

Az öröklés az elődök jellegzetes tulajdonságainak átvitele az utódokba, a szaporodás folyamán. Az átöröklés jelenségeit tanulmányozó tudomány, az *örökléstan* vagy *genetika* viszonylag újkeletű, noha az ember szinte ősidők óta alkalmazta az átöröklésre vonatkozó tapasztalatokat a növények nemesítésében és az állattenyésztésben egyaránt, anélkül azonban, hogy azok lényegét ismerte és értette volna.

A technika gyors fejlődése újabb és mind tökéletesebb kutatóeszközök, vizsgálómódszerek létrehozása révén egyre gazdagabb ismeretanyag birtokába juttatja a kutatókat. Mikroszkóppal feltárják az ivarsejtek megtermékenyítési folyamatát (Hartwig és Fol, 1870). Kiderül, hogy a sejtosztódás folyamán megjelenő *kromoszómák* a sejtmagnak úgynevezett *kromatin*-anyagából állanak (Fleming, 1882). Nem sokkal később kimutatják, hogy az ivarsejtek kromoszóma-száma pontosan fele annyi (haploid sejtek), mint a többi, úgynevezett szomatikus (diploid) sejtekben levő kromoszómáké (Van Beneden, 1886). Erésük folyamán tehát az ivarsejtek kromoszóma-száma a felére csökken (redukciós sejtosztódás vagy *meiosis*). A hím és női ivarsejt egyesüléséből származó megtermékenyített petesejtben (*zigóta*) viszont ismét az eredeti kromoszóma-szám áll vissza. A zigóta ezután már úgy osztódik tovább, hogy az utódsejtek mindegyikébe szintén a szokásos számú kromoszóma jut.

BOLÓGIA ÉS ORVOSTUDOMÁNY

A biológiai ismeretek fejlődése az orvostudományt is előbbre viszi. A tudományos kutatás klasszikus módszerei, a megfigyelés és a kísérlet közül azonban közvetlenül csak az előbbi hozzáférhető az orvostudomány számára, és az is csupán fenntartással. Egyrészt azért, mivel egy emberöltő túlságosan hosszú ahhoz, hogy a megfigyelés tárgyára (azaz az emberre) vonatkozólag általános érvényű és értékelhető megállapításokat lehessen tenni. Másrészt ugyanaz az emberöltő túlságosan rövidnek bizonyul abban az esetben, ha a megfigyelő maga (azaz ismét az ember) több generáción keresztül szeretne nyomon követni valamilyen, például egy-egy örökléstani jelenséget. Ezért fordul a kutató orvostudomány (Harvey, Lavoisier és mások) már a XVII—XVIII. századtól kezdve az állatkísérletek módszeréhez. Bár az emberi és az állati szervezet működése bizonyos sajátos vonásokat illetően nem tekinthető teljesen azonosnak, mégis sok jelentős kérdést éppen állatkísérletek segítségével sikerült tisztázni az idők folyamán.

Igy a századfordulótól kezdve a genetika már nem csupán a biológia egyik ága, hanem egyre nagyobb a jelentősége az orvostudományban is. A régóta ismert öröklött „testi és szervi hibák” mellett mind több veleszületett anyagcserezavart fedeznek fel. Ezek gyógyítása, de még inkább megelőzése az orvostudomány egyik fontos problémája. Megoldásához azonban elengedhetetlenül szükséges az átöröklés anyagi szubsztrátumának, finom-mechanizmusának pontos ismerete. Amíg ez hiányzott, a genetika fejlődésének útja szükségszerűen kitérőkhöz, buktatókhoz vezetett, nemegyszer zsákutcába torkollott, különösen az elért eredmények filozófiai általánosítását illetően.

Pedig Justus von Liebig szavait idézve, „a természet mind gyakrabban szólal meg és egyre többet mond el a jelenségek nyelvén”. De hol vannak még akkor

azok, akik meg is értik ezt a nyelvet? Holott zseniális megsejtésekben akkortájt sincs hiány. Oskar Hartwig már 1885-ben hangsúlyozza, hogy a megtermékenyítés és az átöröklés lényegében „ugyanazon folyamatnak alakítani, illetve fizikai-kémiai élettani oldalát“ jelenti, s „a sejtmag kromatin-anyaga nem lehet más, mint az átöröklés anyagi szubsztrátuma“.

A századforduló után, a mendeli törvények újrafelfedezésével és tudományos igazolásával kezd kialakulni a tudományos genetikai „nyelv“. Thomas Hunt Morgan első ízben használja a mendeli „örökléstani egység“ jelölésére a *gén* elnevezést. Nem sokkal később Weissmann bebizonyítja, hogy az élő szervezetek öröklődő tulajdonságainak hordozói a kromoszómák. Castle 1906-ban a *Drosophyla melano* gasternek nevezett gyümölcslégyben ideális kísérleti alanyt talál a genetikai kutatások számára. Ennek a kis légynek a sejtjeiben csupán nyolc kromoszóma található, életideje kb. két hónap, lárvája a petéből egy nap alatt fejlődik ki, 3–4 nap alatt alakul bábbá, 4–5 nap alatt pedig ivarérett rovar lesz belőle. Az egyes nemzedékek tehát tíz naponként következnek egymás után. Az emberi életritmushoz viszonyítva a gyümölcslégy egy-egy napja az emberélet egy-egy évének felel meg.

FELTEVÉSEK

Mivel az öröklődő jellegek száma lényegesen nagyobb, mint a kromoszómáké, Morgannak szükségszerűen fel kell tételeznie, hogy a „gének“ hosszanti sorrendben egymás után, „lineárisan“ helyezkednek el a kromoszómákban. Nemsokára ki is mutatják, hogy az egyes kromoszómák nagysága arányos a bennük feltételezett gének számával.

Az öröklődés jelenségeinek magyarázatára azt is fel kellett tételezni, hogy a kromoszómákban hosszanti sorban elhelyezkedő gének mindig ugyanazon a helyen található, mivel a megtermékenyítés és a sejtosztódások folyamán is rendszerint ugyanott maradnak. Nemsokára azonban kiderül, hogy a megtermékenyített petesejtből származó utódsejtek kromoszómaiban a génsorrendet illetően változások állhatnak be. Ezt a megfigyelést újabb feltevés, a „faktorkevereződés“ fogalmának kialakulása követi. A faktorkevereződést Janssens és Morgan szellemesen úgy magyarázza, hogy a kromoszóma-párok apai és anyai összetevői összefonódva kevereztetik egymást („crossing over“). Az összefonódás helyén génszerkezetük kicserélődhet, így az új elrendeződésnek megfelelően a hosszanti gén-sorrendnek is meg kell változnia. Ennek a változásnak a valószínűsége annál nagyobb, minél távolabb áll egymástól egy-egy gén vagy gén-sorozat a kromoszómában; és annál kisebb, minél kisebb a közöttük levő távolság. A gének hosszanti elhelyezkedésének szabályától való eltérések gyakorisága tehát a kicserélődő gének közötti nagy távolságra utal, az eltérések ritka volta viszont a gének közeli elhelyezkedését jelzi. Ezen elv alapján a harmincas évek végére Morgan és munkatársai több mint négyszáz öröklődő jelleg „génjeinek“ megfelelő helyet jelölnek ki a gyümölcslégy kromoszómaiban. Valósággal „feltérképezik“ a kromoszómákat. Lefektetik az úgynevezett gén-kartográfia alapjait, kizárólag statisztikai és valószínűség-számítások segítségével, anélkül, hogy a gének jelenlétére vagy elhelyezkedésére vonatkozólag a mikroszkópos vizsgálat bármilyen közvetlen felvilágosítást szolgáltatott volna.

A „láthatatlan és megfoghatatlan“, ám mégis létező és működő „gén“ fogalmát a klasszikus örökléstan — teljesen deduktív módon — a következő tulajdonságok alapján határozta meg:

- az alakítani és működésbeli tulajdonságokat meghatározó képesség;
- a kromoszómákon belüli hosszanti (lineáris) elhelyezkedés;

— a saját magát újraképző (autoreprodukción) képesség: az osztódás útján szaporodó sejt kromoszómái megkétszereződnek, és mindkét utódsejtbe azonos számú kromoszómában, azonos számú és tulajdonságú gén továbbítódik;

— mutációs képesség: a géneket ért változások az átöröklés folyamán továbbított tulajdonságok megváltozásában nyilvánulnak meg. A megváltozott gén a sejtosztódás során pontosan úgy jut tovább, mint az eredeti, csupán eltérő tulajdonságokat közvetít.

A harmincas évek végére tehát adva volt már mindaz, amin a genetika fogalomköre nagyjából ma is alapul, de elsősorban a „gén“ fogalma, amely körül oly sok vita folyt a biológiában csakúgy, mint a filozófiában.

GENETIKAI VITA A FILOZÓFIÁBAN

Alig néhány évtizeddel ezelőtt filozófia és biológia, beleértve az orvostudományt is, egyaránt csupán a tények megállapítására és tudomásulvételére szorítkozhatott a genetikában. Materializmus és idealizmus heves harcot vívott ezeknek a tényeknek a birtoklásáért, még inkább magyarázatukért, értelmezésükért.

Amilyen mértékben halmozódtak a tények, élesedett a vita is körülöttük. A Mendel apát által 1865-ben felismert örökléstani törvényeket, melyek — mivel hiányoztak az alkalmazásuk feltételei — szinte formába öntésük után hosszú időre feledésbe merültek, nem volt nehéz felületesen az idealizmus lomtárába utalni, hiszen „a klérus kebelében“ láttak napvilágot. Harmincöt évvel később azonban újra, sőt többszörösen felfedezik ezeket a törvényeket, melyek egyre parancsolóbb szükségyszerűség formájában követelnek polgárjogot nemcsak a biológiában, hanem az orvostudományban is. William Garod már 1905-ben „veleszületett anyagcserehibák“ról beszél. Mindez akkor még talán csak a képzelet játéka, szinte álom. De csak a fogalom álomszerű, mögötte kézzelfogható tényeket találunk, hiszen voltak, vannak és lesznek fejlődési rendellenességek, veleszületett anyagcsere-zavarok. De miért és hogyan?

A tények maradtak, a feltárt törvények léteznek és hatnak, akár zöldborsón, fehér egéren vagy gyümölcslegyeken teszik próbára őket.

A filozófia azonban nem érheti be pusztán a tudomásulvétellel és a gyakorlati igazolással. A tények mellé érveket kell felsorakoztatnia és általánosítania kell: vagy materialista, vagy idealista módon. A filozófiai vitának ebben az időszakában kétségtelenül az idealizmus volt kedvezőbb helyzetben. Olyan érveket vallhatott magáénak, amelyek szerint „láthatatlan és megfoghatatlan“, tehát semmiképpen „nem anyagi“ tényezők („gének“) mégis látható és kézzelfogható, szerkezeti és működésbeli változásokat irányítanak és hoznak létre („teremtnek“) az élő szervezetben. Mi is lehetne ez más, mint a szellem elsődleges és az anyag másodlagos voltának „legszebb“ bizonyítéka a biológiában?

A materializmus az öröklődés jelenségeinek anyagi alapját kereste. Be kell vallanunk, hogy hosszú időn át kevés sikerrel. Engels zseniális megállapítása — „az élet a fehérjék létezési módja“ — a maga korában nagyszerű felismerésből fakadó, forradalmi igazságként jelentkezett a filozófiában és természettudományokban egyaránt, és ma is ugyanolyan érvényes és igaz, mint megfogalmazásakor volt. De nyilván csak abban az esetben, ha ezt a tételt is a maga dialektikus fejlődési folyamatában értelmezzük és alkalmazzuk. Ez a de csak azok számára lehet világos és egyértelmű, akik nem csupán dogmát, hanem valódi, eleven dialektikus szemléletet vallhatnak magukénak. A filozófiának, különösen a dialektikus materializmusnak nem „pártoló tagokra“ van szüksége a természettudósok között,

nem olyanokra, akik objektív tények helyett tüzzel-vassal érvelve vezetnek ádáz rohamokat mindenféle idealizmus ellen. Ezért voltak olyan károsak a „lelkes“ természettudományos próbálkozások, amelyek éppen a tények önkényes megváltoztatása árán akarták a dialektika „malmára hajtani a vizet“. Az Engels nyomdokain való haladás benyomását keltve több olyan „materialista“ természettudományos érv született melyek inkább ártottak, mint használtak a dialektikának. Ilyenek voltak például a „tisztá“ egyszerű fehérjéről mint sejtstruktúrán belüli „élő anyagról“ közölt téves adatok vagy a szerzett tulajdonságok örökölhetőségének túlméretezett „bizonyítékai“.

Ma már mindenki számára világos lehet, hogy az élő anyag és a fehérjék kapcsolata vonatkozó engelsi megállapítást a modern tudomány kiegészítő adatainak birtokában is egyszer s mindenkorra érvényes kinyilatkoztatásként elfogadni nem egyéb, mint vulgáris mechanizmus. De ezt a fogalmat mint kategóriát, a maga ellentmondásos fejlődési folyamatában nyomon követni, egyre gazdagodó tartalmát újra meg újra feltárni és megérteni: élő, alkotó dialektika.

FEHÉRJÉK ÉS NUKLEINSAVAK

A fehérjekémia — hol ösztönös törekvésektől sarkallva, hol az engelsi gondolatától ösztönözve — a századforduló után eltelt fél évszázad alatt lenyűgöző mennyiségű ismerethalmazt tárt fel a fehérjék szerkezetéről és tulajdonságairól. Kiderült, hogy minden fehérjemolekula lényegében azonos szerkezeti elvek alapján egyszerű alkotórészekből, aminosavakból áll. A megismert és pontosan tanulmányozott, összesen húszféle aminosav különböző mennyiségi és minőségi (sorrendbeli) kombinációjával akár több tízezerféle, mind szerkezetüket, mind fizikai-kémiai és biológiai tulajdonságaikat tekintve egymástól eltérő fehérjemolekulák keletkezhetnek. Olykor egy-egy aminosavnak mással való kicserélődése alapvetően megváltoztathatja a fehérje tulajdonságait. Ha például egyes veleszületett vérbetegségekben a vérérték (hemoglobin) fehérje-része csupán *egyetlen* aminosav tekintetében tér el a megszokottól, máris súlyos működés-zavarok állnak elő a vörösvértestekben. Erre felfigyelve honosította meg 1949-ben a genetikában a Nobel-díjas Lynus Pauling a „molekuláris betegségek“ fogalmát.

Ha az élő anyag meghatározói valóban a fehérjék, akkor azt, hogy valamely szervezet (sejt) milyen szerkezetű és milyen alakú, valamint azt, hogy ez az adott szerkezet milyen működést végez, lényegében a sejt sajátos felépítésű fehérjéket szintetizáló képességének kell eldöntenie. A külső megjelenési formára (alakra, szerkezetre) és a működésre (anyagcsere-típusra) vonatkozó tulajdonságoknak az utódokba való átörökítése sem lehet más, mint a szülő-szervezetben levőkkel azonos felépítésű és tulajdonságú fehérjéket szintetizáló *képességnek* az átvitele. A kibernetika nyelvén szólva az átöröklés során valamilyen, az illető fajtára jellegzetes fehérjék előállítását megszabó *információknak* kell továbbbitódnok az utódokba.

Az átöröklés mechanizmusának anyagi szubsztátumát tehát valóban a fehérje-anyagcsere jelenségein belül kellett keresni, és elsősorban feltárni a sejten belül folyó fehérjeszintézis pontos mechanizmusát. Ehhez a modern technika minden vívmánya és tucatnyi fehérjebontó enzim állott már a kutatók rendelkezésére. Az enzimreakciók megfordíthatóságára alapozott feltevést azonban, vagyis azt, hogy a fehérjéket aminosavakra bontó enzim szintetizálni is képes *ugyanazt* a fehérjét, semmiképpen nem sikerült a gyakorlatban bebizonyítani. Hosszú időn át tehát éppen a döntő kérdésre késett a válasz: hogyan keletkeznek a fehérjemolekulák az élő sejten?

A fehérjekémia gyors fejlődésével párhuzamosan ugyancsak a századforduló éveitől kezdve érlelődnek egy új, nagy meglepetéseket tartogató tudományágnak, a nukleinsav-kémiának az eredményei. A nukleinsav-kutatások történetéről, eredményeiről már részletesen beszámoltak a Korunk hasábjain.* Itt csak emlékeztetünk arra, hogy a nukleinsavak alkotórészei között gyöngysorszerűen egymáshoz kapcsolt foszforsav és ötszénatomos cukor (ribóz vagy dezoxiribóz) mutatható ki egyenlő arányban. Ehhez a savas vegyhatású és igen egyszerű szerkezetű, hosszú molekula-lánchoz bázikus alkotórészek (purin- és pirimidin-bázisok) kapcsolódnak. Mivel a nukleinsavak szerkezetében összesen csak négyféle bázis (adenin és guanin, illetve citozin és uracil vagy timin) fordul elő, egy-egy nukleinsav-molekula a másiktól nyilvánvalóan csupán a bázisok egymásutáni sorrendjében különbözik. Ezt a háromféle alkotórészből felépülő nukleinsav-óriásmolekulát kívülről — mintegy csomagolásként — bázikus fehérje (protamin vagy hiszton) burkolja be. Előfordulásukat tekintve a ribonukleinsavak (RNS) főleg a sejtek citoplazmájában, a dezoxiribonukleinsavak (DNS) főleg a sejtmagban találhatók.

Noha Kornberg, illetve Ochoa a DNS, illetve az RNS bioszintézisének felderítéséért 1959-ben orvosi Nobel-díjat kaptak, az ötvenes évek végéig mit sem tudunk a nukleinsavak valódi biológiai szerepéről. Az első erre vonatkozó megfigyelést a nukleinsavaknak a fehérjeszintézisre kifejtett irányító hatásáról „csak” 1961-ben ismertette Nirenberg és Matthei. Az orvosi Nobel-díjat Crickek, Wilkinsnek és Watsonnak 1962-ben ítélték oda azokért a tudományos eredményekért, amelyek segítségével nem csupán meg lehetett magyarázni a nukleinsavaknak ezt az „irányító” hatását, hanem feltárult egyben az anyagcsere szabályozásának és a genetikai információk továbbításának *anyag szubsztrátuma* is.

„ELLOPTÁK“-E AZ 1962. EVI ORVOSI NOBEL-DÍJAT?

A nukleinsavak pontos molekuláris szerkezetének felderítését megnehezítette az, hogy ezek a vegyületek rendkívül érzékenyek bizonyultak bármilyen szokásos kivonási eljárással szemben. Ezért hosszú évek telnek el, míg a londoni King's College fizikusának, Maurice Wilkinsnek sikerül tisztított állapotban természetes DNS-t nyernie. Röntgendiffrakciós mérések segítségével megállapítja, hogy a DNS szerkezete rendkívül szabályos, akárcsak a kristályoké. A molekulák közötti távolságok pontos meghatározása után fel kell tételeznie, hogy a hosszú DNS-láncok csakis csigavonalszerűen felcsavarodott tengely mentén helyezkedhetnek el. A csigavonal átmérőjét 20 Angström-egységben (a milliméter tízmilliomod része), menetmagasságát 14 Å-ben állapítja meg. Csupán azt nem sikerül még eldöntenie, hogy hány DNS-lánc csavarodik fel egy-egy óriásmolekula csigavonalas szerkezetében?

Közben Francis Crick, a cambridge-i Molekuláris Biológiai Intézet tanára a kólibacilust megbetegítő vírussal, a T-4 jelzésű bakteriofággal kísérletezik. Nem sokkal korábban érkezik meg ugyanebbe az intézetbe az ösztöndíjas James Dewey Watson, aki akkor alig 34 éves, és az amerikai Harvard Egyetem biológusa. Célja a nukleinsavak genetikus szerepének tanulmányozása. Crick laboratóriumában csakhamar meggyőződhetik ő is arról, hogy az élő baktériumokban folyó fehérjeszintézist valamilyen módon a nukleinsavak irányítják. A rokonszenves fiatalember gyorsan bejáratos lesz mindenfelé. Wilkins asszisztensnőjétől kölcsönkéri a fizikus

* Ifj. Szabó T. Attila: *Az élet szintézise felé. Korunk, 1968. 7.*

molekula-diagramjait. Crick intézetének összerakható és arányosan nagyított atommodelljeit felhasználva megpróbálja a síkban fényképezett diffrakciós képnek megfelelő csigavonalas szerkezetet a térben megformálni. Ebben a „játék“-ban Crick is segítségére van, mivel így saját vírusgenetikai kísérleteit véli előbbrevinni. Néhány nap alatt kiderül, hogy a kísérleti úton meghatározott arányok betartásával csupán egyetlen változat valósítható meg a modellen, mégpedig az, amelyben kettős csavarment sodródik össze. Az összeállított molekulamodell pontosan úgy fest, akár egy kettős girlandként felcsavart plasztikus létra, amelynek két szára a foszforsav- és cukormolekulák hosszú láncából áll, fokaikat pedig az egymással szemben elhelyezkedő bázis-párok alkotják.

Mindaz, ami kezdetben csak ártatlan játéknak tetszett, váratlanul egyre jelentősebbé válik. A DNS-modell annyira plasztikus, „csak hogy meg nem szólal“, természetesen átvitt értelemben. Mint a molekulák valós világának egy darabjáról készített gigási arányú nagyítás, egész sor, korábban megválaszolatlan és megválaszolatlanul hitt kérdésre sugalmaz választ, és ezzel egyszeriben a korszakalkotó felfedezések sorába lép.

Nyilvánvalóvá válik, hogy a sejtplazma riboszómáiban folyó fehérjeszintézist a sejtmagban levő DNS irányítja. Ez a DNS pedig nem más, mint maga az „örökletes anyag“ — a gén kézzelfogható anyagi szubsztrátuma, amelyet oly hosszú időn át hiába keresett a materializmus. Feltárulnak a fehérjeszintézis és ezzel a sejten, de az egész szervezeten belüli anyagcsere-szabályozás legrejtettebb titkai. A fehérjéket alkotó húszféle aminosav a DNS óriásmolekulában levő bázisok négytagú rendszerében úgy van kódolva, hogy minden aminosavat egy-egy háromtagú bázis-csoport, úgynevezett „triplet“ jelöl. Ezzel egyszerűsödik az aminosav helyét is meghatározza a fehérjemolekulában, pontosan annak a sorrendnek megfelelően, amilyenben a DNS-ben a kódoló bázis-tripletek következnek egymás után.

Sejtosztódáskor a sejtmag-DNS kromoszómákká áll össze. A kettős DNS-spirálok szétcsavarodnak, és sajátos enzimhatásra mindegyik girland-fél az eredetivel teljesen azonos módon visszaképezi a maga kiegészítő láncát. Ilyen módon továbbítódik azonos genetikai információ az utódokba, generációkon keresztül mindaddig, míg valamilyen okból (kémiai hatás, sugárártalom, vírusfertőzés) meg nem változik a bázis-sorrend. Ez pedig a genetikai információ megváltozásával egyenlő, azaz mutációt jelent.

A gének ezek szerint nem mások, mint a sejtmag kromoszómáiban található DNS-óriásmolekuláknak meghatározott térbeli kiterjedésű szakaszai, melyek mindegyike egy-egy külön fehérje szintézisét irányítja. Pontosan úgy, ahogyan azt Beadle és Tatum 1956-ban feltételezte és az „egy gén, egy enzim“ hipotézisben kifejezte.

A DNS-modell akkora „port vert fel“ a természettudományban, hogy a hozzájárulás mértékét e nagyszerű tudományos eredmény létrejöttéhez egyénenként is tisztázni kellett. Ennek eredményeképpen az 1962. évi orvosi Nobel-díjat Crick, Wilkins és Watson együtt kapta meg. „Ellopta“-e valaki ezt a Nobel-díjat Wilkins-től, akinek röntgenográfiai mérései nélkül aligha lehetett volna ezt a „beszédes modellt“ megszerkeszteni; vagy Cricktől, akinek vírusgenetikai kutatásai adták a hangot ehhez a „beszédhez“? Erre a kérdésre válaszolni mi semmiképpen nem lehetünk hivatottak, eleget cikkezett róla még a közelmúltban is a szenzációéhes nyugati sajtó. Egy dolog azonban bizonyos: Wilkins az alapvető kutatómunkát, Crick pedig annak alkalmazott részét végezte el. És Watson? Ez az akkor 34 éves amerikai fiatalember az egészhez az ötletet adta. Csak egy ötletet, de ezzel utat

nyitott az elvont alapkutatás és az alkalmazott elmélet termékeny (és mennyire termékeny!) találkozásához. Megér-e ez egy Nobel-díjat? Egyszer egy évszázadban, talán igen...

MIT HOZOTT AZ ELMŰLT FÉL ÉVTIZED, ÉS MIT ÍGÉR A JÖVŐ?

1962 óta eddig hat ízben osztották ki az orvosi Nobel-díjat. Nem véletlen, hogy kétszer közülük ugyanezen a területen elért nagyszerű eredményeket tüntettek ki. 1965-ben Jacob, Monod és Lwoff részesült ebben az elismerésben. Baktériumokon végzett kísérleteik során kiderítették, hogy egy „represszor“-nak nevezett fehérjetermészetű anyag közvetítésével a sejtplazma „visszacsatolás“-szerűen befolyásolni képes az irányító génműködést.

Kiderült az is, hogy bár a sejtmag-DNS képviseli a genetikai anyag fő tömegét, szerepe mégsem kizárólagos az átöröklésben. Növényeknél már régóta megfigyeltek olyan tulajdonságokat, melyek nem „mendelezhetők“, tehát nyilván nem a sejtmag-DNS útján jutnak tovább az utódokba. Megállapították, hogy a klorofill-tartalmú plasztidok, akárcsak maga a sejt, önreprodukcióna képesek, külön genetikai információs rendszerük van, tehát valóságos *plazma-géneknek* tekinthetők. Az állati eredetű sejtekben a mitokondriumoknak vannak hasonló tulajdonságaik, melyek alapján plazmonoknak is nevezik őket.

A sejtmag és citoplazma közötti aktív kapcsolatok felderítése alapján a szerzett tulajdonságok örökölhetősége körül folyó vita ma azzal zárható le, hogy a szerzett tulajdonságok valóban átvihetők az utódokra, annyiban, amennyiben több generáción keresztül érvényesülő, tartós hatásként jelentkeznek és ugyanakkor eléggé erősek is ahhoz, hogy a sejtmagbéli vagy citoplazmatikus DNS-ben elraktározott genetikai információs rendszert módosítani képesek.

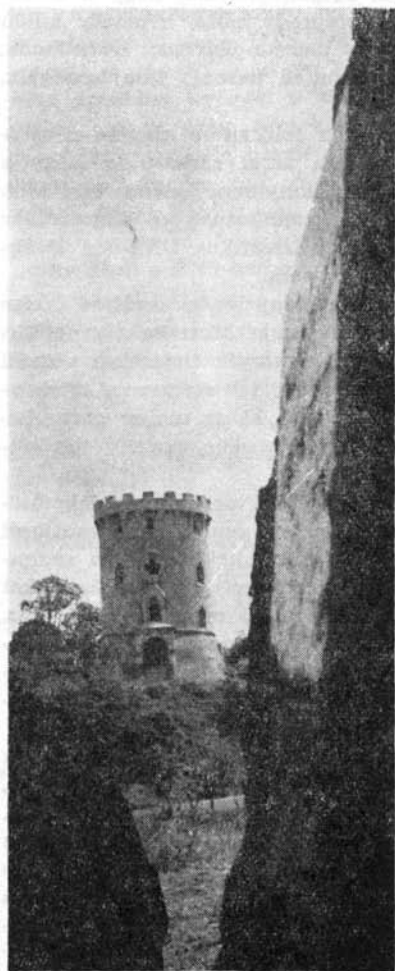
E rövid visszapillantás a genetika nagyszerű eredményeire a csodálat érzése mellett önkéntelenül a fatalizmus gondolatát is sugalmazhatja. Mert ha a genetikai anyag generációkon keresztül ennyire állandó, véletlen mutagén hatásokra viszont beláthatatlan következményekkel járó változások léphetnek fel egészen a torzképződésig vagy a rákos elfajulásig, akkor hogyan képzelhető el az *ember aktív beavatkozásának lehetősége*, akár a genetikai hibák kijavítása, akár megelőzésük céljából?

Ha sokat még nem is mondhatunk ezzel kapcsolatban, de minden lehetőségünk megvan már arra, hogy a fatalizmus szürke fellegét a genetika horizontjáról is elhessegezzük. Mégpedig egyrészt azért, mivel sikerült a sejtekben olyan enzimrendszert kimutatni, amely a legkülönbözőbb hatásokra bekövetkező génártalmakat az eredeti szerkezetnek megfelelően kijavítja; másrészt, mivel mind nagyobb lesz, azoknak a veleszületett és korábban gyógyíthatatlan, fatális kimenetelű anyagcserebetegségeknek a száma, amelyeknek súlyos következményeit — ha elég korai csecsemőkorban felfigyelnek rájuk — megfelelő preventív intézkedésekkel és gyógyszeres kezeléssel meg lehet előzni.

A genetika orvostudományi vonatkozásai kétségkívül eléggé újkeletűek. Az emberi sejtek kromoszómainak pontos számát például csak 1956 óta ismerjük (Tijo, Levan). Az emberi kromoszómák vizsgálatára ma már pontos módszereink vannak. Számos szerkezeti anomáliára és az ezzel együtt járó veleszületett működés-zavarra derült fény. És bár az orvosi genetika még ma is inkább a ténymegállapítás és a megelőzés szakaszában van, koránt sincs elérhetetlenül messze attól, hogy a genetikai hibák kijavítása végett azok bonyolult mechanizmusába tevékenyen beavatkozhassék.

1967 őszén Kornberg, Goulian és Sinsheimer laboratóriumban, szintetikus úton állították elő az első egyszerű szerkezetű, de mégis fertőzőképes vírust; ugyanezt a T-4 jelzésű bakteriofágot, mellyel Francis Crick is végezte Nobel-díjjal kitüntetett vizsgálatait. Néhány éven belül az első baktérium laboratóriumi előállítására is sor kerülhet, néhány évtized múlva pedig talán sikerül majd olyan DNS laboratóriumi szintézise is, amely egy egész sejt szerkezetére és működésére vonatkozó összes információkat tartalmazza. Ez pedig már a genetikai hibák kijavításának, a torzképződmények vagy akár a rákos elfajulás megakadályozásának, illetve gyógyításának a lehetőségével is egyértelmű.

Ilyen eszközök birtokában a biológiának is, az orvostudománynak is minden lehetősége meglesz arra, hogy a legnemesebb célok érdekében megváltoztassa az élő világot.



Hazai Petőfi- emlék:
az erdői várkastély
(Kabay Béla felvétele)