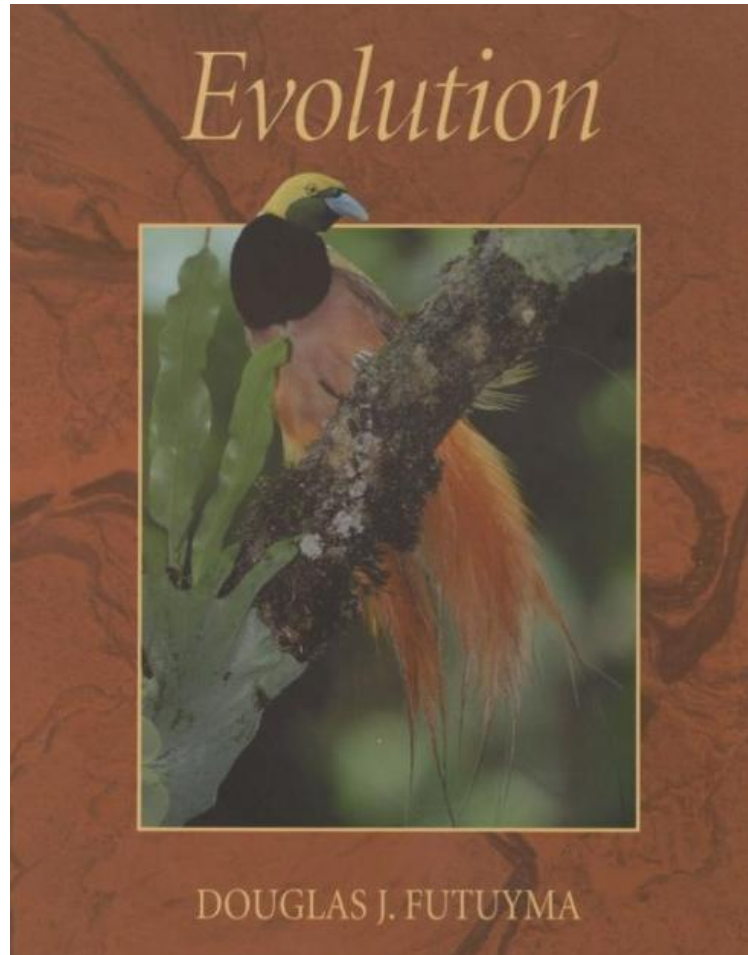


# Evrim

## Ders 3



## Özet

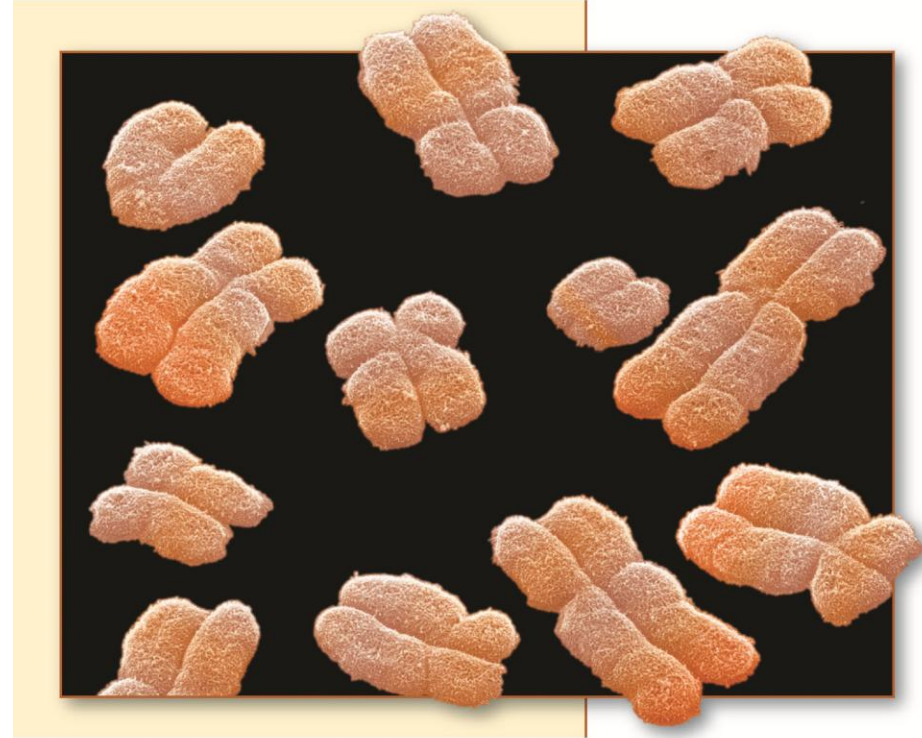
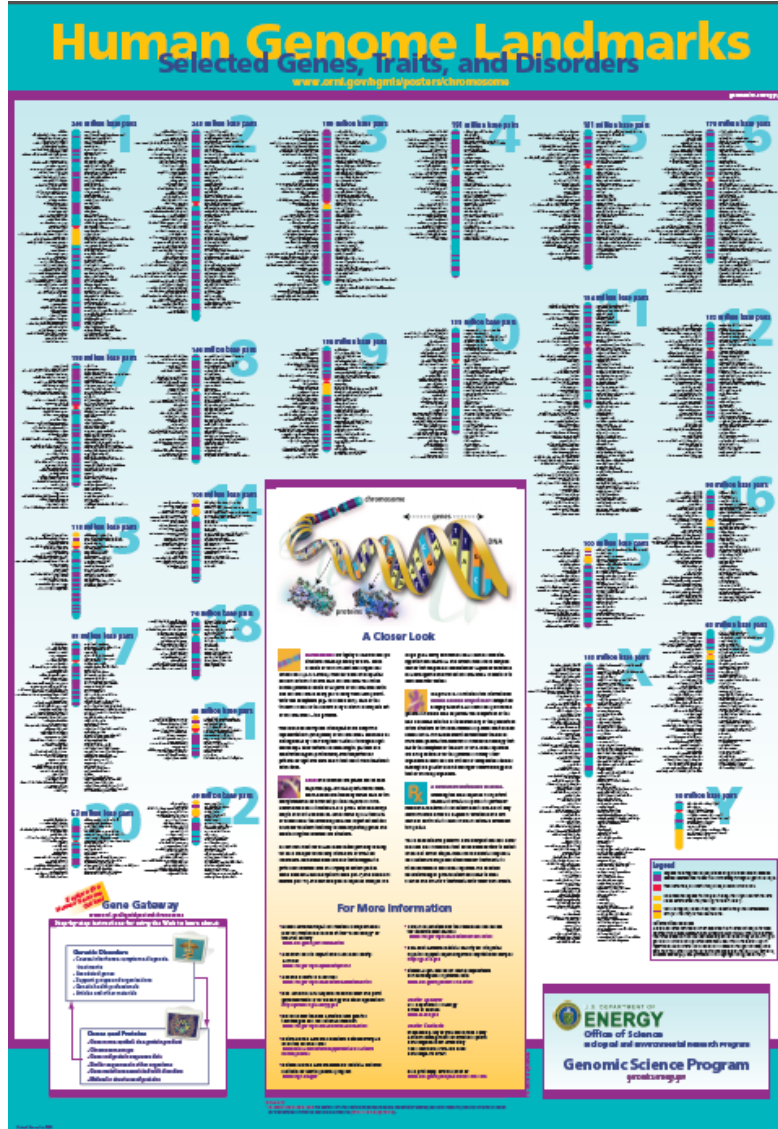
# Bölüm 8

# Kalıtsal Çeşitliliğin Kökünü

1. Gen ya da kromozom mutasyonları sonradan kopyalanan değişimlerdir. Genellikle yeni türler oluşturmaz, fakat daha çok bir tür içinde değişik kromozomları ya da genleri (aleller, haplotipler) oluştururlar.
2. Moleküler düzeyde, gen mutasyonları baz çifti değişimleri, çerçeve kaymaları, bir ya da daha çok baz çiftinin (ya da genlerin tamamının dahil olabileceği daha uzun dizilerin) ikilenmelerini ve eksilmelerini ve çeşitli yerdeğiştirebilen öğelerin eklenmesi nedeniyle oluşan değişimleri içerir. Gen içinde yeniden birleşim ile de yeni DNA dizileri ortaya çıkar.
3. Herhangi bir mutasyonun ortaya çıkma hızı oldukça düşüktür: fenotipik etkileri ile saptanan mutasyonlar için bu hız, yaklaşık her eşey hücresi için ortalama  $10^{-6}$ – $10^{-5}$ , ve her baz çifti için yaklaşık  $10^{-9}$  dir. Mutasyon hızı, kendi başına, alel sıklıklarının önemli değişimine neden olmak için çok düşüktür. Bununla birlikte, mutasyonun genetik çeşitliliğe toplam girdisi, bütün olarak genoma ya da bireysel çok genli özellikler için kayda değerdir.
4. Bir mutasyonun neden olduğu morfolojik ya da fizyolojik niteliklerin değişimi hiçten güçlüye değişmektedir. Kısmen çoğu mutasyonun pleiotropik etkileri olduğundan, mutasyonların uyum başarısı üzerine ortalama etkileri zararlıdır, fakat bazı mutasyonlar yararlıdır.
5. Mutasyonlar önceden var olan biyokimyasal ya da gelişimsel yolları değiştirirler, buna göre olası tüm mutasyon sonucu değişimler olanaklı değildir. Bazı uyarlanma değişiklikleri, doğru mutasyon tam doğru gende olmaksızın, olanaklı olmayabilir. Bu nedenlerle, evrimin hızı ve yönü bazı durumlarda mutasyonların bulunmasından etkilenir.
6. Mutasyonların rasgele olduğu gözükmemektedir, bir bakıma olma olasılıkları çevre tarafından istenen yönere yöneltilemez, ve bir bakıma özgün mutasyonlar öngörülemezler. Bir mutasyonun olma olasılığı yararlı olup olmamasına bağlı değildir.
7. Alellerin yeniden birleşimi gizilgüç (potansiyel) olarak astronomik sayıda gen bileşimlerine yol açabilir ve eşeyli üreyen canlılar her kuşakta sadece mutasyonunkinden çok daha fazla genetik çeşitlilik üretirler. Öte yandan, yeniden birleşim aynı zamanda yeğlenen gen birleşimlerini kırıp ayırır ve poligenik özelliklerin sergilediği çeşitlilik miktarını zorlarlar.
8. Karyotip mutasyonları (kromozom takımı), çok takımlılık (poliploiti), ve yapısal yenisendüzenlemeleri (örn. ters dönmeler, yer değiştirmeler, bölünme ve kaynaşmalar) içerir. Böyle yenisendüzenlemelerin çoğu heterozigot durumda verimliliği düşürür.

# Bölüm 8

## Kalıtsal Çeşitliliğin Kökeni: İnsan Genom Projesi



### İnsan Genom Projesi (HGP)

- 3 milyar baz (A, C, T, ve G).
- Ortalama gen uzunluğu 3000 baz, en büyük gen dystrophin 2.4 milyon baz.
- Toplam gen 30.000: tahmin 80-140.000
- %99.9 benzerlik.
- keşfedilen genlerin %50 bilinmiyor.
- Mutasyonlar...

### İnsan kromozomları.

Bu taramalı elektron mikroskopu fotoğrafı kopyalanmadan sonra sentromerlerde birleşmiş özdeş kromatit çifleri ile insan kromozomlarını göstermektedir. Her kromozomdaki binlerce genin mutasyonu ve yenidenbirleşimi evrimsel değişimin temelidir. Foto © Andrew Syred/ Foto Araştırmacıları, Inc.)

# Bölüm 8

## Kalıtsal Çeşitliliğin Kökeni: Model Organizmalar



**Sıçan**  
(*Rattus norvegicus*)



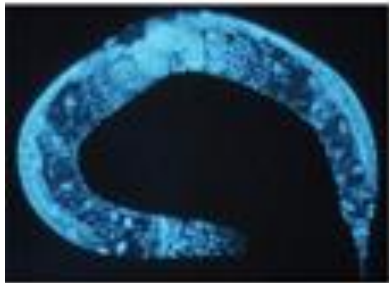
**Fare**  
(*Mus musculus*)



**Meyve sineği**  
(*Drosophila melanogaster*)



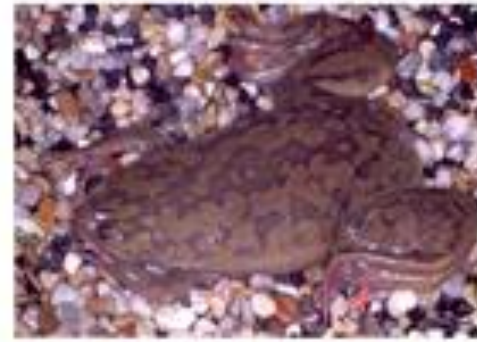
**Bitki**  
(*Arabidopsis thaliana*)



**Nematot**  
(*Caenorhabditis elegans*)



**Deniz kestanesi**  
(*Strongylocentrotus purpuratus*)



**Kurbağa**  
(*Xenopus laevis*)

# Bölüm 8

## Genler ve Genomlar

Canlıların genom büyüklükleri farklıdır

*Drosophila melanogaster*  $1,5 \times 10^8$  bç

*Homo sapiens*  $3,2 \times 10^9$  bç

*Amoeba dubia*  $6,4 \times 10^{11}$  bç

Ayrıca gen sayıları da farklılık gösterir.

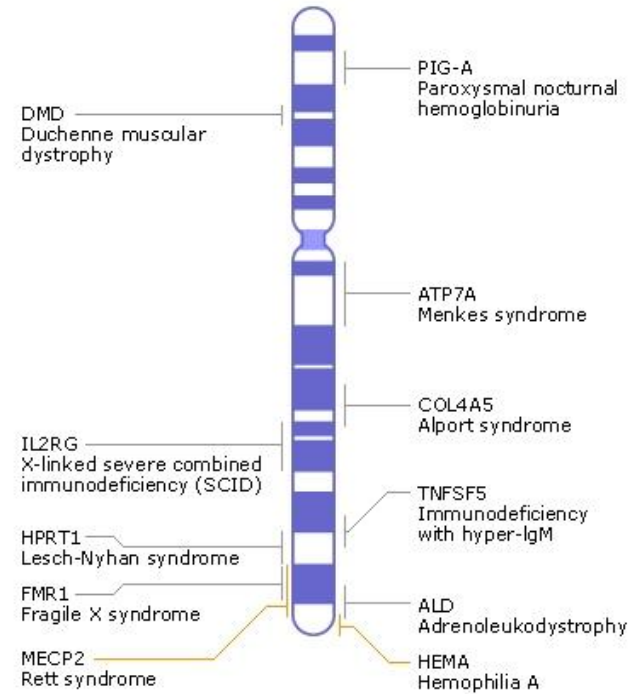
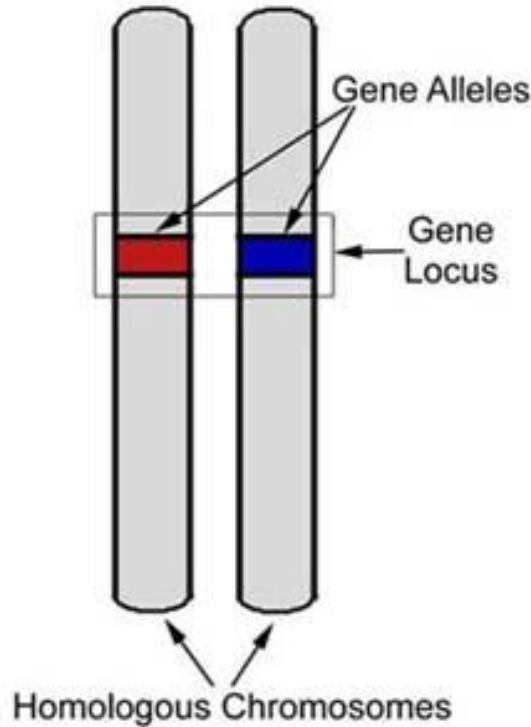
*Arabidopsis* 26.000

*Saccharomyces* 6.000

*Drosophila* 13.000

İnsan ve fare 30.000

Gen  
Lokus



**TABLE 8.1 Amino asitler**

Amino asit	Bir-harfli kısaltma	Üç-harfli kısaltma	Biyokimyasal özellikler (protein katlanmasına etkisi)
<b>Kutuplu, yüklü + yüklü (bazik)</b>			
Arginin	R	Arg	Elektrik yüklü yan zincirler zıt yüklü iyonları ve suyu çeker (su sever).
Histidin	H	His	
Lizin	K	Lys	
<b>- yüklü (asidik)</b>			
Aspartik asit	D	Asp	Yüksüz kutuplu yan zincirler su ile ve diğer kutuplu ve yüklü, çoğu su sever, maddelerle zayıf hidrojen bağları oluşturma eğilimindedirler.
Glutamik asit	E	Glu	
<b>Kutuplu, yüksüz</b>			
Serin	S	Ser	Yüksüz kutuplu yan zincirler su ile ve diğer kutuplu ve yüklü, çoğu su sever, maddelerle zayıf hidrojen bağları oluşturma eğilimindedirler.
Treonin	T	Thr	
Asparajin	N	Asn	
Glutamin	Q	Gln	
Tirozin	Y	Tyr	
<b>Kutupsuz</b>			
Alanin	A	Ala	Kutupsuz hidrokarbon yan zincirler (su sevmez) hücre sitoplazmasının sucul ortamından uzak, proteinin merkezine doğru kümelenirler.
Fenilalanin	F	Phe	
Lösin	L	Leu	
İzolösin	I	Ile	
Metionin	M	Met	
Triptofan	W	Trp	
Valin	V	Val	
<b>Özel haller</b>			
Glisin	G	Gly	En küçük amino asit; yan zincir bir hidrojen atomu
Prolin	P	Pro	Değiştirilmiş amino grubu "halka" hidrojen bağı oluşturma ve dönüş yeteneğini sınırlar.
Sistein	C	Cys	Bir başka sistein ile disülfit bağı oluşturabilir.

# Bölüm 8

## Genler ve Genomlar

İntron, Ekzon, Genetik şifre, Şifre sözcük: amino asit

$4^3=64$  şifre sözcük

Genomun %5'i protein kodlar

%45'i tekrar dizilerdir: Bunlar

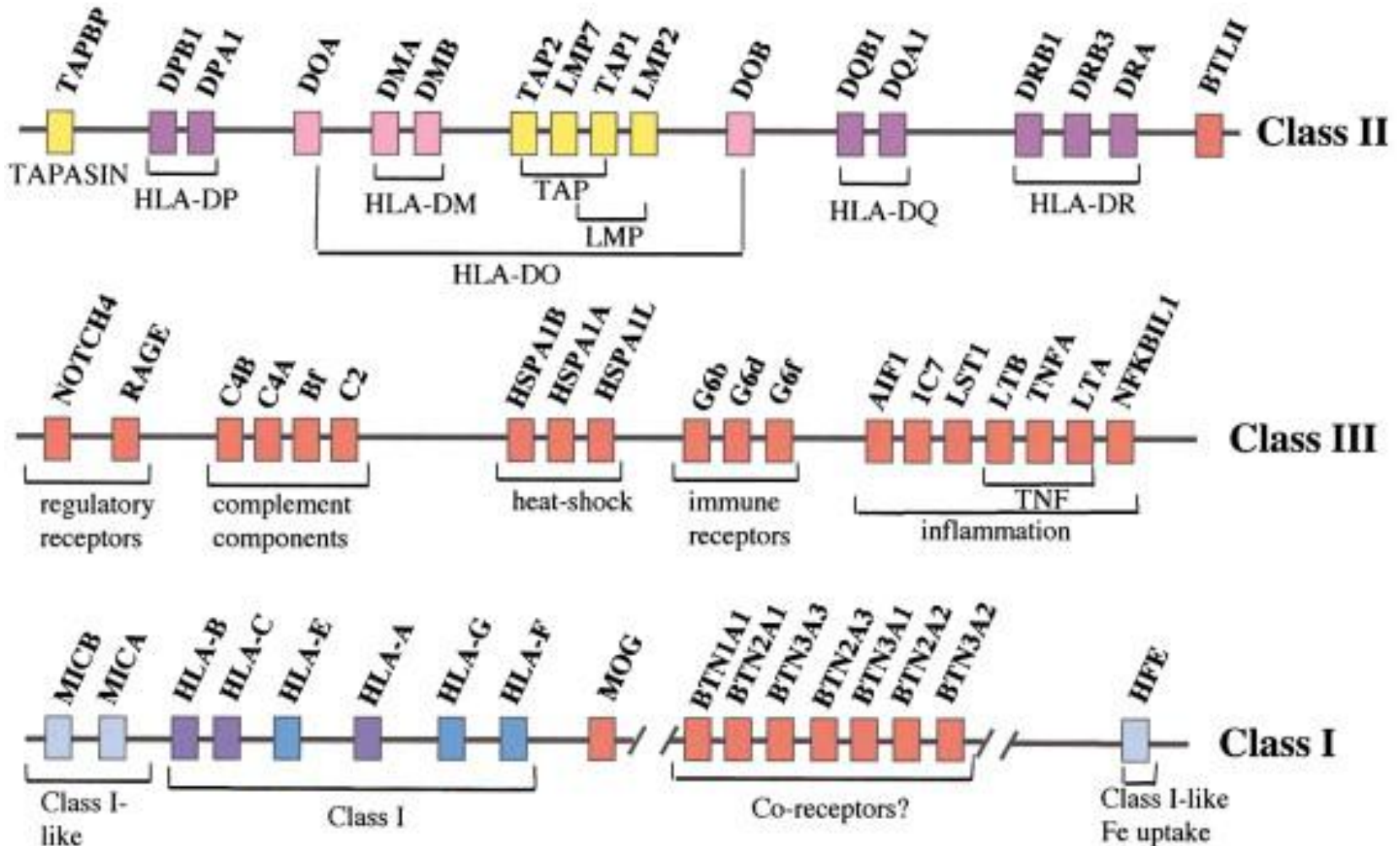
Mikrosatelitler (2-11bç), SİNE (100-400bç), LİNE (5kb)

		İkinci nükleotid					
		U	C	A	G		
Birinci nükleotid	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } Ser UCC } UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA } Dur UAG } Dur	UGU } Cys UGC } UGA } Dur UGG } Trp	U C A G	
	C	CUU } Leu CUC } CUA } CUG }	CCU } Pro CCC } CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } Arg CGC } CGA } CGG }	U C A G	
	A	AUU } Ile AUC } AUA } Met AUG }	ACU } Thr ACC } ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G	
	G	GUU } Val GUC } GUA } GUG }	GCU } Ala GCC } GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } Gly GGC } GGA } GGG }	U C A G	

# Bölüm 8

## Genler ve Genomlar

Pek çok protein şifreleyen gen **gen-ailelerinin** üyeleridir. Gen aileleri zamanla çeşitlenmiş, yinelenen dizilere örnektir.







# Bölüm 8: Gen Mutasyonları

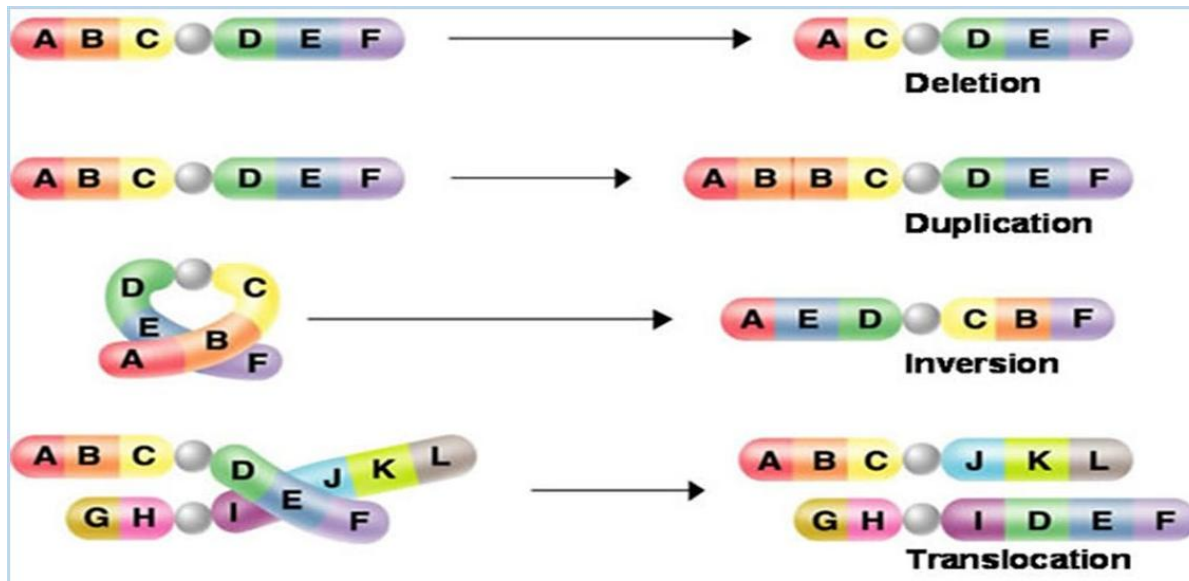
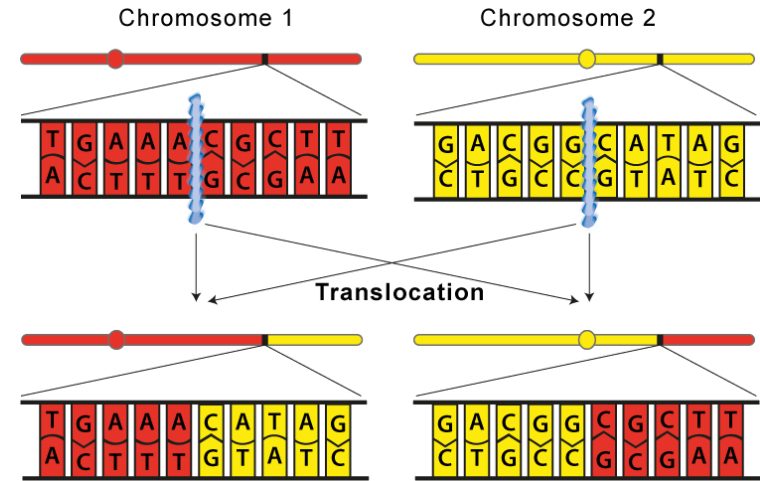
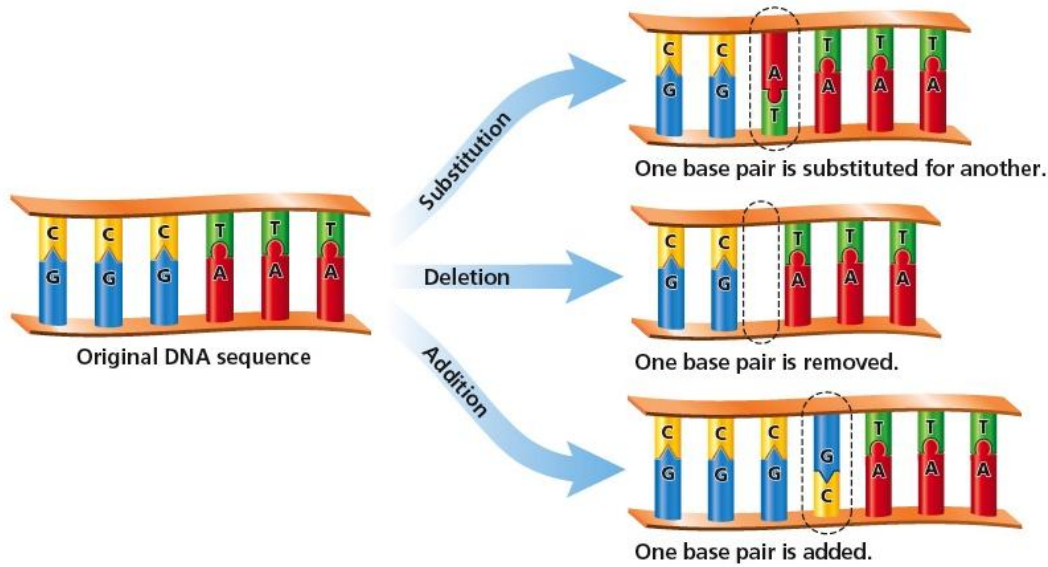
---

## **Yeniden birleşmeler:**

mayoz sırasında homolog kromozomlardaki DNA dizilerinin doğru sıralanması esasına dayanır. Farklı sonuçlar doğurabilir:

- çerçeve kaymasına neden olup, protein işlevini yok edebilir
- kontrol bölgesine girer, ifadeyi değiştirebilir, engelleyebilir
- konak genin mutasyon hızını arttırabilir
- revers transkriptaz, sadece kendi değil diğer genlerin RNA kopyalarını da genoma sokabilir

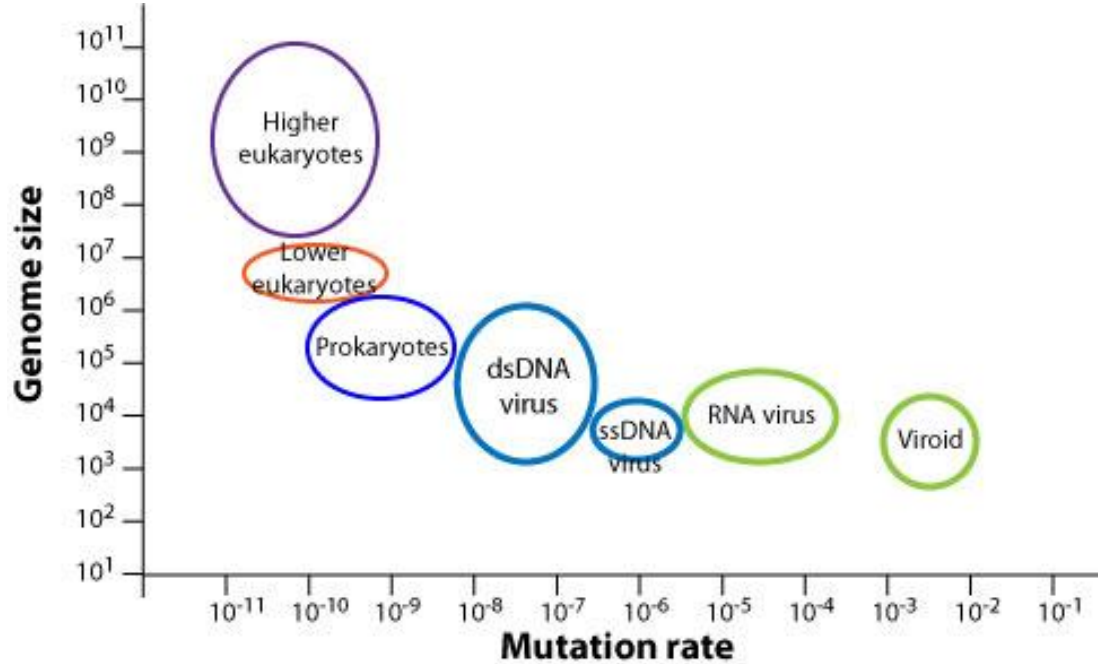
# Bölüm 8: Gen Mutasyonları



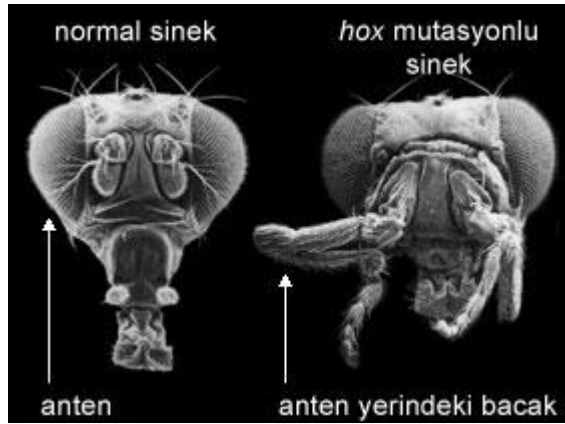
# Bölüm 8: Mutasyon Hızı

-Görelî dolaysız yöntem bir laboratuvar soyunda ortaya çıkan mutasyonların sayısını, fenotipik etkileri ile ya da moleküler yöntemlerle sayarak belirlemektir.

-Dolaylı bir yöntem ortak atalarından ayrılmalarından itibaren geçmiş olan kuşakların sayısına oranla farklı türlerde homolog genler arasındaki baz çifti farklılıklarının sayısına dayanır.



# Bölüm 8: Mutasyonun Fenotipik etkileri

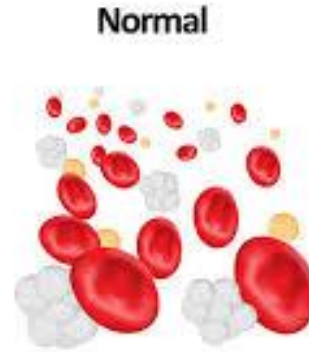


Human

Mouse

Zebrafish

*Drosophila*



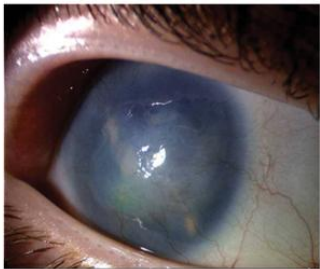
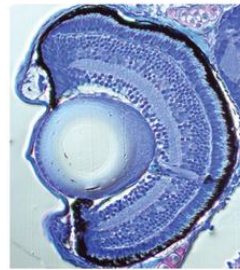
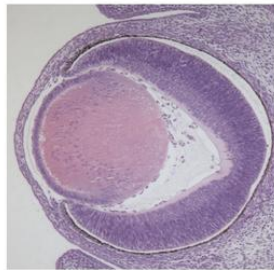
Normal



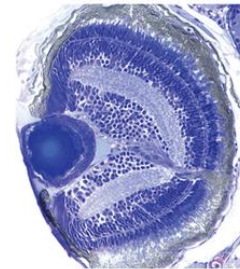
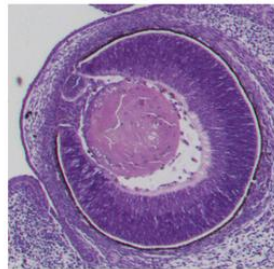
Talasemi



WT



mut



*PAX6*<sup>+/-</sup>

*Pax6*<sup>-/-</sup>

*pax6b*<sup>-/-</sup>

*ey*<sup>-/-</sup>

EQs

cornea opaque  
iris absent  
retina degenerate  
lens opaque  
aqueous humor of eyeball  
increased pressure

eye decreased size  
lens fused to cornea  
iris morphology  
anterior chamber  
absent

eye decreased size  
lens decreased size  
retina malformed

eye absent

# Bölüm 8

## Mutasyonların Uyum Başarısına Etkileri

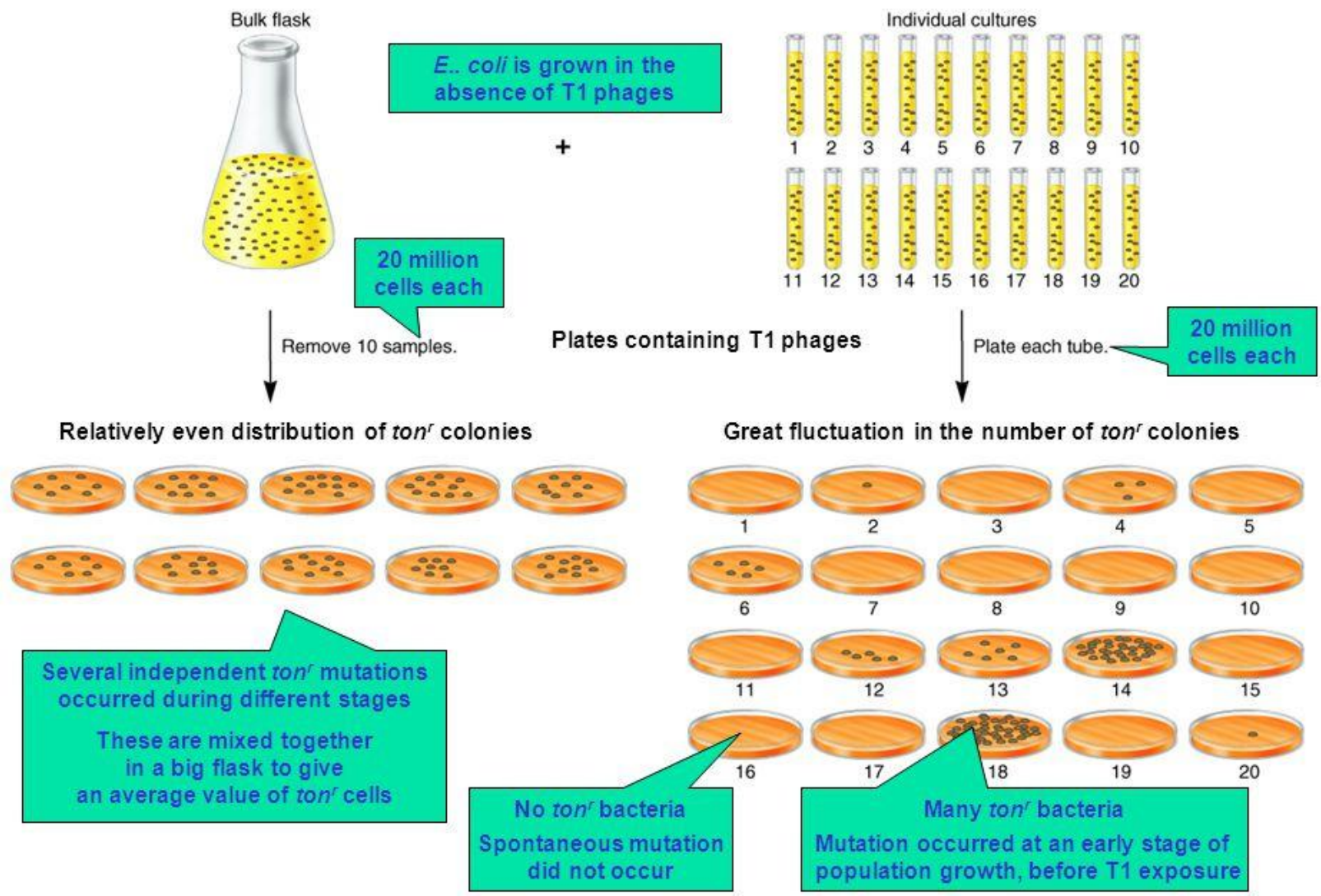
---



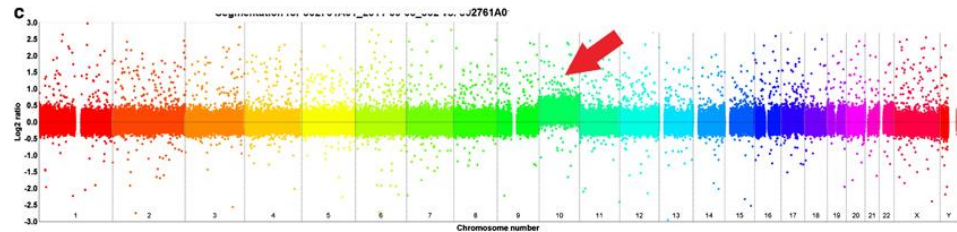
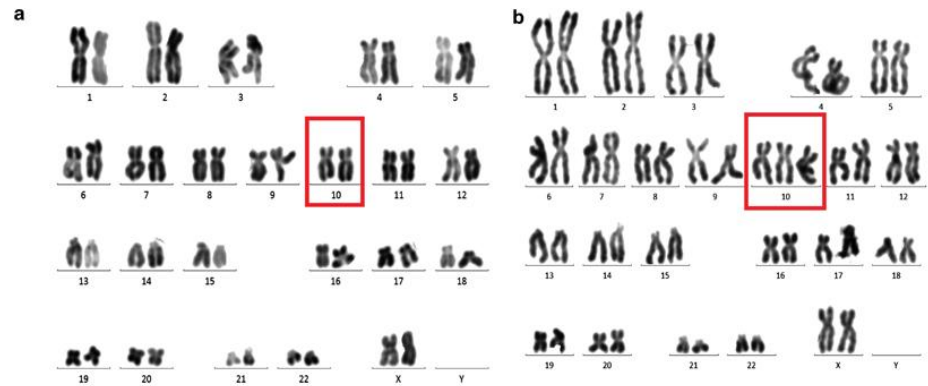
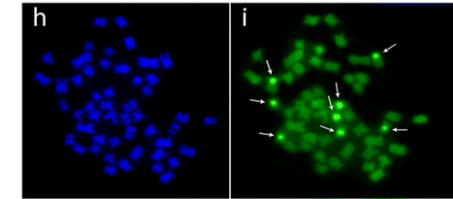
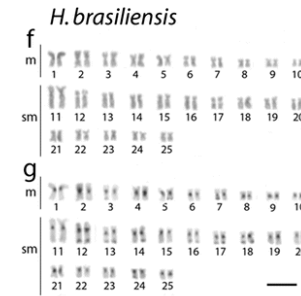
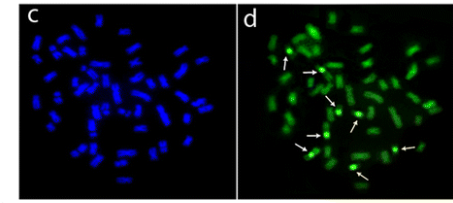
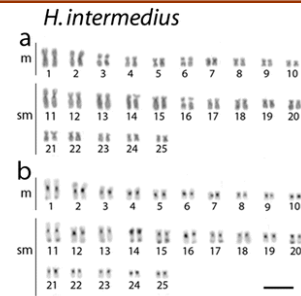
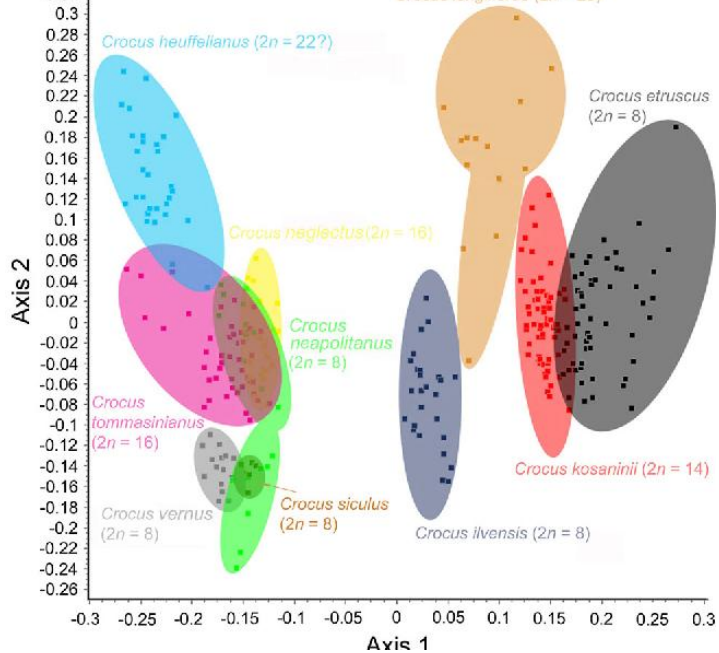
Mutasyonlar:

- Öldürücü olabilir ve embryolar yaşayamayabilir
- Zararlı olabilir ve uyum gücünü azaltabilir
- Sessiz olabilir ve fenotipe herhangi bir etkisi gözlenmeyebilir
- Yararlı olabilir ve nadir de olsa yeni bir çevrede uyum gücünü arttırabilir

# Bölüm 8: Rastgele bir oluşum olarak mutasyon

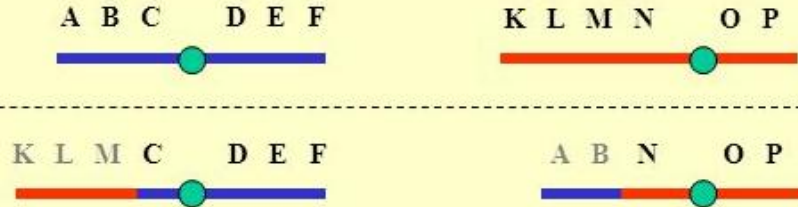


# Bölüm 8: Karyotip Değişimleri

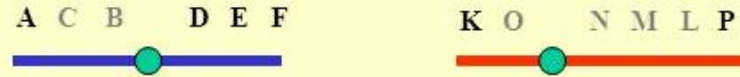


# Bölüm 8: Kromozom Yeniden düzenlenmeleri

Translokasyon



Inversiyon



İnsersiyon



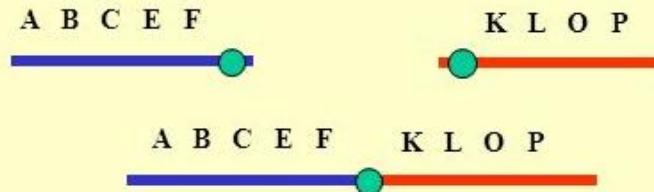
Duplikasyon



Delesyon



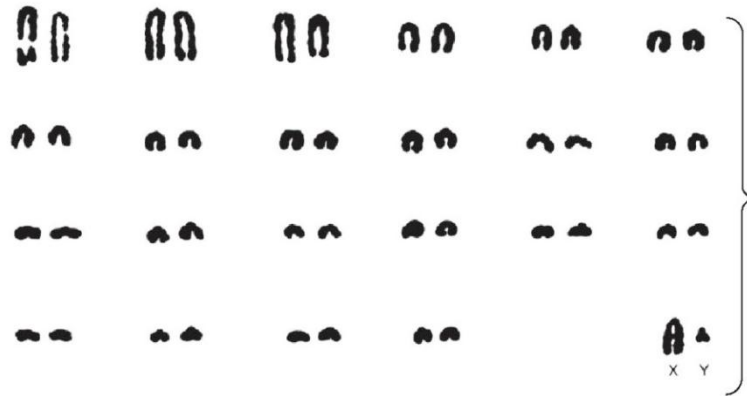
Füzyon/Fizyon





# Bölüm 8: Kromozom Sayısı Değişimleri

*Muntiacus reevesii* ( $2N = 46$ )



*Muntiacus muntiacus* ( $2N = 8$ )

