

2. ÜNİTE : KALITIMIN GENEL İLKELERİ

Kalıtım(Genetik)

Canlılarda bir karakterin meydana gelişini, gelişmesini, oluşumunu bir dölden yeni bir dölle geçmesini inceleyen ve araştıran bilim dalına **genetik** denir.Genetik **kalıtım** olarakta adlandırılmaktadır.

Kalıtsal (Genetik) Kavramlar

Kalıtım bilimi (genetik): Canlılardaki benzerlik ve farklılıkların ortaya çıkmasını sağlayan faktörleri, bu faktörlerin nesilden nesle nasıl geçtiğini araştıran bilim dalına **kalıtım bilimi** veya **genetik** denir.

Gen: Kromozomların kalıtsal bir karakterin oğul döllere aktarılmasını sağlayan bölümüne denir. Gen, yaklaşık 1500 adet nükleotitten oluşan DNA parçasıdır.

Allel gen: Bir karakterin kalıtımından sorumlu gen çiftidir.

Genotip: Bir canlının anne ve babasından aldığı genlerin tümüdür.

Fenotip: Bir canlının, genotipine bağlı olarak oluşan dış görünüşüne denir. Fenotipin belirlenmesinde, genotip kadar çevresinin de rolü vardır.

Dominant (baskın) gen: Dölde etkisini her zaman gösterebilen gendir. Büyük harflerle gösterilir. A, B, C gibi.

Resesif (çekinik) gen: Dominant gen olmadığında etkisini gösterebilen gendir. Küçük harflerle gösterilir. a, d, gibi. Resesif karakterin, oğul dölün fenotipinde kendini gösterebilmesi için, iki resesif genin yan yana gelmesi şarttır. (aa, dd, bb gibi.)

Bağımsız Gen: Farklı kromozomlar üzerinde bulunan genlerdir.

Bağlı Gen: Aynı kromozom üzerinde bulunan genlerdir. Bağlı genler sadece crossing over ile ayrılabilirler.

Mutasyon: Değişen ortam şartlarında canlının genotipinde meydana gelen değişikliklerdir. Mutasyonlar canlının yaşamını olumsuz yönde etkiler.

Modifikasyon: Değişen ortam şartlarında canlının fenotipinde meydana gelen ve kalıtsal olmayan değişikliklerdir. Modifikasyon en iyi tek yumurta ikizlerinde incelenir.

Tek yumurta ikizlerinde, bir yumurta bir sperm tarafından döllenir. Zigotun mitozla bölünmesi sonucu oluşan iki hücre ayrılarak, mitozla iki bireyi oluşturur. Dolayısıyla kalıtsal özellikleri aynıdır.

Tek yumurta ikizlerinde görülen farklılıklar tamamen modifikasyonla olur. Çünkü kalıtsal özellikleri birbirinin tamamen aynıdır.

Doğuşta birbirlerine benzeyen tek yumurta ikizleri, zamanla dış çevre şartlarının etkisiyle birbirlerinden farklı gelişmeler gösterebilir. Dış görünüşlerinde farklılıklar gözlenebilir. Örneğin boy uzunluğu ve kilo gibi özellikleri farklı olabilir.

Adaptasyon: Değişen ortam şartlarında, canlının sahip olduğu genlerle bulunduğu ortama uyum sağlamasıdır. Adaptasyon, canlının yaşama ve üreme şansını artırır. Örneğin kaktüslerin iğne yapraklı olması, çöllerde yaşayan develerin hörgüçlerinde yağ depolaması ve kurak ortam bitkilerinde stomaların yaprağın alt yüzeyinde bulunması birer adaptasyondur.

Varyasyon: Canlılarda ortaya çıkan tür içi değişikliklerdir. Varyasyonlar, mutasyon ve eşeyli üreme olayları sonucu oluşur.

Gamet Bulma

Kalıtım çaprazlamalarında gamet sayısı değil gamet çeşidi önemlidir. Gametler (dişi ve erkek üreme hücreleri) mayoz bölünmeyle meydana geldiği için haploit (n) kromozomludurlar.

Çaprazlamalar gametlerle yapıldığından, öncelikle genotipi belli olan bir canlının oluşturabileceği gamet çeşidinin hesaplanması gerekir. Böylece oluşabilecek bireylerin genotip ve fenotipleri doğru olarak tahmin edilebilir.

Bağımsız Genlerde Gamet Bulma

Homozigot durumda gamet çeşidi:

– Bir ya da daha fazla karakter bakımından Homozigot (saf) olan bir birey mayoz bölünme ile yalnız bir çeşit gamet oluşturabilir.

Örnek: AA bb genotipinde kaç çeşit gamet oluşur?

Çözüm: Karakterler homozigot olduğu için sadece Ab genlerini taşıyan tek çeşit gamet oluşacaktır. $n = 0$ ise $2n = 20 = 1$

Heterozigot durumda gamet çeşidi:

– Genleri heterozigot olan karakterlerin oluşturabileceği gamet çeşidi “ $2n$ ” formülü ile bulunur. Burada “ n ” heterozigot (melez) karakter sayısını ifade eder.

Bağlı Genlerde Gamet Bulma

Bağlı genlerde, aynı kromozom üzerinde bulunan genler gamet oluşumu sırasında beraber giderler. Bu durum ise oluşabilecek gamet çeşitliliğini azaltır.

- Bağlı genlerde crossing-over varsa oluşabilecek gamet çeşidi bağımsız genlerde olduğu gibi $2n$ formülü ile bulunur.
- Bağlı genlerde crossing-over yoksa genleri bağlı olan karakterler, tek bir karakter gibi değerlendirilerek melez karakter sayısı tespit edilir. $2n$ formülü uygulanır.

Mendel İlkeleri ve Uygulamaları

Gregor Mendel yetiştirdiği bezelyelerle deneyler yaparak temel genetik yasalarını keşfetmeyi başarmıştır. Mendel’in başarılı sonuçlar alması çalışmalarında tesadüfen bezelyeleri seçmiş olmasıyla ilgilidir. Çünkü bezelyeler çaprazlama için uygun özelliklere sahip bitkilerdir. Bu özellikler;

1. Bezelyeler kolayca yetiştirilen ve kısa zamanda döl veren bitkilerdir.
 2. Bezelye çiçekleri, aynı türün farklı bireyleriyle tozlaşma özelliğine sahip değildir. Kendi kendine tozlaşabilecek bir çiçek yapısına sahiptir. Çünkü çiçeklerinin taç yaprakları dişi ve erkek organları tamamen sardığı için, yumurta hücresi başka bir bitkinin polenleriyle tozlaşamaz.
 3. Dışardan gözlenebilen çok çeşit içerir. Örneğin bezelyelerin bir çeşidi; buruşuk tohumluyken başka bir çeşidi yuvarlak tohumludur ve bir çeşidi mor renkli çiçeklere sahipken diğer çeşidi beyaz çiçeklere sahiptir.
- Mendel’in bezelyeleri seçmesinin dışın da başarılı olmasının başlıca nedenleri şunlardır:

- Çalışmalarında bitkinin tüm özelliklerini değil, bir özelliğini dikkate aldı. Örneğin yeşil tohumluları sarı tohumlularla, buruşukları düz tohumlularla çaprazladı.
- Çok sayıda ebeveyne (anne-baba) kullandı.
- Sayısal çalıştı ve istatistik kurallarını biyolojiye uyguladı.

Mendel İlkeleri

1. Karakterlerin nesillere aktarılmasını sağlayan birim faktörler (genler) vardır.
2. Bir bireydeki karakterin belirlenmesinde birbirinin aynısı ya da birbirinden farklı bir çift alel gen bulunur.
3. Eğer bir karakterin farklı özelliklerinin geni bir bireyde bulunursa yalnız biri tam olarak etkisini gösterir. (Dominantlık yasası)
4. Bir özellik bakımından farklı iki arı döl çaprazlanırsa ($AA \times aa$) F1 dölündeki bireylerin hepsi birbirine benzer. (Benzerlik Yasası)
5. Bir çift genden her biri eşit olasılıkla birbirinden ayrılarak farklı gametlere geçer. Yani oluşan gametler her alel çiftinden sadece bir alel geni taşır. (Ayrılma İlkesi)
6. Melezlerin kendi aralarında çaprazlanması ile belirli özelliklerin önceden tahmin edilen oranlarda ortaya çıkması gametlerin rastgele birleşmesi ile ilgilidir. (Bağımsız Dağılım İlkesi)

Çaprazlama: Ata canlılardan gelen gametlerin nasıl birleştirildiğinin gösterilmesidir.

– Çaprazlamalarda ata canlılar parental kelimesinin ilk harfi olan P ile, meydana gelen gametler G ile, çaprazlama sonucu oluşan yavrular filial kelimesinin ilk harfi olan F ile gösterilir. F1 ilk çaprazlama sonucu oluşan bireyleri; F2 ise ikinci çaprazlama sonucunda oluşan bireyleri gösterir.

Monohibrit Çaprazlama

Erkek ve dişi genlerin sembollerle gösterilerek yavrunun genotip ve fenotipinin ihtimallerinin hesaplanmasıdır.

Bu şekilde yalnızca bir özellik dikkate alınarak yapılan çaprazlamalara “monohibrit çaprazlama”, bu olayın kalıtımına da “monohibrit kalıtım” denir.

Eğer bir canlıda iki gen birbirine tamamen benziyorsa, (SS ya da ss gibi) bunlara “homozigot” ya da “saf kan” denir. Saf kan (homozigot) bireyler elde etmek için kendileşme yapılır yani dölleme bireyin kardeşi, annesi babası ya da yavrusu ile olmalıdır.

Dihibrit Çaprazlama

Dihibrit çaprazlama ise, bir türün, iki karakterini taşıyan gen lokusları bakımından iki gametin çaprazlanmasıdır. İki karakter bakımından birbirinden farklı olan bireyler arasında yapılan çaprazlamaya denir.

Eş Baskınlık, Çok Allelik ve Kan Grubu Genetiği

Eş Baskınlık Nedir?

Mendel'in çalışmalarında tam baskınlık durumunda heterozigot genotipli bireylerin fenotipinde baskın özellik görülür.

Eş baskınlıkta aleller birbirine baskınlık kuramadığından heterozigot bireylerin fenotipinde iki alelin etkisi birlikte görülür. Eş baskınlıkta heterozigot genotipli bireylerde her iki alel de fenotipi ayrı ayrı ve farklı olarak etkiler. Eş baskınlığa örnek olarak insanda M ve N genlerinin kontrol ettiği MN kan grubu, A ve B genlerinin kontrol ettiği AB kan grubu verilebilir.

MN kan grubu sisteminde M, N ve MN olmak üzere üç farklı kan grubu vardır. Bu gruplandırmada alyuvarların zarında bulunan M ve N antijenleri etkilidir. Bağışıklık tepkisine yol açarak antikor oluşumuna neden olan maddelere antijen denir. Alyuvar zarında sadece M antijeni taşıyan bireyler M kan grubuna, sadece N antijeni taşıyan bireyler N kan grubuna sahiptir. Alyuvar zarında M ve N antijenlerini birlikte taşıyan bireyler ise MN kan grubuna sahiptir.

Çok Allelik Nedir?

Bir karakteri oluşturan alel çeşidinin ikiden fazla olması durumuna çok allelik denir. Farklı canlılarda çok alleli olarak kalıtılan özelliklere rastlanır.

Bir karakterin kaç çeşit aleli olursa olsun, diploit canlı bu alellerden en fazla ikisine, haploit canlı ise bir tanesine sahip olur.

Tavşanlarda kürk renginin, meyve sineğinde göz renginin ve insanda kan gruplarının kalıtımında ikiden fazla alel gen rol oynar.

Tavşanlarda kürk rengi; dört farklı alel gen tarafından belirlenir. Bu genlerin arasında eş baskınlık yoktur. Bunun için dört çeşit fenotip oluşur. Bunlar himalaya, gümüşü, yabani ve albino şeklindeki fenotiplerdir.

Kan Grubu Genetiği

A, B, AB ve 0 kan gruplarının kalıtımını A, B ve 0 genleri sağlar. Bu genlerden A ve B genleri baskın, A ve B genleri birlikte bulunursa eş baskın, 0 geni ise çekiniktir.

- Alyuvar yüzeyinde A antijeni varsa A grubu, B antijeni varsa B grubu, hem A hem de B antijenleri varsa AB grubu, antijen yoksa 0 (sıfır) grubu oluşur.
- Kan plazmasında ise antikorlar bulunur. A kan grubunun plazmasında anti B, B kan grubunun plazmasında anti A, 0 grubunun plazmasında hem anti A hem de anti B antikorları bulunur. AB kan grubunun plazmasında ise antikor yoktur.

Rh faktörü: Rh faktörünü belirleyen gen, "R" simgesiyle gösterilir. Bir insanın kanında Rh antijeni bulunuyorsa Rh (+), bulundurmuyorsa Rh (-) kan grubundandır. İnsanların %85'i Rh(+), %15'i Rh(-) kan grubudur. Kan grubu Rh(+) baskın, Rh(-) çekinik özelliكتedir.

Birbirleriyle uyumlu olan kan gruplarının bilinmesi kan nakilleri açısından son derece önemlidir. Eğer vericinin kanında alıcı için yabancı bir protein (A ya da B antijeni) varsa alıcı tarafından üretilen antikorlar (anti A ya da anti B) yabancı proteine tutunur ve kan hücreleri birbirine yapışarak kümelenir. Bu olaya **çökme (aglutinasyon)** adı verilir.

Kan nakillerinde neye dikkat edilir?

- Vericinin antikorları dikkate alınmaz. Çünkü vericinin kanıyla birlikte gelen antikorlar alıcının bağ dokusu hücreleri tarafından yok edilir. Vericinin antijenleri dikkate alınır. Çünkü bu antijenler alıcı tarafından yabancı olarak algılandığında onlara karşı antikor üretilir. Bu nedenle kan nakillerinde vericinin antijenleri, alıcının antikorları dikkate alınır.
- A kan grubu bir insanın kan plazmasında Anti B antikoru bulunduğu için B kan grubu insanların kanını kümeleştirerek çöktür.
- B kan grubu bir insanın kan plazmasında Anti A antikoru bulunduğu için A kan grubu insanların kanını kümeleştirerek çöktür (Bu nedenle A ve B kan grubu insanlar birbirine kan veremez).
- AB kan grubu bir insanın kan plazmasında antikor bulunmadığından A, B ve 0 grubu insanlardan kan alabilir (genel alıcı) fakat A ve B antijeni olduğu için kan veremez.
- 0 kan grubu bir insanın kan plazmasında Anti A ve Anti B bulunduğu için A ve B antijeni taşıyan alyuvarları kümeleştirir. Bu nedenle diğer gruplardan kan alamaz fakat A ve B antijenleri olmadığı için kan verebilir (genel verici).

Eşye Bağlı Kalıtım

Cinsiyeti (eşeyi) belirleyen X ve Y kromozomları üzerinde yer alan genler **eşeye bağlı genler** olarak adlandırılır. İnsanda 46 kromozom bulunur. 44 kromozom (vücut kromozomları) vücut organlarını oluşturur. Diğer 2 kromozom (eşey kromozomları) cinsiyet özelliklerini belirler. Dişi ve erkek bireylerin vücutlarının farklı özellikte olması eşey kromozomları sayesinde. İnsanda cinsiyeti Y kromozomunun bulunup bulunmaması belirler. Y kromozomu babadan gelir ve bireyin erkek olmasını sağlar. Y kromozomu erkeklerde testis ve hormonları oluşturur. Eski toplumlarda doğan çocukların cinsiyetini kadının belirlediği düşünülmüştür. Ancak cinsiyeti erkek bireyden Y kromozomunun gelip gelmemesi belirler.

Dişilerin ürettiği yumurtaların hepsi “22+X” kromozom yapısına sahiptir. Erkeklerin ürettiği spermilerin yarısı “22+X” ve diğer yarısı “22+Y” kromozom yapısına sahiptir.

İnsanın üreme ve gelişme sürecinde; 22 +X genotipli yumurta ile 22 +X genotipli sperm birleşirse, oluşan yavru dişi olur, 22 +X genotipli yumurta ile 22+ Y genotipli sperm birleşirse, oluşan yavru erkek olur

Genetik Hastalıklar

Renk Körlüğü

X kromozomu üzerinde taşınan çekinik bir gen tarafından meydana getirilir. Dişilerde eğer bir çekinik birde baskın karakterde renk körlüğü geni var ise; bunlar hastalık yönünden taşıyıcı olurlar. Hasta olabilmeleri için her iki X kromozomlarında da çekinik renk körlüğü genini taşımaları gerekir. Erkeklerin X genlerinde çekinik gen var ise hasta olurlar. Çünkü bu X kromozomunun homoloğu olan Y kromozomunda çekinik geni bastıracak gen bulunmaz. Böyle insanlar kırmızı ve yeşil renkleri birbirine karıştırırlar.

Hemofili (Kanın Pıhtılaşmaması) Hastalığı

Bu hastalık geni de tıpkı renk körlüğü geni gibi X kromozomunda çekinik olarak taşınır. Hastalığın meydana gelme mekanizması aynıdır. Bu hastalığı taşıyan insanların kanları pıhtılaşmaz, dolayısıyla kanamalar bunlar için büyük problem oluşturur. Dışarıdan eksik olan moleküller verilerle normal yaşamlarını sürdürmeleri sağlanabilir.

Kas Erimesi

Yukarıdaki hastalıklar gibi X kromozomunda çekinik olarak taşınır. Bu geni bulunduran hasta erkekler eşysel üreme olgunluğuna erişmeden öldükleri için kadınlar hiç bir zaman hasta olmaz, en fazla taşıyıcıdır. Normal bir doğumla meydana gelen erkek bebekler 4-5 yaş civarında hastalığın etkisini hissetmeye başlarlar. Kasların aşırı şekilde erimesi büyük kilo kaybına ve nihayetinde 13-15 yaş civarında ölümlerine neden olur.

Balık Pulluluk

Kromozomunda taşınan bir gen tarafından meydana getirilir. Bu yüzden sadece erkeklerde görülür. Hasta olan babanın bütün erkek çocukları bu geni taşıyacaklarından hepsi hasta olur. Bu hastalıkta erkeklerin özellikle kol ve bacakları olmak üzere vücutları tıpkı bir balık gibi pullarla kaplıdır.

Soy Ağacı

Kalıtsal bir özelliğin nesiller boyu nasıl aktarıldığını gösteren şemaya **soy ağacı** denir. Kalıtsal bir özelliğin ya da bir kalıtsal hastalığın aile içerisindeki seyrini incelemek için, kullanılmaktadır.

Otozomal Soy Ağacı

Herhangi bir araştırmada kullanılacak bireylerin belirli karakterler bakımından homozigot veya heterozigot olup olmadığını anlamak için soy ağaçları kullanılır. Ayrıca soya bağlı bir karakterin görünme ihtimalini hesaplamak gibi pratik amaçlar içinde soy ağaçları kullanılır.

Otozomal soy ağaçlarında ilgili genler, otozomlar üzerinde dominant veya resesif olarak bulunur. Soyağacı incelenerek bireylerin genotipleri belirlenebilir.

Gonozomal Soy Ağacı

Gonozomal kromozomlarda bulunan karakterlerin aktarılmasını gösteren soy ağacıdır. Karakterin oluşmasından etkili olan genler X ve Y kromozomlarının üzerinde bulunur. Bu genler çekinik veya baskın olabilir. Sadece Y kromozomunda bulunan genler erkek bireylerde görülür (yapışık parmaklılık gibi). X kromozomundaki genler hem erkek hem de dişilerde (renk körlüğü, hemofili) bulunur.

Genetik Varyasyonların Biyolojik Çeşitliliği Açıklamadaki Rolü

Bireyler arasında, genler ya da diğer DNA parçacıklarının yapısındaki farklılıklara genetik varyasyon denir. Mayozda gerçekleşen crossing over olayı ile anafaz 1 ve anafaz 2 evrelerinde kromozomların hücrelere bağımsız olarak dağılımı ve döllenme olayı kalıtsal çeşitliliğin temel nedenlerindendir.

Genetik varyasyonlara neden olan faktörler; mutasyon, kromozomların bağımsız dağılımı ve rekombinasyon olayıdır.

Rekombinasyon

İki ayrı DNA molekülünün birleşerek yeni DNA molekülü oluşturmaları sonucu oluşan kalıtsal çeşitliliğe **rekombinasyon** denir.

Eşeyli üremede yavruların anne ve babanın bire bir aynısı olmamasının nedenleri;

-Mayoz sırasındaki; Crossing over olayı, kromozomların şansa dayalı olarak kutuplara gitmesi ve döllenme olayıdır.
-Eşeyli üremedeki bu üç mekanizmanın birlikte etkisi ile her kuşakta yeni kombinasyonlar ortaya çıkar. Mevcut alellerin yeniden düzenlenmesi genetik çeşitliliğin oluşmasına önemli katkı sağlar.

Crossing over: Mayozun profaz I evresinde homolog kromozomların kardeş olmayan kromatitleri arasındaki gen alışverişidir.

Crossing over olayı kromozomun, gen sayısını, genin nükleotit dizilimini değiştirmez. Gerçekleştiği kromozomların gen dizilimini değiştirebilir. Böylece anne ve babadan farklı yeni gen kombinasyonlarının oluşumuna neden olarak çeşitliliği artırır.

Mutasyon

Mutasyon, canlıların genlerinde meydana gelen rastgele ve kalıcı değişimler olarak tanımlanabilir. Bu değişimlere çeşitli çevresel faktörler neden olmaktadır. Mutasyonlar; canlının üreme hücrelerinde, üreme ana hücrelerinde veya vücut hücrelerinde gerçekleşebilir. Üreme ya da üreme ana hücrelerinde meydana gelen mutasyonlar sonraki nesile aktarılabilirken vücut hücrelerinde meydana gelen mutasyonlar, sadece o bireyle sınırlı kalır. Mutasyonlar, canlılarda genetik varyasyonlara ve bunun sonucunda da fenotipik çeşitlenmeye neden olur.

Mutasyonların birçoğu canlılarda zararlı hatta öldürücü olabilir. Genetik varyasyona neden olan diğer bir etmen mayoz sırasında kromozomların bağımsız dağılımıdır. Mayozda bireyin anne ve babasından aldığı homolog kromozom çiftlerinin birbirinden ayrılarak (mayoz I -anafaz I) hangi gamete gideceği tamamen şansa bağlı bir olaydır. Mayozda kromozomların birbirinden bağımsız olarak dağılımı sayesinde farklı genetik kombinasyonlara sahip gametler oluşur.

Kromozomların Bağımsız Dağılımı

Mayozun Metafaz I evresinde homolog kromozomlar rastgele birbirlerinden bağımsız dizilir ve Anafaz I de ayrılırlar. Böylece mayoz I sonunda oluşan yavru hücreler her bir homolog kromozom çiftindeki biri anneden diğeri babadan gelen kromozomların birine sahip olur.

Kromozomlarda Ayrılmama Olayı

Normal kromozom sayısındaki artış ya da azalışa verilen isimdir. Bir veya birkaç kromozomun bölünme sırasında kayıp olması veya fazla olması sonucu oluşur. Eğer eksik ise 'Monozomi', fazla ise 'Trizomi' olarak adlandırılır.

Ayrılmama olayı hem gonozomlarda hem de otozomlarda görülebilir.

Otozomal Ayrılma

Annenin otozomlarında ayrılmama ile fazladan 13. kromozoma sahip olan bireylerde Patau (Patu) sendromu; fazladan 18. kromozoma sahip olan bireylerde Edwards (Edvırdıs) sendromu ve fazladan 21. kromozoma sahip bireylerde Down sendromu meydana gelir.

En sık rastlanana Down sendromu (mongolizm) dir;

Down sendromu mayoz bölünme sırasında ayrılmama sonucu 21. kromozomun 3 tane olması durumudur.

Araştırmalarda kesin bir etmen bulunamamış ve bilinen tek sebebi annenin yaşı olarak gösterilmiştir. 35 yaş üzeri annelerde risk fazladır ancak doğumların çoğunun gençlik dönemlerinde olması sebebiyle down sendromlu bireylerin yaklaşık 80%'i genç anneler tarafından doğurulan çocuklardır. Ortalama 1/800 oranında görülür ancak anne yaşı 40 civarında iken 1/100, 45 yaş civarında 1/50 oranında görülmektedir. Hayatta kalma yaşları normal toplumun yaklaşık yarısı olsa da erişkin yaşlara kadar yaşayan birçok birey vardır.

Bu hastalık ilk defa 1866 yılında İngiliz hekim John Langdon Down tarafından tanımlanmış, 1959'da ilk defa sebebinin 21. kromozomun 3 tane olması olduğunu Jerome Lejeune göstermiştir.

Down sendromlu bireyler benzer yüz şekline, çekik gözlere, kısa parmaklar ve kalın enseye sahiptir. Genel kanının aksine zihinleri gelişebilir, sadece normal insanlara göre geriden gelmektedir. Onun haricinde içlerinden sanatçılar, ressamlar, müzisyenler gibi birçok yetenekli birey gözlenmiştir.

Gonozomal Ayrılmama

Gonozomlar cinsiyet kromozomlarıdır. Gonozomlarda ayrılmama olayı gerçekleşirse oluşan birey ya eksik cinsiyet kromozomuna ya da fazla cinsiyet kromozomuna sahip olur.

Dişi bireylerde gonozomların ayrılmaması sonucu oluşan yumurtaların normal bir spermle döllenmesi sonucu 47 veya 45 kromozoma sahip bireyler oluşur. 45 kromozomlu erkek birey oluşması düşüğe sebep olur.

Klinefelter Sendromu

Klinefelter sendromuna sahip bireylerde X kromozomu sayısı normalden 1 fazladır. Bu sendroma sahip erkek bireyler neredeyse normal bireylerle aynıdır ve hatta bu anormallik erişkin yaşa kadar fark edilememektedir. Bu bireylerde testislerin küçük olması sebebiyle cinsiyet hormonu olan testosteron hormonu miktarı azdır. Bazı bireylerde az sperm üretilirken bazı bireylerde hiç üretilmez. Bazı çocuklarda konuşma ve öğrenme problemleri görülür. Boyları ortalama bireylerden biraz daha uzundur. Bebeklik çağlarında motor nöronlarında zayıflıklar görülür (oturma, yürüme olaylarında gecikmeler ve zorlanmalar görülür.). Görülme sıklığı 1/700'dür. Gelişen teknoloji ve bazı yöntemler sayesinde bu bireyler de çocuk sahibi olabilmektedirler.

Turner Sendromu

Cinsiyet kromozomu taşımayan bir yumurtanın X kromozomu taşıyan spermle döllenmesi sonucu oluşur. Cinsiyet kromozomlarının yapısı XO şeklindedir. Bu bireylerin vücut kromozomları tamdır, cinsiyet kromozomları bir eksiktir. Kromozom yapıları 44 + X şeklinde olup 45 kromozoma sahiptirler.

Turner dişilerde üreme organları bulunur ancak gelişmemiştir. Yumurta üretimi yapamazlar. Kısa boylu, kalın boyunlu, küt parmaklara sahiptirler. Memeleri gelişmez, zeka düzeyleri genellikle normaldir.

Bu bireylere hormonal tedavi yapılırsa hem fiziksel hem de zeka olarak normal bireyler gibi yaşamlarını sürdürebilirler.

44 + XYY Kromozom Yapısı

Erkek bireylerde gamet oluşumu sırasında cinsiyet kromozomlarının ayrılmaması ile ortaya çıkar. 22 + YY şeklindeki kromozom normal bir yumurta ile birleşirse oluşan zigot 44 + XYY şeklinde olur. Bu kromozom yapısına sahip erkekler saldırgan yapıdadırlar.

Trizomi

Trizomi, diploit sağlıklı canlılarda normalde iki olması gereken kromozom sayısının üç tane olmasıyla bilinen anöploidi şekillerinden biridir. En çok bilinen şekli 21. kromozomun trizomisi olan Down sendromudur.

Tam trizomi

Tam trizomi dişi üreme hücreleri yumurtaların ya da erkek üreme hücreleri spermlerinin gametogenezindeki hücre bölünmesi sırasında (mayoz I veya II) ayrılmama durumundan kaynaklanan trizomi şeklidir. Bu, sperm ya da yumurtada normalde 23 olması gereken kromozom sayısının 22 veya 24 olması şeklinde sonuçlanır. fertilizasyon sonrası gelişen fetüs, normalde sahip olması gereken 46 kromozom yerine 47 kromozoma sahip olarak dünyaya gelir.

Yarı/Mozaik trizomi

Yarı trizomilerde fazla kromozom diğer kromozomlardan birine tutunmuş durumdadır ya da aynı kromozomdan iki kopya bulunur.

Mozaik trizomi, fazla kromozom canlının sadece bazı hücrelerinde görülür, diğer hücreler 46 tane kromozoma sahiptirler.