B) GENETİK VARYASYONU ARTTIRAN MEKANİZMALAR

- **1- MUTASYONLAR**:

- Hücreler bazen DNA kopyalama sırasında hatalar yapabilmektedir. Bu hatalar bir genin düzenini değiştirebilir. Bu değişim **mutasyon** olarak tanımlanmaktadır. Birçok çeşit mutasyon bulunmaktadır. Genlerin gelecek kuşaklara olduğu gibi nasıl aktarıldığı bilinmekle beraber bazı koşullar altında genetik yapıda bazı değişmeler gözlenebilir. Genetik yapı değişmeleri genellikle mutasyon olarak bilinmekle beraber, bunları kromozom mutasyonları, gen mutasyonları (nokta mutasyonları) şeklinde ayırma olanağı vardır.
- Kromozom mutasyonları **delesyon** (kromozomun bir parçasının kopup kaybolması, bazı mental geriliklere yol açabilir), **duplikasyon** (kromozomun bir parçasının kendini eşlemesi ve 2 ya da daha çok sayıda görülmesi, bitkilerde devleşme yapabilir), **translokasyon** (kromozomun kopan parçasının başka bir kromozoma yapışması, bazı kanser ve kısırlık türleri, down sendromu) ve **inversiyon** (kromozomdan kopan parçanın 180 derece dönerek aynı kromoza yapışması, düşüğe yol açabilir) gibi yapısal değişmeler şeklinde olduğu gibi, **poliploidi** (her bir kromozomun birden çok kopyasının olması, yeni türleri ortaya çıkarabilir) adı altında tanımlanan kromozom sayısında değişmeler şeklinde de olabilir.

- Gen (nokta) mutasyonları, kromozomların yapı ya da sayısında herhangi bir değişiklik olmadan, hücredeki kalıtsal bilgiyi taşıyan DNA molekülündeki genlerin değişikliklerinden kaynaklanır. DNA zincirindeki bazların (A, T, G, C) başka bir bazla yer değiştirmesi sonucunda ortaya çıkabileceği gibi, zincire bir ya da birden çok bazın eklemesi veya eksilmesi ile de ortaya çıkabilir. Bazın değiştiği noktadan itibaren okunma düzeni değişir. Örneğin bir bazın yer değiştirmesi yarımay anemisine neden olur. Sıcak bölgelerde yaygın olan bu anemi aynı zamanda sıtmaya karşı direnç sağlar.
- Mutasyon terimi, Mendel Kurallarını yeniden keşfeden de Vries tarafından bulunmuştur. De Vries, yabani bitkiler üzerinde yaptığı çaprazlamalar neticesinde yeni kuşak bitkilerin bazılarının bilinen yapıdakilere uymadığını ve atasal bitkilerden belirgin şekilde farklı olduğunu görmüştür. Bu formlar sonraki kuşaklarda kendi aralarında tozlaştırılarak yetiştirilmiştir. Bir organizmanın karakterinde meydana gelen bu gibi değişiklikler için De Vries "**mutasyon**" terimini kullanmıştır.

- Gen teorisi gelişince bu mutasyon kelimesi kromozomdaki ani, şansa bağlı kesintili bir değişmeyi ifade etmeye başladı. Bugünkü kullanışına göre mutasyon; a) genetik elemanlarda birden bire ortaya çıkan ve b) sürekli olan değişiklikleri" anlatır. Birden bire ortaya çıkma iki şekilde görülebilir. İlkinde karakter tür için yabancıdır ve şimdiye kadar hiç görülmemiş olabilir, ikincisinde ise karakter tür için yabancı değildir. Tür içerisindeki diğer bireylerde olabilir ancak bireyin ailesinde bilinmemektedir. Mutasyonun ikinci özelliği sürekli olmasıdır. Bir karakterin sürekliliği demek kendinden sonraki kuşaklara geçebilmesi demektir. Bu da ancak kalıtım yollarından birinin kullanılmasıyla mümkün olmaktadır.
- Bazı mutasyonlar göründükleri organizmada açıkça ayırt edilebilen yapı ve fonksiyon değişiklikleri meydana getirir. Öteki mutasyonlar da gelişmenin başlarında önemli değişmeler meydana getirerek vücut şekil ve görevlerinde çeşitli belirgin değişmelere neden olur. Bazı mutasyonlar kromozom yapısında gözle görülen değişiklikler ya da hücredeki toplam kromozom sayısındaki değişmeler şeklinde beliren kromozom mutasyonlarıdır. Normal diploid sayıya bir tek kromozom kalıtılması ya da çıkması ya da tüm kromozom grubunun iki üç katına çıkması poliploid denilen canlıları meydana getirir. Poliploid bitki ve hayvanlar, diploid atalarına göre genellikle daha büyük ve daha güçlüdür.

- Mutasyonlar değişik oranlarda doğal olarak kendiliğinden meydana gelebilir. Bunların bir kısmı yeryüzüne ulaşan kozmik ışınlar nedeniyle, bazıları da genlerin kendilerini eşlemeleri sırasında ortaya çıkan bir aksama sonucunda oluşur. Doğal mutasyonlar şansa bağlı olarak meydana gelir. Bunun için hangi genin ne zaman ne şekilde bir mutasyona uğrayacağı önceden kestirilemez.
- Genler düz çizgi ilişkisi gösterecek biçimde sırayla ve peş peşe düzenlenmişlerdir. Bu durumda değişiklik bazen tek, bazen birden çok geni içine alır. Nasıl olursa olsun başkalaşmayı genetik harita üzerinde bir nokta gibi görmek doğrudur. O nedenle bu tür dönüşmeler **nokta mutasyonu** (**gen mutasyonu)** olarak tanımlanır. Mutasyonların populasyonun gen havuzu üzerindeki etki derecesi, mutasyonların çok nadir olarak ortaya çıkması ya da büyük bir sıklıkla gözlenmiş olmasına bağlı olarak farklıdır. Birinci halde populasyon gen havuzunda devamlı bir değişme beklenemez. Mutasyonların sıklıkla ortaya çıkması halinde populasyon gen havuzunda kalıcı bazı değişmeler beklenmelidir.
- Bir populasyonun gen havuzunda bir gen ya da bir tek kromozomla temsil edilen bir mutasyon meydana gelecek olursa, mutant karakterlerin selektif avantajı bulunmadığı taktirde, populasyon gen havuzu içinde kalması olasılığı çok zayıftır. Örneğin bir populasyonun bütün bireyleri (AA) kalıtsal yapısında iken, bir (A) geninin (a) geni yönünde mutasyona uğradığı kabul edilsin. Bu durumda (a) geninin frekansı çok düşüktür. Hardy-Weinberg Kuralına göre gelecek kuşaklarda gen frekansının değişmemesi beklenir. Bu koşullarda bile az da olsa örneklemden ileri gelen gen frekansında değişme olabilir. Sonuç olarak gen frekansı (0) olur ve gen populasyondan yitirilir.