

Revelando el papel de un polimorfismo en un dominio de unión a ADN en la génesis de ciertos tipos de cáncer

Abstract

Los fallos en la reparación del daño al ADN representan la principal fuente de mutaciones, y las células humanas experimentan más de 10 mil roturas de la cadena de ADN diariamente en condiciones normales. La eficiente detección y reparación de estos daños son fundamentales para mantener la integridad genómica. En este contexto, exploraremos las interacciones cruciales del dominio de unión a ADN de XRCC1, una proteína esencial en las vías de reparación de roturas de una sola hebra, las cuales son predominantemente frecuentes. Analizaremos cómo estas interacciones permiten que XRCC1 se una al ADN de manera inespecífica, desempeñando un papel crucial en la reparación. Además, examinaremos detenidamente la participación de un residuo específico, R399, cuya variante (Q399) ha sido asociada con ciertos tipos de cáncer. Este estudio revela la importancia de comprender las interacciones moleculares de XRCC1 en la reparación del ADN y da nuevos indicios para comprender el papel del polimorfismo R399Q en la génesis de ciertos tipos de cáncer.