

Természet Világa

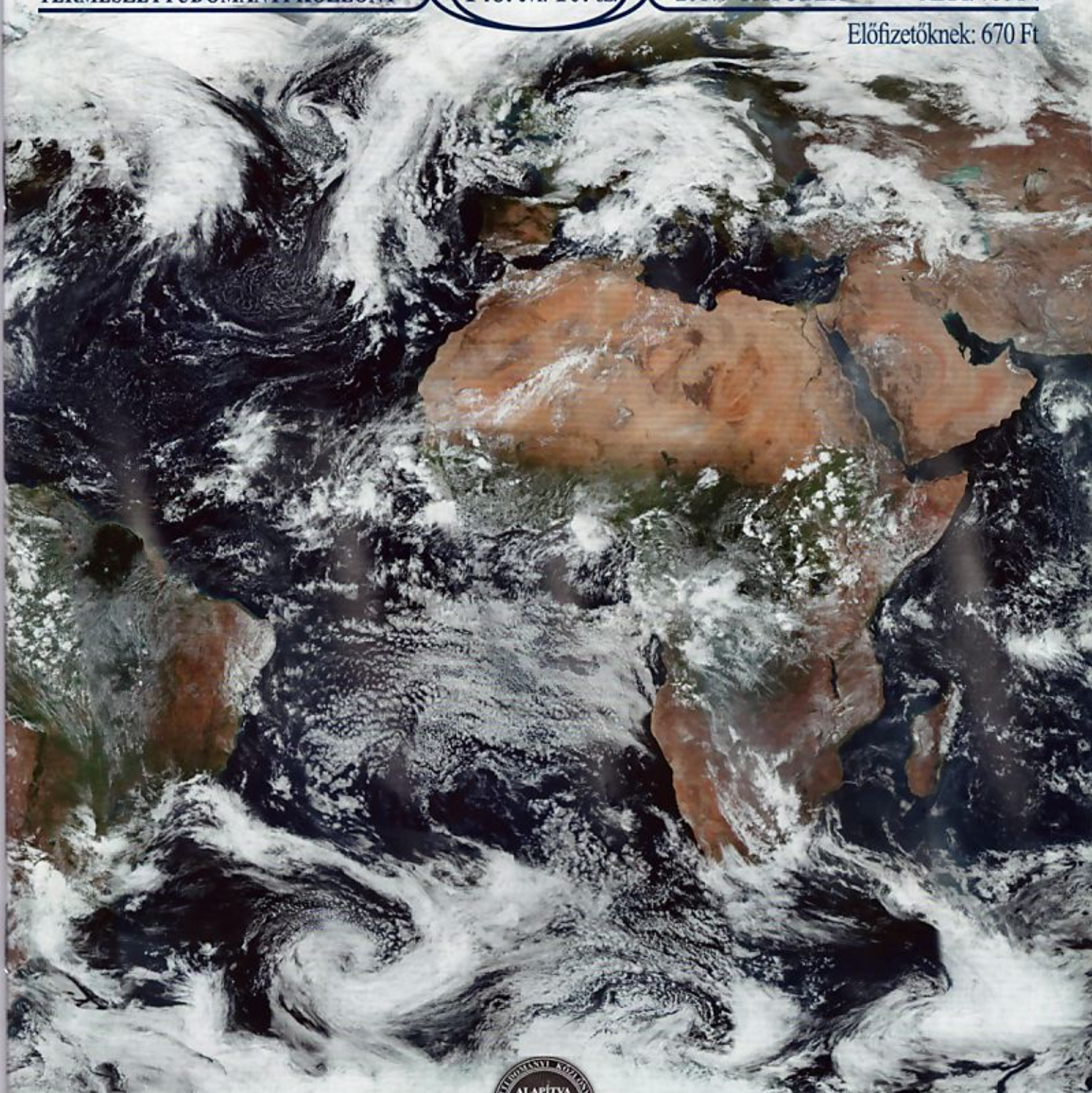
TERMÉSZETTUDOMÁNYI KÖZLÖNY

148. évf. 10. sz.

2017. OKTÓBER

ÁRA: 780 Ft

Előfizetőknek: 670 Ft



- HAT ÉVTIZED AZ ŰRKORSZAKBAN
- A SZPUTNYIK-1 STARTJA
- HA ÁRAM VAN, MINDEN VAN

- ZSEBMŰHOLDOK
- COPERNICUS ÉS SENTINEL
- KÉSZÜLÜNK A MARSRA

■ „NEM TEKINTEM A KUTATÁS HASZNOSSÁGÁT SZÉGYENNEK” –
BESZÉLGETÉS GOMBOSI TAMÁS ŰR-PLAZMAFIZIKUSSAL

Természet Világa



A TUDOMÁNYOS ISMERETTERJESZTŐ
TÁRSULAT FOLYÓIRATA

Megindította 1869-ben
SZILY KÁLMÁN
KIRÁLYI MAGYAR

TERMÉSZETTUDOMÁNYI TÁRSULAT

A TERMÉSZETTUDOMÁNYI KÖZLÖNY
148. ÉVFOLYAMA



2017. 10. sz. OKTÓBER

Magyar Örökség-díjas és
Millenniumi Díjas folyóirat



A kiadvány a Magyar Tudományos
Akadémia támogatásával készült.

Megbízott főszerkesztő:
GÓZON ÁKOS

Szerkesztőség:
1088 Budapest, Bródy Sándor u. 16.
Telefon: 06-1-327-8950, fax: 06-1-327-8969
Levél cím: 1444 Budapest 8., Pf. 256
E-mail cím: termvil@titnet.hu
Internet: www.termeszetvilaga.hu

Felelős kiadó:
PIRÓTH ESZTER
a TIT Szövetségi Iroda igazgatója

Kiadja
a Tudományos Ismeretterjesztő Társulat
1088 Budapest, Bródy Sándor utca 16.
Telefon: 06-1-327-8900

Nyomás:
PAUKER Nyomda

Felelős vezető:
Vértes Gábor

INDEX25 807
HU ISSN 0040-3717

Hirdetéseivel a szerkesztőségben

Korábbi számok megrendelhetők:
Tudományos Ismeretterjesztő Társulat
1088 Budapest, Bródy Sándor utca 16.
Telefon: 06-1-327-8950
e-mail: titlap@telc.hu

Előfizetés, reklamáció:
Magyar Posta Zrt.
Telefon: 06-1-767-8262
E-mail: hirlapelofizetes@posta.hu
Internet: eshop.posta.hu
Postacím: MP Zrt., Budapest 1900.

Előfizetésben terjeszti: Magyar Posta Zrt.
Árusításban megvásárolható a Lapker Zrt. árusítóhelyein.

Előfizetési díj:
fél évre 4200 Ft, egy évre 8040 Ft

TARTALOM

Bacsárdi László – Both Előd: Hat évtized az űrkorszakban.....	434
Almár Iván: A Szputnyik-1 startjának előzményeiről.....	435
Gschwindt András: A Szputnyik-1 jeleinek vétele.....	439
„Nem tekintem a kutatás hasznosságát szegyenek” Gombosi Tamás űr-plazmafizikussal beszélget Both Előd.....	440
Frey Sándor – Farkas Péter – Grenczy Gyula: Copernicus, Sentinel és Magyarország.....	445
Bacsárdi László: A műholdas kommunikáció.....	449
Maradi István: Ha áram van, minden van. Elektromos energia előállítása az űreszközök fedélzetén.....	450
Ehmann Bea – Balázs László: Készülünk a Marsra. Földi űranalóg szimulációk legénységének pszichológiai vizsgálatai.....	452
Géczy Gábor: A Smog-1, az új magyar zsebműhold.....	454
Hirn Attila – Zábó Balázs: RadMag. Űridőjárási célú hazai technológia-fejlesztés.....	455
Dobos-Kovács Mihály: CanSat, avagy „műhold” a dobozban.....	456
Rózsa Szabolcs – Mile Máté: GPS a csapadék előrejelzésében.....	457
Hurtony Tamás: Röntgenmikroszkópos vizsgálatok az űrtechnológia szolgálatában.....	458
E számunk szerzői.....	459
HÍREK, ESEMÉNYEK, ÉRDEKESSÉGEK.....	460
Beck Mihály akadémikustól búcsúzunk.....	462
Bence Gyula: A magyar tudomány nagy vesztesége.....	462
Lente Gábor: Emlékszilánkok.....	463
Beck Mihály: Álmélkodni és elmélkedni.....	464
Lente Gábor: Tudományos kalandozások Beck Mihállyal (OLVASÓNAPLÓ).....	466
Szépszó Gabriella – Lakatos Mónika: Politikai döntések hatása az éghajlat megváltozására – nagyban és kicsiben.....	467
Babinszki Edit – Kőbányai Péter – Gáspár Anita: A Japán szigeteket cartographiája.....	470
Csaba György: Fókuszban a férfineműködés.....	473
Hollósy Ferenc: A kvarc.....	476
FOLYÓIRATSZEMLE.....	479

Címekpünk: A NASA Suomi NPP műholdja 2015. október 14-i felvételeiből összeállított mozaik
a Föld felszínéről és felhőzetéről (NASA's Goddard Space Flight Center)
Borítólaponk második oldalán: 60 év emlékeztető űreszközöi
Borítólaponk harmadik oldalán: Ásványok (Hollósy Ferenc felvételei)

Mellékletünk: A XXVI. Természet-Tudomány Diákpályázat cikkei.
A XXVII. Természet-Tudomány Diákpályázat kiírása és a verseny szabályzata.

SZERKESZTŐBIZOTTSÁG

Elnök: VIZI E. SZILVESZTER

Tagok: ABONYI IVÁN, BACSÁRDI LÁSZLÓ,
BAUER GYÖZÖ, BENCZE GYULA, BOTH ELŐD, CZELNAI RUDOLF,
CSABA GYÖRGY, CSÁSZÁR ÁKOS, DÜRR JÁNOS, GÁBOS ZOLTÁN,
HORVÁTH GÁBOR, KECSKEMÉTI TIBOR, KORDOS LÁSZLÓ,
LOVÁSZ LÁSZLÓ, NYIKOS LAJOS, PAP LÁSZLÓ,
PATKÓS ANDRÁS, RESZLER ÁKOS,
SCHILLER RÓBERT, CHARLES SIMONYI, SÓTONYI PÉTER,
SZATHMÁRY EÖRS, SZERÉNYI GÁBOR, VIDA GÁBOR, WESZELY TIBOR

Szerkesztők:

KAPITÁNY KATALIN (yka@titnet.hu; 06-1-327-8962)
NÉMETH GÉZA (n.geza@titnet.hu; 06-1-327-8961)
LŐRINCZ HENRIK (lorinczhenrik@telc.hu; 06-1-327-8961)
NYERGES GYULA (nyergesgyula@telc.hu; 06-1-327-8960)

Tördelés: LÉVÁRT TAMÁS

Szerkesztőségi irodavezető:
HORVÁTH KRISZTINA



A madártoll olajszennyeződésének vizsgálata

Ebből is látszik, hogy az olajkatasztrófák rendkívül veszélyesek a vízi élőlényekre pl. a pingvinekre.

Dél-Afrikában történt egyszer egy hatalmas olajszennyeződés, ami miatt rengeteg pápaszemű pingvin került veszélybe és emiatt akkor rengeteg környezetvédő odautazott, hogy segítsen nekik.

Az olajszennyeződésnél alapvetően az a probléma, hogy az olaj a víz felszínén úszik, így elzárja a napfényt és gátolja a vízben élő élőlények gázcseréjét. Ez történt például Alaszkai partjainál az Exxon Valdez katasztrófája miatt 1989-ben, ahol kb. 15 000 km² területű vízfelszín szennyezett az olaj.

Történt olyan hajóbaleset a francia partoknál, hogy egy Dél-Amerikából érkező hajó meghibásodott, megdőlt és irányíthatatlanná vált. A légénységet kimenekítették, de a több ezer liter üzemanyag még a tartályban volt és főlő volt, hogy kijut a víz felszínére. Többeszi próbálkozásra sikerült a

spanyol partokhoz vonatni és nem történt katasztrófa.

A Tisza és a Duna szennyezése

A Tisza a Duna leghosszabb mellékfolyója, Közép-Európa legfontosabb folyóinak egyike. E folyó képez határvonalat Bácska és Bánát között, mielőtt a Vajdaság közepén, Titelnél a Dunába ömlik. Magyarországi szakasza 597 km hosszú. Az eddigi legnagyobb vízszennyezés a 2000. évi cianid és nehézfémek által okozott szennyeződés, amelynek forrása Romániában volt, s nem ismerve országhatárokat, tovaterjedve egészen a Dunáig, illetve a Fekete-tengerig, sok esetben visszafordíthatatlan károkat okozott az élővilágban.

A Duna a második leghosszabb folyó Európában (a Volga után). A Duna nemzetközi folyó; 10 országon halad át, vízgyűjtő területe pedig 7 további országot érint. Napjainkban fontos nemzetközi hajóút.

A bős-nagymarosi vízlépcső (BNV) – hivatalosan Gabčíkovo-nagymarosi Vízlépcsőrendszer – létesítésének célja az energiatermelés, a hajózhatóság biztosítása, az árvízvédelem és területfejlesztés volt. A bős erőmű első ütemét 1986-ban, a nagymarosi erőmű utolsó egységét pedig 1990-ben kellett volna üzembe helyezni. Eredeti formájában végül sosem valósult meg, mivel a magyar kormány a környezetvédők és civilek tiltakozásának hatására 1989-ben leállította a magyar ol-

dalon az építkezéseket, 1992 májusában pedig felbontotta a szerződést az (akkor még) csehszlovák féllel. Az ügyben a két ország a hágai Nemzetközi Bírósághoz fordult, amely végül 1997-ben mindkét felet elmarasztalta. Ez az eset is példázata, hogy a környezetszennyezésért és a környezetvédelemért a nemzetek együttesen felelősek.

Összegzés

Az emberiség egyik legnagyobb kihívása a jövőre nézve, hogy megvédje ivóvízkészleteit, például nem szennyezi a partokat a városok környékén (Rio de Janeiro-i környezetvédelmi világkonferencia), és megőrizni a vizekben lévő faji sokszínűséget.

Nagyon örülök, hogy részt tudok venni ebben a pályázatban, illetve hogy a kutatómunkám során jobban megismerhettem a vízszennyezés globális problémáját és a vízvédelem globális lehetőségét.

Irodalom

- <https://hu.wikipedia.org/wiki/V%C3%ADz>
- <https://hu.wikipedia.org/wiki/V%C3%ADzszennyez%C3%A9s>
- [https://hu.wikipedia.org/wiki/Lokaliz%C3%A1ci%C3%B3_\(v%C3%ADzv%C3%A9delem\)](https://hu.wikipedia.org/wiki/Lokaliz%C3%A1ci%C3%B3_(v%C3%ADzv%C3%A9delem))
- <http://www.nyf.hu/others/html/kornyezettud/mm/tdk/Hatas.htm>
- <https://hu.wikipedia.org/wiki/Biodiverzit%C3%A1s>
- <http://erettsegi.com/tetelek/biologia/a-viz-mint-kornyezeti-tenyezo/>
- <https://hu.wikipedia.org/wiki/Tisza>
- <https://hu.wikipedia.org/wiki/Duna>
- https://hu.wikipedia.org/wiki/B%C5%91s%E2%80%93nagymarosi_v%C3%ADzl%C3%A9pcs%C5%

A szem evolúciójának vizsgálata bioinformatikai adatbázisok segítségével

GYÖRGY ATTILA TAMÁS-PÁLOSI RÉKA

Bolyai Farkas Elméleti Líceum, Marosvásárhely, Románia

„Nagyon elgondolkodtató az a gondolat, hogy a parányi változások sok sok lépésben halmozódnak; ezzel egyébként megmagyarázhatatlan dolgok óriási halmazát magyarázhatjuk meg”

Richard Dawkins: A vak órásmester

Charles Darwin fogalmazta meg azt az elméletet, mely szerint az élő szervezetek evolúciója véletlenszerű változatosságon és természetes kiválasztódáson alapul. Jacques Monod

40 évvel ezelőtt kiadott könyvében, az *Esély és szükségesség*ben, bemutatta tézisét, miszerint a bioszféra evolúciója kiszámíthatatlan. A legújabb kutatások a szem evolúciójával kapcsolatban

igazolják mindkét tézist. Megerősítik Darwin feltételezését az egyszerű szem prototípusát illetően és határozott alapot nyújtanak a különböző szemtípusok monofiletikus eredetéhez. Figyelembe

vége a génszabályozó hálózatokat megalapozó komplexitást, a kiszámíthatatlanság is nyilvánvaló. [1]

Dolgozatunk céljával a szem kialakulásának szabályozásában résztvevő Pax6 gén és fehérje, valamint a retina fényérzékeny anyagának kialakulásában résztvevő gének és opszin fehérjék összehasonlító bioinformatikai analízisét tűztük ki. Míg a szem anatómiájának és fotoreceptor sejtípusainak morfológiai összehasonlítása arra következtetett, hogy az állatok szeme többszörösen függetlenül fejlődött, a szemet meghatározó PAX6 gén molekuláris konzervációja az ellenkezőt mutatta, és pedig, hogy az állati szem egyetlen közös, egyszerű elődből alakult ki. A szemben, a különböző típusú fotoreceptor sejteknek, valamint a pigmenteknek és a lencseselteknek mind szükségük van különböző kombinációjú transzkripciós faktorokra, amelyek szabályozzák a sajátos differenciálódási programjukat. Ilyen transzkripciós faktornak bizonyul a PAX6 fehérje.

A szem kialakulása a gerinces állatokban

A gerinces állatokra jellemző szemgolyó hasonló képződményen működik, mint egy fényképezőgép: egy lencsén keresztül gyűjti be a fénysugarakat és a szem hátsó részén hoz létre egy fordított, kicsinyített képet. A gerincesek szemfejlődése három nagy fázisra osztható.

Az első fázis a szemmező kialakulása, amely egy időben történik azzal a folyamattal, amely során az ektodermális csíralemez egyik része elkülönül, létrehozva az ún. neuroektodermát, amelyből később az idegrendszer jön létre. Az egybeesés egyáltalán nem véletlen, hiszen a gerincesek szeme az előagy kitüremkedése. [2]

A szemmező a neuroektoderma legegyszerűbb alakja és a legelső gének egyike, ami ezen a területen kifejezésre kerül az a PAX6 gén, amely az élővilágban univerzálisan a szem kialakulásáért felel. [2]

A fejlődés második fázisa a neurulációt követően következik be. Ez utóbbi az a folyamat, amelynek során a neuroektoderma, ami eddig lényegében egy sima lemez, csővé (ún. velőcsővé) hajlik össze és besüllyed a leendő kültakaró alá. Ekkor a velőcső legelőjén, amely az előagyat hozza majd létre, két oldalt kidudorodások jelennek meg, a szemhólyagok. Mindeközben a szemhólyag oldalsó sejtjei továbbra is termelik a Pax6-ot. Ezek a PAX6⁺ sejtek hozzák létre később a retinát, a szemserleg őket körülvevő (külső) sejtjei pedig pigmentsejteké válnak. [2]

A harmadik fázis magának a retinának a létrejötte. Az előbb említett Pax6⁺ sejtek osztódásai során jön létre egy jellegzetes, ötrétegű szövet: legfelül helyezkednek el a fényérzékelést végző fotoreceptorok (csapok és pálcikák), kifelé pedig egymás után a horizontális sejtek, bipoláris sejtek, amacrin sejtek és végül a retinális ganglion sejtek. [2]

A PAX6 géncsalád és fehérje

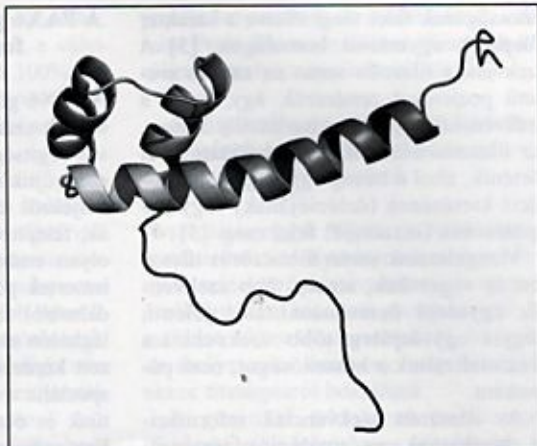
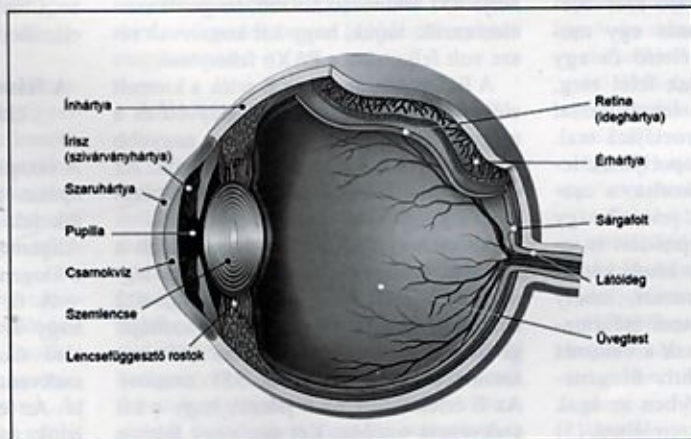
A PAX6 gén családjába tartozó gének kritikus szerepet játszanak a szövetek és szervek kialakulásában az embrionális fejlődés során. A PAX géncsalád tagjai fontos szerepet játszanak bizonyos sejtek normális működésének fenntartásához születés után.

Ahhoz, hogy elvégezzék ezeket a szerepeket, a PAX gének szabályozzák a fehérjék képződését, bizonyos területeken aktiválva a DNS-t, elősegítve a génexpressziót. Ennek alapján a PAX fehérjéket transzkripciós faktoroknak tekintjük. [3]

A fényérzékeny fehérjék

Az opszin a fotoreceptor sejtekben megtalálható fehérje, mely egy 7 egységből álló transzmembrán opszin. Az opszinnak több fajtája ismeretes mára, ezekből kilencet sorolnánk fel a következőkben. A 4 opszin típus közül a csapsejtekre jellemző opszinok a különböző hullámhosszú fényre érzékenyek. Ezek az egyes, illetve kettes típusú opszinok: az első a nagy hullámhosszú fényre érzékeny opszin, melynek gén kódja OPN1LW, a második és harmadik típus a közepes hullámhosszú fényre érzékeny, génkódjuk pedig az OPN1MW és OPN1MW2, végül

A szem felépítése



A PAX6 gén szerkezete

pedig a rövid hullámhosszú fényre érzékeny opszin, melynek génkódja OPN1SW. Továbbá van az encefalopszin, egy extraretinális opszin, mely az agyban található, ez a 3-as típusú, kódja OPN3. Egy másik fajtája a melanopszin, mely 4-es típusú, kódja OPN4, a hetedik típus a neuropszin, kódja OPN5, a nyolcadik egy olyan opszin, mely egy G fehérjével és retinállal kapcsolódik, kódja RGR, az utolsó pedig a rodopszin, mely a csapsejtekben található, kódja RHO. [4]

DNS-szekvencia evolúció

Egy adott gén DNS-szekvenciáiban megmutatókozó különbségek egy ősi szekvencia divergens evolúciójának következményei, ahol az evolúciós változás mutációs eseményeket és a mutációk elterjedését jelenti. Mutáció alatt most a pontmutációt értjük, amely így egy szekvencia pozícióhoz rendelhető. Az evolúciós változás előfeltétele a változatosság, vagyis egyes szekvencia pozíciók polimorfizmusa a populációban. [5] Egymástól függetlenül különböző pontmutációk jelennek meg és terjednek el a leszármazási sorokban egy közös ősből kiindulva. A fiatalabb közös ő (vagyis rövidebb divergencia idő) itt nagyobb szekvencia hasonlóságot jelent.

Szekvencia hasonlóság és illesztés

A különböző fajokban az egymásnak megfelelő szekvencia pozíció azt jelenti, hogy azok a közös ő szekvenciája egy adott pozíciójából származnak, így a pozíció polimorfizmusa egy karakter válto-

zatosságának felel meg, illetve a karakter állapotok egymással homológok. [5] A szekvencia illesztés során az azonos eredetű pozíciókat rendezzük úgy, hogy a szekvencia hasonlóság maximális legyen. Az illesztés hézagok (gap) beiktatásával történik, ahol a hézag egy vagy több pozíció kiesésének (deléciójának) vagy beépülésének (inszerció) felel meg. [5]

Vizsgálataink során többszörös illesztést is végeztünk, amely több szekvencia egyidejű összehasonlítását jelenti, vagyis egyidejűleg több szekvenciára maximalizáltuk a hasonlóságot, nem páronként.

Az illesztett szekvenciák információt hordoznak az evolúciós történetről, amely felhasználható a leszármazási kapcsolatok becslésére. Nagyobb mértékű hasonlóság későbbi divergenciára utalhat. Evolúciós vizsgálatokban azonban nem a hasonlóság, hanem az az eltérés, a divergencia lesz érdekes a számunkra, amelyre a hasonlóságból következtetünk. Vagyis először is a szekvencia hasonlóságból távolságot kell képeznünk, amely segítségével az eltérések mértékét mennyiségileg jellemezzük. [5]

Az általunk vizsgált PAX gén esetében szelekciós nyomás érvényesül, hiszen egyes változások a gén funkciójában is változásokat okoztak, amely pozitív vagy negatív irányba befolyásolták a hordozó rátermettségét – azaz túlélési és utód-létrehozatali paramétereit.

Minden olyan gén, amelyben bekövetkező változások a hordozó fitnessében is változást eredményeznek, pozitív vagy negatív irányban (avagy: „jobbá” teszik, vagy csökkentik túlélő/utódképző képességét) szelekciónak alávetettek. Ha egy génben bekövetkező változás nem rendelkezik ilyen következménnyel, akkor genetikai sodródásról (neutrális következmény) beszélhetünk.

A filogenetikai fa

A filogenetika a leszármazások és rokoni kapcsolatok, vagyis az élő szervezetekben bekövetkező változás egy modellje. A történetet szemléltető fa egy ága egy leszármazási sornak felel meg, egy csomópont pedig két leszármazási sor elkülönülését, divergenciáját utal. Amennyiben a fa fajok csoportjának leszármazási viszonyait ábrázolja, a csomópontok a közös őseket jelentik, így a divergencia egyben fajképződést is jelent. [5] A filogenetikai fák közül két típust készítünk: kladogramot, amely esetében az ágak hossza nem informatív a változás mértékére, csak a változás tényére utal, valamint additív filogenetikai fát (filogramot), amelyben az ágak hossza a változás mértékét szemlélteti. [5]

A PAX6 géncsalád és fehérje bioinformatikai vizsgálata

A PAX6 génről, valamint fehérjéről információt szerezhetünk a biológiai adatbázisok segítségével. Ezek az adatbázisok összegyűjtik és raktározzák a génekről és fehérjékről szóló információkat (szekvenciák, felépítésük, feldolgozási lehetőségek), olyan emberi betegségekről, amelyeknek ismertek genetikai okai, ezeknek szakirodalmáról stb. Sok adatbázis, amely a világhálón elérhető, lehetővé tesz úgynevezett keresztes, feldolgozó felületeket: ezek speciális weboldalak, amelyeken kereshetünk és összekapcsolhatjuk a találatokat. Egy szöveges keresésben, ha beírunk egy megnevezést, az össze lesz hasonlítva az adatbázis szövegtartalmával.

Mi a zebra PAX6 fehérjét tanulmányoztuk, amely részt vesz a szem fejlődésében. Követve ezt a fehérjét a világhálón megtalálhatjuk a Pax6 fehérjének emberi megfelelőjét, információkat találunk ennek szerepéről, felépítéséről, sejten belüli elhelyezkedéséről és a molekuláris alapjait azoknak a betegségeknek, amelyek ezen szekvencia mutációihoz kapcsolódnak.

A PAX6 fehérje összehasonlítása különböző szekvenciákkal a BLAST feldolgozást alkalmazva

Célunk érdekében fehérje-fehérje szekvencia illesztést (BLAST-ot) alkalmaztunk. Ezt a SwissProt adatbázisban végeztük el a PAX6 fehérje szekvenciát használva.

A PAX6 szekvencia összehasonlítható különböző fehérje szekvenciákkal több adatbázisban. Lehetőségünk van korlátozni a szekvencia illesztést jellemző vagy jellemzők kombinációjára. Ez szűkíteni fogja a keresést az adatbázis egy rész-halmazára: csak a kifejezésre vonatkozó eredményeket fogja keresni. Ha a Minden szervezetről a Homo sapiens (ORGN)-re váltunk, korlátozzuk a keresést emberi fehérjékre. A BLAST eredményeképpen megjelenő ablakban megtudjuk, hogy a fehérje 437 aminosav hosszú, ha grafikus elemizzük, látjuk, hogy két konzervált része volt felkutatva a PAX6 fehérjének.

A BIT pontszám és az E érték a kiemelt elemekből van kiszámolva. Alapvetően a magasabb BIT pontszám jelöli a nagyobb hasonlóságot a két szekvencia között. Az alacsonyabb E érték, vagy a 0-hoz közelebbi a jelentősebb társítást.

Az emberi PAX6 áll a legközelebb a zebra PAX6 fehérjéhez. Ennek volt a legmagasabb BIT száma (713 BITS), 422 aminosav hosszú és a gén azonosítója: gi 6174889. A két szekvencia 84%-ban azonos (422 aminosavból 358 azonos). Az E érték 0,0. Ez azt jelenti, hogy a két szekvencia ortológ. Két gén vagy fehérje

ortológ, ha két különböző fajban találhatóak, és egy közös ősből származnak, mely a két faj közös őseben volt jelen.

A SwissProt adatbázis, a PAX6 fehérje további elemzése

A <http://www.uniprot.org/uniprot/P26367?sort=score> link felkeresésével folytattuk a PAX6 fehérje vizsgálatát. Beléptünk a SwissProt-Protein és TrEMBL adatbázisokba, amelyek a Svájci Bioinformatikai Intézet (SIB) az ExPASy proteomikai szerveréhez tartoznak.

Keresésünk eredményeit a SwissProt NiceProt View-ra kattintva találtuk meg. Ez az oldal további információkat tartalmaz a fehérjéről. Megtudtuk, hogy a PAX6 fehérje jelen van a szemben, agyban, gerincvelőben és szaglószervi hámszövetben a magzati fejlődés alatt, kilenc betegség kapcsolódik a PAX6 fehérje meghibásodásaihoz, a szemet vagy a látóideget érintve.

A PAX6 egy transzkripció faktor, helye a sejtmagban van. A Ref(2) bemutatja a genom felépítését, evolúciós fennmaradását és mutációit a PAX6 emberi génben.

A fényérzékeny pigmentek evolúciójának bioinformatikai vizsgálata

Az opsinok makromolekuláris családjának a fehérjével folytattuk vizsgálatunkat, remélve, hogy a bioinformatikai feldolgozás segíthet információt találni ezek biokémiai tulajdonságaival és evolúciós múltjával kapcsolatban. Erre a célra egy többszörös szekvencia illesztést hoztunk létre. Ez azt jelenti, hogy számos aminosav szekvenciát használtunk fel, melyeket úgy illesztettünk, hogy a hasonló maradványok mindig egymás alatt legyenek. Az EMBL-EBI MUSCLE illesztő eszközt használtuk a szekvencia-illesztések létrehozására.

Az illesztést 24 különböző faj opsin fehérjéjének Fasta formátumát felhasználva végeztük el, beillesztve az összes szekvenciát a beviteli mezőbe. Kiválasztottuk a „ClustalW” kiviteli formátumot, majd elindítottuk az illesztést.

A felsorakoztatott fehérjeszekvenciák filogenetikai analízise

A vizsgálatunknak ebben a részében, a 24 opsin fehérje filogenetikai fáját építettük fel. A MUSCLE (Multiple Sequence Alignment) eszköz lehetőséget biztosított a filogenetikai fa elkészítésére.

A fa elágazásait megfigyelve látjuk, hogy az elágazások dichotomikusak. Az első dichotomikus elágazás a fában a szekvenciákat két nagy csoportra osztja. Az első csoportban a gerinctelen állatok rodopszin molekuláinak valamint

a melanopszin molekulák evolúciója látható, amiből azt következtethetjük, hogy az általunk ismert rendszertani csoportok fényérzékeny fehérjéi közeli rokonságot mutatnak (*Sepia-Octopus* (lábasfejük); *Mizuhopecten* (kagyló), *Platynereis* (soksertéjű gyűrűsféreg), *Drosophila* (ecetmuslica) rodopszinok. Kivételt képez a melanopszin molekula, amely összehasonlításában az ember melanopszinjához a zebra hal melanopszinja áll a legközelebb (*Homo_melan/8-138* 0.09, *Danio_melanops/11-141* 0.10084), ami a melanopszin molekula nagyon régi eredetére utal, hasonlósága a gerinctelenek rodopszinjához a molekula monofiletikus eredetére utal.

A második csoportban a gerincesek opsin molekuláinak rokonsági viszonyait látjuk. Feltűnő számos rendszertani csoport rodopszinjának hasonlósága a zebra hal rodopszinjához (*Xenopus* violet ops, *Danio_SWops*; *Latimeria_Rh2* *Danio_MW4*; *Danio_LWops*, *Homo_MWops*). A zebra hal valamennyi hullámhosszú fényre érzékeny opsinja hasonlóságot mutat a többi vizsgált gerinces opsinjaihoz. Mindez arra utal, hogy az adott szekvenciák szintén konzerválódtak az evolúció folyamán. Az ember rodopszin molekulájának legközelebbi rokona a választott fajok közül a szarvasmarha rodopszinja és ez az egyébként is fellelhető rokonsági viszonyoknak megfelel.

Ahhoz, hogy a konzervált szekvenciákat pontosabban megfigyelhessük, ezek pontosabb feldolgozása érdekében a JalView feldolgozási programot alkalmaztuk.

A program lehetőséget ad az illesztett szekvenciák összetételének vizsgálatára, ha a különböző aminosavakat festjük, akkor az illesztés a különböző aminosavakat festi meg. Az illesztés JalView programja lehetőséget nyújt pontosabb elemzésre is, hiszen ha a százalékos hasonlóságot jelző festési módot választjuk, meghatározhatjuk azokat a szakaszokat a fehérje szekvenciából, amelyek a teljes, 100%-os konzerválódást jelölik. Az illesztésből arra következtethetünk, hogy különböző szekvenciák különböző mértékben konzerválódtak. Vannak olyanok, szám szerint 12, amelyek 100%-ban konzerválódtak és olyanok is, amelyek egyáltalán nem.

Annak érdekében, hogy a konzervált szakaszok evolúcióját pontosabban megfigyelhessük, el kell távolítanunk a nem konzervált aminosav szekvencia maradványokat, amelyeket a szekvencia illesztés során részben azonosítottunk. Ezt a „Result Summary” opció alatt megnyitott „Jalview”-ban tehetjük meg és szerkeszthetjük is.

Kezdetben azokat a szakaszokat távolítottuk el, amelyek legkevésbé konzerválódtak (0,1,2 volt a konzerváció értéke). Ennek a feldolgozásnak eredményeképpen hasonló, de nem azonos filogenetikai fát kaptunk. Az elágazások jellege megmaradt, de az evolú-

ciós távolság, vagyis a karok megrövidültek. Mivel nem tekintettük jelentősnek a változást, ezért a továbbiakban csak a 100%-ban konzerválódtott szakaszokat megőrizve folytattuk a vizsgálatot és állítottuk fel a filogenetikai fát.

Az elágazások dichotomikus jellege megmaradt, de a konzervált szakaszok monofiletikus eredete is nyilvánvalóvá vált. A törzsfá a közös ősnak a *Platynereis* soksertéjű gyűrűsféreg valamint a *Mizuhopecten* kagyló opsinjait tekinti a legősibb típusoknak, annak ellenére, hogy a többszörös szekvencia illesztés semmilyen különbséget nem mutathat ki, hiszen a 100%-ban konzerválódtott szakaszokat hasonlítottuk össze.

Következtetésképpen állíthatjuk, hogy vizsgálataink során kiderült, hogy úgy a PAX6 fehérje, mint az opsinok típusai közös ősről vezethetők vissza. Kiemelhetjük a PAX6 emberi gén, a zebra hal Pax6 génje, az ember melanopszinja, valamint a zebra hal melanopszinja (*Homo_melan/8-138* 0.09, *Danio_melanops/11-141* 0.10084) közötti nagymértékű hasonlóságot.

A konzervált szakaszok filogenézisét követve megfigyeltük, hogy a hosszú és közepe hullámhosszú fényt érzékelő opsin esetében is a részben konzervált szakaszok leginkább a zebra hal opsinjához hasonlóak (*Danio_LWops/2-132* 0.05673, *Homo_MWops/3-133* 0.03487). Mindezek a megfigyelések ezeknek a fehérjéknek monofiletikus eredetére vezethetők vissza. Ugyanakkor az ember rodopszinja a szarvasmarha rodopszinjával szintén hasonlóságot mutat.

Az opsinok mind a gerincesek, mind a gerinctelenek vonalán közös ősből származnak, szerkezetükben sok szakasz konzerválódott, így nem csak a gerincesek, hanem a gerinctelenek opsinjai is egy közös ősből származtathatók.

A szem fejlődésében bioinformatikai adatbázisokkal követhetjük végig a szem kialakulását befolyásoló PAX6 transzkripció fehérje eredetét, amely a szem monofiletikus eredetére világít rá, ugyanakkor az opsin fehérje evolúciója úgy a gerinctelenek és gerincesek szemének monofiletikus eredetére, mint utólagos divergens fejlődésre nyújtott magyarázatot.

A PAX6 gén mutációi által okozott betegségek

Az emberi PAX6 gén mutációi által okozott betegségeket Hanson (2003) vizsgálta meg. A PAX6 mutációk 18%-a missense mutáció, és ennek felét az aniridiához (a szivárványhártya részleges vagy teljes hiányához) társította. A többi missense mutáció kapcsolatban lehet más szemet érintő betegségekkel, többek között az elszigetelt fovea hypoplasiaival (a látógödör visszamaradt fejlődésével), pupilla ectopiával (a

pupilla helyzetének elmozdulásával), valamint Peter féle anomáliával (Kiterjedt körülírt centralis corneahomályal). [13]

A fényérzékeny anyagokat kódoló gének mutációi által okozott elváltozások

A színlátás egyik legelterjedtebb zavara a szintézisvesztés. Ilyenkor az ember bizonyos színeket összetéveszt. Ha a vörösre érzékeny elem hiányzik protanopiáról, ha a zöldre, akkor deuteranopiáról, ha pedig az ibolyaszínre érzékeny csap hiányzik, akkor titanopiáról beszélünk.

A genetikai feldolgozó és azonosító vizsgálatok jelentősége kétségtelen az adott betegségek korai felismerésében akár magzati életben, de az élet későbbi szakaszaiban is. A gének és fehérjék bioinformatikai feldolgozása és az összehasonlítás alapú vizsgálatok a mutációk felismerésén kívül ezek evolúciós történetét is megmutatják, lehetőséget teremtve új modell szervezetek felkutatására.

A szerzők az Orvostudomány kategória első díjasai

Irodalom

- Gehring W, Chance and necessity in eye evolution. *Genome biology and evolution* 2011 vol: 3 pp: 1053-66
http://criticalbiomass.blog.hu/2007/02/12/gerinces_szemfejlodes
 Tzoulaki I, White IM, Hanson IM. PAX6 mutations: genotype-phenotype correlations. *BMC Genet.* 2005 May 26;6:27
 Terakita A, The opsins, *Genome biology*, 2005 vol: 6 (3) pp: 213
 Péntes Zsolt, Makroevolúció: módszerek és mintázatok, 2012, Szegedi Tudományegyetem
http://www.tankonyvtar.hu/en/tartalom/tamop412A/2011_0025_bio_2/ch08s02.html
https://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi?PROGRAM=blastp&PAGE_TYPE=BlastSearch&LINK_LOC=blasthome
<https://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi>
<http://www.uniprot.org/uniprot/P26367?sort=score>
<http://www.ebi.ac.uk/Tools/services/web/toolresult.ebi?jobId=muscle-I20161001-201109-0867-84353148-pg&analysis=alignments>
<http://www.ebi.ac.uk/Tools/services/web/toolresult.ebi?jobId=muscle-I20161002-204312-0431-87861753-oy&analysis=summary>
http://www.ebi.ac.uk/Tools/services/web/toolresult.ebi?jobId=clustalw2_phylogeny-I20161006-194018-0094-94161359-pg
<http://www.ebi.ac.uk/Tools/services/web/toolresult.ebi?jobId=muscle-I20161013-180027-0655-37601995-oy&analysis=phyloree>
 Hingorani M, Hanson I, van Heyningen V, Aniridia., *European journal of human genetics* : EHG, 2012 vol: 20 (10) pp: 1011-7