

KROMOZOM YAPISI VE SAYISINDAKİ DEĞİŞİKLİKLER

mozom Yapısı ve Sayısındaki Değişiklikler:

- Mayoz bölünmenin metafaz-I evresinde her kromozom homologuyla birlikte hücrenin ekvatorial düzleminde çiftler halinde dizilir ve kromatitler arasında crossing-overden dolayı bazı bağlanmalar meydana gelir.
- Krossing-overden dolayı meydana gelen bağlanmaların kuvvetli olmasıyla birlikte bazen kromozomların ayrılmayıp aynı kutuba gitmelerine **ayrılmama** denir.
- Ayrılmama olayı ile bezeli mayoz-I, bazen de mayoz-II'de kromozomlar ayrılmayıp aynı kutuba girmeleri **ayrılmama** ile açıklanır.
- Ayrılmama olayı ile bir hücrede bir kromozomdan iki tane bulunurken diğerinde kromozom daha sayıda olmaktadır.
- Eşey hücrelerinin oluşumunda kromozomların ayrılmaması durumunda çeşitli anormallikler meydana gelir.
- Kromozom, DNA, ve genlerde meydana gelen değişimlere **mutasyon** denir.
- Mutasyonlar kalıtsal çeşitlilik sağladıkları için evrimin ham maddesi olarak kabul edilirler. Yani mutasyonlarla **biyolojik çeşitlilik** artar.
- Bir mutasyonun kalıtsal olabilmesi için **üreme hücreleri veya üreme ana hücrelerinde** gerçekleşmesi gerekir.
- Yani mutasyonla meydana gelen bir özelliğin yavrulara geçmesi için üreme hücreleri veya üreme ana hücrelerinde gerçekleşmesi gerekir.
- Sperm ana hücreleri, yumurta ana hücreleri, gamet hücreleri(üreme), oogonyum, spermatogonyum gibi hücrelerde oluşan mutasyonlar kalıtsal olabilmektedir.
- Bir canlının vücut hücrelerinde örneğin deri hücresi, karaciğer, kas gibi hücrelerde meydana gelen mutasyonlar sadece bireyi etkiler. Vücut hücrelerinde gerçekleşen mutasyonlar kalıtsal olmayıp sadece bireyin kendisini etkiler.
- Mutasyonlar genellikle öldürücü etki göstermekte olup bu tip öldürücü mutasyonlara **letal(öldürücü) mutasyonlar** denir. Öldürücü olmayan mutasyonlar canlı vücudunda çeşitli anormalliklere sebebiyet verebilmektedir.
- Çeşitli faktörler mutasyonlara neden olabilmekte olup mutasyonlara yol açan faktörlere **mutajen** denir.
- Radyasyon, kimyasal maddeler, pH, ilaçlar, virüsler, ışınlar, radyoaktif maddeler, mor ötesi ışınları, atom bombaları, alkol, sigara, uyuşturucu, DDT, yakıcı boğucu gazlar, yüksek ısı, bakteriler, vb mutasyonlara yol açabilmektedirler.

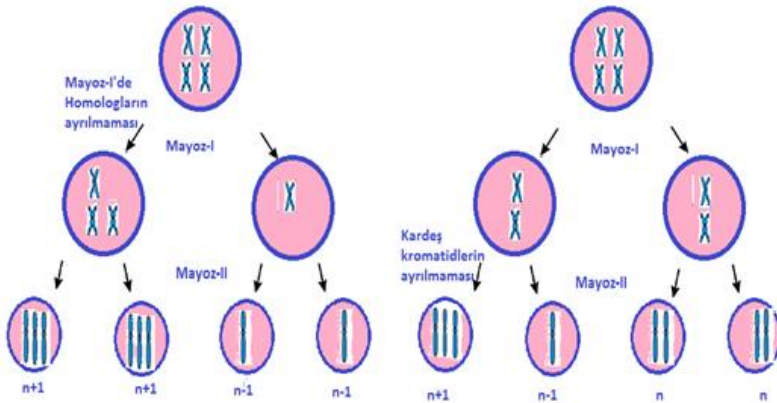
Canlı vücudunda meydana gelen mutasyon çeşitleri

Canlı vücudunda meydana gelen mutasyon çeşitleri		
Kromozom sayısı ve kromozom yapısı mutasyonları		Gen(nokta) mutasyonları
a-Kromozom sayısı mutasyonları	b-kromozom yapısı mutasyonları	c-
1- otozomal ayrılmama mutasyonları -Down sendromu(mongolizm)	-Delesyon olayı -İnversiyon olayı -Duplikasyon olayı -Translokasyon olayı	-Orak hücre anemisi) talasemi -Kistik fibrozis hastalığı -Albinizm hastalığı -Fenilketonuri hastalığı
2- gonozomal ayrılmama mutasyonları -süper erkek oluşumu -süper dişi oluşumu -turner dişisi sendromu -klienifelter erkek sendromu		

Kromozom sayısı ve kromozom yapısı mutasyonları:

- Normal şartlarda mayozla oluşan hücrelerin kromozom sayısının eşit olması beklenir ancak bazen ayrılmama ile kromozomlar ayrılmayıp aynı kutuba gidebilirler.
- Mutasyonlarla eksik kromozoma veya daha fazla kromozoma sahip hücreler ve canlılar oluşabilmektedir.
- Hücre bölünmesinde gerek mayoz-I, gerek mayoz-II kromozomların ayrılmayıp aynı kutuba gitmeleri ayrılmama ile açıklanmakla birlikte ayrılmama sonucunda bir hücrede fazla kromozom görülürken bir hücrede eksik kromozomlar görülebilir.
- Normal şartlarda mayoz ile oluşan hücreler n kromozomludur. Ayrılmama sonucu **n+1, n-1** sayıda kromozom taşıyan üreme hücreleri oluşabilmektedir.
- Normal fazla veya eksik sayıda kromozom taşıyan üreme hücrelerinin birleşmesi sonucu anormal sayıda kromozom taşıyan bireyler oluşur.
- Mayoz-I'de homolog kromozomların ayrılmayıp** aynı kutuba gitmeleri sonucunda n-1, n-1, n+1, n+1 sayıya kromozom taşıyan hücreler oluşur.
- Mayoz-II'de kardeş kromatitlerin ayrılmaması durumunda** n+1, n-1, n, n sayıya kromozom taşıyan üreme hücreleri oluşur.
- Ayrılmama olayı genotipte yer alan otozomal ve gonozomal tip kromozomlarda ayrı yarı gerçekleşebilmektedir.

Mayozda görülen kromozomal ayrılmama ihtimalleri

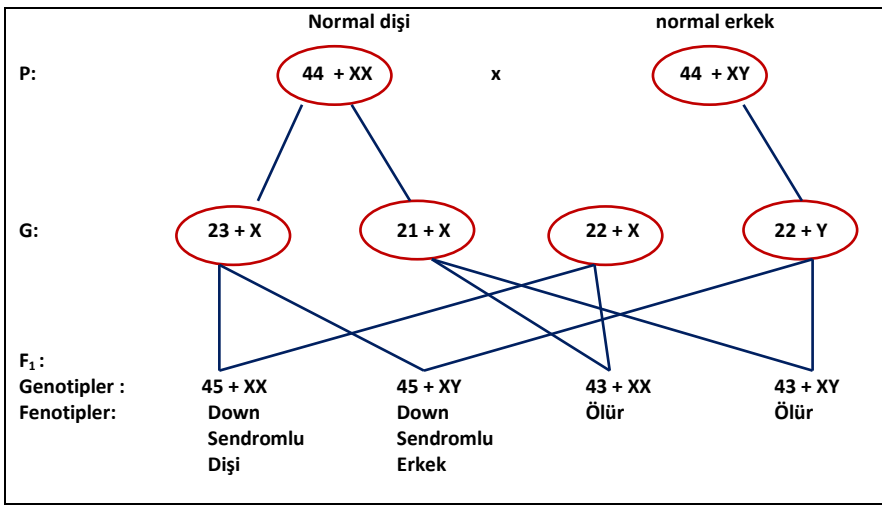


- Genetik yatkınlık
- Akraba evliliği
- Radyasyon
- Radyasyon
- Petrol ürünleri
- Deterjanlar
- Virüsler
- Kimyasal maddeler
- Plastik maddeler
- Radyoaktif ışınlar
- Ağır metaller
- Güneş ışınları
- Çevre kirliliği
- Egzoz gazları
- Teknolojik aletler

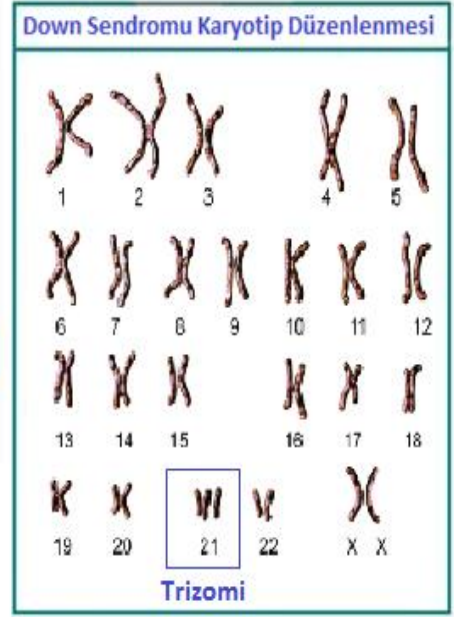
a-Otozomal Kromozomlarda Ayrılmama Olayı:

- İnsanlarda otozomal kromozomlarda ayrılmama ile oluşan ve en sık görülen örnek **Down Sendromu** oluşumudur. Down sendromu mongolizm olarak bilinir. 35-40 yaş üzerinde bayanlarda 21. kromozomun ayrılmayıp aynı kutuba gitmesi sonucu n-1(21+X) ve n+1(23+X) sayıda kromozom taşıyan yumurta hücreleri oluşur. Yani kadınlarda genellikle 21. kromozomda meydana gelen ayrılmama olayı ile 22 ve 24 kromozoma sahip yani anormal sayıda kromozom taşıyan yumurta hücreleri oluşur.
- n+1(23+X) sayıda yani 24 kromozom taşıyan anormal bir yumurta hücresinin normal bir spermle döllenmesi sonucu 45 + XX, 45 + XY zigotlar oluşur. Bu zigotların gelişmesiyle 47 kromozomlu **down sendromlu** çocuklar oluşur.
- n-1(21+X) yani 22 kromozomlu yumurta hücresinin normal bir spermle döllenmesi sonucu oluşan zigot gelişmeden ölür. Yani oluşan zigotta 1 tane vücut kromozomu eksik olduğundan ölür.
- Her 47 kromozom taşıyan bireyler down sendromu olarak adlandırılmazlar. Normal zigotlarda 21. Kromozomdan 2 tane bulunurken down sendromlu çocuklara gelişecek zigotlarda 21.kromozomdan üçtane yani bir tane fazla bulunur.
- Down sendromlu kişilerin bütün vücut hücrelerinde 21. kromozomdan 3 tane bulunur yani 1 tane fazla bulunur. yani normal kişilerin hücrelerinde 21.kromozomdan 2 tane bulunurken down sendromlu kişilerde 3 tane bulunur.
- bir kromozomdan üç tane bulunmasına **trizomi** denir. bu nedenle down sendromuna trizomi 21 denilir.
- Normal şartlarda sağlıklı bir bayanda 44 adet otozomal kromozom bulunur. Bu 44 kromozomdan hangisinin fazla veya hangisinin eksik olması durumunda hastalığın alacağı isim değişir. Örneğin 18.kromozomda meydana gelen bir ayrılmama ile 18.kromozomdan 3 tane taşıyan Edward Sendromlu bireyler oluşurken 13.kromozomda ayrılmama ile 13. kromozomdan 3 tane taşıyan Patau sendromlu bireyler oluşur.

KROMOZOM YAPISI VE SAYISINDAKİ DEĞİŞİKLİKLER



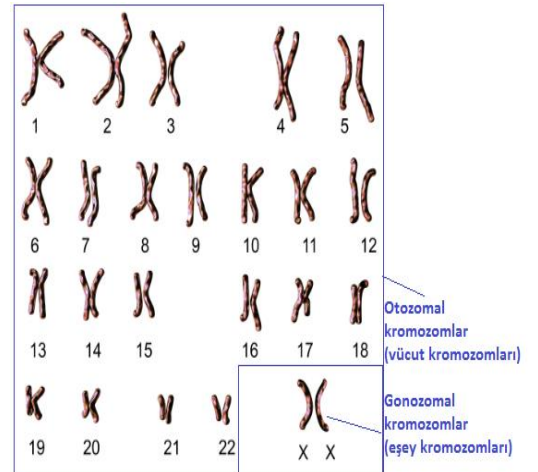
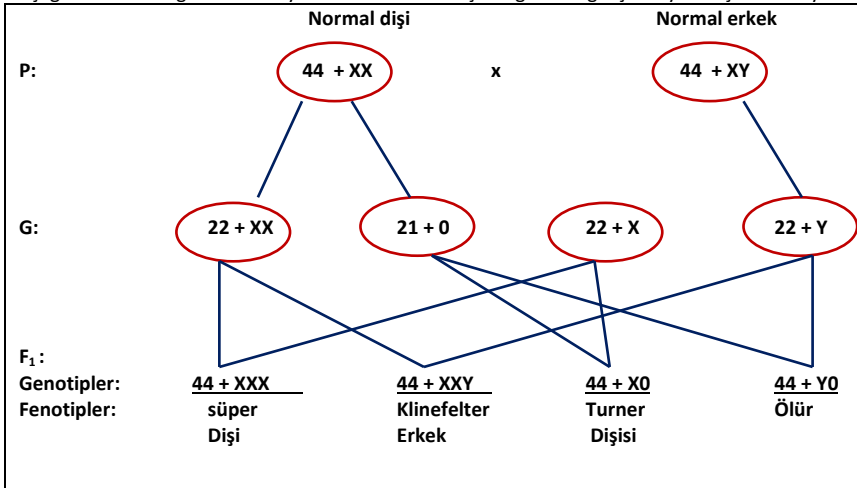
Down sendromlu bireylerin görünüm ve karyotip düzenlenmesi



Gonozomlar Meydana Gelen Ayrılmama Olayı:

- Mayoz bölünme sırasında gonozomların ayrılmayıp aynı kutuba gitmeleriyle bir gamette fazla gonozom bulunurken diğer bir gamette hiç gonozom bulunmamaktadır.
- Eşey kromozomlarında meydana gelen ayrılmama ile çeşitli zigotlar veya bireyler meydana gelebilmektedir.
- İnsanların kadınlarında ayrılmama ile anormal sayıda gonozom taşıyan yumurta hücresinin normal bir spermle döllenmesiyle çeşitli anormal zigot veya bireyler oluşur.
- Dişilerde yumurta oluşumunda ayrılmama ile anormal sayıda gonozom taşıyan yumurtanın normal bir spermle döllenmesi sonucu: süper erkek, süper dişi, turner dişisi, klinefelter erkek gibi anormal zigot veya bireyler oluşabilmektedir.
- X gonozomu taşımayan zigotlar ölür çünkü X gonozomu üzerinde hayatsal olayları kontrol eden genler yer alır.
- yani bu kişilerin hücrelerindeki otozomları normaldir yani her zigotta 44 adet otozom varken gonozomlar kısmında anormallik bulunur.

Aşağıdaki tabloda gonozomal ayrılmama sonucu oluşan zigotların gelişmesiyle oluşan embriyoları veya fertleri göstermektedir.



KROMOZOM YAPISI VE SAYISINDAKİ DEĞİŞİKLİKLER

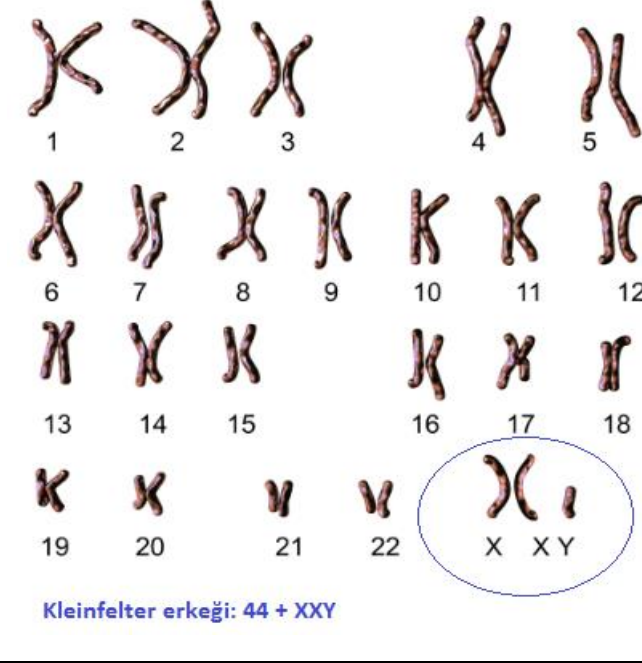
a-Klinefelter Sendromu(44 + XXY):

- Fazladan bir gonozom(22 + XX) taşıyan bir yumurtanın Y gonozomu taşıyan bir spermle(22 + Y) döllenmesiyle oluşan zigottan(44 + XXY) gelişen 47 kromozomlu erkek bireylerde görülen sendroma verilen isimdir.
- Klinefelter erkekleri uzun boylu, uzun kollu, uzun bacaklı, normalin yarısı kadar büyük eşey organlarına sahip, göğüsleri hafifçe büyük erkek bireylerdir.
- Genel olarak erkek görünümde olmalarına karşın üreme organları gelişmemiştir yani testisleri oldukça küçük olup ve sperm üretemezler ve çoğunlukla zeka geriliği görülür.

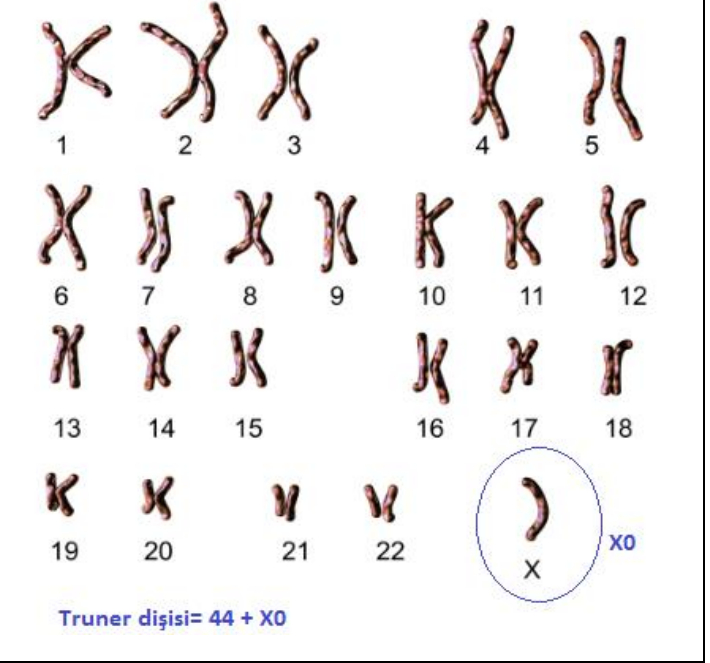
b- Turner Sendromlu Dişi(Truer Dişisi) (44 + X0):

- Gonozom taşımayan yani X kromozomu taşımayan bir yumurtanın (22 + 0) X gonozomu taşıyan normal bir spermle (22 + X) döllenmesi sonucu oluşan zigottan (44 + X0) gelişen dişi bireyler **turner dişileri** denir.
- Turner dişileri genellikle eşeysel olgunluğa ulaşamazlar. Genelde kısır dırlar.
- Göğüsleri gelişmemiş olup normal dişilerden daha küçük kısır dırlar.
- Hormon takviyeleri ile normal dişiler gibi olabilmektedirler ve topluma katılabilirler. Boyları kısa, boyunları küt ve düşük zeka kapasitesine sahiptirler.

Klinefelter sendromlu erkeklerin karyotip düzenlenmesi



Turner sendromlu dişilerin karyotip düzenlenmesi



c-Süper Dişi(Trizomi X) (44 + XXX):

- İki tane X gonozomu taşıyan bir yumurta (22 + XX) hücresinin X gonozomu taşıyan normal bir spermle(22 + X) döllenmesi sonucu oluşan 44 + XXX kromozomlu bir zigottan gelişmesiyle oluşan bireylerdir.
- Süper dişilerde X kromozomundan üç tane bulunduğu için **trizomi X** denir.
- Süper dişilerin eşey organları ve vücut özellikleri normal olup zeka geriliği ve eşeysel özelliklerle ilgili gelişimsel sıkıntılara sahiptirler.
- Bazıları kısır olup normal dişileri gibi görünüme sahiptirler.

d-Süper Erkek(44 + XYY):

- Süper erkek bireylerin Y gonozomundan iki tane bulunur.
- Sperm oluşumu esnasında mayoz-II kısmında meydana gelen ayrılmama ile 22 + YY kromozomlarına sahip anormal sperm hücrelerinin normal bir yumurta hücrelerini dölemesiyle oluşan zigottan gelişen 47 (44 + XYY) kromozomlu bireylerdir.
- Süper erkeklerin cinsel organlarında bazı vücut kusurları olmakla birlikte genelde uzun boylu erkeklerdir. Bu kişiler suç işlemeye eğilimlidirler.
- Bu kişiler katil olmaya daha eğilimlidirler.

Akraba Evlilikleri:

- Aralarında kan bağı olan kişiler arasında gerçekleşen evliliklere akraba evlilikleri denir. Akraba evliliklerinde zararlı baskın veya zararlı çekinik genlerin bir araya gelme ihtimallerini artırdığından dolayı akraba evliliklerin genetik hastalıkların görülme ihtimali artar.
- Bu tarz genetik hastalıkların görülmesi için anne ve babada en az bir tane zararlı gen bulunması gerekir. Akraba kişilerin genetik yapıları benzer olduğu düşünüldüğünde bu durumun gerçekleşme ihtimali daha yüksek olur.
- Akraba kişilerin genetik yapıları benzer olduğundan aynı karektere etki gen zarlı baskın veya zararlı çekinik genlerin yan yana gelme yani homozigot hale gelme ihtimali diğer evliliklere göre iki kat daha fazladır.
- Genetiksel hastalıklara neden olan genler etkisini fenotipte gösterme bakımından genellikle resesif genlerdir. Bu tür evliliklerde bu genlerin homozigot resesif olma ihtimali arttığından genetiksel hastalıkların görülme ihtimali artar.
- Akraba evlilikleri otozomal resesif ve çok faktörlü kalıtım gösteren özelliklerin oluşumunu sağlayan genlerin yan yana gelme ihtimalini artırdığından genetiksel hastalıkların oluşma ihtimali çok yüksektir.
- Klinik genetikte akraba evliliği, ikinci kuzenler veya daha yakın akraba olan iki birey arasında gerçekleşen evlilikler olarak tanımlanır.
- Çoklu çalışmalar doğum kusurları ve anormalliklerin yüksek bir nedeni olarak akraba evliliği kurmuştur. Kognitif anne babalardan resesif genlerin alınma olasılığından dolayı akraba evliliğinden doğan çocuklarda **otozomal resesif hastalık** riski artmaktadır.

Soyağacı Analizleri:

- Canlı vücudunda görülen ve nesilden nesile aktarılan bazı özellik ve karakterler soyağaçları ile analiz edilir. Soy ağacı analizi genetiksel bir özelliğin dölden döle geçişini ve ata döl ile yeni nesillere ortaya çıkışını anlatmaya çalışan şekile soyağacı denir.
- Birkaç nesilden elde edilen progeny veriler sınırlı olduğunda, herhangi bir popülasyonu incelerken, soy ağacı analizi de yararlıdır. Soy ağacı analizi, uzun bir nesil süresine sahip türler çalışırken de yararlıdır.
- Soyağacı analizi yapılacak araştırmalarda araştırmaları istenen genleri taşıyan bireylerin homozigot mu heterozigot mu olduğunu araştırmak için kullanılır.
- Soyağaçları genetiksel bir hastalığın yeni dölde ortaya çıkma olasılığını araştırmada kullanılır.
- Birkaç nesilden fenotipik veriler toplandıktan ve pedigr çekildikten sonra, dikkatli analiz, özelliğin baskın mı yoksa çekinik mi olduğunu belirlemenize izin verecektir. İşte izlenecek bazı kurallar.
- Bir soyağacının farklı yönlerini temsil etmek için bir dizi sembol kullanılır. Aşağıda bir soy ağacı çizerken kullanılan başlıca semboller vardır.

