

BÖLÜM 6

Mutasyonlar

Adem KARA¹

Halime TOPAL KIZILOĞLU²

1. Mutasyon Nedir?

Mutasyon, canlının genetik materyalinde meydana gelen kalıcı değişikliklerdir. Şekil 1'de de görüldüğü üzere normal DNA'nın yapısında oluşan değişikliklerdir. Bu değişiklikler hem otozomal hücrelerde hem de gonozomal hücrelerde meydana gelir. Mutasyona uğramış organizmaya da mutant denir (1). Canlılarda meydana gelen mutasyonlar yararlı, zararlı veya nötr olabilir.

Mutasyon ilk olarak Wright tarafından 1791 yılında kısa bacaklı kuzularda keşfedilmiştir. Daha sonra mutasyon 1900 yılında, akşamsefası bitkisini kullanarak Hugo de Vries'in yaptığı çaprazlama çalışmasında rapor edilmiştir (2). Vries'ten sonra 1910'da Morgan yaptığı çalışma ile mutasyonun mekanizmasını açıklamıştır. Muller'in 1927'de UV ışınlarını kullanarak *Drosophila* ile yaptığı çalışma, 1947'de Nobel ödülü almasını sağlamıştır.

Polimorfizm: Mutasyondan farklı olarak toplumun %1'inden fazlasını etkileyen değişiklikler olarak tanımlanmaktadır. Böylece hastalık belirtici olarak ifade edilmezler.

¹ Prof. Dr., Erzurum Teknik Üniversitesi, Fen Fakültesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, adem.kara@erzurum.edu.tr, ORCID iD: 0000-0002-5766-6116

² Doktora Öğrencisi, Erzurum Teknik Üniversitesi, halime.topal47@erzurum.edu.tr, ORCID iD: 0000-0002-9152-9027

Kaynaklar

1. Debeleş-Bütüner B, Kantarcı G. Mutasyon, DNA Hasarı, Onarım Mekanizmaları ve Kansere İlişkisi. Ankara Ecz. Fak. Derg. 2006;35(2), 149-170.
2. Alam A. Chapter-9: Mutation, , Department of Fisheries Biology and Genetics
3. Özdoğan M. Mutasyon Nedir? Nasıl Kansereleşmeye Neden Olur?.
4. Kondrashov AS. Houle D. Genotype—environment interactions and the estimation of the genomic mutation rate in *Drosophila melanogaster*. Proceedings of the Royal Society of London. Biological Sciences. 1994; 258(1353), 221-227.
5. Bilge DB, Kantarcı G. Mutasyon, DNA Hasarı, Onarım Mekanizmaları ve Kansere İlişkisi. Journal of Faculty of Pharmacy of Ankara University, 2006; 35(2), 149-170.
6. Beranek DT. Distribution of methyl and ethyl adducts following alkylation with monofunctional alkylating agents. *Mutat Res*. 1990;231(1):11-30.
7. Friedberg EC. DNA damage and repair. *Nature*. 2003; 23; 421 (6921): 436-40.
8. Evans MK. Bohr VA. Gene-specific DNA repair of UV-induced cyclobutane pyrimidine dimers in some cancer-prone and premature-aging human syndromes. *Mutat Res*. 1994;314(3):221-31.
9. Sancar A, Lindsey-Boltz LA, Unsal-Kacmaz K, Linn S. Molecular mechanisms of mammalian DNA repair and the DNA damage checkpoints. *Annu Rev Biochem*. 2004;73:39-85.
10. McNally EM, Golbus JR, Puckelwartz MJ. Genetic mutations and mechanisms in dilated cardiomyopathy. 2013; 123, 19-26.
11. Cotton RGH. Current methods of mutation detection. *Mutation Research*. 1993; 285,125-144,
12. Jung R, Soondrum K and Neumaier M. Quantitative PCR. *Clin Chem Lab Med*. 2005;38, 833-836.
13. Kluesner MG, Nedveck DA, Lahr WS, Garbe JR, Abrahamte JE, Webber BR, and Moriarity BS. A Method to Quantify Base Editing from Sanger Sequencing, *The CRISPR Journal* 2018;1,3.
14. Schuster SC. Next-generation sequencing transforms today's biology, *nature methods*. 2008;5,16-18.
15. Loewe L, Hill WG. The population genetics of mutations: good, bad and indifferent. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci*. 2010;365, 1153-1167.
16. What is evolution? [http:// ninebandedarmadillo.weebly.com/ evolution. html](http://ninebandedarmadillo.weebly.com/evolution.html)
17. Kalıtımın Genel İlkeleri, Genetik Hastalık. [http:// www.biyolojisisitei. net/uniteler/kalitim-genel-ilkeleri/kalitsal-hastaliklar.html](http://www.biyolojisisitei.net/uniteler/kalitim-genel-ilkeleri/kalitsal-hastaliklar.html).
18. İnal Ş. Down Sendromu Hakkında, 2018.
19. Yıldırım C. Trizomi Nedir? Bilim ve Tekno. 2017.
20. Badaoğlu H. DNA Hasarı ve Onarımı: Hata Yapan DNA Parçaları Nasıl Tamir Edilir? Evrim Ağacı, 2021.
21. Kromozom Analizi, https://tr.wikipedia.org/wiki/Kromozom_analizi
22. Kürşat YD. FISH Testi ve Genetiğe Katkısı, 2022. [http://blog. ulubat.org/index.php/genel/ fish-testi-ve-genetige-katkisi/](http://blog.ulubat.org/index.php/genel/fish-testi-ve-genetige-katkisi/)