

KROMOZOM YAPISI VE SAYISI MUTASYONLARI

Etkinlik-1	Kromozom Yapısı ve Sayısı Mutasyonları		Boşluk Dolurma Soruları
a. crossing-overden	b. klinefelter erkek	c. kalıtsal	d. n
e. letal	f. mutasyon	g. 3 tane	h. turner dişileri
i. Süper dişi	j. hayatsal olayları	k. mutasyonlarla	l. homolog kromozomların
m. mongolizm	n. down sendromlu	o. bireyi	p. 45 + XX
q. evrimin	r. mutajen	s. ayrılmama	t. ayrılmama
u. süper erkek	v. metafaz-I	w. 44 + XO	x. otozomları
y. bireyin kendisini	z. zigotlar	aa. Down Sendromu	bb. gonozomal
cc. bulunmaz	dd. bulunmamaktadır	ee. kromozomlar	ff. 44 + XXY
gg. anormalliklere	hh. kardeş kromatidlerin	ii. anormallikler	jj. üreme hücreleri
kk. trizomi	ll. ll.	mm. 21.kromozmun	nn. Patau sendromlu

Aşağıdaki cümlelerde boş bırakılan yerlere gelmesi gereken doğru ifadeleri yazınız.

- 1 bir kromozomdan üç tane bulunmasınadenir. bu nedenle down sendromuna trizomi 21 denilir.
- 2 mayoz bölünmeninevresinde her kromozom homologuyla birlikte hücrenin ekvatorl düzleminde çiftler halinde dizilir ve kromatitler arasında crossing-overden dolayı bazı bağlanmalar meydana gelir.
- 3 mayoz bölünme sırasında gonozomların ayrılmayıp aynı kutuba gitmeleriyle bir gamette fazla gonozom bulunurken diğer bir gamette hiç gonozom.....
- 4 mayoz-II'deayrılmaması durumunda n+1, n-1, n, n sayıda kromozom taşıyan üreme hücreleri oluşur.
- 5 eşey kromozomlarında meydana gelen ayrılmama ile çeşitliveya bireyler meydana gelebilmektedir.
- 6 ayrılmama olayı ile bir hücrede bir kromozomdan iki tane bulunurken diğerinde kromozom.....
- 7 normal şartlarda mayoz ile oluşan hücrelerkromozomludur. Ayrılmama sonucu n+1, n-1 sayıda kromozom taşıyan üreme hücreleri oluşabilmektedir.
- 8dolayı meydana gelen bağlanmaların kuvvetli olmasıyla birlikte bazen kromozmların ayrılmayıp aynı kutuba gitmelerine ayrılmama denir.
- 9 X gonozomu taşımayan zigotlar ölürl çünkü X gonozomu üzerindekontrol eden genler yer alır.
- 10 fazladan bir gonozom(22 + XX) taşıyan bir yumurtanın Y gonozomu taşıyan bir spermle(22 + Y) döllenmesiyle oluşan zigottan(44 + XXY) gelişen 47 kromozumlu erkek bireylerde görülen sendroma verilen isimdir. Bu isim
- 11 bir mutasyonun kalıtsal olabilmesi içinveya üreme ana hücrelerinde gerçekleşmesi gerekir.
- 12 gonozom taşımayan yani X kromozomu taşımayan bir yumurtanın (22 + 0) X gonozomu taşıyan normal bir spermle (22 + X) döllenmesi sonucu oluşan zigottan (44 + XO) gelişen dişi bireyleredenir.
- 13 Down sendromuolarak bilinir.
- 14 mutasyon kalıtsal çeşitlilik sağladıklarıham maddesi olarak kabul edilirler. Yani mutasyonlarla biyolojik çeşitlilik artar.
- 15 sperm oluşumu esnasında mayoz-II kısmında meydana gelen ayrılmama ile 22 + YY kromozomlarına sahip anormal sperm hücrelerinin normal bir yumurta hücresini dölemesiyle oluşan zigottan gelişen 47 (44 + XYY) kromozumlu bireylerdir.. bu kişileredenir.
- 16 sperm ana hücreleri, yumurta ana hücreleri, gamet hücreleri(üreme), oogonyum, spermatogonyum gibi hücrelerde oluşan mutasyonlarolabilmektedir.
- 17 eşey hücrelerinin oluşumunda kromozomların ayrılmaması durumunda çeşitlimeydana gelir.
- 18 Vücut hücrelerinde gerçekleşen mutasyonlar kalıtsal olmayıp sadeceetkiler.
- 19 bir canlının vücut hücrelerinde örneğin deri hücresi, karaciğer, kas gibi hücrelerde meydana gelen mutasyonlar sadeceetkiler
- 20 down sendromlu kişilerin bütün vücut hücrelerinde 21.kromozomdanbulunur yani 1 tane fazla bulunur. yani normal kişilerin hücrelerinde 21.kromozomdan 2 tane bulunurken down sendromlu kişilerde 3 tane bulunur.
- 21 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 kromozumluçocuklar oluşur.
- 22 kromozom, DNA, ve genlerde meydana gelen değişimleredenir.
- 23 Öldürücü olmayan mutasyonlar canlı vücudunda çeşitlisebebiyet verebilmektedir.
- 24 mutasyonlar genellikle öldürücü etki göstermekte olup bu tip öldürücü mutasyonlara(öldürücü) mutasyonlar denir.
- 25eksik kromozoma veya daha fazla kromozoma sahip hücreler ve canlılar oluşabilmektedir.
- 26 iki tane X gonozomu taşıyan bir yumurta (22 + XX) hücresinin X gonozomu taşıyan normal bir spermle(22 + X) döllenmesi sonucu oluşan 44 + XXX kromozumlu bir zigotun gelişmesiyle oluşan bireylerdir. Bu kişileredenir.
- 27 mayoz-I, bazen de mayoz-II'de kromozomlar ayrılmayıp aynı kutuba girmeleriile açıklanır.
- 28 normal şartlarda mayozla oluşan hücrelerin kromozom sayısının eşit olması beklenir ancak bazenile kromozomlar ayrılmayıp aynı kutuba gidebilirler. Bu oluşan hücrelerde n, n+1, n-1 gibi kromozom sayılarına sahip hücreler oluşur.
- 29 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 eksikgörülebilir.
- 30 ayrılmama olayı genotipte yer alan otozomal veyatip kromozomlarda ayrı ayrı gerçekleşebilmektedir.
- 31 insanlarda otozomal kromozomlarda ayrılmama ile oluşan ve en sık görülen örnekoluşumudur.
- 32 Down sendromlu kişilerin hücrelerinde kromozomdan üç tane bulunur.
- 33 Down sendromlu bir kız çocuğunun kromozom formülü ile gösterilir.
- 34 mayoz-I'deayrılmayıp aynı kutuba gitmeleri sonucunda n-1, n-1, n+1, n+1sayıda kromozom taşıyan hücreler oluşur.
- 35 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 sendromlu bireyler oluşur
- 36 Gonozomal sendromlu kişilerin hücrelerindekinormaldir yani her zigotta 44 adet otozom varken gonozomlar kısmında anormallik bulunur.
- 37 Down sendromu mongolizm olarak bilinir. 35-40 yaş üzerinde bayanlardaayrılmayıp aynı kutuba gitmesi sonucu n-1(21+X) ve n+1(23+X) sayıda kromozom taşıyan yumurta hücreleri oluşur.
- 38 klinefelter erkekleri uzun boylu, uzun kollu, uzun bacaklı, normalin yarısı kadar büyük eşey organlarına sahip, göğüsleri hafifçe büyük erkek bireylerdir. Bunların kromozom formülü ile gösterilir.
- 39 turner dişileri genellikle eşeysel olgunluğa ulaşamazlar. Genelde kısırdirler. Göğüsleri gelişmemiş olup normal dişilerden daha küçük kısırdirler. -hormon takviyeleri ile normal dişiler gibi olabilmektedirler ve topluma katılabilirler. Boyları kısa, boyunları küt ve düşük zeka kapasitesine sahiptirler. Bunların kromozom formülü ile gösterilir.
- 40 çeşitli faktörler mutasyonlara neden olabilmekte olup mutasyonlara yol açan faktörleredenir.

KROMOZOM YAPISI VE SAYISI MUTASYONLARI

Etkinlik-2

Kromozom Yapısı ve Sayısı Mutasyonları

Doğru-Yanlış Soruları

Aşağıda verilen cümlelerden doğru olanların başına 'D' yanlış olanların başına 'Y' harfini yazınız?

1	Süper erkekler genel olarak erkek görünümde olmalarına karşın üreme organları gelişmemiştir yani testisleri oldukça küçük olup ve sperm üretemezler ve çoğunlukla zeka geriliği görülür.
2	Kelinfelter erkeklerin cinsel organlarında bazı vücut kusurları olmakla birlikte genelde uzun boylu erkeklerdir. Bu kişiler suç işlemeye eğilimlidir.
3	süper dişilerde X kromozomundan üç tane bulunduğu için trizomi X denir.
4	sperm oluşumu esnasında mayoz-II kısmında meydana gelen ayrılmama ile 22 + YY kromozomlarına sahip anormal sperm hücrelerinin normal bir yumurta hücresini döllemesiyle oluşan zigottan gelişen 47 (44 + XYY) kromozomlu bireylerdir.
5	iki 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 bireylere turner dişileri denir.
6	süper erkekler uzun boylu, uzun kollu, uzun bacaklı, normalin yarısı kadar büyük eşey organlarına sahip, göğüsleri hafifçe büyük erkek bireylerdir.
7	mayoz bölünmenin metafaz-II evresinde her kromozom homologuyla birlikte hücrenin ekvatorl düzleminde çiftler halinde dizilir ve kromatitler arasında crossing-overden dolayı bazı bağlanmalar meydana gelir.
8	turner dişileri genellikle eşeyssel olgunluğa ulaşamazlar. Genelde kısır dirlar. Göğüsleri gelişmemiş olup normal dişilerden daha küçük kısır dirlar.
9	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 bireylere süper dişileri denir.
10	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.
11	sperm ana hücreleri, yumurta ana hücreleri, gamet hücreleri(üreme), oogonyum, spermatogonyum gibi hücrelerde oluşan mutasyonlar kalıtsal değildir.
12	insanların kadınlarında ayrılmama ile anormal sayıda gonozom taşıyan yumurta hücresinin normal bir spermle döllenmesiyle çeşitli anormal zigot veya bireyler oluşur.
13	Y gonozomu taşımayan zigotlar ölür çünkü Y gonozomu üzerinde hayatsal olayları kontrol eden genler yer alır.
14	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.
15	n-1(21+X) yani 22 kromozomlu yumurta hücresinin normal bir spermle döllenmesi sonucu oluşan zigot gelişmeden ölür. Yani oluşan zigot 1 tane vücut kromozomu eksik olduğundan ölür.
16	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.
17	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 kelinfelter sendromlu çocuklar oluşur.
18	çeşitli faktörler mutasyonlara neden olabilmekte olup mutasyonlara yol açan faktörlere mutasyon denir.
19	Örneğin 18.kromozomda meydana gelen bir ayrılmama ile 13.kromozomdan 3 tane taşıyan Edward Sendromlu bireyler oluşurken 18.kromozomda ayrılmama ile 13.kromozomdan 3 tane taşıyan Patau sendromlu bireyler oluşur.
20	mayoz-II'de kardeş kromatitlerin ayrılmaması durumunda n+1, n-1, n, n sayıda kromozom taşıyan üreme hücreleri oluşur.
21	bir kromozomdan üç tane bulunmasına trizomi denir. bu nedenle down sendromuna trizomi 21 denilir.
22	normal şartlarda mayoz ile oluşan hücreler n kromozomludur. Ayrılmama sonucu n+1, n-1 sayıda kromozom taşıyan üreme hücreleri oluşabilmektedir.
23	normal şartlarda sağlıklı bir bayanda 45 adet otozomal kromozom bulunur. bu 44 kromozomdan hangisinin fazla veya hangisinin eksik olması durumunda hastalığın alacağı isim değişir.
24	mutasyonlar genellikle öldürücü etki göstermekte olup bu tip öldürücü mutasyonlara letal(öldürücü) mutasyonlar denir. Öldürücü olmayan mutasyonlar canlı vücudunda çeşitli anormalliklere sebebiyet verebilmektedir.
25	down sendromlu kişilerin bütün vücut hücrelerinde 23.kromozomdan 3 tane bulunur yani 1 tane fazla bulunur. yani normal kişilerin hücrelerinde 23.kromozomdan 2 tane bulunurken down sendromlu kişilerde 3 tane bulunur.
26	Kelinfelter erkeklerin hücrelerinde otozomal kromozomların sayısı 45 tane dir.
27	kromozom, DNA, ve genlerde meydana gelen değişimlere mutajen denir.
28	Down sendromlu kız çocukların üreme hücrelerinde 21. kromozom bir tane fazla bulunur .
29	Üreme organı hücrelerinde meydana gelen mutasyon kesin olarak kalıtsallık etki gösterir.
30	yani mutasyonla meydana gelen bir özelliğin yavrulara geçmesi için üreme hücreleri veya üreme ana hücrelerinde gerçekleşmesi gerekir.
31	eşey hücrelerinin oluşumunda kromozomların ayrılmaması durumunda çeşitli anormallikler meydana gelir.
32	Süper dişilerin sadece üreme ana hücrelerinde bir X kromozomu fazladan bulunur.
33	bir mutasyonun kalıtsal olabilmesi için üreme hücreleri veya üreme ana hücrelerinde gerçekleşmesi gerekir.
34	Bir kromozomu eksik olan bireyler yaşamlarını devam ettiremezler.
35	mutasyon kalıtsal çeşitlilik sağladıkların evrimin ham maddesi olarak kabul edilirler. Yani mutasyonlarla biyolojik çeşitlilik olayı azalır.
36	47 kromozomlu bireyler down sendromlu bireyler olarak kabul edilir.
37	ayrılmama olayı ile bir hücrede bir kromozomdan iki tane bulunurken diğerinde hiçbir kromozom bulunmaz.
38	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.
39	Gonozomal mutasyonla meydana gelen bireylerin hücrelerinde otozomal kromozomlar tam olarak bulunur.
40	mutasyonlarla eksik kromozoma veya daha fazla kromozoma sahip hücreler ve canlılar oluşabilmektedir.

KROMOZOM YAPISI VE SAYISI MUTASYONLARI

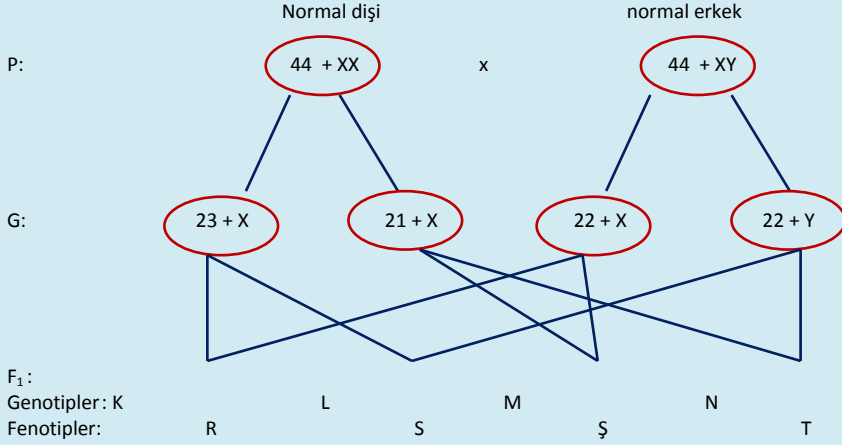
Etkinlik-3

Kromozom Yapısı ve Sayısı Mutasyonları

Çaprazlama Yorumlama

Aşağıda verilen çaprazlama olayında verilen bireylerden bazıları down sendromludur. Buna göre verilen soruları cevaplayınız?

Çaprazlama örneği



F₁:
Genotipler: K
Fenotipler:

R L S M Ş N T

Bazı sorular

1. Harflerle gösterilen bireylerden hangileri down sendromlu bir kız çocuğun genotipini göstermektedir?
2. Harflerle gösterilen bireylerden hangileri down sendromlu bir kız çocuğun fenotipini göstermektedir?
3. Harflerle gösterilen bireylerden hangileri down sendromlu bir erkek çocuğun genotipini göstermektedir?
4. Harflerle gösterilen bireylerden hangileri down sendromlu bir erkek çocuğun fenotipini göstermektedir?
5. Harflerle gösterilenlerden hangi zigotların ölme ihtimali diğerlerine göre daha yüksektir?
6. Hangilerinde otozomal kromozom fazlalığı vardır?
7. Hangilerinin genotiplerinde kromozom eksikliği vardır?

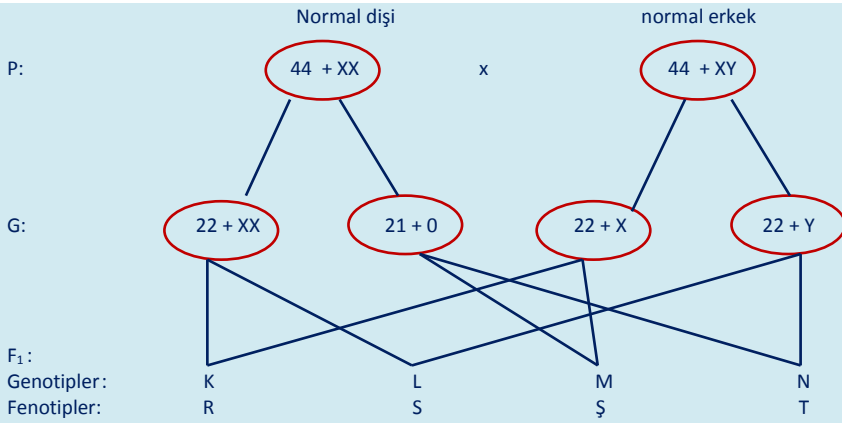
Etkinlik-4

Kromozom Yapısı ve Sayısı Mutasyonları

Çaprazlama yorumlama

Aşağıda verilen çaprazlama olayında gonozomal ayrılmamayı göstermektedir. Buna göre verilen soruları cevaplayınız?

Çaprazlama örneği aşağıda verilmiştir.



F₁:
Genotipler: K
Fenotipler:

R L S Ş N T

Bazı sorular K, L, M, N, R, S, Ş T birey veya zigotlarına göre cevaplayınız?

1. Harflerden hangisi klinefelter erkeği göstermektedir?
2. Harflerden hangisi yaşayamadan ölür?
3. Hangilerinin genotiplerinde gonozomal fazlalık vardır?
4. Hangileri trizomi olarak kabul edilebilir?
5. Hangisi süper dişi olarak kabul edilebilir?
6. Hangileri turner dişisi kabul edilebilir?
7. N bireyinin ölmesinin nedeni ne olabilir?
8. Hangilerinde otozomal fazlalık gözlenmez?
9. Hangilerin fenotipleri dişidir?
10. Hangilerinin fenotipleri erkektir?
11. Hangilerinin oluşumunda gonozomal ayrılmama olduğu söylenebilir?

Etkinlik-5

Kromozom Yapısı ve Sayısı Mutasyonları

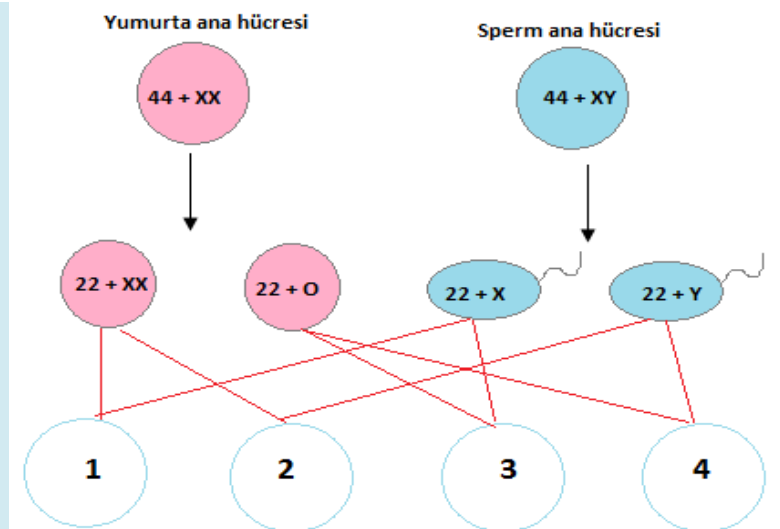
Çaprazlama yorumlama

Aşağıda verilen çaprazlama olayında ayrılmama olayı ile meydana gelen üreme hücrelerinin kromozomal durumları gösterilmiştir. Soruları cevaplayınız?

Bazı sorular

1. Numaralı verilenlerden hangileri down sendromlu bireyi göstermektedir?
2. Numaralı verilenlerden hangilerinin yaşaması imkansızdır?
3. Numaralı verilenlerden hangisi süper dişiyi göstermektedir?
4. Hangi bireylerin ölmesi beklenir?
5. Hangi bireylerin mongol olduğu söylenebilir?
6. Hangilerin süper erkek olduğu söylenebilir?
7. hangi bireylerin süper dişi oldukları söylenebilir?
8. Hangi zigotlarda bir tane X olduğu söylenebilir?
9. Hangilerin cinsiyetlerinin dişi olduğu söylenebilir?

Ayrılmama olayının gerçekleştiği üreme hücreleri yapılan çaprazlama örneği



KROMOZOM YAPISI VE SAYISI MUTASYONLARI

Etkinlik-6

Kromozom Yapısı ve Sayısı Mutasyonları

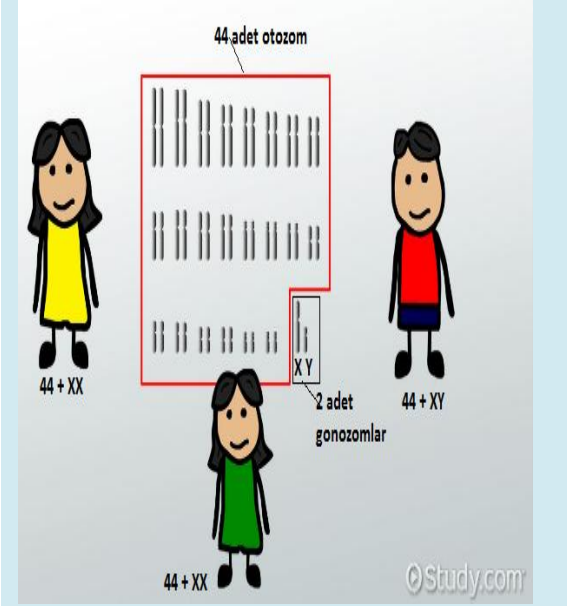
Çaprazlama yorumlama

Aşağıda verilen soruları cevaplayınız?

Bazı sorular

1. Down sendromlu bireyin kromozom formülünü yazınız?
2. Klinefelter erkeğin kromozom formülünü yazınız?
3. Süper dişinin kromozom formülünü yazınız?
4. Turner dişisinin kromozom formülünü yazınız?
5. Down sendromlu bireylerde hangi kromozomun fazla olması beklenir?
6. Gonozomal ayrılmama ile oluşabilecek bazı genotipleri yazınız?
7. Otozomal ayrılmama ile oluşabilecek bazı genotipleri yazınız?
8. Trizomi olarak adlandırılabilen bazı genotipleri yazınız?
9. Süper erkeğin oluşumu nasıl gerçekleştiğini yazınız?
10. Down sendromlu erkek bireyler ile klinefelter erkekleri arasındaki fark yazınız?
11. Down sendromlu bireyler bir fazla kromozom ile yaşarken 1 kromozomu eksik olan bireyler neden ölürlü?

Normal genotipler



Etkinlik-7

Kromozom Yapısı ve Sayısı Mutasyonları

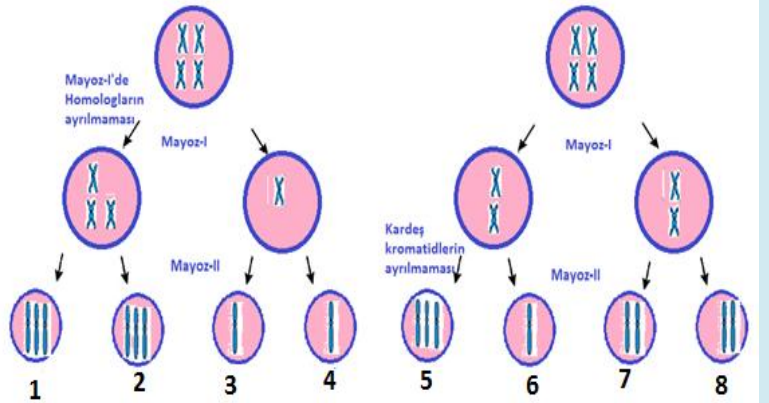
Çaprazlama yorumlama

Ayrılmama ile ilgili olarak aşağıda verilen soruları cevaplayınız?

Ayrılmama olayı il ilgili bazı sorular

1. Numaralı hücrelerden hangileri n kromozomlu olduğu söylenebilir?
2. Numaralı hücrelerden hangileri normal kromozomlu olduğu söylenebilir?
3. Numaralı hücrelerden hangileri n +1 kromozomlu olduğu söylenebilir?
Numaralı hücrelerden hangileri n-1 kromozomlu olduğu söylenebilir?
hangilerinde bir kromozomdan 2 tane olduğu söylenebilir?
4. 1 nolu hücre ile 5 nolu hücrenin oluşumu arasındaki farkı yazınız?
5. 3 nolu hücre ile 6 nolu hücrenin oluşumu arasındaki farkı gösteriniz?
hangilerinin döllenmede kullanılmasıyla anormal zigotlar oluşur?

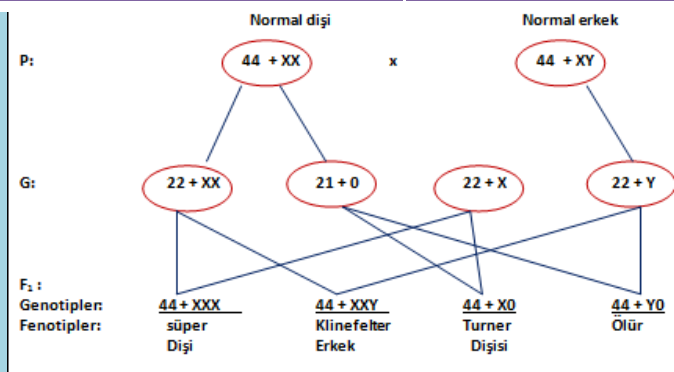
Mayozda ayrılmamanın olası gösterimi



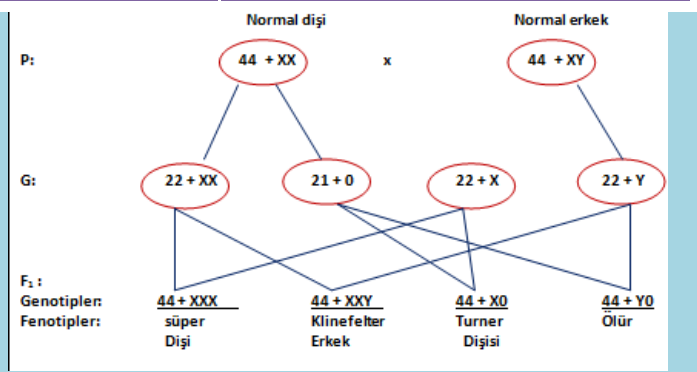
Etkinlik-7

Kromozom Yapısı ve Sayısı Mutasyonları

Test Soruları



1. Ebeveynlerin normal görüşlü olduğu bir ailede renk körü klinefelter bir erkek çocuğunun oluşması
I- gonozom taşımayan bir yumurta hücresinin normal bir spermle döllenmesi
II- gonozom taşımayan bir sperm normal bir yumurta hücresini döllenmesi
III- gonozomları ayrılmamış bir yumurtanın normal bir spermle döllenmesi
IV- erkekte spermatogenez sırasında XY taşıyan bir gametin normal bir yumurta ile döllenmesi
V- dişte yumurta oluşumu sırasında mayoz-II'de ayrılmama ile oluşan n+1 kromozomlu bir gametin normal spermle döllenmesi
Verilen açıklamalardan hangileriyle daha iyi açıklanır?
A) I, II ve IV B) III ve V C) II, IV ve V
D) I, II, III ve IV E) I, III ve V



2. 44+XO gelişimini tamamlayabilirken, 44+YO genotipine sahip zigotlar gelişimini tamamlayamadan ölürlü. Bunun nedeni için
I- X kromozomunda daha fazla gen olması
II- Y kromozomunda daha az gen olması
III- X kromozomunda gelişim ile ilgili genlerin olması
IV- X ve Y'nin homolog olan bölgesinde crossing over gerçekleşebilmesi
Verilenlerden hangileriyle açıklanamaz?
A) I ve II B) III ve IV C) I, II ve III
D) I, II ve IV E) I, II, III ve IV