

2. óra

A DNS funkciója és működése

- **A DNS lemásolása a sejtben**
- Az RNS-ek átírása a DNS-ről
- Mutációk

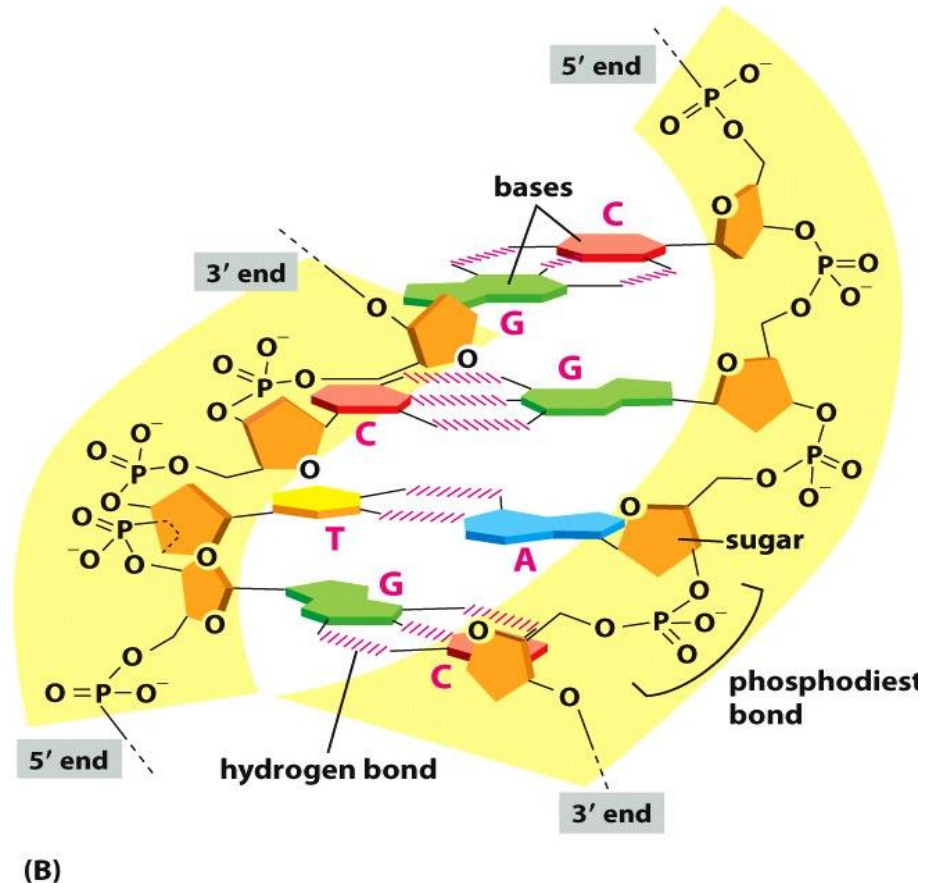
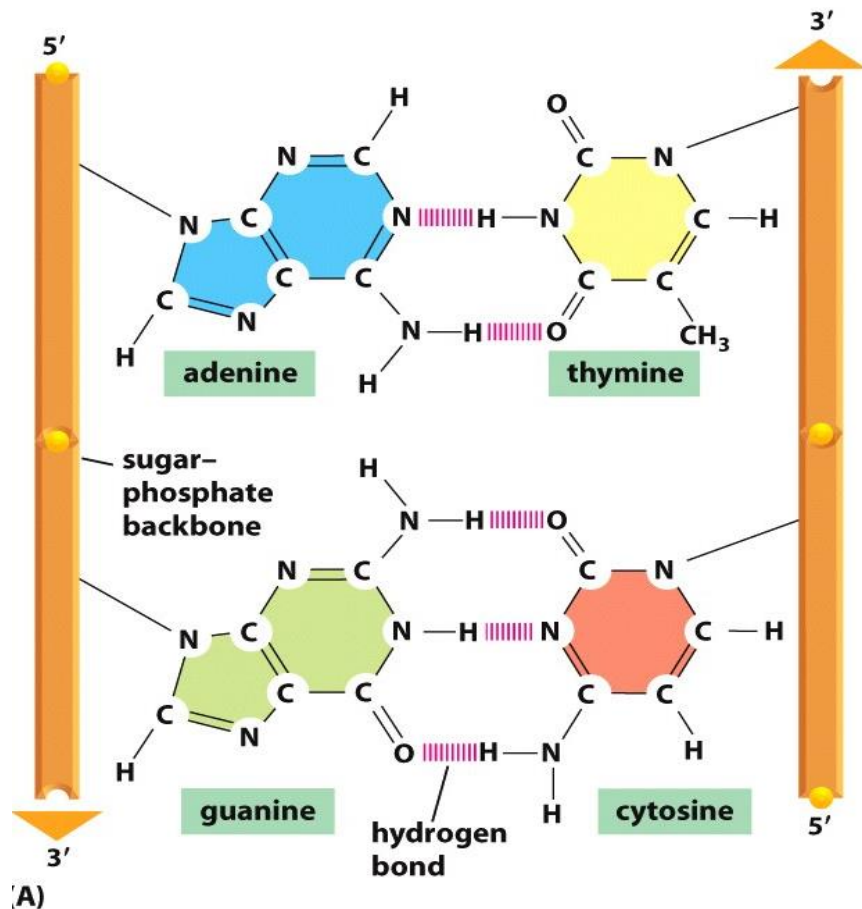
A DNS mesterséges lemásolása a sejten kívül: polimeráz láncreakció

Emlékeztető: mire szolgál és hogy néz ki a DNS?

DNS: a fehérjék felépítését kódoló „könyvtár”. Az információt **4 bázis** sorrendje kódolja. 4 “betűből” formál **3 betűs kódokat** (kodonokat), amik a fehérjék (és RNS-ek) felépítésére vonatkoznak. Nem kölcsönöz, csak helyben olvasást biztosít.

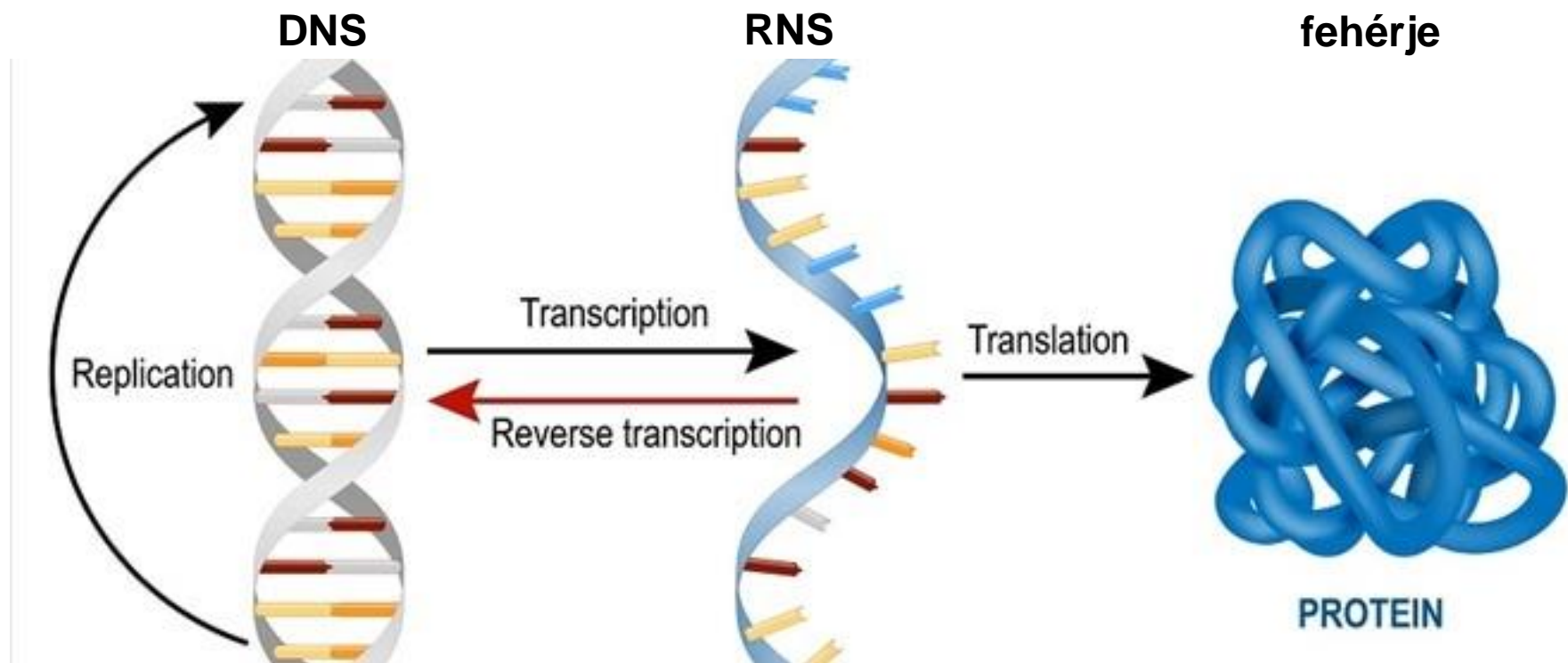
A könyvek be vannak csukva → kettős szál hidrogén – kötésekkel összetartva.

Lemásolásához vagy leolvasásához a könyvet „ki kell nyitni”. → a két szálát szét kell választani.



FONTOS: a 2 szál ellentétes irányú → 5' és 3' vég, „fej-láb” elrendezés

DNS, RNS, fehérje – szerkezeti különbségek



Bázisok (C, G, A, T)
+ cukor-foszfát gerinc

Szerkezeti egységeik

Bázisok
(U, G, A, T) +
cukor-foszfát gerinc

20-féle alfa aminosav

Stabilitásuk

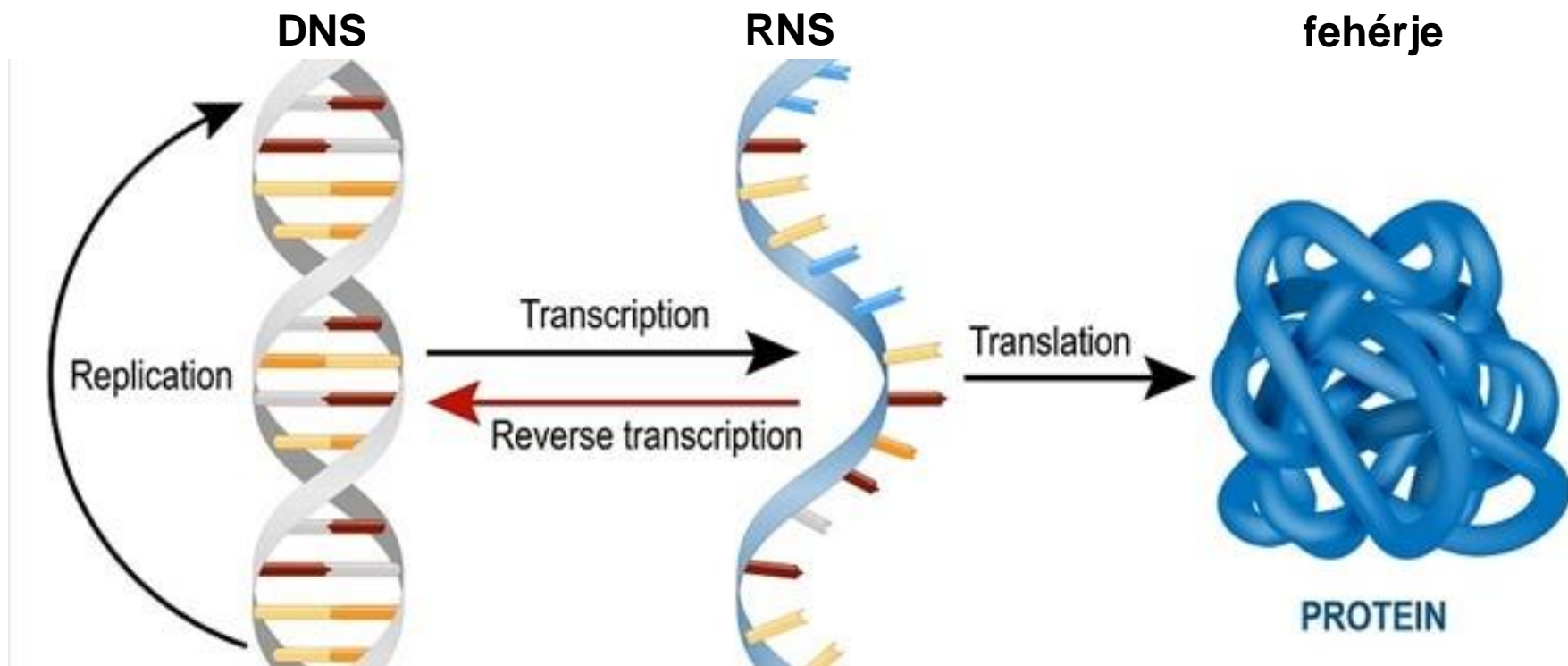
stabil

viszonylag stabil

nem stabil



DNS, RNS, fehérje – funkcióbeli különbségek



A teljes sejt felépítésére vonatkozó információ tárolása

stabil

Feladatuk (funkciójuk)

Információ közvetítése (lefordítás, célba juttatás)
“adaptor” molekula a bázisok és az aminosavak között

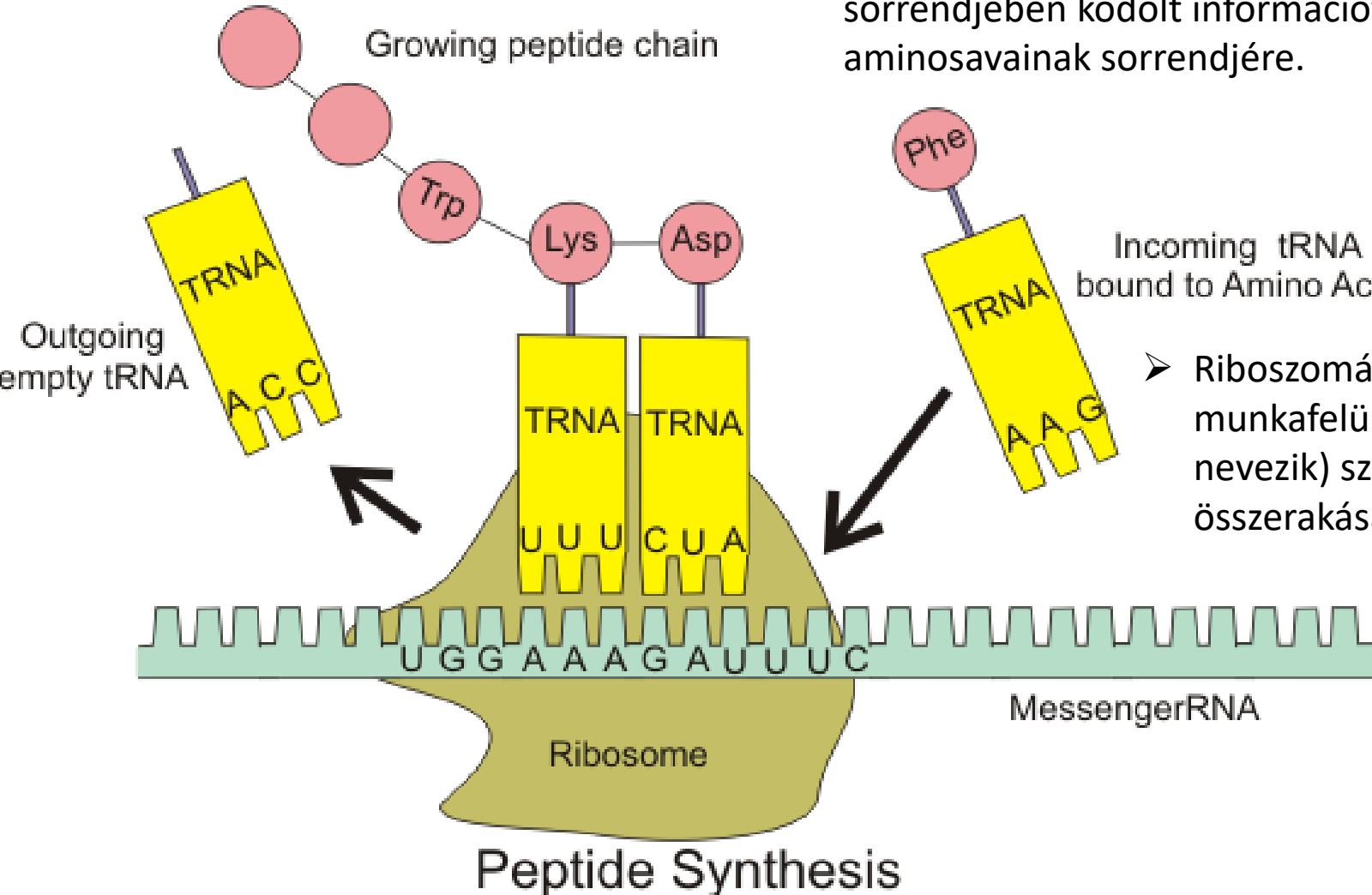
Feladatok végrehajtása (anyagok mozgatása, átalakítása, tárolása, jel továbbítás, energia átvitel, szerkezeti építőelem, stb.)



Hogyan közvetítik az információt az RNSek?

➤ Messenger RNS (mRNS, mRNA): a DNS-ben kódolt információ egy hosszabb-rövidebb részletének – egy vagy több **génnek** – pontos másolata. Ez a másolat csak egyszálú, így könnyebben hozzáférhető, de “cserébe” hamar lebomlik, csak korlátozott ideig használható.

➤ Transzfer RNS (tRNS, tRNA): átfordítja a bázisok sorrendjében kódolt információt a fehérje lánc aminosavainak sorrendjére.

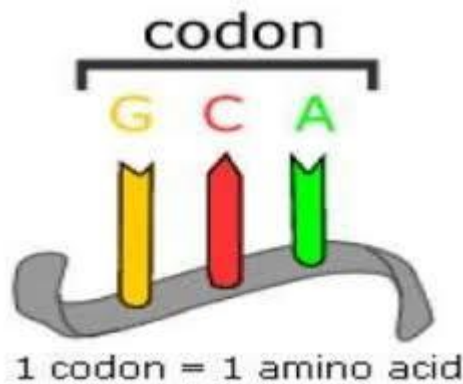


➤ Riboszomális RNS (rRNS) munkafelületet (riboszómának nevezik) szolgáltat a fehérjék összerakásához.

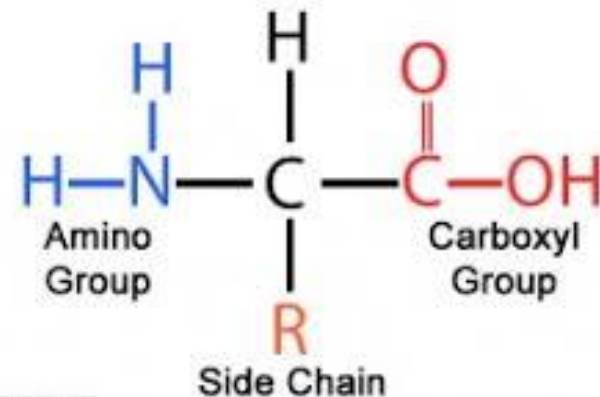
Hogyan is néznek ki a fehérjék?

És miért nem tudnak közvetlenül kapcsolódni a kitekeredő DNS megfelelő bázishármasaihoz?

- Azért, mert az “ő” építőelemek nagyon másfélék.
- Azért lettek másfélék, mert teljesen más a feladatuk.
- DNS: információ tároló szerep. Fehérjék: végrehajtó feladatok.
- Hatékony működésükhöz a stabilitás – instabilitás határán kell egyensúlyozniuk.



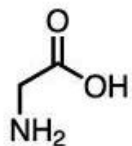
Amino Acid Structure



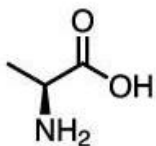
**A DNS a fehérjék
(és az RNS-ek) felépítését kódolja.
3 bázis = a kód alapegysége (kodon)
1 kodon ~ egy aminosav**



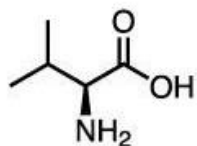
Képzeltetjük őket egy kirakós játék elemeinek, ahol az egyes darabok közötti hézagokat helytakarékosan és a célfeladat betöltésére koncentrálnak kell kitölteni. Erre való a 20 különböző oldallánc.



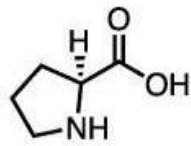
Glycine



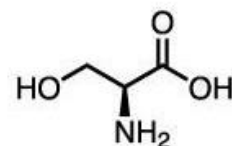
Alanine



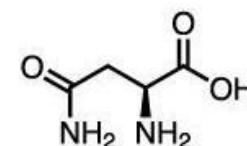
Valine



Proline

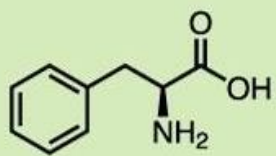


Serine

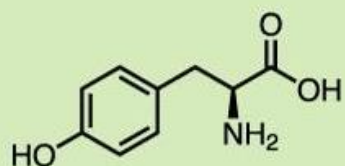


Asparagine

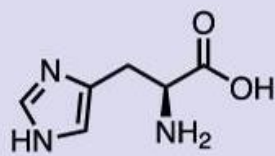
A fehérjéket felépítő 20 alfa aminosav



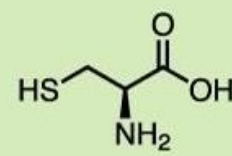
Phenylalanine



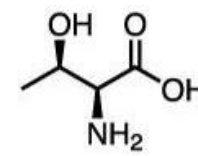
Tyrosine



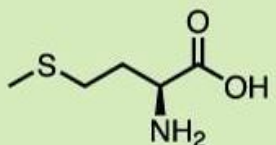
Histidine



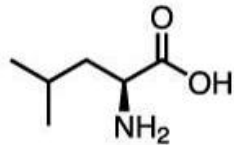
Cysteine



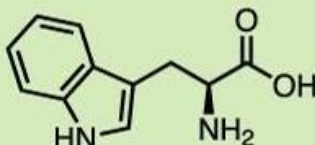
Threonine



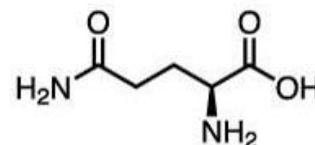
Methionine



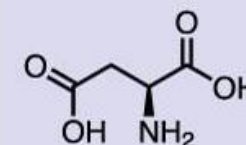
Leucine



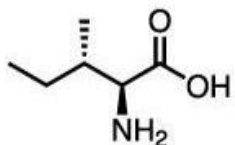
Tryptophan



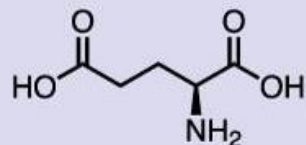
Glutamine



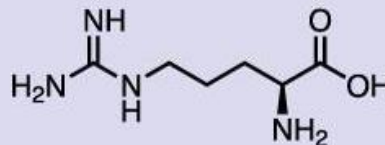
Aspartate



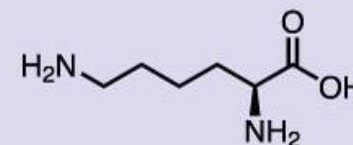
Isoleucine



Glutamate

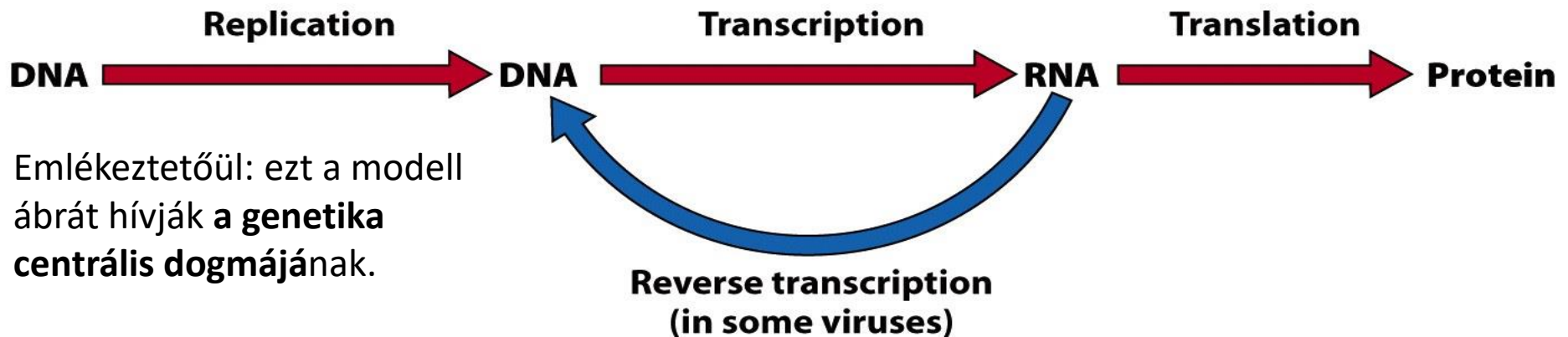


Arginine



Lysine

A DNS lemásolása (replikáció) és átírása (transzkripció)



A fehérjék előállítása két lépésben történik:

1. Átírás (transzkripció) DNS-ről mRNS-re.
2. Fehérjeszintézis (lefordítás, traszláció) mRNS-ről fehérjére (aminosav láncre).

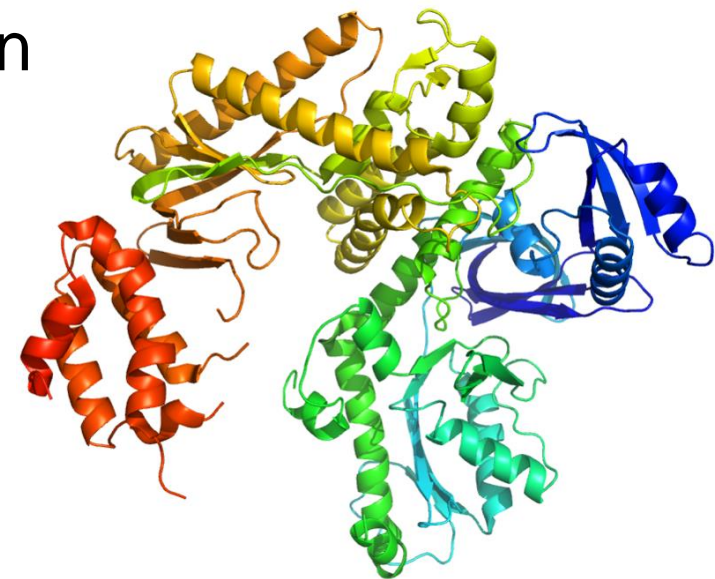
Az mRNsek közvetítő molekulák a DNS leolvasás és a fehérje felépítés között.

Miért van szükség a DNS lemásolására (replikációra)? Miért nem elég csak használni a benne kódolt információt a fehérjék előállításához?



A DNS másolása (DNS replikáció) a sejtben

- A sejt szaporodásához van rá szükség.
A DNS lemásolását a sejt osztódása követi.
- A másoláshoz a DNS két szálát szét kell választani, majd a másolás befejeztével ismét össze kell zárni.
- A sejtben ezt a folyamatot (szálak szétválasztása és másolás) a fehérjék egy csoportja, az **enzimek** (enzim fehérjék) végzik.
- Enzimek: a **fehérjék** egy “alosztálya”.
A sejtben minden átalakítást enzimek végeznek.
- Az enzimek katalizátorok:
„a reakciósebességet gyorsító” molekulák.
- Fehérjék: α -aminosavakból álló óriásmolekulák, melyek felépítése a DNS bázissorrendjében van kódolva.



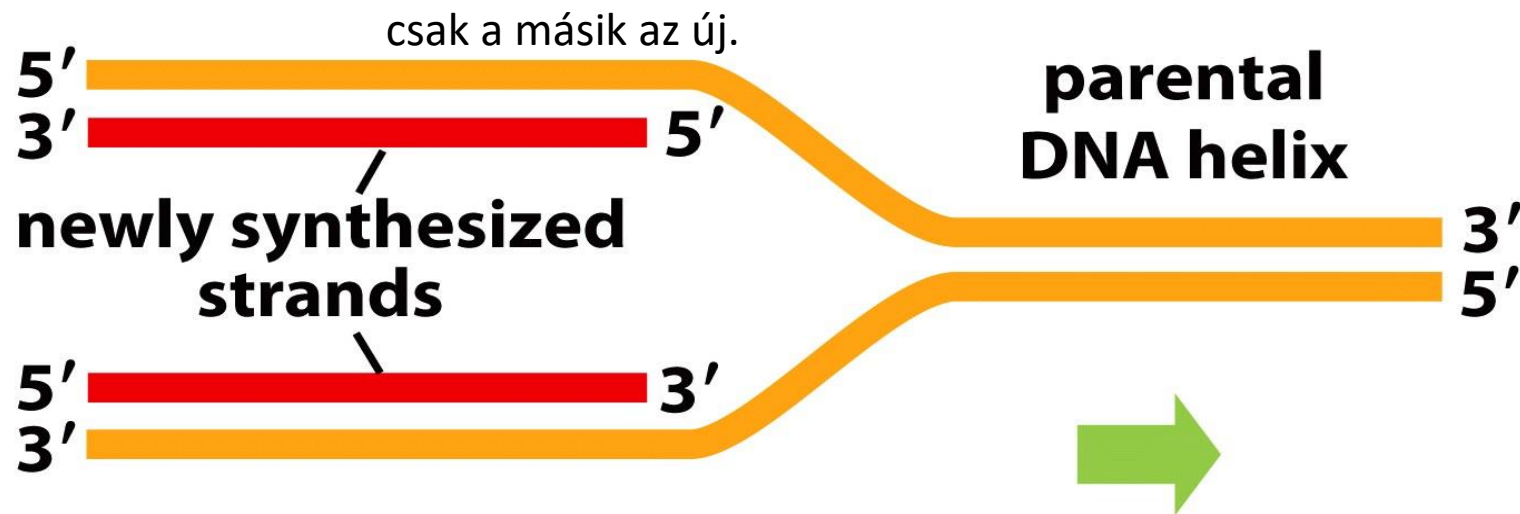
A DNS polimeráz II enzim az *Escherichia coli* baktériumból. Ez a fehérjeszerkezeti modell 3K5M azonosítóval található meg a Fehérje Adatbázisban (Protein Data Base, PDB).



A DNS lemásolása (replikációja)

- Első lépésként a DNS két szálát szét kell nyitni (**helikáz enzimek**) → “**replikációs villa**” keletkezik.
- A két szál szétválasztását és az új szálak szintézisét egy enzimfehérje rendszer végzi a sejtben (**DNS polimeráz, helikáz, ..**)
- **A másolás egyirányú** (5' → 3' irány). **!!! Hibásan van leírva a jegyzet 15. oldalának utolsó sorában!!!**
- Az eredeti és az új szál ellentétes irányú egymással.
- A mintául szolgáló szálát emiatt 3' → 5' irányba olvassa le a másolást végző enzim (DNS polimeráz).
- Az eredeti szállal két teljesen azonos kettős szál képződik.

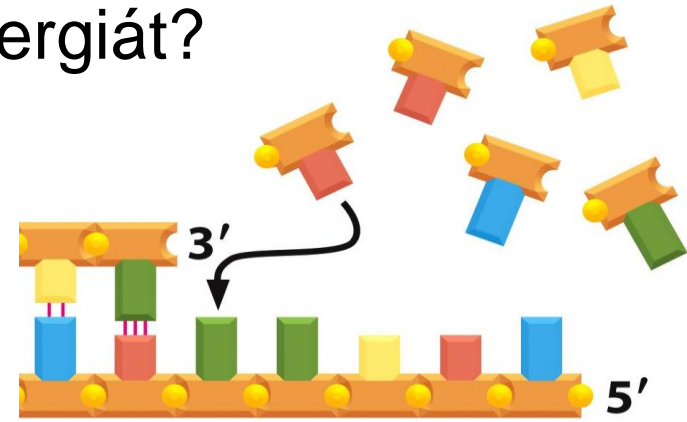
A kettős szálaknak csak az egyik “fele” újonnan szintetizált (képződött), a másik felük az eredeti DNS egyik szála (lásd színek). → “**szemikonzervatív**” a másolás: az új sejtbe jutó DNS egyik szála az “eredeti”,



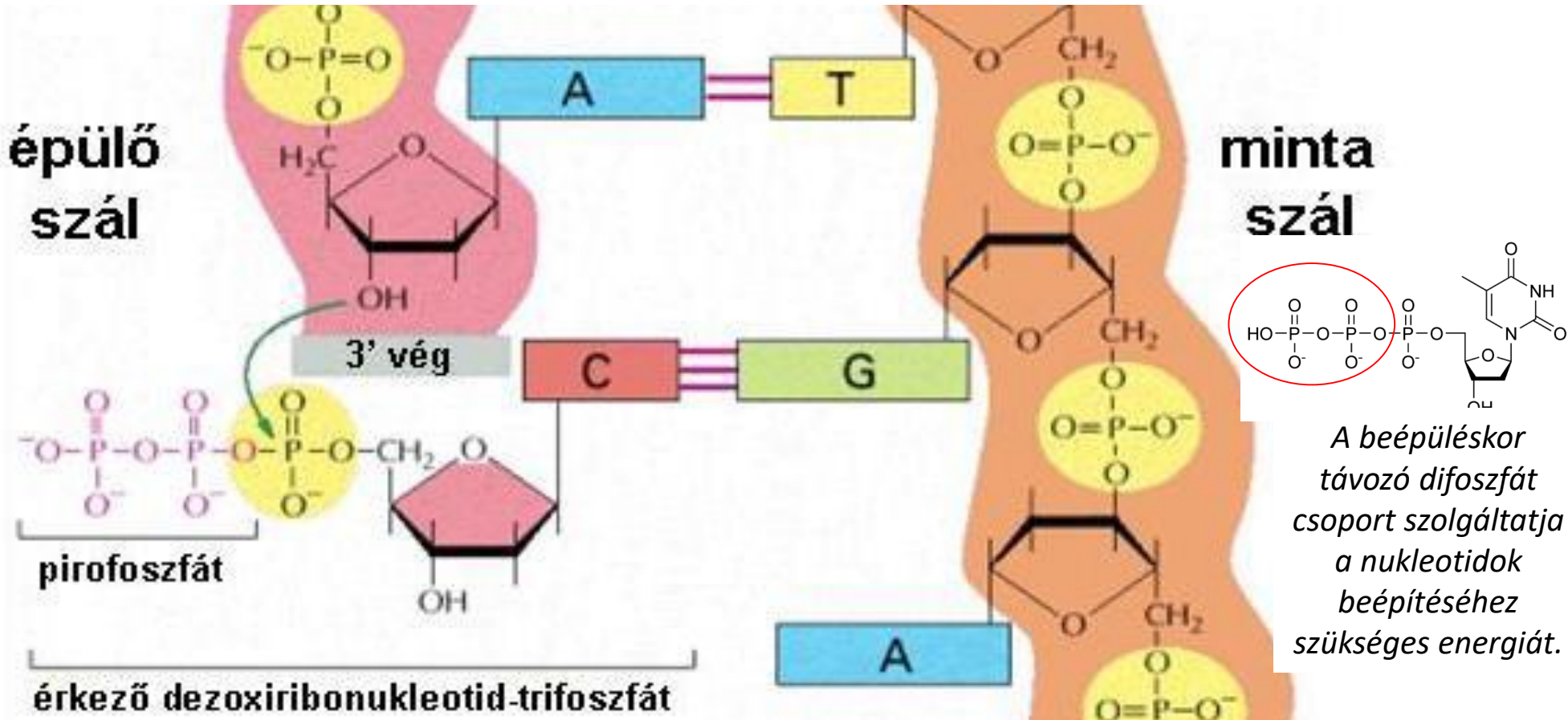
Megj: A replikációs villa a valóságban replikációs buborék, mert van egy – a képről hiányzó – másik fele is.

direction of replication-fork movement

Oké, egy enzim(rendszer) végzi a másolást...de honnan vesz hozzá “nyersanyagot” és energiát?

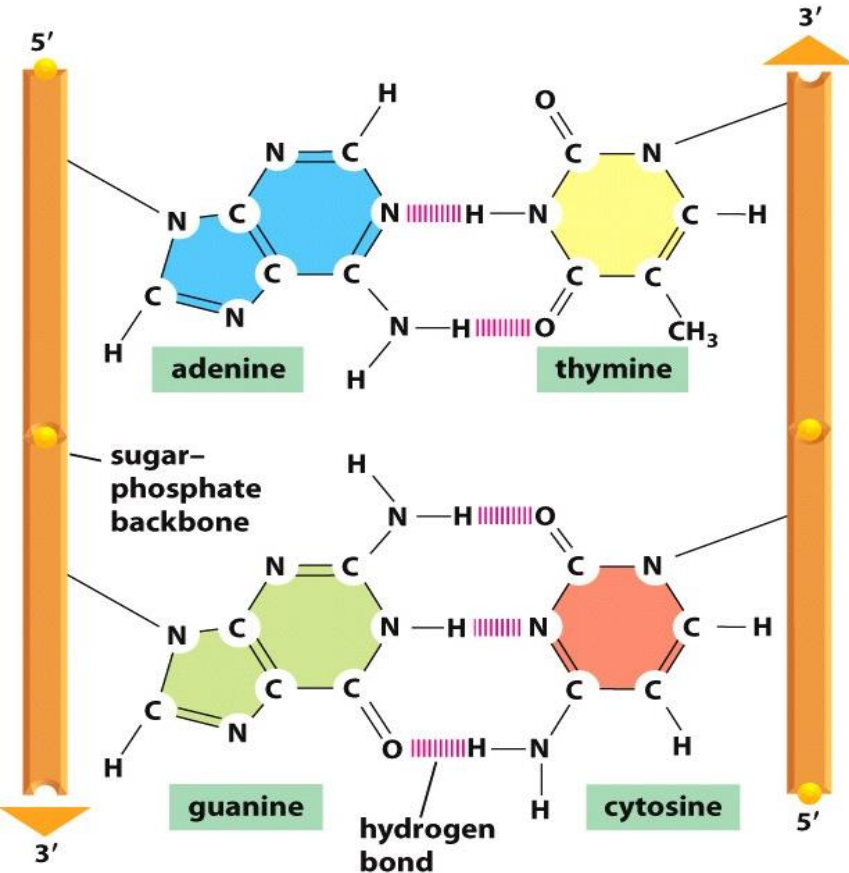


- A nyersanyagot a nukleotidok (adenin, guanin, timin, citozin) jelentik számára.
- Maga a nukleotid hordozza magával a beépítéséhez szükséges energiát egy trifoszfát csoport formájában.



Honnan “tudja” a DNS polimeráz enzim, hogy a soron következő helyre milyen nukleotidot (adenin, guanin, timin vagy citozin) kell beépítenie?

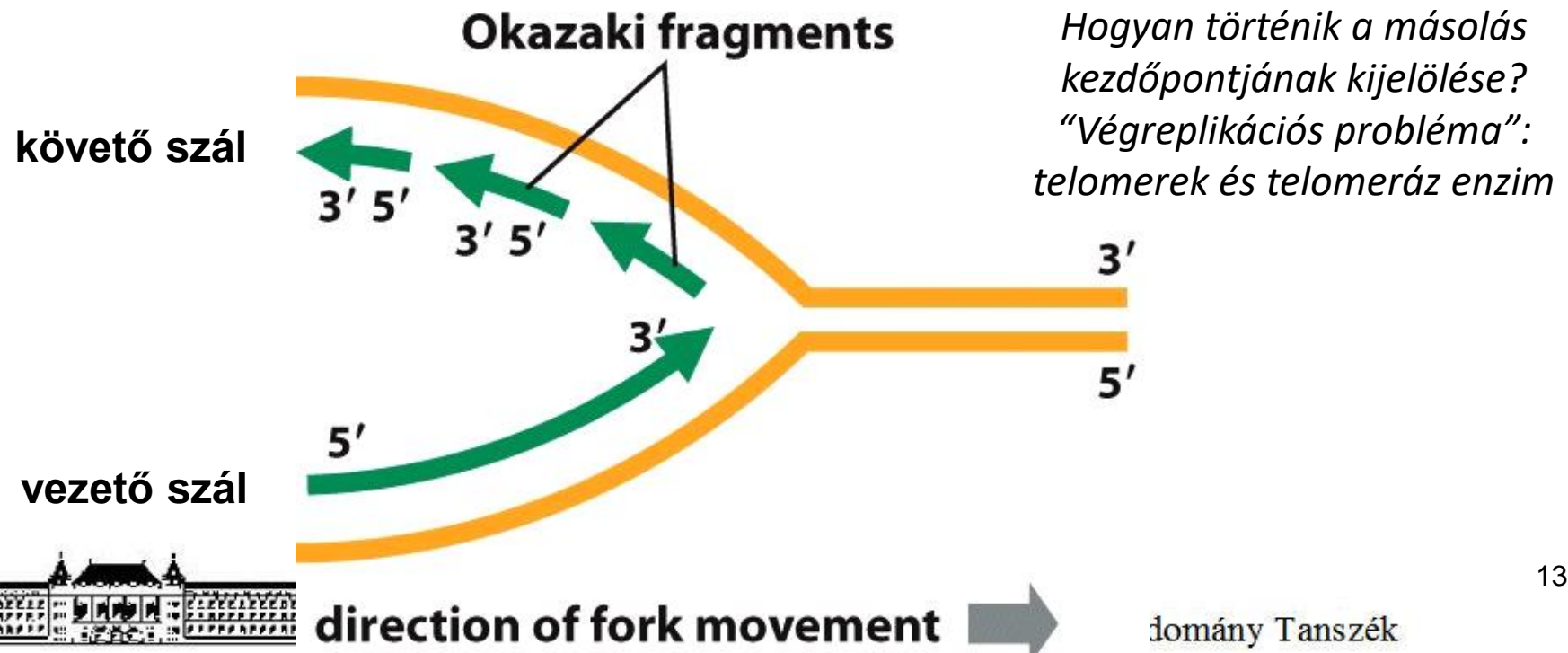
- Egy adott bázissal szemben mindig csak a neki megfelelő (komplementer) bázis állhat. A = T és C ≡ G párok lehetségesek.
- Miért épp A = T és C ≡ G állhat csak szemben egymással?
- A H-kötések eltérő száma és a bázisok eltérő térigénye miatt.



- Van 3' → 5' irányú hibajavító képessége!
- Hibajavító (proofreading) aktivitásnak nevezik hivatalosan.
- Képes visszaneézni, hogy az utoljára beépített bázis jól illeszkedik-e.
- Ha nem, megpróbálja kicserélni egy helyesen illeszkedőre.

A DNS lemásolása (replikációja) mindig 5' → 3' irányba történik meg

- A DNS polimeráz enzim csak 3' → 5' irányba tudja leolvasni a mintául szolgáló (templát) DNS szálát és **csak 5' → 3' irányban tud** vele szemben egy új szálát szintetizálni.
- Ennek ellenére mindkét szembenálló szárról egyidejűleg történik másolat készítés.
- A másolás alatt álló “anyai” DNS két szemközti szálának szétnyitása (a hidrogén-kötések felszakítása) fokozatosan történik, ahogy a másolást végző enzimkomplex halad előre a DNS mentén.
- Az egyirányú másolásból és a szál fokozatos szétnyitásából következik, hogy a “követő” szál mentén kisebb darabokban (~ 1000 bázispár) tud csak lemásolódni a DNS. → Okazaki fragmensek



Áttekintés: a DNS másolást végző enzimrendszer tagjai és feladatai

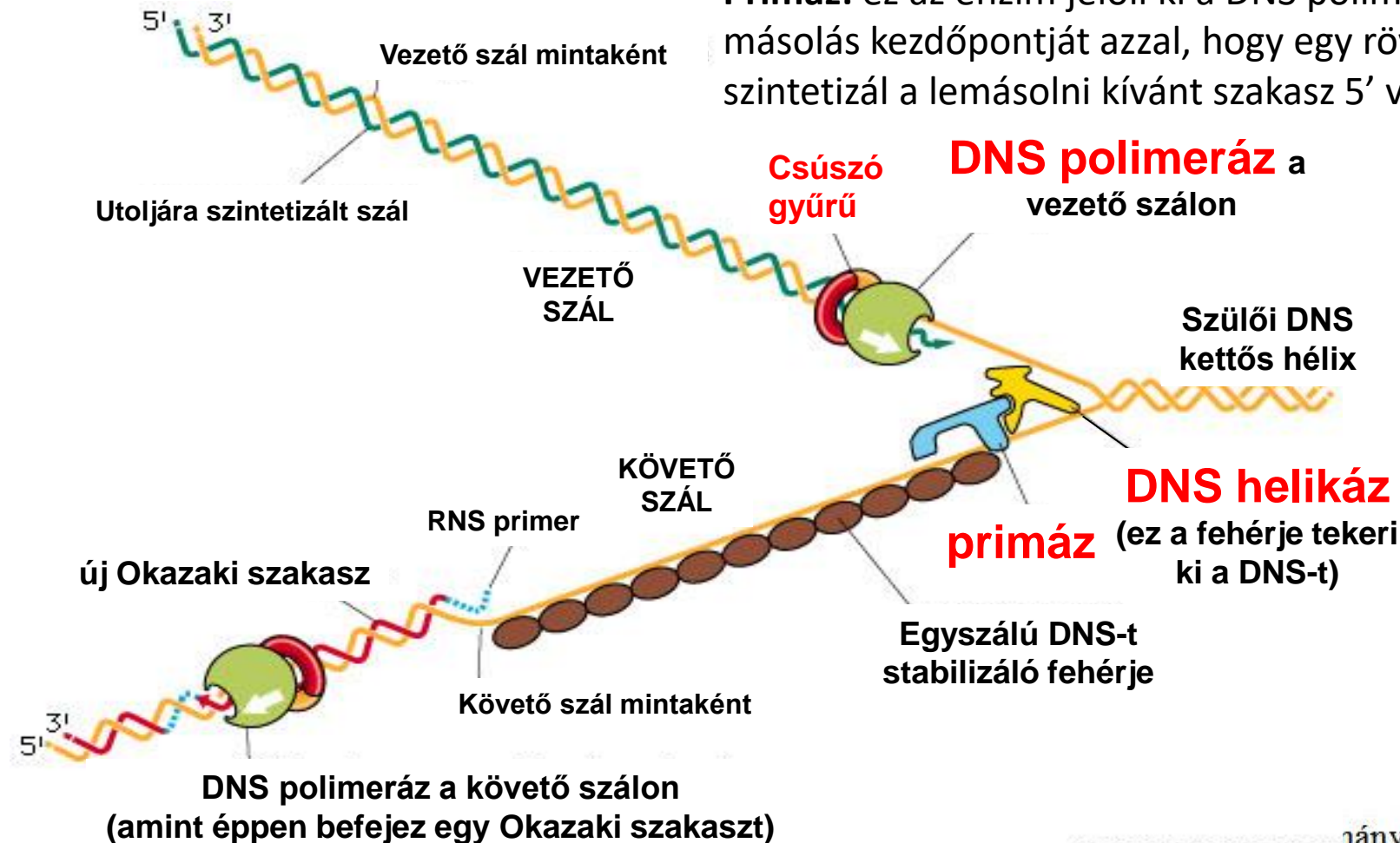
A DNS másolásában részt vevő fehérjék: DNS polimeráz, "csúszó gyűrű", helikáz, primáz

DNS polimeráz: ez az enzim végzi a másolást (az új szálak szintézisét).

Helikáz: a DNS kitékerése (a replikációs villa létrehozása) a feladata

Primáz: ez az enzim jelöli ki a DNS polimeráz számára a másolás kezdőpontját azzal, hogy egy rövid RNS szálát szintetizál a lemásolni kívánt szakasz 5' végére.

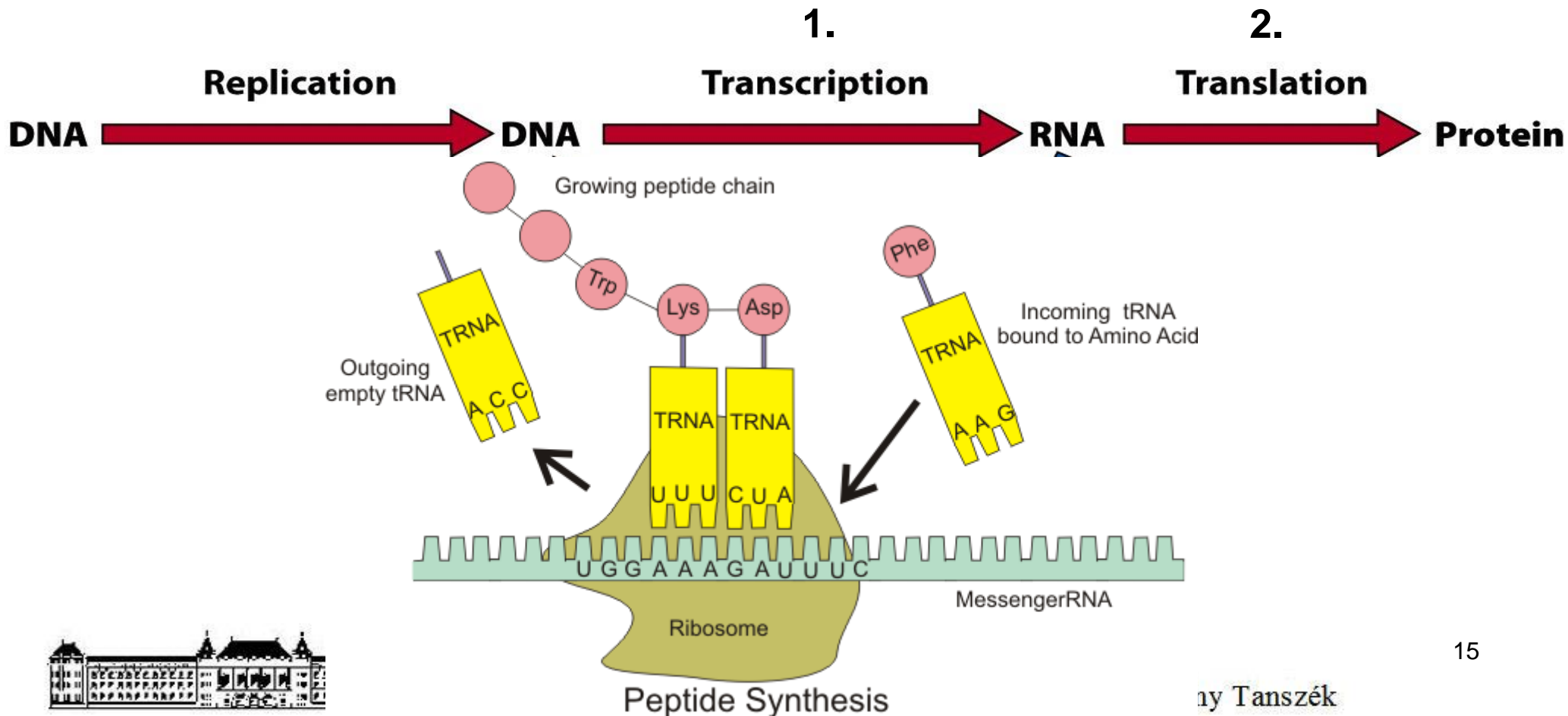
A polimeráz ugyanis csak kettős szálú szakaszhoz képes kitapadni.



A DNS átírása és a fehérje szintézis

Két lépésben:

1. Átírás (transzkripció) DNS-ről mRNS-re
2. Fehérjeszintézis (lefordítás, traszláció) mRNS-ről aminosav láncra



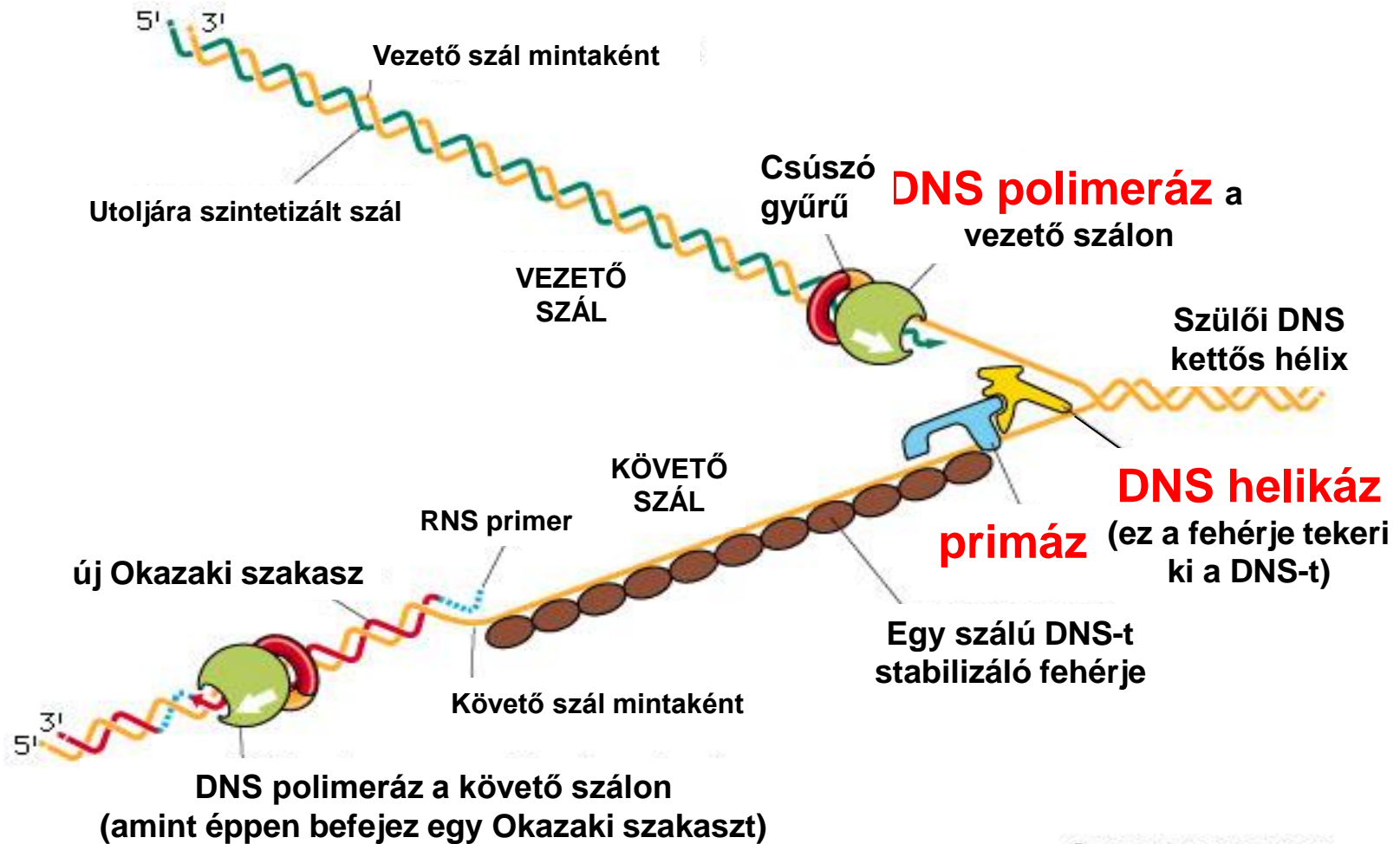
A POLIMERÁZ LÁNCREAKCIÓ (PCR)

A DNS mesterséges lemásolása a sejten kívül,
„kémcsőben” = „in vitro”.



A DNS másolása (DNS replikáció) a sejtben

Egy egész enzimszisztéma tagjainak együttműködésével megvalósuló, pontosan szabályozott folyamat. A sejtosztódáshoz van rá szükség.



©1998 GARLAND PUBLISHING



A DNS mesterséges másolása a sejten kívül Polimeráz láncreakció (polymerase chain reaction, PCR)

Sejten kívüli, „in vitro” folyamat.

Mi magunk végezzük speciális kémcsövekben.

Miért láncreakció?

A DNS lemásolása enzimesen n-szer:

2ⁿ kópia keletkezik → ciklikus működés,

Exponencionális növekedése a DNS másolatoknak.

Pl. 35 másolási ciklus esetén 2³⁵

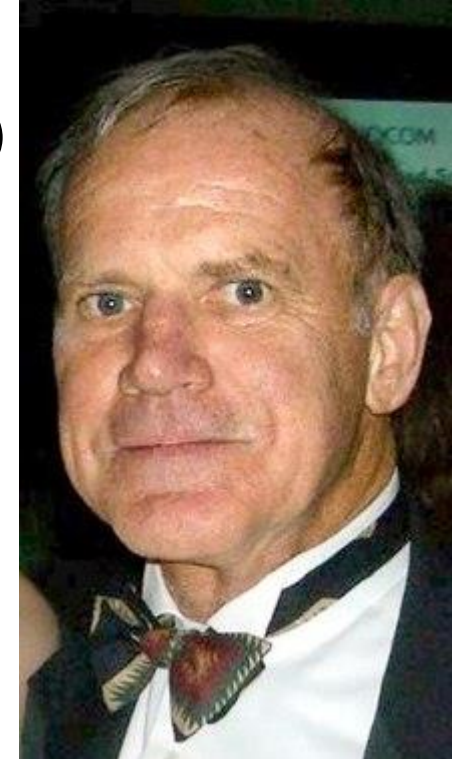
DNS másolat keletkezhet.

Mit kell hozzá csinálnunk?

0. Vegyünk egy tetszőleges DNS szakaszt.

Ehhez jelöljük ki a szakaszon a másolás
kezdeti és végpontját!

1. Válasszuk el egymástól a két DNS szálát.
2. Másoljuk le a kívánt DNS szakaszt.
3. Tekerjük újra össze a két DNS szálát.
4. A kívánt DNS mennyiség eléréséig ismételjük az 1-3. lépéseket!



Mullis in 2006,

https://en.wikipedia.org/wiki/Kary_Mullis

**Kary Mullis (1944-2019), 1983
(Nobel-díj: 1993)**

Megj.: Mullis cége – ahol dolgozott
- szerzett nagy bevételt a
felfedezésből, a kutató számára
csak a Nobel-díj hozta meg a
megfelelő anyagi elismerést.

elmszertudomány Tanszék

A sejtben a DNS másolás minden lépése enzimekkel zajlik.

De mi használhatunk fűtést a DNS kitekeréséhez és hűtést a visszatekeréshez!

A DNS másolást viszont nekünk is enzimmel – **DNS polimerázzal – kell megoldanunk.**

A DNS másoláshoz – a PCR reakcióhoz szükségünk van:

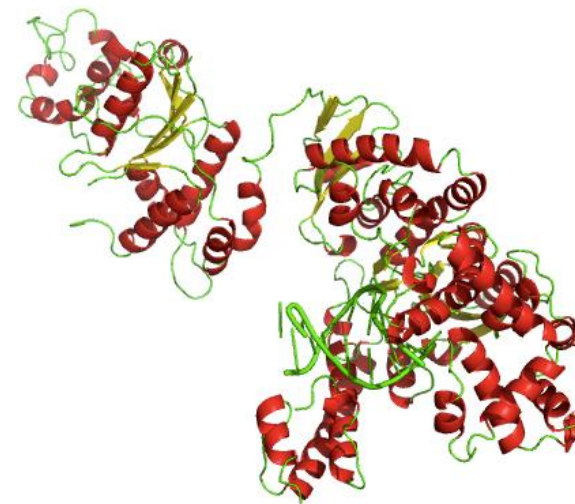
- Egy termosztátra.
- Egy HŐSTABIL enzimre.
- Megfelelő reakció közegre (pufferre és Mg^{2+} kofaktorra az enzim működéséhez).
- Alapanyagra a DNS felépítéséhez: nukleotidok (dATP, dTTP, dGTP, dCTP).
- A másolás kezdetőpontjainak kijelölésére. Ehhez a **primereket** használjuk.



PCR készülék – a termosztát



Thermus aquaticus (Taq)
Baktérium, hőforrások,
Yellowstone N. Park

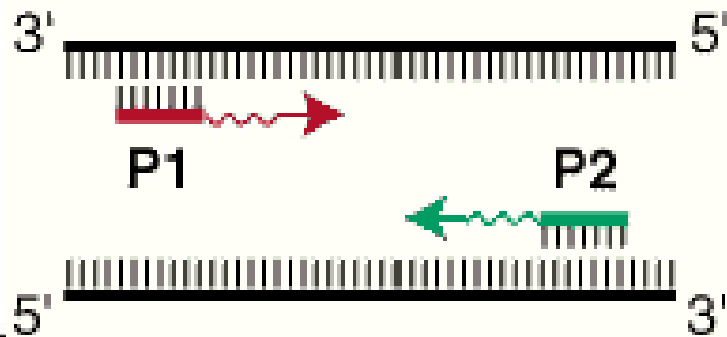


Taq polimeráz
Egy hőstabil enzim.
(Elsőként 1976-ban izolálták.)



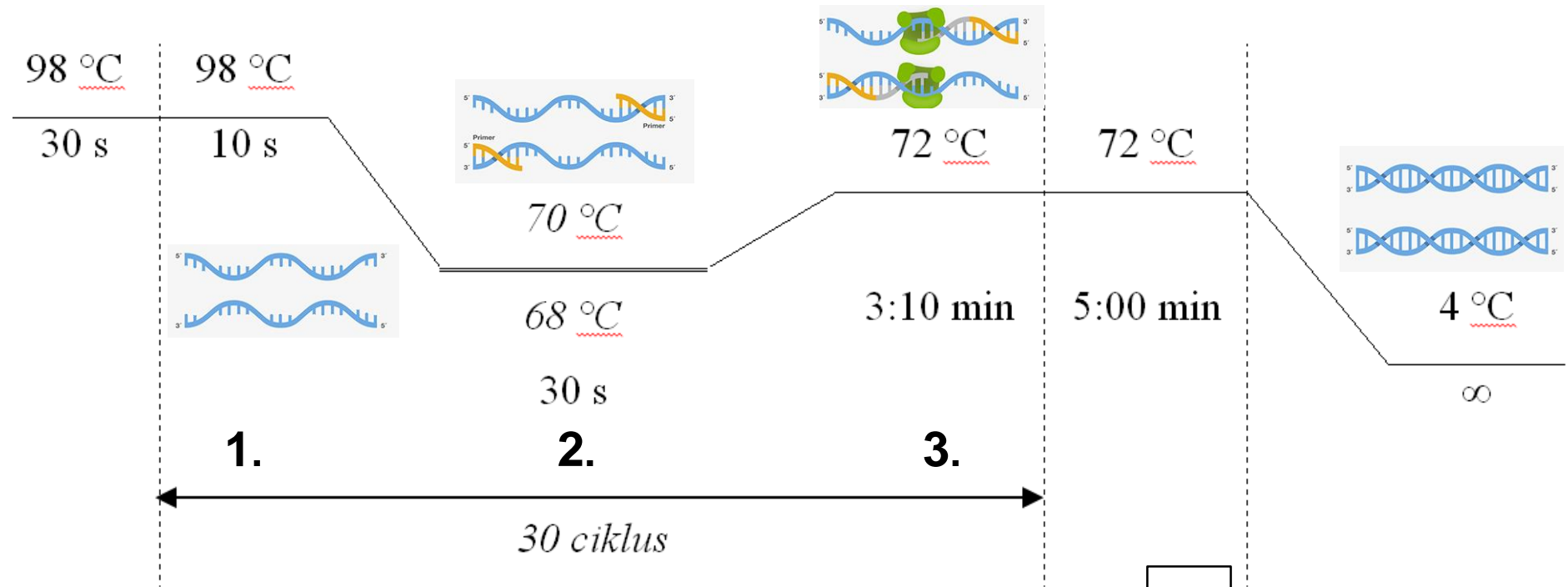
0. A másolás kezdőpontjainak kijelölése → Primerek

- A primerek olyan rövid, egyes szálú DNS darabkák, amelyekkel „megcímkézzük” a sokszorosítandó génszakasz két végét. A DNS polimeráz innen „folytatja” az új lánc szintézisét. Mindkét szálra külön primert kell illeszteni, a génszakasz 3' végére (= primer pár).
- A sejtben történő DNS másoláshoz is kellenek primerek, mert a DNS polimeráz nem képes nélkülük megkezdeni a másolást.
- A sejtben a primerek rövid RNS szakaszok, de a PCR reakcióhoz DNS primereket használnak, mert ezek stabilabbak.
- Komplementer módon illeszkednek a másolandó DNS-hez.
- A primereket a DNS ismeretében (adatbankok) megtervezik és laboratóriumban szintetizálják. (Meg lehet rendelni.)



P1, P2: primerek
Miért kettőt használunk?

1-3.: a polimeráz láncreakció (PCR) másolási (duplikációs) ciklusai



1. DNS kitékerése = a két szál elválasztása
 2. Primerek betapadása = a másolás kezdőpontjainak kijelölése
 3. DNS szintézis = a két szál lemásolása
- [1. + 2. + 3.] = 1 ciklus

?

Kibírja ezt a DNS?
És az enzim?
Miért kell több ciklus?
Mik azok a primerek?



A duplikációs ciklus



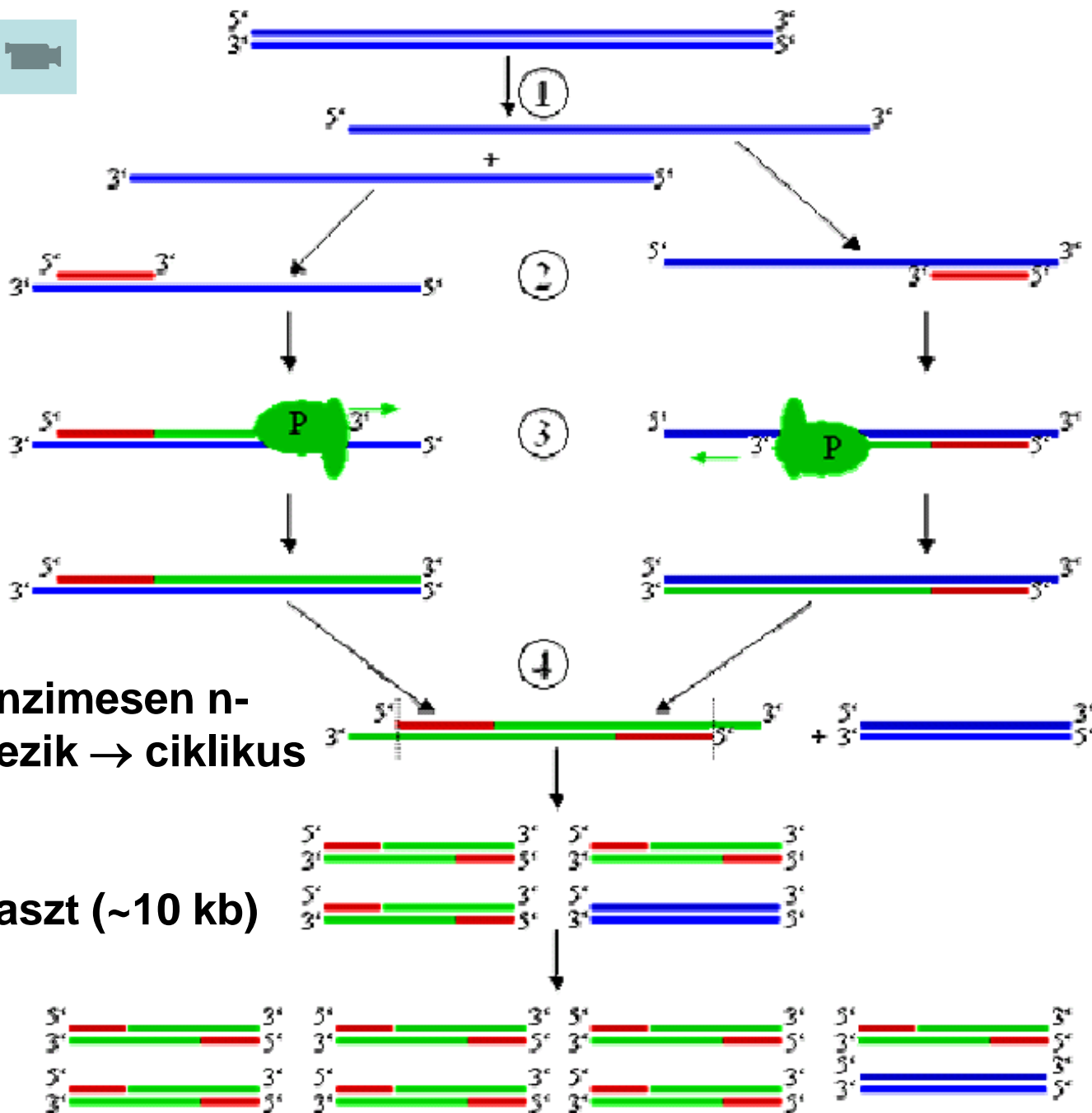
D:\Dropbox\
ok\Biotech TTA\0'

1. Denaturálás: 92-98 °C-on a DNS szálai szétválnak. Időtartama: indításnál ~5 perc, a későbbiekben 30-120 mp
2. Primerek kapcsolódása (annealing): 50-70 °C-on, 30-120 mp
3. DNS szintézis: a DNS polimeráz szintetizálja a komplementer szálát, 72 °C-on, időtartama a génszakasz hosszától függ (~ 1000 bp/perc)

Egy ciklus időtartama 5-10 perc, a kiértékelhető eredményhez 20-30 ciklusra van szükség



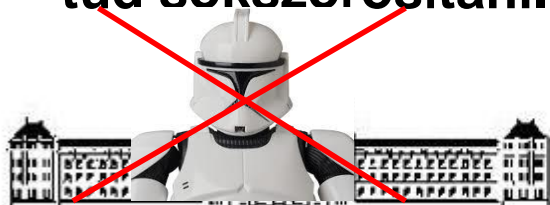
A duplikáció folyamata



A primerekkel kijelölt DNS szakasz másolatok száma exponenciálisan növekszik!

A DNS lemásolása enzimesen n-szer: 2^n kópia keletkezik → ciklikus működés.

Csak egy rövid szakaszt (~10 kb) tud sokszorozítani.



Mit kezdünk a felszaporított DNS-sel?

➤ **Megvizsgáljuk a**

- Jelenlétét - ha megjelenik, igazolni lehet pl. fertőzéseket
- Mintázatát – azonos primerek különböző DNS-ekből különböző hosszúságú szakaszokat fognak közre, és szaporítanak - ezek méreteloszlása egyénenként nagyon jellemző = „genetikai ujjlenyomat”
- Bázissorrendjét – tökéletes azonosításra, illetve pont-mutációk kimutatására alkalmas

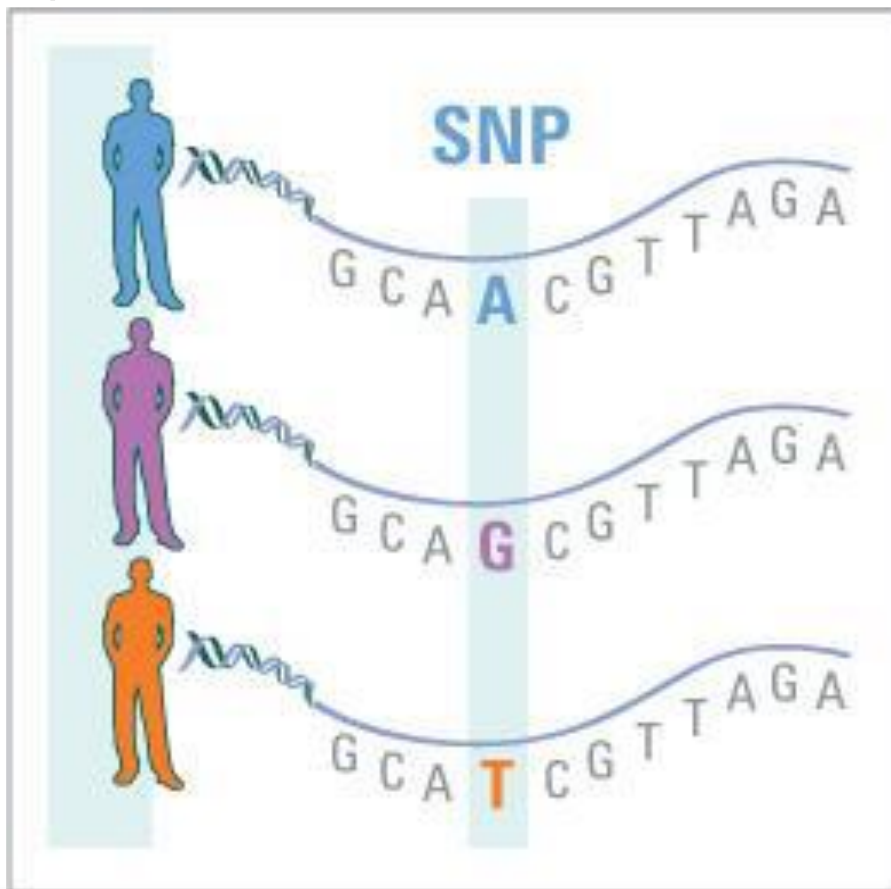
➤ **Felhasználjuk**

- Sokszor a PCR reakció az első lépés egy fehérje mesterséges, sejten kívüli (pl. gyógyászati célú) előállításához.
- Vagy a mesterségesen előállított fehérje további módosításához, mesterséges mutáció létrehozásához.



Genetikai polimorfizmus vizsgálata PCR-rel

- 3 milliárd bázispár az emberi DNS-ben (99.9%-ban azonos)
- 0.1%-nyi különbség elegendő az egyedek megkülönböztetéséhez
- **Genetikai polimorfizmus:** a DNS adott helyén található variációk a populáción belül



- Specifikus primerek tervezhetők
- Amelyek csak az egyik gén változattal teljesen komplementerek
- Így csak teljes egyezés esetén játszódik le megfelelő mértékben a PCR reakció (= a DNS lemásolása)

- A genetikai polimorfizmus vizsgálat alkalmas a rokonsági viszonyok feltérképezésére (apasági vizsgálat)



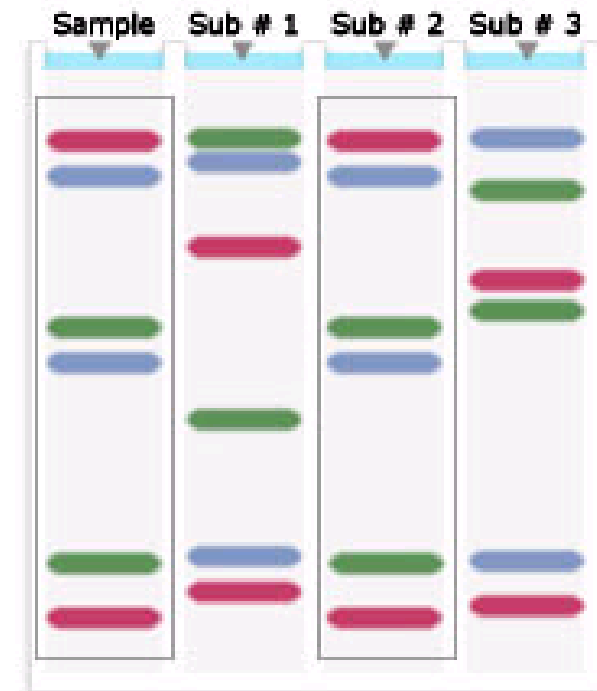
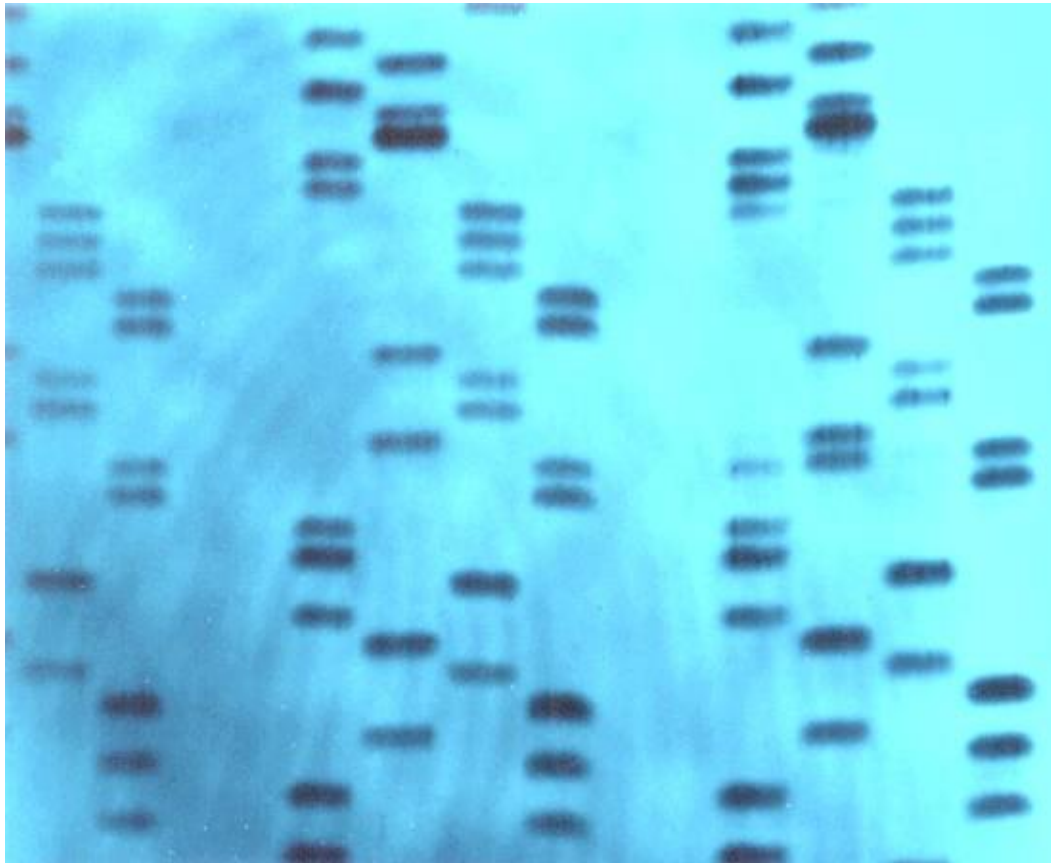
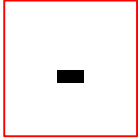
Mire alkalmas a PCR?

Parányi mennyiségű DNS vizsgálatára.

- Személyazonosítás: „genetikai ujjlenyomat” → két összehasonlítani kívánt DNS mintát azonos módon feldarabolnak, majd a darabokat PCR-rel sokszorozítják. Ezek méreteloszlása egyéenként nagyon jellemző . Minél több azonos darabot találnak, annál biztosabb az azonosság. (Bűnügyi, apasági vizsgálatok)
- Örökletes, genetikai betegségek, mutációk kimutatása
- Fertőző betegségek kimutatása (a baktériumok, vírusok kimutatása nagyon korai stádiumban)
- Ősi DNS vizsgálata (mamut, fáraók, Ötzi)



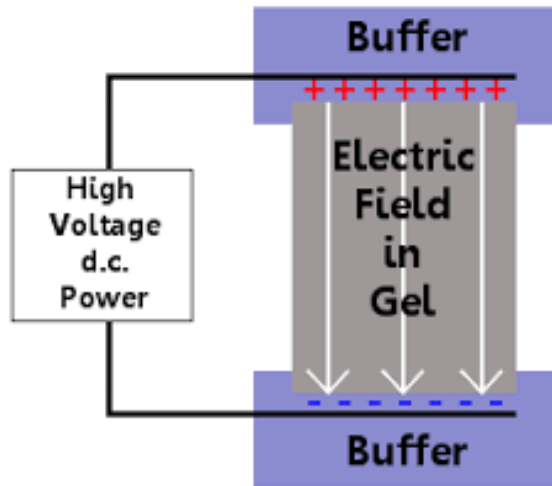
Személyazonosítás DNS mintázatok segítségével (elektroforézis)



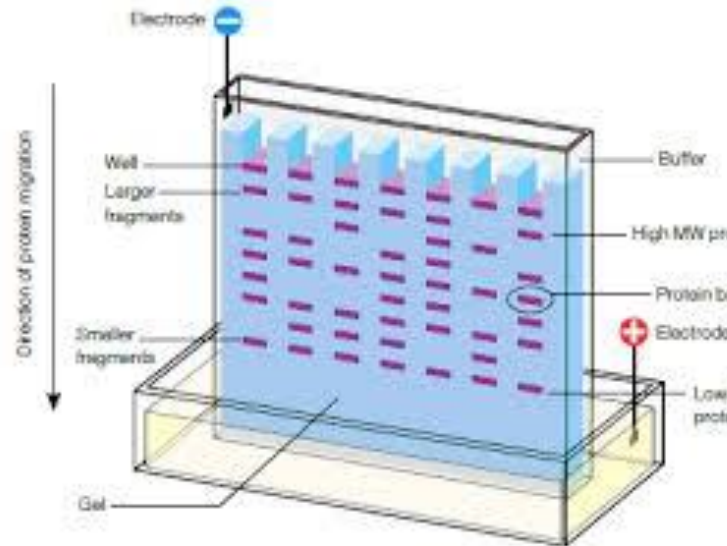
The results indicate that Subject #2 is an exact match to the DNA present at the crime scene.



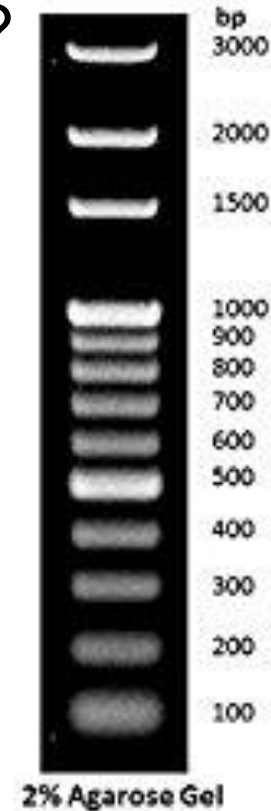
Hogyan működik az elektroforézis?



A rendszer "kapcsolási rajza"



Két üveglap között megszilárdított gélbe kerülnek bele felülről a DNS minták. 1 minta – 1 oszlop



Ez egy "DNS létra" (DNA ladder).

Ismert méretű DNS darabkákat tartalmaz.

bp - bázispár

2% Agarose Gel

- A DNS a foszfát csoportok jelenléte miatt negatív töltésű.
- Ha a mintát gélbe helyezünk és egyenáramot kapcsolunk rá,
- majd ezt vizes (pufferes) közegbe helyezve zárjuk az áramkört → a DNS a pozitív pólus felé vándorol.
- A kisebb szakaszok gyorsabban, a nagyobbak lassabban vándorolnak. → elválaszthatók.
- Ha van egy viszonyítási pontunk a szakaszok méretéhez (lásd jobbra fent), akkor azok hozzávetőleges méretét is meghatározhatjuk.



Idáig adtam le a tananyagot a 2. órán. A soron következő diákról a 3. órán a mikrobiológiai alapokkal együtt fogok beszélni (a 31-32. dia ismétlés, de szükséges a 32. dia tárgyalásához).



Átírás (transzkripció) DNS-ről mRNS-re

A genetikai kód közös az egész élővilágban.

A fehérjealkotó aminosavakat (20 féle) bázishármasok (triplettek) kódolják (64 féle)

Redundáns (ismétlődő) kód.

Csak az egyik DNS szál íródik át mRNS-re

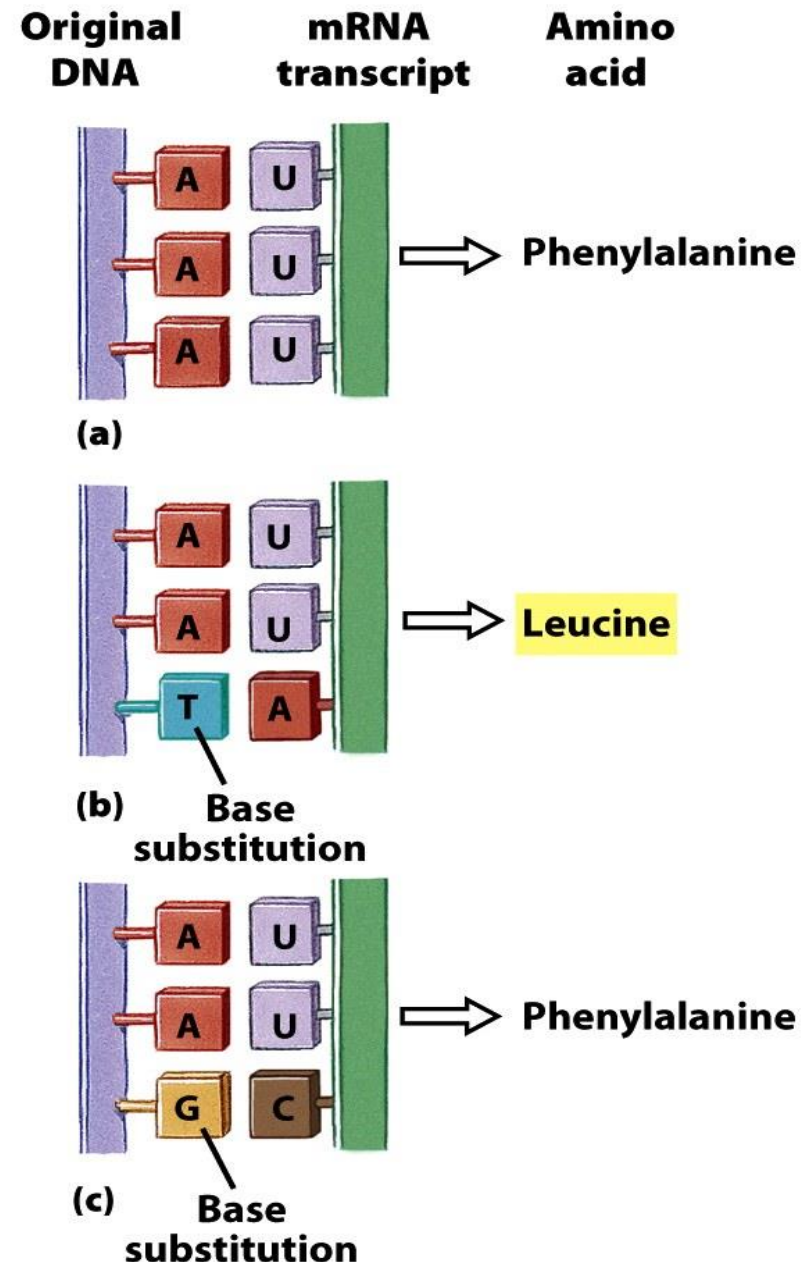


Figure 7-16 Microbiology, 7/e
© 2008 John Wiley & Sons



Hogyan kódolják a 3 bázisból álló DNS egységek (kodonok) a fehérjét

Ez itt egy kodon szótár.

A 3 betűs kódok (kodonok) egy-egy fehérje építőegységnek, más néven aminosavnak felelnek meg.

Az aminosavak a fehérjék építőkövei.

20 féle fehérjeépítő aminosav létezik.

De $4 \cdot 4 \cdot 4 = 64$ lehetséges kodon rakható ki a DNS-t felépítő 4 bázisból.

Így egy aminosavat több kodon is kódolhat (vö. burgonya = krumpli 😊)

A nyelvet felépítő szavak is tekinthetők kodonnak = kódnak. Tárgyakat, személyeket, jelenségeket, elvont fogalmat kódolnak.

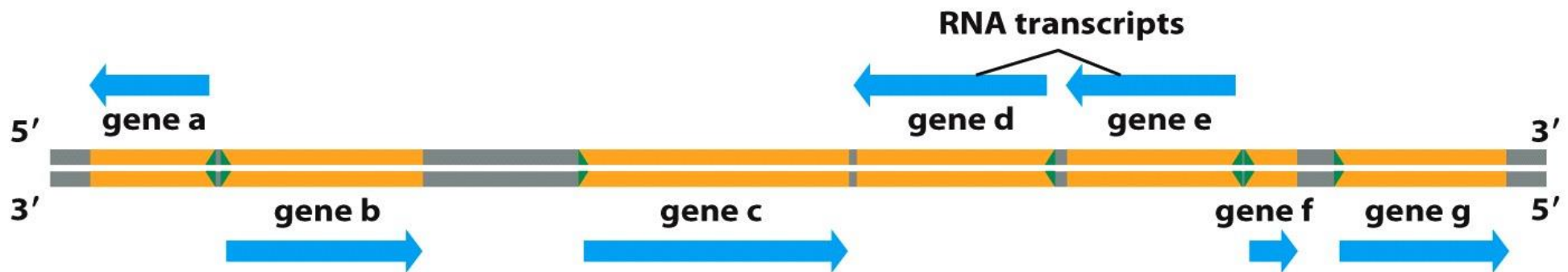
		SECOND BASE				
		U	C	A	G	
FIRST BASE U	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA Stop UAG Stop	UGU } Cys UGC } UGA Stop UGG Trp	U C A G
	C	CUU } Leu CUC } CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } Arg CGC } CGA } CGG }	U C A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

Az átírás mintájaként szolgáló DNS szál elhelyezkedése

Csak az egyik DNS szál íródik át mRNS-re.

Ez viszont változik, hol az egyik, hol a másik szál “minta”, ennek megfelelően a kiírás iránya is változik.

Az irányok a két szálon azért vannak ellentétesen jelölve, mert a kiírás mindig csak 5' → 3' irányba történik, és a két szál ellentétes irányú.

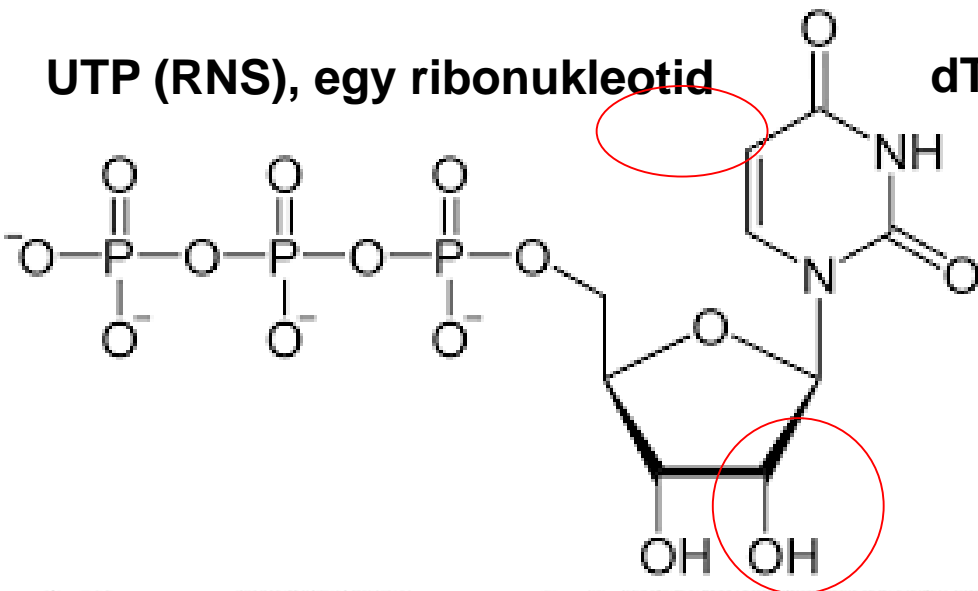


RNS átirat készítése a DNS-ről részletekben menően

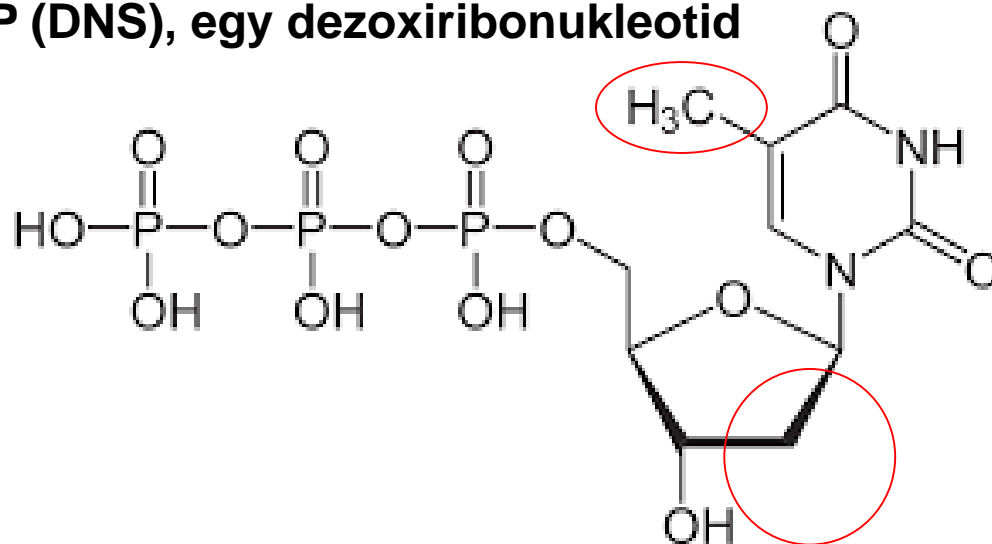
- **Hasonlóan a DNS lemásolásához, mivel**
- Az RNS építőkövei, a ribonukleotidok nagyon hasonlóak a DNS építőköveihez, a dezoxiribonukleotidokhoz.
- Ezért a képződő mRNS komplementer lesz a DNS azon szálával, amiről a kiírás történt
- És ribonukleotid szekvenciája azonos lesz a másik DNS szál dezoxiribonukleotid szekvenciájával
- A kiírást a DNS másoláshoz hasonlóan egy enzim végzi, az RNS polimeráz

- **Különbségek a DNS másoláshoz képest:**
- Dezoxiribonukleotidok helyett ribonukleotidok
- timin (5-metiluracil, T) helyett uracil (U)
- Csak az egyik DNS szálról képződik RNS átirat

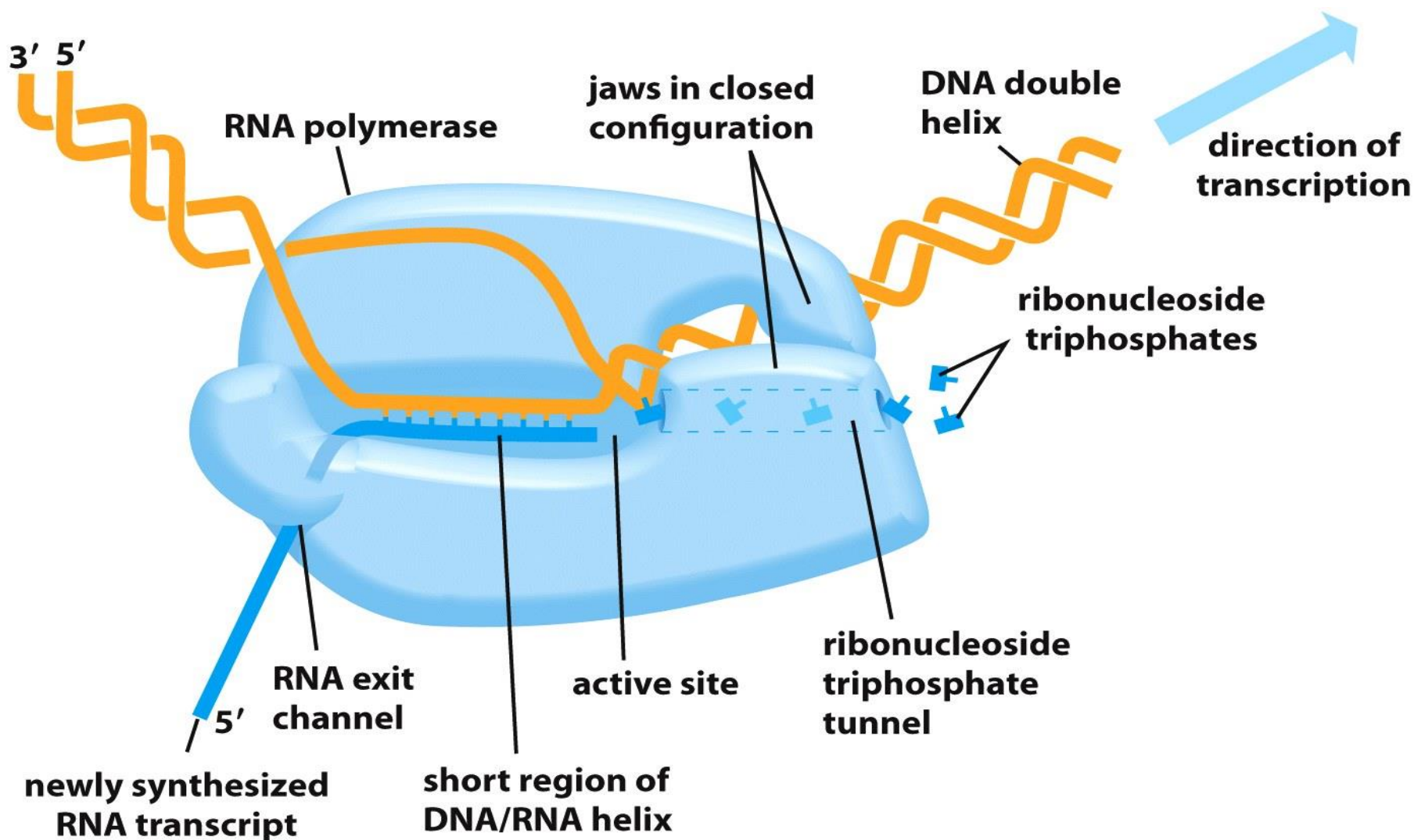
UTP (RNS), egy ribonukleotid



dTTP (DNS), egy dezoxiribonukleotid

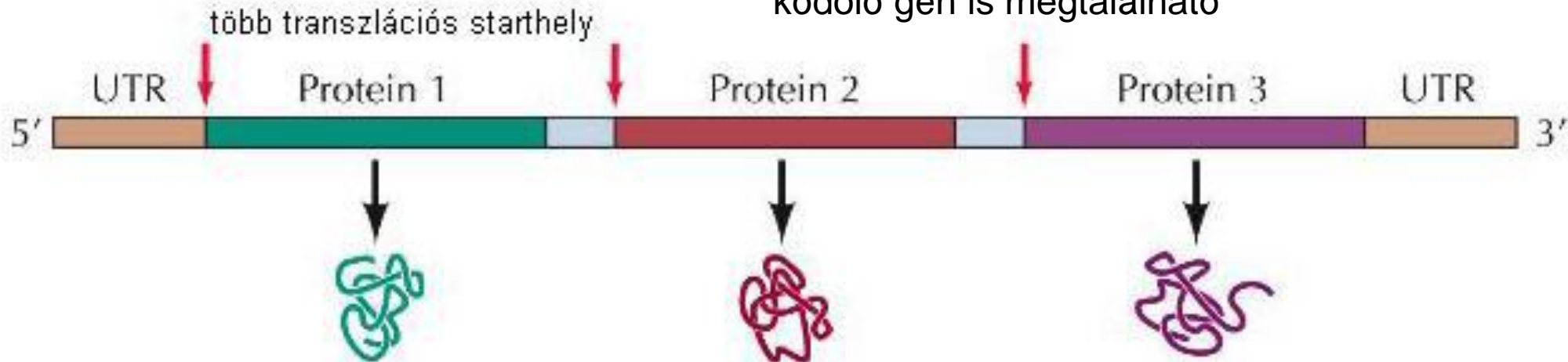


Az RNS polimeráz – az átírást (transzkripciót) végző enzim



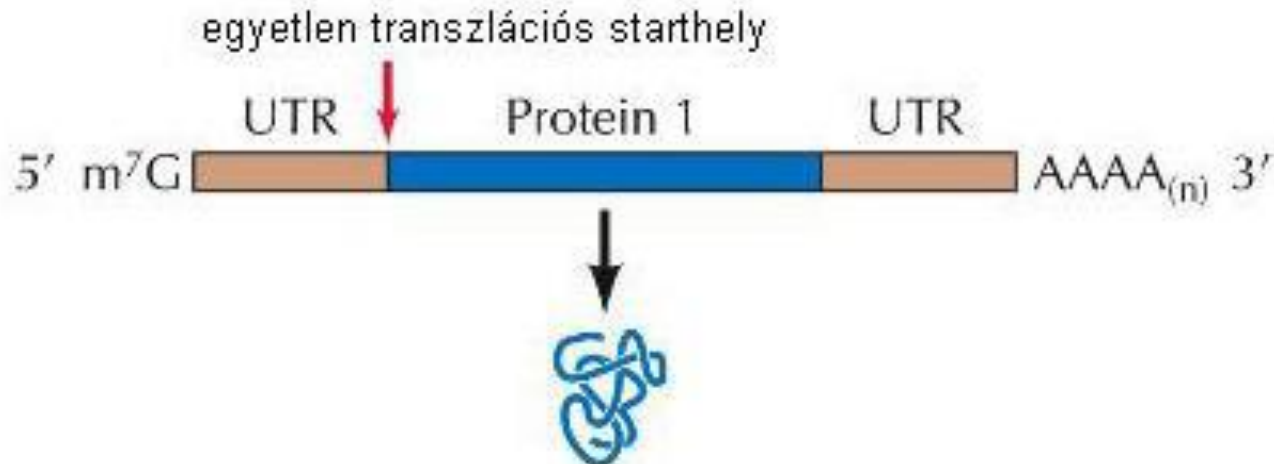
Eltérések a prokarióta és az eukarióta mRNA felépítésében

Prokarióta mRNA szerkezete



A prokarióta mRNA policisztronos → egy mRNA száom egymás után több fehérjét kódoló gén is megtalálható

Eukarióta mRNA szerkezete



Eltérések a prokarióta és az eukarióta mRNS felépítésében

Kódolás prokarióta és eukarióta sejtekben

A frissen átíródott eukarióta mRNS-en kódoló és nem kódoló szakaszok (exonok és intronok) váltják egymást.

coding region



**coding regions
(exons)**

**noncoding regions
(introns)**



Mutáció

... az örökítő anyagban bekövetkezett ugrásszerű változás, ami átöröklődik az utódokra.

Belső okok: a másolórendszer tökéletlenségéből eredő hibák:
kb. 1 hiba/millió másolt bázis

Külső okok: a környezet mutagén hatásai:

- kémiai anyagok reagálnak a DNS-sel és megváltoztatják azt
- fizikai okok: sugárzások (kozmosz sugárzás, UV sugárzás, közetek radioaktív sugárzása, Röntgen) Ezek a nagy energiájú sugárzások kémiai reakciókat idéznek elő a DNS-en.



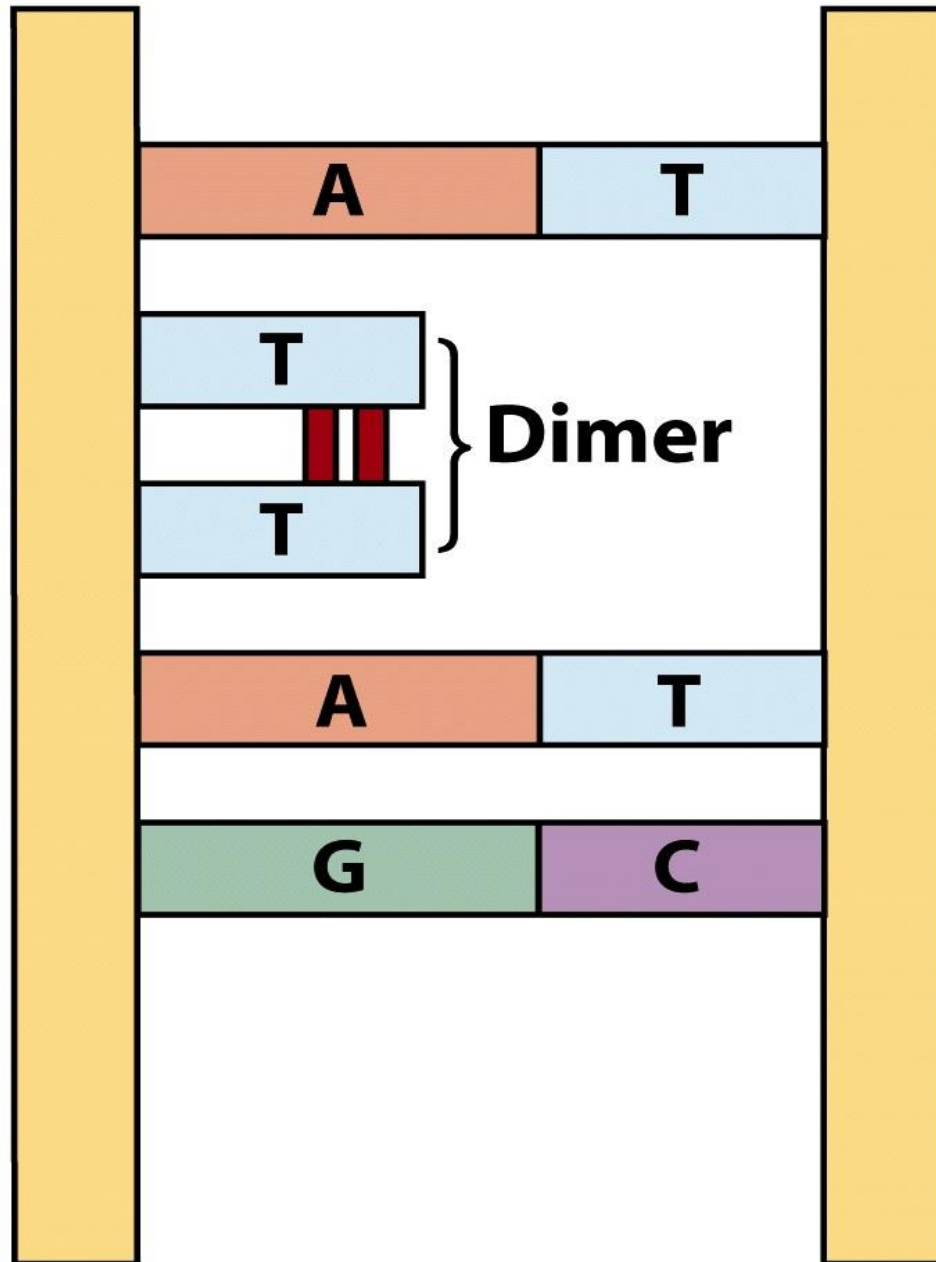


Figure 7-20 Microbiology, 7/e

© 2008 John Wiley & Sons



Mutációk

Pontmutációk: egy bázist, vagy bázispárt érintenek.

Ha csak egy bázis változik meg: egy aminosav változik meg a fehérjében

Ha egy bázis beépül, vagy kiesik: az egész utána következő szakasz értelmetlen lesz (shift mutáció)

Kromoszóma mutációk:

egy DNS szakaszt érintő kiesés (deléció), áthelyeződés (transzpozíció), megfordulás (inverzió)

egyes kromoszómákat érintő változás: törés, megkettőződés, számbéli változás (géndózis): xxx, xyy, xxy, Down kór

egész kromoszómaszerelvényt érintő megsokszorozódás: pl.:
xn (ploiditás)



REPAIR (újrapárosító, javító, reparáló) mechanizmusok

olyan enzimrendszerek, amelyek képesek a DNS hibáit kijavítani.

Hibák (mutációk):

- másolási hibák
- környezeti hatások

Egy enzimkomplex csak egy bizonyos hibát ismer fel és tud kijavítani.

Minél fejlettebb egy faj, annál többféle repair enzimrendszere van. Már a prokariótáknál is megjelenik.

A repair hatékonysága szabályozás alatt áll, állandó a mutációs ráta. (klíma – hőmérséklet)



Mutációs ráta

Új mutációk előfordulásának gyakorisága egy adott génben vagy élőlényben, adott időintervallumra vizsgálva.

(Pl. mutáció/gén/generáció)

... a mutációs hatások és a repair mechanizmusok egyensúlya határozza meg.

Egészséges mutációs ráta: biztosítja a fajon belüli változatosságot, ezzel az evolúciós rugalmasságot.

Értéke az adott fajra jellemző, bár a környezeti hatások ezt befolyásolhatják.

Pl. vizsgálták egy rovarfajnál, amely a trópusokon és a mérsékelt égövön egyaránt él.

Magasabb hőmérsékleten a mutáció gyakoribb, de ott hatékonyabban működnek a repair mechanizmusok

→ az eredő mutációs ráta azonos mindkét helyen.

