

## B Ö L Ü M S E K İ Z

## POPULASYON GENETİĞİ

## VIII.1- Giriş :

Populasyon genetiği, populasyonların genetik yapıları arasındaki farklılıkları inceler. Bu farklılıklar, bir populasyonun iki farklı generasyonu arasında olabildiği gibi, aynı zaman içerisinde iki farklı mekânda bulunan populasyonlar arasında da olabilir. Her iki durumda da farklılık, genetik yapıyı değiştiren birçok faktörün etkisi ile ortaya çıkabilir. O zaman populasyon genetiğinin gayesi, bir populasyonun genetik yapısını tanımlamak ve o yapıda generasyonlar boyunca meydana gelen değişmelerin sebeplerini incelemek şeklinde de ifade edilebilir. Bu sebepler evolüsyoner amiller olarak bilinir; çünkü bunların etkisi ile oluşan değişmeler populasyonun zaman içinde evolüsyonuna yol açar.

Böyle faktörlerin etkisinin düşünülmediği bir genetik modelin, gerçekte uyum halinde olması düşünülemez. Ancak genel bir bilimsel yol olarak, konuyu kavrayabilmek, yani bu evolüsyoner faktörlerin etkisini daha iyi anlamak ve incelemek için, önce bunların etkili olmadığı varsayılan, basitleştirilmiş bir populasyon modeli düşünülür. Bu model populasyona ideal populasyon da denilir. Modelin temelindeki varsayımlar şöylece özetlenebilir:

- **Populasyon sonsuz sayılacak genişliktedir.** Populasyon genişliği, populasyondaki birey sayısı demektir. Sonsuz genişlik varsayımı ile populasyonun şans oynamalarından (random drift) etkilenmediği varsayılmış, stokastik değil de deterministik bir model benimsenmiş olmaktadır.
- Populasyonda, üzerinde durulan özelliği determine eden genetik yapı bakımından, muhtelif genotipler arasındaki **çiftleşmeler rastgele** olmaktadır. Başka bir özellik bakımından çiftleşmeler rastgele olmayabilir. Ancak, üzerinde durulan özellikte çiftleşmelerin rastgele olmadığı özellik arasında bir genetik korelasyon yoksa, populasyon rastgele çiftleşiyor demektir.<sup>1</sup>
- Farklı generasyonlardan bireyler arasında çiftleşme yoktur (**kesikli generasyonlar-discrete –non overlapping- generations**). Böylece, modelde, bir generasyondan bireylerle ertesi generasyondan bireylerin bir arada bulunduğu, yani çiftleşebildiği bir zaman sürekliliğinden, yaşama süresi gibi bir tesadüf değişkeninden kaçınılmış olmaktadır.
- Populasyonlar arasında **göç yoktur**.
- **Mutasyon olmamaktadır.** Yani populasyonda bir lokustaki allellerden herhangi biri, herhangi bir etkiyle değişmemektedir.

<sup>1</sup> Rastgele çiftleşen populasyonlara **panmictic populasyonlar**, rastgele çiftleşmeye **panmixia** denir. Eğer bu populasyonun bireyleri diploid (veya diploid davranışlı) ise, bunlara, Mendel açılma oranlarının uygulanabilirliğinden dolayı, **Mendelian Populasyonlar** denir. Diploid davranışlıdan kasıt, tetra- ve hexaploid buğday gibi, allopoloid organizmalardır.

- Genotipler arasında, çiftleşme şansı, döl verme kabiliyetleri ve bu döllerin döl verme yaşına kadar yaşama kabiliyetleri bakımından bir farklılık yoktur. Bu, genetik ve ıslah terminolojisinde, **seleksiyon yok** demektir.
- Kantitatif bir karakter bakımından populasyonun genetik yapısı incelenirken, o karakter üzerinde gen etkisi ve genotip değeri olarak bilinen cebirsel tanımlamalar yapılmaktadır. Bu durumda da modeli basitleştirmek için, yukarıdaki varsayımlara ek olarak, cinsiyetler arasında fenotipik bir farklılık olmadığı, genlerin otozomlar üzerinde bulunduğu ve kromozom dışı faktörlerin, sitoplazmik unsurların etkili olmadığı varsayılmaktadır.

Kitabın bu bölümünde, ilk önce bu varsayımların geçerli olduğu model bir populasyon ve tek bir lokustaki genetik yapı ele alınacaktır. Ne var ki, yukarıdaki varsayımlarla etkisi yok sayılan amillerin gerçekte birlikte çalıştıkları da unutulmamalıdır. Populasyonun genetik yapısını değiştirici bu amillerin etkileri üzerinde yine bu bölümde daha sonra durulacaktır. Bu amillere, **evolüsyoner amiller** denilmekte olup **göç, mutasyon, seleksiyon ve şans** olarak bilinir. Bunlardan ilk üçü, sistematik etkili amillerdir; yani etkilerinin yönü ve miktarı tahmin edilebilir. Şans ise, dispersif etkili amil olarak tanımlanır, miktarı çalışılabilir ama yönünü önceden tahmin etmek mümkün değildir. Bu etkilerin birini, ikisini veya hepsini birden dikkate alan modeller de birer yaklaşım olmaktan öteye gidememektedir. Çünkü birlikte etkilerin (interaksiyonun) miktar ve mahiyetini belirlemek, bugün için, mümkün değildir.

Bir populasyonun üzerinde durulan özellik bakımından genetik yapısı tanımlanırken, o özellik bakımından fenotipik bir varyasyon olup olmadığına bakılır. Sonra bu fenotipik varyasyonun ne kadarının genotipik farklılıklardan kaynaklandığı bulunmaya çalışılır. Bir populasyon içinde bir genin farklı allelleri ve buna bağlı olarak farklı fenotipler bir arada gözlenebiliyorsa bu duruma **polimorfizm** denilir. O halde populasyon genetiği çalışmalarının yöneldiği hedeflerden birisi de populasyonların polimorfik durumda olup olmadığını araştırmaktır. Gerçekten bazı özellikler bakımından populasyonlarda nadir olan mutant alleller istisna sayılırsa, hiç polimorfizm gözlenmez; bazı özellikler bakımından ise populasyonlarda iki veya daha fazla fenotipin dolayısıyla allelin bir arada bulunduğu polimorfik bir durum söz konusudur.

Populasyonun genetik yapısı, üzerinde durulan özellik bakımından populasyonda mevcut genotiplerin frekansı ve bir genin allellerinin frekansı cinsinden tanımlanır. Populasyonun **genotipik kompozisyonu**, üzerinde durulan özellikle ilgili genotiplerin nisbi miktarlarıdır (frekanslarıdır)<sup>2</sup>. **Fenotipik kompozisyon** da aynı şekilde bir özellik bakımından farklı fenotiplerin frekanslarıdır. Meselâ 50 kişilik bir grupta mavi gözlülerin sayısı 5 ise, mavi gözlülerin frekansı  $5/50=0.10$ 'dur. Populasyonun genetik yapısını tanımlarken kullandığımız bir diğer parametre gen (veya allel) frekanslarıdır. Populasyonun

---

<sup>2</sup> Frekans denince istatistikte bir olgunun sayısı anlaşılır; bunun bütün olgular arasındaki nisbi sayısına ise nisbi frekans denir. Ancak populasyon genetiğinde frekans deyince bu nisbi frekans anlaşılmaktadır; bu kitapta da bu teamüle uyulacaktır.

**gen kompozisyonu** da, bir genin allellerinin frekansıdır. Aşağıdaki bahiste bu genetik yapıya ilişkin tanımlar misallerle açıklanmıştır.

### VIII.2- Bir Lokusta İki Allel

Bir popülasyonda A ve bunun alleli olan a bakımından üç genotip vardır: AA, Aa ve aa. Bu popülasyonda AA genotipli bireylerin frekansı  $f_1$ , Aa genotiplilerin  $f_2$ , aa genotiplilerin  $f_3$  olsun, öyle ki, bunların toplamı 1'e eşittir:

$$f_1 + f_2 + f_3 = 1 \quad (\text{VIII.1})$$

$f_i$ 'ler ilgili (i.ci) **genotip frekansı** olarak bilinir. Popülasyonun her bireyinde belirli bir hücrede bu lokustan iki tane vardır. Meselâ AA genotipli bir bireyde 2 adet A geni, Aa genotipli bir bireyde 1 adet A ve 1 adet a geni, aa genotipli bir bireyde de 2 adet a geni vardır. O zaman popülasyonda A geninin frekansı,

$$\frac{2f_1 + f_2}{2} = f_1 + \frac{1}{2}f_2 \quad (\text{VIII.2a})$$

ve a geninin frekansı,

$$\frac{f_2 + 2f_3}{2} = f_3 + \frac{1}{2}f_2 \quad (\text{VIII.2b})$$

Bu eşitlikleri şöyle bir mantıkla da çıkarmak mümkündür: AA genotipli  $f_1$  kadar bireyin vereceği gametlerin tamamı A geni, Aa genotipli  $f_2$  kadar bireyin vereceği gametlerin yarısı A geni taşıyacaktır. Aa genotipli  $f_2$  kadar bireyin vereceği gametlerin yarısı a geni, aa genotipli  $f_3$  kadar bireyin vereceği gametlerin tamamı a geni taşıyacaktır.

**Misal: VIII.1-** 500 bireylik bir popülasyonda, bunların 100'ünün AA, 350'sinin Aa ve 50'sinin de aa genotipinde olduğu belirlenmiştir. Gen ve genotip frekanslarını bulunuz.

$$\text{AA genotipinin frekansı } f_1 = 100/500 = 0.20$$

$$\text{Aa genotipinin frekansı } f_2 = 350/500 = 0.70$$

$$\text{aa genotipinin frekansı } f_3 = 50/500 = 0.10$$

$$\text{A geninin frekansı } (200+350)/1000 = 0.20 + 0.35 = 0.55$$

$$\text{a geninin frekansı } (350+100)/1000 = 0.35 + 0.10 = 0.45$$

Bu popülasyon, rastgele çiftleşme halinde hangi genotiplerden hangi frekanslarda döl verecektir? Yani gelecek generasyonda genotip frekansları ne olacaktır? Mümkün olan çiftleşmeler ve bunlardan elde edilecek döllerin genotipleri ve frekansları, Mendel'in birinci açılma kuralı uygulanarak aşağıdaki gibi tablo haline getirilebilir:

## BÖLÜM 8

ZZT204 GENETİK DERSİ

8. Hafta Ders Notları

Kaynak: Prof. Dr. Orhan KAVUNCU (2020). Genetik Ders Notları

Mümkün Olan Çiftleşmeler	Çiftleşme Frekansı	Döl Genotiplerinin Frekansı (Çiftleşme Başına)		
		AA	Aa	aa
AA*AA	$f_1^2$	1	0	0
AA*Aa	$2f_1f_2$	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$	0
AA*aa	$2f_1f_3$	0	1	0
Aa*Aa	$f_2^2$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$
Aa*aa	$2f_2f_3$	0	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$
aa*aa	$f_3^2$	0	0	1

Tabloda genotip frekansları, iki cinsiyette aynı sayılmıştır. Böyle olmayabilen durumlar elbette mümkündür; bu durumlar Biyometri ve Genetik Ana Bilim Dalında verilmekte olan Populasyon Genetiği isimli lisansüstü dersinde ele alınmaktadır. Frekanslar iki cinsiyette aynı olduğuna ve genotipler rastgele çiftleştiğine göre, erkeklerin  $f_1$  kadarı AA genotipli, dişilerin de  $f_1$  kadarı AA genotiplidir. O halde rastgele bir çiftin erkeğinin de dişisinin de AA genotipinde olma ihtimali  $f_1^2$ 'dir. Aynı şekilde rastgele bir çiftin erkeğinin AA, dişisinin Aa olma ihtimali  $f_1f_2$ , erkeğinin Aa dişisinin AA olma ihtimali de aynı şekilde  $f_1f_2$ 'dir. O halde, hangi genotipin hangi cinsiyette olduğuna bakılmaksızın, AA\*Aa şeklinde bir çiftleşmenin frekansı  $2f_1f_2$ 'dir. Tablodaki diğer çiftleşme frekansları da bu şekilde bulunmuştur.

Yeni (döl) generasyonunda genotip frekansları, tablodan aşağıdaki gibi bulunabilir:

$$f_1' = f_1^2 + f_1f_2 + \frac{1}{4}f_2^2 = (f_1 + \frac{1}{2}f_2)^2 \quad (\text{VIII.3a})$$

$$f_2' = f_1f_2 + 2f_1f_3 + \frac{1}{2}f_2^2 + f_2f_3 = 2f_1(\frac{1}{2}f_2 + f_3) + f_2(\frac{1}{2}f_2 + f_3) = 2(f_1 + \frac{1}{2}f_2)(f_3 + \frac{1}{2}f_2) \quad (\text{VIII.3b})$$

$$f_3' = \frac{1}{4}f_2^2 + f_2f_3 + f_3^2 = (\frac{1}{2}f_2 + f_3)^2 \quad (\text{VIII.3c})$$

Dikkat edilirse, bu yeni generasyonda da, bireylerin vereceği gametlerin  $f_1' + (1/2)f_2'$  kadarı A,  $f_3' + (1/2)f_2'$  kadarı da a geni taşıyor olacaktır. Ebeveyn generasyonundaki gen frekansları cinsinden yazılacak olursa,

$$f_1' + \frac{1}{2}f_2' = (f_1 + \frac{1}{2}f_2)^2 + (f_1 + \frac{1}{2}f_2)(f_3 + \frac{1}{2}f_2) = f_1 + \frac{1}{2}f_2 \quad (\text{VIII.4})$$

$$f_3' + \frac{1}{2}f_2' = (f_3 + \frac{1}{2}f_2)^2 + (f_1 + \frac{1}{2}f_2)(f_3 + \frac{1}{2}f_2) = f_3 + \frac{1}{2}f_2$$

bulunur, burada  $f_1 + f_2 + f_3 = 1$  olduğuna dikkat! Görülüyor ki, rastgele çiftleşmenin devamı halinde gen frekansları ileri generasyonlarda değişmeden baştaki frekanslara eşit

kalmaktadır. Buradan genotip frekanslarının da daha ilk rastgele çiftleşme generasyonunda bir sabite ulaştığı görülüyor. Gen frekanslarını

$$p = f_1 + \frac{1}{2} f_2 = f_1' + \frac{1}{2} f_2'$$

$$q = f_3 + \frac{1}{2} f_2 = f_3' + \frac{1}{2} f_2'$$
(VIII.5)

yazarak, genotip frekanslarını bunlar cinsinden

$$p^2 \rightarrow AA, 2pq \rightarrow Aa, q^2 \rightarrow aa$$

şeklinde ifade edebileceğimiz açıktır.

**Misal: VIII.2-** Misal VIII.1'deki populasyonda ertesi generasyonda gen ve genotip frekansları ne olur? Yine 500 döl alınmış olsaydı, bunların kaç AA, kaç Aa, kaç aa genotipinde olsun beklenirdi?

(VIII.3) numaralı eşitliklerden AA genotipinin frekansı

$$f_1' = (0.55)^2 = 0.3025$$

Aa genotipinin frekansı

$$f_2' = 2(0.55)(0.45) = 0.4950$$

ve aa genotipinin frekansı

$$f_3' = (0.45)^2 = 0.2025.$$

Beklenen mutlak frekanslar da

$$500 * (0.55)^2 = 151$$

$$500 * 2 * 0.55 * 0.45 = 248$$

$$500 * (0.45)^2 = 101$$

olarak bulunur.

Görülüyor ki, başlangıçtaki genotipik kompozisyon ne olursa olsun, populasyon rastgele çiftleşmenin ilk generasyonunda sabit genotip frekanslarına ulaşır. Artık rastgele çiftleşmenin devamı halinde, her generasyon  $p^2$  kadar AA,  $2pq$  kadar Aa ve  $q^2$  kadar aa olacaktır. Bu denge haline, 1908 yılındaki yayınlarında birbirlerinden bağımsız olarak gösteren iki araştırmacının adına izafeten **Hardy-Weinberg dengesi** denilmektedir. Aynı sonuçları Chetverikov isimli bir Rus Genetikçi de bulmuştur (Griffiths ve ark. 2000).

Hardy-Weinberg dengesi ile iki ayrı denge hali belirtilmektedir: Bunlardan ilki, rastgele çiftleşen populasyonlarda gen ve genotip frekanslarının generasyonlar boyunca sabit kalmasıdır. Rastgele çiftleşmeden ayrıldığı vakit, daha ileride görüleceği üzere, gen frekansları değişmez, ancak genotip frekanslarında değişme olur. O halde rastgele

çiftleşmenin etkisini vurgulamak bakımından, Hardy-Weinberg dengesi, genotip frekanslarının generasyonlar boyunca sabit kalması olarak ifade edilebilir.

İkinci denge hali ise, gen frekansları ile genotip frekansları arasındaki ilişkidir. (VIII.5) numaralı eşitliklerden

$$f_1 = p^2 \quad f_2 = 2pq \quad f_3 = q^2$$

yazılabilir. Gen ve genotip frekansları arasındaki bu ilişki, rastgele çiftleşen sonsuz büyüklükteki bir populasyonda, bu bölümün başındaki varsayımların geçerli olduğu her lokus için geçerlidir. Hardy-Weinberg dengesindeki bir populasyonda gen ve genotip frekansları birbirinden tahmin edilebilir.

**Misal: VIII.3 (Griffiths ve ark. 2008'den)** - Bir fare populasyonunda yapılan bir araştırma, farelerin 384'ünün AA, 210'unun Aa ve 260'nın aa genotipinde olduğunu ortaya koymuştur. a) Allel (gen) frekanslarını hesaplayınız. b) Rastgele çiftleşme halinde ertesi generasyonda da 854 döl elde edilse bunların genotip frekansları ne olur? c) Bu populasyon dengede midir?

a)  $N = 384 + 210 + 260 = 854$

$$f_1 = 384/854 = 0.450 \quad f_2 = 210/854 = 0.246 \quad f_3 = 260/854 = 0.304$$

$$p = 0.450 + 0.123 = 0.573 \quad q = 0.304 + 0.123 = 0.427$$

b) Ertesi generasyon döl frekansları Hardy-Weinberg dengesine uygun olacağından, genotiplerin beklenen mutlak frekansları

$$f(AA) = 854 * (0.573)^2 = 280$$

$$f(Aa) = 854 * (2 * 0.573 * 0.427) = 418$$

$$f(aa) = 854 * (0.427)^2 = 156$$

c) Populasyon başlangıçta dengede değildir. Çünkü Hardy-Weinberg dengesine göre beklenen frekanslarla gerçek frekanslar arasındaki fark, tesadüfe (örneklemekten kaynaklanan şans oynamasına) bağlanamayacak kadar büyüktür.  $\chi^2$  testi bunu ortaya koyar:

$$(384 - 280)^2 / 280 + (210 - 418)^2 / 418 + (260 - 156)^2 / 156 = 211.464$$

Bu kadar yüksek bir değer, 1 sd.li khi kare dağılımında oluş ihtimali .01'den çok daha küçüktür. Ancak rastgele çiftleşmenin ilk generasyonunda HW dengesine göre beklenen genotip kompozisyonu b) şıkında görüldüğü gibi ortaya çıkar.

**Dominansın Varlığı:** Dominans halinde her genotipe bir fenotip düşmeyecek, populasyonda sadece iki fenotip olacaktır. AA ve Aa genotipliler dominant fenotipte, aa genotipliler ise resesif fenotipte olacaktır. Ama en başta bahsedilen varsayım altında, yani Hardy-Weinberg dengesindeki populasyonlarda gen ve genotip frekansları bulunabilir:

aa genotiplilerin frekansı  $q^2$  kadar olacağından bunun karekökü a geninin frekansını verecektir. Buradan da dominant genin frekansı,  $p=1-q$  formülünden bulunur. Genotip frekanslarını da burada tahmin etmek kolaydır: Populasyonda  $p^2$  kadar AA,  $2pq$  kadar Aa ve  $q^2$  kadar da aa genotipli birey var demektir.

**Misal: VIII.4 (Düzgüneş ve Ekingen 1983)-** Sığırlarda siyah renk diğer renklere dominanttır. Buna göre 236 adet siyah renkte, 84 adet diğer renklerde sığır bulunan bir sürüde siyah (B) renk geninin, diğer renklerden oluş genlerinin (b) toplam frekansını ve genotip frekanslarını hesaplayınız. Populasyonda siyah olmayan sığırlar, bb genotipli olup bunların frekansı  $84/(236+84)=0.2625$  olarak bulunur. Bunların hepsini, farklı olsalar bile siyah olmamak fenotipinde gösterdiğimizize dikkat!

Buradan, populasyonun Hardy-Weinberg dengesinde olduğu varsayımı ile b geninin frekansı  $q=\sqrt{q^2}=\sqrt{0.2625}\cong 0.51$  bulunur. Buradan B geninin frekansı,  $p=1-q=1-0.51=0.49$  olarak hesaplanır. Genotip frekanslarını da aşağıdaki gibi buluruz:

BB genotipli siyah sığırların frekansı  $p^2=0.49^2=0.2401\cong 0.24$ ,

Bb genotipli siyah sığırların frekansı:  $2pq=2*0.49*0.51=0.4998\cong 0.50$

Diğer renklerdeki genotiplerin (bb) frekansı  $q^2\cong 0.26$ .

Buna göre  $236+84=320$  adet sığırın  $320*0.24\cong 76$ 'sı BB genotipinde,  $320*0.5=160$ 'ı Bb genotipinde demektir. Genotipini bb olarak gösterdiğimiz diğer renklerdeki sığırların sayısı olan 84'ü ise zaten  $q^2$ 'yu hesaplamak için kullanmıştık.

### VIII.3- Bir Lokusta Çok Allel

Daha önceki derslerde bahsedildiği gibi, bir populasyonda bir lokusta ikiden fazla allel de bulunabilir. Meselâ m kadar allel olan bir durumda gen frekanslarını  $p_i$ ,  $i=1,2,\dots,m$  olarak gösterebiliriz. Burada  $\sum p_i=1$ ,  $i=1,2,\dots,m$  olduğuna dikkat! Genotip frekansları da, Hardy-Weinberg dengesine göre,  $(\sum p_i)^2$  ifadesinin açılımından elde edilen terimlere eşit olacaktır.

**Misal: VIII.5-** Bir populasyonda belirli bir lokusta üç allel bulunduğu tespit edilmiştir. Populasyonda meydana gelen gametlerden rastgele 500 tanesinden 250'sinin  $A_1$ , 140'ının  $A_2$  ve 110 tanesinin de  $A_3$  geni taşıdığı bulunmuştur. Populasyon rastgele çiftleştiğine (Hardy-Weinberg dengesinde olduğuna) göre genotipleri ve frekanslarını yazınız.



Gen frekansları:  $p_1=250/500=0.50$ ,  $p_2=140/500=0.28$  ve  $p_3=110/500=0.22$

Populasyonda 6 adet genotip mümkündür:  $A_1A_1$ ,  $A_1A_2$ ,  $A_1A_3$ ,  $A_2A_2$ ,  $A_2A_3$  ve  $A_3A_3$ . Bunların frekansları aşağıdaki gibi olsun beklenir:

$$P(A_1A_1)=p_1^2=(250/500)^2=0.25$$

$$P(A_1A_2)=2p_1p_2=2*(250/500)*(140/500)=2*0.50*0.28=0.28$$

$$P(A_1A_3)=2p_1p_3=2*0.50*0.22=0.22$$

$$P(A_2A_2)=p_2^2=0.28^2=0.0784$$

$$P(A_2A_3)=2p_2p_3=2*0.28*0.22=0.1232$$

$$P(A_3A_3)=p_3^2=0.22^2=0.0484$$

Genotip frekanslarının toplamının da, gen frekanslarının toplamının da 1 etmesi gerektiğine dikkat ediniz.

Çok allel durumunda dominans halinde hesaplama biraz daha zor olur. Gen ve genotip frekanslarının hesabı yine Hardy-Weinberg dengesi varsayımına göre yapılır.

**Misal: VIII.6-** İnsanlarda A, B kan grubundan oluş, bir lokustaki üç gen tarafından kontrol edilmektedir. Bir şehirden rastgele alınan 1000 kişilik bir örnekte 360 kişi A kan grubundan, 298 kişi B kan grubundan, 280 kişi AB kan grubundan ve geri kalan 62 kişinin de 0 kan grubundan olduğu bulunmuştur. Gen ve genotip frekanslarını bulunuz.

A kan grubundan oluş sağlayan genle ( $A_1$ ) B kan grubundan oluşu sağlayan gen ( $A_2$ ), 0 kan grubundan olmayı sağlayan gene ( $A_3$ ) dominant olup aralarında kodominans vardır. Bu genlerin frekanslarını sırasıyla  $p_1$ ,  $p_2$  ve  $p_3$  olarak gösterelim. Bu durumda A kan grubundan olan bireyler  $A_1A_1$  veya  $A_1A_3$  genotipinde olurlar. Bunların toplam frekansı  $p_1^2+2p_1p_3$  olacak demektir. B kan grubundan bireyler de  $A_2A_2$  veya  $A_2A_3$  genotipinde olup frekansları  $p_2^2+2p_2p_3$  kadardır. AB kan grubundan olanlar  $A_1A_2$  genotipinde olup frekansları  $2p_1p_2$  kadar, 0 kan grubundan olanlar da  $A_3A_3$  genotipinde ve frekansları  $p_3^2$  kadardır.

0 geninin frekansı:  $p_3=\sqrt{p_3^2}=\sqrt{62/1000}\cong 0.249\cong 0.25$ . A kan grubundan olanların frekansı  $p_1^2+2p_1p_3$  olduğundan, A ve 0 kan grubundan olanların toplamı,  $(p_1^2+2p_1p_3+p_3^2)=(p_1+p_3)^2$  kadardır. Buradan  $p_1+p_3=\sqrt{(p_1+p_3)^2}=\sqrt{(360+62)/1000}=0.65$  ve gen frekanslarının toplamı 1 etiğinden  $p_2=1-p_1-p_3=1-0.65=0.35$  bulunur. A kan grubundan oluşu sağlayan  $A_1$  geninin frekansı da bu durumda  $1-(0.35+0.25)=0.40$ 'tır.

Genotip frekansları için A kan grubundan homozigotların frekansı  $p_1^2=0.16$ , heterozigot olanların frekansı,  $2p_1p_3=2*0.40*0.25=0.20$  kadardır. Yani A kan grubundan olan 360 bireyin 160'ı homozigot, 200'ü ise heterozigottur. Diğer genotipleri hesaplamak okuyucuya bırakılmıştır.

**VIII.4- Evolüsyoner Amiller**

Daha önce de bahsedildiği gibi bir populasyonun genetik yapısını değiştiren amiller göç, mutasyon, seleksiyon ve şanstır. Bunlardan ilk üçüne sistematik, sonuncusuna da dispersif amil dendiği daha önce açıklanmıştı.

Sistematik amillerden göç ve mutasyon, populasyon içindeki varyasyonun başlıca sebebi olarak düşünülür; çünkü bunlar populasyonda daha önce gözlenmeyen farklı allellerin sebebidir. Aslında göçle yeni allellerin populasyona taşınması için onların da mutasyonla meydana gelmiş olması lazımdır. Seleksiyon ise işleyiş mekanizmasına göre çoğu zaman populasyonda varyasyonu azaltıcı, bazı mekanizmalarda ise artırıcı rol oynar. Şans ise, dispersif amil olarak nitelenmesinden de anlaşılacağı gibi bazı populasyonlarda tamamen tesadüfen bir allel, bazı populasyonlarda başka bir allel lehine çalışarak populasyon içi varyasyonu azaltırken populasyonlar arası varyasyonu artırıcı rol oynar.

Gen frekansını değiştiren amiller, Zootekni Bölümü, Biyometri ve Genetik Ana Bilim Dalında lisansüstü ders olarak okutulan Populasyon Genetiği dersinde ayrıntılı bir şekilde ele alınmaktadır. Burada bunların her biri ayrı ayrı ve özet olarak incelenecektir:

**VIII.4.1- Mutasyon**

Daha önce mutasyon bahsinde söylendiği gibi, canlılar âleminde gözlenen varyasyonun birincil sebebi mutasyondur. Populasyonlarda yabancı olarak bulunan bir allelin, bir bireyin ana cinsiyet hücrelerinde veya gametlerinde tek bir baz değişikliğiyle başka bir allele dönüşmesiyle dahi ortaya çıkabilen mutant alleller, zamanla ve şansın etkisiyle populasyonda çoğalarak polimorfik bir durumun ortaya çıkmasını sağlarlar. Populasyonda bir generasyonda bir allelin, başka bir allele dönüşme ihtimaline mutasyon hızı denir.

Bir gen içinde bir veya birkaç baz değişikliği şeklindeki nokta mutasyonlarının her generasyon devam ettiği varsayılır. Mutasyon olmaya başlayınca populasyon denge frekanslarından ayrılmış olur ve sonunda yeni bir denge noktasına ulaşır. Bu denge frekanslarına ulaştıktan sonra da mutasyon devam eder; ancak yeni denge frekansları değişmez.

**VIII.4.2- Göç**

Uzun süredir kendi içinde kapalı yetişen küçük populasyonlar biraz sonra göreceğimiz gibi, bir müddet sonra örneklemenin (şansın) etkisiyle homozigotlaşırlar, yani bir lokusta genin frekansı 1, diğerleri sıfır olur. Bu süreç, tamamen tesadüfen, bir populasyonda bu allelin, başka bir populasyonda başka bir allelin sabitleşmesi şeklinde cereyan eder.

İşte böyle bir populasyona başka bir populasyondan göç, mutasyondan sonra, populasyonda polimorfizm meydana getirecek ikinci amil olarak düşünülür. Yani

populasyonlarda genetik varyasyonun ikinci bir sebebi göçtür. Burada da mutasyona benzer bir süreçle, her generasyon belirli bir miktar göç alan populasyonun gen frekansı artık dengede değildir. Göç yeni allellerin populasyona taşınmasına sebep olur ve bir süre sonra populasyon yeni bir denge kompozisyonuna ulaşır.

#### VIII.4.3- Seleksiyon

Seleksiyon, populasyondaki bireylerin fitness değerlerindeki farklılıktır. Bir bireyin fitness değeri, ertesi generasyona o bireyin katkısı olarak düşünülür ki bu da cinsi olgunluğa kadar yaşayan döl sayısı demektir.

Tarımdaki ıslah çalışmalarında biz bunu kendimiz belirleriz; belirli fenotipe sahip bireyleri ertesi generasyonun ebeveyni olarak (damızlık, anaç, tohumluk) olarak ayırırız. Buna **sun'i seleksiyon** denir. Tabiatda da böyle bir seleksiyon kendiliğinden olmaktadır. Tabiatda bazı genotiplerin diğerlerine göre daha fazla döl verme şansına sahip olmasına, Darwin'den beri tabii seleksiyon denilmektedir.

Polimorfik bir populasyonda seleksiyonun etkisi tartışmalıdır. Eğer seleksiyon heterozigotlar lehine ise o zaman populasyonda seleksiyon varyasyonu artırıcı veya en azından muhafaza edici bir rol oynamaktadır. Ne var ki, tabiatda böyle bir heterozigotluk avantajına ait örnekler çok fazla değildir (Hartl ve Clark, 2007).

Seleksiyon tek bir özellik bakımından fenotipe göre cereyan etmez. Tersine onu, bütün bir ömür boyunca toplam fenotip üzerinden çalışan bir mekanizma olarak düşünmek gerekir. Böyle bir seleksiyonun, üzerinde durulan özellik bakımından etkisi, o özellik bakımından farklı fenotiplerin ve genotiplerin fitness değeri üzerinden ölçülür.

Populasyonda resesif bir gen istenmiyorsa onu ayıklama şeklinde yapılacak seleksiyonun etkisi her generasyon resesif genin frekansının azalması şeklinde olacak, fakat frekans tamamen sıfır olamayacaktır. Çünkü resesif gen heterozigotlarda bir şekilde var olmaya devam edecektir. Resesif genin frekansı, seleksiyona başladığında ne kadar yüksek ise seleksiyonun etkisi o kadar yüksek ve hızlı olacak demektir. Tersine seleksiyon resesif gen lehine yapılıyorsa o zaman sonuç teorik olarak bir generasyonda alınacak demektir.

Kantitatif karakterler için seleksiyonun etkisini daha önce ele almıştık. Kalıtım derecesi ne kadar yüksekse seleksiyonun etkisi o kadar yüksek olur. Seleksiyon üstünlüğü ( $i$ ) ve kalıtım derecesi ( $h^2$ ) birlikte genetik ilerlemeyi ( $\Delta G$ ) belirler. Kantitatif genetik bahsinde bu konuda yeterince bilgi verilmiştir.

Tabiatda seleksiyonun populasyon içindeki polimorfizmi artırıcı etkisine ait çok örnek yoksa da, farklı ekolojik şartlardaki populasyonların genetik yapılarının birbirinden farklılaşmasında bir rol oynadığı daha net söylenebilir. Çünkü bir ekolojiye bir genotip daha iyi uyum sağlarken, diğer ekolojiye başka bir genotip daha iyi uyum sağlayabilir.

**VIII.4.4- Şans**

Populasyonların sonsuz büyüklükte olmadığını biliyoruz. O zaman her populasyon, büyüklüğüne bağlı olarak, ertesi generasyonu meydana getirmek üzere çifteleşecek bireylerin ve bunların verdiği gametlerin örneklenmesinden kaynaklanan bir şans etkisine maruzdur. Nitekim populasyonların genetik yapılarının generasyonlar boyunca tesadüfi dalgalanmalar gösterdiği birçok bilim adamı tarafından müşahade edilmiştir.

Şans ve örnekleme tabirlerini burada eş anlamlı olarak kullanıyoruz. Çiftleşen bireylerin belirlenmesinin ve bunlardan elde edilen gametlerin birleşmesinin basit tesadüf örneklemeyle olduğu varsayımına göre, bu kullanım isabetlidir. Seleksiyonda da bir örnekleme söz konusudur ama orada basit tesadüf örnekleme değil, her genotipin döl verme şansının aynı olmadığı bir örnekleme, amaçlı örnekleme söz konusudur.

Şansın etkisi, populasyon genişliğine ve allel frekansına bağlıdır. Populasyon ne kadar küçükse şansın etkisi o kadar fazladır. Bir allelin frekansı 0.01 ise bunun küçük bir populasyonda tamamen kaybolma şansı, frekansın 0.30 olduğu yine aynı genişlikteki bir populasyondakine nazaran çok daha fazladır.

Gerçek populasyonlarda gen frekansını değiştiren amillerin hepsi birlikte çalışır. Farklı bölgelerdeki populasyonların her birinin başka bir dengeye doğru yönelmesini sağlayan bu etkiler bu populasyonların gen frekansları bakımından birbirinden farklılaşmasını sağlar.

## VIII.5- Çalışma Problemleri

- XI.1. Rastgele çiftleşen bir populasyonda “a” geninin frekansı 0.6 bulunmuştur. Populasyondan rasgele alınan 400 bireyin genotip kompozisyonu nasıl olsun beklenir?  
 a)144 AA, 192 Aa, 64 aa      b)144 aa, 192 Aa, 64 AA      c)240 A, 160 a  
 d)160 A, 240 a      e)336 A- fenotip, 64 a fenotip
- XI.2. Allelleri arasında tam dominanslık bulunan bağımsız A ve B lokusları bakımından rastgele çiftleşen bir populasyonda “a” allelinin frekansı 0.2, “b” allelinin frekansı da 0.3 olarak hesaplanmıştır. Bu populasyondan rastgele alınan 100 bireyden kaç tanesinin AAbb genotipli olması beklenir?  
 a)(0.64) x (0.49) x100      b)(0.04) x (0.09) x 100      c)(0.04) x (0.49) x 100  
 d)(0.2) x (0.7) x 100      e)(0.64) x (0.09) x 100
- XI.3. Sığırlarda siyah tüylü olmayı belirleyen gen diğer renkleri sağlayan genlere dominant etkilidir. 500 başlık bir sığır populasyonunda 455 sığır siyah tüy renkli olduğuna göre bu populasyonda siyah olmayı sağlayan genin frekansı nedir?  
 a)0.7      b)0.49      c)0.3      d)0.09      e)0.01
- XI.4. İnsanlarda AA, AB ve BB olmak üzere 3 farklı hemoglobin genotipi bulunmaktadır. 200 kişinin yaşadığı bir köyde yapılan bir çalışma sonucunda hemoglobin A geninin frekansı ( $p_A$ ) 0.20 olarak bulunmuştur. Buna göre bu köyde evliliklerin rastgele olduğu varsayıldığında 1 yıl sonra doğacak 50 çocuktan kaç tanesinin hemoglobin AB tipinde yani heterozigot genotipte olması beklenir?  
 a)2      b)10      c)16      d)32      e)40
- XI.5. Sığırlarda Faktör-11 (kanın pıhtılaşmaması) genetik kusuru otozomal bir kromozom üzerinde bulunan resesif bir gen tarafından belirlenmektedir. 1000 başlık bir sürüde 990 tane normal sığır tespit edilmiştir. Bu sürüde boğalar ile ineklerin rastgele çiftleştikleri varsayılırsa doğacak toplam 500 buzağıdan kaç tanesinin dominant homozigot genotipte olması beklenir?  
 a)5      b)50      c)90      d)405      e)450
- XI.6. Bir fare populasyonunda yapılan bir araştırma sonucunda AA genotipinde 810 birey, Aa genotipinde 180 birey ve aa genotipinde 10 birey saptanmıştır. Buna göre bu populasyondaki “A” ve “a” genlerinin frekansları sırasıyla nedir? Not: A’nın frekansı p, a’nın frekansı q ile gösterilmiştir.  
 a)p=0.9, q=0.1      b)p=0.1, q=0.9      c)p=0.81, q=0.01  
 d)p=0.4, q=0.6      e)p=0.6, q=0.4
- XI.7. Nüfusu 1000 olan bir kasabada 480 Aa, 360 AA ve 160 aa genotipinde insan bulunmaktadır. Bu populasyondaki AA ve Aa genotiplerinin frekansları sırasıyla nedir?  
 a) 0.48, 0.36      b) 0.6, 0.4      c) 0.36, 0.48  
 d) 0.4, 0.6      e) 0.84, 0.16

- XI.8. Aşağıdaki bilgilerden hangisi yanlıştır?
- a) Bir populasyonda göç olursa gen ve genotip frekansları değişebilir.
  - b) Bir populasyonda seleksiyon yapılması durumunda gen ve genotip frekansları değişebilir.
  - c) Bir populasyonda mutasyon meydana gelmesi halinde gen ve genotip frekansları değişebilir.
  - d) Bir populasyonda modifikasyon meydana gelmesi halinde gen ve genotip frekansları değişebilir.
  - e) Bir populasyonda farklı generasyonlar arası çiftleşmeyle gen ve genotip frekansları değişebilir.
- XI.9. Sığırlarda DUMPS hastalığı bakımından normal (hasta olmayan) fenotipli olmayı belirleyen gen (D), hasta olmayı belirleyen mutant gene (d) tam dominanttır. Hardy-Weinberg dengesinde olan 1000 başlık bir Siyah Alaca sığır populasyonunda 960 sığır normal fenotipli olduğuna göre, bu populasyonda normal olmayı belirleyen genin frekansının (p) kaç olması beklenir?
- a)0.2                      b)0.8                      c)4                      d)0.04                      e)0.96
- XI.10. Sığırlarda BLAD genetik hastalığı otozomal bir kromozom üzerinde bulunan resesif bir gen (b) tarafından belirlenmektedir. 100 siyah alaca sığırdan oluşan bir sürüde 99 sığır normal fenotipli olarak tespit edilmiştir. Normal olmayı sağlayan genin (B) frekansı kaçtır?
- a)0.99                      b)0.90                      c)0.81                      d)0.01                      e)0.10

**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.