

KALITIM

GEN MÜHENDİSLİĞİ VE BİYOTEKNOLOJİ

🔬 BİYOLOJİ OLİMPİYATLARI WEB SİTESİ 🔬



Murat Çil

www.biyolojiolimpiyat.wordpress.com

- I. Mendel Genetiği
- II. Modern Genetik
- III. DNA'nın Yapısı ve Replikasyonu
- IV. Biyoteknoloji ve Gen Mühendisliği



I. MENDEL GENETİĞİ

A. KALITIMA GİRİŞ :

Canlı türleri kendilerine benzer yavrular meydana getirir. Türlere özgü özelliklerin nesilden nesile nasıl aktarıldığı, benzerliklerin ve farklılıkların ortaya çıkışını sağlayan faktörler hep merak edilmiştir. Benzerliklerin ve farklılıkların ortaya çıkışını sağlayan faktörleri, bunların nesilden nesile nasıl geçtiğini inceleyen bilim dalına **KALITIM BİLİMİ** veya **GENETİK** denir. Kalıtım üreme ile sağlanır.

Kalıtımla ilgili ilk çalışmalar 18. yüzyıldan itibaren başlamıştır. Birkaç bilim adamının çalışmalarından sonra, kalıtımın esaslarını ilk ortaya koyan bilim insanı **GREGOR MENDEL** olmuştur. Mendel rahip olarak bulunduğu manastırın bahçesinde bezelye bitkileri üzerinde çalışarak kalıtım biliminin doğmasını sağlamıştır.

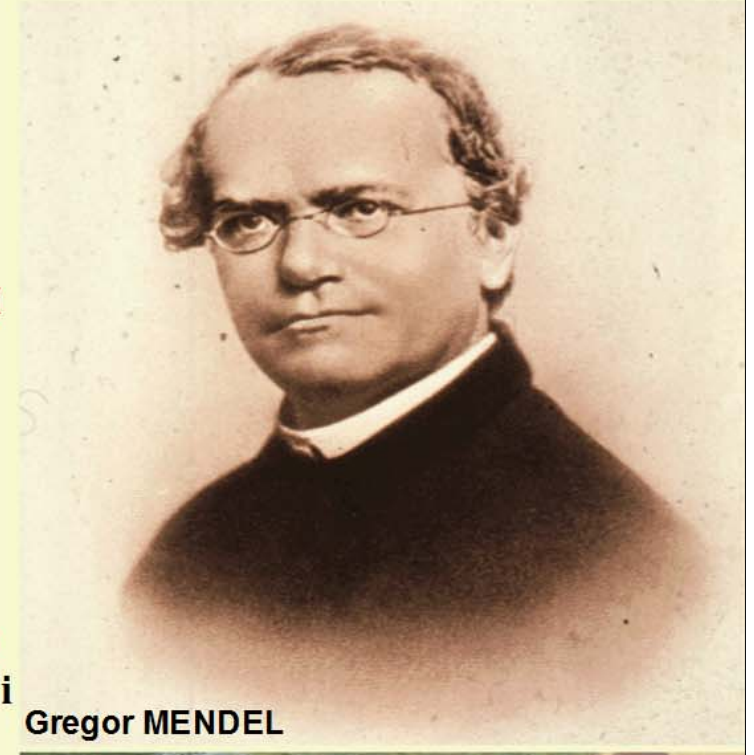
Mendel yaptığı deneylerin sonuçlarını 1866 yılında "**Bitki Melezleri ile Çalışmalar**" adlı kitabında yayımladı. 1900'lü yıllarda genetikle ilgili çalışmalar hızlanmış, özellikle son 10-15 yılda genetik mühendisliği sayesinde yüksek bir ivme kazanmıştır.

B. OLASILIK İLKELERİ VE UYGULAMALARI :

Mendel **matematik** ve **biyoloji** alanlarından eğitim gördüğünden yaptığı çalışmalarda **olasılık ilkelerinden** yararlanarak istatistiksel bilgileri biyolojiye uygulamış ve çalışmalarının sonuçlarını kolaylıkla görebilmiştir. Bu nedenle sonuçları yorumlamak ve başarıya ulaşmak daha kolay olmuştur.

Olasılık her zaman gerçekleşmeyen, ancak gerçekleşmesi beklenen olaylardır. Bunlara şansa bağlı olaylar da denir.

Olasılık, sonucun kaç defa olacağını değil, hangi oranda gerçekleşeceğini açıklar. Basit bir kesir ya da yüzde ile gösterilir. Genleri bilinen bir canlının oluşturabileceği gamet çeşitleri olasılıkla hesaplanır.



Gregor MENDEL



GENETİKTE EN ÇOK YARARLANILAN OLASILIK İLKELERİ:

- Şansa bağlı bir olayın (**Bağımsız Olay**) bir defa denenmesinden elde edilen sonuçlar aynı olayın daha sonraki deneme sonuçlarını etkilemez. Çünkü bağımsız olayların sonuçları da bağımsızdır.

Havaya atılan **bozuk paranın** yazı yada tura gelme olasılığı **%50** yani **1/2**'dir. Parayı on kez havaya atığımızda hepsinin yazı gelmesi, onbirinci atışı etkilemez. Bu atışta da yazı yada tura gelme olasılığı **%50**'dir.

Bir **bebeğin** kız yada erkek olarak dünyaya gelmesi olasılığı **% 50** yani **1/2**'dir. Bir annenin art arda sekiz kız çocuğu doğurduktan sonra dokuzuncu çocuğun kız yada erkek olma olasılığı yine **1/2 (%50)**'dir. Daha önceki çocukların kız olması dokuzuncu çocuğu etkilemez.

- Şansa bağlı iki bağımsız olayın **aynı anda olma olasılığı**, bunların **ayrı ayrı olma olasılıklarının çarpımına eşittir.**

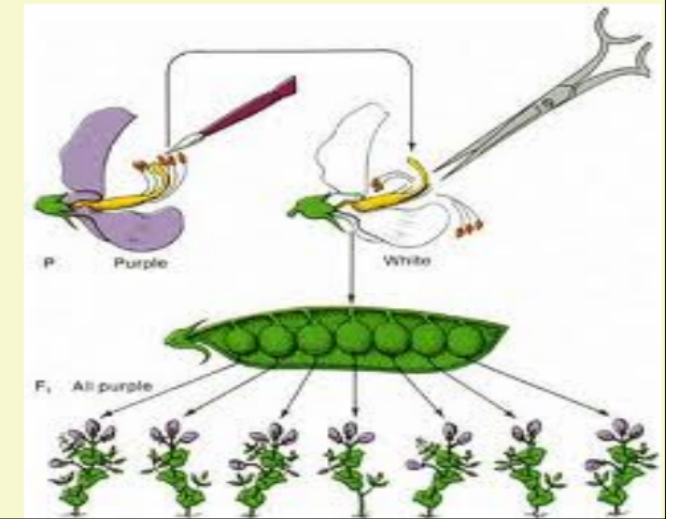
Aynı anda havaya atılan iki bozuk paradan birini yazı gelme olasılığı **1/2**, diğerinin yazı gelme olasılığı yine **1/2**'dir. Her ikisinin aynı anda yazı gelme olasılığı, ayrı ayrı yazı gelme olasılıklarının çarpımına eşittir. ($1/2 \times 1/2 = 1/4$)

		pollen ♂	
		TURA 1/2 B	YAZI 1/2 b
pistil ♀	B TURA 1/2	TURA-TURA BB $1/2 \times 1/2 = 1/4$	YAZI-TURA Bb $1/2 \times 1/2 = 1/4$
	b YAZI 1/2	YAZI-TURA Bb $1/2 \times 1/2 = 1/4$	YAZI-YAZI bb $1/2 \times 1/2 = 1/4$

Olasılık ilkelerinin hem bir bitkide hem de bozuk parada uygulanması

C. MENDELİN ÇALIŞMALARI :

Mendel'in en önemli çalışmaları **melezleme (hibridizasyon)** üzerinedir. Mendel bu çalışmalarda **arılar, fareler** ve **çeşitli bitkiler** üzerinde ayrı ayrı sürdürmüştür. Çalışmalarında deneylerini haseki küpesi, aslan ağzı, bataklık otu, menekşe, sığır kuyruğu, mısır ve daha bir çok bitkiyle yapmış ama bunlardan olumlu sonuçlar alamamıştır. Daha sonra 1856'da tüm dikkatini **bezelyeler** üzerine toplamış, bunlarla yaptığı başarılı çalışmaları sonuçlarını 1866'da "**bitki melezleri ile çalışmalar**" başlıklı makalede yayımlamıştır.



Mendel deneylerin sonuçlarını yorumlayarak **kalıtımın temel ilkelerini** keşfetmiştir. Mendelin çalışmalarından çok iyi sonuçlar elde etmesi, şans eseri seçtiği bezelye bitkisinin özelliklerinden kaynaklanmaktadır.











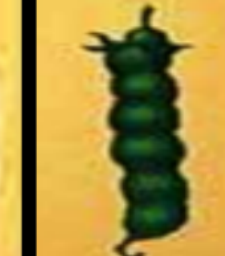


MENDEL'İN ÇALIŞMALARINDA BEZELYELERİ SEÇMESİNİN NEDENLERİ;

Bezelye bitkisi;

- 1. Kolay yetişir ve kısa zamanda döl verir.
- 2. Hermafrodit çiçekleri vardır ve bu yapı nedeniyle içerisine başka çiçeklerin polenlerinin girmesine imkan tanımaz.
- 3. Bu nedenle kendileşme ile ve eşeyli olarak çoğalır.
- 4. Genellikle anterler (erkek organ) çiçek daha tomurcuk haldeyken olgunlaşıp çatlar ve yumurtayı döller.
- 5. İstenirse çiçekler henüz tomurcuk iken açılıp erkek organlar kesilir, böylece, kendileşme önlenebilir ve istenilen başka zıt özellikteki bir bitki ile suni olarak tozlaştırılabilir.
- 6. Bu özellikler nedeniyle kontrol çaprazlama yapılabilir.
- 7. Beyaz çiçek mor çiçek, sarı tohum yeşil tohum gibi çok sayıda karaktere sahiptir. Bu nedenle oğul döllerde özellikler birbirinden kolaylıkla ayrılabilir.
- 8. Genleri bağımsızdır; yani her bir karakteri, farklı kromozomlarda bulunan bir gen çifti kontrol eder.

Bezelyelerde görülen ve kolayca ayırt edilebilen **sarı-yeşil tohum rengi** ve **düzgün-buruşuk tohum şekli** gibi bazı karakterler çoğunlukla saftır. Mendel deneylerinde bu karakterleri üzerinde çalışmış, az sayıdaki karakterlerin döllere geçişini incelemiştir. Mendel bezelyelere ait karakterlerin **baskın** ve **çekinik** olmak üzere iki farklı yönünü göstermiştir.



	Çiçek Rengi	Çiçek Durumu	Tohum Rengi	Tohum Şekli	Meyve Şekli	Meyve Rengi	Bitki Boyu
Baskın Özellik	 mor	 yanda	 sarı	 düzgün	 yassı	 yeşil	 uzun
Çekinik Özellik	 beyaz	 uçta	 yeşil	 buruşuk	 kıvrık	 sarı	 kısa

Mendel'in bezelyelerle yaptığı çalışmalarda incelediği karakterler

GENETİKLE İLGİLİ BAZI KAVRAMLAR

Mendel'in çalışmalarının ve kalıtımla ilgili yasalarının daha iyi anlaşılması için bazı temel kavramların bilinmesi gerekir.

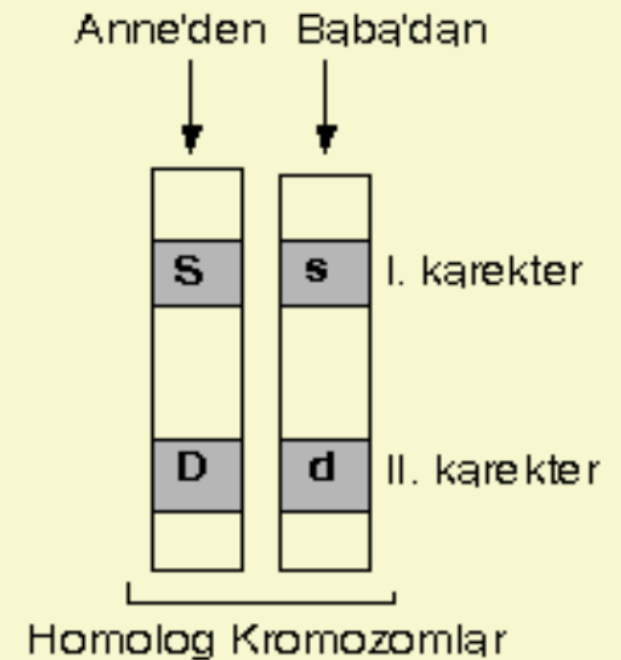
GEN:

DNA'nın belli bir proteine şifre veren kısmına denir. Ökaryot hücrenin çekirdeğinde ve kromozonlar üzerinde bulunur. Yaklaşık **1500 nükleotitten** oluşur.

Kalıtsal karakterleri ifade eden genler **harflerle** ifade edilir. Bir karakter için aynı harfin büyüğü de, küçüğü de kullanılabilir. Örnek; **S** ve **s**, **A** ve **b**, **D** ve **d** gibi.

ALEL GEN:

Bir karakterin kalıtımından sorumlu genlerden her birine **alel gen** denir. Alel genlerin biri **anneden** diğeri **babadan** gelir. Türlerde alel genler **ikiden çok** olsa bile, bir çok canlıda bunlardan **en fazla ikisi** bulunur ve karakterin özelliğini ortaya koyar. Alel genlerin kromozomların **LOKUS** adı verilen karşılıklı bölgelerinde bulunur. Örneğin **S sarı bezelye tohumu**, **s yeşil bezelye tohumu**, **D uzun boy**, **d kısa boy** gibi...



HOMOZİGOT:

Bir karakteri kontrol eden anneden ve babadan gelen alel genlerin **birbirinin aynısı** olması durumudur. (AA, aa, DD, dd gibi) Bir karakter için aynı alelleri taşıyan bireye homozigot denir.

HETEROZİGOT:

Anneden ve babadan gelen, bir karakteri kontrol eden genlerin birbirinden **farklı olması** durumudur. (Aa, Dd, Bb gibi) Bir karakter için farklı alelleri taşıyan bireye heterozigot denir.

DOMİNANT GEN:

Baskın genlerdir ve **büyük harfle** ifade edilirler. Bu genler fenotipte etkilerini her zaman gösterirler.

RESESİF GEN:

Çekinik genlerdir ve **küçük harfle** ifade edilirler. Bu genler **heterozigot** durumda etkileri **gizli** kalır ve fenotipte kendilerini gösteremezler. Fenotipte etkilerini gösterebilmeleri için **mutlaka homozigot** olmaları gerekir.

GENOTİP:

Bir canlının sahip olduğu genlerin **tümüne** denir.

FENOTİP:

Bir canlının **dış görünüşüne** denir. Sarı saç, mavi göz, yeşil bezelye gibi. Fenotip, çevre ve genotip etkisiyle ortaya çıkar.

MONOHİBRİT:

Bir canlının **BİR** karaktere etki eden, heterozigot genleri açısından (Dd) incelenmesidir.

DİHİBRİT:

Bir canlının **İKİ** karaktere etki eden, heterozigot genleri açısından (Dd, Rr) incelenmesidir.

TRİHİBRİT:

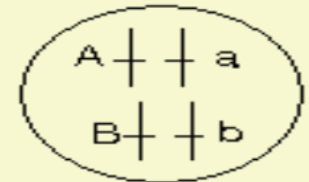
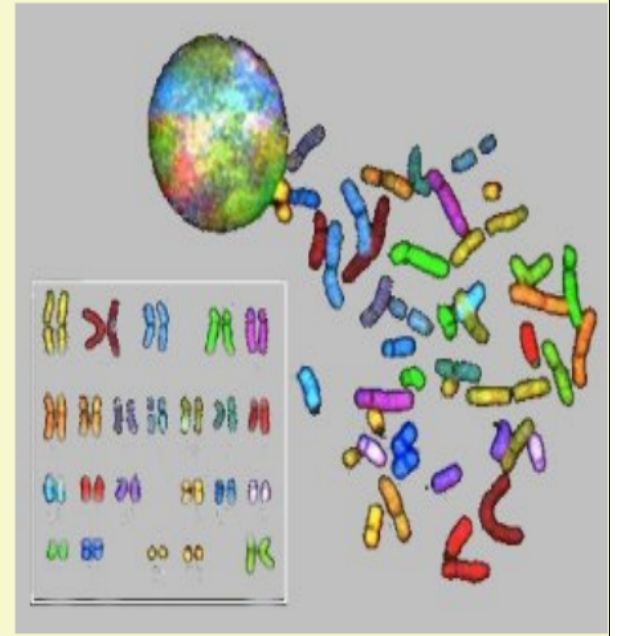
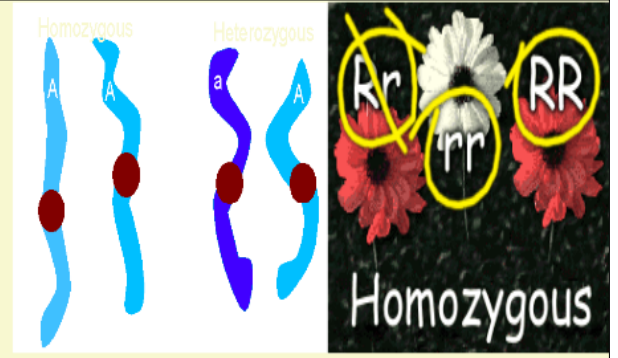
Bir canlının **ÜÇ** karaktere etki eden, heterozigot genleri açısından (Dd, Rr, Kk) incelenmesidir.

BAĞIMSIZ GEN:

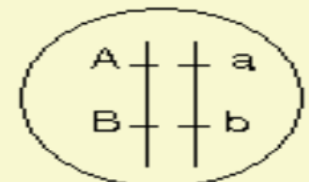
Alel genlerin **farklı kromozomlar** üzerinde bulunması durumudur.

BAĞLI GEN:

Bir kromozom üzerinde **birden fazla genin** bulunması durumudur. Gametler oluşurken **bağlı genler birlikte kalıtılır**. Bağlı genler ancak **krosing-overla** birbirinden ayrılabilir.



BAĞIMSIZ GENLER
(A ve B bağımsız)



BAĞLI GENLER
(A ve B bağlı)

AYRILMA PRENSİBİ:

Bir karakteri kontrol eden alel genlerin mayoz bölünme ile birinin bir gamete, diğerinin de diğer gamete gitmesi olayıdır.

P (Parental) ÇAPRAZLAMA:

Annenin ve babanın çaprazlanmasıdır.

F (Filia=Nesil) ÇAPRAZLAMA:

Anne ve babanın çaprazlanması sonucu oluşan bireylere

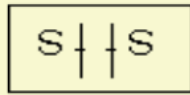
Filia= Nesil denir. Onların çaprazlanmasına denir. (Oğul döllerin çaprazlanması)

D. GAMET ÇEŞİTLERİ ve HESAPLANMASI :

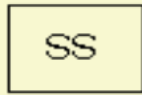
A. BİR KARAKTER BAKIMINDAN

1. Homozigot Durumda :

Ana Canlının Genotipi

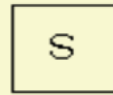


Açık gösterim

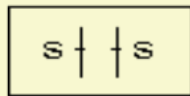


Kapalı gösterim

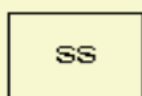
Oluşabilecek gametler



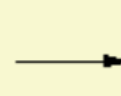
Sadece bir çeşit gamet oluşur.



Açık gösterim



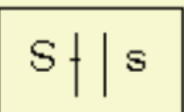
Kapalı gösterim



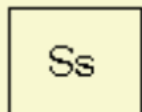
Sadece bir çeşit gamet oluşur.

2. Heterozigot Durumda:

Ana Canlının Genotipi



Açık gösterim

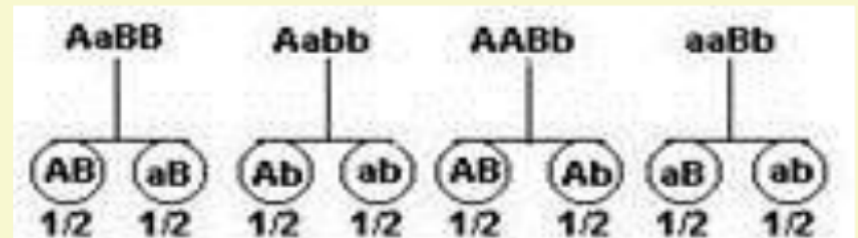
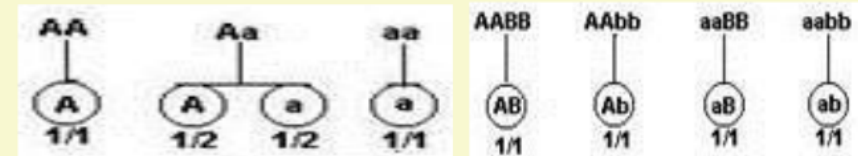
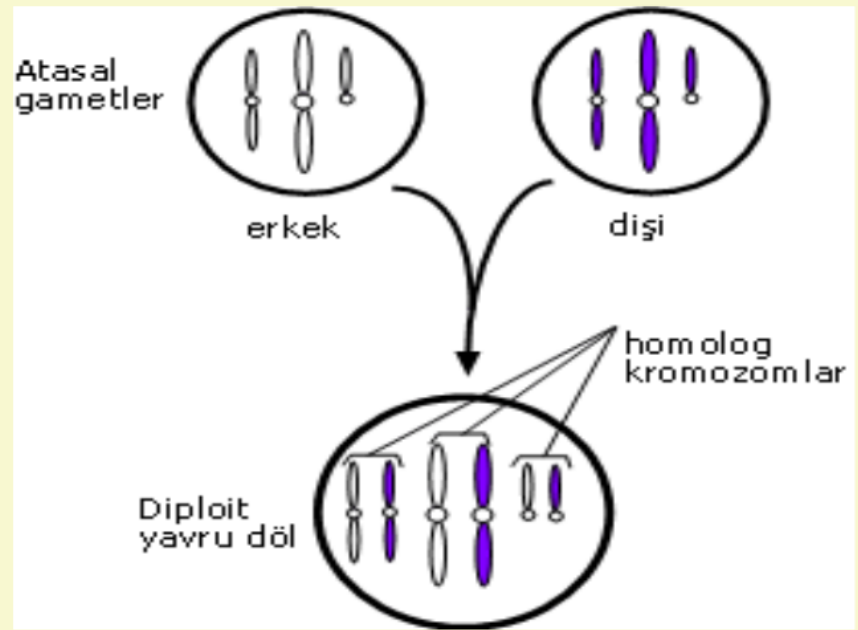
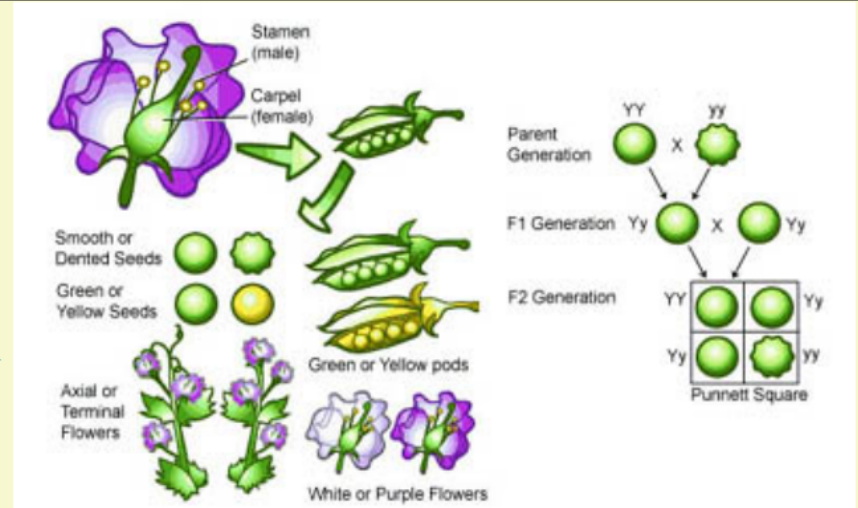


Kapalı gösterim

Oluşabilecek gametler

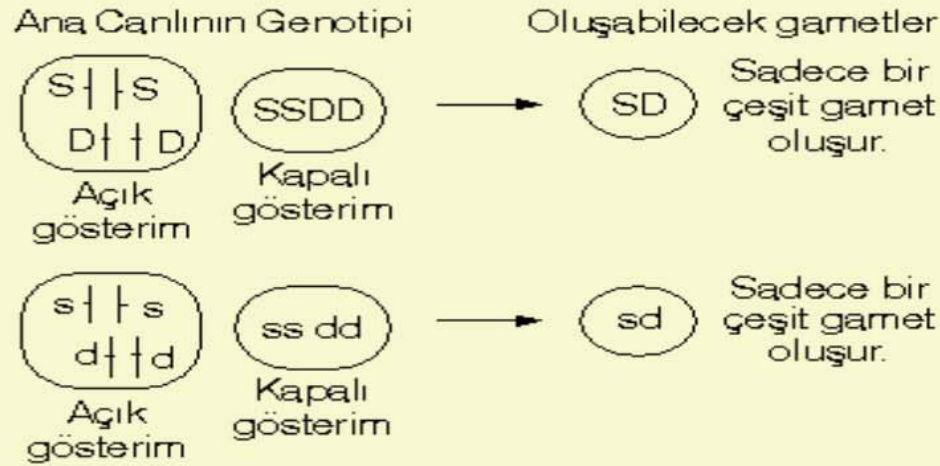


İki çeşit gamet oluşur.

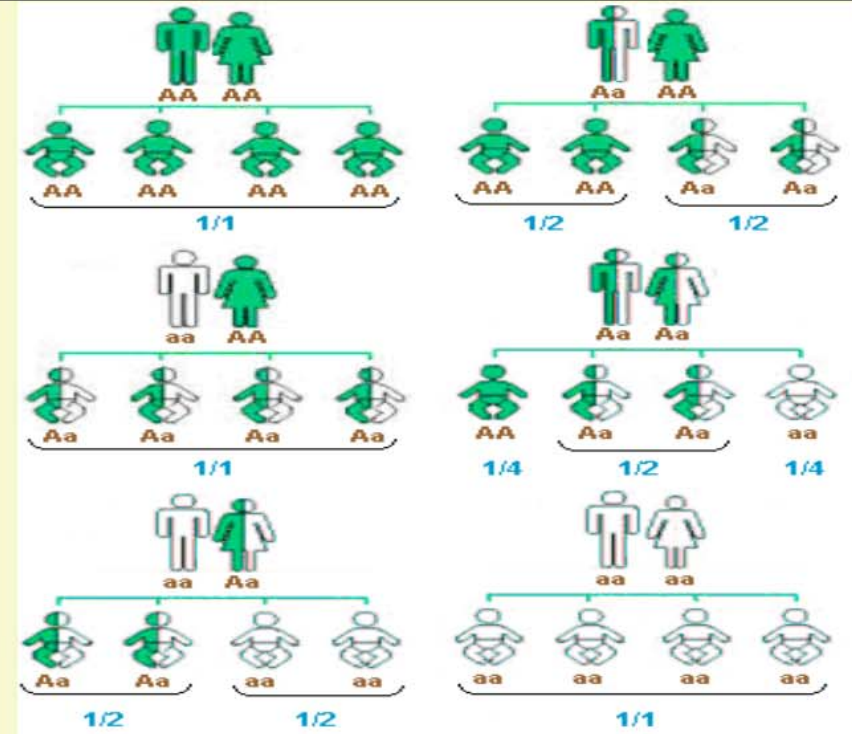
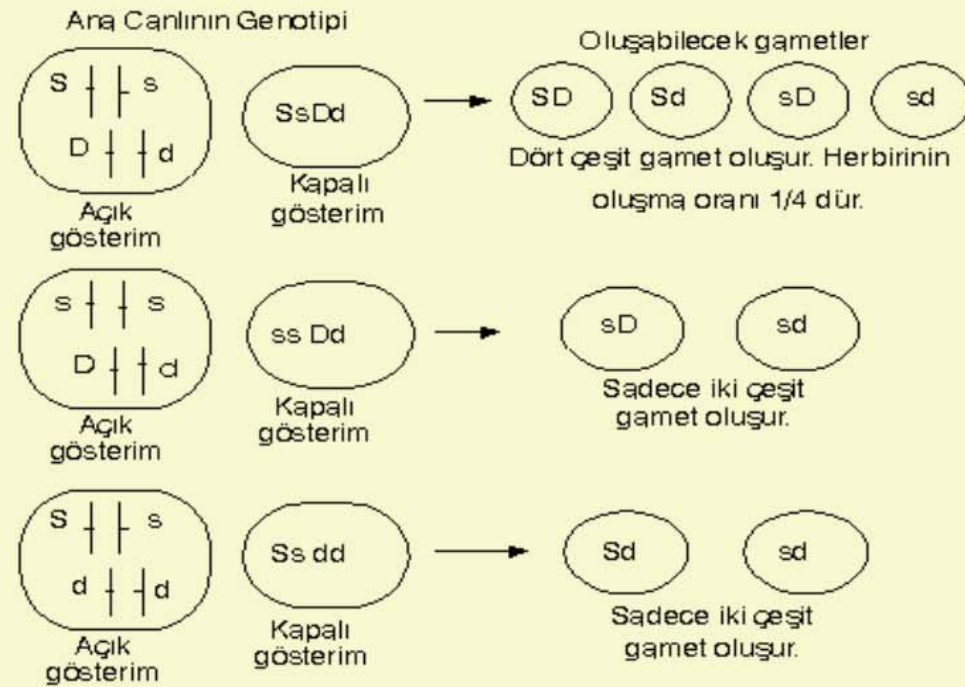


B. İKİ KARAKTER BAKIMINDAN

1. Homozigot Durumda :



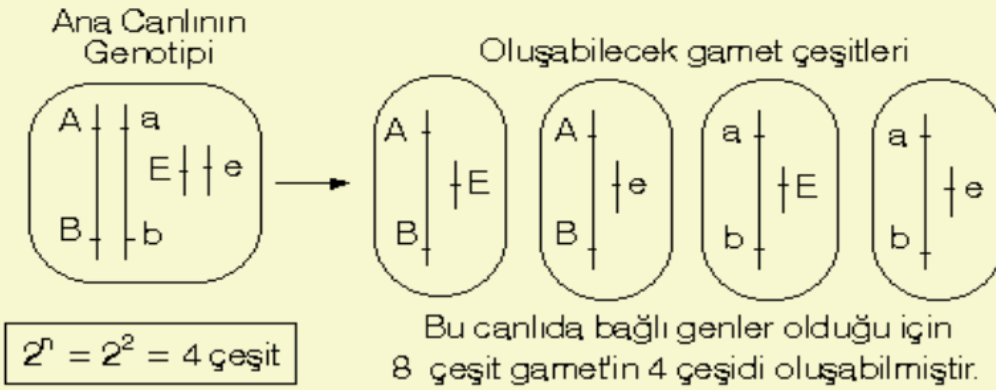
2. Heterozigot Durumda:



Genleri heterozigot olan karakterlerin verecekleri gamet çeşidi 2^n formülü ile hesaplanır. Buradaki " n " heterozigot durumdaki bireylerin sayıların toplamıdır. Örneğin ($SsDd$ gibi iki heterozigot karakter varsa gamet sayısı $2^n=2^2=4$ 'dür.)

C. BAĞLI GENLERDE GAMET ÇEŞİDİ

Bir kromozom üzerinde bulunan genlere **bağlı genler** denir. Bunlar, gametlere giderken beraber hareket ederler. **(Ancak krosing-over olayıyla birbirinden ayrılabilirler.)**



Bağlı genlerin bulunduğu durumlarda, **bazı gametler ya oluşmaz, ya da diğerlerinden daha az oranda oluşur.** Bunlar krosing-over sonucunda oluşan gametlerdir.

Açıklama:

Heterozigotlukta hibridlik derecesi gamet çeşit sayısını iki kat artırır.

n =Hibridlik derecesi 2^n =gamet çeşit sayısı

Örnekler:

AAbbCCddee genotipli bireyde oluşacak gamet çeşit sayısı.

$n=0$ olduğundan gamet çeşit sayısı 1 dir.

AAbbCcDdee genotipli bireyde oluşacak gamet çeşit sayısı.

$n=2$ olduğundan $2^2=2.2=4$ çeşittir.

AaBbCCDdee genotipli bireyde oluşacak gamet çeşit sayısı.

$n=3$ olduğundan $2^3=2.2.2=8$ çeşittir.

Örnek Soru:

Hh Kk MM nn X^RX^r genotipindeki bir bireyden, **hKMnX^R** genotipinde gametlerin meydana gelme oranı nedir? (H, K, M, n genleri farklı kromozomlar üzerindedir).

A) 1/4
3/16

B) 1/8
E) 1/32

C) 3/10

D)

(1998)

Pratik yol:Genotipte heterozigot karakterlere 2 homozigot karakterlere 1 değeri verilerek çarpılır.

Örnekler: **AaBBccDdEeFfgg**

2. 1. 1. 2. 2. 2. 1=16 çeşit gamet oluşur.

aaBbCcDdEeffGg

1.2. 2. 2. 2. 1. 2 =32 çeşit gamet oluşur.

Açıklama:

Genotipi verilen bireyin meydana getireceği herhangi bir **gametin oranı** $(1/2)^n$ bağıntısı ile bulunur. (n = hibridlik derecesi)

Örnek:

AabbCcDdEeff genotipli bireyin **abcdef** genotipli gamet oluşturma oranı nedir?

$n=4$ olduğuna göre;

Gametinin oranı= $(1/2)^4 = 1/16$ bulunur.

E. ÇAPRAZLAMALAR ve MENDEL KURALLARI :

ÇAPRAZLAMADA KULLANILAN TERİMLER

P : Çaprazlanacak anne ve babanın (**ebeveynlerin**) genotipini ifade eder.

G : Anne ve babadan meydana gelebilecek **gamet çeşitlerini** gösterir.

Gametlerin sayıları değil, çeşitleri önemlidir.

F₁ dölü : Dişi ve erkek gamet çeşitlerinin birleşmesiyle oluşabilecek ilk dölün (**neslin**) genotip ve fenotip çeşitlerini ifade eder.

F₂ dölü : F₁ dölünde elde edilen **dişi ve erkek bireylerin çaprazlanmasıyla** oluşacak ikinci döl (nesli) ifade eder.

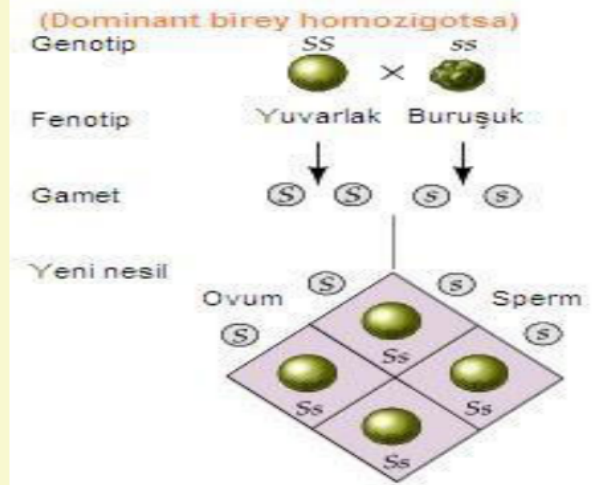
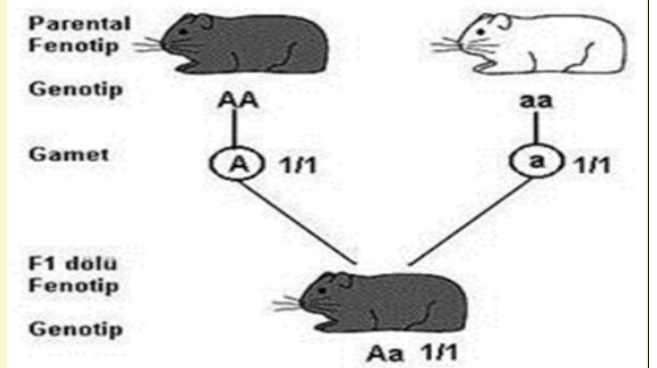
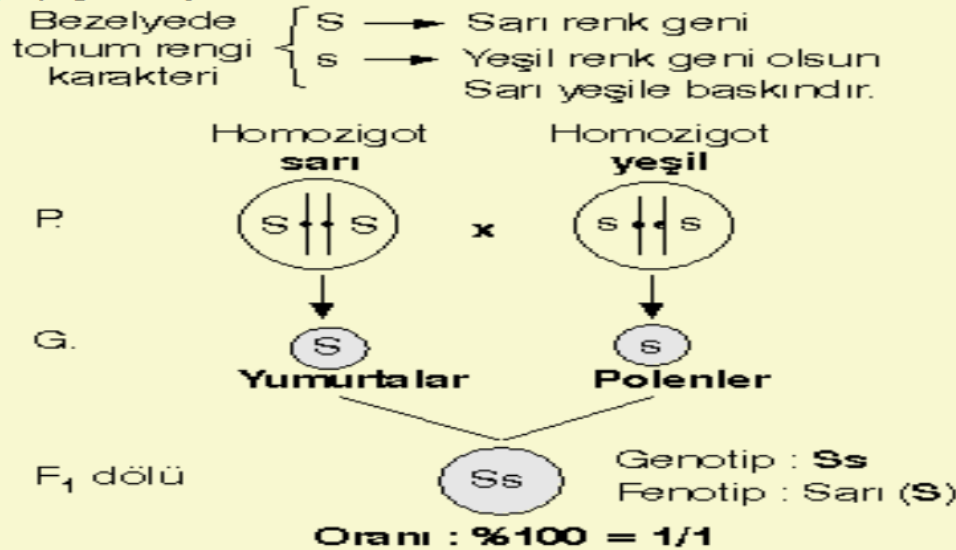
Kendileşme : Belli bir genotipe sahip **dişinin** kendisiyle **aynı genotipte** bir **erkek**le çaprazlanmasıdır.

Arı Döl (Saf Döl) : Genotip olarak homozigot olup, kendileştirildiğinde her zaman aynı genotipte ve fenotipte bireyler oluşturan canlılara **arı döl** denir.

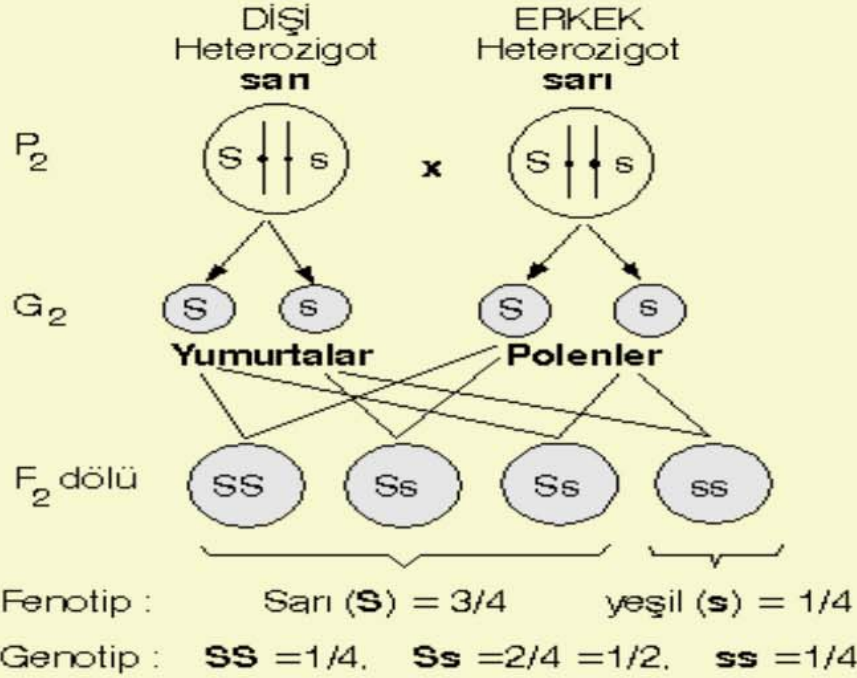
MONOHİBRİT ÇAPRAZLAMA:

Mendel, bir karakter bakımından farklı olan iki arı dölün bireylerini çaprazladığında meydana gelen **F₁ dölünün** atalarından sadece birinin fenotipini (dominant) taşıdığını görmüştür. F₁ dölü her iki atanın genini taşıdığından **heterozigot (melez=hibrit)** tur. Bir karakter bakımından heterozigot olan bireylere **MONOHİBRİT**, monohibrit bireylerin kendi aralarında çaprazlanmalarına **MONOHİBRİT ÇAPRAZLANMA** denir.

Arı döl yeşil tohumlu bir bezelye ile yine **arı döl sarı tohumlu** başka bir bezelyeyi çaprazlayalım.



Heterozigot durumda her bireyden **iki çeşit gamet** meydana gelir. Birinci yumurtanın iki çeşit polen ile birleşme ihtimali vardır. Daha sonra ikinci yumurta ele alınıp yine iki çeşit polen ile birleşme ihtimali yazılır. Oluşan dölde,



Fenotip oranı = 3 : 1 dir. Bunun manası, **3'ü bir çeşitten, 1'i diğer çeşitten** demektir.

Genotip oranı = 1 : 2 : 1, **Fenotip çeşidi = 2**, **Genotip çeşidi = 3** tür.

MENDEL YAPTIĞI ÇAPRAZLAMALARDAN ŞU SONUÇLARI ÇIKARMIŞTIR;

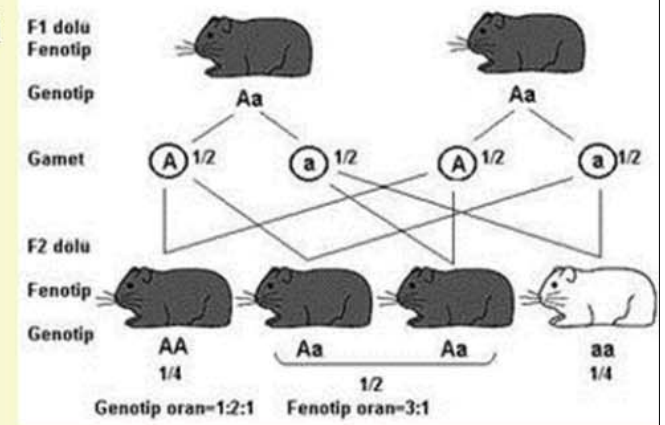
➤ Karakterlerin atadan yavrularına geçmesini sağlayan belli birim faktörler (**gen**) vardır.

➤ Bezelyelerde bir karakter için biri anadan, diğeri babadan gelen, birbirine benzer yada farklı **bir çift alel gen** bulunur.

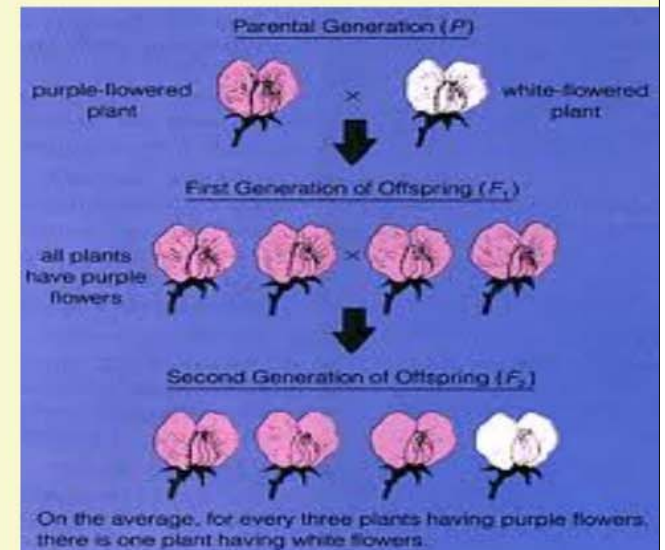
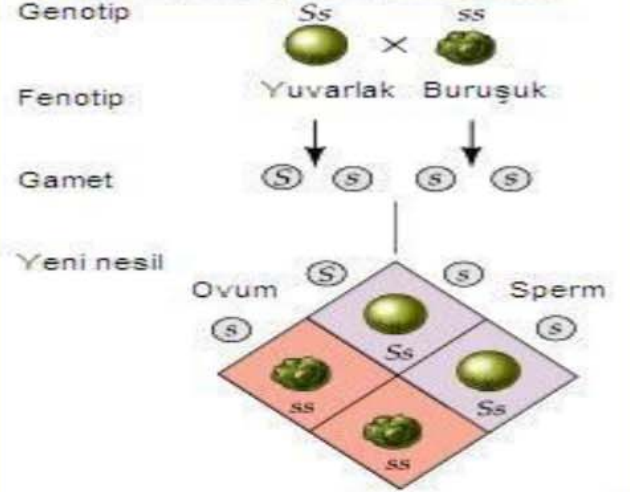
➤ Alel genler birbirinden farklı ise, **baskın genin etkisi fenotipte görülür.** (çekinik gen gizli kalır)

➤ Döllenme ile gametler, rastgele birleştiklerinden oğul dölde karakterlere ait genler **yeni bir kombinasyon** oluşturabilirler. (çeşitlilik sağlar.)

➤ Oğul dölde karakterler önceden **tahmin edilen oranlarda** çıkar.



(Dominant birey heterozigotsa)



MENDEL KANUNLARI;

Mendelin 1. kanunu (İzotip - Benzerlik- Kanunu): Birbirinden bir veya daha çok karakter bakımından farklı olan iki saf ırkın çaprazlanmasından meydana gelen F₁ dölünün bütün bireyleri birinin aynısı ve dominant karakterin özelliğini taşır.

Mendelin 2. kanunu (Ayrılma Kanunu): F₁ dölündeki melezler kendi aralarında çaprazlanırsa, büyük ebeveynlere ait saf ırklar %25 oranında çıkar. Demek ki genler melezlerden bağımsız olarak ayrılıyor ve gametleri meydana getiriyor.

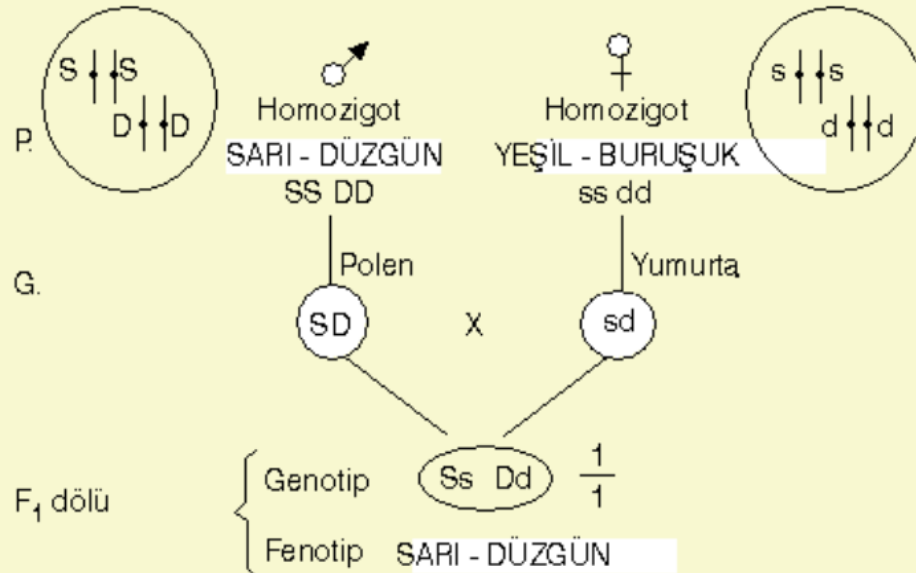
Mendelin 3. kanunu (Bağımsız dağılım Kanunu): Birden fazla karakter bakımından farklı olan iki saf ırkın çaprazlanmasında, F₂ dölündeki genler birbirine bağlı kalmadıklarından serbest birleşmelerle yeni tipler oluştururlar. (Kombinasyonlar)

DİHİBRİT ÇAPRAZLAMA:

Bu çaprazlamaları açıklayabilmek için, **homozigot sarı ve düzgün** bir bezelye ile **yeşil ve buruşuk bir bezelyeyi** çaprazlayalım;

Tohum rengi { S → SARI
 s → yeşil
karakteri {
Tohum şekli { D → DÜZGÜN
 d → buruşuk
karakteri {

(Sarı yeşile, Düzgünlük, buruşukluğa baskındır).



İki homozigot canlının çaprazlanmasıyla, bireylerden **birer çeşit gamet** ve bunların birleşmesiyle de **sadece bir çeşit birey** meydana gelmektedir. F₁ dölünü kendi arasında çaprazlayıp F₂ dölünü bulalım;



		P o l e n l e r			
		SD	Sd	sD	sd
Y u m u r t a l a r	SD	SSDD ▲	SSDd ▲	SsDD ▲	SsDd ▲
	Sd	SSDd ▲	SSdd ●	SsDd ▲	Ssdd ●
	sD	SsDD ▲	SsDd ▲	ssDD ■	ssDd ■
	sd	SsDd ▲	Ssdd ●	ssDd ■	ssdd ●

Oluşan bu ikinci döl için **Fenotip Oranı : 9 : 3 : 3 : 1** dir.

$$\begin{array}{l} \text{S} \\ \text{SARI} \end{array} - \begin{array}{l} \text{D} \\ \text{DÜZGÜN} \end{array} = \frac{9}{16}$$

$$\begin{array}{l} \text{S} \\ \text{SARI} \end{array} - \begin{array}{l} \text{dd} \\ \text{buruşuk} \end{array} = \frac{3}{16}$$

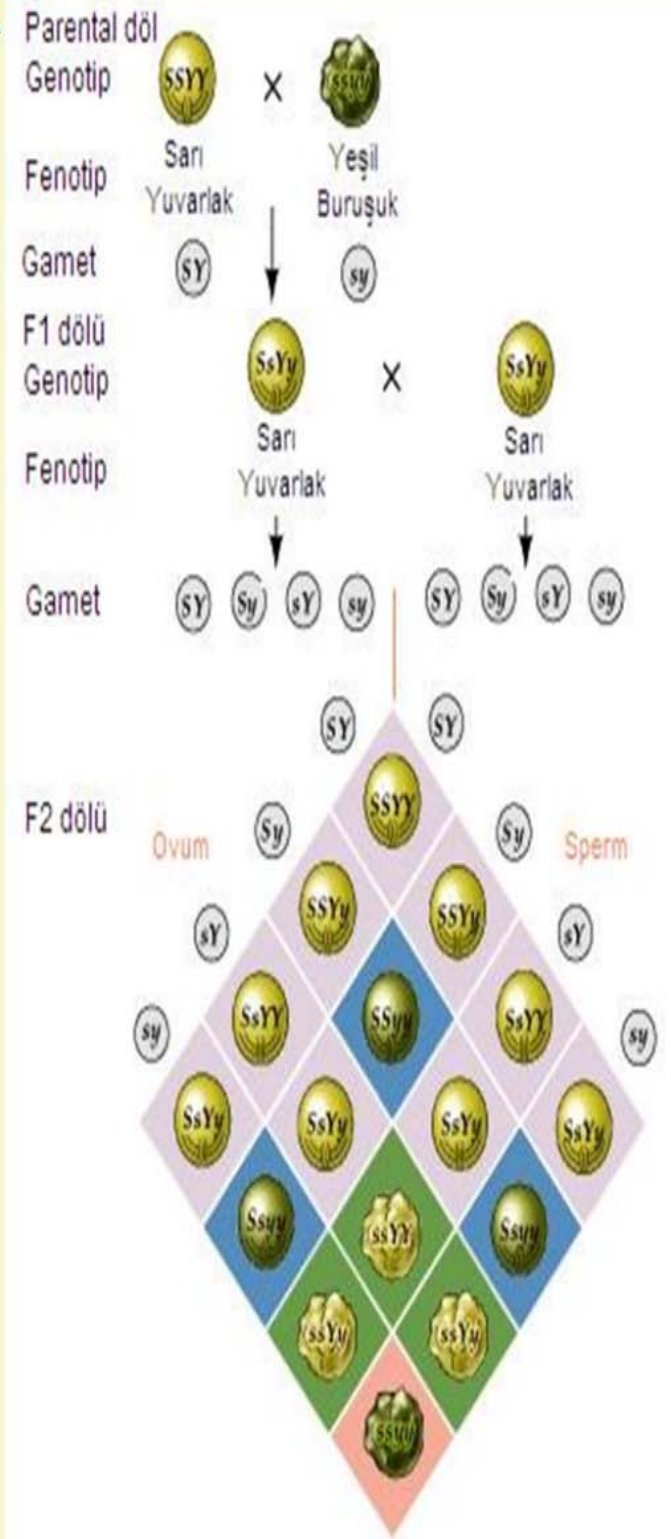
$$\begin{array}{l} \text{ss} \\ \text{yeşil} \end{array} - \begin{array}{l} \text{D} \\ \text{DÜZGÜN} \end{array} = \frac{3}{16}$$

$$\begin{array}{l} \text{ss} \\ \text{yeşil} \end{array} - \begin{array}{l} \text{dd} \\ \text{buruşuk} \end{array} = \frac{1}{16}$$

Fenotip çeşidi : 4 dür.

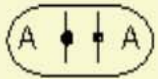
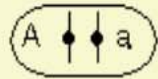
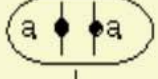
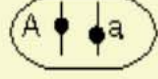
Genotip çeşidi : $3^n = 3^2 = 9$ dur.

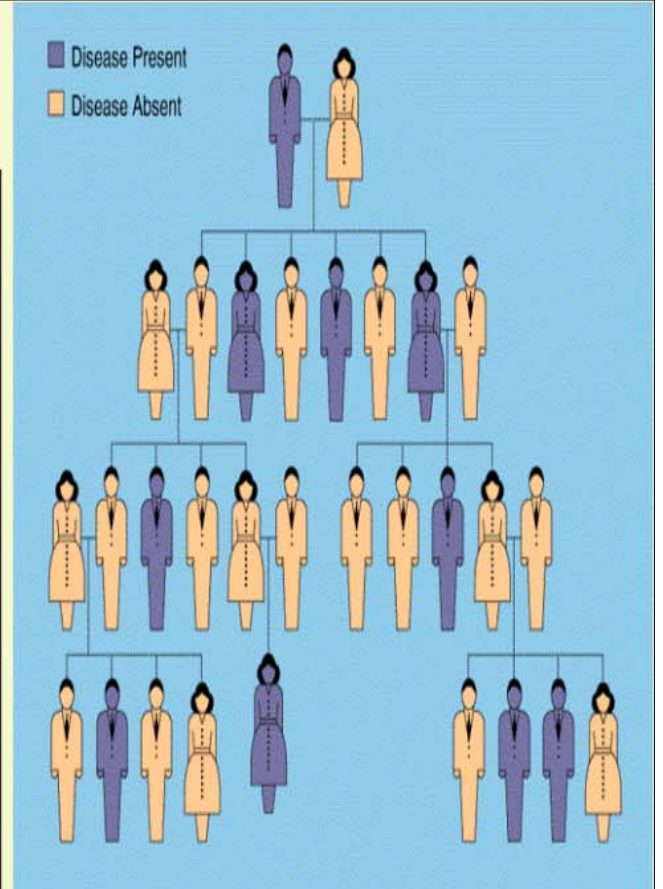
Çaprazlanan bireylerde karşılıklı heterozigot karakter sayısı "**n**" olmak üzere **FENOTİP ÇEŞİDİ 2^n** , **GENOTİP ÇEŞİDİ 3^n** formülü ile bulunur.



Bütün çaprazlamaları **düzenli çaprazlamalar** ve **düzensiz çaprazlamalar** olmak üzere iki ana grupta toplayabiliriz. Şimdi bunları bir tablo ile gösterelim.













I. Düzenli Çaprazlamalar	
[Homozigot x Homozigot Heterozigot x Heterozigot]	
1. Monohibrit AA x aa → 1	
Aa x Aa →	$\frac{F.O}{3,1}$ $\frac{G.O}{1,2,1}$ $\frac{F.Ç}{2}$ $\frac{G.Ç}{3}$
2. Dihibrit AABB x aabb → 1	
AaBb x AaBb →	$\frac{F.O}{9,3,3,1}$ $\frac{G.Ç}{9}$ $\frac{F.Ç}{4}$
3. Trihibrit AABBCC x aabbcc → 1	
AaBbCc x AaBbCc →	$\frac{F.O}{27,9,9,3,3,3,1}$ $\frac{G.Ç}{27}$ $\frac{F.Ç}{8}$
F.O = Fenotip oran	F.Ç = Fenotip Çeşidi
G.O = Genotip oran	G.Ç = Genotip Çeşidi

II. Düzensiz Çaprazlamalar (Homozigot X Heterozigot)	
1. Homozigot	Heterozigot
P. 	X 
G. A	$\frac{1}{2} A$ $\frac{1}{2} a$
Genotip $\frac{1}{2} AA$	$\frac{1}{2} Aa$
Fenotip çeşidi : 1	
2. Homozigot	Heterozigot
P. 	X 
G. a	$\frac{1}{2} A$ $\frac{1}{2} a$
Genotip $\frac{1}{2} Aa$	$\frac{1}{2} aa$
Fenotip çeşidi : 2	



Tabloda görüldüğü gibi eğer çaprazlamanız **"homozigot x homozigot"** ise size ne sorulursa **1 cevabını** verebilirsiniz. Şayet **"heterozigot x heterozigot"** şeklinde verilmiş ise **tabloda gösterilen oranlar** sabit olmaktadır.

Bütün hibrit çaprazlamalarında:
2ⁿ = fenotip çeşidi
3ⁿ = genotip çeşidi
4ⁿ = çaprazlama sonucu, oluşacak fert sayısını verir.
n = heterozigot karakter çeşidi.

Character	Dominant trait	Recessive trait	Character	Dominant trait	Recessive trait
Seed shape			Flower position		
Seed color				Stem height	
Flower color			Pod shape		
Pod color					

ÖRNEKLER;

AA X AA , Aa X AA , AA X aa ve aa X aa çaprazlamalarında fenotip çeşitlilik **1** dir.

Aa X Aa ve Aa X aa çaprazlamalarında fenotip çeşitlilik **2** dir.

Örnek: AaBbDdee X AabbDDee çaprazlamasında fenotip çeşitlilik nedir?

Yanıt: 1.Karakter için: **(Aa X Aa) = 2**

2.Karakter için: **(Bb X bb) = 2**

3.Karakter için: **(Dd X DD) = 1**

4.Karakter için: **(ee X ee) = 1**

4 karakter için fenotip çeşitlilik=2.2.1.1=4 bulunur.

Örnek:AaBbDdeeFf genotipli bireyin oluşturacağı gamet çeşit sayısı nedir.

A)10 B)8 C)44 D)16 E)32

Örnek:AaBbDdEe X aaBbddEe çaprazlamasında **aaBBddEe** genotipli bireylerin oluşma olasılığı nedir?

A)1/32 B)1/16 C)1/8 D)1/4 E)1/2

Ard arda gelen şansa bağlı bağımsız olayların birlikte değerlendirilmesinde binom açılımından yararlanılır.

1.Örnek:Bir ailenin olabilecek 4 çocuğundan 3 kız ve 1 erkek olma olasılığı nedir?

Kız olma olasılığı **=1/2 =a**

Erkek olma olasılığı **=1/2 =b** ile sembolleştirelim

(a+b)⁴=a⁴ + 4a³b + 6a²b² + 4ab³ + b⁴

dağılımından **4a³b** ifadesi **a³= 3 kız ve b=1 erkek** çocuğu ifade eder.

4(1/2)³(1/2)=4.1/8.1/2=4/16=1/4 bulunur.

2.Örnek: Aynı ailenin **2 kız ve 2 erkek** çocuk sahibi olma olasılığı nedir?

Binom açılımından **6a²b²** ifadesi bize **a² = 2 kız ve a² = 2 erkek** çocuğu ifade eder.

6(1/2)²(1/2)²=6.1/4.1/4=6/16=3/8 bulunur.

Açıklama : Eğer soru somatik karakterlerle ilgili ise dominant özellik **3/4** resesif özellik ise **1/4** olarak alınır.

3.Örnek: Bir ailenin olabilecek 5 çocuğundan **3 siyah saçlı ve 2 sarı saçlı** olma olasılığı nedir?

Siyah saç dominant olduğundan **=a =3/4**

Sarı saç resesif olduğundan **=b =1/4**

oranında oluşma şansları vardır.

10a³b² ifadesinden

10(3/4)³(1/4)² = 10.27/64.1/16=270/1024 =135/512 bulunur.

4.Örnek: Aynı ailenin 5 çocuğundan **4 dominant ve 1 resesif** olma olasılığı nedir?

5a⁴b ifadesinden

5(3/4)⁴(1/4) = 5.81/256.1/4 = 405/1024 bulunur.

5.Örnek: Aynı ailenin 5 çocuğundan **4 resesif ve 1 dominant** olma olasılığı nedir?

5ab⁴ ifadesinden

5(3/4).(1/4)⁴ =5.3/4.1/256=15/1024

6.Örnek:Bir ailenin olabilecek **4 çocuktan dördünde kız olma** olasılığını bağıntılardan hangisi gösterir.

A)1/2 b)1/8 C)(1/2)² D)(1/2)⁴ E)(3/4)⁴

ÖRNEK SORU:

Genotipleri **AaBbCc** X **AaBbCc** olan iki bireyin çaprazlanması ile;

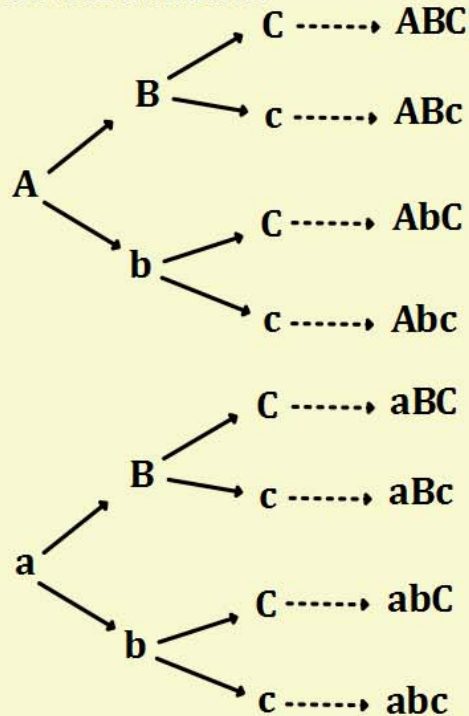
- Bireylerin meydana meydana getirdikleri gamet çeşitleri ve oranları;
- Genotip çeşidini;
- a, B, c fenotipindeki bireylerin oranını;
- Aa, BB, CC genotipindeki bireylerin oranını;
- Fenotip çeşidini yazınız.

ÇÖZÜM;

a. Gamet çeşidi = 2^n fomülü ile bulunur. (n = Heterozigot sayısı)

$2^3 = 8$ çeşit gamet bulunur. her gametin oluşma ihtimali $\frac{1}{2^3} = \frac{1}{8}$ 'dir.

Bu sekiz çeşit gamet aşağıdaki gibi dallandırma yöntemi ile bulunabilir.



b. Genotip çeşidi " 3^n " formülü ile bulunur.

Trihibrit olduğundan $3^3 = 27$ farklı genotipte birey meydana gelir.

c. a B c fenotipindeki bireylerin oranı;

$$\frac{1}{4} \cdot \frac{3}{4} \cdot \frac{1}{4} = \frac{3}{64}$$

$\frac{3}{64}$ aBc fenotipli bireylerin oranı

$$\begin{array}{cccc} & Aa & x & Aa \\ AA & Aa & Aa & aa \\ & & & \frac{1}{4} \end{array}$$

$$\begin{array}{cccc} & Bb & x & Bb \\ BB & Bb & Bb & bb \\ & & & \frac{3}{4} \end{array}$$

$$\begin{array}{cccc} & Cc & x & Cc \\ CC & Cc & Cc & cc \\ & & & \frac{1}{4} \end{array}$$

d. Aa, BB, CC genotipindeki bireylerin oranı;

$$\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{32}$$

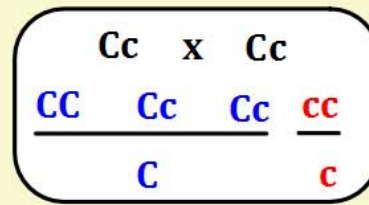
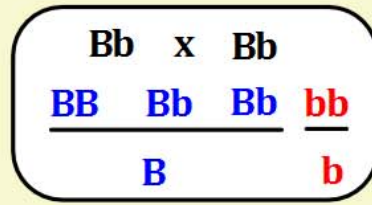
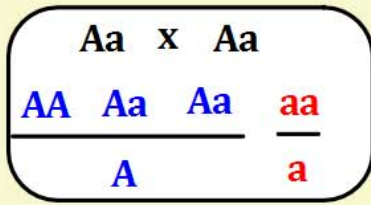
$\frac{1}{32}$ AaBBCC genotipli bireylerin oranı

$$\begin{array}{cccc} & Aa & x & Aa \\ AA & Aa & Aa & aa \\ & & & \frac{2}{4} \end{array}$$

$$\begin{array}{cccc} & Bb & x & Bb \\ BB & Bb & Bb & bb \\ & & & \frac{1}{4} \end{array}$$

$$\begin{array}{cccc} & Cc & x & Cc \\ CC & Cc & Cc & cc \\ & & & \frac{1}{4} \end{array}$$

e. Fenotip çeşidi;



Trihibrit çaprazlamada ;

27:9:9:9:3:3:3:1

şeklinde fenotipik oranlar oluşur.

Buradan da görüleceği gibi 8 ÇEŞİT

FENOTİP görülür. ($2^n = 2^3 = 8$)

F. GEN - KROMOZOM TEORİSİ

Hücre bölünmesi mikroskopla incelendikten sonra genetik bilimi hızla geliştirmiştir. Daha sonraları hücre bilimi ile genetik bilimi arasında bağlantı kurulmuştur. Bu bağlantının kurulmasında **Walter S. SUTTON**'un katkıları çok büyüktür. Şöyle bir hipotez öne sürmüştür.

"Genler kromozomlar üzerinde yerleşmiş gerçek ve fiziksel birimlerdir. Bir kromozom çiftinin her üyesi üzerinde bir gen çiftinin bir aleli bulunur. Bu genler, mayoz bölünme ile birbirinden ayrılarak gametlere eşit olarak geçer."

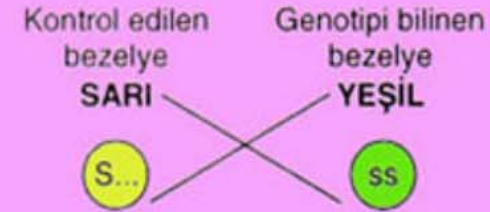
Morgan'ın çalışmaları ile desteklenen bu hipotez **"gen - kromozom teorisi"** olarak kökleşmiştir. Daha sonraki yapılan çalışmalarda "bağlantı" ve "bağlı genlerin varlığı da ortaya konmuştur.

G. KONTROL ÇAPRAZLAMASI

Baskın bir karakterin heterozigot mu, yoksa homozigot mu olduğunu anlamak için bu karakterin, resesif bir karakterle çaprazlanmasına **"Kontrol Çaprazlanması"** denir.

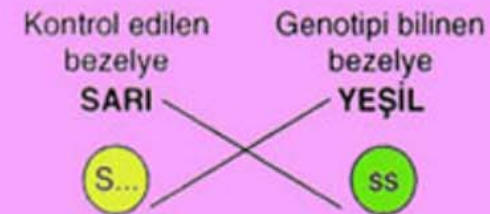
Dominant karakterin fenotipine bakarak genotipini anlayamayız. Bu nedenle genotipinden emin olduğumuz resesif bir karakterle çaprazlayarak, dominant karakterin heterozigot ya da homozigot olduğunu tespit edebiliriz.

Mendelin 3. kanunu (bağımsız dağılım kanunu) ve kontrol çaprazlama ile **bitkiler ve hayvanlar ıslah** edilir.



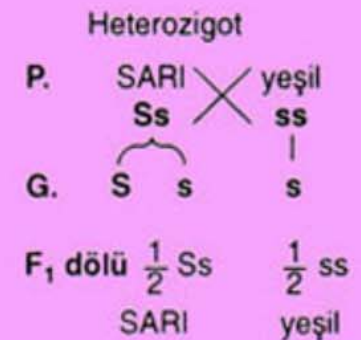
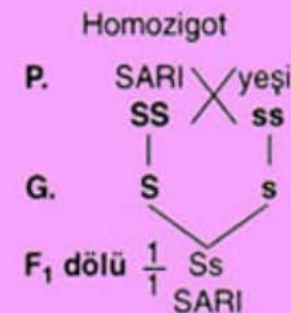
F₁ dölü fenotip = Hem **sarı** hem **yeşil** bezelyeler oluşuyor.

Karar = Kontrol edilen birey **Heterozigot** tur.



F₁ dölü fenotip = sadece **sarı** renkli bezelyeler oluşur.

Karar = Kontrol edilen birey **Homozigot** tur.



Mendel kanunlarından sapmalar

Farklı kalıtsal özelliklere sahip bazı karakterlerin kalıtımı Mendel kanunları ile açıklanamaz. Bu özellikleri taşıyan karakterlerin kalıtımında fenotip ve genotip oranları Mendel kanunlarından farklıdır. Bunlar:

Yarı dominantlık=Ekivalentlik, Polialellik, Komplementer genler, supplementer genler, engelleyici genler, Polimerik genler, Epistasi, Bağlantılı genler ve Crossing-over örnek olarak verilebilir.

Bunlardan bazılarını inceleyeceğiz.

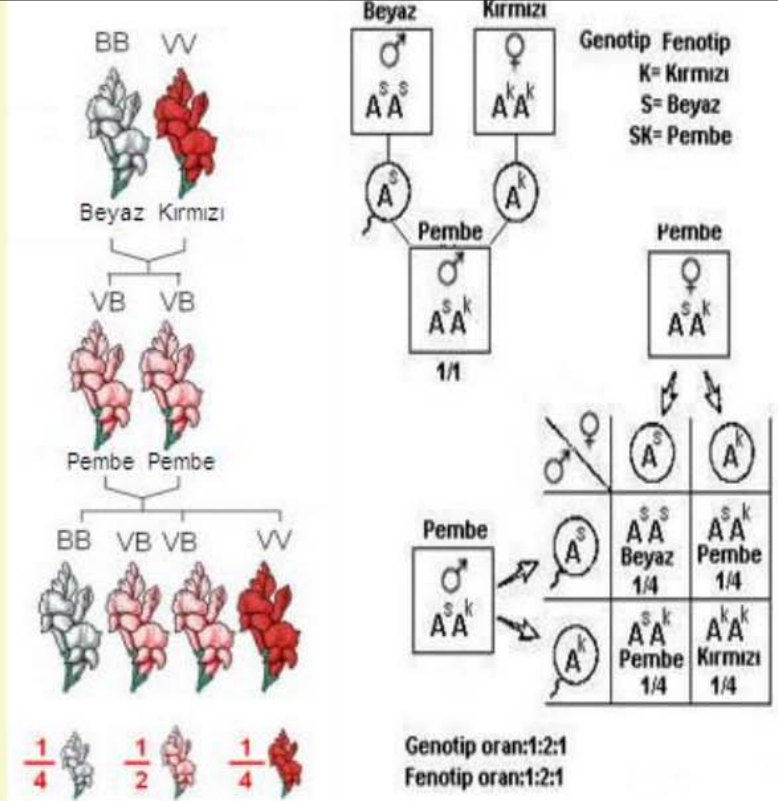
H. EKSİK BASKINLIK

Mendel sonrası yapılan çalışmalarda bazı alel genlerde baskınlık çekiniklik olmadığı görülmüştür. Allellerden biri diğerinin üzerine tam baskınlık kuramadığı zaman heterozigot bireylerde her iki alelin özelliğinden farklı bir özellik ortaya çıkar. Yani heterozigot bireyler her iki homozigot atanın arasında bir fenotip gösterirler. Buna **eksik baskınlık (ekivalent)** denir. Eksik baskınlıkta dominantlık-resesiflik görülmez. Karakterlerin **genotip oranlarıyla fenotip oranları birbirine eşittir**. Sığır, at, endülüs tavukları gibi hayvanlar ile akşam sefası, aslanağzı gibi bitkilerde görülür.

I. EŞ BASKINLIK

Eş baskınlıkta alel genlerin fenotipteki etkileri birbirlerine eşittir. Heterozigot durumda alel genlerin her ikisi etkisini birlikte gösterir. Eş baskınlıkta, eksik baskınlıktaki gibi **ara fenotip** oluşumu görülmez. Heterozigot bireyler hem annenin hem babanın fenotipini gösterir. Örneğin insanlarda MN kan grubunda eş baskınlık vardır. Bu sistemde **M, N ve MN** şeklinde üç çeşit fenotip görülür.

Benzer şekilde **A-B-0** kan grubu sisteminde de **A-B** arasında eş baskınlık durumu vardır.



MN Kan Grubunda Eş baskınlık

Fenotip (Kan Grubu)	M	N	MN
Genotip	$L^M L^M$	$L^N L^N$	$L^M L^N$
Antijen (alyuvarlardaki proteinler)	M	N	M ve N

J. ÇOK ALELLİK (Multiallel-Polialel)

Mendel tüm kalıtsal karakterin iki alel genle kontrol edildiğini düşünmüştü. Sonraki çalışmalarda bazı karakterlerin iki alel genden fazla genle kontrol edildiği keşfedildi.

Değişik canlı türlerinin bazı karakterlerinde alel gen çeşidi ikiden fazladır. Buna **Çok Alellik** denir. Ancak, bu durumda da diploit bir birey bu fazla alellerden **ancak iki adet alel geni** genotipinde bulundurabilir.

Polialellikte olabilecek genotip çeşitliliği $\frac{n(n+1)}{2}$ bağıntısıyla bulunur.
n = Alel gen sayısı

Bireylerin **fenotip çeşidinin** ne kadar olacağı hakkında **kesin bir şey** söylenemez.

Tavşanlarda kürk rengi , insanda kan grubu vb. karakterler ikiden fazla genle kontrol edilen karakterlerdir. Bu karakterleri belirleyen genlerin sembolleştirilmesi üslü ifadelerle yapılır.

Örnek: Tavşanda kürk rengi : $C > C^{ch} > C^h >$ şeklinde veya $C^1 > C^2 > C^3 > C^4$ insanda kan grubu : a, a^A, a^B veya I^A, I^B, I^0 şeklinde insanda Rh faktörü : $R^2, R^1, R, r^1, R^2, R^0, r^{II}, r$ vb. şekildedir.

Örnek: A^1, A^2, A^3, A^4 alelleri ile belirlenen karakter bakımından türde kaç farklı genotip tespit edilebilir?

Cevap: $n = 4$ tür.

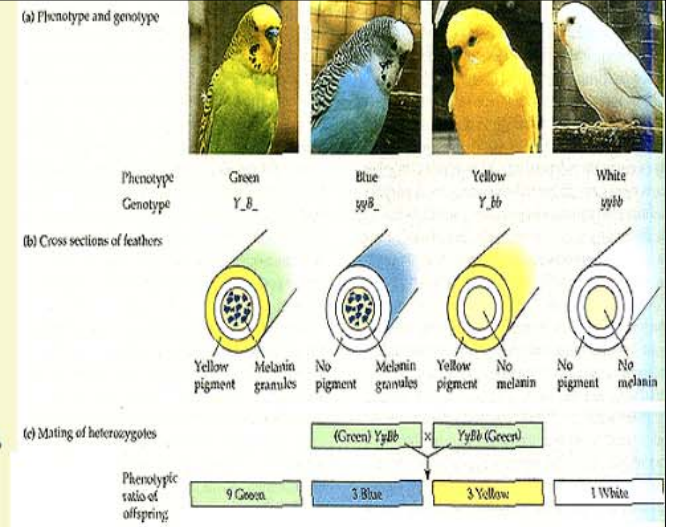
$n \cdot (n+1) / 2$ den $4 \cdot (4+1) / 2 = 4 \cdot 5 / 2 = 10$ bulunur.

Örnek: Birinci karakteri A^1, A^2, A^3 ve ikinci karakteri B^1, B^2, B^3, B^4 gibi alellerle kalıtılan canlı türünün populasyonun da kaç farklı genotip tespit edilebilir?

Cevap: Birinci karakter için $n=3 \Rightarrow 3 \cdot (3+1) / 2 = 3 \cdot 4 / 2 = 12 / 2 = 6$ değişik genotip görülür

İkinci karakter için $n=4 \Rightarrow 4 \cdot (4+1) / 2 = 4 \cdot 5 / 2 = 20 / 2 = 10$ değişik genotip görülür

Her iki karakter için $6 \cdot 10 = 60$ değişik genotip görülür.



















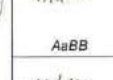

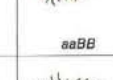

Possible genotypes	CC, C^{ch}, C^h, Cc	$c^h c^h$	$c^h c^c, c^h c$	$c^h c, c^c c$	cc
Phenotype	Dark gray	Chinchilla	Light gray	Himalayan	Albino



♂ $AaBb$ × ♀ $AaBb$

eggs: AB, Ab, aB, ab

sperm: AB, Ab, aB, ab

AB	 $AABB$	 $AABb$	 $AaBB$	 $AaBb$	light blue
Ab	 $AABb$	 $AAbb$	 $AaBb$	 $Aabb$	deep blue or green
aB	 $AaBB$	 $AaBb$	 $aaBB$	 $aaBb$	light brown
ab	 $AaBb$	 $Aabb$	 $aaBb$	 $aabb$	medium brown
	 $AaBb$	 $Aabb$	 $aaBb$	 $aabb$	dark brown/black

A, B, AB ve O KAN GRUPLARININ KALITIMI

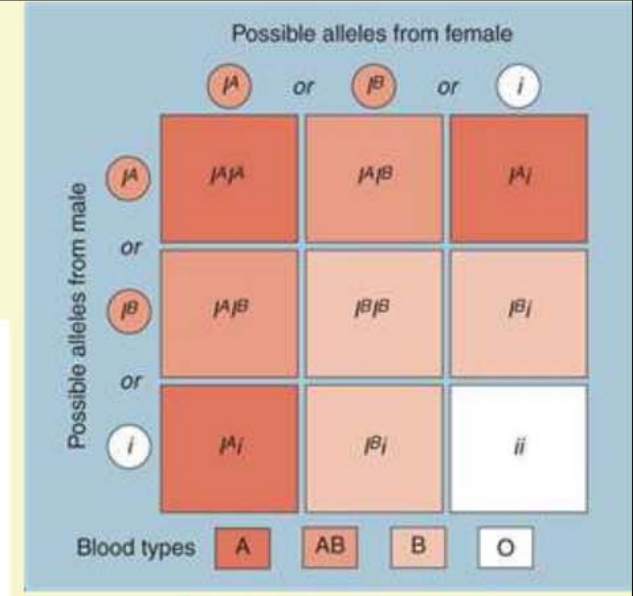
ABO sistemi kalıtımı A, B ve O genleri sağlar. Bu genlerden **A ve B baskın** (birlikte bulduklarında eş baskın), **O geni çekiniktir**. Bir karakterin kaç çeşit aleli olursa olsun alellerden **sadece iki tanesi** bir canlının genotipinde bulunur. Kan gruplarıyla ilgili **altı çeşit genotip, dört çeşit fenotip** vardır.

Fenotipi (Kan grubu)	Genotipi		Alyuvardaki antijen	Plazmadaki antikor
	Homozigot	Heterozigot		
A	AA	AO	A	anti-B
B	BB	BO	B	anti-A
AB		AB	A ve B	YOK
O	OO		YOK	anti-A ve anti-B






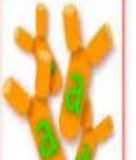

Rh FAKTÖRÜ

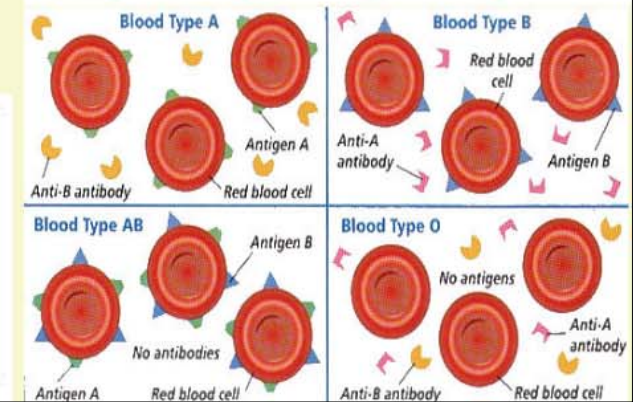
İnsanlarda A-B-O kan grubu sistemi dışında Rh faktörü de kan nakillerinde önemlidir. Bu faktörü oluşturan antijen ilk defa **Rhesus (Resus)** adlı maymunda bulunmuştur. Rh faktörünü belirleyen gen "**R**" simgesiyle gösterilir. Bir insanın kanında Rh antijeni bulunursa **Rh(+)**, bulunmuyorsa **Rh(-)** kan grubundandır. İnsanların **%85'i Rh(+)**, **%15'i Rh(-)** kan grupludur. Kan grubu Rh(+) olan bireylerin genotipi **RR ya da Rr**'dir. Rh(-) olanların genotipi ise **rr**'dir.

Fenotip (Kan grubu)	Genotip	
	Homozigot	Heterozigot
Rh(+)	RR	Rr
Rh(-)	rr	-



The ABO Blood System

Blood Type (genotype)	Type A (AA, AO)	Type B (BB, BO)	Type AB (AB)	Type O (OO)
Red Blood Cell Surface Proteins (phenotype)	 A agglutinogens only	 B agglutinogens only	 A and B agglutinogens	 No agglutinogens
Plasma Antibodies (phenotype)	 b agglutinin only	 a agglutinin only	NONE	 a and b agglutinin

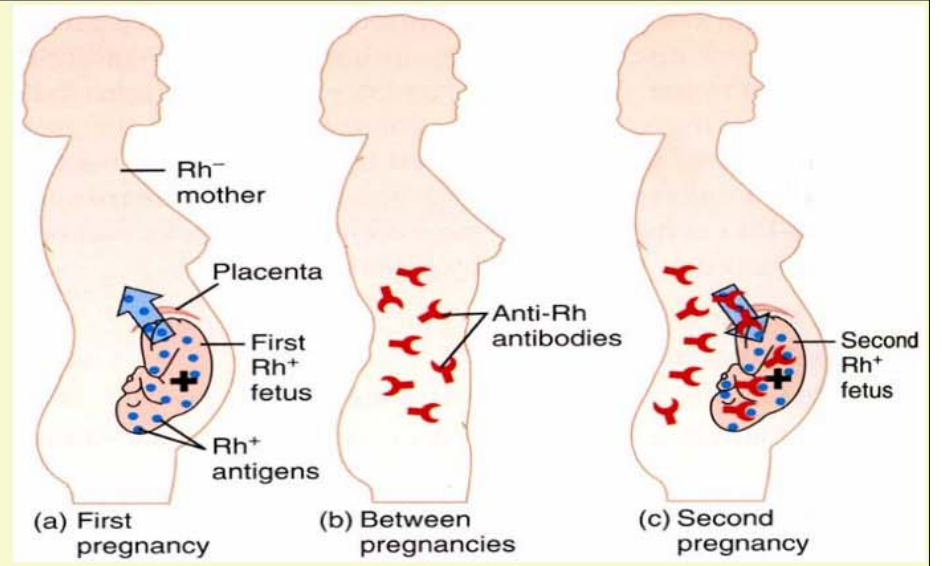


KAN (Rh) UYUŞMAZLIĞI (Eritroblastosis fetalis)

Anne Rh⁻ ve baba Rh⁺ olduğu zaman, ikinci ve sonraki Rh⁺ çocuklarda KAN UYUŞMAZLIĞI görülebilir. Böyle çocuklar gelişmenin erken evresinde düşük olarak atılabilir veya gelişmesini tamamlayarak doğarlar.

İlk gebelikte çocuk Rh⁺ bile olsa annenin kanı çocuğun kanını tanımaz. Doğum esnasındaki yaralanmalarla tanımış olur ve annenin kanı çocuğun Rh proteinine karşı Rh antikorunu oluşturur.

Sonraki gebeliklerde bu antikorlar plasentadan geçerse çocuğun kanını çökeltir ve tahrip edebilir.



🔬 BİYOLOJİ OLİMPİYATLARI WEB SİTESİ 🔬



Murat Çil

www.biyolojiolimpiyat.wordpress.com