



## KALITIM(SOYA ÇEKİM-GENETİK)

Bu konu başlığında öncelikle nelere dikkat etmeliyim?

- Gen, fenotip, genotip, saf döl ve melez döl kavramları
- Baskın ve çekinik gen kavramları
- Çaprazlamalarda sadece bezelye karakterleri kullanacağız
- Diğer canlılarda da karakterlerin aktarımının benzer olduğuna dikkat etmeliyiz.
- İnsanda çocuğun cinsiyetinin babadan gelen eşey kromozomu ile belirlendiğine dikkat etmeliyim.

Canlılar, sahip oldukları özelliklere ait bilgileri DNA üzerindeki genlerinde taşır. Derinizin rengi, kirpiklerinizin uzunluğu, parmaklarınızın şekli,göz rengi gibi özelliklerin her biri genler tarafından belirlenir. Hücrelerinizde binlerce gen bulunur.

Genleri araştıran bilim dalına kalıtım (genetik-soyaçekim) adı verilir.

Gregor MENDEL bezelyeler ile yaptığı çalışmalarla kalıtımın temellerini atmıştır.

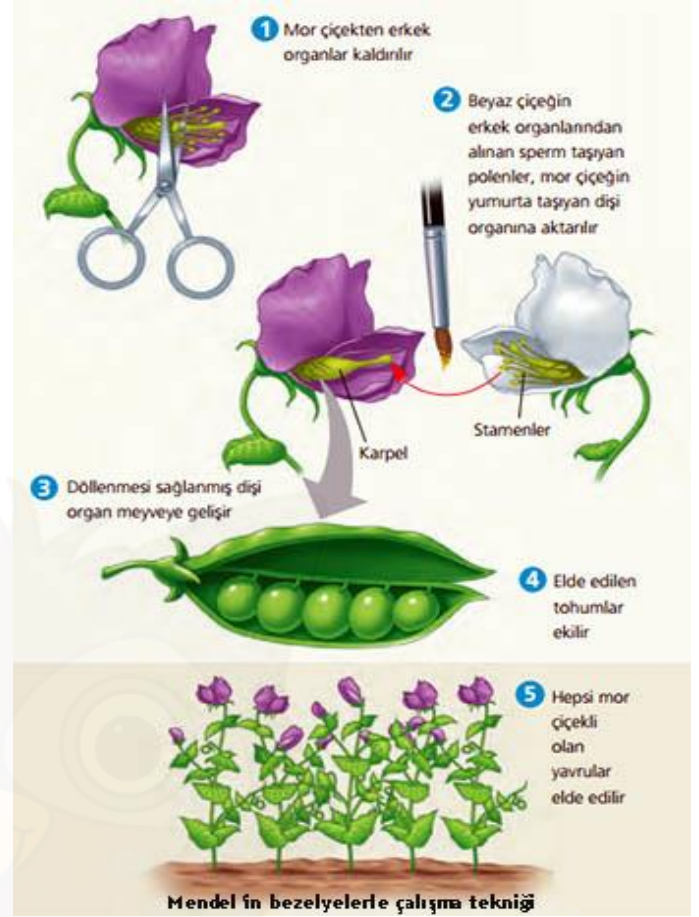
## Mendelin çalışmalarında bezelyeleri seçmesinin sebepleri:

1. Yetiştirilmesinin kolay olması
2. Maliyetin düşük olması
3. Bir yılda, birden fazla sayıda döl verebilmesi
4. Bir organ ya da yapı ile ilgili, birden fazla karakter taşıması
5. Kendi kendine tozlaşma yapması
6. Mendelin seçtiği karakterlerin ayrı kromozomlar üzerinde olması.

Mendel, arı döl mor çiçekli ve beyaz çiçekli bezelyeleri çaprazladığında, F1 dölünün hepsinin mor çiçekli olduğunu gördü. F1'de kendini gösteren karaktere (mor çiçek) dominant, gizli kalana(beyaz çiçek) resesif adını verdi.

Mendel daha sonra F1 dölünü kendi aralarında çaprazlayarak (kendileştirme) F2 dölünü elde etti. F2 dölünde oluşan tohumların yaklaşık  $\frac{3}{4}$ 'ü mor çiçekli,  $\frac{1}{4}$ 'ü beyaz çiçekli idi. Böylece F2 dölünde fenotip bakımından baskın özelliğin çekinik özelliğe oranının 3 : 1 olduğunu belirledi. Genotip oranı 1 : 2 : 1 şeklinde ortaya çıkmaktaydı. Mendel, aynı

çalışmaları değişik karakterler üzerinde defalarca yaptığında aynı sonuçları elde etti.



## Çaprazlama deneylerinde Mendel'in elde ettiği sonuçlar

- Karakterlerin nesillere geçmesini sağlayan belirli birim faktörler (genler) vardır.
- Kalıtım birimi olan genler bireylerde çift olarak bulunur (alel gen). Bu aleller farklı olduğu zaman, biri fenotipte ortaya çıkarken diğeri gizli kalır.
- Bir karakter bakımından farklı iki arı döl (homozigot) birey çaprazlandığında, oluşan F1 dölünün hepsi melez ve birbirine benzer olur.

## KALITIMLA İLGİLİ TEMEL KAVRAMLAR:

**Gen:** Kalıtım birimidir. Bunlar genellikle harflerle gösterilir.

**Alel Gen:** Bir karakter üzerinde aynı ya da farklı yönde etkili olan iki veya daha fazla genden her biridir. Alel genlerin biri anneden, diğeri babadan gelir. Aynı karakteri taşıyan gen çiftidir.

**Baskın(dominant) Gen:** baskın özellikteki gendir ve büyük harfle gösterilir. Canlının dış görünüşünde etkisini sürekli gösterebilen gendir.(A,K,M,U...)

Herhangi bir harf seçilebilir önemli olan büyük harf ile ifade edilmesidir.

**Çekinik (Resesif) Gen:** Çekinik özellikteki gendir ve küçük harfle gösterilir. Baskın gen ile birlikteyken etkisini canlının dış görünüşünde gösteremez.(b,d,a,u....)



**Homozigot (arı-saf döl):** Bir karakter için aynı yönde etkili alel genleri taşıyan bireylere denir. birbirinin aynı iki genden oluşur. (AA, aa, UU, EE, ee gibi.. )

**Heterozigot (melez):** Bir karakter için farklı yönde etkili alel genleri taşıyan bireylere denir. Dişi ve erkek canlılardan gelen genlerin farklı özellikte olmasıdır. (Aa, Bb, Uu, Tt... gibi..)















**Genotip:** Bir canlının sahip olduğu genlerin toplamına denir. canlının dış görünüşünü yani fenotipini meydana getirir. (Tt, Uu, UU, bb... gibi)

**Fenotip:** Genotip ve çevre koşullarının etkisiyle ortaya çıkan dış görünüştür. kıvrık saçlı olma, mavi gözlü olma, düz saçlı olma gibi..

**Çaprazlama :** Dişi ve erkek bireylerin sahip olduğu genotiplerden oluşacak karakterlerin olasılığının hesaplanmasıdır. (Örneğin: Uu x uu)

**Çaprazlama sonucu oluşan ilk kuşağa F1 dölü; F1 dölünün kendisi ile çaprazlanması sonucu oluşan kuşağa ise F2 dölü adı verilir.**

### Bezelyelerde bulunan farklı karakterler

	Baskın	Çekinik
Çiçek rengi	Mor 	Beyaz 
Çiçek durumu	Yanda 	Uçta 
Tohum rengi	Sarı 	Yeşil 
Tohum şekli	Düz 	Buruşuk 
Meyve şekli	Yassı 	Kıvrık 
Meyve rengi	Yeşil 	Sarı 
Bitki boyu	Uzun 	Kısa 

### Bir karektere ait genotiplerin yazılması:

Örneğin düz ve buruşuk tohum şekilleri için:

Baskın özellik düz tohumlu olmasıdır ve bunu büyük harf ile ifade ederiz. " A" (İstediğimiz herhangi bir harfi seçebiliriz )

Çekinik özellik buruşuk tohumlu olmasıdır. Bunu da aynı harfin küçükü ile ifade ederiz "a"

Heterozigot (Melez döl) düz tohumlu bezelye : Aa

Homozigot ( saf döl) düz tohumlu bezelye : AA

Homozigot (saf döl )buruşuk tohumlu bezelye : aa

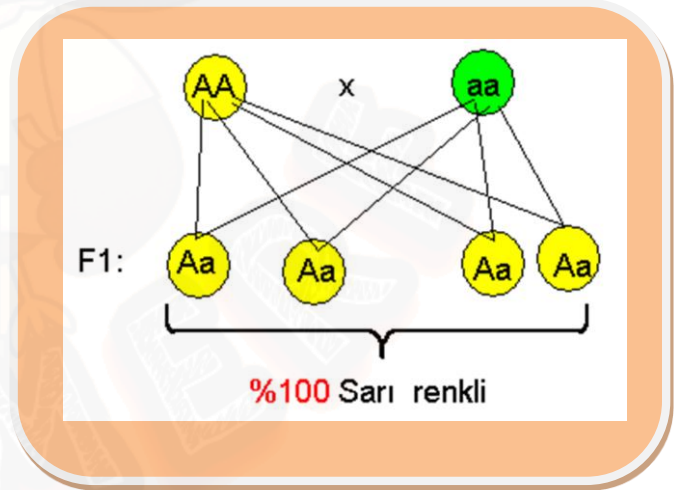
Şeklinde ifade edilir. Melez döl genotip yazılırken baskın olan özellik her zaman ilk sırada yazılır.

### Tek karakterli çaprazlamalar

**Örnek:** Homozigot sarı renkli bir bezelye ile yeşil renkli bir bezelye çaprazlanıyor. Oluşacak olan bireylerin **fenotip** ve **genotip** oranları ve olur?  
( Sarı renk: baskın (A), yeşil renk: çekinik (a) )

**Homozigot sarı renkli: AA**

**Yeşil renkli: aa**



**Fenotip oranı: % 100 sarı renkli bezelye**

**Genotip oranı: %100 Aa**

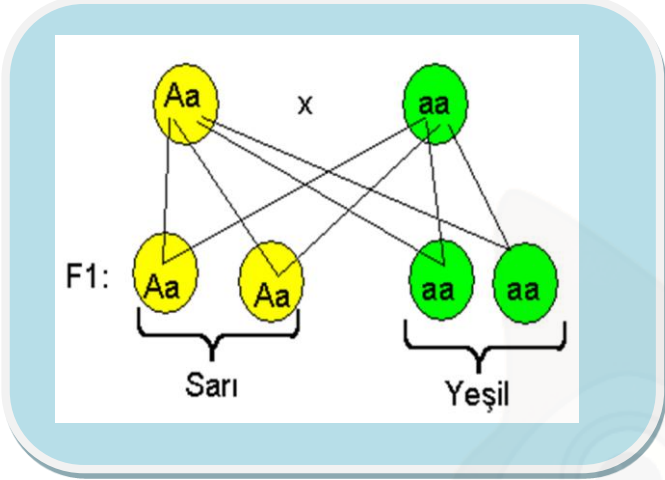
Ömer FİDAN @fenomerf



**Örnek:** Heterozigot sarı renkli bir bezelye ile yeşil renkli bir bezelye çaprazlanıyor. Oluşacak olan bireylerin **fenotip** ve **genotip** oranları ne olur?(sarı renk yeşil renge baskındır)

Heterozigot sarı renkli: **Aa**

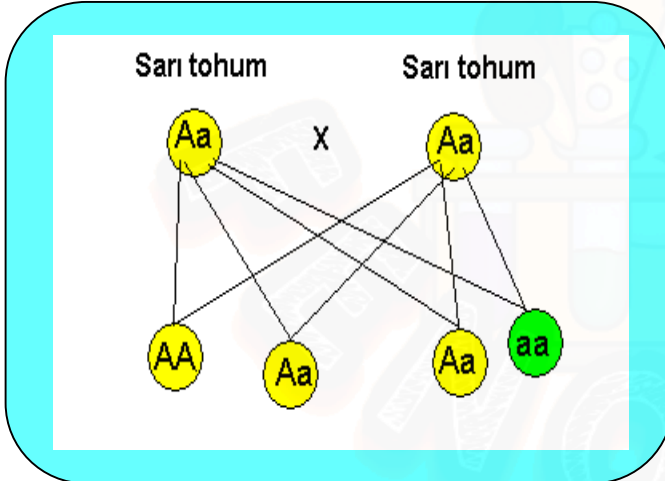
Yeşil renkli: **aa**



**Fenotip oranı:** % 50 sarı renkli bezelye, %50 yeşil renkli bezelye

**Genotip oranı:** %50 Aa, %50 aa

**Örnek:** Heterozigot sarı renkli iki bezelye çaprazlanıyor. Oluşacak olan bireylerin fenotip ve genotip oranları ne olur?

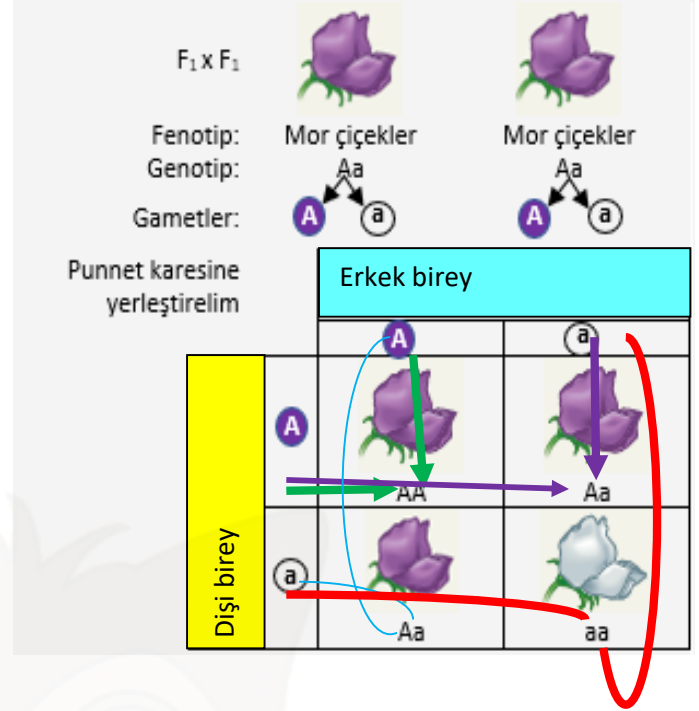


**Fenotip oranı:** % 75 sarı renkli bezelye, %25 yeşil renkli bezelye

**Genotip oranı:** %25 AA, %50 Aa, %25 aa

- Çaprazlanan bireylerden bir tanesi homozigot baskın ise oluşacak fenotiplerde sadece baskın özellik görülür.
- Heterozigot bir karakter ile homozigot çekinik bir karakter çaprazlanırsa fenotipte her iki özellikte % 50 oranında görülür.

## Punnet karesi ile çaprazlama



**Genotip çeşidi:** AA, Aa, aa

**Genotip oranı:** 1/4 AA %25 saf döl mor çiçekli

2/4 Aa %50 melez döl mor çiçekli

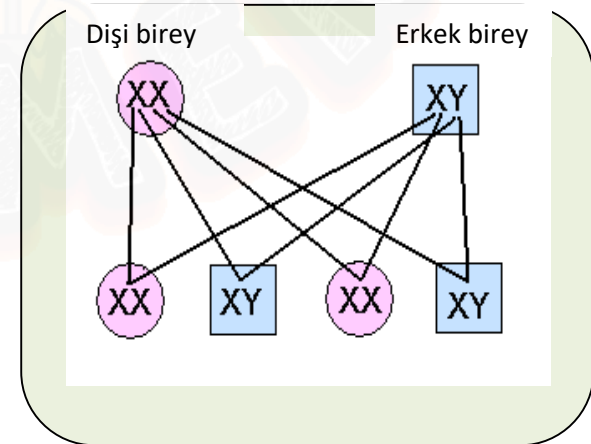
1/4 aa %25 saf döl beyaz çiçekli

**Fenotip çeşidi:** mor çiçek ve beyazçiçek

**Fenotip oranı:** 3/4 mor çiçek yani %75 mor çiçek

1/4 beyaz çiçek yani %25 beyaz çiçek

## İnsanda cinsiyetin belirlenmesi



İnsan vücut hücrelerinde de normalde 46 kromozom, üreme hücrelerinde de 23 kromozom bulunur. Vücut ve üreme hücrelerinde farklı iki çeşit kromozom takımı bulunmaktadır. insandaki 46 kromozomun 2 tanesi cinsiyet kromozomudur.



vücut hücreleri →  $46 = 44 + 2$

Cinsiyet kromozomları 2 çeşit olup X ve Y dir. Y kromozomu X e karşı baskın olup bulunduğu yavrunun erkek cinsiyetinde olmasını sağlar.

$2N=46=44+XY$  ⇒ Erkek birey

$2N=46=44+XX$  ⇒ Dişi birey

- Doğacak bir çocuğun kız olma ihtimali %50 dir
- Doğacak bir çocuğun erkek olma ihtimalide %50 dir
- Bir önceki çocuğun cinsiyeti sonraki çocukların kız yada erkek olmasının % 50 olma ihtimalini etkilemez.

### Akraba evlilikleri

Anne ya da baba tarafının soyları fark etmeksizin, aralarında kan bağı olan kişilerin evlenmesi durumuna, "akraba evliliği" adı verilir.

Akraba evliliği, zararlı baskın gen ve çekinik gen üst üste gelerek çakışması olasılığını artırdığından genetik hastalıkların görülmesine yol açabilir. Bunların çocukta görülmesi için anne ve babanın her ikisinin de en azından bir zararlı çekinik gene sahip olması gerekir. Dolayısıyla akraba evlilikleri; aynı gen yapısına sahip olan ailede, çekinik genlerin birbirleriyle karşılaşma olasılığını artıracaktır.

**Akraba evlilikleri yakınlık derecesine göre iki ayrı kademede değerlendirilmektedir;**

1. Derece kuzen evliliği dediğimiz, teyze, dayı, amca ve hala çocukları arasında yapılan evliliklerdir.

2. Derece kuzen evliliği kardeş torunları arasındaki evliliklerdir.

Baskın genlerle taşınan kalıtsal hastalıklara (gece körlüğü, yapışık veya kısa parmaklılık, cücelik, kalıtsal miyopluk ve hipermetropluk, katarakt) sahip olan kişilerin çocuklarında bu hastalıklar büyük ihtimalle ortaya çıkar.

Kalıtsal hastalıkların çoğu çekinik genlerle taşınır. (Zekâ geriliği, sağırılık, dilsizlik, albinoluk, anemi, şeker hastalığı, altıparmaklılık, kısa parmaklılık, renk körlüğü, hemofili).

**Çekinik genlerle taşınan bu hastalıkların ortaya çıkması için iki hastalık geninin yan yana gelmesi yani homozigot durumda olması gerekir. İki hastalık geninin yan yana gelmesi içinde anne ve babada bu hastalık genlerinin bulunması gerekir.**

### Akraba Evliliğinin Sakıncaları Neler Olabilir ?

- Genler arası uyumsuzluk yaşanacağından sakat çocuk doğurma olasılığı bir hayli yüksektir.
- Annenin hamilelik süresi boyunca kanamalar geçirmesi sıkça görülmektedir.
- Akra evliliklerinde annenin düşük yapma olasılığı yüksektir.
- Anne ve babada bulunan çekinik genler çocuğa da geçeceği için çocuğun ileride evlenmesi durumunda çocuğunda çocuklarında bu hastalıklar görülebilecektir.(taşıyıcı olma durumu)

### Akraba evlilikleri nedeniyle Türkiyede en sık rastlanılan rahatsızlıklar:

- Orak Hücre Anemisi
- SMA
- Kistik fibroz
- Fenilketonüri