

# KROMOZOM YAPISI MUTASYONLARI-AKRABA EVLİLİĞİ-SOYAĞACI ANALİZİ

Etkinlik-1	Kromozom Yapısı Mutasyonları-Akraba Evliliği- Soyağacı Analizi	Boşluk Dolurma Soruları
a. genetik yapı	b. kromozom yapısı	c. kromozom sayısı
e. homolog olmayan	f. çeşitli hastalıklara	g. duplikasyon
i. bağlanamamaktadır	j. tekrar	k. inversiyon
m. akraba evlilikleri	n. bir araya gelme	o. benzer
q. resesif	r. akraba evliliği	s. otozomal resesif hastalık
u. soyağacı	v. fenotipik	w. semboller
y. ortaya çıkma olasılığını	z. homozigot	aa. soy ağacı analizi
		d. delesyon
		h. inversiyon
		l. translokasyon
		p. homozigot
		t. otozomal resesif
		x. soyağaçları
		bb.

**Aşağıdaki cümlelerde boş bırakılan yerlere gelmesi gereken doğru ifadeleri yazınız.**

1	bir kromozomun yapısında meydana gelen anormal değişimlere .....mutasyonları denir.
2	bir kromozomun bir parçasının tekrarlanmasıyla oluşan kromozom yapısı mutasyonudur. Bu mutasyon ..... ile açıklanır.
3	kromozomlarda meydana gelen kırılmalarla bir kromozomdan bir parçasının kaybolmasıyla meydana gelen kromozom yapısı mutasyonudur. Bu mutasyona .....denir.
4	kromozomların yapısında meydana gelen mutasyonlar .....yol açtığı bilinmektedir.
5	kromozom yapısında meydana gelen mutasyonlar sonucu canlının sahip olduğu toplam .....değişmez.
6	Duplikasyon mutasyonunda Yani bir kromozomdan kopan parçanın homolog olduğu kromozoma yapısı sonucu kromozom üzerinde bazı genler duplike yani .....etmiş olur.
7	kromozom üzerinde yer alan bir parçanın kopup aynı bölgeye ters bağlanmasına .....denir.
8	bir kromozomdan kopan parçaların homolog olmayan bir başka kromozoma karşılıklı veya karşılıksız yer değiştirmesi olayı mutasyonudur. Bu mutasyon .....ile açıklanır.
9	translokasyonlar sadece .....kromitler arasında gerçekleşmekte ancak bu olay homolog kromozomlarda meydana gelmesi durumunda crossing-over meydana gelebilir
10	aralarında kan bağı olan kişiler arasında gerçekleşen evliliklere .....denir.
11	Akraba evliliklerinde zararlı baskın veya zararlı çekinik genlerin..... ihtimallerini artırdığından dolayı akraba evliliklerin genetik hastalıkların görülme ihtimali artar.
12	kromozomların yapısında meydana gelen mutasyonlar ile kromozomların üzerindeki .....değişir.
13	Delesyon ilekromozomdan kopan parça bir başka kromozoma.....
14	bir kromozomdan kopan bir parçanın kendi etrafında 180° dönüp aynı kromozoma yapışmasıyla .....olayı meydana gelir.
15	bu tarz genetiksel hastalıkların görülmesi için anne ve babada en az bir tane zararlı gen bulunması gerekir. Akraba kişilerin genetik yapıları .....olduğu düşünüldüğünde bu durumun gerçekleşme ihtimali daha yüksek olur.
16	akraba kişilerin genetik yapıları benzer olduğundan aynı karektere etki gen zararlı baskın veya zararlı çekinik genlerin yan yana gelme yani .....hale gelme ihtimali diğer evliliklere göre iki kat daha fazladır.
17	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 ..... riski artmaktadır.
18	canlı vücudunda görülen ve nesilden nesile aktarılan bazı özellik ve karakterler .....ile analiz edilir
19	akraba evlilikleri .....ve çok faktörlü kalıtım gösteren özelliklerin oluşumunu sağlayan genlerin yan yana gelme ihtimalini artırdığından genetiksel hastalıkların oluşma ihtimali çok yüksektir.
20	Klinik genetikte akraba evliliği, ikinci kuzenler veya daha yakın akraba olan iki birey arasında gerçekleşen evlilikler olarak tanımlanır. Bu durum .....ile açıklanır.
21	Soy ağacı analizi genetiksel bir özelliğin dölden dölge geçişini ve ata döl ile yeni nesillere ortaya çıkışını anlatmaya çalışan şekile .....denir.
22	Bir soyağacının farklı yönlerini temsil etmek için bir dizi sembol kullanılır. bir soy ağacı çizerken kullanılan başlıca .....vardır.
23	Birkaç nesilden .....veriler toplandıktan ve pediagri çekildikten sonra, dikkatli analiz, özelliğin baskın mı yoksa çekinik mi olduğunu belirlemenize izin verecektir.
24	genetiksel hastalıklara neden olan genler etkisini fenotipte gösterme bakımından genellikle .....genlerdir.
25	soyağaçları genetiksel bir hastalığın yeni döllerde .....araştırmada kullanılır.
26	soyağacı analizi yapılacak araştırmalarda araştırmaları istenilen genleri taşıyan bireylerin .....mu heterozigot mu olduğunu araştırmak için kullanılır.
27	

# KROMOZOM YAPISI MUTASYONLARI-AKRABA EVLİLİĞİ-SOYAĞACI ANALİZİ

Etkinlik-2

Kromozom Yapısı Mutasyonları-Akraba Evliliği- Soyağacı Analizi

Doğru-Yanlış Soruları

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

- 1 bir kromozomun yapısında meydana gelen anormal değişimlere kromozom sayısı mutasyonları denir.
- 2 kromozomlarda meydana gelen kırılmalarla bir kromozomdan bir parçasının kaybolmasıyla meydana gelen kromozom yapısı mutasyonuna inersiyon denir.
- 3 Delesyonda kromozomda meydana gelen gen eksikliği ile bazı proteinlerin üretimi gerçekleşmemesinden dolayı anormallikler oluşur
- 4 bir kromozomun bir parçasının tekrarlanmasıyla oluşan kromozom yapısı mutasyondur.
- 5 inversiyonla bir kromozomdan kopan parçanın homolog olduğu kromozoma yapısı sonucu kromozom üzerinde bazı genler duplike yani tekrar etmiş olur.
- 6 Delesyonla kopan parçanın sentromeri olduğu için hücre bölünmesi ile yeni hücrelere geçebilir.
- 7 duplikasyon olayı kromozomların genetik yapısı değişmez.
- 8 bir kromozomdan kopan bir parçanın kendi etrafında 180° dönüp aynı kromozoma yapışmasıyla translokasyon olayı meydana gelir.
- 9 Delesyon olayında kromozomdan kopan parça bir başka kromozoma bağlanmaktadır.
- 10 bir kromozomdan kopan parçaların homolog olmayan bir başka kromozoma karşılıklı veya karşılıksız yer değiştirmesi olayı mutasyondur.
- 11 kromozom üzerinde yer alan bir parçanın kopup aynı bölgeye ters bağlanmasına inversiyon denir.
- 12 aralarında kan bağı olmayan kişiler arasında gerçekleşen evliliklere akraba evlilikleri denir
- 13 insan kromozomlarında meydana gelen delesyonlar fiziksel ve zihinsel gelişme geriliğine yol açmaktadır.
- 14 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.
- 15 akraba kişilerin genetik yapıları farklı 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.
- 16 Akraba evliliklerinde zararlı baskın veya zararlı çekinik genlerin bir araya gelme ihtimallerini artırdığından dolayı akraba evliliklerin genetik hastalıklarının görülme ihtimali azalır.
- 17 kedi miyavlaması adıyla bir sendrom kromozom üzerinde bir bölgenin kaybolmasıyla fenotipte etkisini gösteren kromozom yapısı mutasyondur. Bu durum delesyonla açıklanmaktadır.
- 18 translokasyonlar sadece homolog olmayan kromozomlar arasında gerçekleşmekte ancak bu olay homolog kromozomlarda meydana gelmesi durumunda crossing-over meydana gelebilir.
- 19 genetik hastalıklara neden olan genler etkisini fenotipte gösterme bakımından genellikle resesif genlerdir. Bu tür evliliklerde bu genlerin homozigot resesif olma ihtimali arttığından genetik hastalıkların görülme ihtimali artar.
- 20 delesyonların en tipik örneği olup 5.kromozomun kısa kolunda meydana gelen bir mutasyondur.
- 21 akraba evlilikleri otozomal resesif ve çok faktörlü kalıtım gösteren özelliklerin oluşumunu sağlayan genlerin yan yana gelme ihtimalini artırdığından genetik hastalıkların oluşma ihtimali çok düşüktür.
- 22 Arkraba evliliğinde hastalıklı genleri taşıyan kromozomların bir araya gelme ihtimali azalır.
- 23 Soyağacı analizi genetik bir özelliğin dölden döle geçişini ve ata döl ile yeni nesillere ortaya çıkışını anlatmaya çalışan şekile soyağacı denir.
- 24 soyağacı analizi yapılacak araştırmalarda araştırmaları istenilen genleri taşıyan bireylerin dominant olduğu mu reses olduğunu araştırmak için kullanılır.
- 25 soyağaçları genetik bir hastalığın yeni döllerde ortaya çıkma olasılığını araştırmada kullanılır.
- 26 canlı vücudunda görülen ve nesilden nesile aktarılan bazı özellik ve karakterler akraba evlilikleri ile analiz edilir.
- 27 Klinik genetikte akraba evliliği, ikinci kuzenler veya daha yakın akraba olan iki birey arasında gerçekleşen evlilikler olarak tanımlanır.
- 28 Akraba evliliklerin hastalıklı dominant genleri taşıyan bireylerin bir araya gelme ihtimali artar.
- 29 Bir soyağacının farklı yönlerini temsil etmek için bir dizi sembol kullanılır. Aşağıda bir soyağacı çizerken kullanılan başlıca semboller yoktur.
- 30 canlı vücudunda görülen ve nesilden nesile aktarılan bazı özellik ve karakterler soyağaçları ile analiz edilir. Soyağacı analizi genetik bir özelliğin dölden döle geçişini ve ata döl ile yeni nesillere ortaya çıkışını anlatmaya çalışan şekile soyağacı denir.
- 31 kromozom yapısında meydana gelen mutasyonlar sonucu canlının sahip olduğu toplam kromozom sayısı değişir.
- 32 kromozom yapısı mutasyonları olarak: delesyon, duplikasyon, translokasyon, inversiyon örnek olarak gösterilebilir.
- 33 kromozomların yapısında meydana gelen mutasyonlar ile kromozomların üzerindeki genetik yapı değişir.
- 34 Cri cat Delesyonda mutasyonların oluşumuyla doğan insanlar kedi sesine benzer bir ağlama biçimine sahip olup çeşitli anormallikler gösterirler.
- 35 kromozomların yapısında meydana gelen mutasyonlar çeşitli hastalıklara yol açtığı bilinmektedir.

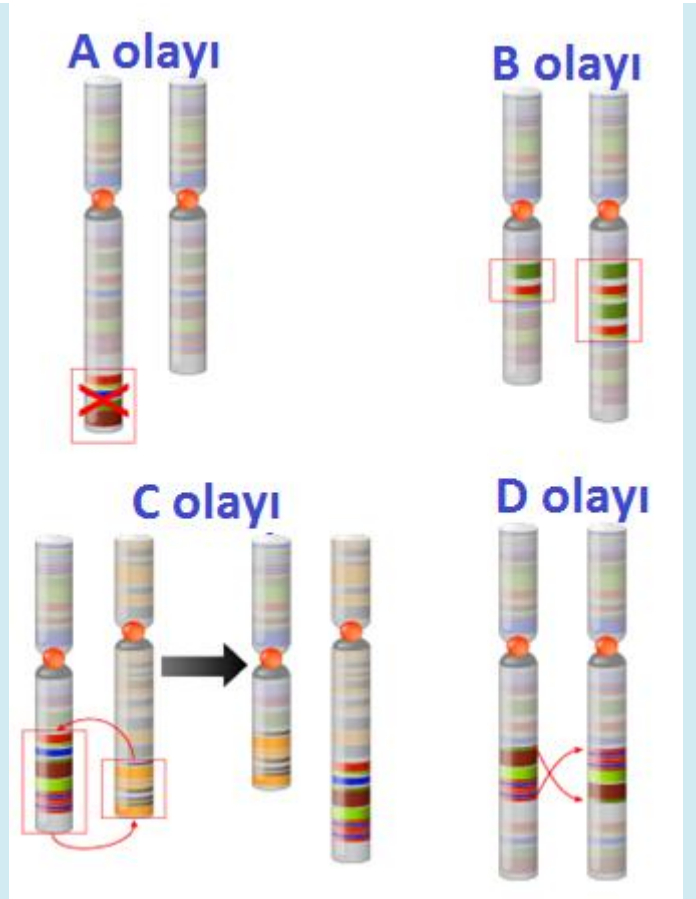
**Aşağıda verilen soruları yanda verilen şekli tamamlayarak cevaplayınız?**

**Bazı sorular**

Harflerle gösterilen olayların isimlerini yazınız?

1. bir kromozomun bir parçasının tekrarlanmasıyla oluşan kromozom yapısı mutasyonudur.
2. kromozomlarda meydana gelen kırılmalarla bir kromozomdan bir parçasının kaybolmasıyla meydana gelen kromozom yapısı mutasyonudur
3. Kopan parçanın sentromeri olmadığı hücre bölünmesi ile yeni hücrelere geçemez.
4. kromozom üzerinde yer alan bir parçanın kopup aynı bölgeye ters bağlanmasına denir.
5. bir kromozomdan kopan bir parçanın kendi etrafında 180° dönüp aynı kromozoma yapışmasıyla inversiyon olayı meydana gelir.
6. bir kromozomdan kopan parçaların homolog olmayan bir başka kromozoma karşılıklı veya karşılıksız yer değiştirmesi olayı mutasyonudur.
7. homolog olmayan kromitler arasında gerçekleşmekte ancak bu olay homolog kromozomlarda meydana gelmesi durumunda crossing-over meydana gelebilir.
8. Yani bir kromozomdan kopan parçanın homolog olduğu kromozoma yapısı sonucu kromozom üzerinde bazı genler duplike yani tekrar etmiş olur.
9. Kromozomda meydana gelen gen eksikliği ile bazı proteinlerin üretimi gerçekleşmemesinden dolayı anormallikler oluşur.
10. kedi miyavlaması adıyla bir sendrom kromozom üzerinde bir bölgenin kaybolmasıyla fenotipte etkisini gösteren kromozom yapısı mutasyonudur.
11. en tipik örneği olup 5.kromozomun kısa kolunda meydana gelen bir mutasyondur. Bu mutasyonların oluşumuyla doğan insanlar kedi sesine benzer bir ağlama biçimine sahip olup çeşitli anormallikler gösterirler.

**Bazı kromozom yapısı mutasyonları**

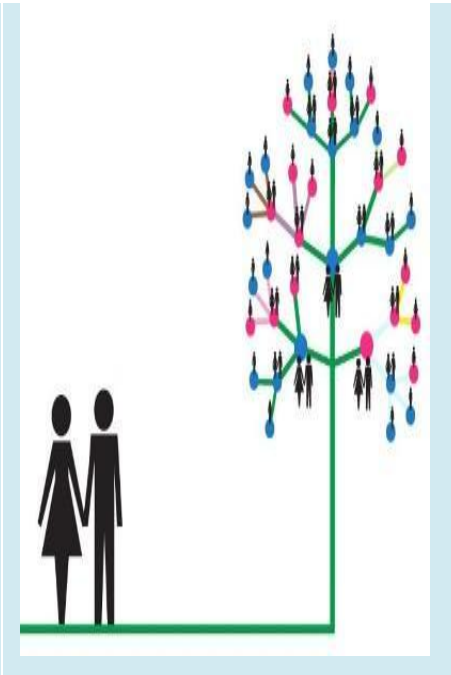


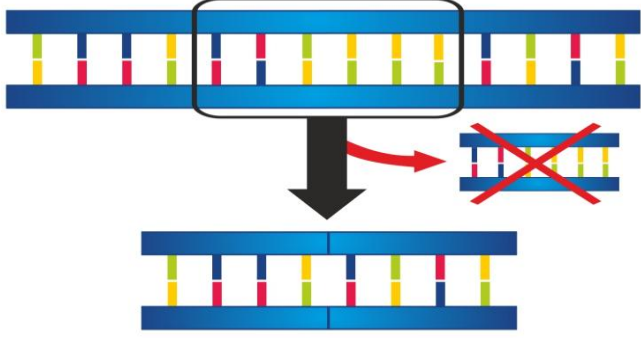
**Aşağıda verilen açıklamalardan soy ağacı analizine ait olanların sonuna (X), akraba evliliğine ait olanların sonuna (Y) işaretini yazınız?**

**Bazı sorular**

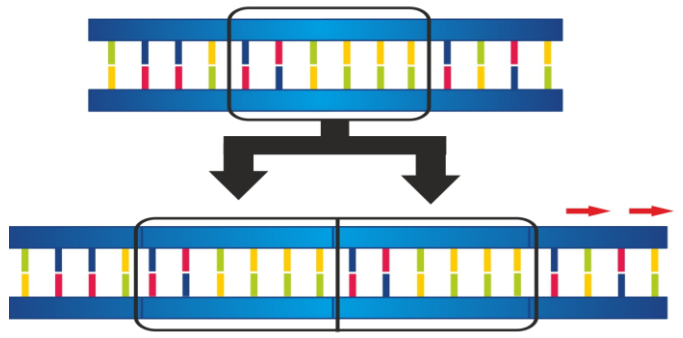
1. canlı vücudunda görülen ve nesilden nesile aktarılan bazı özellik ve karakterler soyağaçları ile analiz edilir.
2. akraba kişilerin genetik yapıları benzer olduğundan aynı karektere etki gen zarlı baskın veya zararlı çekinik genlerin yan yana gelme yani homozigot hale gelme ihtimali diğer evliliklere göre iki kat daha fazladır.
3. genetiksel hastalıklara neden olan genler etkisini fenotipte gösterme bakımından genellikle resesif genlerdir. Bu tür evliliklerde bu genlerin homozigot resesif olma ihtimali artığından genetiksel hastalıkların görülme ihtimali artar.
4. soyağaçları genetiksel bir hastalığın yeni döllerde ortaya çıkma olasılığını araştırmada kullanılır.
5. otozomal resesif ve çok faktörlü kalıtım gösteren özelliklerin oluşumunu sağlayan genlerin yan yana gelme ihtimalini artırdığından genetiksel hastalıkların oluşma ihtimali çok yüksektir.
6. aralarında kan bağı olan kişiler arasında gerçekleşen evliliklerde kullanılır.
7. genetiksel bir özelliğin dölden döle geçişini ve ata döl ile yeni nesillere ortaya çıkışını anlatmaya çalışan şekile soyağacı denir.
8. bu tarz genetiksel hastalıkların görülmesi için anne ve babada en az bir tane zararlı gen bulunması gerekir. Akraba kişilerin genetik yapıları benzer olduğu düşünülduğünde bu durumun gerçekleşme ihtimali daha yüksek olur.
9. zararlı baskın veya zararlı çekinik genlerin bir araya gelme ihtimallerini artırdığından dolayı akraba evliliklerin genetik hastalıkların görülme ihtimali artar.
10. uzun bir nesil süresine sahip türler çalışırken de yararlıdır.
11. özelliğin baskın mı yoksa çekinik mi olduğunu belirlemenize izin verecektir. İşte izlenecek bazı kurallar.
12. yapılacak araştırmalarda araştırmaları istenilen genleri taşıyan bireylerin homozigot mu heterozigot mu olduğunu araştırmak için kullanılır.

**Çaprazlama örneği**

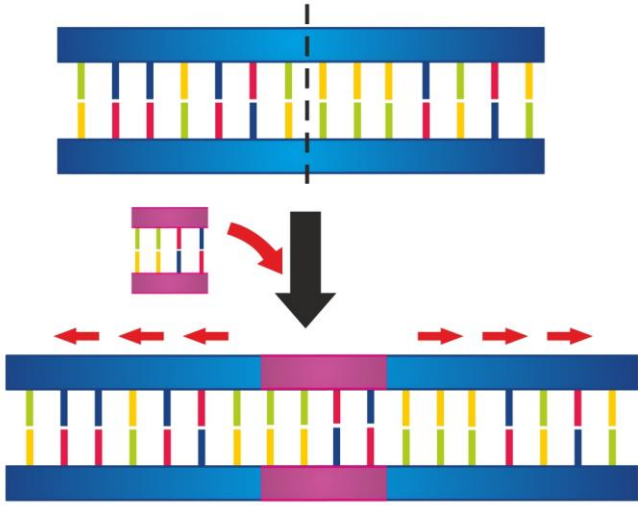




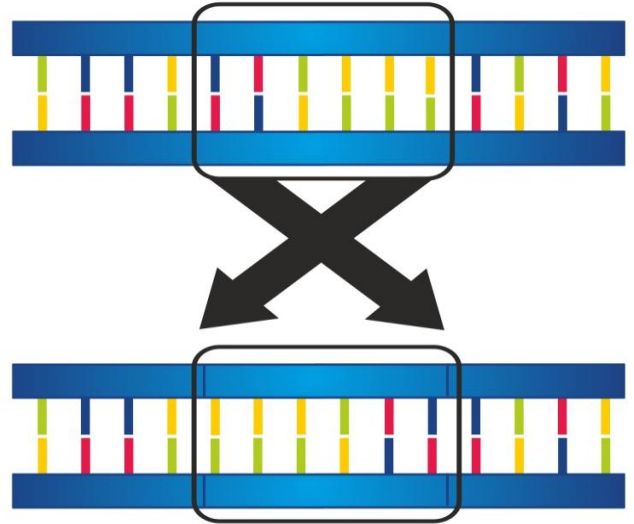
1. Yukarıda verilen mutasyonun adını ve özelliklerini yazınız)



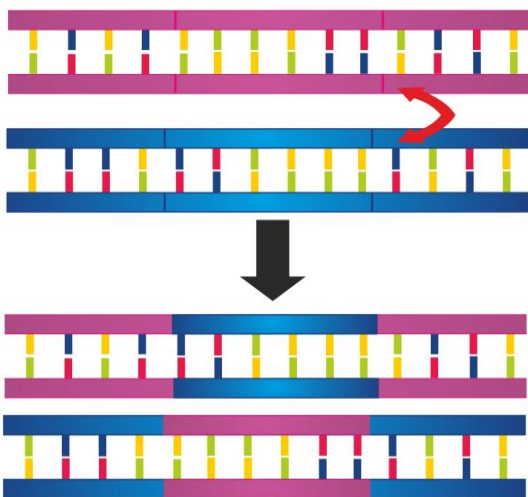
2. Yukarıda verilen mutasyonun adını ve özelliklerini yazınız)



3. Yukarıda verilen mutasyonun adını ve özelliklerini yazınız)



4. Yukarıda verilen mutasyonun adını ve özelliklerini yazınız)



5. Yanda verilen mutasyonun adını ve özelliklerini yazınız)