

KALITIM

* Kalıtsal karakterlerin aktarılmasını, bu karakterler üzerine çevrenin etkisini ve canlılardaki kalıtsal çeşitliliği inceleyen bilim dalına "kalıtım" adı verilir.

* Kalıtım ile ilgili temel kavramlar şu şekilde sıralanabilir:

1. **Alel gen:** Homolog kromozomların karşılıklı lokuslarında bulunan ve aynı özelliğin oluşmasında etkili olan gen çiftleridir.

Dikkat

Genlerin kromozom üzerinde bulunduğu yere "lokus" adı verilir.

2. **Homozigot:** Bir karakterin oluşmasında etkili olan alel genlerin aynı olması durumudur. (AA, aa)

3. **Heterozigot:** Bir karakterin oluşmasında etkili olan alel genlerin farklı olması durumudur. (Aa)

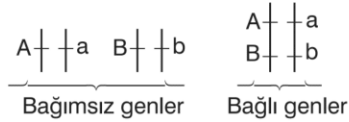
4. **Dominant (Baskın) Gen:** Etkisini her durumda gösteren gendir. Büyük harf ile gösterilir. (A)

5. **Resesif (Çekinik) Gen:** Etkisini sadece homozigot iken gösterebilen gendir. Küçük harf ile gösterilir, (a)

6. **Genotip:** İncelenen karakter bakımından canlının gen formülüdür. İki gen ile yazılır. (AA, Aa, aa)

7. **Fenotip:** İncelenen karakter bakımından canlının dış görünüşüdür. Tek gen ile yazılır. (A, a)

8. **Bağımsız ve Bağlı Gen:** Farklı karakterlerin oluşmasında etkili olan alel genler farklı kromozomlar üzerinde ise "bağımsız genler", aynı kromozom üzerinde ise "bağlı genler" denir.



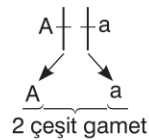
GAMET BULMA

- * Gametler mayoz üründür ve "n" kromozomla dur.
- * Gametlerde homolog kromozomlar bulunmaz.
- * Gametlerde her karakter için tek gen bulunur.

a. Bağımsız genlerde gamet bulma:

Örnek

Aa genotipli bir birey bu karakter ile ilgili kaç çeşit gamet oluşturabilir?

Çözüm

Örnek

AabbCc genotipli bir birey kaç çeşit gamet oluşturabilir?

Çözüm

$$\begin{array}{c} A \quad | \quad a \quad b \quad | \quad b \quad C \quad | \quad c \\ \hline 2 \times 1 \times 2 = 4 \text{ çeşit gamet} \end{array}$$

Örnek

AabbDdEeGg genotipli bir bireyin abDEg gametini oluşturma olasılığı kaçtır?

Çözüm

$$\begin{array}{c} A \quad | \quad a \quad b \quad | \quad b \quad D \quad | \quad d \quad E \quad | \quad e \quad G \quad | \quad g \\ \hline \frac{1}{2} a \times 1 b \times \frac{1}{2} D \times \frac{1}{2} E \times \frac{1}{2} g \\ abDEg \text{ gametinin oluşma olasılığı} = \frac{1}{16} \end{array}$$

Dikkat

Bağımsız genlerde gamet bulunurken $2n$ formülü kullanılır, "n" heterozigot gen sayısıdır.

b. Bağlı genlerde gamet bulma:

Örnek

AaBb genotipli bir birey kaç çeşit gamet oluşturabilir? (a - b bağlı gen / Crossing over yok)

Çözüm

$$\begin{array}{c} a \quad | \quad A \\ b \quad | \quad B \\ \hline ab \quad | \quad AB \\ 2 \text{ çeşit gamet} \end{array}$$

Örnek

AaBbCcDd genotipli bir birey kaç çeşit gamet oluşturabilir? (a - b bağlı gen / c - d bağlı gen / Crossing over yok)

Çözüm

$$\begin{array}{c} a \quad | \quad A \quad c \quad | \quad C \\ b \quad | \quad B \quad d \quad | \quad D \\ \hline 2 \times 2 = 4 \text{ çeşit gamet} \end{array}$$

Dikkat

Bağlı genlerde crossing over varsa gamet çeşidi sayısı 2^n formülü ile hesaplanır, "n" heterozigot gen sayısıdır.

Örnek

AabbccDdEe genotipli bir bireyde b - c ve d - e genleri bağlıdır.

Buna göre;

- Krossing over yoksa kaç çeşit gamet oluşabilir?
- Krossing over varsa kaç çeşit gamet oluşabilir?
- AbcdE gametinin oluşma olasılığı nedir?

Çözüm

$$\begin{array}{c} a \quad | \quad a \quad b \quad | \quad b \quad d \quad | \quad D \\ c \quad | \quad c \quad e \quad | \quad E \\ \hline 2 \times 1 \times 2 = 4 \text{ çeşit gamet} \end{array}$$

- $2^n = 2^3 = 8$ çeşit gamet
- AbcdE gameti krossing over varsa oluşabilecek bir gamettir. $2^n = 2^3 = 8$ çeşit gamet
- AbcdE gametinin oluşma olasılığı = $\frac{1}{8}$

Olasılık İlkeleri

Mendel'in bezelyelerle yaptığı çalışmalarda başarılı olmasını sağlayan faktörlerden birisi de olasılık ilkelerini doğru biçimde kullanmasıdır. Mendel'in kullandığı olasılık ilkeleri şunlardır:

- Şansa bağlı bir olayın bir defa denemesinden elde edilen sonuç, daha sonraki denemelerden elde edilen sonuçları etkilemez. Bağımsız olayların sonuçları da bağımsızdır. Örneğin madeni para havaya atıldığında tura gelme olasılığı $\frac{1}{2}$, yazı gelme olasılığı da $\frac{1}{2}$ 'dir. Aynı olay ne kadar denenirse denensin her defasında tura ve yazı gelme olasılığı yine $\frac{1}{2}$ 'dir.
- Şansa bağlı iki bağımsız olayın aynı anda gerçekleşme olasılığı, ayrı ayrı olma olasılıklarının çarpımına eşittir. Örneğin iki paranın ikisinin de aynı anda tura gelme olasılığı $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ 'tür. Şansa bağlı bir olay iki ya da daha fazla yolla gerçekleşiyorsa bu olayın olma olasılığı bağımsız olma olasılıklarının toplamıdır. Örneğin aynı anda iki paradan birincinin tura ikincinin yazı gelme olasılığı $\frac{1}{4}$ 'tür. Birincinin yazı ikincinin tura gelme olasılığı da $\frac{1}{4}$ 'tür. Aynı anda iki paradan birinin yazı diğerinin tura gelme olasılığı ise $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{2}{4}$ 'tür.

NOT:

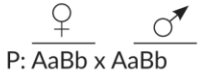
Mendel yasaları, bağımsız genler için geçerlidir. Genetik problemlerinde aksi belirtilmedikçe genlerin bağımsız olduğu varsayılır. Bağlı gen varsa ayrıca belirtilir.



ÇAPRAZLAMALAR

- Monohibrit Çaprazlama $\Rightarrow Aa \times Aa$
- Dihibrit Çaprazlama $\Rightarrow AaBb \times AaBb$
- Trihibrit Çaprazlama $\Rightarrow AaBbCc \times AaBbCc$

Örnek

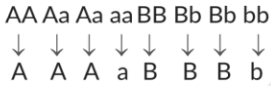


Yukarıda verilen çaprazlamada bütün genler bağımsızdır.

Buna göre;

- AaBb genotipli bireylerin oluşma olasılığı nedir?
- Ab fenotipli bir erkek çocuğun oluşma olasılığı nedir?
- Kaç çeşit genotip oluşur?
- Kaç çeşit fenotip oluşur?
- Oğul bireylerdeki fenotip ayrışım oranı nedir?

Çözüm

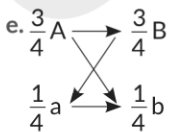


a. $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$

b. $\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{3}{32}$

c. $3 \times 3 = 9$

d. $2 \times 2 = 4$



$\frac{9}{16}AB, \frac{3}{16}aB, \frac{3}{32}Ab, \frac{1}{16}ab$

9 : 3 : 3 : 1

KONTROL ÇAPRAZLAMA

- Baskın fenotipli bir genotipini araştırmak için yapılan çaprazlamadır.
- Kontrol çaprazlaması yapılırken genotipi araştırılan birey aynı karakter bakımından çekinik genotipli bir birey ile çaprazlanmalıdır.

Örnek

$A? \times aa$

$A? B? \times aabb$

EŞ BASKINLIK

- Bir karakteri etkileyen alel genlerin fenotipteki etkilerinin eşit olması durumudur.
- Heterozigot bireyler her iki alel genin özelliğini gösterir.

Örnek

- Kan gruplarında;
- AA \rightarrow A kan grubu
 - BB \rightarrow B kan grubu
 - AB \rightarrow AB kan grubu

Dikkat

Alel genler arasında eksik baskınlık ya da eş baskınlık varsa kontrol çaprazlamaya gerek yoktur.

ÇOK ALELLİK

- Bir karakter üzerine ikiden fazla genin etki etmesi durumudur.

Örnek

Kan grupları (A, B ve O genleri)

- Genotip çeşidi sayısı:

$\frac{n(n+1)}{2}$ ("n" alel gen sayısı)

- Fenotip çeşidi sayısı:

Gen sayısı + (Varsa eş baskınlık ya da eksik baskınlık sayısı)

Örnek

Bir karakterin oluşumunda etkili olan 4 gen arasındaki etki ilişkisi şöyledir:

$$a_1 = a_2 > a_3 > a_4$$

Buna göre;

- Bu karakter ile ilgili kaç çeşit genotip yazılabilir?
- Bu karakter ile ilgili kaç çeşit fenotip yazılabilir?

Çözüm

- $\frac{n(n+1)}{2} = \frac{4.5}{2} = 10$ çeşit genotip
- $4 + 1 = 5$ çeşit fenotip

KAN GRUPLARI

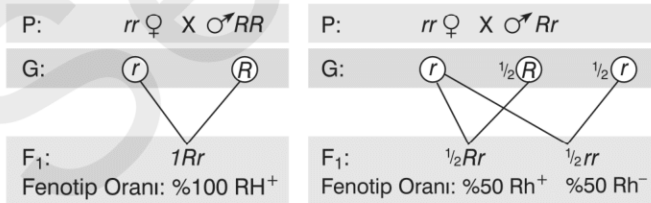
1. A, B, 0 kan grubu:

Genotip	Fenotip	Alyuvardaki antijen	Plazmadaki antikor
AA A0	A	A	Anti-B
BB B0	B	B	Anti-A
AB	AB	A ve B	Yok
00	0	Yok	Anti-A ve Anti-B

2. Rh kan grubu:

Genotip	Fenotip	Alyuvardaki antijen	Plazmadaki antikor
RR Rr	Rh ⁺	Rh antijeni	Yok
rr	Rh ⁻	Yok	Anti-Rh

* Annenin Rh⁻, anne karnındaki bebeğin Rh⁺ olması durumunda "kan uyumsuzluğu" ortaya çıkar.



Rh⁻ annenin ilk hamileliğinde kanında antikor üretimi yeni gerçekleştiği için bebek antikorlara yakalanmadan doğabilir. Annenin kanında Rh antikorları önceden hazır olarak bulunduğu için ikinci ya da daha sonraki Rh⁺ bebeklerin doğumunda Rh uyumsuzluğu görülür. Ancak anne Rh⁺ bebek Rh⁻ olduğu durumda Rh⁺ annenin vücudunda Rh⁻ bebeğe karşı antikor üretilmediğinden Rh uyumsuzluğu görülmez.

EŞEYE BAĞLI KALITIM

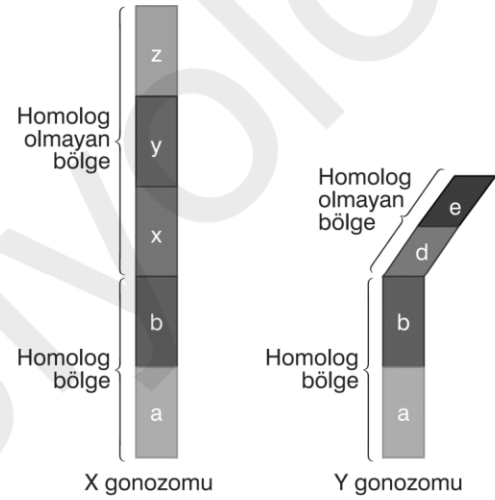
* Eşeyin belirlenmesinde ortam koşulları etkili ise buna "fenotipik eşey belirlenmesi" adı verilir.

Örnek

Denizlerde yaşayan Bonellia döllenmiş yumurtasını suya bırakır. Bu yumurtalar serbest gelişirse dişi, ana canlının hortumuna yapışarak gelişirse erkek olur.

* Eşeyin belirlenmesinde sadece genler etkili ise buna "genotipik eşey belirlenmesi" adı verilir.

İNSANDA EŞEYE BAĞLI KALITIM



* a ve b özellikleri hem dişilerde hem de erkeklerde görülür. Dişi ve erkeklerde görülme olasılıkları eşittir.

Örnek

Tam renk körlüğü

* d ve e özellikleri sadece erkeklerde görülür.

Örnek

SRY genleri kontrolünde gerçekleşir.

* x, y ve z özellikleri hem dişi hem de erkeklerde görülür. Erkeklerde görülme olasılığı daha yüksektir.

Örnek

Hemofili

Renk körlüğü

Kas distrofisi

X kromozomuna bağlı çekinik kalıtım

a. Hemofili

Eşey	Genotip	Fenotip
Dişi	X^HX^H	Sağlam
	X^HX^h	Taşıyıcı (sağlam)
	X^hX^h	Hemofili hastası
Erkek	X^HY	Sağlam
	X^hY	Hemofili hastası

X^H : Sağlam gen X^h : Hemofili gen

b. Renk Körlüğü

Eşey	Genotip	Fenotip
Dişi	X^RX^R	Sağlam
	X^RX^r	Taşıyıcı (sağlam)
	X^rX^r	Renk körü
Erkek	X^RY	Sağlam
	X^rY	Renk körü

X^R : Sağlam gen X^r : Renk körlüğü geni

c. Kas Distrofisi

Eşey	Genotip	Fenotip
Dişi	X^DX^D	Sağlam
	X^DX^d	Taşıyıcı (sağlam)
	X^dX^d	Kas distrofisi (ölür)
Erkek	X^DY	Sağlam
	X^dY	Kas distrofisi (ölür)

X^D : Sağlam gen X^d : Kas distrofisi

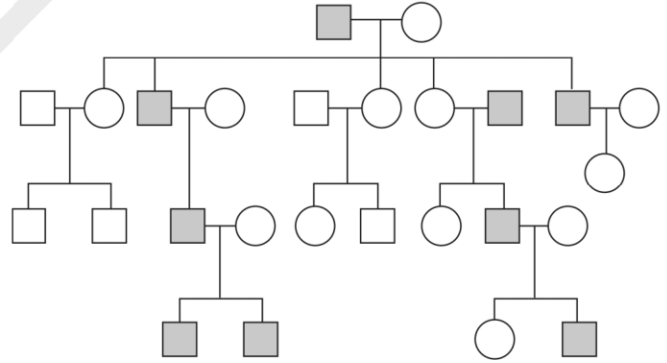
X kromozomuna bağlı baskın kalıtım

X kromozomuna bağlı baskın alellerin oluşturduğu özellikler dişilerde XX bulunduğundan daha yaygın görülür. X kromozomuna bağlı baskın özelliklere bozuk dentin hastalığı örnek verilebilir. Bu bireyler, çarpık diş yapısına sahiptir.

Eşey	Genotip	Fenotip
Dişi	X^DX^D	Bozuk dentin (Homozigot)
	X^DX^d	Bozuk dentin (Heterozigot)
	X^dX^d	Sağlıklı
Erkek	X^DY	Bozuk dentin
	X^dY	Sağlıklı

Y kromozomuna bağlı baskın kalıtım

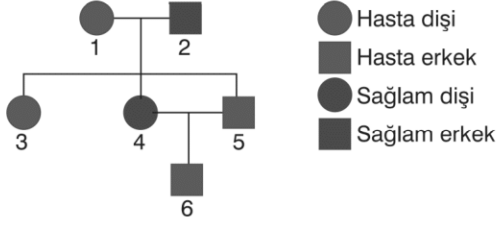
Y kromozomunun homolog olmayan bölgesinde taşınan alellerin belirlendiği karakterler babadan oğula geçer. Bu alellerin kontrol ettiği özellikler yalnız erkeklerde görülür. Y kromozomunun homolog olmayan bölgesinde bulunan bir alel, baskın veya çekinik olsa da fenotipte daima etkisini gösterir. İnsanda Y kromozomuna bağlı kalıtımı SRY genleri kontrol eder.



- Sadece erkekler etkilenir.
- Hasta erkekler daima hasta babaya sahiptir.
- Hasta bir erkeğin tüm oğulları hastadır.

Kalıp soru

Aşağıdaki soyağacında koyu renkli bireyler X kromozomlarında çekinik bir hastalığı fenotiplerinde göstermektedir.

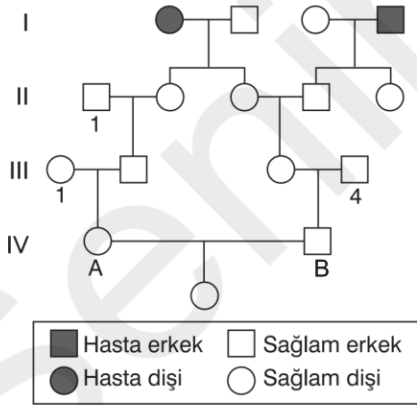


Numaralı bireylerden hangileri dişi bireylerde X gonozomlarının ayrılması sonucunda oluşabilir?

- A) Yalnız 3 B) 2 ve 3 C) 4 ve 5
D) 2,4 ve 5 E) 1,4, 5 ve 6

Kalıp soru

Öğretmeni Ahmet'e kalıtım konusuyla çok ilgisi olduğu için zor bir kalıtım ödevi verir ve aşağıdaki soyağacının otozomal çekinik olarak kalıtıldığını söyleyip çözmesini ister.



Bu soyağacında A ve B ile gösterilen bireylerin ilk çocukları sağlıklı olduğuna göre ikinci çocuklarında bu hastalığın görülme olasılığı kaçtır?

(Soyağacında yer alan II-1, III-1 ve III-4 nolu bireyler çekinik aleli taşımamaktadır.)

- A) 0 B) 1/3 C) 1/12
D) 1/16 E) 1/48

Kalıp soru

I	Işıl	Plazmasında A, B ve Rh antikorları bulunduruyor.
II	Mert	Alyuvar zarında A, B ve Rh antijenleri bulunduruyor.
III	Selin	Plazmasında antikor bulundurmuyor.
IV	Defne	Alyuvar zarında antijen bulundurmuyor.

Yukarıda verilenlerin doğru eşlenmesi aşağıdakilerden hangisidir?

	I	II	III	IV
A)	ORH+	ABRh+	ORh-	ABRh-
B)	ORh-	ABRh-	ABRh-	ARh-
C)	ORh-	ABRh+	ABRh+	ORh-
D)	ARh+	ORh-	ABRh+	ORh-
E)	ABRh+	ORh-	ORh-	ABRh+

Kalıp soru

Aşağıda 3 bireye ait kan grubu testi verilmiştir.

	Anti-A	Anti-B	Anti-D
I	○	●	○
II	●	○	●
III	○	○	○

(○ → Çökeltme yok; ● → Çökeltme var)

Buna göre aşağıdakilerden hangisi söylenemez?

- A) I. bireyin kan grubu BRh-'tir.
B) III. birey, II. bireye kan verebilir.
C) III. bireyin plazmasında, anti A ve anti B serumu vardır.
D) II. bireyde A antijeni bulunmaz.
E) II. bireyde anti Rh bulunmaz.