

# DNS hibajavítás

**TABLE 6-1 ERROR RATES**

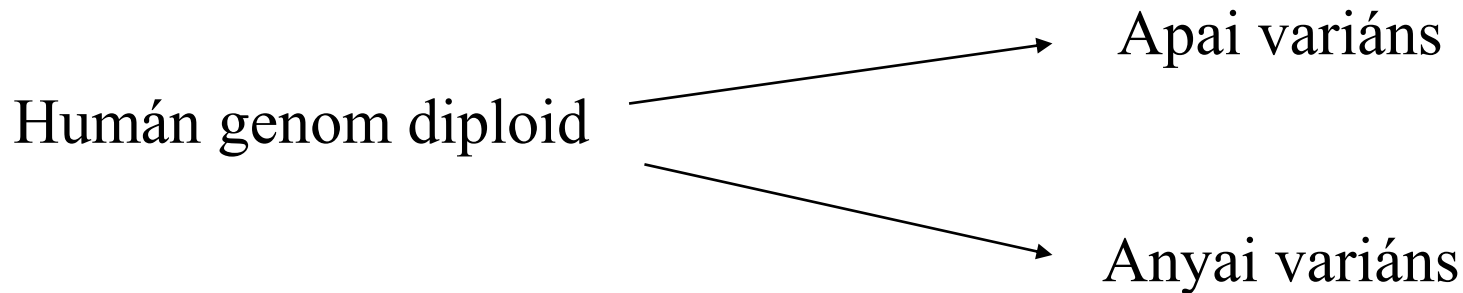
<b>US Postal Service on-time delivery of local first-class mail</b>	<b>13 late deliveries per 100 parcels</b>
<b>Airline luggage system</b>	<b>1 lost bag per 200</b>
<b>A professional typist typing at 120 words per minute</b>	<b>1 mistake per 250 characters</b>
<b>Driving a car in the United States</b>	<b>1 death per <math>10^4</math> people per year</b>
<b>DNA replication (without mismatch repair)</b>	<b>1 mistake per <math>10^7</math> nucleotides copied</b>
<b>DNA replication (including mismatch repair)</b>	<b>1 mistake per <math>10^9</math> nucleotides copied</b>

# Miben tér el két ember genomja?

Két nem rokon személy genombeli különbsége: 0,1%!

Genetikai variációk: polimorfizmusok

Az adott genetikai variáns: allél



azonos: homozigóta

különböző: heterozigóta

# Polimorfizmusok

1. **SNP**: 1 nukleotid: cseréje  
hiánya  
többlete

Hatása kiszámíthatatlan!

Miért?

A genetikai kód degenerált. Akár nincs is hatása.

**Szémszensz** (samesense): ugyanaz az aminosav

**Misszensz** (missense): aminosav módosul.

Kérdés a fehérje 3.-lagos szerkezete módosul-e?

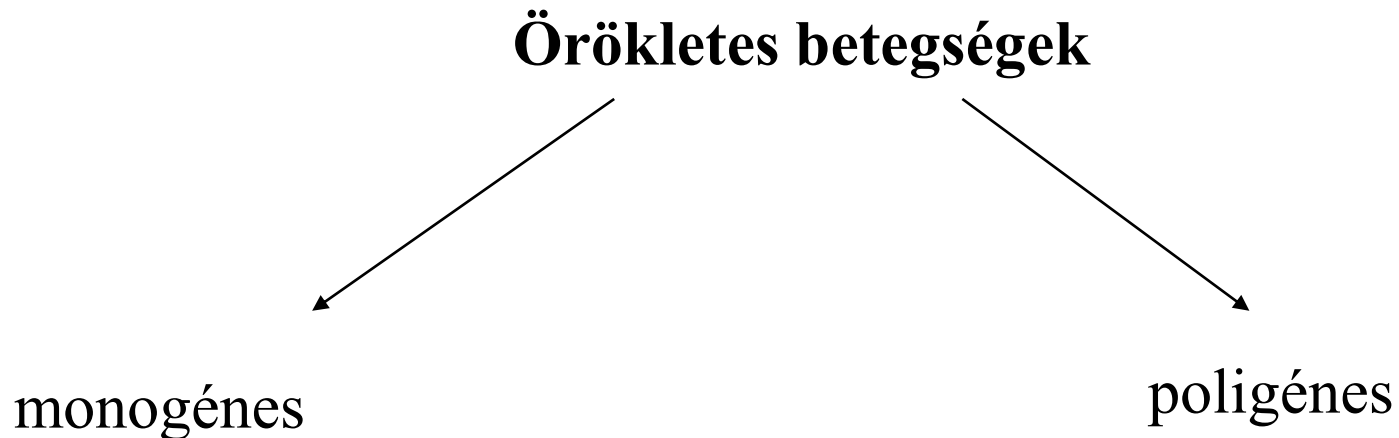
**Nonszensz** (nonsense): stop kodonná alakul a bázissorrendben az egyik aminosav. Csonka fehérjék, általában jelentős változás

**Frameshift mutáció: 1bp inzerciója, deléciónja**

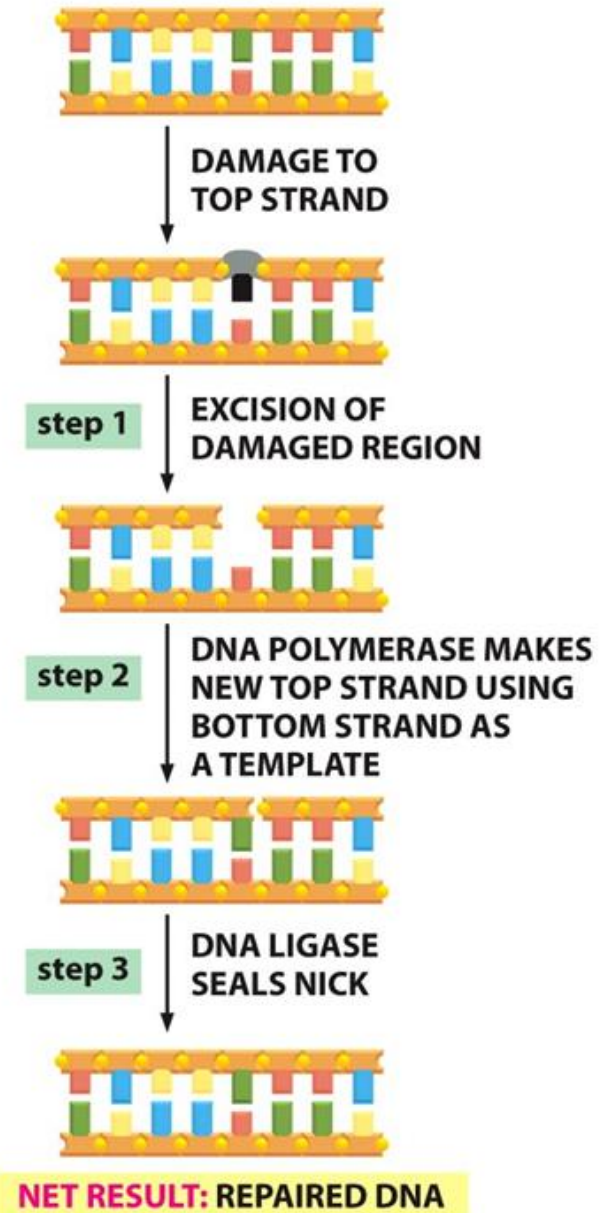
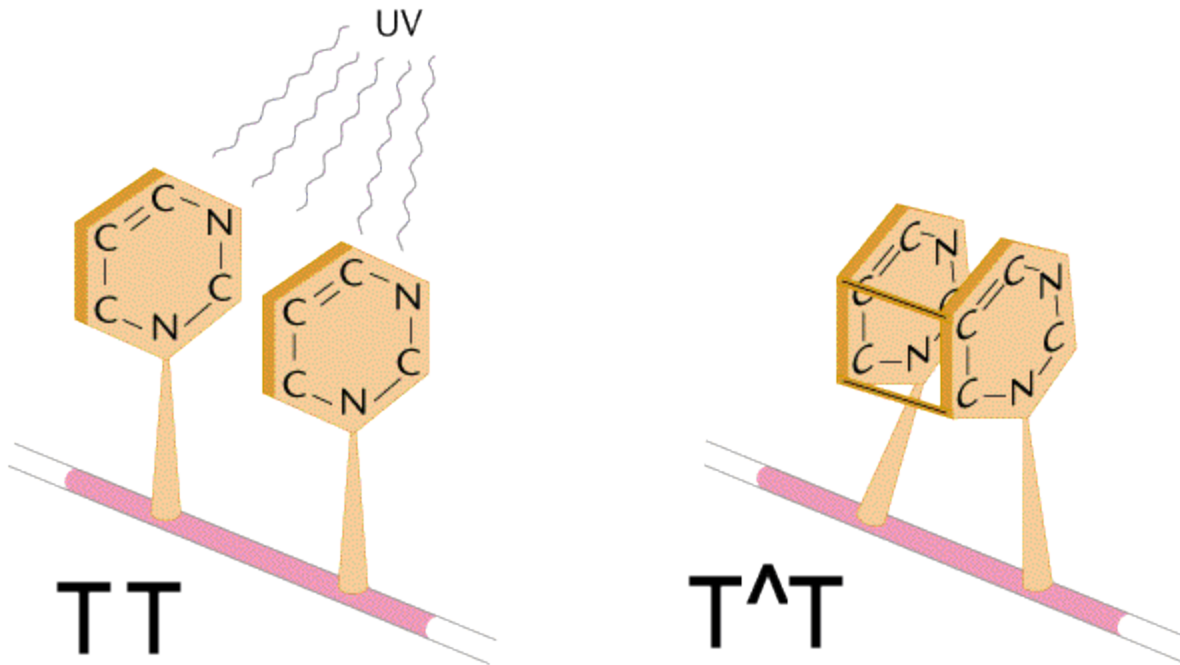
## **2. Hosszúság pilomorfizmusok**

Fontos kérdés: Az ismétlődés osztható-e 3-mal?

Ha nem: frameshift mutáció!



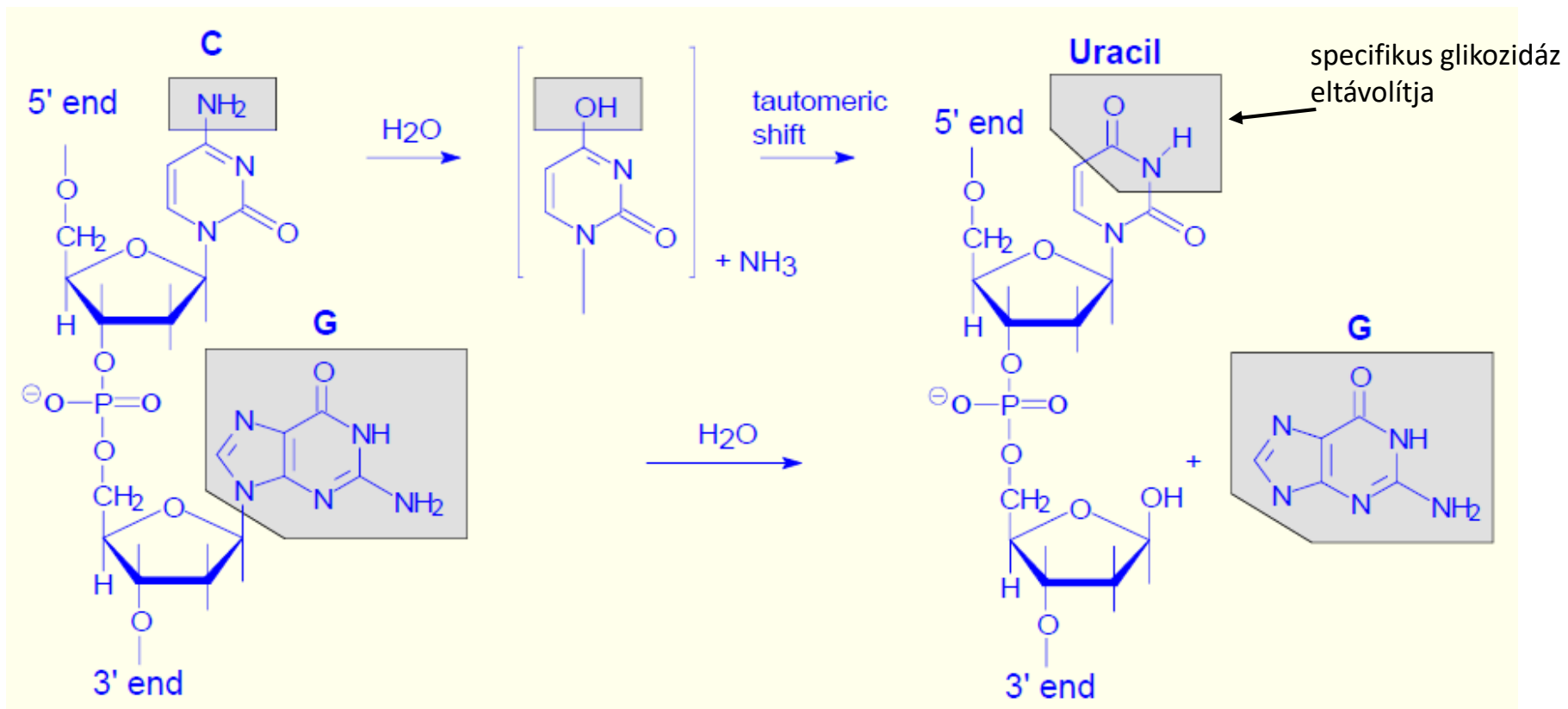
# DNS-károsodás: Timin dimerek



# Dezaminálás és depurináció

Dezaminálás: spontán, ionizáló sugárzás, alkiláló szerek

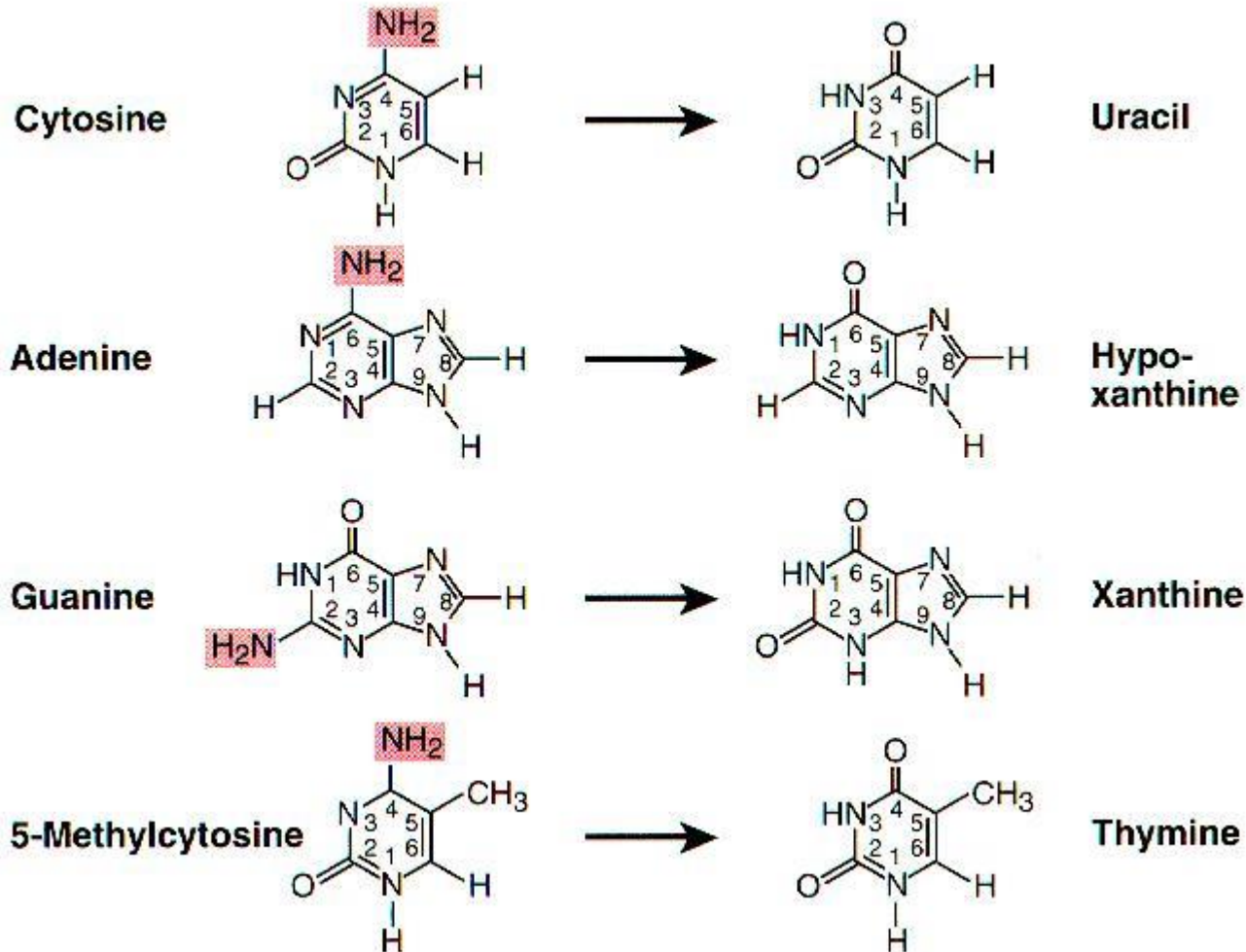
Depurináció: savak, hőhatására

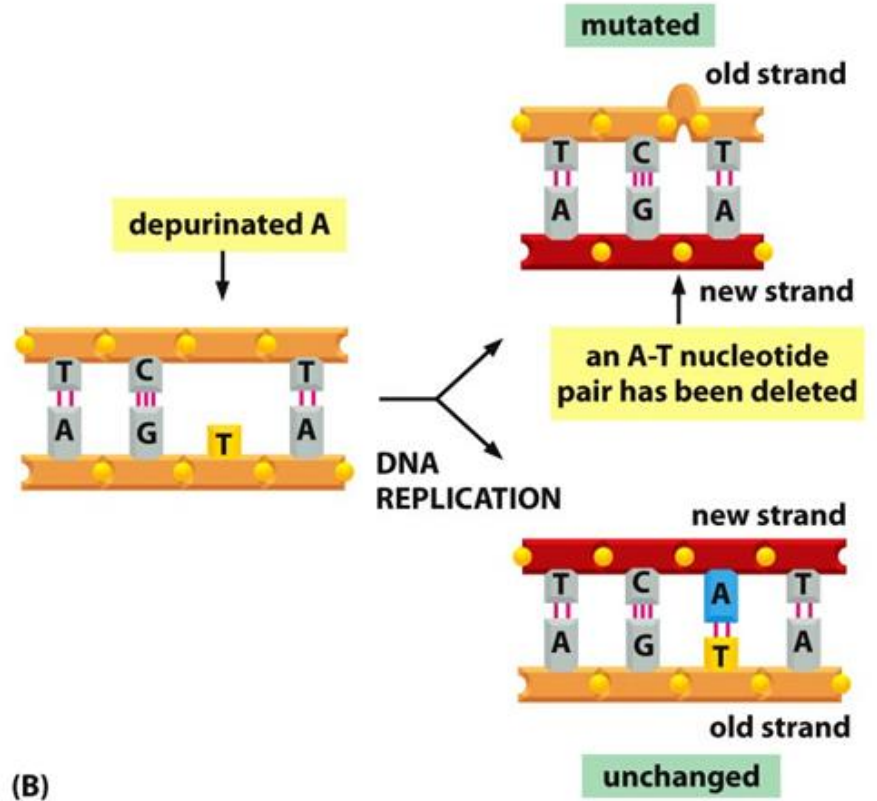
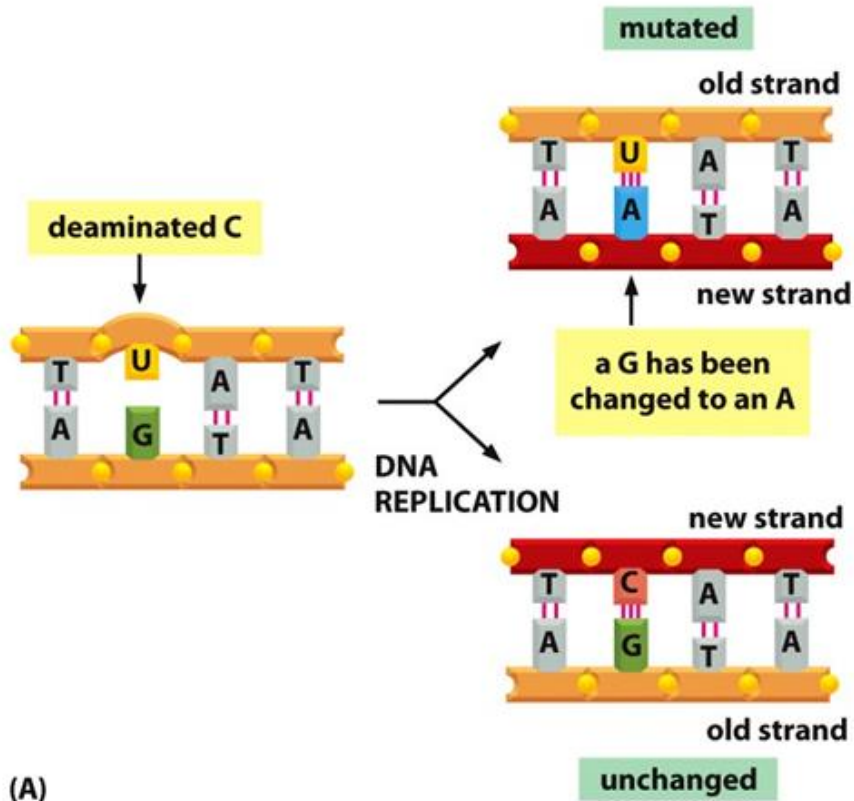


Adeninből hipoxantin

Guaninból xantin

# Megváltozott nukleotid komplementaritás







# Mismatch repair

