

POPÜLASYON GENETİĞİ ve ÖRNEK SORULAR

-Popülasyon genetiği: Toplumdaki genlerin dağılımını, gen frekanslarının ve genotiplerin nasıl sürdürüldüğünü veya değiştiğini inceleyen bilim dalıdır.

-Popülasyondaki gen frekansları, 1908 yılında iki farklı araştırmacı Hardy ve Weinberg tarafından ortaya atılan ve bu nedenle Hardy-Weinberg yasası olarak anılan yasa ile saptanabilmektedir.

-Söz konusu yasaya göre, rastgele evlilik yapan toplumlarda allellerin frekansları kuşaktan kuşağa sabit kalma eğilimi göstermektedir.

-Gen havuzu: Herhangi bir anda bir popülasyondaki genlerin toplam miktarına o popülasyonun gen havuzu denir.

-Gen frekansı: Bir genin gen havuzundaki bulunma sıklığıdır. İlgili genin toplam genler içindeki yüzde oranıyla belirtilir. Örneğin bir popülasyondaki bireylerde düz saç geninin bulunma oranı %30 ise düz saç geninin frekansı %30 olur. 0.3 şeklinde de yazılabilir.

Hardy-Weinberg Kuralı

1. Gen frekansı: Popülasyonda bir karakteri belirleyen farklı allel genlerin frekansları toplamı 1'e eşittir.

-Bir karaktere etki eden iki allel (A, a) olduğunu varsayalım:

-Baskın genin (A) frekansına: p

-Çekinik genin (a) frekansına: q dersek;

$$\text{Gen frekansı: } p + q = 1$$

↓ ↓
A a

2. Birey frekansı: Bu popülasyondaki bir karakter ile ilgili farklı genotipteki bireylerin frekansı $p+q=1$ 'in karesiyle $[(p+q)^2 = 1^2]$ hesaplanır.

$$\text{Birey frekansı: } p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

↓ ↓ ↓
AA Aa aa

p^2 (AA) = Homozigot baskın bireylerin frekansı

$2pq$ (Aa) = Heterozigot baskın bireylerin frekansı

q^2 (aa) = Homozigot çekinik bireylerin frekansı

NOT:

NOT: Hardy-Weinberg Kuralı, bir popülasyondaki alellerin ve genotiplerin frekanslarının nesilden nesile değişmeden sabit kaldığını öngörür.

- **Gen frekansını değiştiren faktörler:** Mutasyon, göç, doğal seçim, izolasyon, rastgele olmayan çiftleşmeler (eş seçimi), genetik sürüklenme.

Bir popülasyonun Hardy-Weinberg dengesi içerisinde kalabilmesi için beş temel koşula sahip olması gerekir.

1. Popülasyonun büyük olması: Şans etkisi özellikle küçük popülasyonlarda genetik sürüklenme denilen bir süreçle bir nesilden diğerine allel frekanslarını değiştirebilir.

2. Göç (gen akışı) olmaması: İçer veya dışa göçlerle genotip ve genlerin frekanslarında önemli değişimler gerçekleşir.

3. Mutasyon olmaması: Bir allelin başka bir biçime dönüşmesi yolu ile mutasyonlar gen havuzunu değiştirirler.

4. Eş seçiminin rastgele gerçekleşmesi: Eğer bireyler belli özellikteki eşlere yönelim gerçekleştiriyorsa bu durum genlerin dengesinin bozulmasına ve yeni nesilde gen frekansında değişime neden olacaktır.

5. Doğal seçim olmaması: Genotiplerin farklı yaşama ve üreme başarısı bunların frekansını değiştirir.

Hardy-Weinberg kuralının çok allellğe uygulanması

ABO sisteminde etkili üç allel gen vardır.

-A geninin frekansı: p

-B geninin frekansı: q

O geninin frekansı: r

$$\text{Gen frekansı: } p + q + r = 1$$

$$\text{Birey frekansı: } (p + q + r)^2 = 1^2$$

$$\begin{matrix} p^2 + & q^2 + & r^2 + & 2pq + & 2pr + & 2qr = 1 \\ \downarrow & \downarrow & \downarrow & \downarrow & \downarrow & \downarrow \\ AA & BB & OO & AB & AO & BO \end{matrix}$$

ÖRNEK SORU 1. Bir popülasyonda bir karakter ile ilgili iki allel bulunuyor. Bu karakter ile ilgili **baskın genin** bulunma oranı %90 ise çekinik genin frekansını bulunuz.

ÇÖZÜM: İstenen: $q = ?$

Baskın genin frekansı (p): %90 ise $p = 0,9$ şeklinde yazılır.

$p + q = 1$ ise $0,9 + q = 1$ yazılır. $q = 1 - 0,9 = 0,1 = \%10$

SORU 1. (2018-AYT/Fen Bilimleri)

Bir popülasyonda, aşağıdakilerden hangisi kural olarak Hardy-Weinberg dengesinin bozulmasına neden olmaz?

- A) Gen havuzunda mutasyonların rastgele meydana gelmesi
- B) Üreme sürecinde eş seçiminin rastgele gerçekleşmesi
- C) Belirli kalıtsal özelliklere sahip olan bireylerin üreme başarısının fazla olması
- D) Popülasyondaki belirli genotipe sahip bireylere karşı doğal seçilimin olması
- E) Orijinal popülasyonun içerisine, dışarıdan göçlerin olması

SORU 2. (2016-LYS2/BİY)

Bir popülasyonda, a alelinin frekansının bir süre sonra değiştiği gözleniyor.

Bu duruma aşağıdaki etkenlerden hangisi neden olmaz?

- A) Göç
- B) Rastgele çiftleşme
- C) Doğal seçim
- D) Mutasyon
- E) Bazı bireylerin daha fazla yavru meydana getirmesi

SORU 3. (2010 – LYS2 / BİYO)

Aşağıdakilerden hangisi popülasyonların gen havuzlarında değişime neden olmaz?

- A) Popülasyonların yüksek enerjili ışınların etkisinde kalması
- B) Popülasyonların coğrafi engellerle bölünmesi
- C) Popülasyonların içine ve dışına göçlerin olması
- D) Popülasyonların büyük olması
- E) Popülasyonlara yapay seçim uygulanması

SORU 4. (2017-LYS2/BİY)

Bilim insanları yaptıkları bir araştırmada, ana kara ve ana karaya oldukça benzer özellikler gösteren çok yakın bir adada yayılış gösteren bir fare türünün iki popülasyonunun kürk rengi dağılımlarını aşağıdaki gibi saptamıştır.

POPÜLASYONLAR	Kahverengi bireylerin frekansı	Siyah bireylerin frekansı
Ana kara popülasyonu	%90	%10
Ada kara popülasyonu	%10	%90

Ada popülasyonlarının ana kaynağının

ana kara popülasyonları olduğu

bilindiğine göre, bu kalıtsal özelliklerin popülasyonlarda farklı frekanslarla temsil edilmesinin en olası nedeni aşağıdakilerden hangisidir?

- A) İki alanda mutasyon oluşum hızının farklı olması
- B) Seçim baskısının iki alanda birbirinden farklı olması
- C) Ada popülasyonunun buraya ana karadan göç eden çok az sayıda bireyin çoğaltmasıyla oluşması
- D) İki popülasyondaki bireylerin üreme yeteneklerinin birbirinden farklı olması
- E) İki popülasyondaki bireylerin ömür uzunluklarının birbirinden farklı olması

ÖRNEK SORU 2. Kıvrık saç geninin frekansı %70 olan bir toplumda; (Kıvrık saç geni baskın, düz saç geni çekiniktir.)

a. Düz saç geninin (a) frekansı kaçtır?

ÇÖZÜM: $p = \%70 = 0.7$ ise $q = ?$

$p + q = 1$ ise $0.7 + q = 1$ olur. $q = 1 - 0.7 = 0.3 = \%30$

b. Homozigot kıvrık saçlı bireylerin (AA) frekansı nedir?

ÇÖZÜM: Homozigot baskın bireylerin frekansı = p^2

$p = 0.7$ ise $p^2 = (0.7)^2 = 0.49 = \%49$

c. Homozigot düz saçlı bireylerin frekansı (aa) nedir?

ÇÖZÜM: Homozigot çekinik bireylerin frekansı = q^2

$q = 0.3$ ise $q^2 = (0.3)^2 = 0.09 = \%9$

d. Heterozigot kıvrık saçlı bireylerin (Aa) frekansı nedir?

ÇÖZÜM: Heterozigot baskın bireylerin frekansı = $2pq$

$p = 0.7, q = 0.3$ ise $2pq = 2 \cdot 0.7 \cdot 0.3 = 0.42 = \%42$

e. Kıvrık saç genini taşıyan bireylerin (AA, Aa) frekansı nedir?

ÇÖZÜM: İstenen, AA, Aa dır. Bu da $p^2 + 2pq$ 'dür.

$-p^2 = 0.49, 2pq = 0.42$ ise $p^2 + 2pq = 0.49 + 0.42 = 0.91 = \%91$

ÖRNEK SORU 3. A geninin frekansı %10 ve O kan grubu bireylerin frekansı %25 ise;

a. AB kan gruplu bireylerin frekansı nedir?

ÇÖZÜM: A geni frekansı: $p = \%10 = 0.1$

-OO gruplu bireylerin frekansı: $r^2 = \%25 = 0.25$ ise $r = 0.5$

$p + q + r = 1$ ise $q = 1 - (q + r)$ olur. $1 - (0.1 + 0.5) = 0.4$

B geninin frekansı: $q = 0.4$ bulunmuş olur.

$AB = 2pq$ den hesaplanır. $2 \cdot 0.1 \cdot 0.4 = 0.08 = \%8$

b. A kan gruplu bireylerin frekansı nedir?

ÇÖZÜM: İstenen $AA + Aa = p^2 + 2pr = ?$

$(0.1)^2 + 2 \cdot 0.1 \cdot 0.5$

$0.01 + 0.1 = 0.11 = \%11$

c. Kanın da B antijeni taşıyanların frekansı nedir?

ÇÖZÜM: Kanında B antijeni taşıyan gruplar, AB, BB ve B0'dır.

$AB = 2pq = 2 \cdot 0.1 \cdot 0.4$ ise $AB = 0.08 = \%8$

$BB = q^2 = (0.4)^2 = 0.16 = \%16$

$B0 = 2qr = 2 \cdot 0.4 \cdot 0.5 = 0.4 = \%40$

Sonuç: $\%8 + \%16 + \%40 = \%64$ olur.

ÖRNEK SORU 4. Kayseri'de yaşayan her 2500 kişiden 100 tanesinin kan grubu Rh(-) ise homozigot Rh(+) kan grubunda olanların yüzdesi nedir?

ÇÖZÜM: İstenen $p^2 = ?$

2500 de 100 Rh(-) ise

100 de x Rh(-) olur.

$x = \%4$ ise $q^2 = 0.04$ bulunur. Buradan $q = 0.2$ çıkar.

$p + q = 1$ 'den $p = 0.8$ bulunur. $p^2 = 0.64$ ise $\%64$ olur.

Hardy-Weinberg kuralının gonozomal genetiğe uygulanması

1. Erkeklerde tek bir X gonozomu bulunduğu için gen frekansı aynı zamanda birey frekansını da verir. Yani renk körü erkeklerin frekansı aynı zamanda renk körü genin (q) frekansındır.

2. Dişilerde iki tane X gonozomu bulunduğu için renk körü dişilerin frekansı q^2 ile, renk körü geninin frekansı ise q ile hesaplanır.

Bir örnek ile açıklayalım:

-Bir toplumda X kromozomunda çekinik bir gen ile taşınan renk körlüğü geni bulunma ihtimali 1/10 olsun. Bu toplumdaki erkeklerde renk körlüğü görülme oranı 1/10= $\%10$ 'dur. Dişilerde ise bu oran 1/10.1/10=1/100= $\%1$ olacaktır.

NOT:

Gen işleyişinde değişikliklere neden olana **modifikasyon**, gen frekansını **değiştirmez**.

ÖRNEK SORU 1. Bir toplumdaki dişilerin 1/900'i renk kördür. Aynı toplumda kaç erkekten birinin renk körü olması beklenir.

ÇÖZÜM: Renk körü dişilerin oranı: $1/q^2 = 1/900$

Renk körü erkeklerin oranı: $1/q$ olacağından; $1/q^2 = 1/900$ ise $1/q = 1/30$ olur.

ÖRNEK SORU 2. Bir popülasyonda X kromozomunda çekinik olarak taşınan bir özelliğin gen frekansı 0,2 olarak hesaplanmıştır.

2 000 bireyden oluşan, erkek ve dişi birey sayısının eşit olduğu bir popülasyonda, özelliği gösteren dişi ve erkek bireylerin toplam sayısı kaçtır?

ÇÖZÜM: Erkeklerin sayısı: 1000, dişilerin sayısı: 1000'dir. $q = 0.2 = \%20$ 'dir.

-Çekinik genin frekansı erkekler için aynı zamanda birey frekansındır. Yani erkeklerin $\%20$ 'si renk kördür. O zaman 1 000'de 200 erkek renk körü olur.

-Kadınlarda ise renk körü kadınların oranı q^2 'dir. $q = 0.2$ ise $q^2 = 0.2 \cdot 0.2 = 0.04 = \%4$ olur.

$\%4$ ise 1 000'de 40 olması gerekir.

Cevap: $200 + 40 = 240$

SORU 5. (2010 – LYS2 / BİYO)

Bir popülasyonda çekinik bir özelliğin ortaya çıkmasından sorumlu allelin en az bir tanesini taşıyan bireylerin popülasyon içindeki oranı, HardyWeinberg eşitliğine göre aşağıdakilerden hangisiyle hesaplanabilir?

(q çekinik allelin frekansını göstermektedir.)

A) $\frac{2pq}{p^2+2pq+q^2}$

B) $\frac{2pq+q^2}{p^2+2pq+q^2}$

C) $\frac{q^2}{p^2+2pq+q^2}$

D) $\frac{2pq-p^2}{p^2+2pq+q^2}$

E) $\frac{2pq-q^2}{p^2+2pq+q^2}$

SORU 6. Renk körlüğü X'e bağlı çekinik bir genle kontrol edilmektedir.

Buna göre, aşağıdakilerden hangisi renk körlüğü genini taşıyan bireylerin frekansını göstermektedir?

A) $q + q^2 + 2pq$ B) $p^2 + 2pq$ C) $q^2 + q$

D) $p^2 + 2pq + q^2$ E) $2pq$

SORU 7. 5 000 kişiden oluşan dengeli bir popülasyonda renk körü erkeklerin sayısı 500'dür.

Buna göre bu popülasyonda renk körlüğü genini taşıyan sağlıklı bireylerin sayısı aşağıdakilerden hangisidir?

A) 200 B) 500 C) 800 D) 1600 E) 2400

SORU 8. (ÖSS FEN-2 / 2008)

Aşağıdaki canlı gruplarından hangisine ait popülasyonda, doğal seçilimle, gen frekansının en hızlı değişmesi beklenir?

A) Bakteri B) Böcek C) Kedi

D) Kuş E) Balık

SORU 9. Bir popülasyonda 1 – 2pq aşağıda verilenlerden hangisine eşittir?

A) Homozigot baskın bireylerin frekansına

B) Baskın bireylerin frekansına

C) Homozigot çekinik bireylerin frekansına

D) Çekinik ve baskın gen frekansına

E) Homozigot bireylerin frekansına

SORU 10. Belirli bir insan popülasyonu için AB0 sisteminde, A geninin frekansı 0,3, B geninin frekansı 0,2'dir.

Hardy-Weinberg dengesinde olduğu bilinen bu popülasyonda B0 genotipli bireylerin oranı aşağıdakilerden hangisidir?

A) $\%2$ B) $\%4$ C) $\%20$ D) $\%24$ E) $\%30$

CEVAPLAR ve ÇÖZÜMLERİ

1. Bir popülasyonun Hardy-Weinberg dengesi içerisinde kalabilmesi için beş temel koşula sahip olması gerekir.

1. Popülasyonun büyük olması:

2. Göç (gen akışı) olmaması

3. Mutasyon olmaması:

4. Eş seçiminin rastgele gerçekleşmesi

5. Doğal seçim olmaması

Cevap: B

2. Cevap: B

UYGULAMA 1

SORU: 4 000 kişiden oluşan bir kasabada A kan grubunun gen frekansı %40, O kan grubu bireylerin frekansı %9 olduğuna göre, bu kasabadaki AB kan grubu bireylerin beklenen sayısı kaç olmalıdır?

p= A geni frekansı, q= B geni frekansı, r= O geni frekansı diyelim.

Verilenler: p= %40 = 0,4

r² = O kan grubu bireylerin frekansı = %9 = 0,09

İstenen: AB kan grubu (2pq) bireylerin sayısı

ÇÖZÜM:

r² = 0,09 ise r = 0,3 olur.

p + q + r = 1 den, 0,4 + q + 0,3 = 1 yazılır. q = 1 - 0,7 = 0,3 bulunur.

AB kan grubu bireylerin frekansı = 2pq olur.

= 2. 0,4.0,3 = 0,24 = %24

100'de 24 ise
4 000'de 960 olur.

$$x = \frac{4\ 000 \cdot 24}{100} = 960$$
UYGULAMA 2

SORU: Çekinik gen frekansının %40 olduğu bir popülasyonda çekinik bireylerin sayısı 640'dır.

Buna göre, popülasyondaki homozigot baskın bireylerin sayısı nedir?

Verilenler: -q=%40 = 0,4

İstenen: Homozigot baskın bireylerin sayısı (p²)?

ÇÖZÜM:

- q=%40 = 0,4 ise q² = 0,16 = %16

- %16'sı 640 kişi.

- p = 0,6 olur.

Homozigot baskın birey frekansı = p²'dir. p=0,6 ise p²=0,36 = %36 olur.

- %40'ı 640 kişi ise %36'sı 1440 olur.

UYGULAMA 3

SORU: Bir popülasyonda çekinik özellik gösteren bireylerin oranı %25 olduğuna göre, heterozigot bireylerin oranı ne olur?

Verilenler: q²=%25 = 0,25

İstenen: 2pq=?

ÇÖZÜM: q² = 0,25 ise q = 0,5 olur.

q = 0,5 ,se p = 0,5 olur.

2pq = 2.0,5.0,5 = 0,5 = %50

UYGULAMA 4

SORU: Baskın genin frekansının 0.7 olduğu 300 kişilik bir popülasyonda;

a) Çekinik genotipli birey sayısı kaçtır?

b) Homozigot bireylerin frekansı kaçtır?

c) Homozigot baskın genotipli birey sayısı kaçtır?

Verilenler: p=0,7, toplam birey sayısı = 300

ÇÖZÜM:

a. İstenen: Çekinik genotipli birey sayısı (q² sayısı)

-Önce çekinik genotipli birey frekansını (q²) bulalım.

p=0,7 ise q=0,3 olur. Çünkü toplamı 1 olmalıdır.

q=0,3 ise q² = 0,09 = %9 olur.

Popülasyonun tamamı 300 idi. 100'de 9 ise 300'de:

100 de 9 ise
300 de x

$$x = \frac{300 \cdot 9}{100} = 27$$

b. İstenen: p² + q²=?

p = 0,7 ise p² = 0,49 = %49

q=0,3 ise q² = 0,09 = %9 olur.

p² + q² = 0,49 + 0,09 = 0,51 = %58

c. İstenen: Homozigot baskın genotipli birey sayısı (p² sayısı) =?

-Önce frekansını (p²) bulalım.

p = 0,7 ise p² = 0,49 = %49

Popülasyonun tamamı 300 idi. 100'de 49 ise 300'de;

100 de 49 ise
300 de x

$$x = \frac{300 \cdot 49}{100} = 147$$

3. Popülasyon büyüklüğünün gen havuzundaki genlerin bulunma sıklığına etkisi olmaz. Diğerleri gen frekansını değiştirir. Mesela A şıkında mutasyon ifade edilmiş. Mutasyonlar gen frekansını değiştirir.

Cevap: D

4. Aynı tür bireyler olması ve ana kara ile ada karanın oldukça benzer özellikler göstermesi A, B, D ve E seçeneklerini elememizi sağlar. Ana karadan göç eden çok az sayıda bireyin genetik özelliği nedeniyle frekanslar farklı olmuş olabilir.

Cevap: C

5. Bir popülasyonda çekinik bir özelliğin ortaya çıkmasından sorumlu allelin en az bir tanesini taşıyan bireyler, 2pq (Aa) ve q² (aa)'dır. Popülasyondaki tüm bireyler p²+2pq+q²=1'dir. O zaman bunların oranı, 2pq+q²/ p²+2pq+q² olacaktır.

Cevap: B

6. Dikkat edelim erkek ve dişilerde farklı durum söz konusudur. Şöyleki;

-Kadınlar için: q² (X^rX^r) + 2pq (X^RX^r)

-Erkekler için: q (X^rY)

Yani; q + q² + 2pq olmalıdır.

Cevap: A

7. Dengeli popülasyonlarda erkek ve dişi bireylerin sayısı eşittir. Yani bu popülasyonda erkelerin sayısı 2 500, dişilerin sayısı 2 500'dür. 2 500 kişiden 500'ü renk körü ise, 100'de kaç renk körü olur?

500 $\frac{100}{2\ 500}$ = 20 = %20

Erkeklerde birey frekansı aynı zamanda gen frekansıdır. O zaman q=%20=0,2 q=0,2 ise p=0,8 olur. Soruda istenen 2pq sayısı idi. Önce frekansını bulalım.

2pq = 2.0,8.0,2=0,32=%32

100 de 32 ise
2 500 de x

$x = \frac{2\ 500 \cdot 32}{100} = 800$

Cevap: C

8. Bakteriler çok hızlı üreyip kısa zamanda birçok oğul döl verdiklerinden, DNA'ları basit olduğundan kolay mutasyona uğrayabildikleri için doğal seçimde gen frekansı çok hızlı değişebilir.

Cevap: A

9. Hardy-Weinberg Kuralı,

p² + 2pq + q² = 1

p² + q² = 1 - 2pq olur. Yani homozigot bireylerin frekansına eşit olur.

Cevap: E

10. p(A)=0,3, q(B)=0,2 ise 2qr(B0) =?

p+q+r=1

0,3+0,2+r=1'den r=1-0,5 = 0,5

2qr = 2.0,2.0,5 = 0,2 = %20

Cevap: C