C. DNA'NIN REPLİKASYONU (KENDİNİ EŞLEMESİ)

Canlıların bütün kalıtsal özellikleri DNA molekülünde bulunur. Hücre bölündüğü zaman kalıtsal özelliklerin hiç bir değişikliğe uğramada yavru hücrelere geçmesi gerekir. Bu işlem DNA'nın eşlenerek ana hücrenin kalıtsal özelliklerinin değişikliğe uğramadan yavru hücreye geçmesi ile sağlanır. Hücrede DNA sentezi hücre bölünmesi başlamadan interfaz evresinde gerçekleşir.

Eşleme sırasında gerçekleşen olaylar; • DNA'nın iki zincirini bir arada tutan zayıf hidrojen bağları enzimlerin etkinliğiyle koparılır ve iki zincir fermuar gibi açılmaya başlar, iki nükleotit dizisi birbirinden ayrılır • Ayrılan zincirlere ait nükleotitlerin karşısına ortamdan yeni nükleotitler eklenir. Zincirdeki adenin nükleotidinin karşısına

timin nükleotidi, guanin nükleotidinin karşısına ise sitozin nükleotidi gelir. DNA polimeraz enzimi eklenen yeni nükleotitleri kendi arasında birleştirir. Böylece her eski zincirin karşısına kendini tamamlayan yeni zincir oluşturulur. Bu nedenle yeni oluşturulan DNA moleküllerine ait zincirlerden birisi ana zincirden gelirken diğeri ortam daki nükleotitlerden sentezlenir.

Bütün nükleotidler eşlendiğinde hücre içindeki bir DNA'dan iki DNA oluşur. Böylece açılan zincirin her biri yeni meydana gelecek olan DNA molekülü için kalıp görevi yapmış olur. DNA'nın bu şekilde eşlenmesine yarı korunumlu eşlenmedenir (Şekil 2.29). 1958 yılında Matthew Meselson (Methiv

Meselsın) ve Franklin Stahl (Franklin Sıtal) azotun izotopunu kullanarak E.coli akterileriyle yaptıkları deneyde DNA'nın yarı korunumlu eşlendiğini göstermişlerdir (Şekil 2.31). Yapılan çalışmalar aşağıda özetlenmiştir:

GEN (NOKTA) MUTASYONU

Bir DNA molekülü **çoğunlukla** kendini **hatasız olarak eşler**. Eşleme sırasında nadiren bazı hatalar meydana gelebilir. Bir genin **tek bir nükleotit çiftinde** meydana gelen **değişme** gen (nokta) **mutasyonu** olarak adlandırılır. Bir gendeki **mutasyo**n; DNA'daki **yanlış baz eşleşmesi**, karşılıklı bulunan bir **nükleotit çiftinin yer değiştirmesi**, yeni bir **nükleotit çiftinin eklenmesi** veya **eksilmesi** şeklinde olabilir.

Gen mutasyonu **üreme hücrelerinde** meydana gelirse **gelecek nesillere** aktarılabilir. Mutasyon, canlıyı olumsuz yönde etkilerse bu durum genetik bozukluk ya da kalıtsal hastalık olarak ortaya çıkar (Şekil 2.31). **Orak hücreli anemi,** gen mutasyonuyla ortaya çıkan kalıtsal bir hastalıktır. Orak hücreli anemi hastalığına neden olan alel, **tek bir DNA baz çiftindeki değişiklikle** normal alelden farklılaşmıştır. Bu farklılaşma sonucunda **hemoglobinin yapısı** bozulur ve hemoglobin yeterli oksijen bağlayamaz. Düşük oksijen basıncında **alyuvarlar uzar, bükülür ve orak şeklini** alarak normal alyuvardan farklı bir yapı alır (Resim 2.11). Dokulara yeterli **oksijen taşınmadığından** ve alyuvarlar **daha hızlı parçalanacağından hastalar** ölebilir. Orak hücreli anemi **çekinik bir genle kalıtıldığından** **heterozigot bireyler** hastalık belirtileri göstermez. Bu bireyler **taşıyıcıdır** ve çocuklarına hastalık genini **1/2 olasılıkla aktarır.**