

## GENETİK ÇEŞİTLİLİĞİN (GENETİK VARYASYONLARININ) NEDENLERİ

-Bireyler arasında, genler ya da diğer DNA parçacıklarının yapısındaki farklılıklara **genetik varyasyon** denir.  
-Genetik varyasyonlar çeşitli şekillerde meydana gelir. Bunları mutasyon ve rekombinasyon şeklinde özetleyebiliriz.

### -REKOMBİNASYON

-Eşeyli üremede yavruların anne ve babanın bire bir aynısı olmamasının nedenleri;  
-Mayoz sırasındaki;  
▪ Cross-over (kros ovır) olayı,  
▪ Kromozomların şansa dayalı olarak kutuplara gitmesi  
-Dölllenme olayıdır.  
-Eşeyli üremedeki bu üç mekanizmanın birlikte etkisi ile her kuşakta yeni kombinasyonlar ortaya çıkar. Mevcut alellerin yeniden düzenlenmesi genetik çeşitliliğin oluşmasına önemli katkı sağlar. www.biyolojiportali.com

### -MUTASYON

-Kromozomlar üzerindeki genlerde meydana gelen değişmelere mutasyon denir.

-**Kromozom mutasyonları:** Kromozom yapısı ve sayısındaki değişikliklere denir.

-**Öldürücü (letal) mutasyon:** Mutasyonların çoğu öldürücüdür. Ölümüne neden olan mutasyonlara denir.

-**Vücut hücrelerinde meydana gelen mutasyonlar sadece bireyi etkilerken üreme hücrelerindeki mutasyonlar gelecek kuşaklara aktarılabilir.**

-Mutasyonlar sayesinde türün gen havuzunda çok sayıda farklı aleller oluşur; alel çeşitliliği artar. Bu durum canlı türlerinin gen havuzlarında çeşitlilik yaratmak suretiyle türlerin değişen çevre koşullarına uyum güçlerini artırır. Oluşan mutant aleller çekinikse, zararlı olsalar bile, bu aleller heterozigot bireylerde varlığını sürdürerek nesilden nesile aktarılır. Bu nedenle çekinik alellerin, gen havuzunda birikme olasılığı daha fazla olmaktadır.

-**Mutajen:** Mutasyona sebep olan faktörlere denir.

Radyasyon, ultraviyole, X, beta ve gama ışınları gibi yüksek enerjili ışınlar mutajene örnektir.

-Ayrıca, Nitrik asit, hardal gazı, formaldehit, etil üreten, uyuşturucu maddeler, bazı ilaçlar ve akrinin boyası gibi faktörler de mutajenik etkiye sahiptir. Uyuşturucu maddeler ve bazı ilaçlar hamilelik sırasında alınırsa anormal bebek doğumlarına neden olabilir.

-**Genlerde meydana gelen mutasyonlar, çeşitli tiplerde olabilir.**

**Gen (Nokta) Mutasyonları:** Bu mutasyonlardan bazıları, genlerdeki bir çift nükleotidin değişmesiyle ortaya çıkar. Bunlara **nokta mutasyonları** adı verilir.

-Orak hücre anemisinin ortaya çıkması, böyle bir nokta mutasyonu sayesinde olmuştur.

Orak hücre hastalığı denilen kalıtsal hastalık, hemoglobini kodlayan çekinik gendeki tek bir nükleotit çiftinin değişikliğe uğramasıyla ortaya çıkar. Bu durum anormal bir hemoglobinin üretimiyle sonuçlanır. Hasta olan kişinin kanındaki oksijen miktarı azaldığında, değişime uğramış hemoglobin molekülleri uzun çubuklar halinde kümeleşirler ve alyuvarların orak şeklinde kıvrılmasına yol açarlar. Orak şeklini alan hücreler, kümeleşerek küçük kan damarlarını tıkaabilir ve böylece vücutta birçok hastalık belirtileri ortaya çıkar (Pleiotropizm).

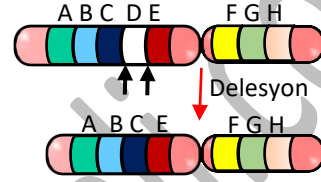
-Bir bireyin orak hücre hastalığını göstermesi için homozigot olması gerekir. Heterozigot bireylerde alyuvarların bir kısmı normal, bir kısmı ise orak şeklindedir. Bu bireyler genellikle sağlıklı olmalarına rağmen, kandaki oksijen miktarının düşük olması ve bu durumun uzun sürmesi halinde hastalığın bazı belirtilerini gösterebilirler.

-Gen mutasyonunun yol açtığı bir başka hastalık kalp kasının yapı ve fonksiyonlarının bozulmasıyla ortaya çıkan bir kalp rahatsızlığıdır (Ailesel kardiyomyopati). Genç atletlerde aniden ortaya çıkan bazı ölüm olaylarından bu hastalığın sorumlu olduğu saptanmıştır.

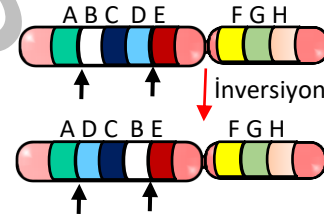
**Kromozom yapısındaki değişim şekilleri:**

**1. Delesyon (Kromozomdan parça eksilmesi):** Kromozomun bir kısmının koparak yok olmasıdır. Kopma nedeniyle bazı genler kaybedildiği için genetik materyalde eksilme olur. Fazla miktarda genetik bilgi kaybedilirse öldürücü etki yapabilir.

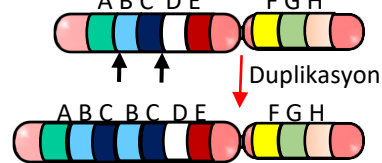
**Örneğin insanda 5. kromozomun kısa kolunun yarısı kaybedildiğinde, önemli hastalık belirtileri gözlenmektedir. Böyle hastaların zekaları normalden düşüktür ve ses tellerindeki bozukluk nedeniyle bebekler kedi miyavlamasına benzer bir şekilde ses çıkararak ağlarlar.**



**2. İncersiyon Kopan bir kromozom parçasının ters dönerek koştuğu yere tekrar bağlanması:** Bu durum genetik bilgi kaybına yol açmaz. Bu tip mutasyonda eski genler aynen vardır, ancak komşuları değişmiştir. Bir genin etkisinin ortaya çıkmasında komşu genlerin rolü olduğu için, gen sırasının değişmesiyle canlının fenotipinde farklılıklar gözlenebilir.



**3. Duplikasyon (Kopan bir kromozom parçasının homoloğu olan kromozoma yapışması):** Bu olayda homolog kromozomlardan sadece birisi diğerine parça verir. Böylece bir bölgeye ait genler, o kromozomda iki kat bulunur. Bu tip mutasyonda genlerin komşuluğu ve sayısı değiştiği için çoğunlukla fenotip çeşitliliği ortaya çıkar. Örneğin sirke sineğinde normal göz şekli yuvarlaktır. Kromozomun belli bir bölgesindeki gen fazlalığı, gözlerin çubuk şeklinde olmasına yol açmaktadır.



**4. Translokasyon (Homolog olmayan kromozom parçalarının yer değiştirmesi):** Homolog olmayan kromozom parçalarının karşılıklı olarak yer değiştirmesi sonucunda genlerin yerleri değişir. Bazen de homolog olmayan kromozomlar arasında karşılıksız parça değişimi görülebilir. Bu olayda parça almadan parça verilmesi gerçekleştiği için, kromozomlardan biri diğerinden daha fazla gen içerir. Bu tip mutasyonlarda gametlerdeki gen dağılımı dengesiz olacağı için, canlının doğurma yeteneği azalır. www.biyolojiportali.com

