) és az emberszabású majmok *Pongidae* egy töről fakadtunk. Valamikor 6-7 millió évvel ezelőtt éltek a közös elődeink, melyeknek 24 pár kromoszómájuk volt. Ám egy példánynak közülük (ami minden kétséget kizáróan női egyed volt) olyan kölyke született, melynek a két első kromoszómája valamilyen véletlen folytán összekapcsolódott, s a további szaporodásnál ez a *génleképzés* és a *génszekventálódás* (nukleotidok hibás sorrendje) lemásolódott. Ilyen apróságon múltott, hogy kialakulhattak az emberfélék. Végül a legfejlettebbhez, a *Crô-magnonihoz*, más néven *Homo sapiens*hez igen hosszú, kacskaringós, néha még zsákutcába is torkolló út vezetett. A „modern ember” csak mintegy 50 000 évvel ezelőtt jelent meg. A különféle emberelődeinknél a kromoszómák száma ugyan nem változott meg, viszont a génszerkezetük rendre mutálódott. A legközelebbi rokonunk, a csimpánz örökítő anyaga 95-99%-ban tér el a miénktől. Minden bizonnyal ilyesmi történt az összes ma élő faj evolúciója során is. Ezért hibát követnénk el, ha a fajok kialakulása iránti érdeklődésünk közben mindent leegyszerűsíténénk a genetikára, miközben megfeledeznénk a környezethez való alkalmazkodás és a véletlen variációk szerepéről, melyekre a fenti idézett egyenlet hangsúlyozottan figyelmeztet bennünket.

