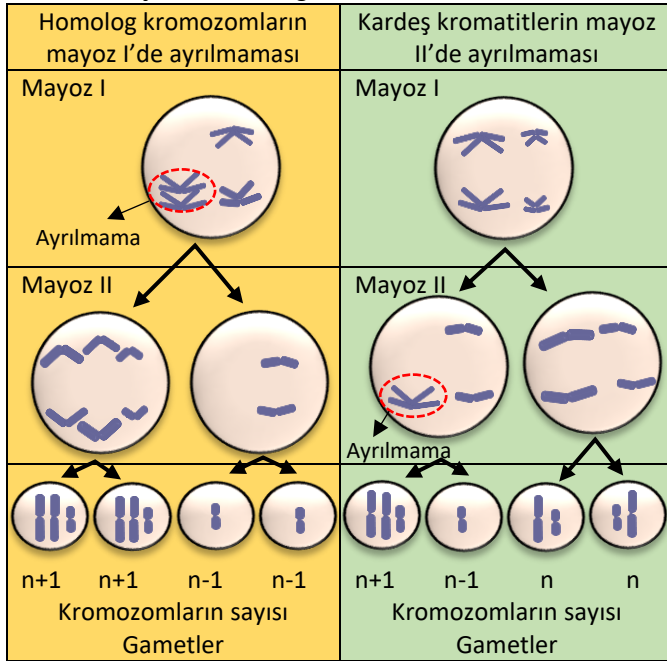


KROMOZOMLARDA AYRILMAMA OLAYI

-Normal şartlar altında mayozun anafaz I evresinde homolog kromozomlar, anafaz II evresinde ise kardeş kromatitler iğ ipliklerine tutunarak birbirinden ayrılır ve hücrenin zit kutuplarına çekilir. www.biyolojiportali.com

-Bazen iki homolog kromozom ya da iki kardeş kromatit birbirinden ayrılmayarak hücrenin aynı kutbuna gidebilir. Bu duruma **ayrılmama olayı** adı verilir.

-Bu durumu şekil üzerinde gösterelim:



Şema: Mayoz I ve Mayoz II'de ayrılmama

-Ayrılmama olayı hem gonozomlarda hem de otozomlarda görülebilir.

a. Otozomal ayrılmama: Annenin otozomlarında ayrılmama ile fazladan 13. kromozoma sahip olan bireylerde **Patau (Patu) sendromu**; fazladan 18. kromozoma sahip olan bireylerde **Edwards (Edvirds) sendromu** ve fazladan 21. kromozoma sahip bireylerde **Down sendromu** meydana gelir. Bu durumlardan en sık rastlanana Down sendromu (mongolizm) dir.

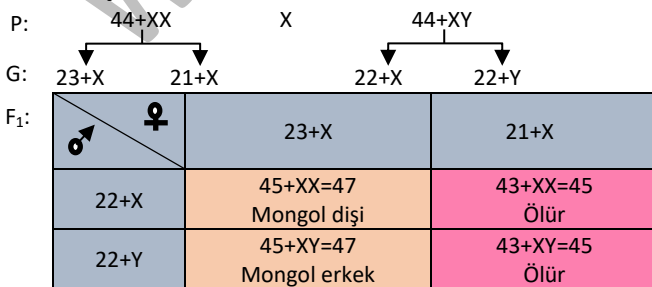
-Down sendromuna sahip bireyler 47 kromozomludur.

-Bu bireyler gözlerinin çekik olması ve yuvarlak yüz hatlarıyla Moğol ırkına benzerlik gösterir.

-Genellikle doğuştan gelen kalp bozukluklarına ve zeka geriliğine sahiptirler; dilleri büyüktür; hastalıklara karşı dirençleri azdır.

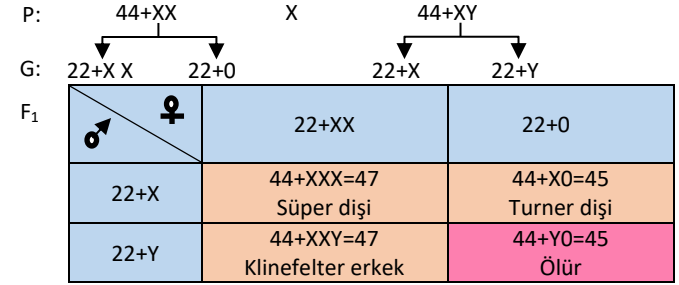
-Down sendromlu erkek bireylerin hemen hemen hepsi ve dişilerin yarısı, eşeysel olarak gelişmemiş olup kısırdırlar.

-Bu bireyler, 30-35 yaşlarına kadar yaşayabilirler. Down sendromunun nedeninin tam olarak kesinlik kazanmamasına karşın annenin yaşı ya da aldığı hormon tedavisiyle ilgili olduğu düşünülmektedir.



b. Gonozomal ayrılmama: Eşey kromozomları olan X ve Y kromozomlarında görülen ayrılmama olayları sonucu iki gonozoma da sahip gametlerle hiç gonozom taşımayan gametler meydana gelmektedir. Gonozom ayrılmaması hem dişi hem de erkek bireylerdeki gamet üretimi esnasında

gözlenebilir. Dişilerde gonozomal ayrılmama sonucu oluşan yumurta, sağlıklı spermle döllenirse süper dişi, Klinefelter erkek, Turner dişi bireyler oluşabilir. 45 kromozomlu erkek bireyler ise doğmadan ölürlür.



-Süper dişi sendromu: İki gonozom taşıyan bir yumurtanın X kromozomu taşıyan normal bir spermle döllenmesi sonucu 47 (44 + XXX) kromozomlu dişiler meydana gelir. Normal bir görünüme sahip olan süper dişi, genelde doğurgan değildir. Süper dişi sendromlu dişilerde normal bireylere göre iki kat daha fazla zekâ geriliği görülürken çoğu fazladan X kromozomu taşıdığına farkında değildir.

Klinefelter erkek sendromu: X kromozomlarının ayrılmaması sonucu oluşan 23 kromozomlu yumurta ile Y kromozomu taşıyan normal bir sperm döllenmesi sonucu 47 (44+XXY) kromozomlu erkekler oluşur. Bu erkekler uzun boylu, uzun kollu ve bacaklı, kas yapısı zayıf, çoğu zaman dişilerdeki gibi göğüsleri bulunan, eşey organları normalin yarısı boyutlarında olan, ince sesli, kısır ve zekâ geriliği olan bireylerdir.

Turner sendromu: Gonozom taşımayan bir yumurtanın (22+0), X kromozomu bulunduran normal bir spermle döllenmesi sonucu 45 (44+XO) kromozomlu dişiler meydana gelir. Dişi görünümündeki bu bireylerin boyunlarının çevresinde kalın deri kıvrımları bulunur. Normalden daha küçük yapılı ve kısa boylu, kısa ve küt parmaklı, normal şekilde eşeysel olgunluğa ulaşmayan dişilerdir. Bu dişilerin zekâ düzeyleri genellikle normaldir.

-Yaşamsal öneme sahip bazı genler X kromozomu üzerinde taşınmaktadır. Bu nedenle gonozom taşımayan bir yumurta ile Y kromozomu taşıyan normal bir sperm döllenmesi sonucu oluşan 45 (44+Y0) kromozomlu bireyler yaşayamazlar. www.biyolojiportali.com

Ayrılmama olayı mayoz bölünmenin birinci bölümünde gerçekleşebileceği gibi ikinci bölümünde de gerçekleşebilir.

-Spermatogenez sırasında mayoz II'de kardeş kromatitlerde ayrılmama meydana gelirse 22+YY kromozomlu sperm oluşur. Bu spermilerin normal bir yumurta ile döllenmesi sonucu 47 (44+YYY) kromozomlu erkek birey meydana gelir. Bunlar uzun boylu, suç işlemeye eğilimli olduğu varsayılan ve normalden daha düşük zekâlı bireylerdir.

İnsanlarda Gözlenebilen Kromozom Sayısı Anormallikleri

Otozomal ayrılmama ile oluşan sendromlar	Kromozom sayıları
Down	47 kromozomlu birey (21. kromozomda ayrılmama)
Patau	47 kromozomlu birey (13. kromozomda ayrılmama)
Edwards	47 kromozomlu birey (18. kromozomda ayrılmama)
Dişilerde gonozomal ayrılmama ile oluşan sendromlar	
Süper dişi	44+XXX= 47 kromozomlu birey
Turner dişisi	44+ XO= 45 kromozomlu birey
Klinefelter erkek	44+ XXY=47 kromozomlu birey
Erkeklerde gonozomal ayrılmama ile oluşan sendromlar	
	44+ XYY=47 kromozomlu birey