## 4. KISIM: MOLEKÜLER ANTROPOLOJİ

Biyolojik bir türe ait bireyler bazı karakterler açısından benzerlik bazıları açısından da farklılık gösterirler. Örneğin tüm insanlar kendilerini insan olarak tanımlamaya yarayan bir dizi gözlemlenebilen özelliği paylaşırlar. Bizi omurgalı olarak tanımlamaya neden olan bir omuriliğimiz ve bir omurgamız vardır. Sıcak kanlı olmamız ve bebeklerimizi meme bezlerimizdeki süt ile beslememiz memeliler grubuna dahil edilmemiz anlamına gelir. İki ayak üzerinde dururuz, uzun bacaklarımız ve kıyasla az vücut kılımız vardır, beyin hacmimiz büyük ve dişlerimiz küçüktür. Bunlar bizi şempanze ve goril gibi primatlardan ayıran özelliklerdir. Bizi tür olarak tanımlamaya yarayan bu karakterler açısından bireyler arasında bir varyasyon olması da söz konusu değildir.

Öte yandan kendi türümüz içerisinde de büyük bir çeşitlilikten bahsedebiliyoruz. Saç, göz, deri rengi, uzunluk, ağırlık ve kişilik özellikleri, bireyden bireye önemli derecede farklılık gösterir. İnsanlar farklı hastalıklara olan yatkınlıklar ve farklı tedavilere olan hassasiyetler açısından da büyük varyasyonlara sahiptir. Üstelik bu varyasyonlar zaman zaman bireyler zaman zaman da popülasyonlar düzeyinde olabilir (Hartl DL., Jones EW. Genetics: Principles and Analysis. Jones and Barlett Publishers, Boston (1998) ; 2-10).

Bu karmaşık ilişkilerin çözümlenebilmesi, farklı türlerin birbirleri ile yakınlıkları ve farklılıklarını araştırmak, türlerin tarihine ışık tutmak, insanlığın başlangıcından günümüze geçirdiği biyolojik değişimi ve günümüzdeki popülasyonların aralarındaki bağlantıları ortaya koymak farklı disiplinlerin birlikte çalışmasını gerektirir. Günümüze kadar morfolojik özelliklerin değerlendirilmesi yoluyla yapılan çalışmalara günümüzde moleküler genetik alanı da katkı sağlamaktadır. Bu gelişme farklı branşların ortak ve birbirlerini anlayacakları bir dil oluşturmayı da zorunlu kılmaktadır.

## 4.1. ANTROPOLOGLAR İÇİN GENETİK

Kalıtım söz konusu olduğunda insanlar hayvanlar aleminin bir parçası olarak diğer türler ile benzer yöntemlerle çalışılır. Tüm yaşam formları aynı DNA kodunu paylaşır. Basit anlamda bir bakteri ile insan arasındaki farkın DNA dizilimi, DNA miktarı ve DNA’nın komposizyonundan kaynaklandığı söylenebilir. Bu nedenle insanı çalışırken diğer disiplinlerin hayvanlar üzerinde çalışırken uyguladıkları prensipleri uygulamak yerindedir.

Bunun yanında biyolojik olarak insan çalışmanın kendi doğasından kaynaklanan bazı güçlükleri vardır. Öncelikle Drosophilada 14 gün olan jenerasyon süresi insanda yaklaşık 20 yıldır. Üstelik insan üremesini kobaylarda olduğu gibi deneysel olarak kontrol etmek mümkün değildir. Bir defada sahip olunan yavru sayısı asla tavşanlarla kıyaslanamaz. Bu gerçekler bilimadamlarının bahsi geçen konularda avantajlı türlerle çalışarak sonuçları insanlar için de yorumlayarak yol almalarına neden olmuştur. Bu nedenle Mendel’in kalıtımın kurallarını ortaya koymak için bezelye bitkisi üzerinde çalışmış olmasının doğru tercih olduğunu söyleyebiliriz.

Antropologlar insanları bireyler olarak değil, çoğunlukla gruplar halinde çalışırlar. Ayrıca biyolojik antropoloji sadece insan soyunun evrimleşme süreci ile ilgilenmez, aynı zamanda günümüz modern popülasyonları ile de ilgilenir. Bu nedenle bir antropolog aktarım genetiği (Mendel genetiği) ile ilgili bilgilerin yanısıra, kalıtım materyalinin doğası ve popülasyon genetiği konularında da bilgi sahibi olmalıdır (Rice P., Moloney N. Principles of Biological Evolution. In Biological Anthropology and Prehistory: Exploring Our Human Ancestry. 2008, Pearson. Pp: 38-73)

Farklı genetik alanlarını inceledikleri konular açısından ele aldığımızda;

* **Aktarım Genetiği (Mendel Genetiği);** Genetiğin temel kurallarını ve özelliklerin bir nesilden diğerine nasıl aktarıldığını irdeler. Bu alan kromozomlarla kalıtım arasındaki ilişkiye, genlerin kromozomlar üzerinde nasıl düzenlendiğine ve gen haritalanmasına odaklanır.
* **Moleküler Genetik;** Genin kimyasal yapısı ile ilgilenir. Genetik bilginin nasıl kodlandığını, replike olduğunu ve ifade edildiğini araştırır. Moleküler genetiğin odağı genin yapısı, organizasyonu ve fonksiyonudur.
* **Populasyon Genetiği;** Aynı türün bireylerinden oluşan grupların genetik yapısını ve bu yapının zamanla değişimini inceler. Evrim genetikte zaman içinde gerçekleşen değişimler olarak tanımlanabileceği için populasyon genetiği temel olarak evrimin konusudur. Odağında genellikle bir populasyonda bulunan bir grup gen vardır.

## 4.1.1. Aktarım Genetiği

Canlılar tek hücreli de olsa, çok hücreli de olsa, üreme yöntemleri büyük farklılıklar içerse de ortak olan onları var eden genetik yapıyı bir şekilde yeni oluşturdukları organizmaya aktarıyor olmalarıdır. Tek hücreli bir bakterinin bölünmesi ile oluşan yeni hücre, başlangıçtaki genetik materyali olduğu gibi alır. Çok hücrelilerde farklı görevleri yerine getirmek için özelleşmiş hücreler vardır. Üreme için özelleşmiş olan hücreler de özel bir bölünme yöntemi ile oluşturulur ve organizmanın genetik yapısını bir şekilde temsil ederler.

Bu karmaşık sistemi anlayabilmek için hücre yapısını, hücre bölünme sürecini ve bu süreçte genetik materyalin davranış şeklini ve vücut hücreleri ile üreme hücreleri arasındaki bölünme farklılıklarını anlamak gerekir. Dolayısı ile kalıtım konusunu incelerken hücre bölünmesi doğru bir başlangıç noktası olarak kabul edilebilir.

Hücre bölünmesi tek hücreli canlılar için üreme anlamına gelirken (aseksüel üreme), çok hücreli ve karmaşık organizasyonlu canlılarda bu seks hücrelerinin oluşturulması ve döllenmeden itibaren bir gelişme sürecinin parçasıdır (seksüel üreme). Büyüme tamamlandıktan sonra da hücre bölünmesi doku tamiri ve vücut yapısının korunup, onarılması için devam ettirilecektir (Jolly C.J., Plog F. Physical Anthropology and Archeology. Alfred A. Knopf, New York, 1976).

Bu süreçlerin anlaşılması için hücre döngüsünü, mitoz ve mayoz bölünmenin özelliklerini ve bu süreçlerde kromozomların davranışlarını anlamak önemlidir.

**Hücre Döngüsü**



Vücudumuz sürekli hücrelerin ölüp, yenilendiği bir süreçten geçer. Bir hücrenin bölünmeye başlamasından bir sonraki bölünmeye kadar geçen süreye hücre döngüsü adı verilir. Hücre döngüsü hücrenin bölünme için hazırlıklarının ve denetlemelerin gerçekleştiği uzun bir interfaz ve bölünmenin gerçekleştiği kısa bir mitotik aşamalarından oluşur.

KROMOZOMLAR

Kromozomlar ve Genler proteinlerin şablonlarıdır

Kromozomlarımızı çok güçlü bir mikroskop ile incelediğimizde onların proteinler tarafından sarmalanan deoksiribonükleik asitlerden (DNA) oluştuğunu görürüz. Genleri proteinleri oluşturmak için gerekli tarifler olarak gördüğümüzde, DNA’nın da bu tarifin yazılması için kullanılan kimyasal dil olarak tanımlayabiliriz. Bu dil Adenin (A), Timin (T), Guanin (G) ve Sitozin (C) olmak üzere 4 harften oluşmaktadır. Her ne kadar bu harflerden oluşmuş olsa da DNA’nın tamamı tarifin bir parçası değildir. Bazı yerlerde (hatta gelişmiş canlılarda kromozomların önemli bölümünde) bu harfler anlamsız şekilde ardarda sıralanmıştır (junk-çöp DNA). Genler bu anlamsız dizilerin arasına serpiştirilmiş tir.

Kalıtsal bilgi çekirdek içerisinde rastgele dağılmış olarak değil, kromozom olarak adlandırılan ipliksi yapılarda paketlenmiş olarak bulunur. Kromozomların sayısı türlere özgüdür. …….

Her protein belli bir kromozom üzerinde kendine ait bir lokasyona sahiptir (lokus). Belli bir lokusta tam olarak ne yer alır? Kalıtsal materyal ne formdadır? Kromozomlar uzun DNA zincirlerinden oluşurlar. Başka fonksiyonlarının yanında DNA molekülü kimyasal yapısı gereği yaşam boyunca bir organizmanın üreteceği tüm protein bilgisini taşır. DNA molekülünün bir protein ya da kompleks bir proteinin parçasını kodlayan bölümüne yapısal gen denir. DNA’nın diğer kısımları düzenleyici genleri taşır. Bu düzenleyici bölgeler yapısal genlerin ne zaman ve hangi hızla protein üreteceğini belirler (Jolly CJ, Plog F. Physical Anthropology and Archeology 1976, Alfred A. Knopf, Inc. USA).

Kromozomlar DNA’dan oluşan ipliksi yapılardır. Genetik özelliklerin bir nesilden diğerine geçebilmesi için kromozomların kopyalanması ve daha sonra da kopyaların ikiye ayrılması gerekir.

Her ökaryot organizmanın hücrelerinde spesifik sayıda kromozomu vardır. İnsanda toplam 46 kromozom bulunur. Bu kromozomlar iki çeşittir.

1. Seks kromozomları: cinsiyet belirlerler. İnsan hücrelerinde iki seks kromozomu bulunur. Dişilerde ikisi de X kromozomu iken erkeklerde birisi X, diğeri Y kromozomudur.

2. Otozomal kromozomlar: Seks kromozomu dışındaki tüm kromozomlardır. İnsanda 44 adet otozomal kromozom bulunur.

İnsanda kromozomlar çiftler halindedir. Bizlerde 22 çift otozomal kromozom ve 1 çift seks kromozomu bulunur.

Kromozom çizimi (sayfa 25)

Kromozomların şekil ve boyutlarındaki farklılık bir uzman tarafından kolaylıkla fark edilse de en önemli farklılıklar kromozomlar içerisinde barındırdığı DNA’da saklıdır. Kromozomlar genleri taşır. Genler fiziksel özelliklerin planını oluşturan DNA parçalarıdır.

Her kromozom çifti (homolog kromozomlar) birbiri ile benzer genleri taşısa da bu genler tıpatıp aynı değildir (bireyler arası farkları bu küçük ayrıntılar oluşturur). Mesela homologların her ikisinde de aynı noktada saç rengini belirleyen gen bulunur ama homologların birinde kahverengi saç versiyonu bulunurken, diğerinde sarı saç vesiyonu olabilir. Genlerin bu alternatif versiyonuna allel denir.

HÜCRE

Vücudumuzun bölümlerini mikroskop altında incelediğimizde deri, kemik, beyin, kas gibi tüm bölümlerimizin hücre denilen birimlerden oluştuğunu görürüz. Araştırmamızı daha da geliştirirsek ve diğer organizmaları incelersek etrafımızdaki tüm hayvanlar ve bitkilerin de aynı küçük birimlerden oluştuğunu anlarız. Hücreler polisakkarit, yağ, protein ve nükleik asitlerden oluşur. Bunlar yaşamın temel makromolekülleridir.

Tüm yaşayan organizmalar hücrelerden oluşur ve bir organizmada meydana gelen tüm olaylar hücrelerinde olanın yansımalarıdır. Yaşamın tüm özellikleri; kompleks organizasyon, iç tutarlılık (constancy), enerji akışı, uyarıcılara tepki, hareket, gelişme, büyüme, üreme ve adaptasyon hücrelerin özelliklerinden kaynaklanır.

Hücreler ile ilgili daha çok bilgi edindikçe kaynakları ne olursa olsun tüm hücrelerin çok benzer olduğu anlaşılmaktadır. Yaşamın çeşitliliği bakterilerden insana birbirine çok benzeyen yapı ve biyokimyasal yolaklara sahip hücreler tarafından meydana getirilir.

Tüm hücreler benzer olsa da aynı değildir. Tek hücreli bir organizmada tüm hücresel fonksiyonları tek hücre yerine getirmek zorundadır. Oysa çok hücreli bir organizmalarda hücreler özelleşir. Bu hücreler tek başlarına hayatta kalmak için tüm faaliyetleri yerine getiremez. Hepsi kendilerine has özelleşmiş görevleri yerine getirir.

MİTOZ

Hücrelerin çoğunun basit bir yaşantısı vardır; büyür, bölünür ve ölürler. Hücre büyüklük bakımından belirli bir sınıra ulaştığı zaman kuramsal olarak ikiye bölünmesi gerekir. Hücre bölünmeden önce bir seri önemli görevi tamamlamış olmalıdır. Büyümeli, genetik materyalini kopyalamalı ve fiziksel olarak iki kardeş hücre oluşturulacak şekilde ikiye ayrılmalıdır. Hücreler bu görevleri organize, öngörülebilir bir seri aşamayı, hücre döngüsünü, takip ederek gerçekleştirirler. Bu gerçekten de döngüsel bir süreçtir. Çünkü işlemin iki kardeş hücre oluşturacak şekilde tamamlanması, hemen aynı sürecin başlaması anlamına gelir.

Çekirdekli hücrelerde hücre döngüsü iki ana aşamadan oluşur; interfaz ve mitotik faz. İnterfaz hücrenin bölünme için hazırlandığı, gerekli tüm bileşenlerin sentezlendiği ve DNA’nın kopyalanarak miktarının iki katına çıkartıldığı aşamadır. Mitotik faz ise iki katına çıkan DNA da dahil tüm bileşenlerin iki kardeş hücre oluşturacak şekilde iki ayrıldığı aşamadır.

ŞEKİL

Bir hücrenin bölünmesi ve öncesi ile sonrasında meydana gelen olaylar (hücre döngüsü) sıkı bir kontrol altındadır. Bazı hücreler sürekli bölünürken bazıları hiç bölünmez. Hücre döngüsünün sonunda bir hücre bölünerek iki yeni hücre oluşturur (Mitoz). Mitozda hücrenin sahip olduğu tüm DNA kopyalanır ve orijinal hücre bölündüğünde yeni oluşan iki hücreye de tüm kromozom kopyalarından birer tane gitmiş olur.

MAYOZ

Bir başka bölünme şekli olan mayozda ise seksüel üreme aşamasına hazırlık amacıyla kromozom sayısının yarıya indirilerek seks hücreleri oluşturulur. Mayoz kromozom sayısını yarıya indirir ki bu şekilde döllenme sonucu oluşan yeni birey yine normal kromozom sayısına sahip olsun. Mayoz sonucu diploid (2n) olan hücrelerden, haploid (n) olan hücreler oluşur. İnsanda mayozla oluşan hücrelerde 23 kromozom bulunur (homolog kromozomların birer kopyası).

Mayoz ile mitoz birçok ortak özelliğe sahiptir ancak mitoz iki eşdeğer hücrenin oluşumu ile sonuçlanırken mayoz başlangıç hücresinin yarısı kadar kromozoma sahip dört hücrenin oluşumu ile sonuçlanır. Ayrıca mayozda homolog kromozomlar rekombinasyon olarak bilinen komplike bir değiş tokuş sürecinden geçerler. Rekombinasyon neden olduğu genetik varyasyon aracılığı ile seksüel üreme ile çoğalan her bireyin eşsiz olmasını sağlayan çok önemli bir etkiye sahiptir.

Çok hücreli organizmalar bir yumurta ve bir spermin birleşmesi yoluyla seksüel olarak ürerler. Vücudumuzdaki tüm hücreler gibi bu birleşme sonucu oluşan zigot da 23 çift kromozoma sahiptir. Peki ya ebeveyn hücreleri sperm ve yumurta? Eğer yumurta ve spermde de 23 çift kromozom olsa idi onlardan oluşan zigot 46 çift kromozoma sahip olacaktı. Ardından gelen nesillerde de kromozom sayısı her defasında iki katına çıkarak artacaktı. İnsanlık tarihinin ne kadar uzun olduğunu düşünürsek bugün hücrelerimizde kaç kromozom olacağını hesaplamak bile güçtür. Bugün gerçekleşenin bu olmadığı çok açıktır.

Hücrelerimizdeki kromozom sayısının nesilden nesile aynı kalabilmesi için yumurta ve spermin kromozom sayısının yarıya indirilmesi kaçınılmazdır. Bunu başarabilmek için doğa özel bir bölünme yöntemi olan mayozu keşfetmiştir. Mayoz hazırlığında mitozda olduğu gibi kromozomlar bir kez kopyalanır ancak tek hücre bölünmesi yerine iki tane ardarda bölünme gerçekleşir. Sonuçta 23 tek kromozom içeren 4 yeni hücre oluşur.

(mayoz ve mitoz kıyaslaması tablo)

Genetik Çeşitlilik – neden akrabalarımızdan farklıyız?

Etrafınızdaki yüzlerce, binlerce insanı düşünün. Yakınlarınızda, sizinle aynı şehirde ya da ülkede yaşayanları. Hatta hatta aynı gezegeni paylaşan milyarlarca insanı. Bu insanların hiçbiri birebir size benzemez, sizinle aynı tavırları ve düşünceleri paylaşmaz. Siz teksiniz. Sizi bu dünyada eşsiz yapan da DNA’nızdaki büyüleyici düzen (Balkwill F., Rolph M. Sen, Ben, Gen. Tübitak Yayınları. 1997 ).

23 çiftin katıldığı bir dans gösterisini hayal edin. Başlangıçta bu 23 çift karşılıklı olarak iki paralel çizgi oluşturacak şekilde dizilsin. Bu çiftler dizilirken kadın erkek karışık olabilsin. Tek kriter karışıma kendi partnerinin gelmesi olsun. Kadın ve erkeklerin herhangi bir sırada olması mümkün olduğundan dansçılar milyonlarca farklı şekilde dizilebilir. Burada muhtemel düzenlemeler 223 tanedir (yani 8 milyondan fazla).

1.bölünmede 23 kromozom çiftinin birbirinden ayrılmasında da aynı olasılık eşitliği vardır. Zigot oluşumunda 2 ebeveynden gelen hücre çeşitliliği göz önüne alındığında 64 trilyon farklı çeşit zigot oluşumunun mümkün olduğunu görüyoruz.

Mayoz kross over aracılığı ile daha da fazla çeşitliliğin olmasına olanak tanır. Kross overda kromozom eşleri yan yana kromozomlar arasında parça değişimi gerçekleşir. Bu da aynı ebeveynden kardeşlerin bile neden bu kadar farklı olabileceğini açıklar (Inside the cell. US Department of Health and Human Services- National Institute of Health 2005 NIH publication No:05-1051).