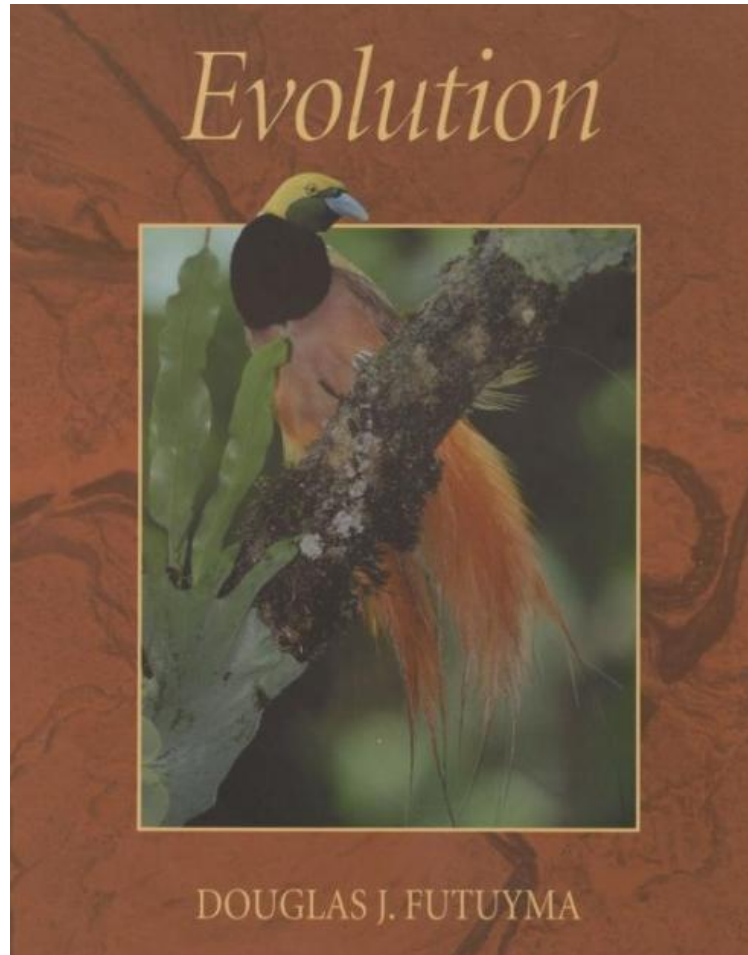


# Evrin

## Ders 5



1. Canlının uyum başarısı bakımından etkileri çok az farklı olan ya da hiç farklı olmayan alellerin gen sıklığı (yansız aleller) rastgele dalgalanmalar gösterir. Rastgele genetik sürüklenme adı verilen bu süreç genetik çeşitliliği azaltır ve gen akımı ya da mutasyon gibi diğer olayların dikkate değer bir etkisi olmadıkça en sonunda rastgele bir alelin sabitlenmesine yol açar ve diğer alel kaybolur.
2. Farklı toplumlarda farklı aleller şans sonucu sabitlenir.
3. Her hangi bir zamanda, belirli bir alelin sıklığının gelecekte sabitlenme olasılığı alelin o anki sıklığına eşittir. Örneğin,  $N$  bireyden oluşan bir diploit toplumda yeni oluşan bir mutasyonun bir kopyası varsa, onun sıklığının 1'e sabitleme olasılığı  $1/(2N)$ 'dir.
4. Bir toplumun geçerli büyüklüğü ne kadar küçük ise, rastgele genetik sürüklenme o kadar hızlı gerçekleşir. Belirli nedenlerden dolayı genellikle geçerli büyüklük gerçek toplum büyüklüğünden çok daha küçüktür.
5. Hem deneysel hem de doğal toplumlarda, bazı lokuslardaki alel sıklığının örüntüsü genetik sürüklenme kuramının öngörülerine uyar.
6. Genetik sürüklenme kuramı özellikle moleküler düzeydeki çeşitliliğe uygulanabilir. Yansız moleküler evrim kuramı, mutasyonların çoğu öldürücü olmasına karşın bir kısmının yararlı olduğunu, tür içinde ve türler arasındaki moleküler çeşitliliğin çoğunun seçilim açısından yansız olduğunu savunur. Mutasyonların yansız olan kısmı değişir: büyük oranda kuvvetli fonksiyonel kısıtlamaları olmayan proteinlerde ve yazılım göstermeyen DNA dizilerinde meydana gelir. Aynı şekilde, eş anlamlı nükleotid değişimleri eş anlamlı olmayanlardan (amino asit değişimi) daha fazladır.
7. Yansız alel kuramının öngördüğü gibi, eş anlamlı mutasyonlar ve daha az olan kısıtlanan genlerdeki mutasyonlar, işlevi etkileyen genlerdeki mutasyonlardan çok daha hızlı sabitlenir. Yansız alel kuramı, çok uzun zaman aralıkları boyunca belirli bir gen için baz değişimlerinin yaklaşık olarak sabit bir hızda ("moleküler saat"e temel olmak koşuluyla) meydana geleceğini iddia eder. Türler arasındaki farklılıklarla ölçülen bir değer olan moleküler evrim hızının eş anlamlı olan baz değişimleri için eş anlamlı olmayanlara göre hemen hemen daha sabit olduğu görülür.
8. Yansız olarak değişen lokuslarda, DNA dizileri arasındaki nükleotid farklılıklarının miktarı yeni mutasyonlardan dolayı zaman içinde artar. Ancak gen kopyalarının kaybına neden olan genetik sürüklenme genetik çeşitliliği azaltır. Bu etkenler dengelendiği zaman, DNA dizilerindeki çeşitlilik düzeyi dengeye ulaşır. Böylece, bir mutasyon hızı belirlenmişse, DNA dizilerindeki çeşitlilik düzeyi bir toplumun tarih boyunca geçerli büyüklüğünün ( $N_e$ ) öngörülmesini sağlar.
9. Yukarıdaki ilkelerin insan genlerine uygulanması, insan toplumunun yaklaşık 10,000 ya da daha az ergin bireyden oluşan bir Afrika toplumundan türediği ve bu toplumdan ayrılan bazı kolonilerin 150,000 yıldan daha kısa bir süre önce Avrupa ve Asya'ya göç ettiği hipotezini destekler.

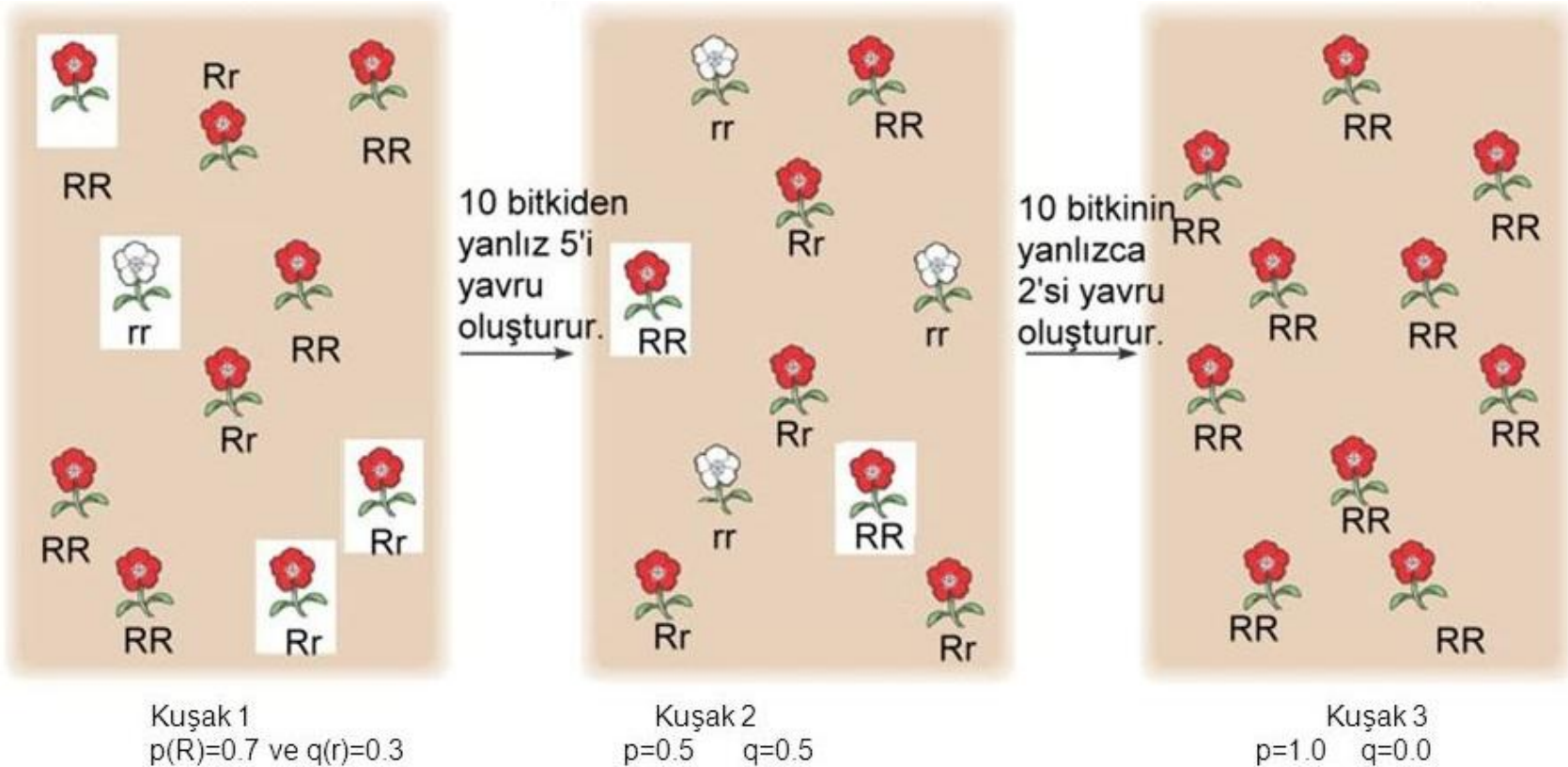
# Genetik sürüklenme

# Bölüm 10 Genetik sürüklenme: rastlantılar ile evrim

**Şans-rastlantı:** birkaç sonuçtan birine yol açılan ancak hangi sonucun hangi durumlar olacağı önceden tahmin edilemeyen olay

**Genetik sürüklenme ve doğal seçilim** populasyonlarda bir alelin yerine diğerinin geçmesinin en önemli iki nedenidir.

## Sewall Wright-Motoo Kimura



# Bölüm 10 Genetik Sürüklenme Kuramı

---

Şans alel sıklıklarının nasıl değiştirmektedir?

Büyük populasyonda bireylerin tamamı  $A_1$ , ve tek bir  $A_2$  mutasyonu bulunmaktadır. Bu populasyonda

$$A_1A_1 \times A_1A_2$$

çiftleşmesinden meydana gelecek yavrular dan

$$A_1A_1 \text{ olma olasılığı } 1/2 \times 1/2 = 1/4$$

olup bu olasılık aynı zamanda  $A_2$ 'nin yok olma olasılığıdır.

*Cepaea nemoralis*

Sarı – kahverengi = %50  $p=q=0.5$

2 sarı ve 4 kahverengi rastgele inekler tarafından ezilirse oran Sarı=0.511

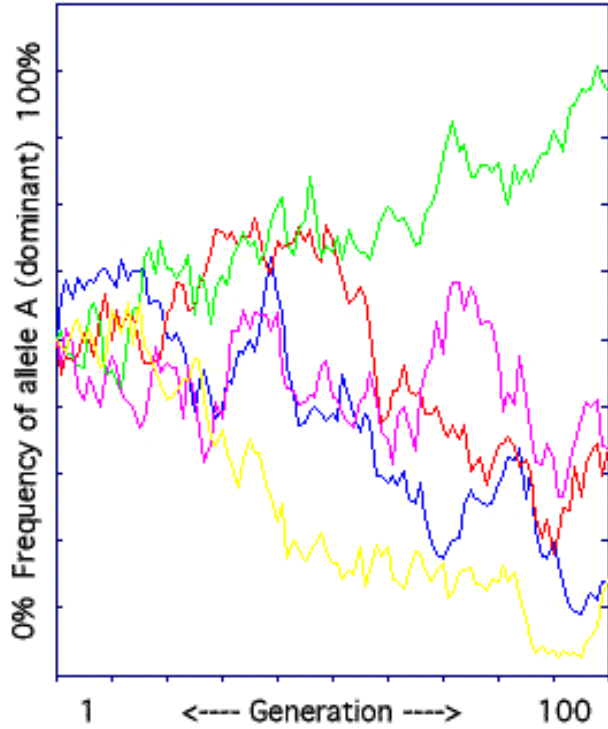
Zaman içerisinde dalgalanma oranları ya 0, ya da 1'e sabitleyecektir.

Sonunda Kahverengi=0.8 ve Sarı=0.2 ise

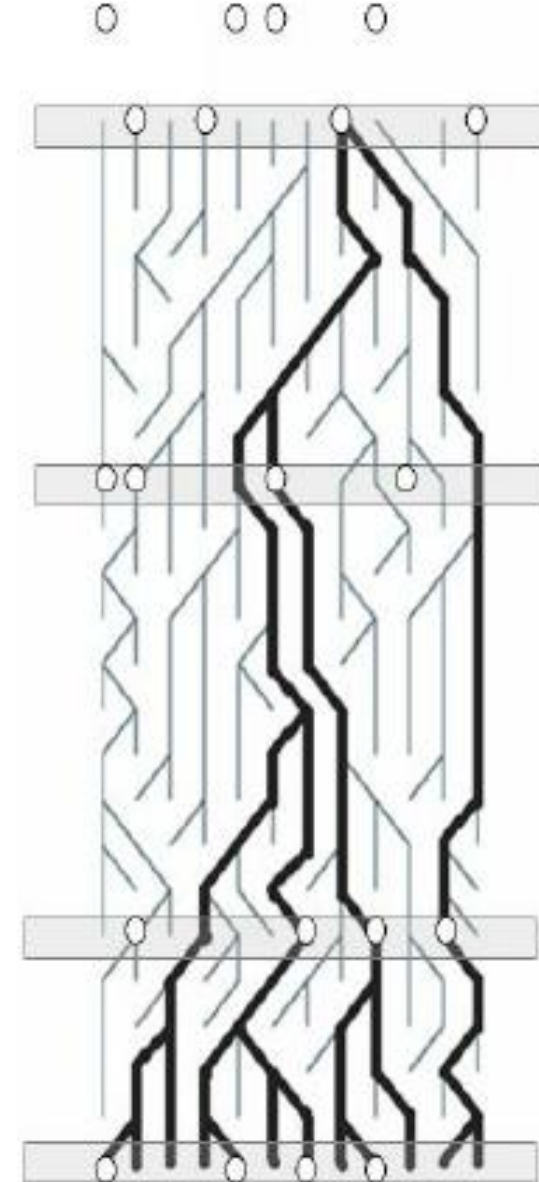
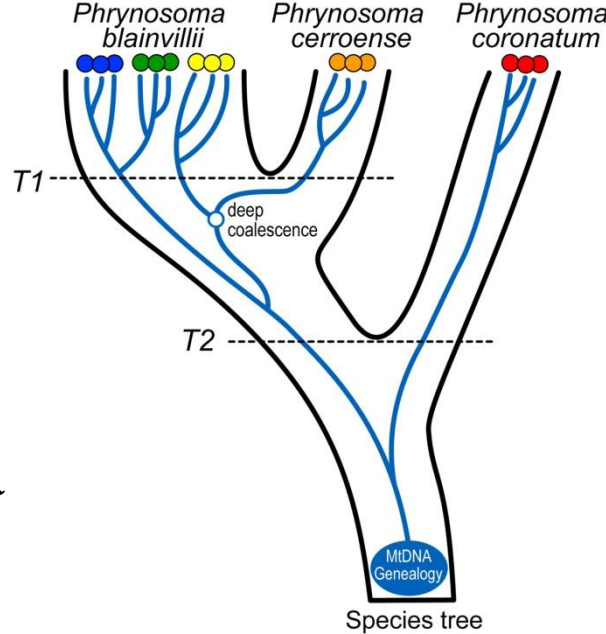
Sarıların oranınının 0'a yaklaşması 100'e yaklaşmasından daha olasıdır

Kahverengilerinde 100'e yaklaşması daha olasıdır ve bu oran %80'dir.

# Bölüm 10 Geçmişte birleşme (Coalescence)



Bir populasyonundaki bireylerin tamamı eşit gen aktarma gücüne sahip değildir.



Şansa bağlı bir alel ya da diğeri monomorfik ve diğerrinin de sabitlenme olasılıkları başlangıç gen sıklıklarına eşit olacaktır.

# Bölüm 10 Geçmişte birleşme (Coalescence)

---

Mitokondriyel Havva'da olduğu gibi birçok nükleer genler de geçmişte atasal insan toplumlarının birçok farklı üyesi tarafından taşınan tek gen kopyasından köken alır.

Genetik sürüklenme söz konusu ise yeni oluşan kuşakta HW denge genotip sıklıkları değişecektir. Örneğin

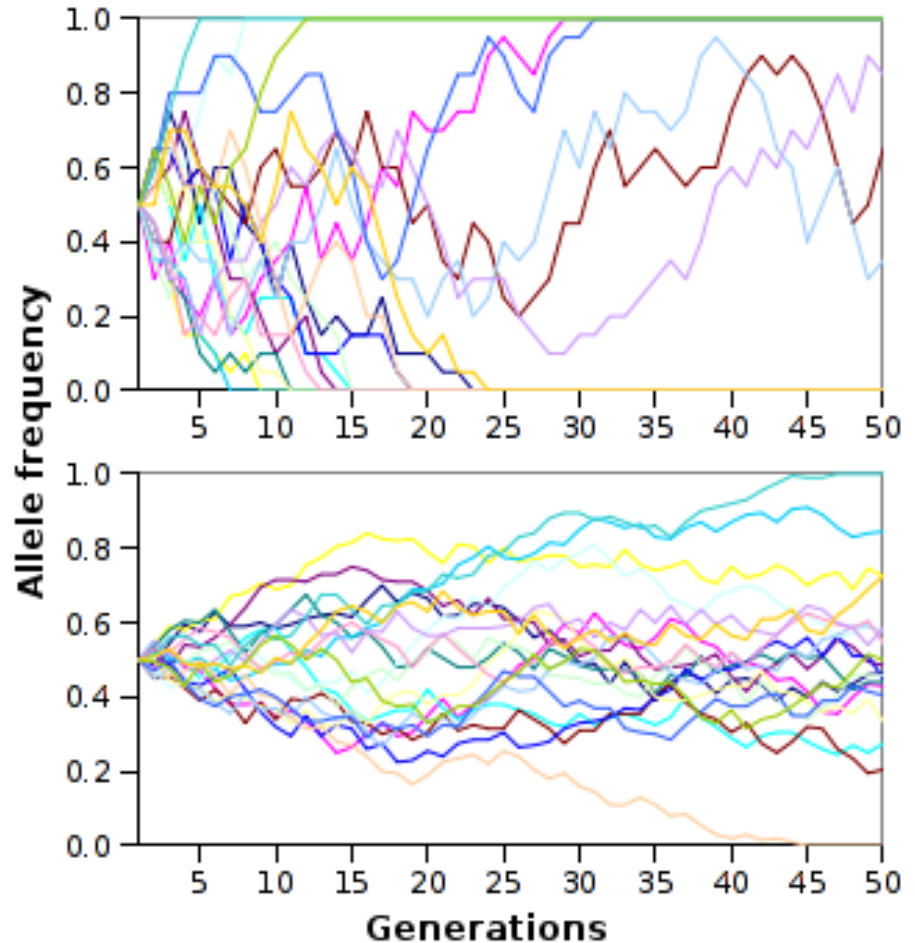
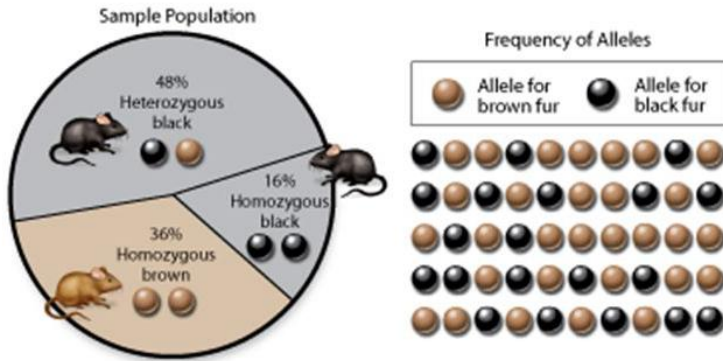
A1 ve A2 yani  $p$  ve  $q$  sıklıkları  $0.5-0.5$ 'ten  $0.45-0.55$ 'e değişirse o zaman

Genotiplerin sıklıkları  $0.25-0.50-0.25$ 'ten  $0.2025-0.4950-0.3025$ 'e değişir. Dolayısı ile alel sıklıklarından biri  $1$ 'e doğru değişirse heterozigotların gen sıklığı  $H$  azalır.

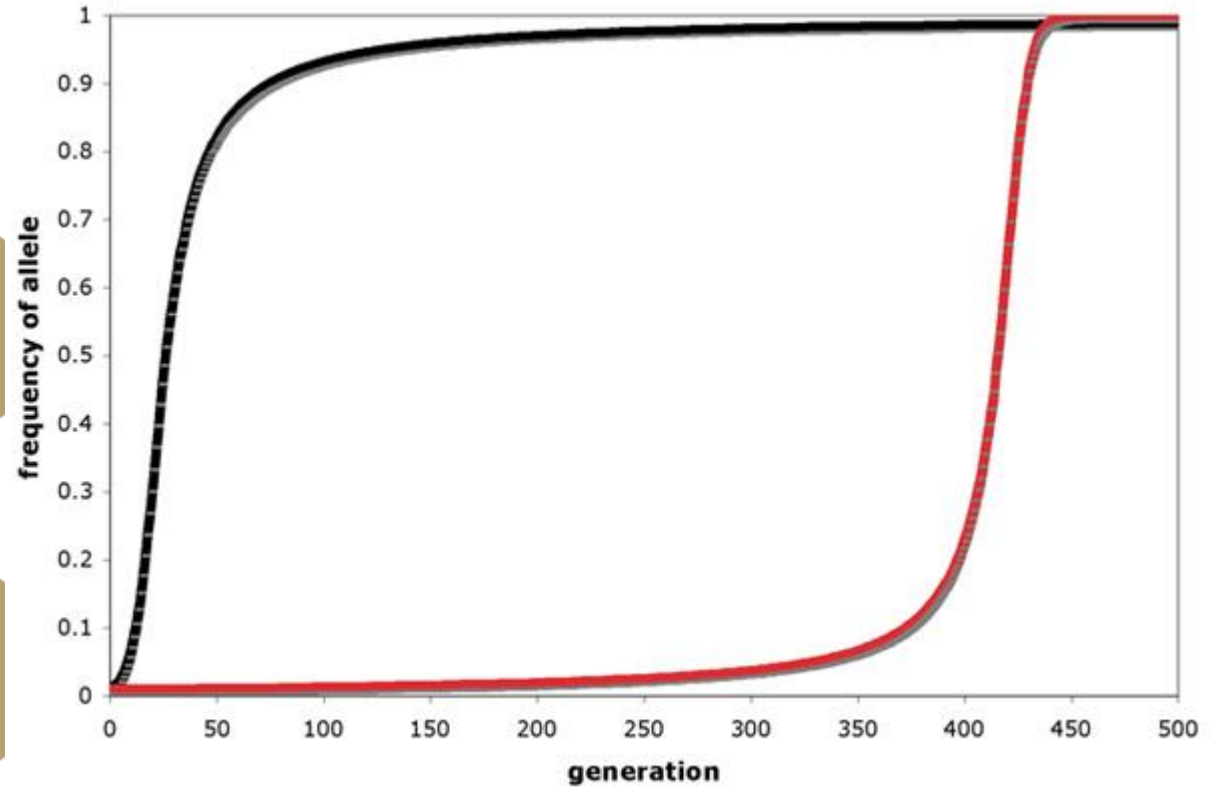
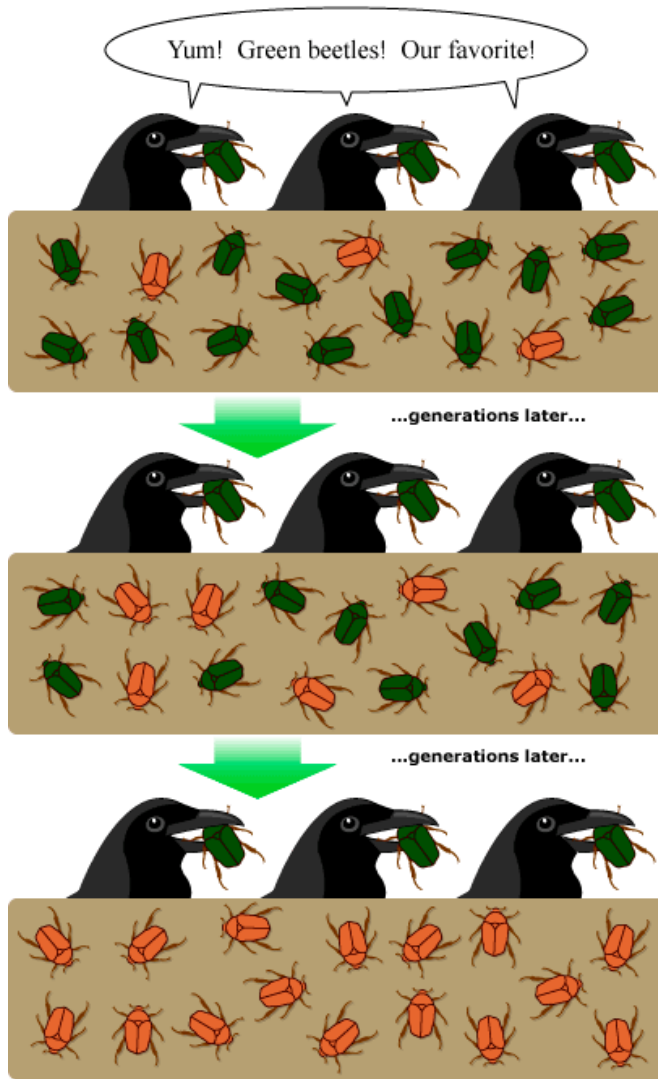
# Bölüm 10: Alel sıklıklarındaki rastgele dalgalanmalar

Başlangıçta genetik olarak aynı olan birim toplumlar şansa farklı genetik yapıya evrimleşirler. Alellerin uyum başarısı yansızdır. Ancak süreç içerisinde:

Alel ya kaybolacak ya da sabitlenecektir.



# Bölüm 10 : Alel sıklıklarındaki rastgele dalgalanmalar



Herhangi bir alel rastgele popülasyonda sabitlenebilir. Alel frekansı 1'e ya da 0'a doğru değişebilir. Bu o alel üzerindeki seçime bağlı olarak gerçekleşir.



Daha önceki tartışmamız sonucun ortaya çıkan aşağıdaki hususlar genetik sürüklenme yoluyla evrimin en önemli yönlerinden bazılarıdır.

1. Alel (ya da haplotip) sıklıkları bir toplum içinde rastgele dalgalanma gösterir ve en sonunda bir alel ya da diğeri sabitlenir.
2. Bu nedenle, bir lokusta genetik çeşitlilik azalır ve sonunda kaybolur. Alellerden birinin gen sıklığı 1.0'a yaklaştığı zaman, heterozigotların gen sıklığı,  $H = 2p(1 - p)$ , azalır. Heterozigotlardaki azalma oranı çoğunlukla bir toplum içinde genetik sürüklenme oranının ölçüsü olarak kullanılır.
3. Herhangi bir zamanda, bir alelin sabitlenme olasılığı onun o zamanki sıklığına eşittir ve gen sıklığında geçmişte meydana gelen değişimler bu durumu etkilemez ya da bu durumla onun sıklığında geçmişte meydana gelen değişimler tahmin edilemez.
4. Bu nedenle, başlangıçta aynı alel sıklığına ( $p$ ) sahip toplumlar birbirinden farklılaşır, ve toplumlarda  $p$  oranı bir alelin sabitlenme,  $1 - p'$ lik oran ise diğeri alelin sabitlenme oranıdır.
5. Eğer mutasyonla yeni oluşmuş bir alel varsa ve bu aleller toplumda  $2N$  gen kopyasından sadece biriye onun sıklığı şudur:

$$p_t = \frac{1}{2N}$$

ve bu aynı zamanda o alelin  $p = 1$ 'e ulaşma olasılığıdır. Açıkça, büyük bir toplum ile küçük bir toplum karşılaştırıldığı zaman küçük toplumda o alelin sabitlenmesi olasılığı daha yüksektir. Üstelik bazı mutasyonlar  $N$  bireyli olan pek çok birim toplumdaki her birinde ortaya çıkarsa, mutasyon en sonunda birim toplumlarda  $1/2N$  oranında sabitlenmelidir. Benzer olarak, bir toplumda tüm lokuslarda ortaya çıkan yeni mutasyonların hepsi en sonunda  $1/2N$ 'lik bir oranla sabitlenmelidir.

6. Genetik sürüklenme yoluyla evrim küçük toplumlarda büyük toplumlara göre daha hızlı ilerler. Diploid bir toplumda, sabitlenmiş olan yeni bir yansız alelin ortalama sabitlenme süresi  $4N$  kuşağa eşittir. Eğer birey sayısı ( $N$ ) çok fazla ise o zaman bu süre daha da uzar.
7. Bir metatoplumda başlangıçta aynı olan birçok birim toplumda, ortalama alel sıklığı ( $\bar{p}$ ) değişmez, ancak her birim toplumda alel sıklığı en sonunda 0 ya da 1 olarak değiştiğinden, heterozigotlar ( $H$ ) tüm olarak metatoplumda ve her birim toplumda sıfıra doğru azalır.

## Bölüm 10:

# Genetik Sürüklenme yolu ile evrim

# Bölüm 10: Geçerli toplum büyüklüğü ( $N_e$ )

---

Gerçek toplum büyüklüğü çeşitli nedenlerden dolayı sayımla belirlenenden daha küçüktür. Bu nedenler şunlardır:

1. Dişiler, erkekler ya da her ikisi tarafından üretilen *yavruların sayısındaki çeşitlilik*  $N_e$ 'yi azaltır. Denizfilleri uç noktadaki bir örnektir.
2. Benzer şekilde, 1:1 oranından farklı bir *eşey oranı* gerçek toplum büyüklüğünü azaltır.
3. *Doğal seçim* yavru sayısındaki çeşitliliği arttırarak  $N_e$ 'yi düşürebilir; örneğin, eğer iri bireyler küçük olanlardan daha çok yavruya sahipse, küçük bireylerin gelecek kuşağa gen katkısı daha az olacağından genetik sürüklenme oranı tüm yansız lokuslarda artabilir.
4. *Kuşaklar örtüşüyorsa*, yavrular anababaları ile eşleşebilir ve bu eşler aynı gen kopyalarını taşıdığından, çoğalan genlerin gerçek büyüklüğü azalır.
5. Daha da önemlisi, *toplum sayısındaki dalgalanmalar*  $N_e$ 'yi azaltır. Bu durumdan toplum sayısı küçük olanlar büyük olanlara göre daha fazla etkilenir. Örneğin, beş ardışık kuşak boyunca yavru verebilen erginlerin sayısı sırasıyla 100, 150, 25, 150 ve 125 ise,  $N_e$  yaklaşık olarak 110 (aritmetik ortalama) değil, 70 (harmolik ortalama\*) olur.

# Bölüm 10: Geçerli toplum büyüklüğü ( $N_e$ )

---

Population size varies over time. Suppose there are  $t$  non-overlapping [generations](#), then effective population size is given by the [harmonic mean](#) of the population sizes<sup>[[citation needed](#)]</sup>:

$$\frac{1}{N_e} = \frac{1}{t} \sum_{i=1}^t \frac{1}{N_i}$$

For example, say the population size was  $N = 10, 100, 50, 80, 20, 500$  for six generations ( $t = 6$ ). Then the effective population size is the [harmonic mean](#) of these, giving:

$$\begin{aligned} \frac{1}{N_e} &= \frac{\frac{1}{10} + \frac{1}{100} + \frac{1}{50} + \frac{1}{80} + \frac{1}{20} + \frac{1}{500}}{6} \\ &= \frac{0.1945}{6} \\ &= 0.032416667 \\ N_e &= 30.8 \end{aligned}$$

When the [sex ratio](#) of a population varies from the [Fisherian](#) 1:1 ratio, effective population size is given by:

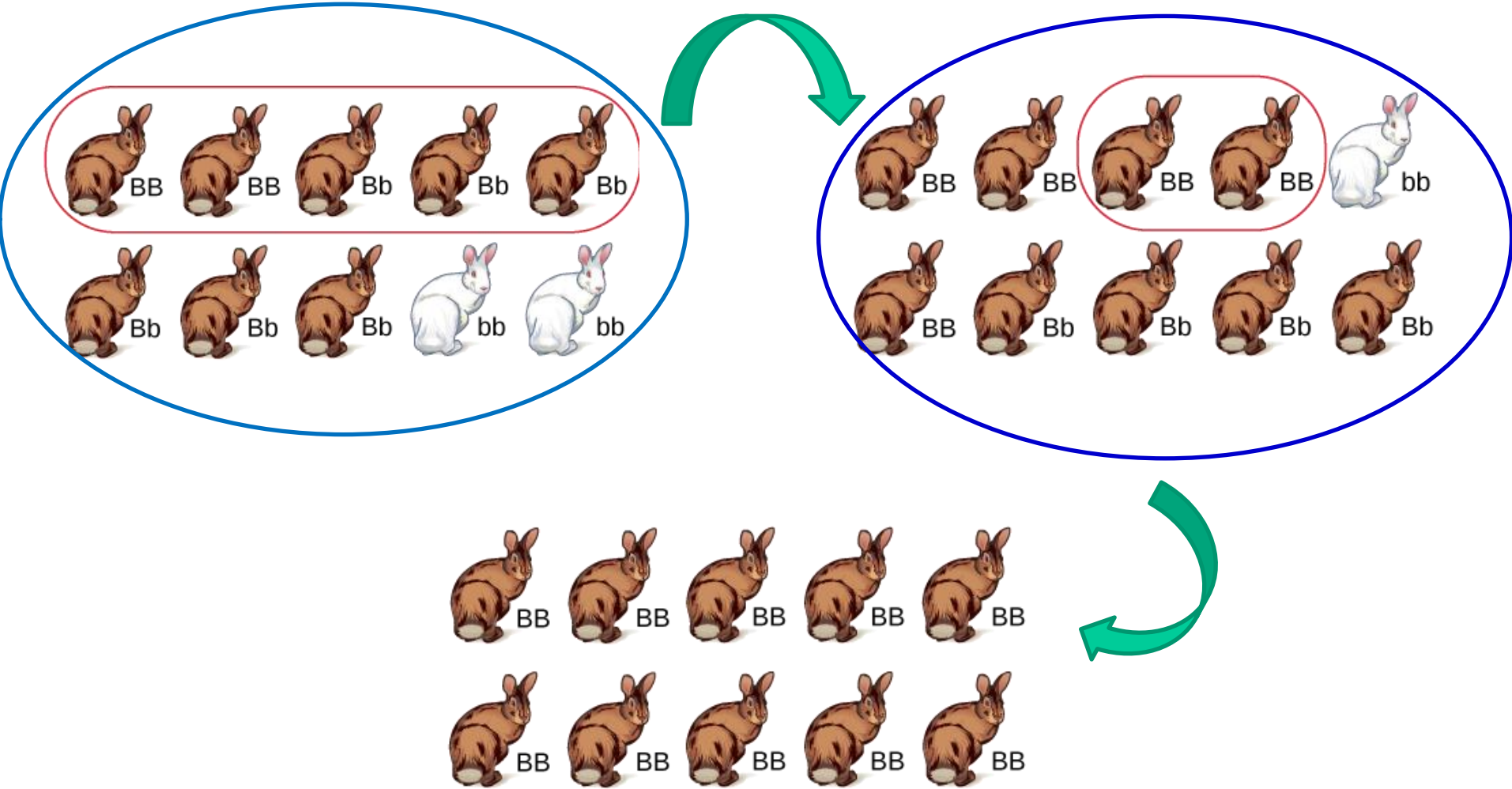
$$N_e^{(v)} = N_e^{(F)} = \frac{4N_m N_f}{N_m + N_f}$$

Where  $N_m$  is the number of males and  $N_f$  the number of females. For example, with 80 males and 20 females (an absolute population size of 100):

$$\begin{aligned} N_e &= \frac{4 \times 80 \times 20}{80 + 20} \\ &= \frac{6400}{100} \\ &= 64 \end{aligned}$$

Again, this results in  $N_e$  being less than  $N$ .

# Bölüm 10 Gerçek toplumlarda genetik sürüklenme



# Bölüm 10: Darboğaz etkisi

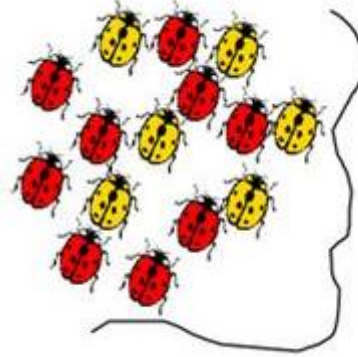
Dar boğaz etkisi sonucunda ortaya çıkan genetik sürüklenmeye genellikle **kurucu etkisi** adı verilir.



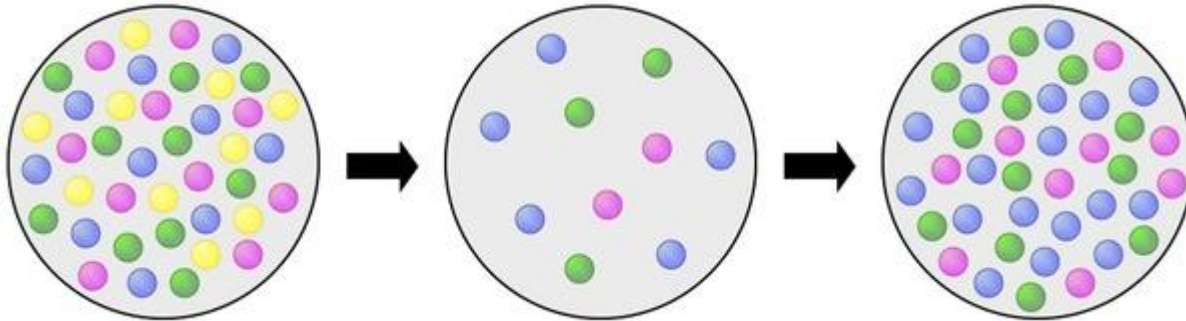
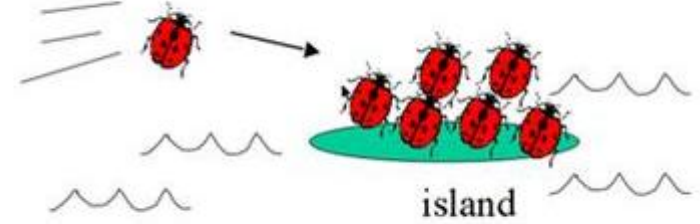
Orijinal  
populasyon



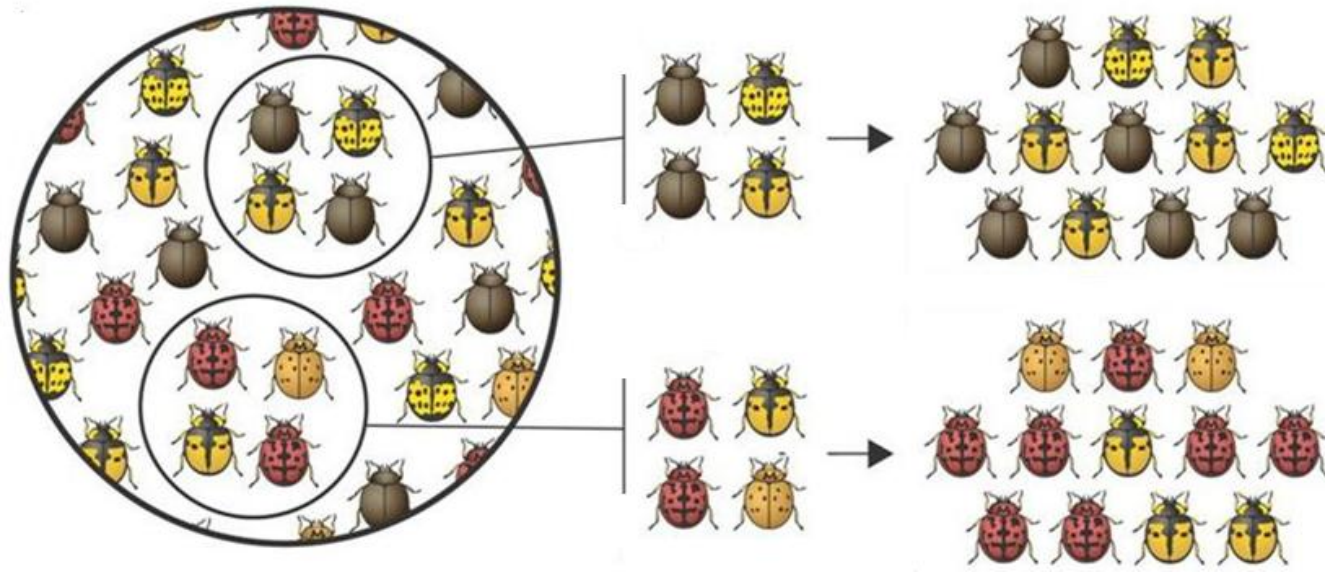
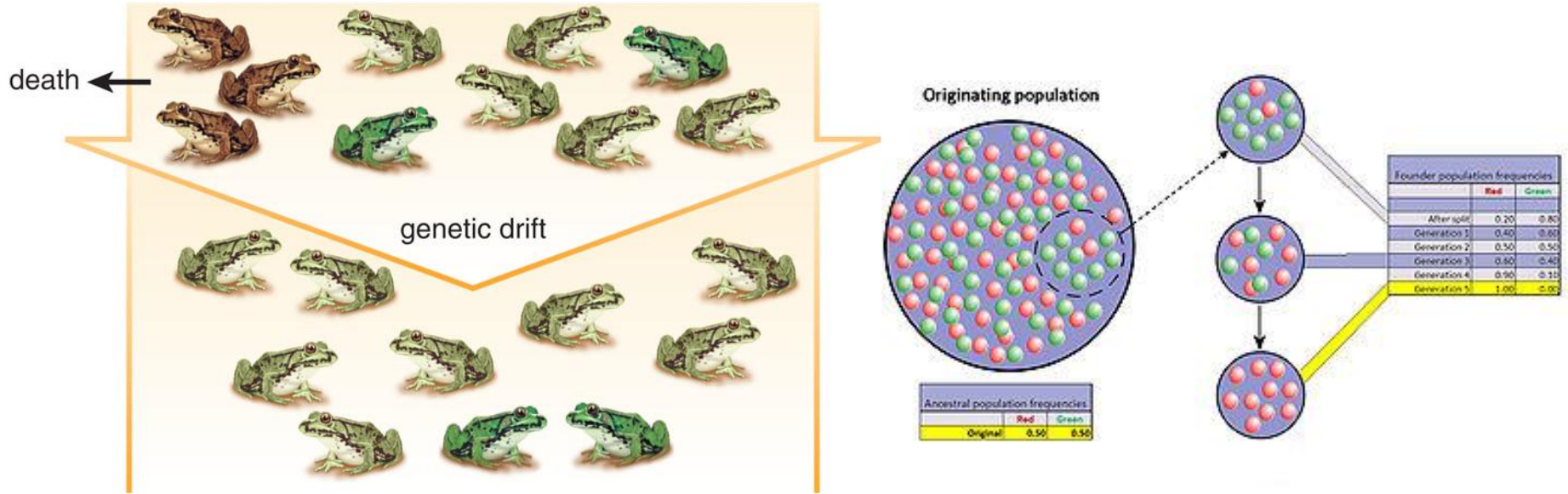
Kurucu  
populasyon



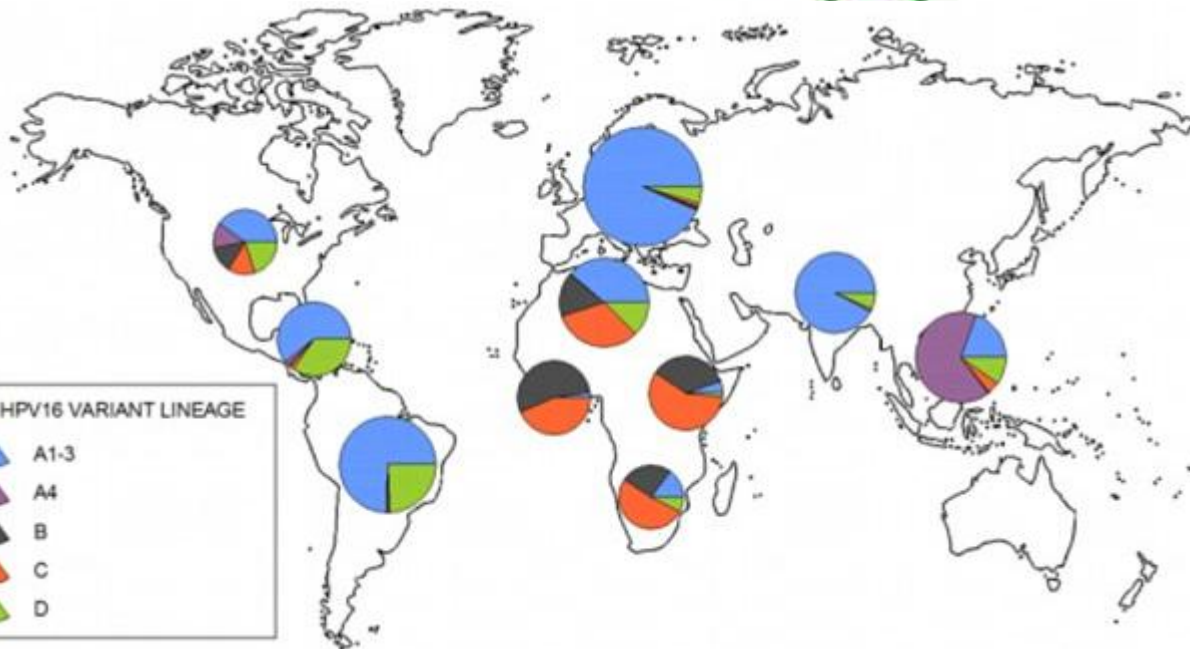
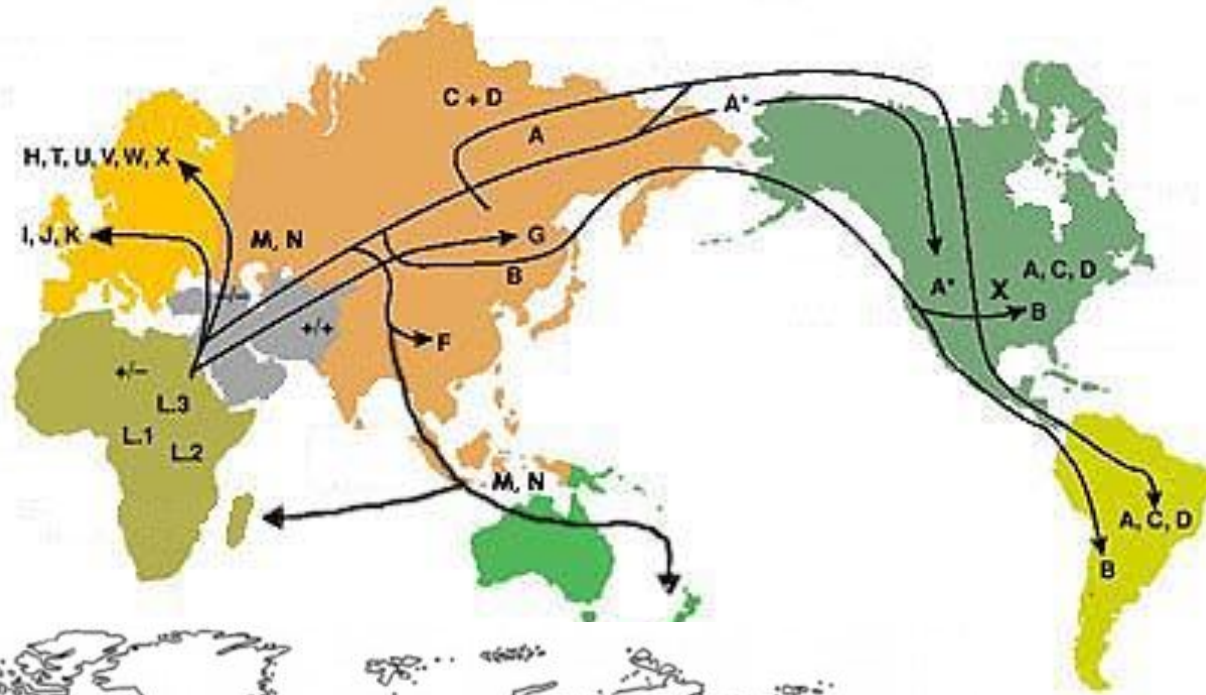
Yeni  
populasyon



# Bölüm 10: doğal toplumlarda genetik sürüklenme



# Bölüm 10: *Homo sapiens*'te genetik sürüklenme



HPV16 VARIANT LINEAGE

- ▲ A1-3
- ▲ A4
- ▲ B
- ▲ C
- ▲ D