

## BÖLÜM İKİ

### GENERASYONLAR ARASI FİZİKİ BAĞLANTI VE KROMOZOMLAR

Mendel'in birinci kuralı, ana ve babadan yavruya geçen genlerin, o yavru gamet meydana getirirken birbirlerinden ayrıldıklarını ve gametlere eşit oranlarda açıldıklarını ifade ediyordu, yani gametlerin yarısına anadan, yarısına da babadan gelen genler aktarılıyordu.

Bugün biliyoruz ki, bir yavrunun sahip olduğu iki genom takımından biri anadan biri de babadan gelir ve bu genom takımları kromozomlar halinde paketlenmiştir. Mendel eşit açılma kuralını ortaya koyarken, gamet oluşumu için hücre bölünmesi esnasında cereyan eden olaylar hakkında bir bilgisi yoktu. Oysa bugün, bir ayırıcı karakterin farklı fenotiplerini belirleyen allel genlerin biri anadan diğeri babadan gelen homolog (eş) kromozomlarla gametlere ayrıldığını biliyoruz. Yani eş kromozomlar gametlere eşit oranlarda açılmakta, allel genler de bu eş kromozomlarla taşındığı için açılmaktadır. Mendel'in kalıtım faktörleriyle (genlerle) kromozomların davranışı arasındaki paralellik Şekil: II.1'de şematik olarak gösterilmiştir. O bakımdan, bu bölümde, kromozomların gamet teşekkülü için gerekli olan hücre bölünmesi esnasında yavru hücrelere nasıl ayrıldığını, böylece genetik bilginin generasyondan generasyona nasıl aynı şekil ve miktarda geçtiğini ve nihayet kromozomların yapısını kısaca anlatmak lüzumlu görülmüştür. Hücre bölünmesini öğrencilerimizin biyoloji derslerinden bildiği varsayılmış; onun için de burada ayrıntılı biçimde anlatılmamıştır.

#### II.1- Gamet Teşekkülü

Erkekli dişi çoğalan canlılarda, eşey ana hücrelerinin birkaç kere bölünerek meydana getirdiği ve **gametosit** denilen hücreler, sonunda gamet meydana getirmek üzere meyo bölünmeye maruz kalacak olan ve bu yüzden **meyoisit** denilen hücreler oluşturur. Meyoisitlerin bölünmesiyle hayvan ve bitkilerde erkeklerde sperm, dişilerde yumurta, mantarlarda da spor denilen **gametler (eşey hücreleri)** oluşur. Gamet teşekkülü için peş peşe iki hücre bölünmesi olur, bu esnada da hücre bölünmesinin gerekli bir parçası olan çekirdek bölünmesine **mayoz bölünme** denir. İki hücre bölünmesi sonuçta dört yavru hücre meydana getirir. Mayoz bölünme sadece diploit eşey ana hücrelerinde gerçekleşir, sonuçta oluşan gametler (yumurta, sperm veya spor) haploittir; bu gametlerde eşey ana hücreesindeki genetik materyalin yarısı vardır.

Buna göre mayoz bölünmenin net sonucu kromozom sayısının yavru hücrelerde yarıya indirgenmesidir. Meselâ insan somatik hücrelerinde, dolayısıyla eşey ana hücrelerinde diploit olduğumuz için  $23 \text{ çift} = 46$  kromozom vardır; somatik hücrelerimizde 23 kromozomluk bir takımdan bir anadan biri babadan gelmiş olan iki tane olduğu için 46 kromozoma sahibiz. Böylece diploit organizmalar için de bir tanım yapmış oluyoruz: Türe özgü sayıda kromozomlardan somatik hücrelerinde ikişer tane bulunduran canlılara **diploit** denir. Türe özgü sayıda kromozomlardan bir takım bulunduran canlılara ise **haploit** denir. Birçok diploit canlı türünün hayat döngüsünde, gamet olarak geçirilen kısa bir haploit dönem vardır. *Drosophila*

*melanogaster* türüne özgü kromozom sayısı dördtür ( $n=4$ ); buna göre bu sineğin somatik hücrelerinde sekiz ( $2n=8$ ) kromozom vardır. Mayoz bölünmeyle bu sayı haploit sayıya ( $n=4$ ) indirgenir, yani eşey hücrelerinde bir kromozom takımı vardır. Benzer şekilde insanların somatik hücrelerinde 46 ( $2n=46$ ), gametlerinde 23 ( $n=23$ ), merkepte  $2n=68$ ,  $n=34$ , bezelyede  $2n=14$ ,  $n=7$ , mısırdaki  $n=10$ ,  $2n=20$ , munçağı denilen küçük Hint geyiğinde  $n=3$ ,  $2n=6$  kromozom vardır. Bu sayılar her tür için sabittir. Bir türün kendine özgü kromozom setinin mitoz bölünmenin metafaz safhasındaki görüntüsüne **karyotip** denir. Misal olarak insan karyotipi Şekil: II.2'de gösterilmiştir.

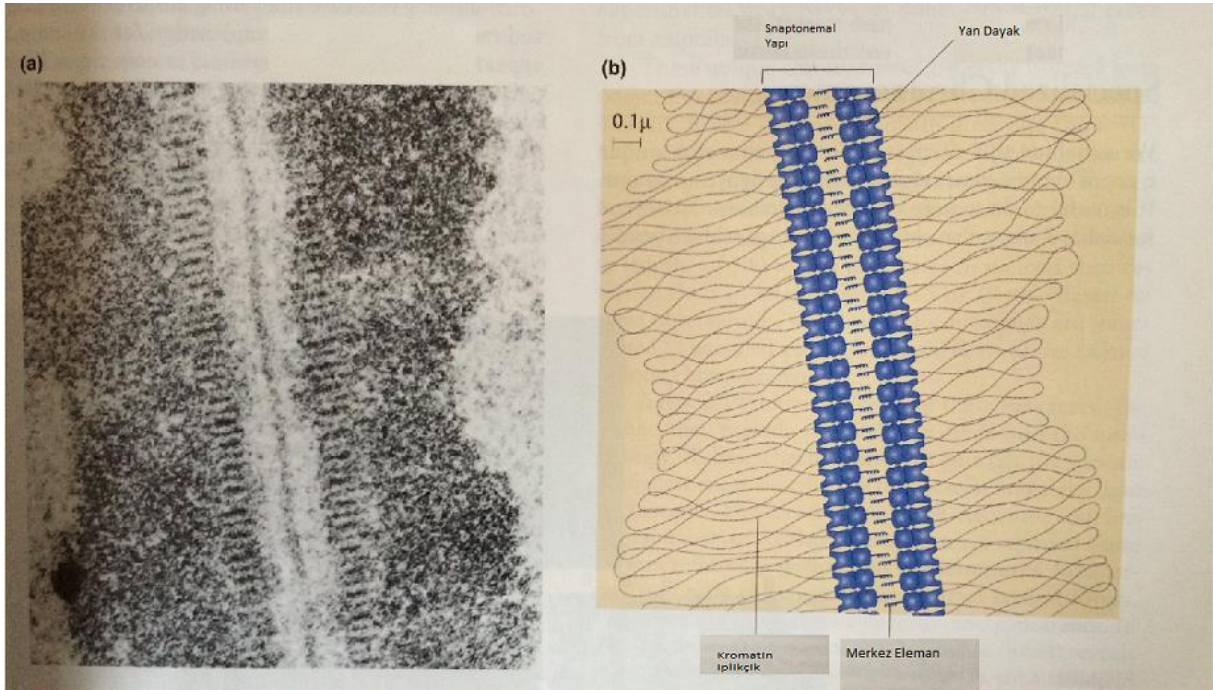
Bir türün karyotipi kendine özgüdür. Mitoz bölünmenin metafaz safhasında her biri ikiye bölünmüş (diyad formunda) kromozomlar çekirdek ekvatorunda her biri belirli şekillerde görülür. Tekrar söylemek gerekirse her türün kromozom sayısı sabittir. Karyotipte aslında her kromozomdan iki tane vardır, bunların birisi anadan diğeri babadan gelmiştir. Meselâ *Drosophila*'da sekiz kromozom vardır; her kromozomdan biri anadan, diğeri babadan gelmiş olmak üzere iki tane vardır. Bitki ve hayvanların çoğu bu şekilde somatik hücrelerinde iki genom seti ihtiva eden diploit türlerdir.

Erkek ve dişi gametlerin birleşmesiyle diploit dönem yeniden başlar. Spermanın yumurtayı döllemesiyle ortaya çıkan döllenenmiş yumurta genetik dilinde **zigot** diye adlandırılır. Spermanın çekirdeğindeki kromozomlar, yumurtanın çekirdeğindeki kromozomlarla birlikte diploit kromozom sayısını tamamlarlar ( $n+n=2n$ ). Yumurtadaki  $n$  adet kromozomun her biri, spermadan gelen  $n$  kromozomdan birisiyle yapı ve şekil bakımından benzerdir. İşte bu yapı ve şekil bakımından benzer, aynı gen lokus sıralanışına sahip olan kromozom çiftlerine **eş veya homolog kromozomlar** denir. Mitoz bölünme esnasında homolog kromozomların eşleşmesi gerekli değildir ve bu yüzden de eşleşmezler, her biri başka bir yerdedir. Fakat mayoz bölünmede homolog kromozomlar bölünme düzleminde eşleşir (karşı karşıya gelir) ve birisi bir kutba diğeri diğer kutba çekilir.

Mayoz bölünmenin gametositlerde olmasına mukabil, mitoz bölünme, organizmanın diğer hücrelerinde cereyan eden hücre bölünme şeklidir. Mitoz bölünmede diploit kromozom sayısı indirgenmez; her yavru hücre, çekirdeğinde  $2n$  sayıda kromozom taşımaya devam eder. Mayoz ve mitoz hücre bölünmelerinde her kromozom kendi kopyasını yapar, bir kromozomdan meydana gelen bu iki yavrunun her birine **kromatid** denir. Bir kromozomun iki yavru halinde bölünmesiyle ortaya çıkan kromatid çiftlerine **diyad** denir. Mitozda kromatidler birbirlerinden ayrılır. Buna karşılık mayozda, diyad halinde bölünmüş homolog kromozomlar karşı karşıya gelir; böylece ortaya çıkan iki diyadlık yapıya **bivalent** denir, bivalent yapı da aslında dört kromatidlik bir **tetrad** demektir. Mayoz bölünmenin başında homolog kromozomların bu şekilde bir araya gelmesine **sinapsis** denir. Sinapsis safhasında belirgin görüntü, iki homologun arasında görülen ve **sinaptonemal kompleks** denilen yapıdır. Sinaptonemal kompleks, homolog kromozomların her birisinin merkezinde yer alan ve etrafında DNA-histon iplikçiklerinin sarıldığı omurganın karşı karşıya geldiği bir yapıdır (Şekil: II.1).

İlk mayoz bölünmede diyardlar birbirinden ayrılır, ikinci bölünmede de her diyaddaki kromatidler birbirinden ayrılır. Mayoz bölünme ve safhaları şematik olarak Şekil: II.3b'de gösterilmiştir.

Mayoz bölünmeyle meydana gelen erkek gamet (sperma), dişi gamet (yumurta) ile çiftleşme esnasında birleşir. Döllenmiş yumurta olarak algılamamız gereken bu diploit tek hücreye zigot denir. Sonra zigot, mitoz bölünmeyle çoğalarak 2, 4, 16, 32, ... vb. sayıda hücrelerden oluşan embriyo dönemlerine geçer. Gelişmenin bu ilk dönemlerinden itibaren hücreler farklılaşmaya başlar ve organizmanın farklı dokuları, organları, sistemleri oluşur. Gelişmenin bütün dönemlerinde hangi hücrede hangi biyokimyasal faaliyetlerin olacağı, hangi hücrelerden hangi dokuların ne zaman oluşmaya başlayacağı ve benzeri tüm işler, kromozomlarda paketlenmiş olan genomu oluşturan genlerde kodlanmış bilgilerle düzenlenir. Bu gen faaliyetlerinin nasıl düzenlendiği ve gelişme esnasındaki farklılaşmayı düzenleyen genetik bilgiler, genetiğin, gelişme genetiği denilen kolunun konularıdır. Bu bölümde genomun (DNA'nın) paketleri olan kromozomların yapısı hakkında kısaca bilgi verilecektir.



Şekil: II.1- (a) *Neotiella rutilans* (pyrenomycetes sınıfından bir mantar) isimli organizmada meyoz bölünmesinde sinapsis safhasında iki homolog kromozomun karşı karşıya geldiği sinaptonemal yapı. (b) Sinaptonemal Yapının şematik görüntüsü (Klug ve Cummings, 1997, Concepts of Genetics, sayfa 41, Şekil: 2.16'dan Türkçeleştirilerek alınmıştır).


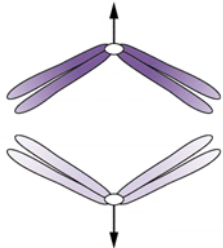
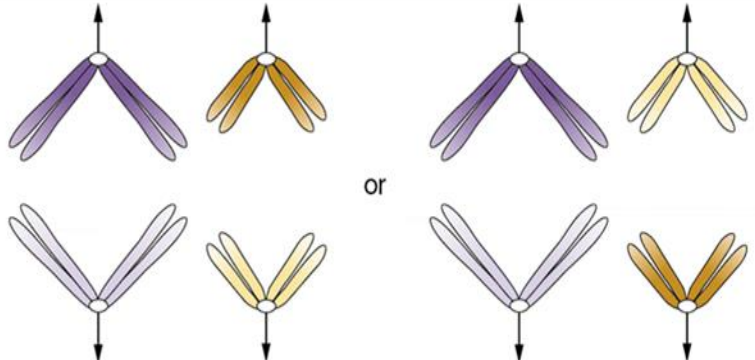
## II.2- Kromozomlar

Bu kısımdaki bilgiler, geniş ölçüde Griffith ve arkadaşları 2008'den özetlenmiştir.

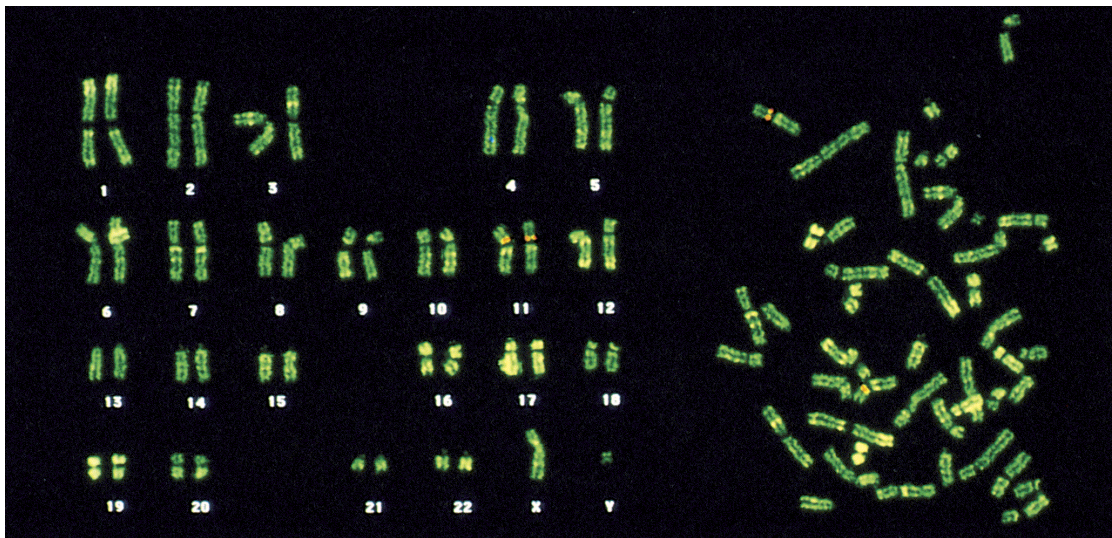
Bu bölümün başında bahsedildiği gibi, bir organizmanın kendine özgü olan genetik bilgi setinin tamamına (DNA), o organizmanın **genomu** denir. Ökaryotlarda DNA'nın büyük çoğunluğu hücrenin çekirdeğinde bulunur. Bu DNA, çekirdek içinde kromozomlar halinde paketlenmiştir. Aynı türe mensup organizmaların sahip olduğu kromozom seti, sabit sayıda ve görüntüde kromozomlardan meydana gelir.

Prokaryotlarda ve virüslerde DNA tek bir molekül halinde, tek bir kromozomda paketlenmiştir ve bu kromozom hemen sadece tek bir DNA molekülüdür. Buna karşılık ökaryotlarda kromozomlar daha karmaşık bir yapıya sahiptir ve bu yapıda DNA ile birlikte proteinler de bulunur. Bu bahiste ökaryotik kromozomların yapısı anlatılacaktır.

Her kromozom bir DNA molekülüdür. İnsanda hücre çekirdeğinde 46 kromozom var demek, 46 DNA molekülü var demektir. DNA molekülünün kromozomda ne kadar yoğun paklendiği hakkında bir fikir vermesi bakımından insan genomundaki toplam DNA'nın ve kromozomların uzunluğu mukayese edilebilir. İnsanın bir genom setindeki toplam DNA'nın uzunluğu yaklaşık bir metredir. Fakat bu DNA, her biri metrenin milyonlarca birinden daha küçük 23 kromozomda paketlenmiştir. Demek ki her DNA molekülü kendi kromozomunda çok sıkı bir şekilde sarılıp sarmalanmıştır. Bu, DNA'nın **nükleozom** denilen moleküler makaralara sarılmasıyla sağlanmıştır (Şekil: II.4). Nükleozomlar, **histon** denilen oktamer yapıdaki proteinlerdir. Bu makara üzerine DNA molekülü iki tam devir yaparak sarılır. Bir nükleozomun çapı 10 nm'dir. Şekil II.5'te görüldüğü gibi, nükleozoma sarılı DNA'yı bir şekilde kelepçelemek vazifesi gören ve H<sub>1</sub> olarak gösterilen ikinci bir histon proteini vardır. Bu şekilde nükleozom-DNA tertipleri halka şeklinde kıvrılır, o kıvrımlarda daha ileri kıvrılarak DNA'nın kromozom halinde çok yoğun bir şekilde paketlenmesi sağlanır (Şekil: II.5). Bu kıvrımları üç boyutlu olarak bir arada tutan ve iskele vazifesi gören bir yapı daha vardır. DNA ve sarıldığı nükleozomlar, kromozomların maddi yapısı olan **kromatin**leri teşkil ederler.

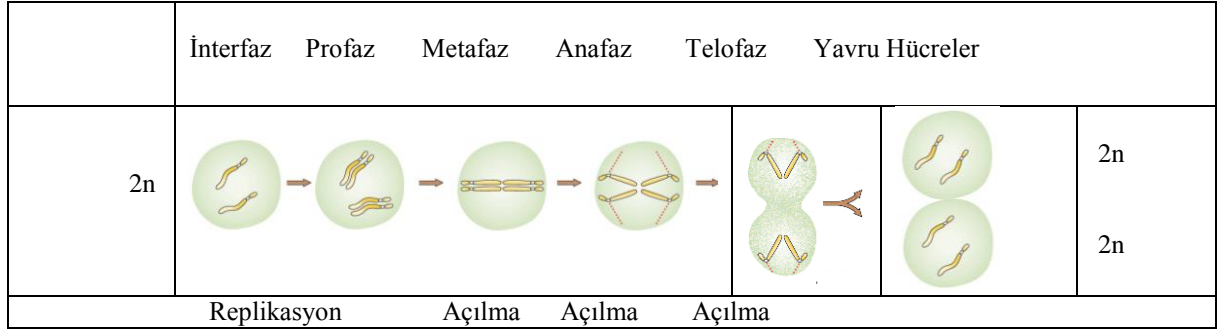
	Mendel Faktörleri (Genler)	Kromozomlar
Homolog kromozomların eşleşmesi	A a	
Açılma	A ↕ a	
Bağımsız Açılma	A B    A b ↕    ↕    ↕    ↕ veya a b    a B	

Şekil: II.1- Mendel'in kalıtım faktörleriyle (genlerle) kromozom arasındaki paralellik (Griffith ve ark., 2000, sh. 72, Şekil:3-5'ten uyarlanmıştır).

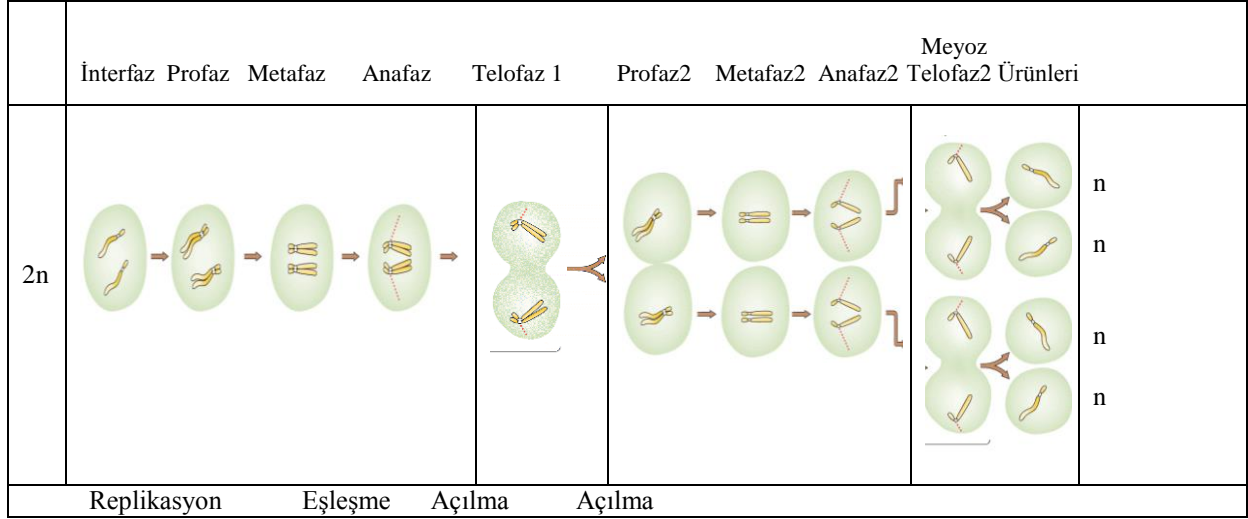


Şekil: II.2- Cinsiyeti Erkek Olan Bir İnsanın Karyotipindeki 22 Çift Otozom ve X ve Y Cinsiyet Kromozomları

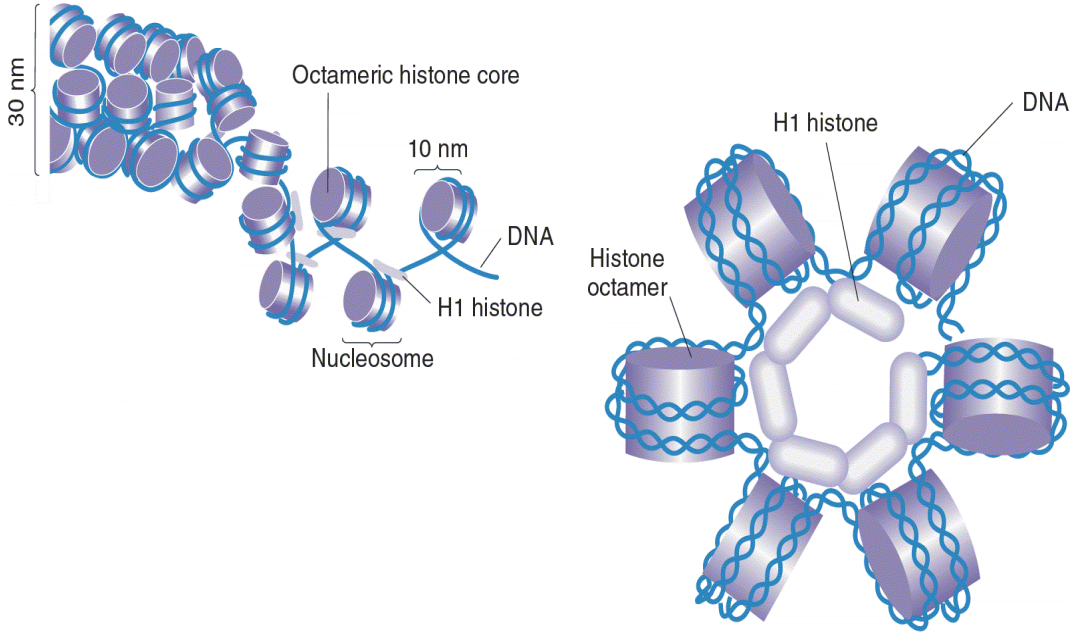
## A- Mitoz Bölünme



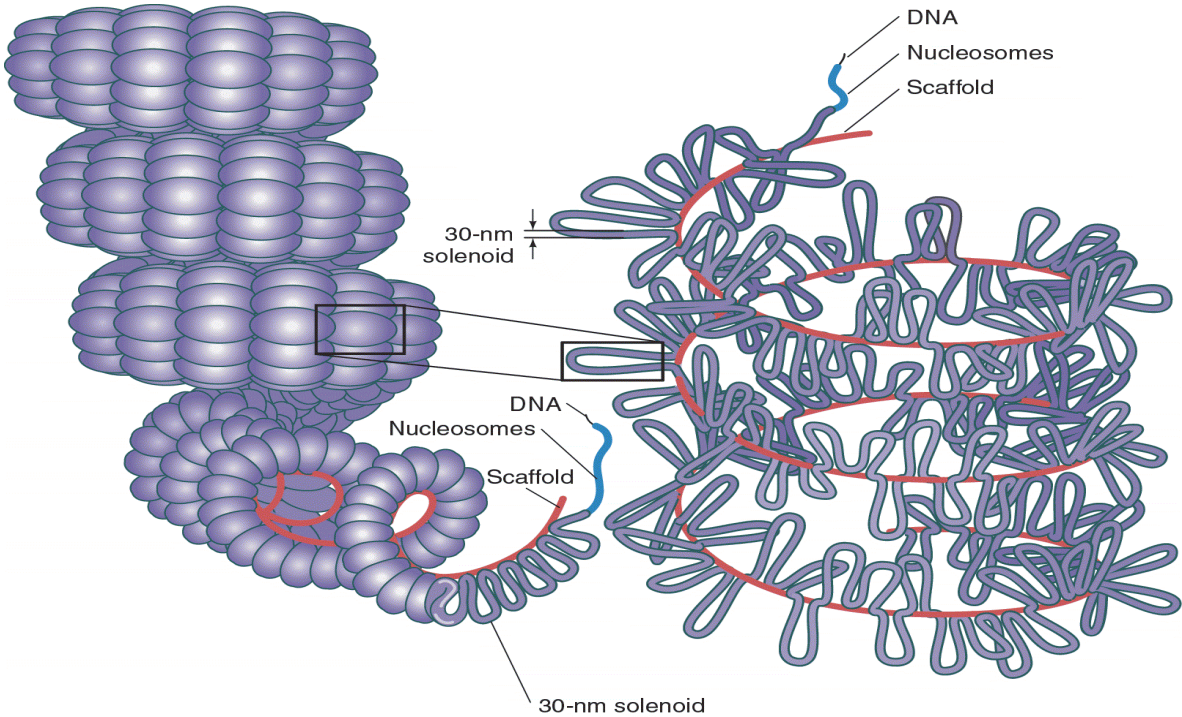
## B- Meoz Bölünme



Şekil: II.3- Şematik Olarak Hücre Bölünmesi A- Mitoz, B- Mayoz (Griffith ve ark, 2000, An Introduction to Genetics, sayfa 69, Şekil: 3-2'den Türkçeleştirilerek alınmıştır).



Şekil: II.4- Kromozomun Yapısal Birimleri: Nükleozomlar (Griffith ve ark, 2000, An Introduction to Genetics, sayfa 92, Şekil: 3-38'den Türkçeleştirilerek alınmıştır).



Şekil: II.5- Kromozomların Paketlenmiş Hali (Griffith ve ark, 2000, An Introduction to Genetics, sayfa 93, Şekil: 3-41'den Türkçeleştirilerek alınmıştır).

**II.3- Çalışma Problemleri**

**III.1.** Aşağıdaki bilgilerden hangisi yanlıştır?

- a) Ökaryotik diploit bir canlının sahip olduğu iki genom takımından biri anneden biri de babadan gelir.
- b) Ökaryotik canlıların genomları kromozomlar halinde paketlenmiştir.
- c) Eş kromozomlar gametlere eşit oranlarda açılmaktadır.
- d) Erkekli dişili çoğalan canlılarda, eşey ana hücrelerinin birkaç kere bölünerek meydana getirdiği hücrelere gametosit denir.
- e) Mayoz bölünme sadece eşey ana hücrelerinde gerçekleşir.

**III.2.** Türe özgü sayıda kromozomlardan somatik hücrelerinde ikişer tane bulunduran canlılara ne denir?

- a)Haploit                      b)Mayoz                      c)Diploit                      d)Gametosit                      e)Meyosit

**III.3.** Türe özgü sayıda kromozomlardan bir takım bulunduran canlılara ne denir?

- a)Gametosit                      b)Mayoz                      c)Meyosit                      d)Haploit                      e)Diploit

**III.4.** Aşağıdaki bilgilerden hangisi yanlıştır?

- a)Şekil bakımından benzer, aynı gen lokus sıralanışına sahip olan kromozom çiftlerine eş veya homolog kromozomlar denir.
- b)Bir türün kendine özgü kromozom setinin mitoz bölünmenin metafaz safhasındaki görüntüsüne karyotip denir.
- c)Spermanın yumurtayı döllemesiyle ortaya çıkan dölleniş yumurtaya zigot denir.
- d)Prokaryotik canlılarda DNA ve sarıldığı nükleozomlar, kromatinleri oluşturur.
- e)Prokaryotlarda ve virüslerde DNA tek bir molekül halindedir.

**III.5.** Bir organizmanın kendine özgü olan genetik bilgi setinin (DNA'nın) tamamına ne denir?

- a)Genom                                      b)Genotip                                      c)Gametosit
- d)Zigot                                      e)Haploit canlı

**III.6.** Bir kromozom çiftini meydana getiren yavrulardan her birine ne denir?

- a)Kromatin                                      b)Kromatid                                      c)Nükleozom
- d)Histon                                      e)Tetrad

**III.7.** Türe özgü kromozom setinin mitoz bölünmenin metafaz evresinde yer alan görüntüsüne ne ad verilir?

- a)Bivalent                                      b)Tetrad                                      c)Karyotip
- d)Sinaptonemal Kompleks                                      e)Diyad

**III.8.** Diploit bir canlı türünde ebeveyn ile dölün aynı sayıda kromozoma sahip olması ne ile sağlanır?

- a)Mitoz bölünme                                      b)Haploid canlı                                      c)Haploid hücre



d)Mayoz bölünme

e)Diploit hücre

**III.9.** Canlılar arasındaki genetik farklılığın nedenleri arasında aşağıdakilerden hangisi sayılabilir?

a)Mitoz bölünme

b)Çevre faktörleri

c)Fenokopya

d)Mayoz bölünmenin II. evresi

e)Mayoz bölünmenin I. evresi

**III.10.** Mendel'in çalışmaları aynı lokustaki genetik elementlerin (allellerin) gamet oluşumu sırasında birbirinden ayrılması esasına dayanmaktadır. Bu kurala ne ad verilir?

a) Segregasyon (açılma) kuralı

b)Resesiflik kuralı

c) Bağımsızlık kuralı

d)Sürekli değişim kuralı

e)Tam dominantlık kuralı

### **Kaynaklar**

Düzgüneş O. Ve H.R. Ekingen, 1983, Genetik, İkinci Baskı, A.Ü. Ziraat Fakültesi Yayını, Ders Kitabı, Ankara.

Griffiths A.J.F, J.F. Miller, D. T. Suzuki, R.C. Lewontin, W.M. Gelbart, 2000, Introduction to Genetic Analysis, 7th edition, Freeman and Company, USA

Griffiths A.J.F, S.R. Wessler, R.C. Lewontin, S.B. Carroll, 2008, Introduction to Genetic Analysis, 9th edition, Freeman and Company, USA

Klug W.S and M.R. Cummings, 1997, Concepts of Genetics, 5th edition, Prentice Hall, USA

Russell P.J., 2006, iGenetics A Mendelian Approach, Pearson - Benjamin Cummings,, USA.

Yıldız, M.A., 2010, Basılmamış Genetik Ders Notları, Ankara.