

Orijinal Soru: Klinik Bilimler 192

192.Genomda, protein kodlayan dizide meydana gelen bir baz değişimi, ilgili kodonda bir aminoasit değişikliğine neden oluyorsa bu değişim aşağıdakilerden hangisi ile tanımlanabilir?

- A) Yanlış anlamlı (missense)
- B) Anlamsız (nonsense)
- C) Sessiz (silent)
- D) Eş anlamlı (synonymous)
- E) İnsersiyon (insertion)

Doğru Cevap:A

KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

İLGİLİ NOTLAR

214

TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ



- **Genetik kod** sistemi canlılar arasında **ortaktır**.
- Messenger RNA üzerinde bulunan her **üç nükleotit, bir kodonu** oluşturur (Şekil 5-28). Her **bir kodon, bir amino asidi** kodlar. Bir gende, sentezlenecek proteinin uzunluğu ile orantılı sayıda kodon bulunur.
- Taşıyıcı RNA'lar antikodon denilen bölge sayesinde mRNA'daki kodonu tanıyarak ve uygun amino asidi taşıyan protein zincirine ekler.

BİRİNCİ BAZ	İKİNCİ BAZ				ÜÇÜNCÜ BAZ
	U	C	A	G	
U	UUU Phe	UCU Ser	UAU Tyr	UGU Cys	U
	UUC	UCC	UAC	UGC	C
	UUA Leu	UCA	UAA Stop	UGA Stop	A
	UUG	UCG	UAG Stop	UGG Trp	G
C	CUU Leu	CCU Pro	CAU His	CGU Arg	U
	CUC	CCC	CAC	CGC	C
	CUA	CCA	CAA Gln	CGA	A
	CUG	CCG	CAG	CGG	G
A	AUU Ile	ACU Thr	AAU Asn	AGU Ser	U
	AUC	ACC	AAC	AGC	C
	AUA	ACA	AAA Lys	AGA Arg	A
	AUG Met / Start	ACG	AAG	AGG	G
G	GUU Val	GCU Ala	GAU Asp	GUU Gly	U
	GUC	GCC	GAC	GGC	C
	GUA	GCA	GAA Glu	GGA	A
	GUG	GCG	GAG	GGG	G

GENETİK KOD TABLOSU VE MUTASYON ÇEŞİTLERİ

Şekil 5-28. Genetik kod tablosu ve mutasyon örnekleri

BAŞLICA MUTASYONLAR

Baz değişimleri: En sık karşılaşılan mutasyonlardır. İki tipi bulunur;

Klinik Bilimler 192. soru

Tusdata Biyokimya Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 214

- **Pürin pirimidinle** veya **pirimidin pürinle** yer değiştirir.
- Messenger RNA zincirinde bir nükleotit bazının değişmesi sonucu (**nokta mutasyonu**) aşağıda anlatılan 3 durumdan biri ortaya çıkar;
 - 1- Sessiz Mutasyon:**
 - Değişmiş bazı içeren kodon yine **aynı amino asidi kodlar**.
 - 2- Yanlış Anlamlı (Missense) Mutasyon:**
 - Baz değişikliği olan kodon normal bir amino asit yerine **farklı bir amino asidi kodlar**.
 - **Örnek;** hemoglobin A'nın beta zincirinde 6. amino asit olan **glutamat** yerine, (GAA GUA veya GAG GUG) **valin** geçmesi ile oluşan **orak hücreli anemi (HbS)** verilebilir.
 - 3- Yanlış Anlamsız (Nonsense) Mutasyon:**
 - Baz değişikliği sonucu amino asit kodlayan bir kodon, **sonlanma kodonu** haline gelebilir.
 - Uygun olmayan bir yerde sonlanma kodonu oluştuğu için, protein sentezi zinciri tamamlanmadan sonlanır buna "**anlamsız mutasyon**" denmiştir.

Çerçeve Kayması (Frame-Shift) Mutasyon:

- Genetik kod belirli bir başlangıç noktasından okunmaya başlar. Başlangıcından sonra baz dizeleri devamlı bir şekildedir.
- **Genetik kod sisteminde** kodonları oluşturan **üçlü baz dizeleri ayrılmamıştır**. Bazlar devamlı bir şekilde yazılmışlardır. Kodonun bittiği veya başladığı yere ait bir işaret yoktur.
- **Örneğin;** kodda bazlar 1-2-3-4-5-6-7-8-9..... şeklinde yazılmıştır. Ama bunlar aslında 1-2-3/4-5-6/7-8-9/... şeklinde okunurlar.