



# DNA-reparasjonsenzymmer og deres gener

---

ARTIKKEL

KROKAN HE

SLUPPHAUG G

---

## Sammendrag

DNA-reparasjon er av fundamental betydning for beskyttelse av arvematerialet mot mutasjoner og samspiller med mekanismer som regulerer cellesyklus, genekspressjon og programmert celledød. Defekter i DNA-reparasjon, eller prosesser som er integrert med DNA-reparasjon, gir cellen en hypermutabel fenotype som sekundært kan medføre mutasjoner i vekstkontrollerende gener. Man kjenner to prinsipielt ulike DNA-reparasjonsmekanismer: Direkte reparasjon av en skadet base i DNA ved ett enzym uten bruk av informasjon fra den komplementære tråden, og eksisjonsreparasjon, der det DNA som inneholder skaden fjernes og erstattes med nytt DNA ved DNA-reparasjonssyntese. Eksisjonsmekanismene er komplekse og omfatter baseeksisjonsreparasjon (BER), nukleotid-eksisjonsreparasjon (NER), mismatch-reparasjon (MMR) og rekombinasjonsreparasjon. I tillegg har cellen mekanismer for reparasjon av trådbrudd. En rekke DNA-reparasjonsgener er blitt klonet i de senere år. Nylig er det klarlagt at mutasjoner i gener for mismatch-reparasjon er årsak til arvetilstand ikke-polypøs colonkreft, og sannsynligvis ca. 15% av sporadisk opptredende tilfeller av colonkreft. Det er også holdepunkter for at defekt DNA-reparasjon er en sannsynlig primær årsak ved enkelte andre kreftformer.

---

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no