

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 celledøds, genekspresjon og programmert celledød. Defekter i DNA-reparasjon, eller prosessorer 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 tråddbrudd. En rekke DNA-reparasjonsgener er blitt klonet i de senere år. Nylig er det klart at mutasjoner i gener for mismatch-reparasjon er årsak til hereditær ikke-polypøs colonkreft, og sannsynligvis ca. 15% av sporadisk opptredende tilfeller av colonkreft. Det er også holdninger for at defekt DNA-reparasjon er en sannsynlig primær årsak ved enkelte andre kreftformer.

Publisert: 20. mai 1998. Tidsskr Nor Legeforen.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 9. februar 2026.