Az élő világ evolúciója

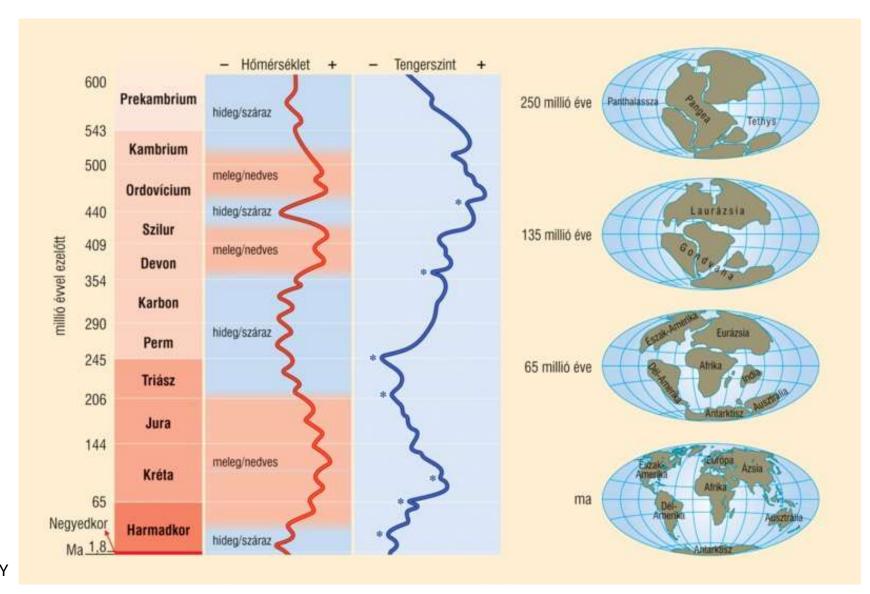
Az agykutatás története 2.

A Föld-történet nagyobb korszakai

- A Föld keletkezése
- Meteorit becsapódások
- Prokaryóták
- Fotoszintézis
- Komplex többsejtű élet
- Kambriumi robbanás
- A növény és állatvilág kialakulása
- Dinoszauruszok
- Emlősök
- Ember fejlődés

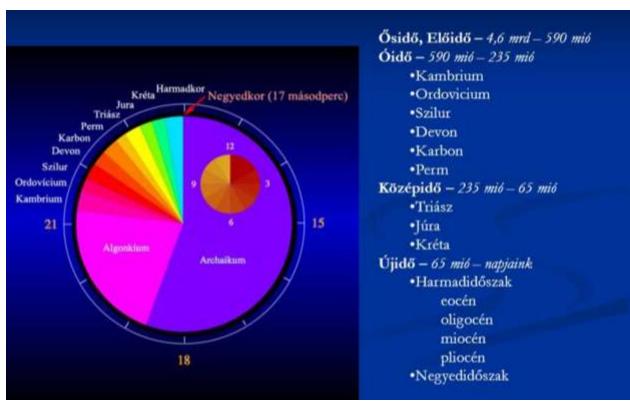
Big Bang & Birth of the Earth https://www.youtube.com/watch?v=Tz8ithgTBj4

Hold keletkezése, a Föld-Hold rendszer https://www.youtube.com/watch?v=m4RBBHDklWY



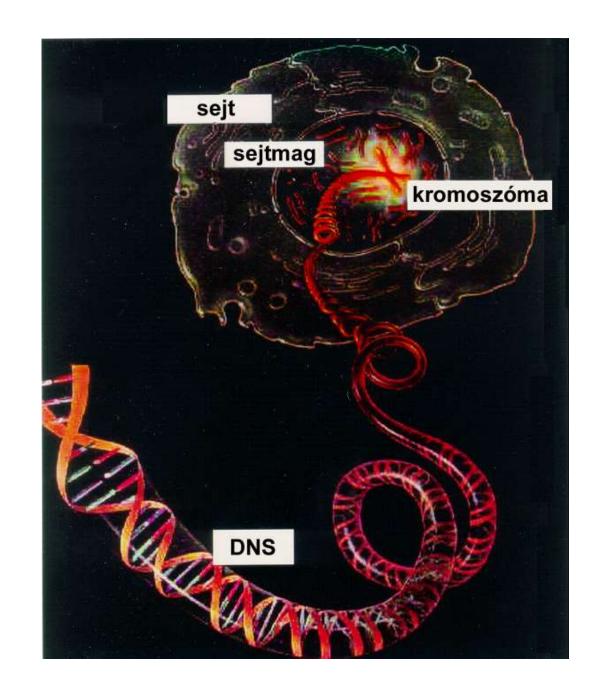
	Földt	örténeti korbeos	ztás	
Főidő	ldő	ldőszak	Ког	Időtartam (millió éve)
Fanerozoikum	Újidő	Newsadidsamele	Holocén	0,01 1,8 5,3 23 34
		Negyedidőszak	Pleisztocén	
			Pliocén	
			Miocén	
		Harmadidőszak	Oligocén	
			Eocén	
			Paleocén	56
	Középidő	Kréta		65
		Jura		145
		Triász		213
	Óidő	Perm		251
		Karbon Devon		299
				359
		Szilur		416
		Ordovícium		443
		Kambrium		488
	Előidő			542
Prekambrium	Ősidő			2500 4600

(APRÓBETŰS)



Az élet kialakulása

- 3,8 milliárd év: egyszerű (primitív) sejtek
- 3 milliárd év: fotoszintézis
- 2 milliárd év: komplex sejtek
- 1 milliárd év: multicelluláris élet



A földtörténeti ősidő evolúciós eseményei (4600-2500 millió éve)

Elsőként primitív sejtek:

- heterotróf anyagcsere
- energiaszükségletüket erjedés fedezte.

Idővel megjelentek:

- az autotróf anyagcseréjű sejtek,
- nem termeltek oxigént.

Kb. 3 milliárd éve:

- kékbaktériumok megjelenése
- fotoszintézis, oxigént termeltek
- a légköri oxigén szelekciós tényező
- az anaerob szervezetek jelentős része kipusztult.



Jelenkori sztromatolitok Ausztráliában

Biológiai oxidáció, a sejtlégzés:

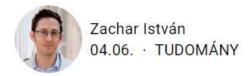
- kezdete, amikor az oxigénszint elérte a mainak az 1%-át
- hússzor jobb hatásfokú energianyerés mint az erjedés
- eukarióta sejtek kialakulása és a sejtek differenciálódása

A földtörténeti előidő (2500-542)

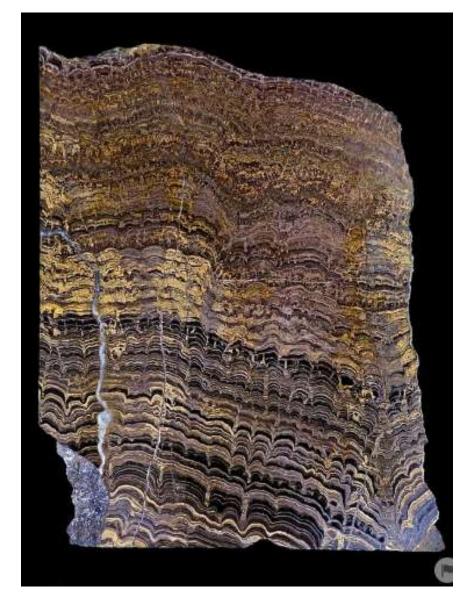
Az eukarióta sejtek:

- mintegy 1,5 milliárd éve jelentek meg
- membránokkal elválasztott belső terek
- felépítő és a lebontó anyagcsere-folyamatok szabályozottan
- mitokondriumok: szimbiózis aerob baktériumokkal

A földi élet megismételhetetlen ugrása: az eukarióták megjelenése



https://qubit.hu/2023/04/06/a-foldi-elet-megismetelhetetlen-ugrasa-az-eukariotak-megjelenese



Sztromatolit - Cianobaktériumok, azaz fotoszintetizáló kékbaktériumok által létrehozott üledékszerkezet.

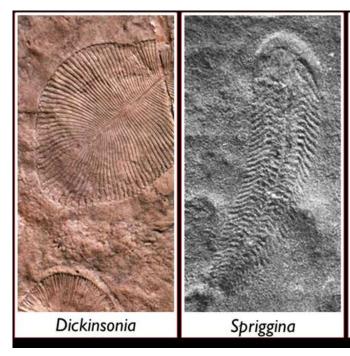
Fotoszintézis

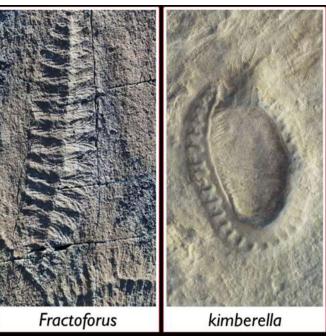
- endoszimbionta elmélet
- prokarióták, eukarióták, fotoszintetizáló szervezetek,
- az anyagok körforgása és az energiaáramlás a bioszférában

A földtörténeti előidő végéig:

- a növényvilág evolúciója a teleptestes moszatokig
- az állatvilág fejlődése során kialakultak
 az összes, ma is élő gerinctelen állattörzs ősi, mész- vagy kovaváz nélküli
 képviselői: szivacsok, csalánozók, férgek, ízeltlábúak, tüskésbőrűek.

Az állatvilág maradványainak leggazdagabb lelőhelye a dél-ausztráliai Ediacara (Előidőből). Többsejtű, lágy testű tengeri állatok lenyomatai

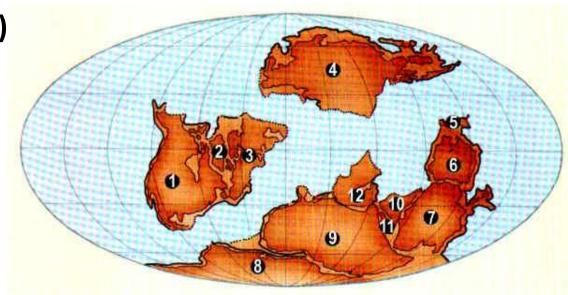




A földtörténeti óidő evolúciós eseményei (542-251)

Főbb jellemzők:

- egyenletes, meleg klíma uralkodott
- tengervíz magasabb sókoncentrációja
- gerinctelen állatokban külső meszes váz
- mészberakódást is tartalmazó kitines vázú állatok.
 pl. a háromkaréjú ősrákok.
- **páncélos őshalak** (a gerincesek első ismert képviselői) ezekből fejlődtek ki a **porcos és a csontos halak**.
- A tengeri növények fotoszintézisének hatására a légkör oxigéntartalma lassan elérte a jelenlegi szint 10%-át,
- kialakult az **ózonpajzs**
- az élőlények megjelenhettek a víz felszíni rétegében, és a szárazföldet meghódítása is megkezdődött.



Az óidő elején az őskontinensek nagyrészt a déli féltekén



A teleptestű zöldmoszatokból alakultak ki az ősharasztok:

- szövetes testszerveződés
- szilárdítószövet, a szállítószövet és a bőrszövet
- a szaporodáshoz az ősharasztoknak vízre volt szükségük

Az első szárazföldi állatok az ízeltlábúak közül kerültek ki a szilur végén.

A devon időszakban:

- magasabb rendű harasztok: a zsurlók és a páfrányok
- kialakultak a mohák
- Valódi erdők (a fák magassága elérte a 10 métert).

A devon végéről:

- magvaspáfrányok (az első valódi, magokkal szaporodó nyitvatermők)
- megjelentek a rovarok
- az ősi bojtosúszós halakból elkülönültek a kétéltűek



Devon időszaki táj

A karbon időszakban:

- kontinensvándorlások, egységes óriáskontinens (kialakult a Pangea) nagyszabású hegységképződés
- erős vulkánossággal (magas CO2 tartalom)
- hatalmas és dús mocsárerdők (maradványaik a feketekőszéntelepek)
- 30–40 méteres harasztok: pecsétfák, pikkelyfák, páfrányfák,
- nyitvatermő ősfák

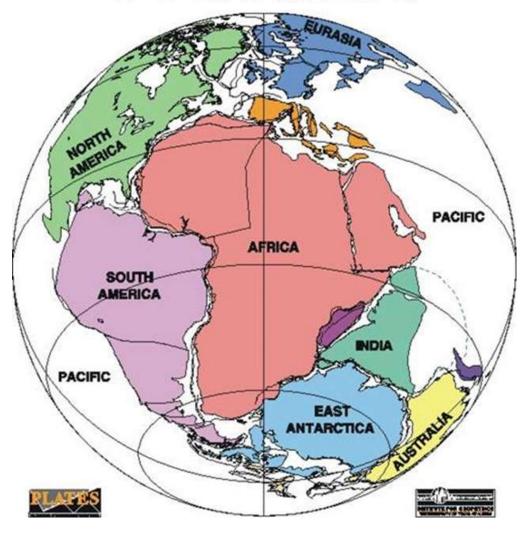
Az erdők kialakulásával:

- nagyobb mennyiségű táplálék
- változatos élőhelyeket

Virágkorukat élték a kétéltűek (vékony szaruréteg)

Megjelentek a hüllők (vastag szarubevonat)

PANGEA



A permben:

- az éghajlat hűvösebbé és szárazabbá vált
- a szárazabbá váló klíma a hüllőknek kedvezett
- a Pangea kontinens déli része hideg éghajlatú volt
- emlősszerű őshüllők
- belőlük indult ki az emlősökhöz vezető fejlődés

Az óidő végén nagyszabású kihalás zajlott le az élővilágban.



Karbon időszaki táj

A földtörténeti középidő evolúciós eseményei(251-61)

Erőteljes vulkáni tevékenységgel kísért kontinensvándorlások és hegységképződések

A Pangea kettévált (az északi Laurázsia és a déli Gondwana földrészre).

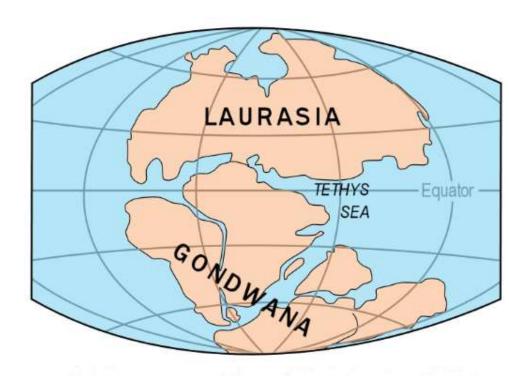
Az északi és déli kontinentális lemezek találkozásával kialakult a szárazföldek mai körvonala.

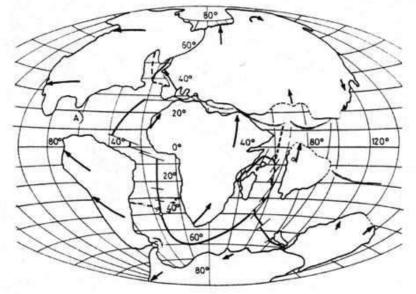
A tengerekben óriási faj- és egyedszámban mészvázas ammoniták.

A nyitvatermők virágkora, elterjedtek a fenyők.

A zárvatermők a középidő utolsó időszakában, a kréta elején jelentek meg.

A kréta végére a két- és az egyszikűeknek a fejlődése elkülönült egymástól.





A gerincesek közül:

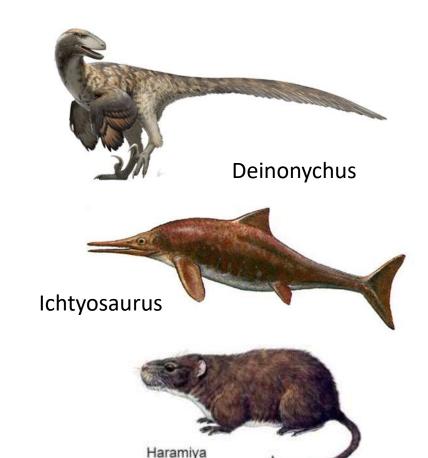
- a hüllők uralma, dinoszauruszok (nagy termetűek)
- többségük kisebb méretű volt (ragadozók, növényevők és mindenevők is)
- **számos más hüllőcsoport** (meghódították a levegőt, vízi életmódra tértek át)

A középidő elején:

 a triász időszakban alakultak ki az első valódi emlősök az emlősszerű őshüllőkből. Apró, jelentéktelen állatok voltak,

A középidő derekán:

• a jura időszakban az őshüllők egyik csoportjából fejlődtek ki az első madarak (átmeneti forma az ősmadár, Archaeopteryx),





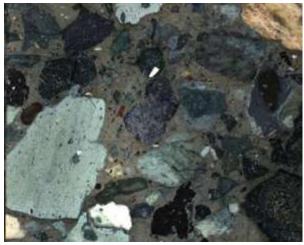
Archaeopteryx

A középidő utolsó időszaka:

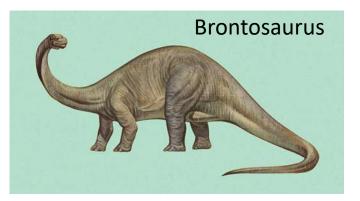
- a kréta végén ismét nagyarányú kihalás tizedelte meg az élővilágot
- a kréta végi kihalás oka ismeretlen
- lehetett egy meteorit- vagy kisbolygó-becsapódás
- lehettek intenzív vulkán-kitörések
- a növényzet megritkulását követhette a fogyasztó és lebontó szervezetek pusztulása.
- kihalás egyes élőlénycsoportokban szelektív volt.
- a pusztulás elhúzódó folyamat volt



A becsapódás nyomán keletkezett közel 200 km ámérőjű kráter rekonstrukciója (Mexikói öböl)



Ásványok az aszteroida becsapódás okozta kráterből.





65,5 millió éve becsapódott 10-15 km átmérőjű aszteroid



A nagytestű dinoszauruszok rövid időn belül kihaltak, az atmoszférába került nagy mennyiségű por és kéntartalmú aerosol miatt, ami jelentős lehülést okozott

A földtörténeti újidő evolúciós eseményei (61*-máig)

Az újidő elejére:

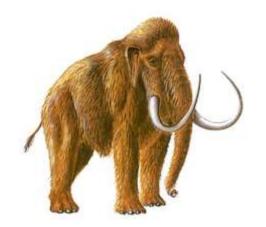
- kialakult a kontinensek jelenlegi helyzete
- az éghajlat a harmad-időszakban többé-kevésbé kiegyenlített volt
- a negyedidőszakban egyre gyorsabban hűlt
- a negyedidőszak kezdete az utolsó jégkorszak (2,5–3 millió éve)
 10-100 ezer évenként bekövetkező gyors felmelegedésekkel
 (Ma is a jégkorszak egyik felmelegedő időszakában élünk.)
- az újidő növényzetének **uralkodó fajai a zárvatermők**
- gyorsan fejlődtek a megporzásukban szerepet játszó rovarok.
- az élővilág is vándorolt, az éghajlatváltozással párhuzamosan (É-D irányban)

Az újidő legjelentősebb evolúciós eseménye az ember megjelenése és az emberi társadalmak kialakulása volt.



Növényevő erszényes

A Diprotodon a legnagyobb termetű növényevőerszényes emlős volt. Testhossza elérte a 3 m-t. Ausztrália száraz területein élt



Mamut Az európai mamut Eurázsia és Észak-Amerika tundráinak lakója volt. magassága elérte a 2,7 m-t. Az utolsó eljegesedést követően, mintegy 10 000 évvel ezelőtt halt ki.

(millió év *)

A főemlősök korai evolúciója

Az ősi főemlősök leletei 60–70 millió évesek, a kréta időszak végéről Ezek az állatok, a **majmok ősei a mókuscickányra emlékeztető rovarevők voltak**

A főemlősök evolúciója során a testfelépítés sok tekintetben jelentősen átalakult.

- kialakultak az ismert fogtípusok (metsző-, szem- és őrlőfogak).
- végtagok alkalmassá váltak a markolásra, a hüvelykujj szembefordít-ható lett a többi ujjal.
- a szemek a koponya mellső részére, a homloksíkba kerültek, így a két (térlátás, a távolság jobb felbecsülése)
- a fákon élő állatok számára előnyös volt.

Az agy mérete a testtömeghez viszonyítva jelentősen megnőtt, ami a tanulás lehetőségét fokozhatta.



A főemlősök hüvelykujja szembefordítható a többi ujjal



Az újvilági majmok közé tartozó gyapjas tamarin

A majmok ősei a kontinensek szétválásával két csoportra különültek el

- Amerikában az újvilági majmok,
- Ázsiában és Afrikában az óvilági majmok alakultak ki.
- az ember leszármazási vonala az óvilági majmok egyik fejlődési ágára vezethető vissza

Az óvilági majmok közt kialakultak az emberszabásúak

- afrikai emberszabásúak a gorillák és a csimpánzok;
- az ázsiai emberszabású majom az orangután

Az ősi emberszabásúakból több mint 15 millió éve alakult ki a mai emberszabású majmok és az emberfélék közös őse. Maradványaik Ázsia déli területeiről, Európából és Afrikából is előkerültek.

Rudabányán egy jelentős, kb. 10 millió éves lelete, a Rudapithecus hungaricus



Gorilla



Orangután



Csimpánz



Rudapithecus hungaricus

Összefoglalás - Az élővilág fejlődése

• 600 millió év: egyszerű állatok

• 550 millió év: komplex állatok

• 500 millió év: halak elő-kétéltűek

• 475 millió év: növények

• 400 millió év: rovarok

• 360 millió év: kétéltűek

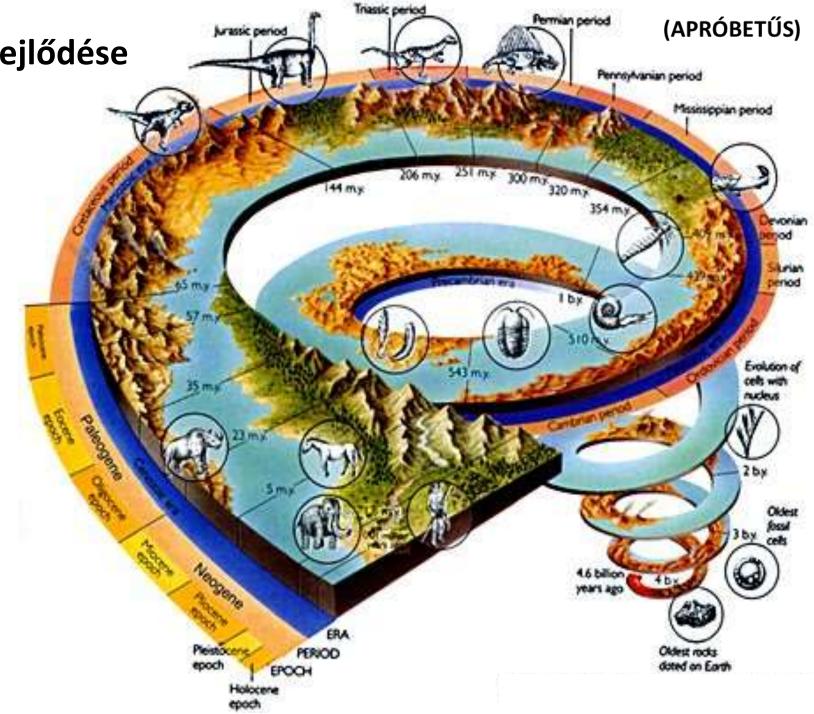
• 300 millió év: hüllők

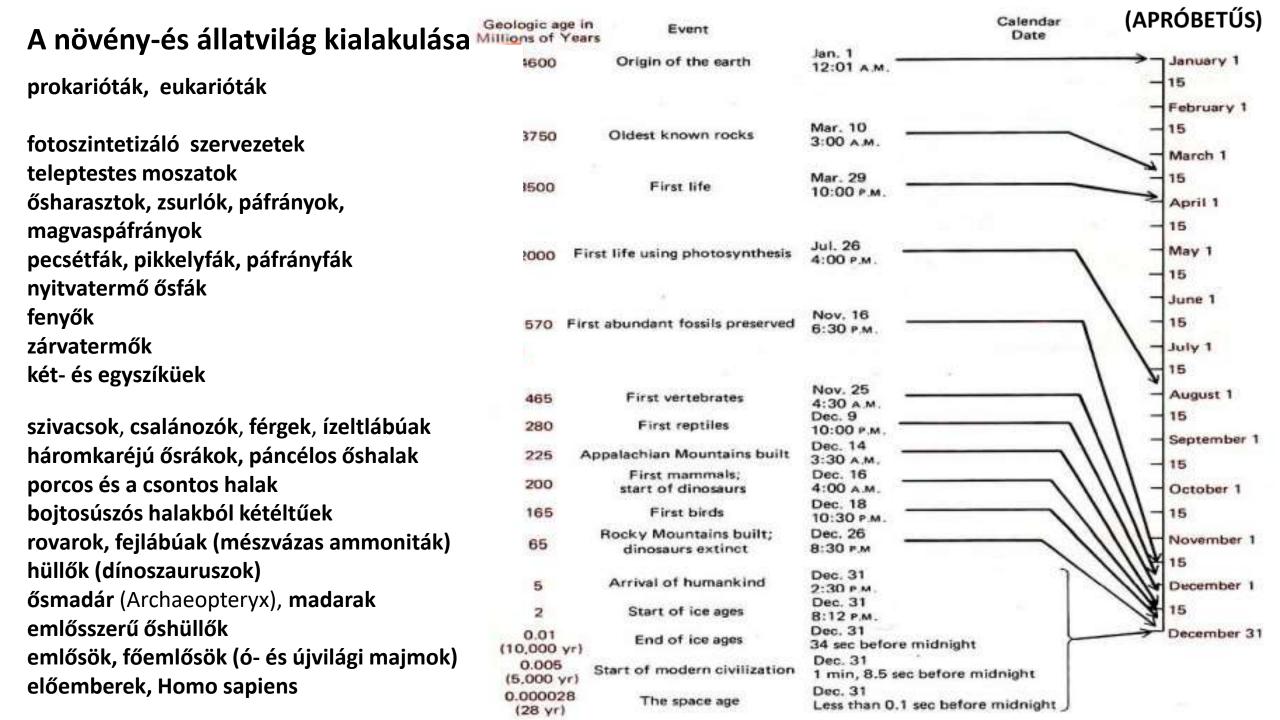
• 248 millió év: korai emlősök

 213-65 millió év: dinoszauruszok és madarak

65-55 millió év: emlősök

• 2,5 millió éve: homo genus





Jean-Baptiste Lamarck (1744 – 1829)

Ő különítette el először a gerincteleneket a gerincesektől, a tüskésbőrűeket a polipoktól, vetette meg az állatosztályok természetes elkülönítésének alapját.

Szakított a régi fajfogalommal és a fajok változatlanságáról szóló dogmával, és az állatvilág keletkezését lassú, fokozatos fejlődéssel magyarázta.

A származástan megalapítója.

Hitt a szerzett tulajdonságok öröklődésében.

Főbb művei:

Système des animaux sans vertèbres (1809), Philosophie zoologique (1809) valamint Histoire des animaux vertébrés (1815-22, 7 kötetben)



A tulajdonságok öröklődnek

Charles Robert Darwin (1809-1882)

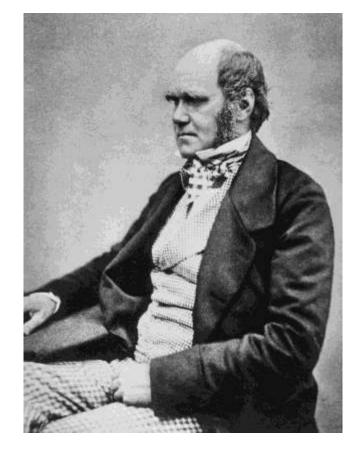
Kezdetben anglikán lelkésznek tanult. 1831 és 1836 között ellátogatott Dél-Amerikába és a Galápagos-szigetekre.

Kidolgozta a természetes szelekció útján megvalósuló evolúció elméletét. Közzétette 1859-ben "A fajok eredete" c. könyvében.

Darwin amellett érvelt, hogy a Földön ma élő összes élőlény néhány - vagy éppenséggel egyetlenegy - közös őstől származik.

Úgy gondolta, hogy **a fajon belüli variációk véletlenszerűen jelennek meg**, az **adott élőlény túlélése vagy kihalása pedig attól függ, hogyan képes alkalmazkodni a környezetéhez**. Mindezt **természetes szelekciónak nevezte**.

Felvetette, hogy ugyanez a folyamat az ember kialakulására is érvényes lehet ("Az ember származása" c. könyvében.)



" … kénytelen vagyok azt feltételezni, hogy létezett egy első ok, amely az emberéhez bizonyos mértékben hasonló értelemmel rendelkezett; ilyenkor megérdemelném, hogy teistának nevezzenek."

Pierre Teilhard de Chardin (1881-1955)

A tudományos gondolkodás és a vallásos lelkiség egymásrautaltságát hirdető francia jezsuita teológus, filozófus és paleontológus.

Teilhard felfogásában az evolúció az anyag, az élet, a gondolat és a felsőbbrendű élet fázisait felölelő célirányos folyamat, mely Jézus Krisztustól ered és benne éri el célját.

"Az emberi jelenség" című művében bemutatja, hogy a külsőleg a természeti törvényekre visszavezethető fejlődés, belső lényegét tekintve a Teremtővel való egységre törekvés.

Teilhard szerint a fejlődéshez többletenergia szükséges, de ez a többletenergia nem származhat magából az anyagi világból.

A rendezettség növekedése egyrészt az azonos rendű részecskék, elemek egymáshoz kapcsolódását jelenti, másrészt ez az egymáshoz kapcsolódását jelenti, másrészt ez az egymáshoz kapcsolódás egy összetettebb és központosultabb állapotot eredményez.



Krisztus az evolúció végcélja

Az élet születésének biokémiája

A Föld a szervetlen molekulák idején

Az élet születésének kb. félmilliárd éve, az ún.
"prebiotikus evolúció,,
A "reakciók csatájának" kezdetén a Földet túlnyomó részben szervetlen molekulák uralták.

Az atmoszféra nitrogént, vízgőzt, széndioxidot, szénmonoxidot, hidrogént, esetleg ammóniát és metánt tartalmazhatott.

Nincsenek pontos fogalmaink arról, hogy a földi ősóceán mennyiben volt folyékony, illetve fagyott.

kéreg kőzetburok felső köpeny alsó köpeny külső mag belső mag

A Föld 4,5 milliárd éves. Bizonyos becslések szerint az élet kb. 3,5–4 milliárd évvel ezelőtt alakult ki a Földön. Mi történt azalatt a kb. fél-egymilliárd év alatt, amely a földkéreg megszilárdulásától az első primitív egysejtűek megjelenéséig telt el?

CSERMELY PÉTER
Az élet születésének biokémiája
Természet Világa, 128. évf. 1. sz. 1997. január, 10–14. o.

Mi kell ahhoz, hogy egy szervezet élő legyen?

- örökítő anyag,
- határoló hártya, membrán.
- anyagcsererendszert, amely saját magát szabályozni képes.

Molekuláris szinten az élethez kell

- templát és
- katalizátor

Elméletek az egyszerű szerves molekulák keletkezésére

- Egyszerű szerves molekulák ősi légkörhöz hasonló körülmények közötti gyors és hatékony szintézisét először Harold Urey tanácsait felhasználva Stanley L. Miller valósította meg.
- Miller az ősatmoszférának megfelelő gázelegyben a villámlásokat utánzó elektromos kisüléseket hozott létre.



Harold C. Urey (1893 – 1981)



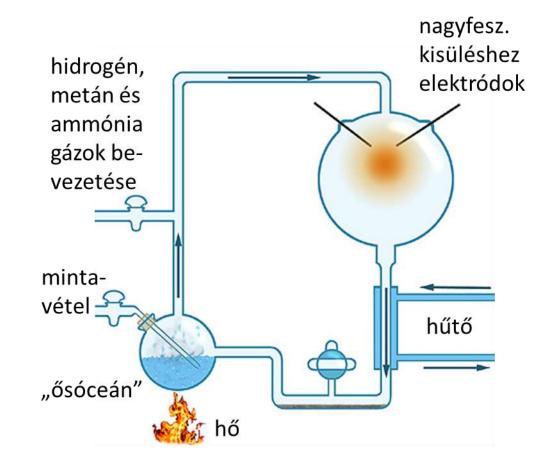
Stanley L. Miller (1930 – 2007)

Számos hasonló próbálkozás

- a kis szénatomszámú zsírsavak mellett
- a nukleotidbázisok (pl. az adenin) szervetlen molekulákból, pl. hidrogén-cianidból való keletkezését is igazolni lehetett
- formaldehidből pl. ribóz állítható elő.

Az ősi földi légkör elemi alkotóiból szinte minden olyan egyszerűbb szerves molekulát elő lehet állítani, amely egy képzelt primitív lény életfolyamataihoz nélkülözhetetlen.

Bizonyos szerves molekulákat a **Földünk légterébe lépő üstökösök is magukkal hozhattak**.



A Miller-Urey reaktor különböző egyszerűbb szerves molekulák prebiotikus szintézisére alkalmas

Fehérje és ribonukleinsav: a tyúk-tojás probléma

A fehérjéket hosszú ideig az élet egyik legfontosabb alkotóelemének, feltételének tekintették.

- Sidney Fox: a fehérjék aminosavakból történő szintézise meglehetősen egyszerű módjai
- hiányzott a templát.

A ribonukleinsav (RNS) ideális a templát szerepére.

- a ribonukleinsavak **katalitikus szerepének** felfedezése
- a ribóz viszonylagos labilitása azonban a tisztán ribonukleinsav-alapú földi ősvilág létét megkérdőjelezi.

A kis fehérje peptidek képesek elősegíteni önmaguk kialakulását

- splicing mechanizmus, már 1990-ben felfedezték.
- **bizonyos fehérje-templát szerep**. (*Lee* és munkatársai)
- primitív körülmények között fehérjék is működhettek templátként.

(APRÓBETŰS)



Sidney Walter Fox (1912 - 1998)He demonstrated that it is possible to create protein-like structures from inorganic molecules and thermal energy. Dr. Fox went on to create microspheres that he said closely resembled bacterial cells which could be similar to the earliest forms of life or protocells

A fehérjék, enzimek kialakulása

A fehérjetermészetű anyagok kialakulása:

- az első katalizátorok (enzimek)
- rossz hatásfok és kis specificitás
- ez segítette az ősi élő szervezeteket (a kezdeti enzimek hatókörét tovább növelte)
- a koenzimekkel (pl. NAD, ATP stb.) viszonylag kis preferencia

A fehérjék formavilágának magja tehát szegényes, és elképzelhető, hogy az első, ősi fehérjék alakját őrzi ma is.

A fehérjék aktív helyei viszonylag később alakultak ki (az enzimhatás, csak fokról fokra jött létre).

Mi tette lehetővé az aktív helyek kialakulását?

- a molekuláris chaperonok megjelenése
- az evolúció viszonylag korai és igen fontos eseménye kellett, hogy legyen

Az enzimfejlődés egy későbbi szakaszában

- a fehérjék méretének fokozatos növekedése
- több fehérjeláncból, alegységből álló enzimek kialakulása
- az ilyen **enzimkomplexek stabilabbak**

Lépések az első sejt kialakulása felé: RNS - DNS

A monomerként létező ribóz sokkal stabilabb, mint a dezoxiribóz, így a DNS-nek az RNS előtti keletkezése felettébb valószínűtlen.

Ugyanakkor az RNS láncába beépült ribóz hidroxil-csoportjával képes az RNS szál hidrolízisét (vízmolekulák által történő hasítását) katalizálni.

Bizonyos vírusok mind a mai napig RNS formájában őrzik információs anyagukat, (az RNS szoros fehérjeburokba préselve védve van).

Az RNS DNS előtti szerepére utal, hogy a ma élő szervezetekben a dezoxiribonukleotidok szintézise mindig a megfelelô ribonukleotidok redukciójával valósul meg, s a DNS megkettőződése során RNS-primer jelenléte szükséges.

A DNS kettős hélixe:

- jóval kevesebb számú térbeli szerkezetet megvalósító formában létezhet, mint az RNS
- DNS az információ tárolásának sokkal kevésbé sokrétű, de megbízhatóbb eszköze, mint az RNS.

(APRÓBETŰS)

A sejtmagbeli genetikus kód

DNS, a genetikai kód kialakulása

Az ősi "fehérjeszintézis" messze nem az volt, mint a mai. Melyek lehettek a különbségek?

- a/ Jóval kevesebb, akár a jelenlegi 20 helyett csak négy-, hatféle aminosavból állhattak a kezdeti fehérjék.
- b/ Az egyes aminosavakat kódoló **nukleotidsorrend nem volt olyan szigorúan meghatározva,** mint ma.
- c/ Az **aminosavak** enzimek segítsége nélkül, **közvetlenül kötődhettek** az őket szállító **transzfer-RNS-ekhez**.
- d/ A bonyolult **riboszómák helyett RNS-enzimek** végezhették el **az ősi**, kis hatékonyságú **fehérjeszintézist.**

A kevésbé bonyolult, ősi genetikai kódokat a meglévő kód számos tulajdonsága még ma is őrzi:

- az első nukleotid a kódolt aminosav nagyságára jellemző:
- a második nukleotid utal arra, hogy a kódolt aminosav hol helyezkedik el
- a harmadik nukleotid pedig sokszor nem teljesen meghatározott, "lötyög"

Kód	Aminosav	Kód	Aminosav	Kód	Aminosav	Kód	Aminosav
UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys
UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys
UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Ter	UGA	Ter
UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	Ter	UGG	Trp
CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg
CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg
CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg
CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg
AUU	lle	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser
AUC	lle	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser
AUA	lle	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg
AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg
GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly
GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly
GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly
GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly

(APRÓBETŰS)

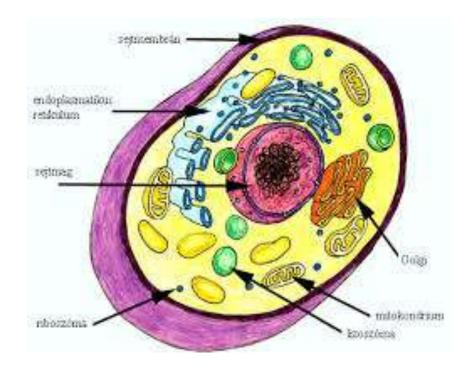
Sejtmembrán

Kezdetben a sejtszerű szerveződésre jellemző kémiai folyamatok valamilyen ásvány felszínéhez tapadva zajlottak.

A kétdimenziós lehetőségek szűknek bizonyultak:

- lipidszerű anyagok, amelyek önmaguktól a belső teret határoló membránná képesek összeállni
- az első membránok az **ásványi felszínhez tapadt, lyukas hártyák** lehettek.

Mechanizmusok, amelyek a membránokon bizonyos töltéssel rendelkező anyagokat (pl. egyszerű ionokat) szelektíven átjuttattak.



Az örökítőanyag

Darwin kortársa volt Gregor Mendel, egy **Ágoston-rendi szerzetes** a mai Cseh Köztársaság területéről.

Mendel volt az első, aki kimutatta, hogy az öröklődés különálló információ csomagok révén is megvalósulhat.

Az olyan tulajdonságok, mint például a borsók rücskös vagy sima felülete, matematikai törvényszerűségeknek engedelmeskednek..

Mendel munkájáról harmincöt éven keresztül senki nem vett tudomást. Aztán a 20. század fordulóján Archibald Garrod, az anyagcsere veleszületett hibáit vizsgáló kutatásai során minden kétséget kizáróan ki tudta mutatni, hogy Mendel szabályai az emberre is igazak..



J. Gregor Mendel (1822-1884) Versuche über Pflanzen-Hybriden (1866)

Az öröklődés **mechanizmusa ugyanakkor továbbra is rejtély maradt. A** 20. század első felének legtöbb tudósa azon a véleményen volt, **hogy az öröklődéshez szükséges információkat a fehérjék hordozzák.**

Egészen 1944-ig kellett várni arra, hogy Oswald T Avery, Colin M. Macleod és Maclyn McCarty mikrobiológiai kísérleteikben kimutassák: az örökletes tulajdonságok átviteléért nem a fehérjék felelősek, hanem a DNS.

A DNS-ről azt gondolták, hogy nem több a sejtmagban helyet foglaló csomagolóanyagnál.

Avery és kollégái 1944-ben rájöttek, hogy a *Streprococcus varians* baktérium különféle sejtalkotói közül (fehérje, poliszacharid, lipid, RNS-és DNS) csak a DNS vesz részt a transzformációban, az öröklés a DNS segítségével történik.







Oswald T Avery

Maclyn McCarty

Colin M. Macleod

Alig egy évtizeddel később végre megszületett az öröklődés kémiai természetének igazán esztétikus és elegáns megoldása.

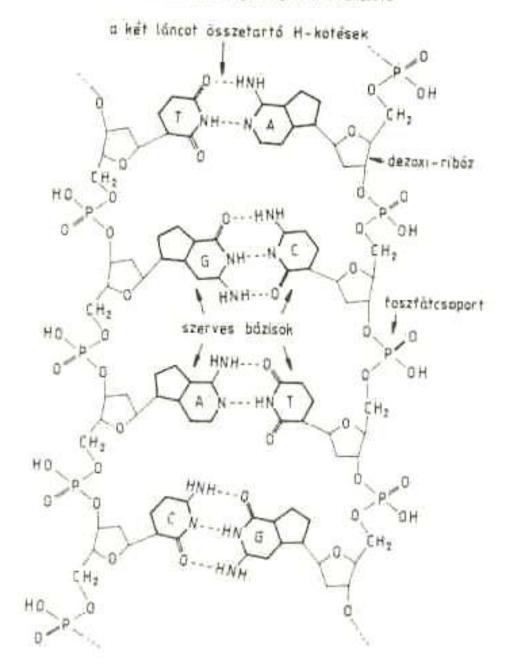
A DNS szerkezetének meghatározásáért folytatott őrült versenyfutást végül James Watson és Francis Crick nyerték 1953-ban:

Rájöttek, hogy a DNS-molekula kettős hélix formát vesz fel, amely leginkább egy megcsavart létrához hasonlítható

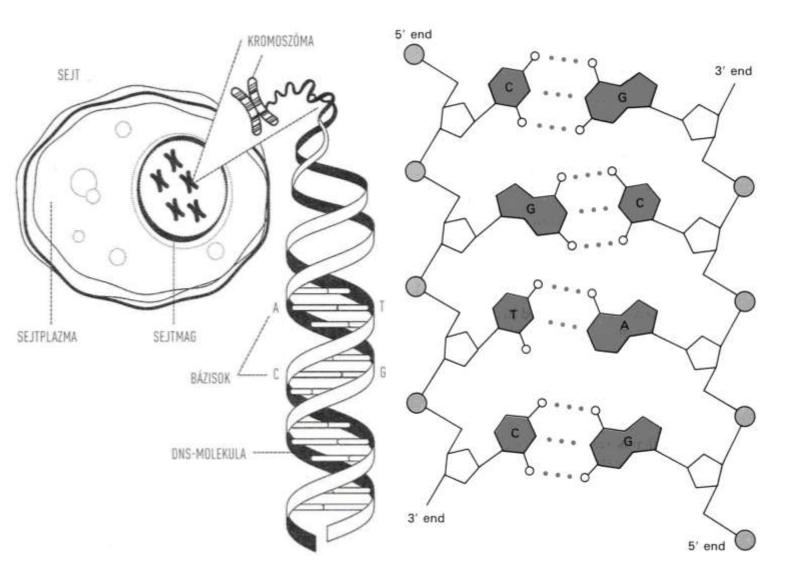
A DNS két, egymás körül csavarodó nukleinsav láncból áll, ahol a két lánc bázisai befelé, a hélix tengelye felé állnak. A két láncon egymással szemben álló bázisokat H-hidak kötik össze, mégpedig úgy, hogy mindig egy purin és egy pirimidin bázis képez egy párt.

Az adenin mindig a timinnel, a guanin pedig mindig a citozinnal párosodik (A-T, G-C komplementer bázispárok).

A DNS az információt két (egy pozitív és egy komplementer negatív) példányban tartalmazza, a bázisok komplementaritása pedig egyben megadja a lehetőséget arra, hogy az információ új komplementer szál szintézisével továbbadódjék.



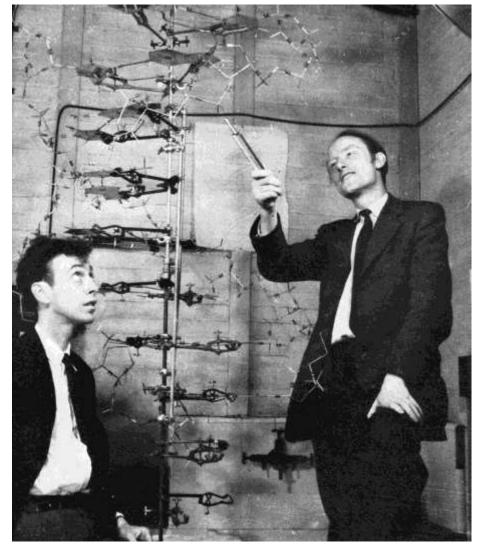
A DNS szerkezete (1953)



Az információt a bázisok sorrendje hordozza. A DNS kromoszómákká tömörül, amelyek minden sejt sejtmagjában foglalnak helyet.

James D. Watson 1928 -

Francis Crick 1916 - 2004

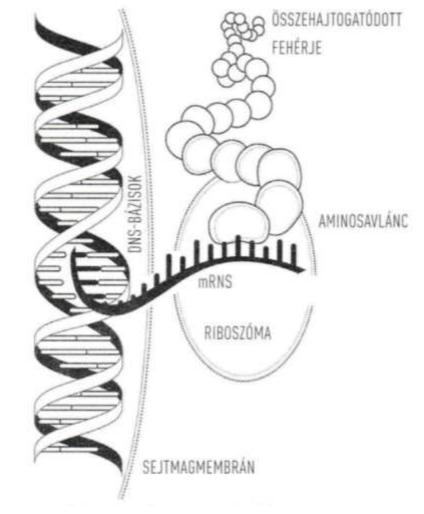


Első közelítésként úgy (is) tekinthetünk a DNS-re, **mint a szervezet felépítéséhez szükséges számítógépes programra,** amely a sejtmagban foglal helyet. **Kódoló nyelve mindössze négy betűt** - vagy számítógépes nyelven szólva **négy bitet** - tartalmaz.

Egy különálló utasításcsomag, amelyet génnek szokás nevezni, betűk százait vagy ezreit tartalmazza. A sejt minden összetett működését, még az olyan komplex szervezetekét is, mint mi magunk vagyunk, ennek a programnak a betűsora irányítja.

A génekben raktározott DNS - információ egy egy-szálú hírvivő RNS – molekulába másolódik, azután kijut a sejtmagból, majd belép a riboszómának nevezett, elegáns fehérjetermelő gyár belsejébe.

A mRNS molekulában tárolt információ aminosavakból felépülő specifikus fehérjévé fordítódik át. Az RNS három létra-foka kódol egy aminosavat.



Az információ-áramlás folyamata a molekuláris biológiában:

DNS: tárolás/kódolás

mRNS kijuttatás a citoplazmába

riboszóma RNS: átírás fehérje molekulává

A humán genom projekt

Egy nagyszabású tudományos vállalkozás volt 1990-től 2006 májusáig, mely feltárta a teljes emberi genomot egészen a nukleotidok (bázispárok) szintjéig, és azonosította a benne található összes gént. 2003 áprilisára ismertté vált az emberi genom (petesejt vagy hím ivarsejt DNS-ének) kémiai szerkezeti képlete, a 3 milliárd bázis sorrendje.

A Francis S. Collins orvos-genetikus vezetésével zajlott nemzetközi Human Genome Project mérföldkő a betegség gének megismerésében és további kutatásában is. Nagy sikerű könyve a "The Language of God. A Scientist Presents Evidence for Belief", 2006-ban jelent meg . (Magyar kiadás (2018) "Isten ábécéje. Egy tudós érvei a hit mellett").

A teljes humán genom mintegy 3,1 milliárd DNS betűt tartalmaz, amelyek 24 kromoszómában foglalnak helyet. Meglepő, hogy mindössze 20-25 ezer fehérje kódoló gén található a teljes genomban, ami a DNS állomány alig 1,5 %-át teszi ki.

A DNS szintjén ugyanis 99,9 százalékban mindannyian azonosak vagyunk.

Ez a **kivételesen alacsony genetikai diverzitás különböztet meg minket a bolygó szinte minden más élőlényétől**, amelyekben a genetikai változatosság tízszer vagy akár ötvenszet nagyobb, mint az emberben.



Francis S. Collins

Ő volt az igazgatója, a National Human Genome Research Institute-nak 1993-2008 között. Azok a génszakaszok, melyek fehérjét kódolnak meglepően nagy hasonlóságot mutatnak.

Nem kódoló DNS-szakaszokat vizsgálva, amelyek a gének között foglalnak helyet, jóval alacsonyabb lesz annak valószínűsége, hogy ehhez a szakaszhoz hasonló szekvenciát találunk alacsonyabb rendű fajokban

A csimpánz és az ember a DNS szintjén 96 százalékban azonosak Az embernek 23 pár kromoszómája van, míg a csimpánznak 24.

A gorillának és az orángutánnak ugyancsak 24 pár kromoszómája van, és ezek nagyon hasonlítanak a csimpánpánz kromoszómáiára.

Ez is arra utal, hogy az emberi II-es kromoszóma biztosan két ős összeolvadásából jött létre .

	Fehérjekódoló génszekvencia	Gének közötti véletlenszerű DNS-darab
Csimpánz	100%	98%
Kutya	99%	52%
Egér	99%	40%
Csirke	75%	4%
Muslica	60%	-0%
Orsóféreg	35%	~0%

