



Mutasyonlar

Düşünelim!!!!

DNA 4 harften oluşmaktadır ve bu dört harfter genetik bilgiyi kodlamaktadır.

Eğer bu harflerde kaza sonucu değişim olursa, taşıdıkları mesajda değişmez mi?

nükleotid değişikliğinin proteyin üzerinde ve fenotipde nasıl bir değişikliğe nede olur?

Mutasyon tipleri



Mutasyon nedir?



Mutasyon genetik bilgide meydana gelen **kalıtsal** değişikliklerdir.

Mutasyon kelimesi latince de mature kelimesinden türetilmiştir. Mature değişmek anlamına gelmektedir.

Mutasyon tipleri

mutasyonlar iki guruba yerleştirilebilir:

Gen mutasyonları: Tek gende değişiklik yapan mutasyonlar

Kromozom mutasyonları: tüm kromozomda değişiklik yapan mutasyonlar

Kromozom mutasyonları da tek bir kromozomu yada kromozom çiftini etkileyen yada tüm genom setini değiştiren mutasyonlar olarak ikiye ayrılır.

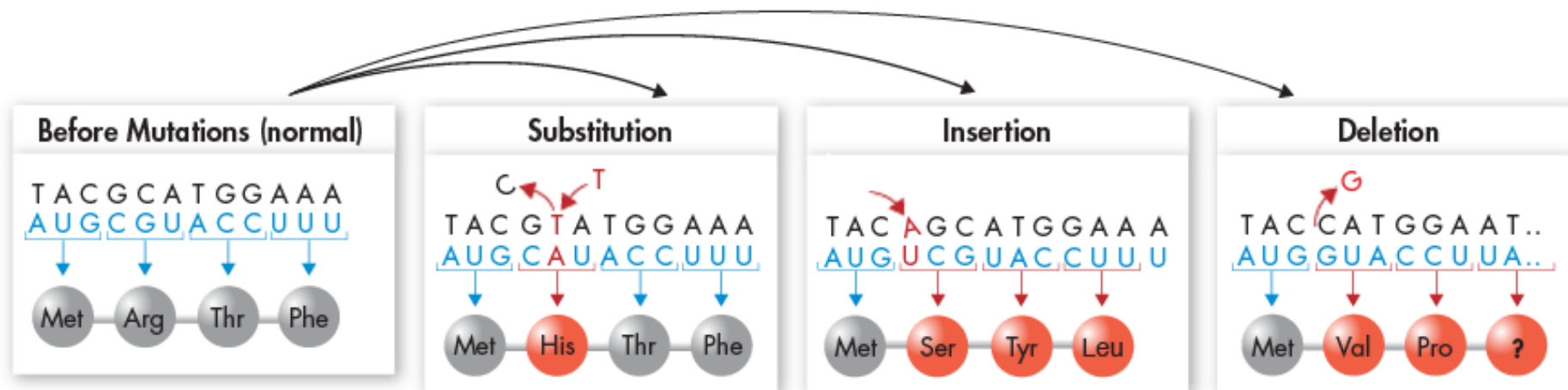
Gen Mutasyonları

Bir yada birden fazla ama az sayıda nükleotidde meydana gelen değişiklikler **nokta mutasyonu** olarak adlandırılmaktadır. Bu tür mutasyonlar genelde replikasyon sırasında oluşur.

Eğer bir hücredeki bir gende mutasyon oluşursa bu mutasyon bu hücrenin bölünmesiyle oluşan tüm hücrelere aktarılabilir.

Gen mutasyonları

Nokta mutasyonları: yerdeğştirmeler (substitution), eklemeler (insertions), ve silmeler (deletions) şeklinde olabilir



Kromozomal mutasyonlar

Kromozomal mutasyonlar kromozom yapısında oluşan değişikliklerdir.

Bu tür mutasyonlar genin kromozom üzerinde yerini değiştirebileceği gibi gen sayısının da arttırıp azaltabilir.

4 tip kromozomal mutasyon mevcuttur: silme (deletion), katlanma (dublikasyon), ters dönme (inversion) ve yer değiştirme (translokasyon)



Lesson Overview Mutations

Drosophila bar ve çift bar krosing over sırasında eşit dağılmayan parçaların oluşturduğu duplikasyonlar sonucu oluşmaktadır.

Genotype

a) Wild type

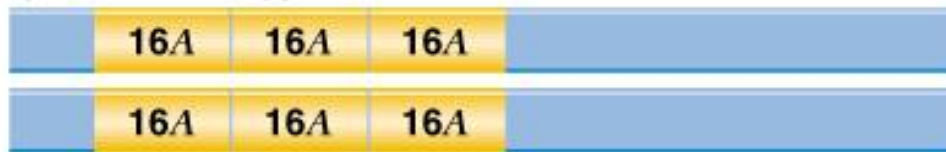


X chromosomes

b) Bar type



c) DoubleBar type



Polytene bands



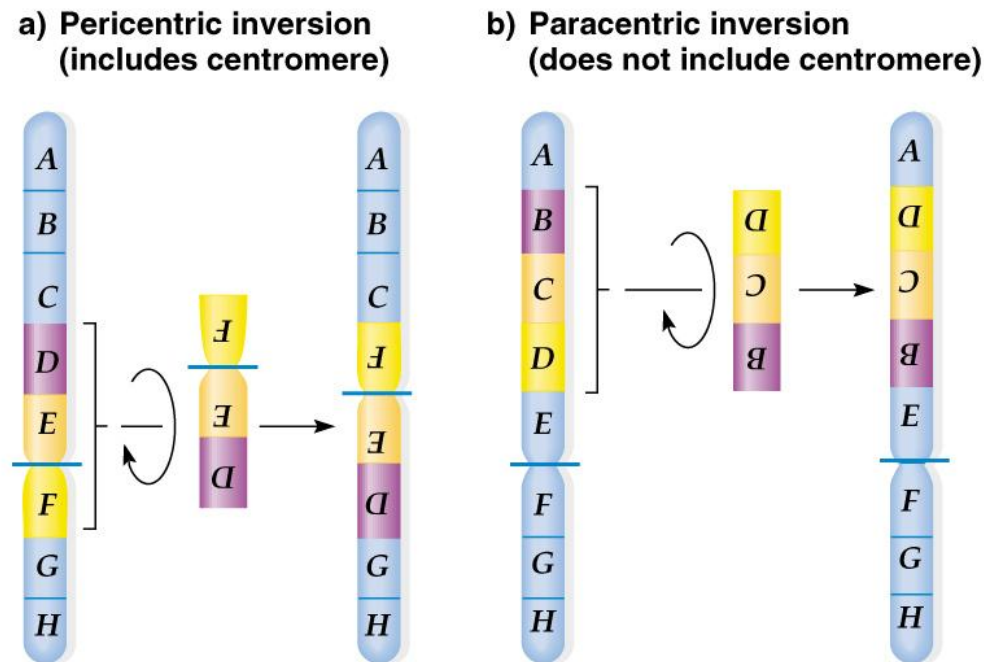
Phenotype



Lesson Overview Mutations

Kromozal mutasyon yer deđiřtirme (inversion)

- İki tipi mevcuttur:
- Perisentrik= centromer de yer alır
- Parasentrik= centromer yer almaz
- Genelde DNA kaybına neden olmaz



Mutasyonun etkileri



Mutasyon nasıl sonuçlar doğurur?



Mutasyonun genler üzerinde etkileri farklı olur. Bazısı biraz etkili olurken, bazısı tamamen etkisiz olur. Bazısı faydalı sonuçlar oluştururken bazısı genlerin fonksiyonlarını yitirmesine neden olur.



Mutasyolar genelde proteyinleri değiştirerek canlıların farklı koşullara adaptasyonlarına imkan sağlar.

Mutasyonun etkileri

Genetik materyal doğal olaylarla veya yapay yollarla değiştirilebilir.

Oluşan genetik değişiklikler organizmayı etkileyebileceği gibi etkilemeyebilir de.

Bazı mutasyonlar tek bir organizmayı etkileyebilirken bazan tüm türü etkileyebilir hatta bazan tüm ekosisteme etkisi olabilir.

Mutasyonun etkileri

Birçok mutasyon genetik süreçteki hatalar nedeniyle oluşturabilir.

Örneğin bazı nokta mutasyonları DNA replikasyonundaki hatalar nedeniyle oluşur.

DNA replikasyonunu gerçekleştiren DNA polimeraz enzimi replikasyon esnasında her 10 milyon bazda bir hatalı nükleotid ekler.

Bu ufak değişiklikler zamanla birikir.

4 milyon baz büyüklüğünde DNA'sı olan bir bakteri her saniyede 1000 baz sentezlendiğini varsayarsak ve her 10 milyon nükleotidde bir hata oluşuyorsa, bir gece boyu büyüyen bakteride (16 saat) sabah kaç mutasyon birikir?

Mutasyonun etkileri

Çevresel stres koşulları arttığında bakterilerdeki mutasyon hızı artabilir.

Bu aslında organizama için faydalı sonuçlar doğurur. Böylece bakteride yeni karakterler oluşabilir ve yeni katerterler bakterinin zor çevre koşullarının üstesinden gelmesine yardım edebilir.

Mutajenler

Bazı mutasyonlar çevrede bulunan kimyasal veya fiziksel mutajenik maddelerden kaynaklanabilir.

Kimyasal mutajenler: böcek ilaçları, tarım ilaçları, bazı bitki alkaloidleri, sigara dumanı, ve çevresel kirlilik.

Fiziksel mutajenler: X-ray ve UV (ultraviolet ışık) gibi elektromanyetik radyasyonlar.

Mutajenler

Eğer bu mutajenler DNA ile temas ederlerse, DNA'da yüksek oranda mutasyon oluşturabilirler.

Bazıları kromozomal mutasyonlarda oluşturabilir.

Hücre çoğukez mutasyonları tamir eder. Fakat bazan mutasyonlar kalıcı olur.

Zararlı ve faydalı mutasyonlar

Mutasyonun genler üzerinde etkileri farklı olur. Bazısı biraz bazı tamamen etkisiz olur. Bazısı faydalı sonuçlar oluştururken bazısı genlerin fonksiyonlarını yitirmesine neden olur.

Mutasyonun faydalımı zararlımı olduğu orgnizmanın içinde bulunduğu duruma göre değişir.

Mutasyonlar çoğukez negatif etkide bulunurlar çünkü genlerin normal fonksiyonlarını yitirmesine neden olurlar.

Fakat mutasyonunsuz organizmalar asla değişemezdi çünkü türlerdeki genetik varyasyonun kaynağıdır mutasyonlar.

Zararlı mutasyonlar

Kanser örneğın mutasyoların negatif etkisine iyi bir örnektir.

Orak hücre anemisinde kırmızı kan hücresinin şekli değışmiştir.

Orak hücre anemisi, kanın oksijen taşıyan proteini hemoglobinde bir nokta mutasyonu sonucu oluşmaktadır. Orak hücre anemisi olan kişilerde şiddetli ağrılar, sık enfeksiyonlar ve büyüme anormallikleri görülür.

Yararlı etkileri

Bazı mutasyonlar organizmalar veya türler için oldukça faydalı olabilir.

Örneğin mutasyonlar bir çok böceğin kimyasal pestisitlere direnç kazanmasını sağlamıştır.

Bazı mutasyonlar mikroorganizmaların çevrelerindeki kimyasallara adaptasyon sağlamalarına imkan sağlamıştır.

Özellikle bitkilerde mayoz bölünme sırasında iki genom seti bölünmeyerek triploid ($3n$) veya tetraploid ($4n$) yavrular oluşur. Böylelikle yeni organizmalar ekstra kromozom setine sahip olurlar. Bu tip kromozom setine **poliploidi** denir. Poliploidler genelde diploidlerden daha iri ve güçlü olurlar.

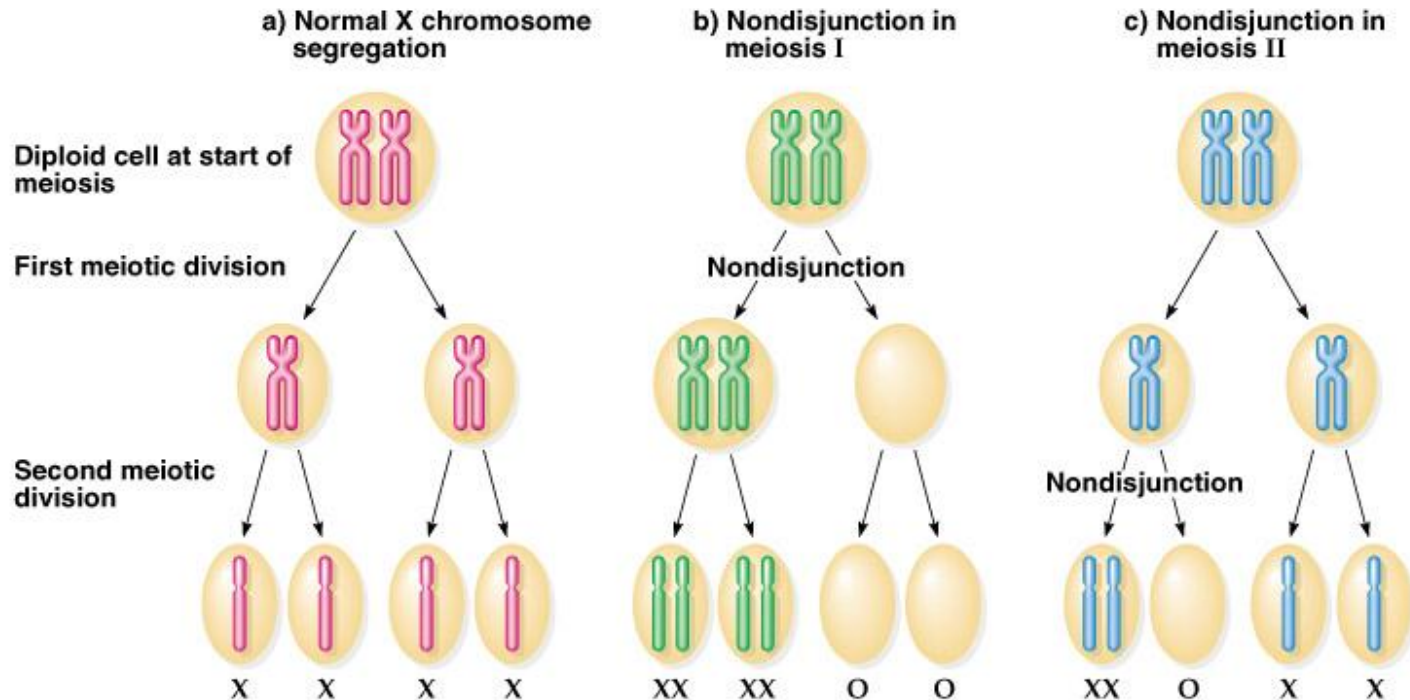
Muz ve lime triploid türlerdir.

Lesson Overview Mutations

Kromozom sayısında varyasyon:

Eğer organizma eksiksiz kromozom setine sahipse euploid denir. (haploid ve diploid organizmalar).

Aneuploidi = kromozom seti sayısında varyasyon var olması durumu
Aşağıdaki şekilde gösterildiği gibi mayoz bölünmede segregasyon anormalliklerinden kaynaklanır.



Lesson Overview Mutations

Variation in chromosome number:

- Aneuploidi hayvansal organizmalarda pek tolera edilmez.
- Dört tip aneuploidi:

Nullisomi = homolog kromozom çiftlerinden birinin kaybolması

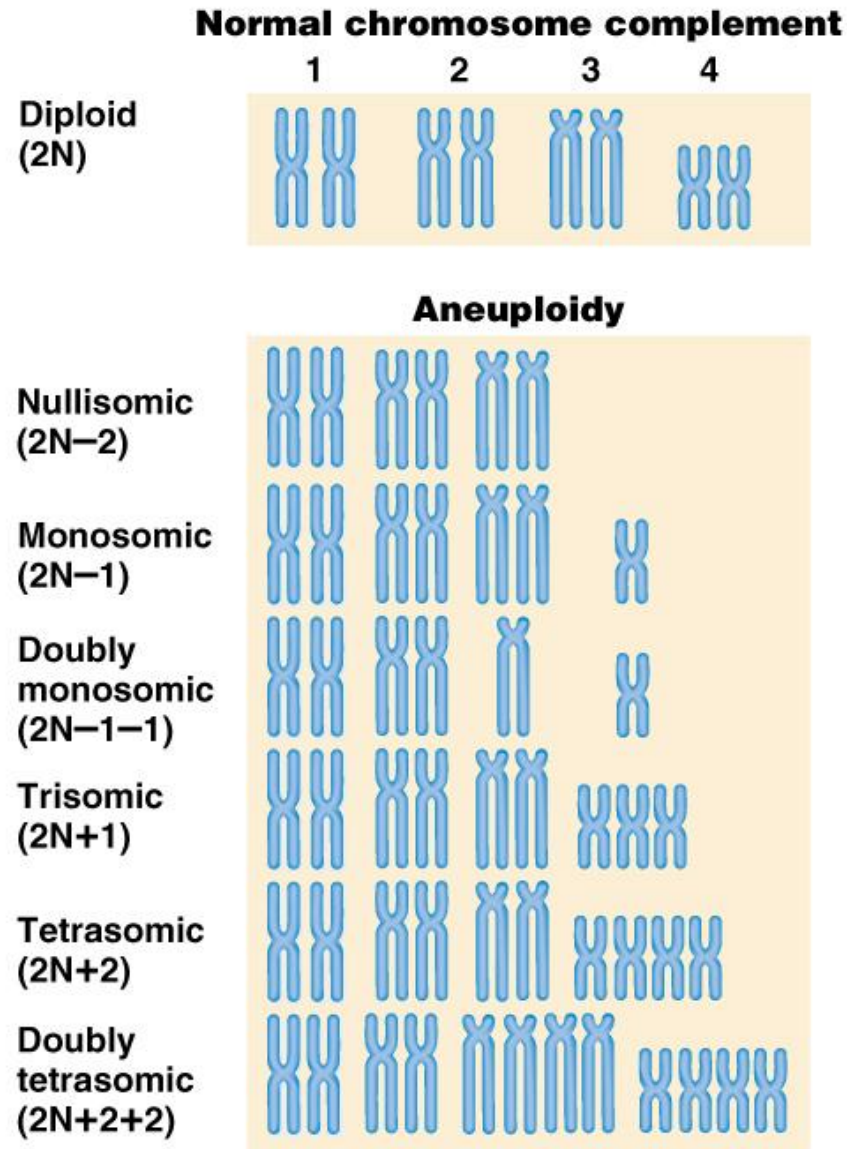
Monosomi = bir kromozom çiftinin kaybolması

Trisomi = bir ekstra kromozom

Tetrasomi = bir ekstra kromozom çifti eklenmesi

Lesson Overview Mutations

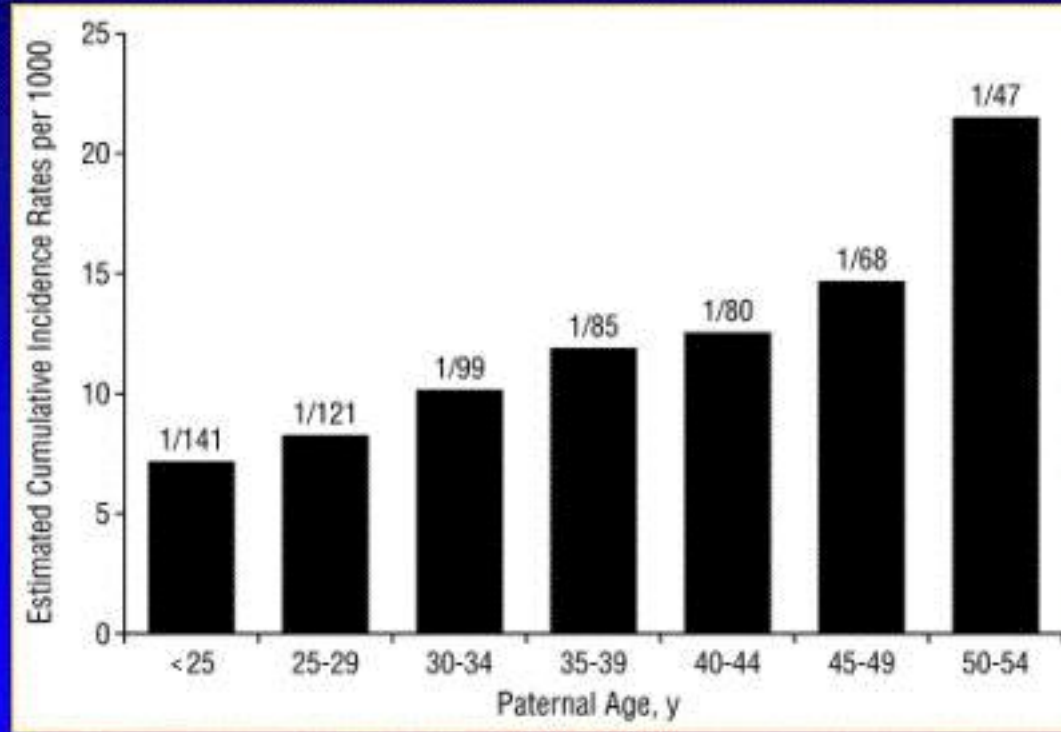
Fig. 16.11, Examples of aneuploidy.



Lesson Overview Mutations

Annenin yaşı ile trisomi arasındaki ilişki

<u>yaş</u>	<u>trisomi riski-21</u>
16-26	7.7/10,000
27-34	4/10,000
35-39	~3/1000
40-44	1/100
45-47	~3/100

Paternal age and schizophrenia risk

<http://www.schizophrenia.com/prevention/older.htm>

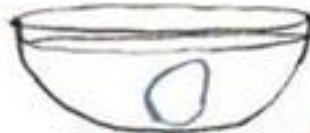
HOW CAN YOU TELL IF AN EGG IS SUPER-FRESH OR NOT???

DROP THE RAW EGG IN A BOWL OF WATER



△ Okay...

FRESH EGGS
WILL SINK
ON THEIR
SIDES (TOO
FRESH FOR
HARDBOILING)



○ perfect!

OLDER EGGS
WILL SINK AT
A TILTED OR
UPRIGHT POSITION
(PERFECT FOR
HARDBOILING!)



✗ BAD

DOES YOUR
EGG FLOAT?
THAT MEANS
YOUR EGGS ARE
TOO OLD; DON'T
USE THEM!

Lesson Overview Mutations

Kromozom sayısında varyasyon

Fig. 16.22

Monoploidi = bir kromozom seti (homologları yok)

Polyploidi = her kromozomun birden fazla setinin bulunması

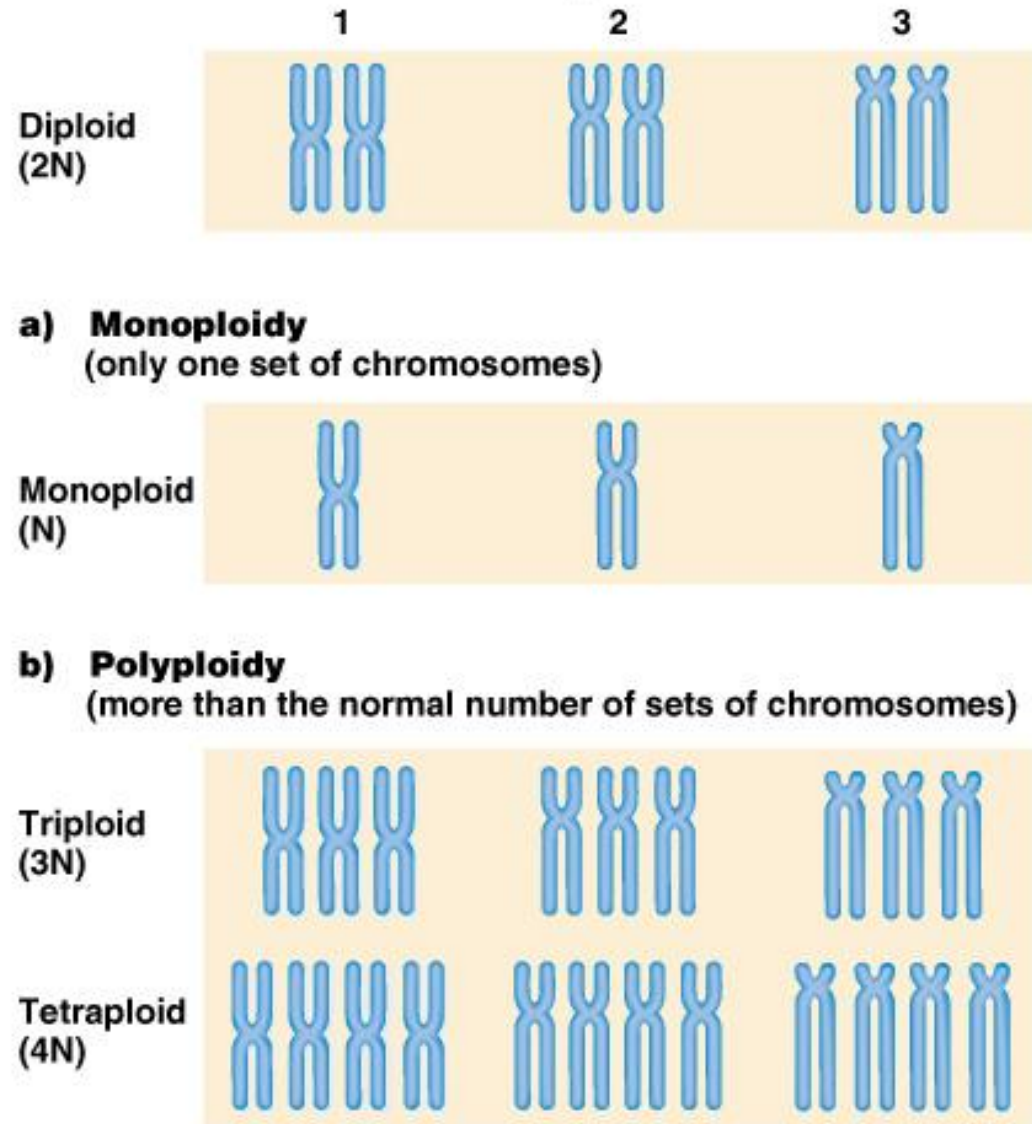
Avtopoliploidi: mevcut olan genomların hepsi aynı türden gelmesidir

Elma, çekirdeksiz karpuz, muz

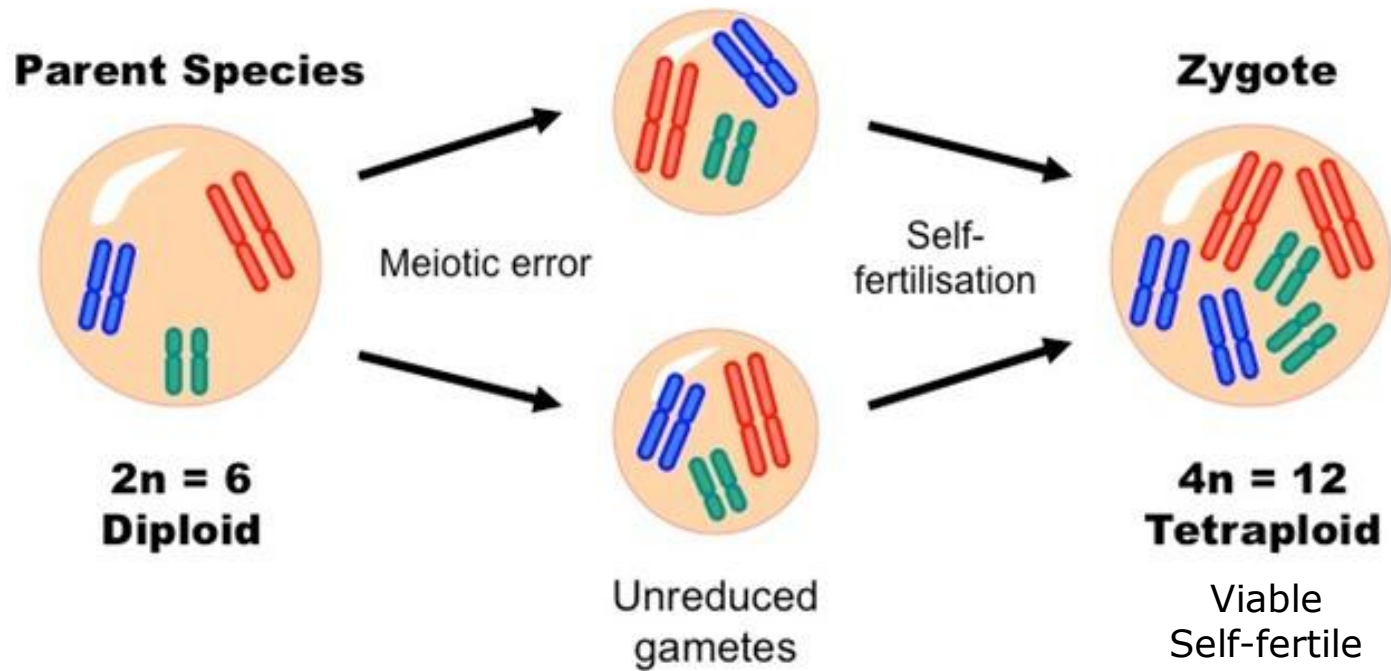
Allopoliploidi: mevcut olan genomların bir kısmı başka bir türden gelmesi durumudur

Ekmeklik buğday

Normal chromosome complement



- Poliploidi hayvanlarda ölümcüldür.
- Poliploidy bitkilerde tolere edilir. Bitkilerin türleşmesinde ve genetik çeşitliliğinde önemli rol alır.
- Çift numaralı poliploidi durumunda bitki genelde fertil olur çünkü mayoz bölünme sırasında eşit segregasyon gerçekleşir.
- Tek numaralı poliploidi durumunda bitkiler genelde kısır olur çünkü mayosizde segregasyon gerçekleşmez.
- Bir çok çekirdeksiz tür triploidtir.



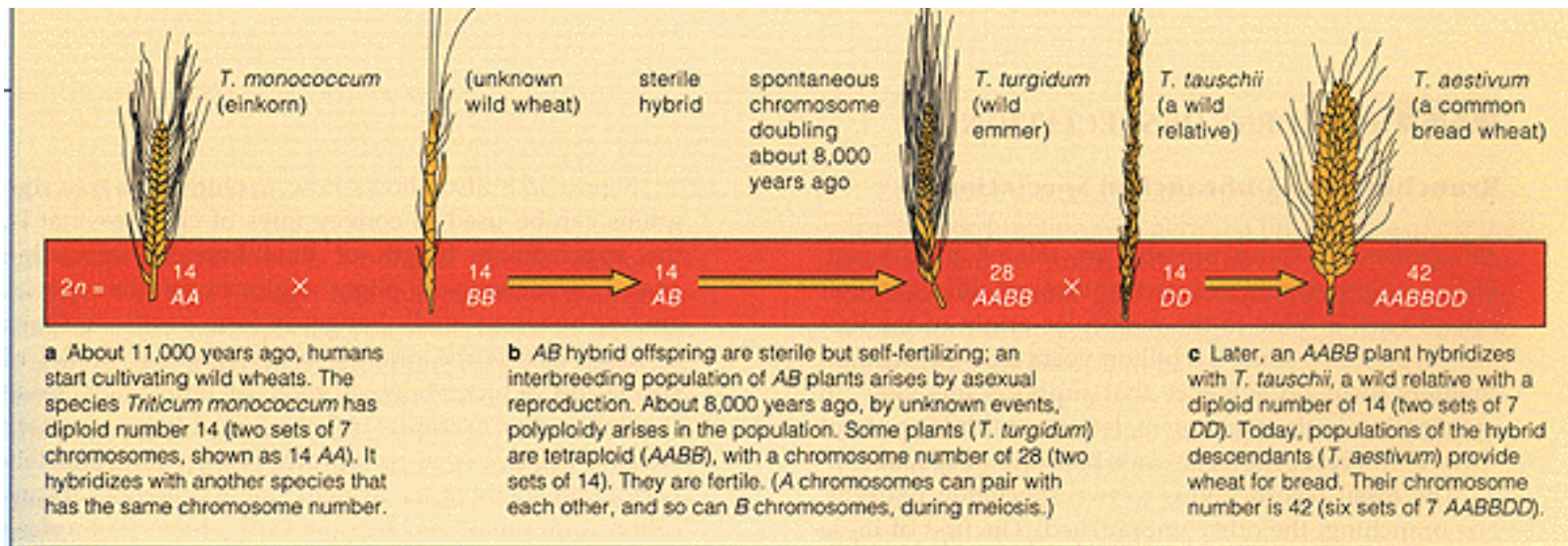
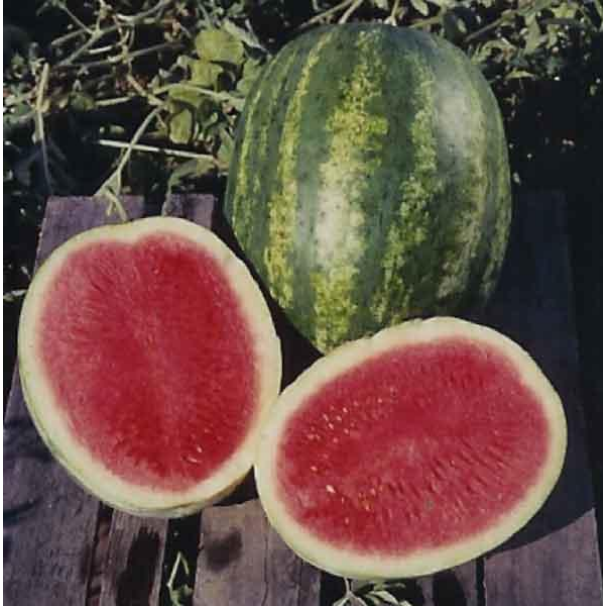


Figure 15.6 Presumed sympatric speciation in wheat through polyploidy and hybridizations. Wheat grains 11,000 years old have been found in the Near East. Diploid wild wheats still grow there.

<http://www.sbs.utexas.edu/levin/bio213/evolution/speciation.html>



Çekirdeksiz meyveler neden triploid olur?.