

3. GENETİK MATERYALDE OLUŞAN MUTASYONLAR VE DNA TAMİR MEKANİZMALARI

3. MUTATIONS IN GENETIC MATERIAL AND DNA REPAIR MECHANISMS

Prof. Dr. F. Sırmı Çam

GENETİK MATERYALDE OLUŞAN MUTASYONLAR VE DNA TAMİR MEKANİZMALARI

Prof. Dr. F. Sırrı Çam
Manisa Celal Bayar Üniversitesi

Özet

Genetik bilginin kaynağı olan DNA'nın bütünlüğünü korunması, canlıların yaşamını sürdürmesi için esas teşkil etmektedir. Genom, endojen ya da ekzojen nedenler ile oluşabilen abazik bölgeler, yanlış eşleşmeler, tek sarmallı ve çift sarmallı kopmalar gibi farklı DNA lezyonları tarafından sürekli tehdit altındadır. Bu tehlikeler karşısında hücreler, genom bütünlüğünü sürdürmek için özel bir DNA hasar yanıtı mekanizması geliştirmiştir. Hücrelerin, DNA hasarına uygun şekilde yanıt verme ve onarma kapasitesine sahip olması oldukça önemlidir. DNA hasar yanıtı, sayısız DNA hasarı türünü tespit ederek ve doğru DNA tamir yolunu başlatarak genomik bütünlüğün korunmasına yardımcı olan DNA tamir yollarını ifade etmektedir. DNA tamirinin önemi, artan kanser insidansı ve çoklu metabolik değişiklikler ile karakterize edilen DNA tamir eksikliği ve genomik kararsızlık sendromları ile gösterilmektedir. DNA tamirinde yer alan genlerdeki mutasyonlar, tümörlerin ve karmaşık metabolik değişiklikler ile seyreden çeşitli kalıtsal hastalıkların gelişiminden sorumludur. Bu yazıda mutasyonlar ile DNA tamir sistemine genel bir bakış sunulmakta ve tamir makinelerinin moleküler temeli üzerinde durulmaktadır.

Anahtar Kelimeler

Genetik, Mutasyon, DNA, Tamir

MUTATIONS IN GENETIC MATERIAL AND DNA REPAIR MECHANISMS

Abstract

Preserving the integrity of DNA, which is the source of genetic information, is essential for living things to survive. The genome is under constant threat by different DNA lesions such as abasic regions, mismatches, single-stranded and double-stranded breaks, which may occur due to endogenous or exogenous causes. In the face of these dangers, cells have developed a special DNA damage response mechanism to maintain genome integrity. It is very important that cells have the capacity to respond and repair DNA damage appropriately. DNA damage response refers to DNA repair pathways that help maintain genomic integrity by detecting numerous types of DNA damage and initiating the correct DNA repair pathway. The significance of DNA repair is shown by the increased incidence of cancer and the syndromes of DNA repair deficiency and genomic instability, which are characterized by multiple metabolic changes. Mutations in genes involved in DNA repair are responsible for the development of tumors and various inherited diseases with complex metabolic changes. This article provides an overview of the DNA repair system with mutations and focuses on the molecular basis of the repair machinery.

Keywords

Genetics, Mutation, DNA, Repair