**GERÇEK POPULASYONLARIN GENETİK YAPISI**

**GENETİK VARYASYON**

Populasyonların genetik yapısı zaman ve mekana bağlı olarak değişim gösterebilir. Bu, aynı zamanda farklı yerlerden ya da farklı zamanlarda aynı yerlerden toplanan aynı tür bireylerinin genotiplerinde; allelik frekansların ve allellerin dağılımının faklılık gösterebileceği, yani belirli bir türün tüm populasyonlarının genetik açıdan aynı olmadığı anlamına gelmektedir. Bu nedenle türlerin genetik kökeninin korunması ve evrimi üzerinde çalışmaların temel hareket noktasını, genetik varyasyon teşkil etmektedir. Populasyonların genetik yapısı ve genetik yapının değişimi üzerinde etkili süreçlerin belirlenmesi, genetik farklılaşmanın anlaşılması ve kontrolünü olası kılacaktır.

## Doğal Populasyonlarda Genetik Varyasyon

Populasyon genetiğinde en önemli sorulardan biri, doğal populasyonlarda ne kadar genetik varyasyonun meydana geldiğidir. Populasyonlarda meydana gelen genetik varyasyonların bilinmesi birçok açıdan kritik öneme sahiptir. Öncelikle, bu sayede evrimsel değişim ve adaptasyon potansiyelinin hesaplanması mümkün olur. Diğer yandan varyasyon miktarının bilinmesi, varyasyonun artması ya da azalması üzerinde etkili değişik evrimsel süreçlerin esasının anlaşılmasını da beraberinde getirir. Zira bir populasyonda genetik varyasyonun miktarına bağlı olarak yeni türler meydana gelebilir. Son olarak, bir populasyonun zamana bağlı değişime karşı direnci, bu populasyonun değişik yaşam alanlarında (coğrafik farklılık) maruz kalabileceği varyasyonların tümünün bilinmesi ile belirlenebilir. Tüm bu ana nedenlerden dolayı, populasyon genetiği ile uğraşan bilim adamları, genetik varyasyonların belirlenmesine ve ölçümüne büyük önem verirler.

## Genetik Varyasyon Modelleri

1940 ve 1950’li yıllarda populasyon genetikçileri, doğal populasyonlardaki genetik varyasyon miktarını esas alan birbirine zıt değişik hipotezler ileri sürmüşlerdir. Bu genetik varyasyon hipotezleri ya da modellerinin başlıcaları: **klasik model, denge modeli ve nötral mutasyon modeli** olarak bilinmektedir.

Klasik modelde doğal populasyonların düşük miktarda varyasyon içerdiği ön görülmektedir. Bu modele göre, populasyonda her özellik üzerine etkili allellerin biri doğal seçim etkisiyle meydana gelmiş ve mükemmelleşmiş (ideal, en iyi) fonksiyona sahiptir. Bunun sonucu olarak, populasyondaki tüm bireyler bu “en iyi” ya da doğal alleller bakımından homozigottur. Yeni alleller zaman içerisinde mutasyon yolu ile meydana gelir. Ancak bu bozucu etki doğal seçimin baskısı altında en aza indirilir. Bununla beraber, mutasyon doğal allelden daha iyi bir allel oluşumuna yol açtığında doğal seçim süreci bu yeni mutant allelin populasyonda hakim olmasını (homozigot) sağlar. Bu durum doğal seçimin sağladığı avantaj olarak adlandırılmaktadır. Böylece daima bir populasyonda düşük miktarda varyasyonun bulunması sağlanır.

Doğal populasyonların gen havuzunda her bir lokus için çok sayıda mutant allell varlığının tanımlanması ve bireylerin bir çok lokus bakımından heterozigot olduğunun belirlenmesi, klasik modeli bilimsel olarak geçersiz kılmaktadır. İkinci model olan denge modeline göre; bir populasyonda dengeleyici seçim sayesinde doğal seçim sürecinin genetik varyasyonu aktif bir şekilde koruması gerçekleşmektedir. Dengeleyici seçim, doğal seçimdir ve bu süreç yüksek frekansa ulaşmış her bir alleli korumak suretiyle, alleller arasındaki dengeyi sağlar. Dengeleyici seçimin bir kanıtı, populasyonlarda her bir gen lokusu için homozigotlara oranla heterozigotların daha yüksek miktarda bulunmasıdır (heterozigotların üstünlüğü, heterozygote superiority).

Nötral mutasyon modeli de, populasyonlarda yüksek oranda genetik varyasyonlar bulunduğunu savunmaktadır. Bu modele göre; populasyonlarda var olan yüksek oranda genetik varyasyon, allel frekanslarındaki rasgele değişimler ve süreklilik arz eden mutasyonların korunması ile açıklanabilir. Burada yüksek oranda genetik varyasyon oluşumunun, doğal seçimin etkisinin değişimine yol açması zorunluluğu yoktur, zira mutasyonun etkisi doğal seçim dikkate alındığında nötraldir (populasyon için avantajlı ya da dezavantajlı değildir). Halen populasyon genetiği ile uğraşan bilim adamları arasında Denge Modeli ve Nötral Mutasyon modelinin çok sayıda yandaşı bulunmaktadır. Model taraftarlarının arasındaki çekişmeler yeni ilginç araştırma alanlarının doğmasına yol açmaktadır.

## Genetik Varyasyonun Protein Elektroforezi Yöntemi İle Saptanması

Populasyon genetikçileri uzun yıllar doğal populasyonlarda ne kadar varyasyonun meydana geldiğinin saptanmasına esas olacak yöntemler üzerinde çalışmışlardır. Doğa bilimciler bitki ve hayvanların doğada fenotipik olarak birbirinden farklı olduğunu tespit etmişlerdir. Ancak, bireylerin spesifik genotipleri için birçok özelliğin genetik esasının belirlenmesi oldukça karmaşık bir işlemdir. Bazı özellikler ve bunlara ait alleller Mendel yasalarına uygun davranır (kelebeklerin kanatlarındaki noktalar ya da salyangoz kabuklarındaki renkler gibi). Bu sayede bazı genetik varyasyonlar gözlemlerle tanımlanabilir. Ancak genel genetik varyasyonun tanımlanması için gözlenebilen karakterler esas alınarak toplanan örnekler daima yetersizdir. Bu durumda kromozomların morfolojileri ya da bant yapıları (örneğin; *Dorosophila melanogaster*’in tükrük bezi hücrelerinden izole edilen dev kromozomlarda) gibi sitolojik delillerin kullanılması yoluna gidilmiş ve daha sağlıklı sonuçlar alınmıştır. Ancak bu yöntem de tüm genetik lokusların tanımlanmasına olanak sağlamamaktadır.

1966 Yılında populasyon genetikçileri, doğal populasyonlarla yaptıkları çalışmalarda protein elektroforezi tekniklerini kullanmaya başlamışlardır. Elektroforez, farklı özelliklerine göre proteinlerin jel sistemlerde ayrılmasını sağlayan biyokimyasal bir yöntemdir. Çok sayıda lokus bakımından bireylerin genotipinin belirlenmesine olanak tanıması yöntemin temel avantajıdır. Günümüzde bu yöntem kullanılarak yüzlerce bitki ve hayvan türünün genetik varyantlarının tanımlanması başarılmıştır. Bir populasyondaki genetik varyasyonun düzeyi (miktarı) **polimorfik lokus**’lar ve **heterozigot** oranları gibi iki kriter esas alınarak hesaplanmaktadır.

Polimorfik lokus, populasyonda bir allelden daha fazla allel içeren lokusları ifade etmektedir. Polimorfik lokus oranı (*P*); tanımlanan polimorfik lokus sayısının, toplam örneklenen lokus sayısına bölümü yolu ile hesaplanır. Örneğin; yeşil kurbağa’da 33 farklı lokus örneklendiğini ve bunların 18’inin polimorfik olduğunu varsayalım. Bu durumda polimorfik lokus 0ranı, *P* = 18/33 = 0.55 olacaktır. Heterozigot oranı (*H*) ise, bireylerdeki heterozigot lokusların oranını ifade etmektedir. Yine yeşil kurbağa örneğini verecek olur isek; esteraz gen lokusu için heterozigotların frekansı (heterozigotların sayısı / toplam döl sayısı) 0.09 saptanmış olsun , bu durumda heterozigot oranı da 0.09 olur. Bu şekilde tüm lokuslar için hesaplanan heterozigot oranlarının ortalaması alınmak suretiyle, populasyon için heterozigot oranı saptanır.

Elektroforez yöntemi kullanılarak , birçok tür için tanımlanan heterozigot oranları ve polimorfik lokus oranları Tablo 23’te verilmiştir. Bu sonuçlar kesindir. Birçok türde proteinlerin yüksek oranda genetik varyasyon içerdiğinin saptanması; klasik modelin yanlışlığını, hiçbir kuşkuya yer kalmayacak şekilde, kanıtlamıştır. Standart elektroforez tekniği sadece jel üzerinde hareketi farklılaşmış proteinlerin genetik varyantlarını tanımlama yeteneğinde olduğu için, diğer birçok genetik varyantın belirlenememesi sonucunu da doğurmaktadır. Bu nedenle bu teknik kullanılarak belirlenen genetik varyasyon, daima gerçek orandan daha düşüktür.

Doğal populasyonların elektroforetik yolla yüksek oranda varyasyon içerdikleri tanımlanarak klasik modelin yanlış olduğu ispat edilmiş, ancak denge modelinin doğruluğu kanıtlanamamıştır. Denge modeli doğal populasyonlarda yüksek oranda genetik varyasyonun bulunduğunu ve bu varyasyonların doğal seçimin kontrolü altında olduğunu savunmaktadır. Elektroforetik yöntem sayesinde doğal populasyonların yüksek oranda genetik varyasyon içerdiği belirlenmiştir, ancak, bu yöntem söz konusu varyasyonların üzerindeki doğal seçimin etkisini tanımlama yeteneğinde değildir. Bu noktada tartışmanın doğası değişmiş durumdadır. Geçmişte ana soru doğal populasyonlarda ne kadar genetik varyasyonun bulunduğu yönündeydi. Şimdi ise, bu yüksek oranda varyasyonun kaynağını ve devamlılığını sağlayan etmenler üzerinde sorular sorulmaktadır. Yanlışlığı kanıtlanan klasik modelin yerini alan nötral mutasyon modelinde genetik varyasyonların doğal seçime etkisi nötrdür. Bu, elektroforez yolu ile tanımlanan proteinlerin fonksiyonsuz oldukları anlamına gelmemektedir. Nötr etki, bundan ziyade, farklı genotiplerin fizyolojik olarak denk olduğunu ifade etmektedir.

**Tablo 23.** Bazı büyük bitki ve hayvan gruplarında genetik varyasyon

|  |  |
| --- | --- |
| Grup Tür ya da Form Her Tür İçin Tespit Sayısı Edilen Lokusların Ortalama Sayısı  |  Ortalama Lokus Oranı |
| Populasyon Başına Birey Başına Polimorfik Lokus Heterozigot Oranı Oranı |
| Böcekler *Drosophila*  28 24 Diğer 4 28 Haplopoliploid Yaban Arıları 6 15 |  0.529+ 0.030a 0.150+0.010 0.531 0.151 0.243+ 0.039 0.062+ 0.007 |
| **Deniz**Omurgasızları 9 26 |  0.587+ 0.084 0.147+ 0.019 |
| SalyangozKara 5 18 Deniz 5 17 |  0.437 0.150 0.175 0.083 |
| Balık 14 21 |  0.306+ 0.047 0.078+ 0.012 |
| Amfibiler 11 22 |  0.336+ 0.034 0.082+ 0.008 |
| Reptiller 9 21 |  0.231+ 0.032 0.047+ 0.008 |
| Kuşlar 4 19 |  0.145 0.042 |
| Kemirgenler 26 26 |  0.202+ 0.015 0.054+ 0.005 |
| **Büyük Memelilerb** 4 40 |  0.233 0.037 |
| **Bitkilerc** 8 8 |  0.464+ 0.064 0.170+ 0.031 |

a+ , standart hata aralığını ifade etmektedir. bİnsan, şempanze, makak, fok, cortalama gen farklılığı 0.233+ 0.029 olan, aralarında doğal döl alışverişinin olmadığı türler.

Bu nedenle doğal seçimin nötr etkili (nötral) alleller üzerinde bir rolü yoktur. Diğer yandan, mutasyon ve genetik kayma (drift) gibi rasgele süreçler de nötral alleller üzerine etki etmemektedir. Ayrıca nötral mutasyon modeline göre ; bazı lokuslardaki uygunluğu (fenotipik ifade ve ardışık döllere aktarılma yeteneği) etkileyen varyasyonlar, doğal seçim tarafından elimine edilmektedir.

Daha önce de söylendiği gibi, populasyon genetikçileri nötral mutasyon modeli ile denge modeli arasında kesin bir seçim yapmış değillerdir. Bu büyük olasılıkla her iki modelin de kısmen doğruları içermesinden kaynaklanmaktadır. Yani belirli lokuslardaki mutasyonlar nötral (etkisiz) iken, başka lokustaki mutasyonlar doğal seçim üzerinde etkili olabilir.

**DNA Dizi Analizleri ve Restriksiyon Fragment Boyu Polimorfizminden (RFLP) Yararlanılarak Genetik Varyasyonun Saptanması**

DNA sekanslarının (dizi) baz dizilimindeki farklılıkların doğrudan belirlenmesine olanak veren moleküler biyolojik tekniklerin geliştirilmesi, doğal populasyonlarda, hiçbir yanılgıya yer bırakmaksızın, tüm genetik varyasyonların tanımlanmasını mümkün hale getirmiştir. Bu moleküler genetik tekniklerden bir tanesi restriksiyon endonukleaz enzim analizleridir. Restriksiyon endonukleazlar, bakteriler­den yaygın olarak izole edilen enzimlerdir. Bu enzimler, virüsler gibi yabancı DNA saldırısına uğramış konak hücrelerde doğal korunma mekanizması olup, yabancı DNA molekülünü konak hücre DNA’sından ayırt ederler. Restriksiyon endonükleazlar çift zincir DNA’yı özel bölgelerden tanırlar ve keserler. Bu tanıma bölgelerinden DNA’nın kesimi sonucu oluşan fragmentler, rest­riksiyon fragmentleri adını alır. Her bir restriksiyon enzimi DNA çift zincirinde belirli kırılma (kesim) bölgelerini katalizler ve kendi­ne has restriksiyon fragmentleri oluştu­rur. Restriksiyon endonukleazların hedef DNA molekülü üzerinde bulunan tanıma serileri, genellikle tetramer, pentamer veya hekzamer uzunlukta baz çiftleridir ve kesim bölgeleri –DNA’nın yapısal özelliğin­den dolayı- ters simetri gösterir (palindrom seriler).

Restriksiyon endonükleaz enzimleri, DNA çift zincirindeki tanıma serilerini baş­lıca üç şekilde keser:

1. Tanıma serisini 5’ fosfat ucundan ke­serler (*Eco*RI)

|  |  |
| --- | --- |
|  ↓-G 3’ 5’A-A-T-T-C--C-T-T-A-A 5’ 3’ G- ↑ | yapışkan uç |

2. Tanıma serisini merkezden keserler (*Hae*III[[1]](#footnote-1)\*\*)

|  |  |
| --- | --- |
|  ↓ -G-G 3’ 5’ C-C--C-C 5’ 3’ G-G-  ↑ |  küt uç |

3. Tanıma serisini 3’ OH ucundan keser­ler (*Pst*I[[2]](#footnote-2)\*\*\*)

|  |  |
| --- | --- |
|  ↓ -C-T-G-C-A 3’ 5’ G--G 5’ 3’ A-C-G-T-C-  ↑ |  yapışkan uç |

Bir restriksiyon endonukleaz enzimi tanıma bölgesinde farklılık içeren bir türe ait iki bireyi örnek olarak alacak olur isek; iki bireyin DNA’sı aynı restriksiyon endonukleaz ile muamele edildiğinde farklı restriksiyon fragmentleri (enzim kesimi sonucu oluşan DNA parçaları) meydana gelecektir. Zira bir bireyde restriksiyon enziminin tanıyıp bağlandığı DNA bölgesinde bir mutasyon sonucunda DNA dizilimi farklılaşmıştır. Şekil 118’de böyle bir durum için 5 meyve sineği esas alınarak, oluşacak restriksiyon fragmentleri gösterilmiştir. Böyle, aynı türe ait bireylerin kromozomlarının aynı restriksiyon endonukleaz enzimleri tarafından muamele edilmesi sonucu farklı DNA parçalarının (fragment) meydana gelmesine restriksiyon fragment boyu polimorfizmi (RFLP) adı verilmektedir. Bu fragmentler iki ya da daha fazla bireyin farklı DNA dizilimine (populasyon içerisindeki genetik çeşitliliğe) işaret eder. Bu restriksiyon fragmentleri genetik marker’lar (işaret) olarak kullanılmak suretiyle, genlerin haritalarının yapımı mümkün olmaktadır.

*Drosoplila melanogaster*’de RFLP tekniği kullanılmak suretiyle genetik varyasyonun tespitine dair bir örnek verecek olur isek; doğadan toplanmış beş sinekten izole edilen kromozomal DNA örneklerinin *Bam* HI restriksiyon endonukleaz enzimi ile kesildiğini ve her bir sineğin DNA’sından oluşan restriksiyon endonukleaz fragmentlerinin aynı jel üzerinde bulunan ayrı kuyucuklara yüklendiğini ve tanımlandığını varsayalım. Araştırılan gen, tüm bireylerde iki kopya halinde bulunacaktır (her bir homolog kromozomda bir adet). Eğer restriksiyon endonukleaz kesim bölgesi bu genin içerisinde ise; +/+ sineklerin DNA’sında tipik iki adet restriksiyon fragmenti oluşacaktır(her bir homolog kromozom araştırılan genin içerisinden kesildiği için). Ancak +/- sineklerin DNA’sının kesimi sonucunda, bir kromozom üzerindeki genin restriksiyon endonukleaz fragment tanıma bölge si dizisi, ya da -/- sineklerin her iki homolog kromozomundaki gen kopyalarının içinde yer alan restriksiyon endonukleaz tanıma bölgesi dizisi mutasyon sonucunda farklılaştığı için, enzimin söz konusu bölgelere bağlanması ve kesim yapması mümkün olmayacaktır. Dolayısı ile +/+ sineklerde her iki homolog kromozomun da kesimi sonucu dört fragment bandı (ikişer adet eşit uzunlukta fragment olduğu için agaroz jel üzerinde 2 adet görülür), -/- sineklerde restriksiyon kesimi meydana gelmediği için, eşit uzunluktaki homolog kromozomları ifade eden tek bir bant ve +/- sineklerde ise, kesilmemiş bir homolog kromozom bandı (-/- sineklerin bandı ile tamamen aynı bölgede yer alır) ve diğer homolog kromozomun restriksiyon endonukleaz kesimi sonucu oluşan iki restriksiyon fragmenti (+/+ sineğin DNA bantları ile tamamen aynı) bandı meydana gelecektir (Şekil 118).

     

 +/+ -/- -/- +/- +/-

 homolog

 kromozomlara ait

 DNA parçaları

restriksiyon

bölgesi

 *Bam* HI (Restriksiyon Endonukleaz) Enzimi Kullanılarak Yapılan DNA Kesimi

 -

 akım yönü

 +

 +/+ -/- -/- +/- +/-

Şekil 118. Beş meyve sineğinde restriksiyon fragmentleri. (+) restriksiyon bölgesi varlığını,(-) ise yokluğunu ifade etmektedir.

Nukleotit dizilimi esas alınarak, beklenen heterozigot oranlarının saptanmasında aşağıdaki formül kullanılmaktadır:

  *n*(∑*ci*) - ∑*ci*2

*Hnuc* =

 *j*(∑*ci*) (*n*-1)

Bu eşitlikte n, örneklenen toplam homolog kromozom sayısıdır. Bizim örneğimizde toplam 5 adet sinek incelendiği için, örneklenen homolog kromozom sayısı, *n* = 5x2 = 10’dur. *J*, kullanılan restriksiyon endonukleaz enziminin tanıma serisinin uzunluğunu ifade etmektedir (bizim verdiğimiz örnekte kullanılan *Bam* HI, 6 nukleotit uzunluktaki spesifik DNA serilerini tanımaktadır). Son olarak *i,* her bir enzim için tanıma bölgesi sayısını ve *ci* de bu bölgelerde yapılan enzim kesimleri sonucu oluşan fragment sayısını tanımlamaktadır. Bizim örneğimizde restriksiyon kesim bölgesi sayısı birdir. Homolog kromozomların aynı bölgeden kesimi sonucunda da toplam 4 fragment oluşur. Yani ∑*ci*= 4’tür. Değerleri yerine koyacak olur isek;

  *n*(∑*ci*) - ∑*ci*2 10 (4) – (4)2 40 -16

*Hnuc* = = =

 *j*(∑*ci*) (*n*-1) 6 (4) (10-1) 24 (9)

 24

 = = 0.11 saptanır. Bu, söz konusu lokus için beklenen hete

 216

rozigot oranıdır. Bu formül, her bir restriksiyon fragment boyu polimorfizmi için tek bir nukleotit bakımından değişiklik meydana geldiği kabul edilerek türetilmiştir.

Değişik organizmalarda restriksiyon endonukleaz enzimleri kullanılarak, farklı genler için nukleotit heterozigot oranları saptanmıştır (*Hnuc*, Tablo 24). Ökaryot organizmalarda tipik nukleotit heterozigot oranları 0.002 – 0.02 arasında değişim göstermektedir. Bunun anlamı, ökaryotik homolog kromozomlar, yaklaşık her 50 – 500 nukleotitte bir nukleotit farklılığı içermektedir. Diğer bir anlatımla, bir populasyonda rastgele seçilen homolog kromozomlar arasında her 50 - 500 nukleotitte bir baz farklılığı bulunması beklenir.

**Tablo 24.** Değişik organizmalarda saptanan nukleotit heterozigot oranları

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| DNA Sekansları | Organizma |  *Hnuc* |
| β-globin genleri | İnsan | 0.002 |
| Büyüme Hormonu Geni | İnsan | 0.002 |
| Alkol DehidrogenazGeni | Drosophila | 0.006 |
| Mitokondriyel DNA | İnsan | 0.004 |
| H4 Gen Bölgesi | Deniz kestanesi | 0.019 |

Genetik varyasyonun belirlenmesinde RFLP tekniğinin tek dezavantajı, bir geni meydana getiren nukleotitlerin çok düşük bir miktarında (yalnız restriksiyon endonukleaz tanıma serisinin bulunduğu bölgelerde) varyasyonu tanımlayabilme yeteneğidir. Ancak günümüzde yaygınlaşan toplam DNA dizi analizi teknikleri sayesinde, olası tüm varyasyonları belirlemek mümkün olmaktadır. Bu sayede hata oranı en az düzeye indirilebilir.

## POPULASYONLARIN GENETİK YAPISINDA MEYDANA GELEN DEĞİŞMELER

Daha önce, mayoz ve gamet füzyon süreçlerinin bir populasyonda tek başına allelik frekansları değiştirmediğini gördük. Populasyon; büyük, rastgele çiftleşme özelliğinde ve mutasyonun, göçün ve doğal seçimin etkisinden bağımsız ise, evrimleşme meydana gelmez. Yani populasyonun genetik yapısı dengede olur. Ancak birçok populasyonda Hardy-Weinberg yasasının geçerli olmasını sağlayan ön koşullar bulunmaz. Zira populasyonlar genellikle küçüktür, çiftleşmeler bazen rasgele meydana gelmez ve doğal seçimin etkinliği söz konusu olabilir. Bu koşullar altında allelik frekanslar değişir ve populasyonun gen havuzu bu etmenlerin karşılıklı etkileri sonucu evrimleşir. Bu bölümde bir populasyonun allelik frekanslarının değişimi üzerinde; mutasyon, genetik kayma, göç ve doğal seçim gibi evrimsel süreçlerin rolü tartışılacaktır. Ayrıca, rasgele olmayan çiftleşmenin genotip frekanslarının üzerindeki etkisi irdelenecektir. İlk olarak populasyonda Hardy-Weinberg yasasının geçerli olmasını engelleyen bir etmenin, daha sonra eş zamanlı olarak iki etmenin söz konusu olduğu durumlar incelenecektir.

## Mutasyon

Bir populasyonda allellerin frekansını değiştiren etmenlerden biri mutasyon’dur. “Prokaryot Organizmalarda Gen Haritalarının Yapılması” ve “Kromozomal Mutasyon Tipleri” bölümlerinde gördüğümüz gibi, DNA üzerinde meydana gelen ve dölden döle aktarılan değişikliklerin tümüne mutasyon adı verilmektedir. Doğada kendiliğinden mutasyon oranı genellikle düşüktür, ancak bu oran türler ya da değişik lokuslar arasında sabit değildir. Bazı genler tüm mutasyon oranlarının dışında davranış göstermektedir. Diğer yandan, kimyasallar, enfeksiyon ajanları ve radyasyon gibi birçok çevresel etmenin mutasyon oranını yükselttiği bilinmektedir.

Evrim iki aşamalı bir süreç olarak tanımlanabilir. İlk aşamada genetik varyasyon meydana gelir. İkinci aşamada ise, evrimsel sürece karşı geliştirilen yanıta göre, populasyonda değişik alleller artar ya da azalır. Mutasyon, bu aşamaların her ikisi üzerinde de potansiyel bir öneme sahiptir.

Mutasyon genetik varyasyonun kaynağını teşkil eder. Allellerin yeni kombinasyonları rekombinasyon yolu ile meydana gelirken, yeni alleller yalnız mutasyon yolu ile oluşabilir. Yani mutasyon, evrimsel sürecin temel kaynağı olan genetik materyalin sağlanmasında yegane araçtır. Mutasyonların çoğu, organizma için zararlı etkiye sahiptir ve populasyondan elimine edilir. Ancak, bazı mutasyonlar bireylere bazı avantajlar sağlayacak biçimde meydana gelir ve bu nedenle populasyonda frekansları hızlı bir şekilde artar. Mutasyonun zararlı ya da avantajlı oluşu özel yaşam alanlarına bağlı olarak değişme gösterir. Eğer çevresel koşullar değişir ise, daha önce zararlı ya da nötral kabul edilen mutasyonlar bu yeni koşullarda organizmaya yarar sağlayabilir. Geçmişte kullanılan bir insektisit (böcek öldürücü) olan DDT’nin yoğun olarak uygulandığı çevrelerde yaşayan böceklerde, meydana gelen bir mutasyon (ya da mutasyonlar) sayesinde söz konusu insektisite karşı direnç özelliğinin kazanılması, organizmaya avantaj sağlayan bir durumdur. Bu sayede böcek DDT uygulanan çevrede yaşayabilir ve üreyebilir. Mutasyonun bu avantaj sağlayan özelliği mutant gen frekansının populasyonda hızla artmasına yol açmaktadır. Bu durum değişik organizmalar için deneysel olarak örneklenmiştir. Özetle mutasyon, evrimsel sürecin motor gücünü teşkil eden genetik varyasyonun ana kaynağıdır.

Diğer yandan mutasyonlar, populasyonlarda allellerin frekanslarını değiştirdiğinden, evrimsel sürecin ikinci aşamasında da etkin rol oynarlar. Örneğin; 50 birey içeren ve tüm bireylerin *AA* genotipte olduğu bir populasyonu ele alalım. Burada *A (p)* allelinin frekansı = 1.00’dir [(2X50)/100]. Eğer bir “*A”* alleli mutasyon sonucu “*a”* alleline dönüşür ise, populasyonda 49 birey *AA* ve bir birey *Aa* genotipte olur. Bu durumda da *A* allelinin (ya da *p*’nin) frekansı = [(2X49)+1]/100] = 0.99 olur. Bir başka mutasyonun oluşması durumunda da bu frekans 0.98’e düşer. Eğer bu mutasyonlar düşük oranda ancak düzenli bir şekilde oluşmaya devam eder ise, uzun bir zaman dilimi sonunda populasyonda *A* allelinin frekansı sıfıra düşecek ve *a* allelinin frekansı 1.00’a yükselecektir. “*A”* allelinin “*a”* alleline, ya da bir başka deyişle yeni bir allele mutasyonu **ileri mutasyon** olarak tanımlanmaktadır. Birçok gende mutasyon ters yönde de gerçekleşebilmektedir. Yine yukarıdaki örneği verecek olur isek; bu durumda mutant “*a”* alleli, doğal “*A”* alleline dönüşür. Bu tip mutasyonlar ise **geri mutasyonlar** adını almaktadır. Geri mutasyonlar, tipik olarak, ileri mutasyonlardan daha düşük oranlarda meydana gelirler. İleri mutasyan “*u*” ile, geri mutasyon da “*v*”ile ifade edilmektedir. Büyük ve alleller üzerinde seçimin etkisi olmayan teorik bir populasyonda, her generasyonda belirli bir “*v*” oranında “*A*” allelinin “*a*” alleline dönüştüğünü varsayalım. Örneğin; populasyon 100000 allel içersin. Eğer “*u*” = 10-4 ise, bu her 10000 adet “*A”* allelinden birinin “*a”* alleline dönüştüğü anlamına gelir. A ellelinin frekansı, *p* = 1.00 olduğunda, populasyondaki tüm alleller “*A*” allelleridir. Populasyonda “*u*” = 10-4 olduğuna göre, her generasyonda 10 adet *A*” alleli “*a*” alleline dönüşecektir. Ancak eğer *p* = 0.10 ise, populasyonda sadece 10000 A alleli bulunduğundan, her generasyonda 1 adet *A*” alleli “*a*” alleline dönüşecektir. *A→a* mutasyonu sonucunda “*A”* allelinin frekansındaki düşme “*uXp*” ve *a→A* mutasyonu sonucunda “*a*”allelinin frekansındaki düşme “*vXq*” değerine eşittir. İleri mutasyon sonucunda “*A*” alleli oranındaki düşmeler “*a*” alleli oranındaki yükselmelere eşittir (ya da geri mutasyon sonucu tam tersi durum meydana gelir). Eğer bir populasyonda ileri mutasyon oranı ile geri mutasyon oranı eşit ise, populasyon dengeye ulaşmış demektir. Bu durumda populasyondaki allelik frekanslarda daha ileri düzeyde bir değişiklik meydana gelmez. Populasyon genetiği teorisyenleri “*a*” alleli için denge durumunu:

 *u*

*q^*= formülü ile, ve “*A*” alleli için denge durumunu ise: *u + v*

 *v*

 *p^*= formülü ile tanımlamaktadır.

 *u + v*

Başlangıç allelik frekansları, *p* = 0.9 ve *q* = 0.1 olan bir populasyonda ileri mutasyon oranı = *u* = 5X 10-5 ve geri mutasyon oranı= *v*= 2X 10-5 olsun (birçok gen için bu oranlar söz konusudur). Böyle bir populasyonda ilk generasyonda allelik frekanstaki değişim:

Δ*p = vq - up*

 = (2X10-5 X 0.1) – (5X 10-5 X 0.9)

 = - 0.000043 olacaktır.

*“A”* allelinin frekansı yalnız yüz binde dört oranında azalmaktadır. “a” allelinin dengede olma halinde ise;

 *u*

*q^*=

 *u + v*

 5X 10-5

 = = 0.714 olacaktır.

 (5X 10-5) (2X10-5 )

 Eğer populasyonda diğer süreçlerin etkisi söz konusu değil ise, çok sayıda ardışık generasyon sonunda alleller dengeye ulaşır. Bundan dolayı, diğer evrimsel süreçlerin (evrim üzerine etkili parametrelerin) etkin olmaması halinde, mutasyon oranları allelik frekansları belirler. Mutasyon oranları çok düşük olduğu için, mutasyonun baskısı altında allelik frekansların değişimi de çok yavaştır. Ayrıca allelik frekanslar dengeye yaklaştığında söz konusu değişim daha da yavaşlamaktadır. *A→a* mutasyon oranı, *u* = 10-5 olan ve geri mutasyon meydana gelmeyen bir populasyonu göz önünde bulunduralım; bu populasyonda “*A”* allelinin denge frekansı 0.0 olur. Söz konusu populasyonda 50 birey var ve başlangıçta A allelinin frekansı 1.00 ise, bu frekans ancak 1000 generasyon sonra 1.00’dan 0.99’a düşecektir. Frekansın 0.50’den 0.49 a düşebilmesi için 2000 generasyon ve 0.1’den 0.09’a düşebilmesi için 10000 generasyon gerekmektedir. Eğer geri mutasyon da söz konusu olur ise, bu değişim daha da yavaş gerçekleşir.

Mutasyon oranının düşük olması nedeniyle, pratikte populasyonlarda mutasyonel denge nadir görülen bir durumdur. Diğer evrimsel süreçler allelik frekanslar üzerinde daha büyük etkiye sahip olduğundan, mutasyon bir populasyonda nadiren tek başına allelik frekansları belirler. Örneğin; achondroplastic cücelik (normal kıkırdak gelişiminin engellenmesi yolu ile oluşan cücelik durumu) insanda otozomal dominant bir özelliktir ve geri dönüşebilir bir mutasyon sonucu meydana gelmektedir. Ancak bu genetik bozukluğun insan populasyonundaki frekansı mutasyonel baskı ve doğal seçimin etkileşimi (interaksiyonu) göz önünde bulundurularak belirlenmektedir.

**Genetik Kayma (Drift)**

Hardy-Weinberg yasasının bir diğer önemli ön koşulu, populasyonun tanımlanamayacak kadar (sınırsız) büyük olmak durumudur. Gerçek populasyonlar sınırsız büyüklükte değildir, ancak çoğu zaman beklenen oranların gerçekleşebileceği kadar büyüktürler. Bu durumda şans faktörünün allelik frekanslar üzerindeki etkisi çok düşüktür. Bununla beraber, küçük olan bazı populasyonlarda şans faktörü allelik frekanslar üzerinde önemli değişikliklere yol açabilir. Genetik kayma, küçük populasyonlardaki allelik frekanslarda rasgele (şansa bağlı olarak) ortaya çıkan artma ya da azalmaları (değişiklikleri) ifade etmektedir. Populasyon Genetiği disiplininin kurucularından olan ve genetik kaymanın önemi üzerinde birçok çalışması bulunan Sewall Wright’e atfen bu etki Sewall Wright etkisi olarak ta adlandırılmaktadır.

**Allelik Frekansta Meydana Gelen Şansa Bağlı (Rasgele) Değişmeler**

Küçük populasyonlarda rasgele ortaya çıkan allelik frekans değişimleri önemli evrimsel sonuçlar doğurabilir.Ayrıca, bu değişimler nadir ya da tükenme tehlikesi altındaki bir türün korunmasına da yol açabilir. Rasgele bir olayın genetik yapının değişiminde nasıl önemli bir role sahip olacağını bir örnekle açıklayalım; Kuzey Pasifik’te bir adada yaşayan küçük bir insan grubu olduğunu varsayalım. Bu populasyon 10 kişiden oluşsun ve bireylerin beşi yeşil, diğer beşi ise kahverengi göz rengine sahip olsun. Bu örnek için göz renginin tek bir gen lokusu tarafından determine edildiğini (gerçekte göz rengi çok sayıda gen tarafından kontrol edilir) ve yeşil göz renginin kahverengi göz rengine karşı resesif olduğunu (*BB* ve *Bb*  kahverengi göz rengini, *bb* ise yeşil göz rengini determine etmektedir) kabul edelim. Ada populasyonunda yeşil göz allelinin frekansı 0.6 olsun. Adada meydana gelen bir tayfun sonucunda populasyonun %50’si (5 adeti) ölüyor. Ölen bireylerin tümü kahverengi gözlüdür.Tayfunda hayatta kalmanın göz rengi ile bir ilişkisi olamayacağı için, söz konusu ölümlerin göz rengi ile ilişkisi sadece rastlantısaldır (şanstan ileri gelmektedir). Tayfundan sonra yeşil göz frekansı 1.00’dir. Böyle bir durumda, evrim sonucu populasyonda 0.6 olan yeşil göz frekansı, rasgele (şansa bağlı) bir olay sonucu bire (1) yükselecektir. Şimdi aynı senaryoyu 1000 birey içeren bir populasyona uyarlayalım. Yine populasyonda kahverengi/yeşil göz oranı %50 / %50 olsun ve tayfun sonucunda populasyonun yarısı ölsün. Bu durumda tayfunda ölen 500 kişinin de kahverengi gözlü olma olasılığı göz ardı edilecek kadar düşük bir olasılıktır. Bu örnek, neden şans faktörünün (rasgele olayların) ancak küçük populasyonlardaki allelik frekanslarda önemli değişikliklere yol açabileceğini izah etmektedir.

Doğal populasyonlarda ölüme yol açan rastlantısal olaylar (tayfun gibi) genetik kayma’ya yol açan değişik olaylardan yalnız biridir. Gametlerin ve zigotların beklenen oranlardan rasgele sapması da genetik kaymaya neden olmaktadır. Daha önce de ifade edildiği gibi; *Aa* X *aa* çaprazlaması sonucunda %50 oranında homozigot birey oluşumu beklenir. Ancak bu daima tam olarak %50 oranında homozigot bireyin oluşacağını umduğumuz anlamını taşımamaktadır. Eğer analiz edilen (ya da oluşan) döl sayısı düşük ise, gözlenen oranın beklenen orandan sapması daima yüksek olur. Yani, böyle bir populasyonda rastlantısal bir şekilde beklenen oranlardan belirli bir sapma meydana gelir ise, allelik frekanslarda değişiklikler oluşabilir, yani populasyonda Hardy-Weinberg dengesinden söz edilemez.

Beklenen oranlardan şansa bağlı sapmalar, **örnekleme hatası** olarak ifade edilen genel bir olgudan ileri gelemektedir. Allelik oranları “*p”* ve “*q”* ile ifade edilen ve gamet havuzu tanımlanamayacak kadar geniş olan bir populasyon göz önünde bulunduralım: Eğer rastlantısal çiftleşme meydana geliyor ise, her farklı gametin zigot oluşturmak üzere birleşme olasılığı var demektir. Bu durumda zigotlardaki allellerin frekansı “*p*” ve “*q*” ile ifade edilirken, genotipler; *p*2, 2*pq* ve *q*2 ile ifade edilir. Ancak eğer döl sayısı sınırlı ise, potansiyel gametlerin sınırlı havuzundan bir gametin döl oluşturması, rastlantısal olarak beklenen orandan bir sapma gösterdiğinde, bu sapma populasyonda allelik frekansların değişimine yol açabilir. Bu durumu bozuk para örneği ile açıklayalım: havaya atılan bir bozuk paranın yazı ya da tura gelme olasılığı %50’dir. Eğer bozuk parayı 1000 kez havaya atar isek beklenen 1/2 oranına daha fazla yaklaşırız. Ancak eğer bozuk parayı dört kez havaya atar isek, rastlantı sonucu 3 yazı 1 tura (ya da tersi) gelmesi sürpriz sayılmaz ve örnek sayısı (burada havaya atma miktarı) ile bağlantılı bir şekilde, örnekleme hatası büyük olur. Tüm genetik kaymaların esasında bu örnekleme hatası (örnek sayısının azlığından kaynaklanan hata) yatmaktadır.

**Genetik Kaymanın Ölçümü**

Genetik kayma rastlantısaldır ve bu nedenle kayma sonucunda oluşacak allelik frekansların önceden belirlenmesi mümkün değildir. Ancak, örnekleme hatası populasyonun büyüklüğü ile ilgili bir durum olduğu için, genetik kaymanın büyüklüğü hakkında ön belirlemeler yapabiliriz. Ekolog’lar populasyonun büyüklüğünü genellikle birey sayısı ile ifade ederler. Bununla birlikte populasyondaki tüm bireyler gamet oluşturma yeteneğinde değildir. Genetik kaymanın büyüklüğünü tespit edebilmek için; öncelikle, populasyonda bir sonraki döle genlerini aktarma yeteneğinde olan ergin bireylerin sayısını, bir başka deyişle **etkin populasyon büyüklüğü**nü bilmek zorundayız.Eğer populasyonda eşey sayısı eşit ise, tüm bireylerin döl oluşturma olasılığı eşit olacaktır. Bu durumda etkin populasyon büyüklüğü, populasyondaki ergin birey sayısına eşittir. Eğer populasyondaki ergin erkek ve dişi oranı eşit değil ise, bu durumda etkin populasyon büyüklüğü;

 4 X *Nf* X *Nm*

*Ne* = formülü kullanılarak saptanır. Formülde *Nf* ergin

 *Nf* + *Nm*

dişileri, *Nm* ise ergin erkekleri ifade etmektedir. Örneğin; 70 ergin dişi ve 2 ergin erkek bulunan bir populasyon düşünelim. Bu populasyondaki her iki erkeğin genlerini bir sonraki generasyona aktarma olasılığı eşittir (1/2 X 1/2 = 0.25, toplam genlerinin 0.25’ini bir sonraki generasyona aktarabilir). Dişilerde ise bu oran 1/2 X 1/70 = 0.007 olacaktır. Düşük orandaki erkek sayısı, bir sonraki generasyonda hangi allellerin bulunacağını orantısız bir şekilde etkiler. Yukarıdaki formülü kullandığımızda bu örnek için etkin populasyon büyüklüğünü; *Ne* = (54 X 70 X 2) / ( 70 + 2) = 7.8, ya da genlerini ardışık döle aktarabilen yaklaşık 8 adet ergin birey olarak saptarız. Diğer bir ifade ile, 70 ergin dişi ve 2 ergin erkek birey içeren populasyonda genetik kayma; genlerini ardışık döle aktarma olasılığı olan, yaklaşık 4 ergin dişi ve 4 ergin erkek bireyin (etkin populasyon büyüklüğü = 8) bulunma haline eşit bir şekilde meydana gelir. Sonuç olarak, örneğimizdeki ergin dişi-erkek sayısına sahip populasyon üzerine genetik kaymanın etkisi, 72 ergin bireyin yarısının erkek ve yarısının dişi olduğu bir populasyondan çok daha yüksek oranda gerçekleşir.

Etkin populasyon büyüklüğünü değiştiren diğer etkiler; dölün seçici üretime tabi tutulması, populasyonun büyüklüğündeki dalgalanmalar ve çakışan (aynı bölgeyi işgal eden) generasyonlar olarak özetlenebilir. Bu etkileri de hesaba katar isek, doğru bir etkin populasyon büyüklüğünün saptanmasının ne kadar zor olacağı açıkça ortaya çıkar. Populasyonlar arasında genetik kayma sonucu meydana gelen varyasyon miktarı allelik frekanstaki varyans (değişim) ile saptanabilir. Bu durumda aşağıdaki formül kullanılmaktadır:

 *pq*

*Sp*2 =

 2*Ne*

Burada *Ne* etkin populasyon büyüklüğünü, *p* ve *q* ise allelik frekansları ifade etmektedir. Daha kullanışlı hesaplama biçimi ise allelik frekansın standart hatasının kullanımıdır. Bu durumda yukarıdaki formülün kare kökü alınır;

 *pq*

*Sp* =

 2*Ne*

 Standart hata, allelik frekansların % 95 güvenirlik sınırlarının saptanmasında kullanılabilir. % 95 güvenirlik sınırı, böyle populasyonlarda *p*’nin % 95 oranında beklenen aralığını tanımlar. % 95 güvenlik sınırları yaklaşık olarak *p* + *Sp*’ e eşittir. *p* = 0.8 ve *Ne* = 50 olan bir örnek ele aldığımızda , allelik frekanslardaki standart hata =*Sp*= (*pq*/2*Ne*) =0.04 olarak hesaplanır. Buradan hareketle, *p’* nin %95 güvenirlik sınırı = *p* + 2*Sp* = 0.72< p < 0.88 şeklinde ifade edilir. % 95 güvenirlik sınırlarını yorumlayabilmek için; etkin populasyon büyüklüğü = *Ne* = 50 olan ve başlangıç “*p”* değeri = 0.8 olan 100 populasyonu örnek alalım: bu durumda bazı populasyonlarda genetik kayma allelik frekansların değişimine yol açabilir. % 95 güvenirlik sınırı bize, 100 populasyonun 95 adetinde, bir sonraki generasyonda *p* değerlerinin 0.72 ile 0.88 arasında olması gerektiğini ifade etmektedir. Dolayısı ile, bu değerlerin arasında kalmayan *p* değerlerinin genetik kayma sonucu oluştuğu kararına varırız. Özetle, genetik kaymanın şanstan ileri gelme olasılığı % 5 (0.05) ten düşüktür.

**Genetik Kaymanın Nedenleri**

Tüm genetik kaymalar örnekleme hatalarından kaynaklanmaktadır. Ancak doğal populasyonlarda örnekleme hatalarının ortaya çıkmasında etkili değişik nedenler bulunmaktadır. Bunların ilki; çevrede bulunan populasyonlara oranla, üzerinde çalışılan populasyonun ardışık generasyonlarda da küçük kalmaya devam etmesidir. Bu durum söz konusu populasyonun oldukça spesifik ve sınırlı bir habitatta yer alması ya da yarışmacı koşulların populasyonun büyümesini sınırlaması ile ilgilidir. Böyle populasyonlarda genetik kayma allelik frekansların değişimi üzerinde önemli rol oynamaktadır. Birçok tür, çok geniş coğrafik dağılım gösterir. Bunun sonucu olarak ta bazı türlerin populasyon büyüklüğü sınırlanır. Diğer yandan, ağaç kesimi gibi insan kökenli etkiler sayesinde büyük populasyonlar kesintiye uğrarlar ve küçük birkaç populasyona dönüşürler. Bu durumda da genetik kayma allelik frekanslar üzerinde önemli değişimlere yol açar.

Örnekleme hatalarının meydana çıkmasında rol oynayan ikinci etki “**kurucu etkisi”**dir (founder effect). Kurucu etkisi, populasyonun başlangıcında, çok az sayıda döllenme yeteneğinde bireyin bulunması halinde ortaya çıkar. Daha sonraları bu populasyon yeterince büyüse bile, populasyonun gen havuzu orijinal kurucularının genlerinden türeyecektir. Bu durumda kurucularda hangi genlerin bulunduğu şansa (rastlantı) bağlıdır. Eğer kurucuların gen sıklıkları, şansa bağlı olarak, özgün toplumdan farklı ise; bunlardan türeyecek populasyonun gen sıklığı da farklı olacaktır. Kurucu etkisine dair en etkileyici örnek, Kuzey Atlantikte yer alan “Tristan da Cunha” adasındaki insan populasyonunun genetik yapısı üzerinde yürütülen çalışmalardan sağlanmıştır. Bu adaya ilk kalıcı yerleşimin William Glass (İskoç) ve ailesi tarafından 1817 yılında gerçekleştirildiği bilinmektedir. Daha sonra bu aile birkaç denizci ve yakın bir adadan gelen birkaç kadınla birlikte bir koloni oluşturmuştur. 1961 yılında adada meydana gelen volkanik patlamalar nedeniyle ada boşaltılmış ve adada yaşayan 300 kişi İngiltere’ye getirilmiştir. İngiliz genetikçiler iki yıl boyunca bu populasyonun genetik tarihi üzerinde çalışmıştır. Bu çalışmalar Tristan da Cunha adasındaki insan populasyonunun genetik kaymadan önemli ölçüde etkilendiğini göstermiştir. Ada populasyonunun evrimi üzerinde genetik kaymanın üç formu da etkili olmuştur. Birinci form kurucu etkisidir.1855 Yılında Tristan da Cunha adasındaki populasyon 100 bireyden oluşmakta idi ve populasyondaki genlerin % 26’sı William Glass ve karısından kaynaklanmaktaydı. 1961 Yılında ise, populasyondaki 300 kişinin tüm genlerinin % 14’ünün William Glass ve karısından geldiği saptanmıştır. Glass ve diğer kurucuların belirli genleri populasyonun gen havuzunu yüksek oranda etkilemiştir. İkinci form populasyonun küçük oluşudur. Adadaki insan populasyonu kuruluşundan beri, örnekleme hatasına neden olacak düzeyde küçük kalmıştır.

Örnekleme hatasına yol açan üçüncü form, **darboğaz etkisi**dir (bottleneck effect). Bu form da Tristan da Cunha adasındaki insan populasyonu üzerinde önemli rol oynamıştır. Darboğaz etkisi, populasyonun büyüklüğünde önemli oranda düşüşler meydana geldiği durumlarda görülmektedir. Bu tür bir azalma meydana geldiğinde, rastlantısal olarak bazı genler gen havuzundan çıkar (kaybolur). Daha önce bir adada 10 kişilik bir populayon için verdiğimiz örneği anımsayacak olur isek; beşi yeşil ve diğer beşi de kahverengi göz rengine sahip10 kişilik populasyonda, bir doğal afet sonucu ölen beş kişinin de kahverengi gözlü olması halinde, populasyonda 0.6 olan yeşil göz frekansı 1.0’e yükselir. Bu darboğaz etkisine iyi bir örnektir. Bu etki, kurucu etkisinin bir tipi olarak ta kabul edilebilir. Zira afetten sonra, hayatta kalan bireyler populasyonun yeniden kurucuları olacaktır.

Tristan da Cunha’daki populasyon üzerinde iki ayrı darboğaz etkisi görülmüştür. İlki 1856 yılında William Glass’ın ölümü ve adadan göçü özendiren bir misyonerin adaya gelişidir. Bu nedenlere bağlı olarak 1855-1857 yılları arasında adadaki insan populasyonu 103’ten 33’e düşmüştür. İkinci darboğaz etkisi ise 1885 yılında görülmüştür. Ada populasyonundan 15 erkeğin, adaya gelen gemilerle ticaret yapmak için bindikleri bot devrilmiş ve tümü boğulmuştur. Bu felaket sonucunda adada biri yaşlı ve diğeri akıl hastası olan toplam dört ergin erkek kalmıştır. Bu olayı takip eden birkaç ay içinde dullar ve çocukları adayı terk etmiş ve ada populasyonu 106’dan 59’a düşmüştür. Her iki darboğaz da populasyonun gen havuzu üzerinde büyük etkilere yol açmıştır. Değişik kuruculara ait tüm genler populasyondan çıkmış ve diğerlerine ait genlerin frekansı yükselmiştir. Sonuçta, Tristan da Cunha’daki insan populasyonu; kurucu etkisi, darboğaz etkisi ve küçük populasyonun yol açtığı genetik kaymadan etkilenmiştir.

Daha sonra göç konusu işlenirken göreceğimiz gibi, populasyonlar arasındaki gen akışı, etkin populasyon büyüklüğünün artmasına ve genetik kayma etkisinin azalmasına yol açmaktadır. Küçük üretme üniteleri (ya da populasyonlar) gen akışına olanak tanımaz ve genetik açıdan diğer gruplardan izole olurlar. Eğer bu populasyonlar büyük populasyonlar tarafından çevrelenmiş ise, önemli oranda genetik kaymaya maruz kalırlar. Bu durumun en iyi örneği A.B.D’indeki Pensilvanya eyaletinin doğusuna yerleşmiş olan dini grup Dunker’lerdir (Alman asıllı Brethern kilisesi mensubu dini grup). 1719-1729 yılları arasında 50 Dunker ailesi Almanya’dan bu bölgeye göç etmiştir. Bu zamandan beri Dunker’ler dışarıdan nadiren evlenmelerin görüldüğü izole bir grup olarak yaşamaktadır. Daima Dunker’lerin populasyonunda birey sayısı, çevre populasyonlarına göre az olmuştur. 1950’li yıllarda Franklin kasabasındaki Dunker populasyonu ile yapılan genetik çalışmalarda (bu dönemde populasyon 300 bireyden oluşmakta idi), bazı allelik frekansların Birleşik Devletlerdeki allelik frekanslardan önemli ölçüde farklı olduğu saptanmıştır. Diğer yandan Dunker populasyonundaki bu farklı allelik frekansların batı Alman populasyonunun frekanslarından da farklı olduğu, ancak gen akışı sayesinde oluşabilecek ara frekansları da (Alman- Amerikan allelik frekansları arasındaki allelik frekans değerleri) içermediği belirlenmiştir. Dunker’lerin ABO kan grubu lokusu frekansları bunun en iyi örneğini teşkil etmektedir (Tablo 24). Bu durum; gen havuzunda meydana gelen rasgele bir değişimin neden olduğu genetik kayma sonucu farklı Dunker allelik frekanslarının ortaya çıkması ile açıklanabilir. Kurucu etkisi, muhtemelen populasyon 50 aileden oluşmuş iken (ilk göç eden ailelerin sayısı) ortaya çıkmıştır ve genetik kayma, göçün sürdüğü 1729 yılına kadar, populasyonun küçüklüğü nedeniyle, her generasyondaki allelik frekansları etkilemiştir.

**Tablo 24**. Üç insan populasyonunda ABO kan grubu sisteminin allelik frekansları.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| POPULASYON | ALLELİK FREKANSLAR | FENOTİP FREKANSLARI |
|  *I A IB i* |  A B AB 0 |
| Dunker |  0.38 0.03 0.59 | 0.593 0.036 0.023 0.348 |
| Birleşik Devletler |  0.26 0.04 0.70 | 0.431 0.058 0.021 0.490 |
| Batı Alman |  0.29 0.07 0.64 | 0.455 0.095 0.041 0.410 |

**Genetik Kaymanın Etkileri**

Genetik kaymanın allelik frekanslarda yol açtığı değişmeler, populasyonun genetik yapısı üzerinde değişik etkiler yapar. Genetik kayma, öncelikle, bir populasyondaki allelik frekansların zamana bağlı değişimine yol açar. Tüm populasyonlarda allelik frekans başlangıçta 0.50’dir. Ancak bu frekans örnekleme hatasından dolayı ve zamana bağlı olarak değişim gösterir. Her generasyonda allelik frekans artabilir ya da azalabilir ve bunun sonucunda da frekans 0.0 veya 1.0 değerine ulaşır. Bu durumda allellerin biri populasyondan kaybolur. Böyle bir populasyon; iki allel içeren bir gen lokusunda, 1.0 frekans değerine ulaşan allel için sabitlenmiş (fikse edilmiş) durumdadır. Bir allel sabit pozisyona (1.0) ulaştığında, göç ya da mutasyonun etkisi söz konusu değil ise, bu lokusta daha ileri düzeyde allelik değişim meydana gelmez. Zamana bağlı olarak bir populasyonda artan fiksasyon olasılığı Motoo Kiamura tarafından teorik olarak modellenmiştir (Şekil 119).

 3*N*

 2.5*N*

 Fiksasyona 2.0*N*

 kadar

 geçen 1.5*N*

 ortalama

 zaman 1.0*N*

 (*N* = generasyon)

 0.5*N*

 0

1. 0.1 0.2 0.3 0.4 0.5 0.6 0.7 0.8 0.9 1.0

 Başlangıçtaki allel frekansı (*p0* )

Şekil 119. Bir allelin fiksasyonu için gerekli ortalama zamana ilişkin Kimura diyagramı.

Eğer başlangıç allelik frekansları eşit ise, hangi allelin fikse edileceği tamamen rastlantıya bağlıdır. Ancak, allelik frekansların eşit olmaması halinde, frekansı düşük olan allelin kaybı çok daha yaygın olarak görülen bir durumdur. Genetik kayma ve fiksasyon sürecinde; populasyondaki heterozigotların sayısı azalır ve fiksasyon gerçekleştiğinde, söz konusu lokus için heterozigot oranı sıfır olur. Allellerin fiksasyonu ile heterozigotların azalması arasındaki bu ilişki genetik varyasyonun da indirgenmesine neden olur. Bundan dolayı genetik kaymanın ikinci etkisini, populasyonlar arasında genetik varyasyon oranının indirgenmesi olarak ifade edebiliriz.

Genetik kayma allelik frekanslar üzerinde rasgele değişikliklere neden olduğundan, her populasyonda aynı yönde allelik değişim görülmez. Başlangıçta *p* ve *q* eşit yani 0.5 olması halinde, birkaç populasyon sonra genetik kaymanın etkisi ile allelik frekanslarda ayrılma (sapma) görülecek ve bu sapma generasyondan generasyona artarak devam edecektir. Maksimum sapma bir allelin frekansının fikse olduğu (diğer allelin kaybolduğu) durumda görülür. Eğer başlangıçta allelik frekanslar eşit ise (0.5) populasyonun yaklaşık yarısı bir alleli, diğer yarısı da diğer alleli fikse etmiş demektir.

Genetik kayma küçük populasyonlarda büyük etkiye sahip olduğundan ve genetik sapmaya (ayrılma) yol açtığından; küçük populasyonlar arasında , büyük populasyonlar arasında olduğundan daha çok genetik varyasyon bulunmaktadır.

Kimura tarafından yürütülen zamana bağlı olarak allelik frekansların değişiminin modellenmesi çalışmaları **molekküler evrimde nötral mutasyon teorisi**nin esasını teşkil etmektedir. Yeni oluşan mutasyon doğal seçim esas alındığında, avantajlı ya da dezavantajlı değil, nötraldir ve başlangıçta frekansı düşüktür. Bu nedenle de çoğu zaman genetik kayma sonucunda populasyondan elimine edilir. Ancak genetik kayma sonucu (nadiren ve rastlantısal bir şekilde) bu mutasyon bulunduğu lokusta fikse olur (frekansı 1.0 değerine ulaşır) ve gen lokusu evrimleşir. Bu mutasyon tekrarlanma özelliğinde ise, zamana ve şansa (rastlantıya) bağlı olarak, söz konusu gen lokusunda allelik frekans dalgalanmaları meydana gelecektir. Bu dalgalanmalar için ortalama bir zaman tespit edilmesi ve gen lokusu için meydana gelen allelik frekans değişimlerinin adetinin bilinmesi halinde (bu türlerin farklı populasyonlarının incelenmesi suretiyle bu sayı belirlenebilir), yakın akraba türlerin ortak atalarının yaşadığı dönem hesaplanabilir. Bu şekilde, örneğin; insanlar ve primat’lar gibi iki akraba canlı grubunun karşılaştırılması sonucunda, ortak atalarından ne zaman türedikleri saptanabilir. Bu yöntem kullanılarak insanlar ve şempanzelerin, günümüzden 6 milyon yıl önce yaşayan ortak bir atadan türedikleri hesaplanmıştır.

## Göç

Hardy-Weinberg yasasının ön koşullarından biri, populasyonun diğer populasyonlar ile etkileşime kapalı olmasıdır. Birçok populasyon tamamen izole durumda olsa da, bazı bireylerin diğer populasyonlardaki bireyler ile gen alışverişi mümkün olabilir. Bir populasyon içerisine göç yolu ile dahil olan yeni bireyler gen havuzuna yeni allellerin ilave olmasını ve var olan allellerin frekanslarının değişimini de beraberinde getirir. Bundan dolayı göç, Hardy-Weinberg dengesini bozma potansiyeli taşır ve populasyonlardaki allelik frekansların evrimi üzerinde etkilidir.

Göç terimi genellikle organizmaların hareketini ifade eder. Ancak populasyon genetiğinde ise organizmanın hareket edip etmemesinden çok, genlerin hareketi esas alınır. Genlerin hareketi, organizmalar yanında, gametlerin hareketi yolu ile de olabilir. Bu süreç aynı zamanda **gen akışı** olarak ta adlandırılmaktadır. Gen akışının populasyon üzerinde iki büyük etkisi olur. Bunların ilki, populasyona yeni allellerin katılmasıdır. Mutasyon genellikle nadir bir olay olduğu için, bir populasyonda meydana gelen spesifik bir mutant allel diğer populasyonlarda görülmez. Gen akışı sayesinde bu tür belirli populasyonlara özgü alleller diğer populasyonlara taşınabilir ve bu yolla, mutasyon gibi, populasyonda genetik varyasyonun meydana gelmesine katkıda bulunur. Gen akışının populasyon üzerindeki ikinci etkisi ise; göç eden bireylerin ve göçü alan populasyonun allelik frekansları farklı olması durumunda, alıcı populasyonun allelik frekansının değişimine yol açmasıdır. Farklı populasyonlar arasında meydana gelen gen değişimi sayesinde, populasyonlar arasındaki genetik farklılık ortadan kalkar, yani göçün bu biçimi populasyonların homojenizasyonu üzerinde etkili olur.

Göçün allelik frekanslar üzerindeki etkisini daha iyi anlayabilmek için, I. Populasyondan II. Populasyona doğru tek yönlü gen akışının bulunduğu bir model sistemi ele alalım. I. Populasyonda *A* allelinin frekansı (*p1*) = 0.8 ve II. Populasyonda ise *p2*= 0.5 olsun. Her generasyonda bazı bireyler I. Populasyondan II. Populasyona göç ediyor. Bu göç eden bireyler, I. Populasyondaki genotiplerin rasgele örnekleridir. Göçten sonra II. Populasyonda; *p1* = 0.8 frekansına sahip göç eden bireyler ve *p2*= 0.5 frekansına sahip II. Populasyonun yerli bireyleri olmak üzere iki tip birey oluşacaktır. Göç edenler II populasyonun oranında bir artışa (*m* ile ifade edilmiştir) yol açar. Göçten sonra II. Populasyonun frekansı (*p′II*);

*p′II =* *mpI* + (1-*m*) *pII* olur.

*A* allelinin II. Populasyondaki oranı , göçten sonra her iki populasyondaki oranlar kullanılarak ifade edilebilir. Bu formülde *mpI*, göç eden bireylerin yeni populasyondaki *A* alleli frekansını tanımlar ve göç eden bireylerin yeni populasyondaki oranının (*m*), göç eden bireylerin allelik frekansı (*p*) ile çarpımı sonucu elde edilir. 1*-m* ise göç alan populasyonda var olan yerli bireylerin oranını gösterir. Bu oran ile (1-*m*) yerli bireylerin allelik frekanslarının (*pII* ) çarpımı sonucunda da, yerli bireylerin allelik frekansı saptanır. Neticede *mpI* değeri, (1-*m*) *pII* değeri ile toplanarak II. Populasyonun göçten sonraki frekansı (*p′II*)belirlenir.

Göçten sonra II. Populasyonun allelik frekansında meydana gelen değişme (Δ*p*); II. populasyonun göçten sonraki allelik frekansından (*p′II*), bu populasyonun orijinal allelik frekansının çıkarılması sonucunda saptanır:

Δ*p* = *p′II* - *pII*

Bir önceki formülde *p′II =* *mpI* + (1-*m*) *pII* olarak tanımlandığından; bu formülü Δ*p* = *mpI* + (1-*m*) *pII* - *pII* şeklinde de yazabiliriz. Burada, *pII*değerini(1-*m*) ile çarparak;

 Δ*p* = *mpI* + *pII* - *mpII* - *pII*

Δ*p* = *mpI* - *mpII*

Δ*p* = *m*(*pI* - *pII*) formülünü elde ederiz. Bu nihai eşitlik, allelik frekans değişiminin; göçten sonra oluşan populasyondaki göç eden birey oranı ve göç eden bireyler ile yerli bireyler arasındaki allelik frekans farklılığının düzeyi gibi, iki kritere bağlı olduğunu göstermektedir. Göç eden bireyler ile yerli bireyler arasında eğer allelik frekans farklılığı yok ise (*pI* - *pII* = 0 ) allelik frekans değişimi de sıfır olur. Göçün etkisi ile populasyonların allelik frekansının değişebilmesi için bu etkileşimi gösteren populasyonların allelik frekanslarının farklı olması gerekmektedir. Göçün devamlılık arzetmesi halinde *pI* ve *pII* değerleri giderek birbirine yaklaşacak ve buna paralel olarak ta göçten ileri gelen allelik frekans değişim oranı giderek azalacaktır. İki populasyonun allelik frekansları eşitlendiğinde ise daha ileri düzeyde allelik frekans değişimi meydana gelmeyecektir. Bu durum ancak, göç dışındaki allelik frekansı değiştiren etmenlerin söz konusu olmadığı zaman gerçekleşebilir.

Populasyonlar arasındaki göç, ayrıca populasyonların etkin populasyon büyüklüğünün artışına da neden olmaktadır. Daha önce gördüğümüz gibi, genetik kayma küçük populasyonları etkilemekte ve bu populasyonların farklılaşmasına yol açmaktadır. Diğer yandan göç, populasyonlar arasındaki farklılıkları azaltmakta ve belirli populasyonların etkin büyüklüğünü artırmaktadır. Örneğin; imparator kelebeği populasyonları arasında yoğun bir şekilde gen akışı gerçekleşir. Gen akışı az bile olsa, genetik kaymanın etkisini indirgeyebilir. Yapılan araştırmalar; iki populasyon arasında her generasyonda tek bir göç eden bireyin bulunması halinde bile, populasyonlarda farklı allellerin frekansının fiksasyonunun (sabitlenmesinin) engellenebildiğini göstermiştir. Tüm bu özellikleri göz önünde bulundurulduğunda, göçün hem türlerin evrimi ve hem de korunması üzerinde önemli sonuçlar doğurduğu ve bu nedenle populasyon genetiği açısından büyük önem taşıdığı ortaya çıkmaktadır.

## Doğal Seçim

Şimdiye kadar allelik frekansları değiştiren ve türlerin evrimine yol açan üç etmenden söz ettik. Bunlar; mutasyon, genetik kayma ve göç olarak tanımlandı. Ancak bu üç etmenin **adaptasyon**’un ortaya çıkması üzerinde bir etkisi yoktur. **Adaptasyon’u**; bir organizmanın bulunduğu çevreye kolay uyum sağlamasına yol açan özellikleri olarak tanımlayabiliriz. Bu özellikleri, organizmanın değişen çevresel koşullarda hayatta kalma ve çoğalma yeteneğini artırmaktadır. Doğada görülen birçok sıradışı özellik adaptasyonun sonucu olarak ortaya çıkmıştır. Örneğin; kolibri’ler geri uçma yeteneğindeki kanatları sayesinde ibrik şeklindeki yaprakların yakınında havada durabilir ve buradaki emici böcekleri yiyebilirler. Ya da insanlar, beyinleri sayesinde okuyabilir, yazabilir ve aşık olabilir. Böyle sayısız biyolojik özellik, adaptasyonun bir ürünü olarak ortaya çıkmıştır. Genetik kayma, mutasyon ve göç adaptasyonu etkiler, ancak adaptasyonun ortaya çıkmasında ana etmen doğal seçim’dir. Doğal seçim, birçok özelliğin ve doğada görülen çok sayıda fenotipik varyasyonun evriminin arkasındaki ana güçtür.

Charles Darwin ve Alfred Russell Wallace 19. yüzyılın ortalarında, birbirinden bağımsız olarak, doğal seçim teorisini geliştirmiştir. Darwin daha sonra bu teoriyi destekleyen yüzlerce kanıt toplamış, gözlem yapmış ve bunları “Türlerin Kökeni” adlı kitabında kaleme almıştır. Tüm bu uğraşları nedeniyle C. Darwin evrim teorisinin babası olarak kabul edilmektedir.

Doğal seçim, genotiplerin ayırımcı (seçilerek) üretimi olarak tanımlanabilir. Basitçe ifade edecek olur isek; belirli genler, ardışık generasyonlarda diğerlerinden daha yüksek oranda bulunurlar, yani frekansları artar. Bu genler hayatta kalma ve üreme yeteneğini artıran özellikleri kontrol eder. Böylece organizmalar çevrelerine adapte olur (uyum sağlar).

**Doğal Populasyonlarda Seçim**

Doğal populasyonlarda seçime dair klasik örnek güvelerin endüstrileşmiş bölgelerdeki populasyonlarında koyu (melanik) formların evrimleşmesidir. Bu olgu endüstriyel melanizm olarak ta adlandırılmaktadır. Değişik güve türlerinin melanik formları Kuzey Amerika ve Avrupa’nın değişik bölgelerinde saptanmıştır. En iyi çalışılmış vaka, ingiltere’de yaygın bir güve türü olan *Biston petularia’*dır. Bu türün ortak fenotipi (ya da tipik formu) beyaz vücut ve kanatlar üzerinde siyah benekli yapıdır. 1848 Yılında İngiltere’den toplanan tüm *Biston petularia* örnekleri tipik morfolojik yapıyı gösterirken, sadece Manchester kenti yakınında tek bir siyah güve (*Biston petularia*) saptanmıştır. Muhtemelen mutasyon sonucu oluşan ve siyah renge atfen “*carbonaria*” adı verilen bu güve, kısa sürede Manchester ve İngiltere’nin diğer endüstrileşmiş bölgelerinde yaygınlık kazanmıştır. 1900’lü yıllara gelindiğinde siyah *Biston petularia* fenotipi endüstrileşmiş bölgelerdeki değişik populasyonlarda %90 oranına ulaşmış durumdaydı. Ancak endüstrileşmemiş bölgelerdeki (kırsal bölgeler) populasyonlarda halen hakim fenotip, doğal fenotip olarak kalmıştı. E. B. Ford ve R. Goldschmidt tarafından yürütülen laboratuar çalışmalarında siyah fenotipin, tipik doğal fenotipe dominant olduğu belirlenmiştir. Çalışmalar ilerledikçe; bu güve türünde doğal tip ile siyah mutant arasında bir ara form olan ve “*insularia*=adasal tip” olarak adlandırılan üçüncü bir fenotip tanımlanmıştır.

H. B. D. Kettlewell *Biston petularia*’da renk polimorfizmini incelemiş ve siyah fenotipin artışının, endüstriyel kirlenmeden etkilenmiş ağaçlardaki doğal tiplere karşı, güçlü bir seçimden kaynaklandığını saptamıştır. *Biston petularia* gece aktivite gösteren bir güvedir. Gün boyunca, muhtemelen, kuşlar bu güveleri avlamaktadır. Bu saldırıdan korunmak için güveler likenlerle kaplı ağaç gövdelerine kamufle olurlar. Bozulmamış alanlarda likenlerle kaplanmış ağaç gövdeleri, bu güvenin doğal fenotipinde olduğu gibi beyaz üzerine siyah benekli yapı gösterir ve bu nedenle söz konusu güve için ideal kamuflaj sağlar. Ancak endüstrileşmiş alanlarda yoğun kirlilik nedeniyle likenlerin büyük çoğunluğu ölmüş ve ağaç gövdeleri siyah bir “is’le” kaplanmıştır. Bu durumda halen beyaz üzerine siyah benekli olan doğal güveler, ağaçlar üzerinde kontrast oluşturarak kuşlar tarafından kolaylıkla görülebilir hal almıştır. Ancak, siyah mutantların kirlenmenin neden olduğu siyah ağaç gövdelerinde mükemmel kamuflajı sonucu, avcı kuşlar tarafından görülmeleri ve avlanmaları oldukça zorlaşmıştır. Kirlenmiş alanlarda siyah güvelerin yaşama şansı yükseldiği için, bir sonraki generasyona daha fazla siyah fenotipi determine eden geni aktarma şansına sahip olmuşlardır. Böylece endüstrileşmiş bölgelerde siyah fenotipin frekansı hızla yükselmiştir. Diğer yandan endüstrileşmenin etkisinden uzak alanlarda siyah fenotipin kamuflaj üstünlüğü bulunmadığı için, doğal tip hakim fenotip oranını korumuştur.

Kettlewell bir seri işaretleme ve yeniden yakalama deneyi yapmak suretiyle İngiltere’nin endüstrileşmiş Birmingham ve endüstrileşmemiş Dorset bölgelerindeki siyah ve doğal tip fenotiplerin doğal seçimden nasıl etkilendiklerini açıkça göstermiştir. Araştırıcı, ön gördüğü gibi, siyah güveyi Birmingham ve beyaz güveyi Dorset bölgesi populasyonlarında hakim fenotip olarak belirlemiştir.

## Seçim Katsayısı ve Uygunluk

Darwin, doğal seçimi, esas olarak, hayatta kalma şeklinde tanımlamıştır. Günümüzde, biyolog olmayanlar ya da biyoloji ile yakından ilgisi bulunmayanlar bu terimi var oluş için yapılan bir mücadele olarak algılamaktadır. Oysa doğal seçim sürecinde en önemli nokta, sonraki generasyolara aktarılacak genlerin nispi sayısıdır. Bunun için hayatta kalma yeteneği kesinlikle önemlidir. Ancak hayatta kalma yeteneği tek başına genlerin bir sonraki generasyona aktarılaması için yeterli değildir. Üreme de meydana gelmelidir. Bu nedenle doğal seçimin ölçümünde üreme göz önünde bulundurulur. Doğal seçim, bir genotipin nispi üreme yeteneği olarak tanımlanan **Darwin Uygunluğu** ile hesaplanmaktadır.

Darwin uygunluğu, genellikle *W* ile sembolize edilmekte ve bir genotipin adaptif değeri olarak ta tanımlanmaktadır. Populasyon genetikçileri, bir dölün çoğunluğunu oluşturan genotipin adaptif değerini 1 olarak kabul eder. Diğer genotiplerin uygunluğu, bu değer esas alınarak belirlenir. Örneğin; teorik bir populasyonda ortamala 8 adet döl oluşturan *G*1*G*1, ortalama 4 döl oluşturan *G*1*G*2 ve ortalama 2 döl oluşturan *G*2*G*2 genotipleri bulunduğunu kabul edelim. Burada en yüksek üreme yeteneğindeki genotip *G*1*G*1’dir ve bu nedenle uygunluk değeri 1’dir (*W*11 = 1.0). Buna göre, diğer genotiplerden *G*1*G*2 için uygunluk = *W*12 = 4/8 = 0.5, *G*2*G*2 için uygunluk ise = *W*22 = 2/8 = 0.25 olacaktır. Nispi uygunluk değerlerinin hesaplanması Tablo 25’de gösterilmektedir.

**Tablo 25**. Üç genotip için doğal seçim katsayılarının ve uygunluk değerlerinin hesaplanması.

|  |  |
| --- | --- |
|  | GENOTİPLER |
|  *G*1*G*1 *G*1*G*2 *G*2*G*2 |
| Bir generasyonda üreme yeteneğindeki erginlerin sayısı  |  16 10 20 |
| Bir genotipin tüm erginleri tarafından üretilen döl sayısı (bir sonraki generasyonda) |  128 40 40 |
| Üreme yeteneğindeki ergin birey başına ortalama döl sayısı |  128/16=8 40/10=4 40/20=2 |
| Uygunluk (*W*, Üretilen döldeki nispi sayı) |  8/8=1 4/8=0.5 2/8=0.25 |
| Doğal seçim katsayısı (*s* = 1 – *W* ) |   1-1=0 1-0.5=0.5 1-0.25=0.75 |

Genotiplerin uygunluk değerlerinin belirlenmesinde dikkatli olunmak zorunluluğu vardır. Zira çoğunlukla hatalı sonuçlar doğurabilecek değişik kabuller yapılmaktadır. Bunlardan biri, üretilecek dölün sayısında uygunluğu eşitlemektir. Bu söylenileni bir örnekle açıklayacak olur isek; David Lack sığırcık kuşu yuvalarında çok sayıda yumurtadan ancak birkaç yuvrunun çıktığını tespit etmiştir. Bu durumda çok sayıda yumurta miktarına bakmak suretiyle her bir genotipin oluşturacağı döl sayısını tanımlamak (yumurta sayısını döl sayısına eşitlemek) hesaplamalarda ciddi hatalara yol açacaktır. Diğer yandan bir organizmanın hayatının bir bölümündeki durumuna bakarak, belirli bir genotipin uygunluğunu tanımlamak oldukça zordur. Bir genotip yaşamın belirli bir döneminde yüksek, bir başka döneminde düşük performans gösterebilir. Bu durum **antagonistik pleitropi (zıt fenotipik ifade)** olarak adlandırılmaktadır. Özetle uygunluğun hesaplanmasında hatalara yol açabilecek kabullerden kaçınılmalıdır. Darwin uygunluğu, bize bir genotip doğal seçime karşı davranışı hakkında bilgi verir. Bununla ilişkili bir başka hesaplama da **doğal seçim katsayısı**nın saptanmasıdır. Doğal seçim katsayısı, bir genotip üzerinde doğal seçimin nispi gücünü (yoğunluğunu) ifade eder. Doğal seçim katsayısı “*s*” ile sembolize edilir ve *s*= 1-*W* formülünden hesaplanır. Bizim örneğimizde *s* değerleri;  *G*1*G*1 için sıfır*G*1*G*2 için 0.5 ve*G*2*G*2 için ise 0.75’tir.

## Allelik Frekanslar Üzerinde Doğal Seçimin Etkisi

Doğal seçim zıt sonuçlar doğurur; Yani, genetik varyasyonu elimine edebilir ya da genetik varyasyonun sürekliliğini sağlayabilir, allelik frekansların değişimine yol açabilir ya da allelik frekansları değişime karşı koruyabilir ve son olarak populasyonlar arasında farklılaşmaya ya da tekdüzeliğe (yeknesaklığa) yol açabilir. Bu etkilerin hangisinin meydana geleceği, allellerin populasyondaki frekansına ve genotiplerin nispi uygunluğuna bağlı olarak belirlenir.

Doğal seçim sonucu allelik frekanstaki değişim, Tablo 26’ta olduğu gibi tablolar yapılarak belirlenebilir. Bu tablo yöntemi, her türden (dominant, ko-dominant, eksik dominant ya da resesif gibi) tek bir gen lokusunu ilgilendiren özellik için kullanışlıdır. Tablo yönteminde ilk aşama, genotiplerin (*A*1*A*1,*A*1*A*2 ve *A*2*A*2 gibi) ve onların başlangıç frekanslarının tanımlanmasıdır. Eğer rasgele çiftleşme gerçekleşiyor ise, genotipler Hardy-Weinberg dengesinde olacaktır ve bu nedenle *p*2, 2*pq* ve *q*2 ile ifade edilecektir. İkinci satıra ise *W*1 ,  *W*12 ve *W*22  ile sembolize edilen uygunluk değerleri yazılır. Şimdi, doğal seçimin sadece bazı genotiplerin yaşayabilmesine olanak sağlayacak şekilde meydana geldiğini varsayalım; bu durumda her bir genotipin bir sonraki generasyona katkısı, söz konusu genotipin frekansının, aynı genotipin uygunluğu ile çarpımına eşit olacaktır. Örneğin; *A*1*A*1 için bu değer, *p*2 X *W*11 ‘dir (her üç genotipin bir sonraki generasyona katkıları toplamı bir’den büyük olamaz). Her bir genotipin doğal seçimden sonraki bağıl (nispi) katkıları ise; her bir genotipin doğal seçimden sonraki frekansının ortalama populasyon uygunluğuna bölümü sonucu elde edilir(Örneğin; *P*2 *W*11/ W gibi). Son aşamada yeni allelik frekanslar (*p*’ve *q*’) saptanır [*p*’ = *P*’ + ½ (*H’*) ve *q*’ = 1- *p*’].

**Tablo 26**. Doğal seçimden kaynaklanan allelik frekans değişiminin saptanmasında kullanılan genel yöntem.

|  |  |
| --- | --- |
|  | GENOTİPLER |
|  *A*1*A*1 *A*1*A*2 *A*2*A*2 |
| Başlangıçtaki genotipik frekanslar |  *p*2 2*pq*  *q*2 |
| Uygunluka |  *W*11 *W*12  *W*22 |
| Doğal seçimden sonraki uygunluk |  *p*2 *W*11 2*pq* *W*12  *q*2 *W*22  |
| Doğal seçimden sonraki nispi genotipik frekans |  *P*2 *W*11 2*pq* *W*12  *q*2 *W*22 P’= H’= Q’= *Wb  W W* |
| Secimden sonraki allelik frekanslar = *p*’ = *P*’ + ½ (*H’*) *q*’ = 1- *p*’Doğal seçimden kaynaklanan allelik frekans değişimi= Δ*p* = *p*’- *p* |

aBu örnekte uygunluk hayatta kalma olasılığı olarak dikkate alınmıştır. Genotipler tarafından üretilen dölün sayısındaki farklılıklardan kaynaklanan allelik frekans değişimleri de aynı esas göz önünde bulundurularak hesaplanmıştır.

b*p*2 *W*11+ 2*pq* *W*12  +*P*2 *W*22

Bu durum için, gerçek allelik frekanslar ve uygunluk değerlerinin kullanılması ile yapılan bir hesaplama örneği Tablo 27’de verilmiştir;

**Tablo 27**. Başlangıç allelik frekanslarının *p*= 0.6 ve *q*= 0.4 olması halinde, doğal seçimden kaynaklanan allelik frekans değişiminin saptanmasında kullanılan genel yöntem.

|  |  |
| --- | --- |
|  | GENOTİPLER |
|  *A*1*A*1 *A*1*A*2 *A*2*A*2 |
| Başlangıçtaki genotipik frekanslar |  *p*2 2*pq*  *q*2(0.6)2=0.36 2(0.6)(0.4)= (0.4)2=0.16 0.48 |
| Uygunluka |  *W*11= 0 *W*12=0.4 *W*22=1 |
| Doğal seçimden sonraki uygunluk |  *p*2 *W*11= 2*pq* *W*12 = *q*2 *W*22 (0.36)(0)=0 (0.48)(0.4)= (0.16)(1)= 0.19 0.16 |
| Doğal seçimden sonraki nispi genotipik frekans |  *P*2 *W*11 2*pq* *W*12  *q*2 *W*22 P’= H’= Q’= *Wa  W W*P’= 0 / 0.35=0 H’= 0.19/0.35 Q’=0.16/0.35 = 0.54 =0.46 |
| Secimden sonraki allelik frekanslar ; *p*’ = *P*’ + 1/2 (*H’*) *p*’ = 0 + 1/2 (0.54) =0.27 *q*’ = 1- *p*’= 1- 0.27 = 0.73Doğal seçimden kaynaklanan allelik frekans değişimi; Δ*p* = *p*’- *p* Δ*p* = 0.27 – 0.6 = -0.33 |

a *W* = *P*2 *W*11+ 2*pq* *W*12  +*P*2 *W*22

 *W* = 0+ 0.19 +0.16

 *W* = 0.35

Yukarıda söz edilen ve genellikle gözden kaçan doğal seçimin farklı etkileri, Tablo 26’daki adaptif değerlere (*W*11, *W*12 ve *W*22) bakılarak daha iyi anlaşılabilir. En yüksek uygunluk değerine sahip genotipte bu değerin 1.0 olmasına dikkat ederek, tüm olası doğal seçim sınıflarını oluşturabiliriz. Bu doğal seçim sınıflarının her biri, genotiplerin uygunluk değerleri arasındaki olası ilişkileri kendi özel etkisi çerçevesinde düzenler. Olası doğal seçim sınıflarını ve bunların etkilerini aşağıdaki maddeler halinde özetlemek olasıdır;

1. *W*11= *W*12 = *W*22 = 1.0. Tüm adaptif değerler eşittir. Bu durumda doğal seçim yoktur.
2. *W*11= *W*12 < 1.0 ve *W*22 = 1.0. Heterozigot genotip bir homozigot genotipe eşit, ancak, en yüksek adaptif değere sahip diğer homozigot genotipten düşük adaptif değer taşımaktadır. Bu durumda doğal seçim bir dominant allelin aleyhinde işlemektedir.
3. *W*11 < 1.0 ve *W*12= *W*22 = 1.0 . Heterozigot genotip en yüksek adaptif değere sahip homozigot genotip ile eşit ve diğer homozigot genotipten yüksek adaptif değere sahip ise, doğal seçim resesif allelin aleyhine işlemektedir.
4. *W*11 < *W*12 < 1.0 ve *W*22 = 1.0. Heterozigot genotip ara bir adaptif değer taşımaktadır. Doğal seçim herhangi bir allel için dominant etki yapmamaktadır.
5. *W*11 , *W*12 < 1.0 ve *W*12 = 1.0 . Heterozigot genotip en yüksek adaptif değere sahiptir. Düşük adaptif değer taşıyan homozigotlarda bu değerler birbirine eşit ya da farklı olabilir. Bu durumda doğal seçim heterozigot genotipin lehine işlemektedir.
6. *W*12 < *W*11 , *W*22 = 1.0. Heterozigot genotip, homozigotlardan daha düşük adaptif değere sahiptir. Homozigotların yalnız birinin adaptif değeri 1.0 olabilir. Bu durumda doğal seçim homozigotların lehine işlemektedir.

Doğal seçimin 5 sınıfının (1. madde doğal seçim olmama halini ifade etmektedir) her biri, bir populasyonun genetik yapısı üzerinde karakteristik etkiler yapar. 2. , 3. ve 4. durum yönlenmiş doğal seçim olarak ta tanımlanmaktadır. Zira, bu durumlarda allellerin en az birinin frekansı büyük oranda indirgenir. 5. durum, diğerlerinden oldukça farklıdır, zira stabil bir dengeye ulaştığında evrimsel değişim ortaya çıkmaz. 6. durum ise yönlenmiş doğal seçimdeki gibi sonuçlar doğurur. Ancak, hangi allelin aleyhine seçimin yapılacağı, başlangıçtaki allel frekanslarına bağlıdır. Şimdi bu sınıfların bir populasyonun genetik yapısı üzerindeki etkilerini inceleyelim:

## Resesif Allelin Aleyhine İşleyen Doğal Seçim

Yukarıda tanımlanan 2., 3. ve 4. durumların tümünde, bir populasyonun allel frekansı yönlendirilmiş değişime uğrar ve çoğu kez bu etki doğal seçimden kaynaklanır. *Biston petularia* örneği yönlenmiş doğal seçim kategorisindedir. Bir çok önemli özellik ve yeni mutasyonların çoğu resesif karakterde olduğu için, bu durumlardan birini (durum 3) detaylı bir şekilde inceleyeceğiz. Eğer bir özellik tamamen resesif ise (durum 3), hem heterozigot ve hem de dominant homozigot genotiplerin uygunluğu = 1.0, resesif homozigot genotipin uygunluğu ise düşük olacaktır:

**Genotip**  **Fenotip**

 *AA*  1

 *Aa*  1

 *aa*  1-s

Eğer başlangıçta genotipler Hardy-Weinberg dengesinde ise, her bir genotipin bir sonraki generasyona yapacağı katkı, frekanslarının uygunlukları ile çarpımına eşit olacaktır:

 *AA*   *p*2 X 1 = *p*2

 *Aa*  2*pq*X 1 = 2*pq*

 *Aa*  *q*2 X (1- s) = *q*2-*sq*2

Populasyonun ortalama uygunluğu; *p*2 + 2*pq* + *q*2-*sq*2’dir. *p*2 + 2*pq* + *q*2 = 1 olduğuna göre, ortalama uygunluk 1- *sq*2 formülünden saptanabilir. Dolayısı ile doğal seçimden sonraki normalize edilmiş (standart) frekanslar aşağıdaki gibi oluşacaktır:

 *AA*   *p*2

 1 - *sq*2

 *Aa*  2*pq*

 1 - *sq*2

 *aa*   *q*2 - *sq*2

 1 - *sq*2

Doğal seçimden sonraki frekans, *q*’, *aa* homozigotun frekansı ile heterozigotun frekansının yarısının toplanması suretiyle saptanır;

 *q*2 – *sq*2  1 2pq

 *q*’ = + X

 1 – *sq*2  2 1- *sq*2

 *q*2 – *sq*2  *pq*

 = +

 1 – *sq*2  1 – *sq*2

 *q*2 – *sq*2  + *pq*

=

 1 – *sq*2

 *q*2 + *pq* - *sq2*

=

 1 – *sq*2

 *q* (*q*+p)– *sq2*

=

 1 – *sq*2

 *q* + *p* = 1 olduğu için, nihai formül;

 *q – sq*2

 *q*’ = olur.

 1 – *sq*2

 Buradan hareketle, bir generasyon sonrasında doğal seçimin etkisi ile “*a*” frekansındaki meydana gelen değişim şöyle ifade edilebilir;

Δ*q* = *q’ – q*

 *q – sq*2

 =  - *q*

 1 – *sq*2

 *q – sq*2  *q*(1 – *sq*2)

=  *-*

 1 – *sq*2  (1- *sq*2)

 *q – sq*2 - *q*(1 – *sq*2)

=

 1 – *sq*2

 *q – sq*2 - *q* + *sq*3

=

 1 – *sq*2

 *– sq*2 + s*q*3

=

 1 – *sq*2

 *– sq*2 (1 – *q*)

=

 1 – *sq*2

 1- *q* = *p* olduğundan S0 Δ*q* = - *spq*2 / (1-*sq*2) olarak ifade edilebilir. Δ*q* = 0 olduğunda allelik frekanslarda daha ileri düzeyde değişim meydana gelmez. *s*, *p* ve *q* değerleri daima pozitif ya da sıfır veya Δ*q* değeri daima negatif ya da sıfır olduğu için, eşitlikte *spq*2’nin solunda negatif işareti bulunmaktadır. Dolayısı ile doğal seçim sonucunda *q* değeri azalacaktır.

 Doğal seçim aynı zamanda, populasyondaki genlerin frekansına bağlıdır.Zira, *a* allelinin farklı frekanslarında, *aa* ve *Aa* bireylerin bağıl oranları zararlı resesif özelliğin indirgenme biçimini belirler. Resesif bir genin frekansı nispi olarak yüksek olduğunda, populasyonda çok sayıda homozigot resesif birey bulunur ve düşük oranda uygunluk saptarız. Bu da allelik frekansta büyük değişime neden olur. Ancak resesif genin frekansı nispi olarak düşük ise, homozigot resesif genotip populasyonda nadir bulunur ve allelik frekanslarda düşük oranda değişme meydana gelir.

Farklı başlangıç allelik frekanslarındaki üç populasyonda, her bir generasyonda meydana gelen allelik değişimler Tablo 28’de verilmiştir. Başlangıç allelik frekansları; I. populasyonda *q* = 0.9, II. populasyonda *q* = 0.5 ve III. populasyonda *q* = 0.1’dir. Bu örnekte homozigot resesif genotipin (*aa*) uygunluk değeri sıfır (letal durumu oluşturduğu için) diğer iki genotipin uygunluk değerleri ise (*Aa* ve *aa*) bir’dir. I. populasyonda olduğu gibi, *q* frekansı yüksek olduğunda allelik frekanstaki değişim büyük olur (Tablo 28’de de görüleceği gibi *q* değeri 0.9’dan 0.7’ye düşmüştür). Ancak III. Populasyonda olduğu gibi, *q* frekansı düşük olduğunda ise, değişim daha düşük düzeyde olmaktadır (*q* değeri 0.1’den 0.091’e düşmüştür). Frekans değişimindeki azalma nedeniyle, gerçekte resesif özelliğin tamamen populasyondan eliminasyonu gerçekleşmez. Bu, bazen bir populasyonda resesif allellerin yalnız heterozigotlarda bulunması durumunu açıklamaktadır. Resesif allellerin heterozigotlarda saklanması (yalnız heterozigotlarda bulunması) durumu **korunmuş polimorfizm** olarak tanımlanmaktadır**.** Bu sonuçlar, her ne kadar sadece tamamen resesif özellikler için uygulanıyor ise de; yukarıda ifade edilen 4. durumda olduğu gibi heterozigot uygunluğunun da düşmesi halinde, allelik frekanstaki değişim yine çok hızlı olur. Zira bu durumda doğal seçim bir homozigot (resesif ) yanında heterozigotun da aleyhine işlemektedir.

**Tablo 28.** Değişik başlangıç frekanslarında bir resesif letal genotip aleyhine işleyen doğal seçimin etkinliği.

|  |  |
| --- | --- |
| GENERASYON |  GENOTİP (*q*2*aa*) ve ALLEL (*qa*) FREKANSLARI |
|  I POPULASYON | II POPULASYON | III POPULASYON |
|  *q*2  *q* |  *q*2 *q* |  *q*2 *q* |
| 0 |  0.810 0.900  |  0.250 0.500  |  0.010 0.100 |
|  1 |  0.224 0.474  |  0.112 0.333  |  0.008 0.091 |
|  2 |  0.103 0.321  |  0.063 0.250  |  0.007 0.083 |
| 3 |  0.059 0.243  |  0.040 0.200  |  0.006 0.077 |
| 4 |  0.038 0.195  |  0.028 0.167  |  0.005 0.071 |
| 5 **.** . **.** |   0.027 0.163  |   0.020 0.143  |   0.004 0.066 |
| 10 |  |  0.007 0.08  |  |

Diğer yandan; doğal seçimin etkisiyle bir allelin frekansında meydana gelebilecek değişimler, söz konusu allel için tüm dominans olasılıkları göz önünde bulundurularak, Şekil 120’ de şematize edilmiştir.

 1. dominant allelin

 aleyhine seçim dominansı

 0.9 olmayan

 allelin aleyhine seçim

 0.8 resesif allelin

 aleyhine seçim

 0.7

 0.6

 *f(A1)*  0.5

 0.4

 0.3

 0.2

 0.1

 0

 0 1 2 3 4 5 6

 Generasyonlar

Şekil 120. Doğal seçimin etkisiyle bir allelin frekansında (*fA1* doğal seçimin lehine işlediği alleli ifade etmektedir) farklı dominans durumlarda meydana gelen değişimler.

Yukarıda uzun bir şekilde ifade ettiğimiz, doğal seçimin resesif alleller üzerindeki etkisinin tanımlanmasına yönelik formüllerin türetilmesi yöntemi, dominant ve kodominant alleller içinde kullanılabilir. Tablo 29’da gösterilen değişik dominans durumlar için formüllerin türetilmesinden, ayrıca söz edilmeyecektir. Ancak her türlü allelik frekans değişiminin hesaplanmasında, tablo yönteminin kullanılabileceği akıldan çıkarılmamalıdır.

**Tablo 29**. Bir generasyonda doğal seçimin allelik frekanslar üzerinde neden olduğu değişimlerin hesaplanması için formüller.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| DOĞAL SEÇİM TİPİ |  GENOTİPLERİN UYGUNLUĞU A1A1  A1A2 A2A2  |  GEN FREKANSINDAKİ DEĞİŞİMLERİN HESAPLANMASI |
| Resesif homozigot aleyhine seçim |  1 1 1-*s* |  *– spq*2  Δ =  1 – *sq*2   |
| Dominant allel aleyhine seçim |  1-*s*  1-*s* 1 |  *– spq*2  Δ =  1 –*s* + *sq*2   |
| Dominans olmaması durumunda seçim |  1 (1-*s*/2) 1-*s* |  *– spq*2  Δ =  1 – *sq*  |
| Heterozigotların lehine seçim(dominans üstü seçim) |  1-*s* 1 1-*t* |  *pq*(*sp*-*tq*) Δ =  1 – *sp*2 –*tq*2  |
| Heterozigotun aleyhine seçim |  1 1-*s* 1 |   *spq*(*q-p*) Δ =  1 – 2*spq*  |
| GENEL |  *W*11 *W*12 *W*22 |  *pq*[*p*(*W*12-*W*11)+*q*(*W*22-W12)]  Δ=  *W a*  |

a W Tablo 27’de belirtildiği şekilde saptanır.

# Heterozigot Üstünlüğü

Doğal seçim daima allelik frekanslar üzerinde yönlenmiş bir değişime yol açarak genetik varyasyon oranını düşürmez. Zira doğal seçimin bazı formları genetik varyasyonu korur ve daha öce açıkladığımız, genetik varyasyonda denge modelinin iskeletini oluşturur. En basit dengeleyici doğal seçim (varyasyon dengesini sağlayan doğal seçim) **heteroziz, dominans üzeri ya da heterozigot üstünlüğü** adını almaktadır. Eğer heterozigot uygunluğu her iki homozigottan da yüksek ise, allelik frekansların dengesi yükselir. 5. Durumda doğal seçim heterozigotların lehine işlediği için, her iki allel de populasyonda korunur. Allelik frekanslar, dengeye ulaşıncaya kadar değişir. Denge noktasından sonra ise değişim meydana gelmez. Populasyonun dengeye ulaştığı noktadaki allelik frekansların düzeyi, iki homozigotun nispi uygunluk değerlerine bağlıdır. *AA* genotipinin doğal seçim katsayısı “*s*” ve *aa* genotipinin doğal seçim katsayısı “*t*”olaqrak alınır ise, denge durumuna ulaşıldığındaki allelik frekanslar;

*p*^  = *f(A*) = *t* / (*s+t*)

*q*^  = *f(a*) = *s* / (*s+t*) olur.

Eğer her iki homozigot eşit ise ( Örneğin; *s=t*) denge durumundaki allelik frekans 0.5 olur. Eğer doğal seçim homozigotlara karşı işliyor ise, allelik dengeye ulaşmak için homozigotların frekansında meydana gelecek değişmeler simetrik olmaz. Yani uygunluğu daha yüksek olan allele doğru değişim hareketi gerçekleşir.

Heterozigot üstünlüğü için en meşhur örnek, insanlarda görülen bir hastalık olan orak hücreli anemi’dir. Orak hücreli anemi, beta hemoglobini kodlayan gende meydana gelen bir mutasyondan kaynaklanmaktadır. Bazı insan populasyonlarında üç hemoglabin genotipi bulunmaktadır. Bunlar; *Hb-A*/*Hb-A*, *Hb-A/Hb-S* ve *Hb-S/Hb-S*’dir. *Hb-A*/*Hb-A* genotipteki bireyler tamamen normal kırmızı kan hücrelerine sahip iken, *Hb-S/Hb-S* genotipteki bireylerde orak hücreli anemi görülmektedir. *Hb-A/Hb-S* genotipteki bireylerde ise, şiddetli olmayan (orta düzeyde) orak hücreli anemi tanımlanmıştır. Sıtma hastalığının yaygın olduğu yaşam alanlarında heterozigotlar, her iki homozigota göre bireylere seçici avantaj sağlamaktadır.Yani, heterozigotlardaki anormal hemoglobin karışımı, sıtma parazitinin kırmızı kan hücrelerinde korunması ve gelişmesi için uygun değildir. Dolayısı ile *Hb-A/Hb-S* genotipteki bireyler sıtmaya direnç bakımından, *Hb-A*/*Hb-A* genotipteki bireylere karşı yüksek oranda avantaj içerir. Diğer yandan *Hb-S/Hb-S* genotipteki bireyler, şiddetli orak hücreli anemi görüldüğü için, doğal seçime karşı büyük bir dezavantaja sahiptirler. Sonuçta sıtma salgını olan bölgelerde yüksek oranda “*S”* allelinin heterozigotlarda yer aldığı bir denge durumu meydana gelir. Burada söz konusu genetik hastalığın ciddi zararlı etkisine rağmen, hastalığa neden olan allelin heterozigotlarda avantajlı olması nedeni ile, doğal seçim tarafından tamamen populasyondan elimine edilemediği açıkça görülmektedir.

**Doğal Seçim ve Mutasyonun Eş Zamanlı Etkileri**

Şimdiye kadar, bir populasyonda Hardy-Weinberg dengesini bozan etmenleri tek tek inceleyerek; mutasyon, göç, doğal seçim ve düşük populasyon büyüklüğünün, bir populasyonda genetik yapının değişimine ve populasyonun denge konumundan uzaklaşmasına yol açtığını gördük. Söz konusu etmenlerin eş zamanlı etkileri için çok sayıda öngörüde bulunabiliriz. Ancak ders notları çerçevesinde sadece mutasyon ve doğal seçimin eşzamanlı etkileri üzerinde duracağız.

Daha önce de ifade edildiği gibi, doğal şeçim; zararlı etkiye sahip resesif bir allelin frekansının düşürülmesi de dahil birçok sonuç doğurmaktadır. Allelin frekansı iyice düştüğünde, generasyonlar arasındaki frekans değişim oranı da düşer. Eğer allel nadir bir allel ise, generasyonlar arasındaki frekans değişimi de çok düşük oranda olur. Mutasyon baskısı, doğal seçimden ileri gelen bu allelik frekans indirgenmesi zıddı bir etki yaratır. Yani mutasyon etkisi, sürekli olarak yeni alleller üretir ve bu allellerin frekanslarının artması yönünde etki gösterir. Populasyonda denge ya da eşitlik sağlandığında; başka etkiler ile bozulmadıkça, mutasyon ve doğal seçimin etkisi devam etse de , allellerin frekansı stabil hale geçer.

Bir populasyonda, zararlı etkisi olan resesif bir “*a*” allelinin aleyhine doğal seçim olduğunu varsayalım; Daha önce de gördüğümüz gibi, bir generasyon sonra “*a”* allelinin frekansındaki değişim aşağıdaki şekilde fornüle edilir:

Δ*q* = - *spq*2 / (1-*sq*2)

Eğer nadir bir resesif allelde *q*2 değeri sıfıra yakın ise, eşitliğin böleni (paydası) olan 1-*sq*2 değeri yaklaşık 1 olacaktır. Bu veriler ışığında, doğal seçim etkisi ile nadir resesif allelin frekansındaki değişim;

Δ*q* = - *spq*2 formülü ile ifade edilebilir.

Aynı anda, “*A*” allelinin “*a*” alleline mutasyonu sonucu populasyonda “*a*” allelinin frekansı artabilir. Doğal seçimden kaynaklanan allelik frekans düşüşü meydana geldiği anda mutasyon oluşmuş ise, doğal seçim ile mutasyon arasında bir denge durumu gelişir. Bu denge durumu;

*spq*2 = *up* şeklinde formüle edilebilir.

Bu denge durumunda, “*a*”allelinin frekansı (*q*), eşitliğin aşağıdaki şekilde düzenlenmesi sonucu saptanabilir:

*sq*2 = *u*

*q*2 = *u/s*

ve

*q*^  = *u/s*

Eğer resesif allel homozigot durumda letal etkiye sahip ise (*s*=1), bu eşitlik;

*q*^  =  *u* olur.

Mutasyon ve doğal seçimin ortak etkisine bir örnek verelim; bir populasyonda, mutasyon oranı 10-6 ve *s* = 0.1 olan resesif bir gen bulunduğunu varsayalım. Bu genin denge durumundaki frakansı;

*q*^  = 10-6 / 0.1olur. Zararlı etkiye sahip resesif özelliklerin büyük çoğunluğu, doğal seçim ve mutasyon arasındaki dengeden dolayı populasyonlarda düşük oranda kalır.

Dominant bir allelin doğal seçim/mutasyon denge durumundaki frekansı;

*p*^  = *u / s* dir.

Burada da mutasyon oranı 10-6 ve *s* = 0.1 ise, dominant genin denge durumundaki frekansı 10-6 / 0.1 = 0.00001 olur. Bu değer, aynı uygunluk ve mutasyon oranındaki bir resesif allel için elde edilecek değerden çok daha düşüktür. Çünkü doğal seçim, heterozigot durumdaki resesif allel üzerinde etkili değil iken, dominant allelin üzerinde hem homozigot ve hem de herterozigot durumda etkili olur . Bundan dolayı, doğada zararlı dominant alleller, zararlı resesif allellerden daha az bulunur.

## Rasgele Olmayan Çiftleşme

Hardy-Weinberg yasasının temel ön koşullarından biri populasyondaki bireylerin rasgele çiftleşmesidir. Ancak birçok populasyonda bazı özellikler bakımından rasgele çiftleşme meydana gelmez. Rastgele olmayan çiftleşme durumunda da, genotipler Hardy-Weinberg eşitliğine göre beklenilen oranlarda oluşmaz.

Rasgele olmayan çiftleşmenin bir formu; benzer fenotipteki bireylerin çiftleşme önceliği olduğu **pozitif rastgele olmayan çiftleşme**dir. Bu tip çiftleşmeler doğal populasyonlarda yaygındır. Örneğin; insanlarda boy böyle bir kriterdir. Genellikle uzun erkekler, uzun kadınlarla ve kısa erkekler, kısa kadınlarla evlenir. Böylece boy özelliği bakımından rasgele çiftleşme ortadan kalkar. Rasgele olmayan çiftleşmenin ikinci formu ise; benzer olmayan fenotipteki bireylerin çiftleşme önceliği olduğu **negatif rastgele olmayan çiftleşme**dir. Eğer boy için bu tip bir durum insan populasyonlarında geçerli olsa idi; genellikle uzun erkekler ile kısa kadınlar ya da uzun kadınlar ile kısa erkekler evleniyor olurdu. Pozitif ve de negatif rasgele olmayan çiftleşme formları populasyonun allelik frekanslarını değiştirmez, ancak genetik bir özellik için meydana geliyor ise, genotip frekansları üzerine etki eder.

Rasgele çiftleşmeden sapmaya neden olan diğer formlar ise, iç üreme (inbreeding) ve dış üreme’dir (outbreeding). İç üreme’de, yakın akrabalar arasında çiftleşme önceliği vardır. Bu nedenle akrabalar için pozitif bir seçici olmayan çiftleşme olarak değerlendirilebilir. Dış üremede ise, akraba olmayan bireyler arasında çiftleşme önceliği söz konusudur. Dolayısı ile bu tip de, akrabalar için negatif rasgele olmayan çiftleşme olarak değerlendirilebilir. İç üreme, genellikle iç üreme katsayısı (*F*) kullanılarak hesaplanır. *F* değeri yükseldikçe, Hardy-Weinberg eşitliğine göre beklenen heterozigot oranındaki düşme oranı da yükselir.

 Beklenen heterozigot oranı – Gözlenen heterozigot oranı

*F* = olarak tanım-

Beklenen heterozigot oranı

lanmaktadır. Bu durumda; rasgele çiftleşmede gözlenen heterozigot oranı ile beklenen heterozigot oranı eşit olacağından *F* = 0’dır. Düzenli (kurallı) sistemlerde iç üreme; kendi kendini dölleme, kan bağı olanlar arasında çiftleşme ya da birinci kuzenler arasında çiftleşme şeklinde meydana gelir. Bu durumlarda *F* değerleri sırası ile; 0.5, 0.25 ve 0.06 olur.

İç üremenin en uç biçimi kendi kendini döllemedir. Bu durum birçok bitkide ve birkaç hayvan türünde (bazı salyangozlar gibi) görülmektedir. Kendi kendini döllemenin etkileri Tablo 30’da görülmektedir.

**Tablo 30**. Bir Aa genotipteki birey ile başlayan ve kendi kendini dölleme sonucunda değişik generasyonlarda oluşan nispi (bağıl) genotip dağılımları.

|  |  |
| --- | --- |
|  GENERASYON | GENOTİP FREKANSI |
|  *AA Aa aa* |
| 0 |  0 1 0 |
| 1 |  1/4 1/2 1/4  |
| 2 |  1/4+1/8=3/8 1/4 1/4+1/8=3/8 |
| 3 |  3/8+1/16=7/16 1/8 3/8+1/16=7/16  |
| 4 |  7/16+1/32=15/32 1/16 7/16+1/32=15/32  |
| 5 |  15/32+1/64=31/64 1/32 15/32+1/64=31/64 |
| *n* |  [1 - (1/2)*n*]/2 (1/2)*n*  [1 - (1/2)*n*]/2 |
| ∞ |  1/2 0 1/2 |

Tabloda da görüleceği üzere tek bir *Aa* heterozigot birey ile ile başladığımız ve tüm bireylerin kendi kendini dölleme suretiyle ürediği bir populasyonun birinci generasyonunda *AA, Aa* ve *aa* genotiplerinin frekansları, sırasıyla 1/4 , 1/2 ve 1/4 olacaktır. Bu aşamada populasyonun yarısı heterozigotlardan oluşmaktadır. Bu populasyonda kendi kendini döllemeye devam edildiğinde; *AA* ve aa genotipleri yalnız kendi genotiplerini oluştururken, *Aa* genotipinden 1/2 oranında heterozigot (*Aa*) ve 1/2 oranında da homozigotlar (1/4*AA* ve 1/4 *aa*) meydana gelecektir. Bu durum, her generasyonda heterozigotların 1/2 oranında azaldığı anlamına gelmektedir. Yani birçok generasyon sonunda populasyonda 1/2 oranında *AA* ve 1/2 oranında *aa* genotip kalacaktır. Bu örnekte dikkat edilmesi gereken nokta, ilk generasyon sonunda populasyon Hardy-Weinberg dengesinde iken, sonraki generasyonlarda bu denge durumunun ortadan kalkmasıdır.

İç üreme, küçük populasyonlarda genetik kaymanın meydana getirdiği etkinin aynısını oluşturur. Her iki koşulda da heterozigot oranı düşer ve homozigotlar yükselir. Büyük populasyonlarda ise; iç üreme homozigot oranlarının artmasına neden olurken allelik frekansları değiştirmez, ancak genetik kayma homozigot oranını artırırken allelik frekansları da değiştirir.

Kendi kendini dölleme devam ettikçe homozigot oranları artar ve heterozigot oranı azalır (sonuçta sıfırlanır). Bu durumda “*A”* ve “*a”* allellerinin oranı sabit kalır, yani değişmez. Ancak genotipik oranlar tamamen değişir. Dış üremede ise, iç üremenin aksine heterozigot oranı yükselir.

1. \*\* *Haemophilus aegyptius* [↑](#footnote-ref-1)
2. \*\*\* *Providencia stuartii* [↑](#footnote-ref-2)