



# ÜNİTE I

## KALITIM

### I. KALITIM NEDİR ?

### II. OLASILIK İLKELERİ VE UYGULAMALARI

### III. MENDEL İLKELERİ VE UYGULAMALARI

A. Monohibrit Çaprazlama

B. Dihibrit Çaprazlama

### IV. ÇOK ALELLİLİK

### V. EKSİK BASKINLIK

### VI. GENOTİPLERİN ARAŞTIRILMASI (KONTROL ÇAPRAZLAMASI)

### VII. KROMOZOM TEORİSİ

A. Genler ve Kromozomlar

B. Eşeye Bağlı Kalıtım

C. Ayrılmama Olayı

### VIII. KALITSAL MATERYALİN DEĞİŞMESİ

A. Gen Mutasyonları

B. Kromozom Mutasyonları

### IX. İNSANDA KALITSAL HASTALIKLAR

### X. VARYASYON VE MODİFİKASYON

### ÖĞRENDİKLERİMİZİ PEKİŞTİRELİM

### ÖZET

### OKUMA PARÇASI

### TEST I



## BU BÖLÜMÜN AMAÇLARI



Bu bölümü bitirdiğinizde,

- ▶ Genetik kavramının tanımını öğrenecek,
- ▶ Mendel'in genetik ile ilgili yapmış olduğu çalışmaları ve bu çalışmalar sonucunda kalıtsal karakterlerden sorumlu birimlerin gen olduğunu kavrayacak,
- ▶ Karakterlerin mayoz bölünme sonucu meydana gelen gametlerle yavru döllere aktarıldığını bilecek,
- ▶ Mendel'in karakterlerle ilgili çaprazlamalarını ve bu çaprazlamalar sonucu meydana gelen döllerde baskın ve çekinik karakterlerin ortaya çıkma olasılığının hesaplanmasını öğrenecek,
- ▶ Mutasyon ve mutasyon çeşitlerini ve canlıya olan olumsuz etkilerini bilecek,
- ▶ Geri çaprazlamanın bitki ve hayvan ıslahındaki önemini kavrayacak,
- ▶ Varyasyon ve modifikasyon arasındaki farklılıkları kavrayacak,
- ▶ İnsanlarda yaygın olarak görülen kalıtsal hastalıklardan bazılarını öğreneceksiniz,
- ▶ Eksik baskınlık, çok allellilik, geri çaprazlama, eşeye bağlı kalıtım ile ilgili çeşitli genetik problemleri çözebileceksiniz.



## NASIL ÇALIŞMALIYIZ ?



- ▶ Konu içerisindeki soruları yanıtlayınız,
- ▶ Örnekleri tekrarlayınız,
- ▶ Uyarıları dikkatle okuyunuz, gerekiyorsa yazınız.
- ▶ Ö.S.S'ye yönelik test sorularını yanıtlamaya çalışınız.
- ▶ TÜBİTAK yayınlarını okuyarak pekiştiriniz.

Herhangi bir hastaneye benziyor. Ama asla sıradan bir hastane değil. Burası, başka bir dünya.

**Kadın :** Doğacak bebeğimiz için çok endişeleniyorum. Hamileyken maruz kaldığım radyasyonu düşünüyorum da.

**Adam :** Kendini bu kadar harap etme tatlım.

**Hemşire :** Bay ve Bayan Smith? Bebeğinizle ilgili bir sorun var.

**Adam :** Ne oldu, söyleyin lütfen.

**Kadın :** Bebeğimiz iyi mi?



**Hemşire :** Buna siz karar verin.

**Adam :** Olamaz! Bu çok korkunç!

**Kadın :** Felâket!

**Adam :** Araba kullanırken hem yola hem de etrafa bakamayacak!

**Kadın :** Dans ederken bir yandan sevgilisinin gözlerine bakıp bir yandan da adımlarına dikkat edemeyecek!

**Adam ve Kadın :** Oğlumuz bir mutant.



**Hemşire :** Ama, kolaylıkla bir Sirkte iş bulabilir.



SON....  
ya da başlangıç?

*Kaynak*  
"Tuhaf" Bu DNA'lılar  
Billy ARONSON  
TÜBİTAK Yayınları

## ÜNİTE I

### KALITIM

#### I. GENETİK NEDİR?

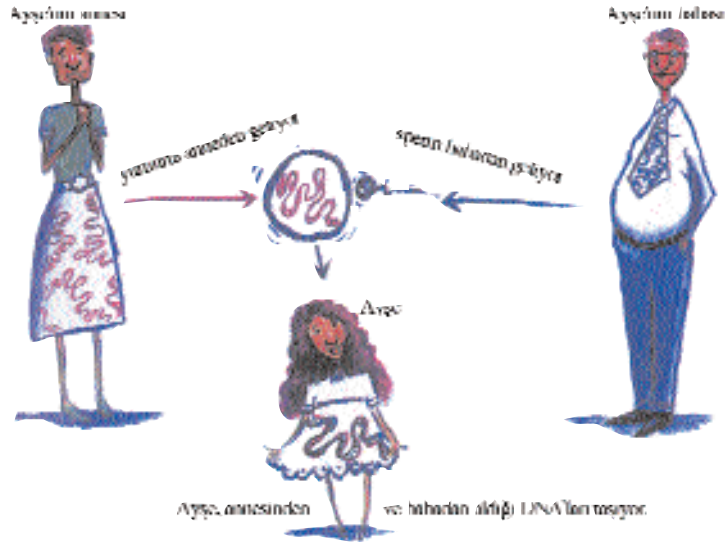


Anne ve babaya ait karakterlerin oğul döllere geçişini, anne ve baba karakterlerinin oğul döllere olan benzerliğini ve bu benzerliğin ortaya çıkma olasılığını inceleyen bilim dalına genetik (kalıtım bilimi) denir.

“Ayşe'nin kıvrıkcık saçları, beyaz teni annesine benzerken mavi gözü ve kulak memesinin yapışık olması ise babasına benzer.” örneğinde olduğu gibi tüm bu özellikleri belirleyen genlerdir. Ayşe her karakter için hem annesinden hem babasından gen alır. Bu şekilde Ayşe'nin kendi ailesine biraz benzemesini ve diğer insanlardan ayrılmasını sağlayan özellikleri ortaya çıkar.



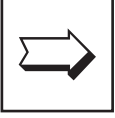
DNA molekülü zinciri üzerinde yer alan ortalama 1500 nükleotitten oluşan DNA bölümüne gen denir.



Şekil 5-1 Kalıtsal karakterler annenin yumurtası ve babanın spermi ile çocuklarına geçer.



*Evrim yönünden birbirine akraba olan canlıların gen yapısı birbirine yakındır. Örneğin balina ve insanın gen yapısı birbirine yakın olup her ikisinde memeliler sınıfı altında incelenir.*



*Canlılarda karakterlerin oluşmasında kalıtım ve çevre birlikte etkilidir.*

Bir bireyin dış görünüşünün belirlenmesinde genlerinin ve çevresel koşullarının etkisi vardır. Örneğin, göz rengi , kan grubu, cinsiyet vb. karakterler genlerin etkisiyle oluşur. Bir bireyde her karakterin oluşumu için iki gen bulunur.

Bunun yanında bireyin dış görünüşünün belirlenmesinde çevresel koşullar da etkilidir. Çevresel koşullar sadece genlerin işleyişini değiştirir. Bundan dolayı bu özellikler kalıtsal değildir. Bu durumu en iyi tek yumurta ikizlerinde gözlemleyebiliriz. Tek yumurta ikizlerinde genetik yapı aynıdır. Buna rağmen eğer bu ikizler farklı ortamlarda yetiştirilecek olursa beslenme, iklim, sosyo-ekonomik vb. farklı çevresel koşulların etkisiyle bir süre sonra ikizlerin dış görünüşünde farklılıklar görülebilir. Örneğin, boyları farklı uzunlukta olabilir.

## II. OLASILIK İLKELERİ VE UYGULAMALARI

Mayoz bölünme sırasında homolog kromozomların ve alel genlerin gametlere rastgele dağılması ve gametlerin birbirleriyle rastgele birleşmesi nedeniyle genetik sonuçlarının ortaya çıkmasında olasılık kurallarından yararlanır. Buna göre;

**1.** Şansa bağlı bir olayın bir defa denenmesinden elde edilen sonuçlar, aynı olayın bir sonraki deneme sonuçlarını etkilemez. Çünkü, bağımsız olayların sonuçları da bağımsızdır.

Örneğin bir madeni parayı yukarı doğru fırlattığımızda madeni paranın yazı olan yüzünün gelmesi ihtimali  $1/2$  dir. (% 50'dir.)

Bir sonraki denemede madeni paranın yazı gelme ihtimali yine  $1/2$  dir.

**2.** İki veya daha fazla bağımsız olayın aynı anda gerçekleşme şansı bu olayların ayrı ayrı meydana gelme şanslarının çarpımına eşittir.

Örneğin, iki madeni parayı aynı anda yukarı attığımız zaman ikisinin de yazı gelme olasılığı iki paranın herbirinin bağımsız olarak yazı gelme olasılıklarının çarpımına eşittir :

$$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4} \quad \text{olasılıkla her iki para da yazı gelir.}$$



*AA genotipli bireyden A geni taşıyan gamet üretme olasılığı 1/1 olduğuna göre, AA genotipli bireyden a geni taşıyan gamet üretme olasılığı nedir?*

### III. MENDEL İLKELERİ VE UYGULAMALARI

Gregor Mendel, Avusturyalı bir papaz olup matematik ve doğa bilimleri üzerine eğitim görmüştür. Mendel görmüş olduğu bu eğitim ile bezelyeler üzerinde çaprazlamalar yaparak meydana gelen oğul döllerde ana ve baba karakterlerinin ortaya çıkma olasılığını gözlemiştir.

*Mendel'in çalışmalarını bezelyelerle yapmasının önemli nedenleri vardır:*

1. Bezelye tohumları kolaylıkla yetiştirilir ve çok kısa zamanda döl verebilir.
2. Bezelyeler hermafrodit olup kendi kendini dölleyebilir. Bu durum Mendel'in bezelyeler üzerine yapay çaprazlama yapmasını kolaylaştırdı.

Mendel deneyine başlarken tohum rengi, tohum şekli, meyve rengi vb. değişik özelliklere sahip olan bezelyelerin kendi kendini döllemesini sağlayarak ata bezelye ile aynı özelliği gösteren arı dölleri elde etti. Daha sonra, elde ettiği bu arı dölleri kendi kendini döllemesini engelledi ve farklı özellikte olan bu iki arı dölü yapay olarak çaprazladı. Bu deneyi ata bezelyelerden birinin çiçeğindeki erkek organ başçıklarını henüz çiçek tozları olgunlaşmadan kesti. Böylece bu bitkinin kendi kendini döllemesini engelledi. Daha sonra, farklı özellik gösteren diğer bezelyenin çiçek tozlarını, döllemesini engellediği bitkiye taşıdı. Bu şekilde bezelyelere yapay çaprazlama uygulaması oldu. Mendel'in yaptığı yapay çaprazlama sonucu dölleme gerçekleşti. Mendel, deney sonucunda meydana gelen  $F_1$  dölünün ana-babadan yalnız birine benzediğini gözlemledi. Mendel, bu deneyleri defalarca tekrarladığında aynı sonuçları elde etti. Mendel, bu çalışmalarını ile matematiği biyoloji bilimine ilk uygulayan bilim adamı olmuştur.



*Mendel bezelyeler ile yaptığı deneylerde tohum şekli, tohum rengi, meyve şekli, meyve rengi, gövde uzunluğu vb. karakterleri çaprazlamıştır. Mendel'in o gün için birim, eleman veya faktör adını verdiği terimlerin günümüzde karşılığının gen olduğunu ve her karakterin bir çift gen tarafından kontrol edildiğini biliyoruz.*

Genetik konularında sıkça kullanılan kavram ve terimlerden bazıları aşağıda açıklanmıştır.

**Homolog kromozom :** Biri anneden, diğeri babadan gelen şekil ve yapı yönünden benzer olan aynı karakteri kontrol eden genleri taşıyan kromozomlardır. Genlerin kromozom üzerinde bulunduğu bölüme lokus denir. Alel genler, homolog kromozomlar üzerinde homolog kromozomların karşılıklı lokuslarında yer alır. Bireyin karakterini oluşturan bu alel genlerin birisi yumurta ile anneden diğeri ise sperm ile babadan gelir. Mayoz bölünme ile gametler meydana gelirken homolog kromozomlar dolayısıyla alel genler birbirinden ayrılır. Homolog kromozomlar ve alel genler dölleme sonucu meydana gelen yeni dölde bir araya gelir.

**Gen** : Yaklaşık 1500 nükleotitten oluşan DNA bölümüdür.

**Alel gen** : Bir karakterin iki ya da daha fazla farklı şekline alel gen denir. Örneğin; mavi, ela ya da kahverengi göz oluşumunu sağlayan genlerin her biri göz rengi karakteri için bir aleldir. Bir bireyde alellerden en fazla iki tanesi bulunabilir.

**Fenotip** : Genlerin etkisiyle bireyde ortaya çıkan dış görünüştür. “Ahmet’in gözleri kahverengidir.” örneği bireyin göz rengi karakteri yönünden fenotipini belirtir.

**Genotip** : Bireyin sahip olduğu genlerin toplamına denir.

**Baskın karakter** : Bir karakter için iki farklı alel içeren bireyin fenotibinde bu alellerden sadece birinin etkisi görülür. Fenotibde etkisini gösteren karakter, baskın karakter olarak adlandırılır. Örneğin göz rengi için bir kahverengi, bir mavi göz aleline sahip bireyin göz rengi kahverengi olur. Kahverengi göz baskın bir karakterdir. Genetik çalışmalarında baskın karakter büyük harfle sembolize edilir. Örneğin kahverengi göz karakterini sembolize etmek için "A" harfi kullanılabilir.

**Çekinik karakter** : Bir özellik için iki farklı alel içeren bireyin fenotibinde etkisi görülmeyen karakter, çekinik karakter olarak adlandırılır. Örneğin mavi göz rengi çekinik bir karakterdir. Çekinik karakterin fenotipte ortaya çıkabilmesi için bireyin bu alelden iki kopya bulundurması gerekir. Çekinik karakter küçük harfle sembolize edilir. Örneğin mavi göz karakteri için "a" kullanılabilir.



*Alel gen nedir? Bir bireyin oluşumunu sağlayan zigotta, bireyin yumurtasında veya sperminde alel genlerin özelliği aynı değildir. Bu farklılığın sebebi nedir?*

**1. Bir karakter için aynı alelden iki kopya bulunduran bireylere homozigot adı verilir. Örneğin göz rengi için iki kahverengi göz aleli bulunduran birey ya da iki mavi göz aleli bulunduran birey homozigottur. Homozigot hâlde genotipi iki şekilde ifade edebiliriz :**

Örneğin göz rengi bir karakterdir. Göz rengini ifade eden koyu göz rengi ve açık göz rengi olmak üzere iki fenotipik özellik vardır. Bu karakteri belirleyen baskın gen büyük harfle belirtilir. Çekinik gen ise küçük harfle belirtilir. Baskın gene “A” çekinik gene ise “a” diyebiliriz.

Karakter	Fenotip	Genotip
a) göz rengi	kahverengi göz (baskın gen)	AA → Bu genotibe sahip birey aynı alelden iki kopya bulundurur ve birey homozigottur.
b) göz rengi	mavi göz (çekinik gen)	aa → Bu genotibe sahip birey aynı alelden iki kopya bulundurur ve birey homozigottur.

**Arı döl:** Genotip olarak homozigot olup bu genotibe sahip bireylerin kendi kendini döllemesi sonucu ata ile aynı genotipde bireyler oluşur.

**2. Bir karakter için iki farklı alel bulunduran birey heterozigot adını alır. Örneğin göz rengi için bir kahverengi, bir mavi göz aleli içeren birey heterozigottur. Heterozigot hâlde genotibi ise aşağıdaki gibi ifade edebiliriz :**

Karakter	Fenotip	Genotip
a) göz rengi	kahverengi göz	Aa → Bu genotibe sahip birey bir karakter için iki farklı alel bulundurur ve birey heterozigottur.



*Heterozigot genotibe sahip bireyin fenotibinde baskın genin etkisi görülür.*



*Kahverengi göz rengini A harfi ile sembolize ettiğimiz durumlarda mavi göz rengi çekinik karakter olduğu için a harfi ile sembolize ederiz. Buna göre mavi göz renginin fenotipte kendisini gösterebilmesi için genotip olarak yazılışı nasıl olmalıdır?*

Genetikle ilgili verilen bütün kavramları pekiştirmek için aşağıdaki örneği inceleyiniz.

Bezelyelerde uzun gövde kısa gövdeye baskındır. Uzun gövdeyi U harfi ile kısa gövdeyi u harfi ile sembolize edersek;

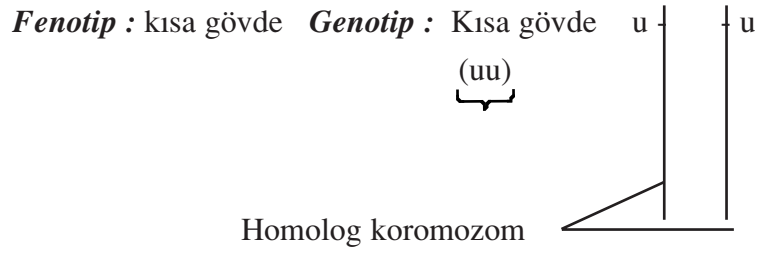
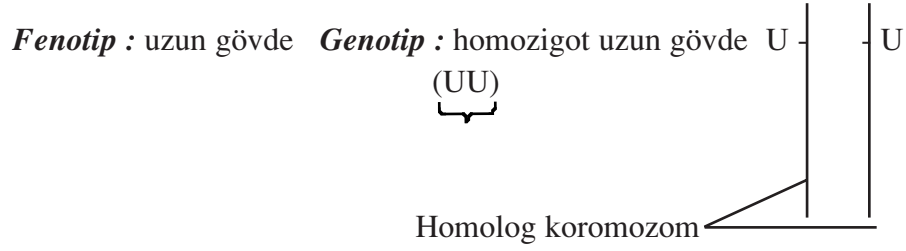
Karakter	Fenotip	Genotip
Gövde uzunluğu :	Uzun gövde	homozigot uzun gövde (UU) veya heterozigot uzun gövde (Uu) olur.
Gövde uzunluğu :	kısa gövde	homozigot kısa gövde (uu) olur.





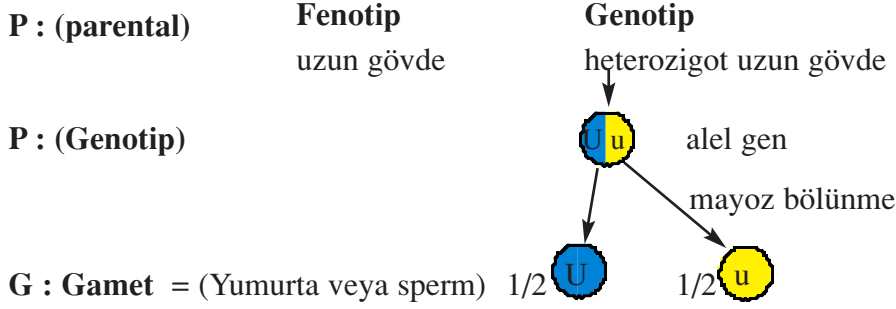
*Bezelyelerde uzun gövde baskın bir karakter olup bu karakterin kendisini fenotipte gösterebilmesi homozigot veya heterozigot şekilde olabilir. Oysa, kısa gövdenin kendisini fenotipte gösterebilmesi ancak homozigot hâlde olabilir.*

*Yukarıdaki örneği kromozom üzerinde gösterirsek;*



*Yukarıdaki örneği inceledikten sonra sizde aynı şekilde heterozigot uzun gövdeli bireyin genotibini yazınız?*

Şimdi de verilen bezelye örneği üzerinde bezelyenin oluşturabileceği gametleri çaprazlama yaparak bulalım. Böylece konuyu biraz daha pekiştirelim:

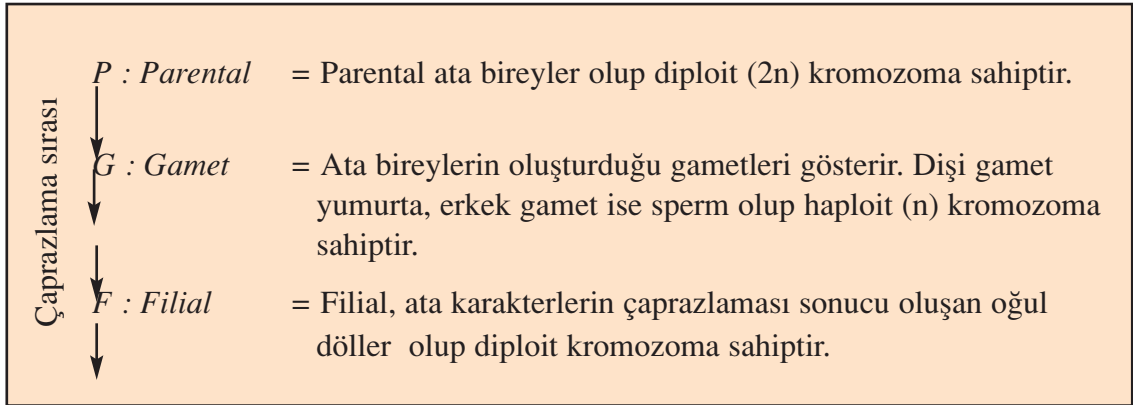


Mayoz bölünme ile gametler oluşurken homolog kromozomlar ayrıldığı için alel genlerde ayrılır.



**Bir karakter için bir çift gen vardır. Bu genlerden her birisi eşit olasılıkla değişmeden gametlere bağımsız olarak geçer. Buna “bağımsız dağılım kanunu” denir.**

Bir birey, gametlerini oluştururken alel genlerden her birisi birbirinden ayrılır ve her gamet her gen çiftinden sadece birini alır. Gametler meydana gelirken hangi genin hangi gamete gideceği ise tamamen rastgele olur.



*İnsanda kıvrıkcık saçın düz saçta baskındır. Kıvrıkcık saç geni **K** harfi ile sembolize edilirse heterozigot kıvrıkcık saçlı bireyin genotibini yazarak bu bireyin oluşturabileceği gametleri ve oranlarını bulunuz?*

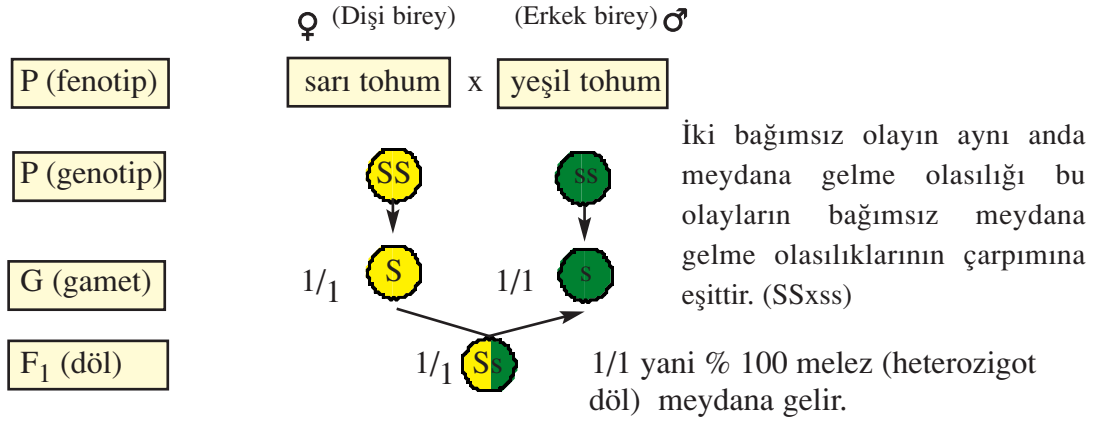


### A. Monohibrit Çaprazlama

**Bir karakter yönünden melez olan bireye monohibrit denir.**

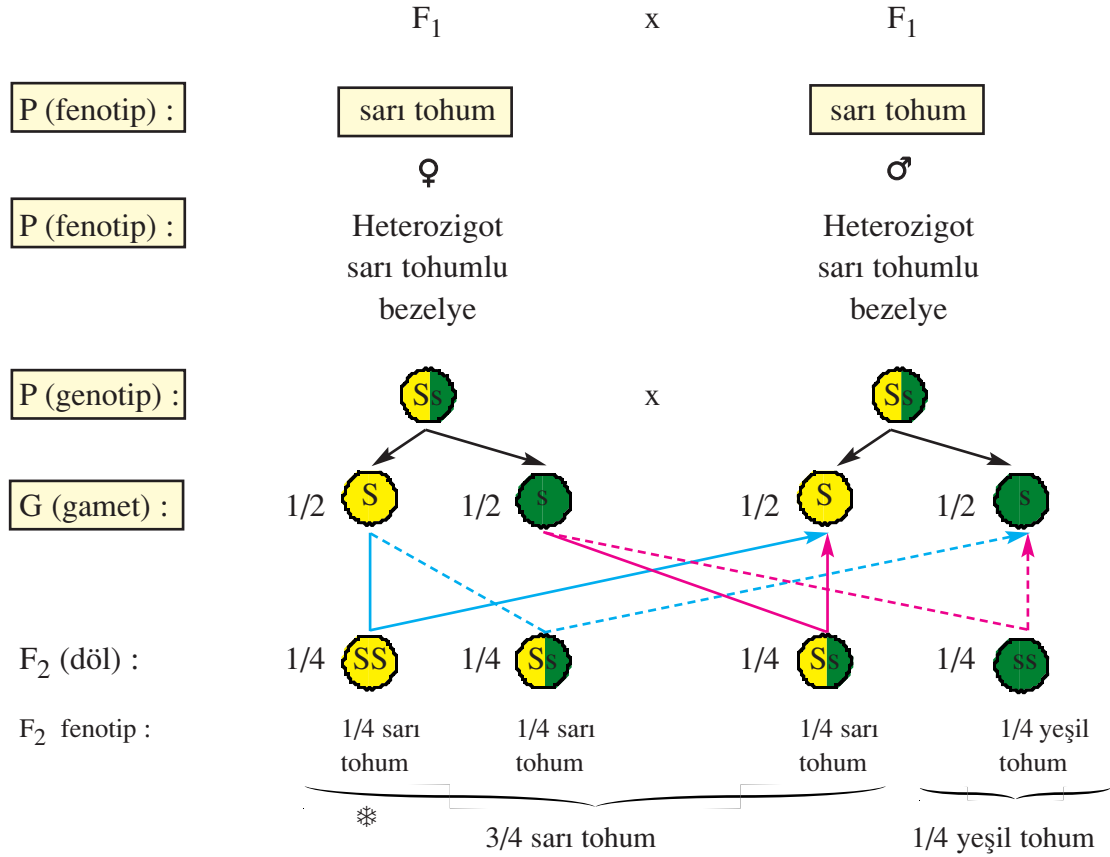
Bezelyelerde tohum rengi olarak sarı tohum rengi yeşil tohum rengine baskındır. Homozigot sarı tohumlu bir bezelye ile homozigot yeşil tohumlu bir bezelye çaprazlandığında meydana gelen F<sub>1</sub> dölünde % 100 melez (heterozigot) döl meydana gelir. Bu durum aşağıda olduğu gibi özetlenebilir.

Karakter	Fenotip	Genotip
Tohum rengi	sarı tohum	SS (homozigot sarı tohum)
Tohum rengi	yeşil tohum	ss (homozigot yeşil tohum)



Yukarıdaki örnekte SS genotipli dişi bireyden % 100 S genotipli gamet meydana gelirken ss genotipli erkek bireyden ise % 100 genotipli s gameti meydana gelir. S gameti bir yumurta s gameti ise bir spermdir. S yumurtası ile s spermin birleşmesi sonucu Ss genotipli döl meydana gelir. ss genotipli dölün meydana gelme olasılığı % 0'dır.

Mendel, elde ettiği F<sub>1</sub> dölllerinin kendi arasında çaprazlandığında meydana gelen F<sub>2</sub> dölllerinde ise belirli oranda fenotipik ve genotipik ayrışım oranı olduğunu belirledi. Bu durum aşağıda olduğu gibi özetlenebilir.



● F<sub>2</sub> genotip .... 1/4 Homozigot sarı tohum 2/4 Heterozigot sarı tohum 1/4 Homozigot yeşil



**Her gamet alel genlerden sadece birini alır. Örneğin; Ss genotipli bireyden mayoz bölünme sonucu oluşan gamet ya % 50 S genini ya da % 50 s genini alabilir.**

\* F<sub>2</sub> fenotipik ayrışım oranı : 3:1 → 3 sarı; 1 yeşil  
 ● F<sub>2</sub> genotibik ayrışım oranı : 1:2:1 → 1 homozigot sarı (SS) 2 heterozigot sarı (Ss) 1 homozigot yeşil (ss)



**Bir karakter bakımından melez bireylerin çaprazlanmasında fenotipik ayrışım oranı 3:1, fenotip çeşidi 2 dir.**

**Genotibik ayrışım oranı 1:2:1 ve genotip çeşidi 3 'tür.**



Genotip çeşidi 3<sup>n</sup> formülü ile de bulunabilir. Buna göre n, melezlik derecesidir. Monohibrit çaprazlamada hibritlik derecesi 1 dir. 3<sup>n</sup> formülüne göre 3<sup>1</sup> = 3 çeşit genotip oluşur.

**Örnek :**

Kahverengi göz rengi yeşil göz rengine baskındır. Buna göre heterozigot kahverengi gözlü bir kadınla heterozigot kahverengi gözlü bir erkeğin

- Doğacak çocuklarında kahverengi göz renginin oluşma olasılığını,
- Fenotipik ayrışım oranını,
- Genotipik ayrışım oranını
- Fenotip çeşidini,
- Genotip çeşidini bularak kendi çözümünüzü kitaptaki çözüm yolu ile karşılaştırınız.

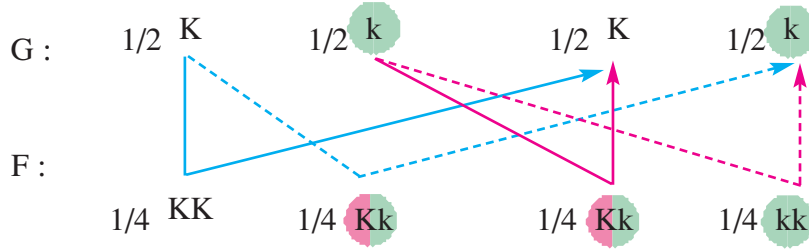
Not : Kahverengi göz :  $K$  yeşil göz :  $k$

**Çözüm :**

Parental :



Gamet :



F genotip

:  $\frac{1}{4}$  Homozigot kahverengi göz  $\frac{1}{4}$  Heterozigot kahverengi göz  $\frac{1}{4}$  Heterozigot kahverengi göz  $\frac{1}{4}$  Homozigot yeşil göz

F genotip ayrışım oranı :

: 1 : 2 : 1  
genotip çeşidi=3  
veya  $3^n = 3^1 = 3$

F fenotip

:  $\frac{3}{4}$  Kahverengi göz  $\frac{1}{4}$  yeşil göz

F fenotip ayrışım oranı :

: 3 : 1  
fenotip çeşidi =2

- kahverengi gözlü olma olasılığı  $\frac{3}{4}$ 'tür.
- fenotip ayrışım oranı 3 : 1
- genotip ayrışım oranı 1:2:1
- fenotip çeşidi : 2
- genotip çeşidi : 3



### B. Dihibrit Çaprazlama :

**İki karakter yönünden melez olan bireye dihibrit denir.**

Örneğin bezelyelerde tohum rengi bir karakter, tohum şekli de diğer bir karakterdir.

Bezelyelerde sarı tohum rengi yeşil tohum rengine, düzgün tohum şekli buruşuk tohum şekline baskındır. Homozigot sarı düzgün bir bezelye ile homozigot yeşil buruşuk bir bezelye ile çaprazlanırsa :

Sarı tohum : S; yeşil tohum : s

Düzgün tohum : D; buruşuk tohum : d

Fenotip : Sarı düzgün tohum

Genotip : Homozigot sarı düzgün tohum (SSDD)

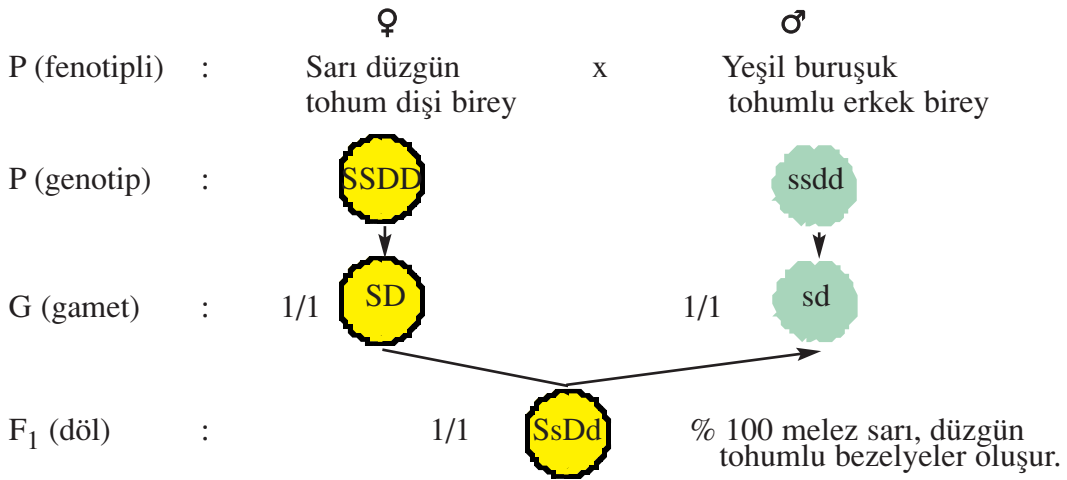
Gamet sayısı  $2^n$  formülü ile hesaplanır. n melezlik derecesidir. SSDD genotipli birey homozigot olduğu için melezlik derecesi sıfırdır. Buna göre :

SSDD genotipli bireyden oluşacak gamet sayısı  $2^0=1$  dir. Buna göre oluşan gametin genotibi SD dir.

Fenotip : yeşil buruşuk tohum

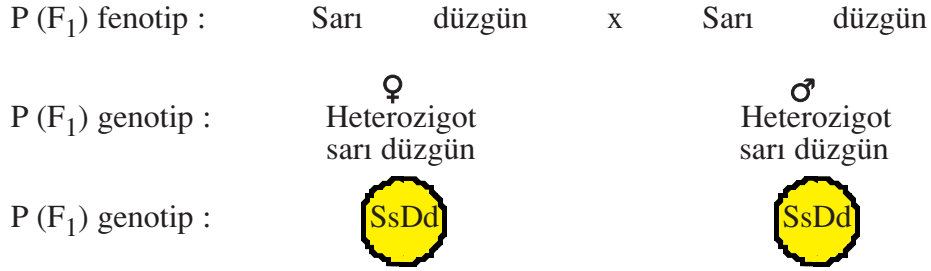
Genotip : homozigot yeşil buruşuk (ssdd)

ssdd genotipli bireyden oluşacak gamet sayısı  $2^0 = 1$  dir. Buna göre oluşan gametin genotibi sd'dir. Bu durum aşağıda olduğu gibi yazılabilir:



***SsDd dihibrit bir karakter olup bu karakterlerden birisi S (tohum rengi) diğeri ise D (tohum şekli) dir. Her iki karakter yönünden birey melez, yani heterozigottur.***

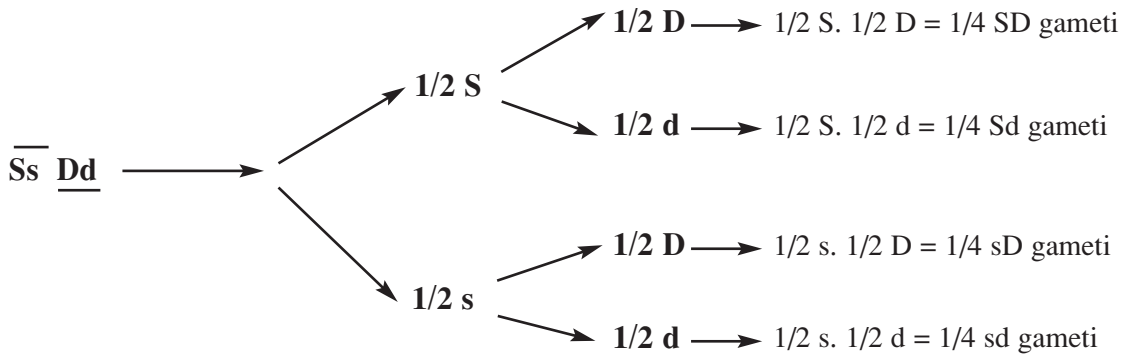
İki karakter yönünden melez olan iki bezelye çaprazlandığında belirli bir oranda fenotipik ayrışım oranının olduğu görülür.



**“Genler bağımsızdır” koşulu ile gamet sayısı  $2^n$  formülü ile bulunabilir. Burada,  $n = \text{melez sayısını verir.}$**

Birey S karakteri yönünden melez ; Birey D karakteri yönünden melez

Mezlik derecesi 2’dir. Buna göre  $2^n = 2^2 = 4$  çeşit gamet oluşur. Çatallama yöntemi ile bu gametleri bulalım.



Erkek ve dişi bireylerin genotibi aynı olduğu için oluşturacakları gametler de aynı olacaktır.



Gametler, İDİS kuralına göre de bulunabilir. Buna göre;

Örneğin; Ss Dd genotipli bireyin gametlerini bulmaya çalışalım :

Her çiftin *ilk* harfi : (SD)

*Dışa* bakan harfler : (Sd)

*İçteki* harfler : (sD)

Her çiftin *son* harfi : (sd) şeklinde olur.

Dişi ve erkek bireye ait gametler aynı olup 1/4 SD, 1/4 Sd, 1/4 sD ve 1/4sd şeklindedir. Dişi ve erkek bireye ait gametleri monohibrit çaprazlamada olduğu gibi çaprazlamak ve sonucu bulmak oldukça zordur. Bu nedenle Punnett karesi çizerek gametleri çaprazlayalım :

♀ gamet ♂ gamet	$\frac{1}{4}$ SD	$\frac{1}{4}$ Sd	$\frac{1}{4}$ sD	$\frac{1}{4}$ sd
$\frac{1}{4}$ SD	$\frac{1}{16}$ SSDD	$\frac{1}{16}$ SSDd	$\frac{1}{16}$ SsDD	$\frac{1}{16}$ SsDd
$\frac{1}{4}$ Sd	$\frac{1}{16}$ SSDd	$\frac{1}{16}$ SSdd	$\frac{1}{16}$ SsDd	$\frac{1}{16}$ Ssdd
$\frac{1}{4}$ sD	$\frac{1}{16}$ SsDD	$\frac{1}{16}$ SsDd	$\frac{1}{16}$ ssDD	$\frac{1}{16}$ ssDd
$\frac{1}{4}$ sd	$\frac{1}{16}$ SsDd	$\frac{1}{16}$ Ssdd	$\frac{1}{16}$ ssDd	$\frac{1}{16}$ ssdd



Karakterlerin genotibini yazarsak aşağıdaki gibi olur :

Genotip Çeşitleri :	Fenotip Çeşitleri	
$\frac{1}{16}$ SSDD → Birey S ve D karakteri yönünden homozigottur.	Sarı düzgün	Buna göre 9 çeşit genotip vardır diyebiliriz.
$\frac{2}{16}$ SSdD → Birey S karakteri yönünden homozigot, D karakteri yönünden heterozigottur.	Sarı düzgün	
$\frac{1}{16}$ ssDD → Birey s ve D karakteri yönünden homozigottur.	yeşil düzgün	
$\frac{2}{16}$ SsDD → Birey S karakteri yönünden heterozigot, D karakteri yönünden homozigottur.	Sarı düzgün	
$\frac{2}{16}$ Ssdd → Birey S karakteri yönünden heterozigot, d karakteri yönünden homozigottur.	Sarı buruşuk	
$\frac{1}{16}$ SSdd → Birey S ve d karakteri yönünden homozigottur.	Sarı buruşuk	
$\frac{4}{16}$ SsDd → Birey S ve D karakteri yönünden heterozigottur.	Sarı düzgün	
$\frac{2}{16}$ ssDd → Birey s karakteri yönünden homozigot, D karakteri yönünden heterozigottur.	yeşil düzgün	
$\frac{1}{16}$ ssdd → Birey s ve d karakteri yönünden homozigottur.	yeşil buruşuk	

Bireylerin fenotipini genotip şemasından yararlanarak yazarsak aşağıdaki gibi olur :

- 9 sarı düzgün fenotip  
 3 sarı buruşuk fenotip  
 3 yeşil düzgün fenotip  
 1 yeşil buruşuk fenotip olduğuna göre :

Dihibrit çaprazlamada fenotipik ayrışım oranı 9:3:3:1' şeklinde olur

?

*Dihibrit çaprazlamada kaç çeşit fenotip oluşabilir?*

Şimdi, konuyu daha iyi anlamanızı sağlayacak örnekler ile çözümlerini inceleyelim.

**Örnek :** AABBRr genotibindeki bireyin karakterinin hibritlik derecesi nedir?

**Çözüm :**

Birey A karakteri yönünden homozigottur (AA). B karakteri yönünden homozigottur (BB). R karakteri yönünden ise heterozigottur (Rr)

Bu durumda birey R karakteri yönünden heterozigot olup monohibrittir diyebiliriz.

?

*AaBbEE genotibindeki bireyin hibritlik derecesi nedir?*

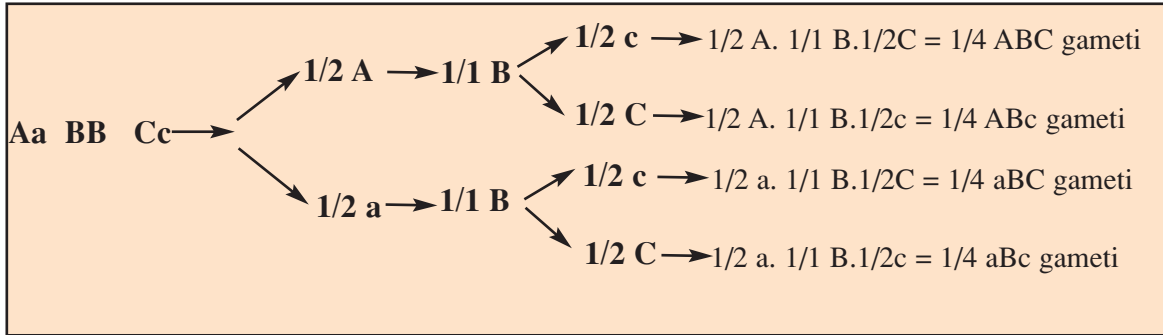
**Örnek :** AaBBCc genotibindeki bireyin oluşturabileceği gamet sayısı ve gamet çeşitleri nedir? (Genler Bağımsızdır.)

**Çözüm :**

Genlerin bağımsız olduğu koşullarda gamet sayısı  $2^n$  formülü ile bulunur. Buna göre A ve C karakterleri heterozigot olup birey dihibrittir. O hâlde,  $n=2$  olacaktır.

$2^n \Rightarrow 2^2 = 4$  gamet oluşur.

Gamet çeşitlerini çatallama yöntemi ile bulabiliriz :



?

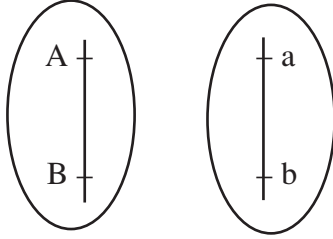
*CcDD genotibine sahip bir bireyde genlerin bağımsız olduğu koşullarda gamet sayısını ve oluşabilecek gametleri bulunuz.*

Günümüz bilgilerinde Mendel'e göre genler bağımsızdır. Fakat, daha sonra insan kromozomları ile yapılan araştırmalarda 46 kromozom üzerinde karakterlerden sorumlu olan yaklaşık 30 bin kadar gen çeşidinin olduğu saptanmıştır. Buna göre, 1 kromozom üzerinde birbirine bağlı binlerce gen çeşidi vardır (bağlı genler).

Aa Bb genotipli bireyde A ve B bağlı genler ise Mendel'in "bağımsız dağılım

kanunu" geçersiz olur. Bu durumda oluşan gametler ve bu gametlerin meydana gelme olasılığı değişir.

Bu genlerin kromozom üzerinde yer alışı A-B bağlı genler olduğuna göre:



şeklinde olur. Bu durumda AB ve ab olmak üzere iki çeşit gamet oluşur.

?

*Bezelyelerde yuvarlak tohum buruşuğa baskındır. Buna göre heterozigot yuvarlak tohumlu bir bezelye ile homozigot buruşuk tohumlu bir bezelyenin çaprazlanması sonucu elde edilen oğul döllerde heterozigot yuvarlak tohumlu bezelye olma olasılığı nedir? (yuvarlak tohum : Y)*

*(buruşuk tohum : y)*

#### IV. ÇOK ALELLİLİK :



**Bir karakter üzerine ikiden fazla alel gen etki ediyorsa buna çok alellilik denir.**



*Alel gen sayısı ne kadar fazla olursa olsun, her fertte bu alel genlerden en fazla ikisi bulunur.*

İnsanda kan grupları çok alelliliğe örnek verilebilir.

İnsanda A, B, AB ve O olmak üzere dört kan grubu vardır. Bu kan gruplarının fenotip ve genotipleri şöyledir :

İnsanda görülen dört kan grubu, alyuvarlarının yüzeyinde bulunan antijene göre isimlendirilir. Örneğin, alyuvarlarının yüzeyinde A antijeni bulunan kan grubu A kan grubudur.

Kan grupları arasındaki kan nakilleri, kan plâzmasında bulunan antikora bağlıdır. Bu antikor yabancı antijenleri yapıştırarak alyuvarları kümeleştiren maddedir (aglutinasyon).

A kan grubunun alyuvarlarının yüzeyinde A antijeni, plâzmasında ise A antijeni ile birleşme özelliği olmayan B antikoru vardır.

B kan grubunun alyuvarlarının yüzeyinde B antijeni, plâzmasında ise B antijeni ile birleşme özelliği olmayan A antikoru vardır.

O kan grubunun alyuvarlarının yüzeyinde antijeni bulunmaz. O kan grubunun kan plâzmasında A ve B antikoru bulunur.

AB kan grubunun alyuvarlarının yüzeyinde A ve B antijeni bulunur. Kan plâzmasında ise antikoru bulunmaz.

<b>Fenotip :</b>	A kan grubu	B kan grubu	AB kan grubu	O kan grubu
<b>Genotip :</b>				
Allel gen	A   A; A   O	B   B; B   O	A   B	O   O
Homolog kromozom				
	AA veya AO	BB veya BO		
	Homozigot A kan grubu	Homozigot B kan grubu	AB kan grubunda A geni B geni karakter üzerine eşbaskındır. Her iki genin fenotipte etkisi eşittir. Yani A geni ile B geni birbirlerine göre ne çekiniktir, ne de baskındır.	O kan grubu çekinik bir karakter olup fenotipte etkisini ancak ve ancak homozigot şekilde gösterir.
	Heterozigot A kan grubu	Heterozigot B kan grubu		
	Fenotip olan A kan grubunu genotip olarak <b>AA</b> veya <b>AO</b> olarak gösterebiliriz. Kan grubu yönünden birey homozigot ise gen çiftinden her birisi karakter üzerine aynı yönde etki eder ( <b>AA</b> ). Kan grubu yönünden birey heterozigot ise gen çiftinden her birisi karakter üzerine farklı yönde etki eder ( <b>AO</b> ). Ancak A aleli O aleli üzerine baskın olduğu için bireyin kan grubu A olur.	Fenotip olan B kan grubunu genotip olarak <b>BB</b> veya <b>BO</b> olarak gösterebiliriz. Kan grubu yönünden birey homozigot ise gen çiftinden her birisi karakter üzerine aynı yönde etki eder ( <b>BB</b> ). Kan grubu yönünden birey heterozigot ise gen çiftinden her birisi karakter üzerine farklı yönde etki eder ( <b>BO</b> ). Ancak B aleli O aleli üzerine baskın olduğu için bireyin kan grubu B olur.		

Fenotip	Genotip
A kan grubu	AA veya AO
B kan grubu	BB veya BO
O kan grubu	OO

Kan nakillerinde Rh faktörü de önemlidir. Rh<sup>+</sup> kan grubuna sahip bireyin genotibini RR (homozigot Rh<sup>+</sup>) veya Rr (heterozigot Rh<sup>+</sup>) şeklinde ifade edebiliriz. Rh<sup>-</sup> kan grubuna sahip bireyin genotibini ise yalnız rr (homozigot Rh<sup>-</sup>) şeklinde ifade edebiliriz. Rh<sup>+</sup> kan grubunun alyuvarların yüzeyinde Rh antijeni bulunur. Plâzmasında ise antikor yoktur. Rh<sup>-</sup> kan grubunun alyuvarların yüzeyinde antijeni yoktur. Plâzmasında ise Rh antikorudur.

İnsanda A, B, O, AB gruplarından bağımsız M, N grupları da vardır. M, N grupları M ve N denilen iki alel genle kontrol edilir. M ve N eş baskındır. M ve N antijenlerine karşı antikor oluşmadığı için kan nakillerinde önemli değildir.

**Örnek :** Bir türde bir karakter üzerine A1 A2 A3 A4 olmak üzere dört alel gen etki etmektedir. Buna göre bu karakter yönünden kaç çeşit genotip oluşabilir?

**Çözüm :** Çok alellilik bir karakter üzerine etki eden dört alel gen olmasına rağmen birey bu alel genlerden sadece iki tanesini alabilir. Bu alellerin bir canlıda bulunabilme olasılıkları aşağıda olduğu gibidir :

A1A1, A1A2, A1A3, A1A4, A2A2, A2A3, A2A4, A3A3, A3A4, A4A4  
 1        2        3        4        5        6        7        8        9        10

10 çeşit genotip oluşturabilir. Görüldüğü üzere bir canlıda karakter üzerine en fazla iki alel etkilidir. Bu sorunun çözümünü kısa yoldan iki şekilde bulabiliriz :

**I. yol :** Karakter üzerine 4 alel etki ettiği için, 1+2+3+4 = 10 çeşit genotip bulabiliriz.

**II. yol :**  $\frac{n \times (n+1)}{2}$  formülü ile sorunun cevabını bulabiliriz. n = alel gen sayısı ise

$$\frac{4 \times (4+1)}{2} \Rightarrow \frac{20}{2} = 10 \text{ genotip bulunur.}$$



Bir türde bir karakter üzerine 2 alel gen etki etmektedir. Buna göre karakter yönünden kaç çeşit genotip oluşabilir?

**Örnek :** İki karakterden her birinin üç aleli vardır. Buna göre her iki karakter kaç çeşit genotip oluşturabilir?

**Çözüm :**

$$\begin{array}{l} \text{I. karakter} \\ \frac{n \times (n+1)}{2} \Rightarrow \frac{3 \times (3+1)}{2} = \frac{12}{2} = 6 \text{ genotip} \end{array} \quad \begin{array}{l} \text{II. karakter} \\ \frac{n \times (n+1)}{2} \Rightarrow \frac{3 \times (3+1)}{2} = 6 \text{ genotip} \end{array}$$

İki bağımsız olayın aynı anda olma olasılığı bu olayların çarpımına eşittir. Buna göre  $6 \times 6 = 36$  çeşit genotip oluşturabilir.

### **Kan Uyuşmazlığı (Eritroblastosis Fetalis) :**

Annenin  $Rh^-$  kan grubu babanın  $Rh^+$  kan grubu olması durumunda bebek  $Rh^+$  kan grubuna sahip olabilir. Bu durumda anne ve bebeğin kan grupları arasında kan uyuşmazlığı meydana gelir.

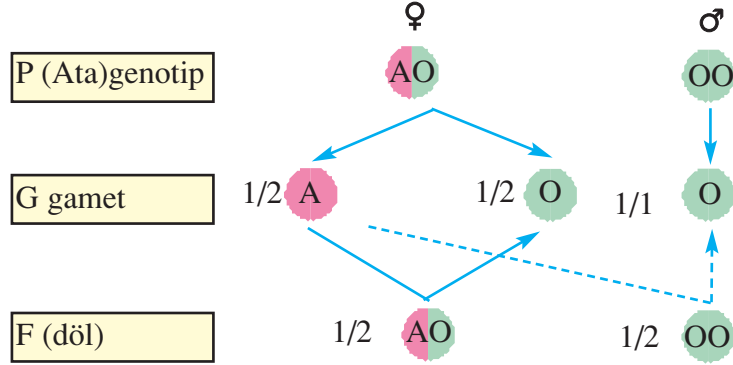
Annenin  $Rh^-$  bebeğin  $Rh^+$  olması durumunda doğum sırasında anne ve bebeğin kanları karışacağından bebekteki antijenlere karşı anne kanında antikor (Anti Rh) oluşur. Ancak, ilk bebekte antikor oluşumu fazla olmadığı için sorun yaşanmaz. Fakat, daha sonraki gebelikte bebeğin  $Rh^+$  olması durumunda anne kanında oluşan bu antikorlar plâsenta yolu ile bebeğin kanına karışarak alyuvarların parçalanmasına neden olur. Bu durumda bebek alyuvar eksikliğinden dolayı kansız kalır. Alyuvarların parçalanması sonucunda açığa çıkan ürünler sebebiyle bebeğin rengi sarıdır. Bebeğin hayatı tehlikeye girer.



*Kan uyuşmazlığının anlaşılması annenin kan grubunun bilinmesine bağlıdır. Anne  $Rh^-$  ve baba  $Rh^+$  ise kan uyuşmazlığı ortaya çıkabilir. Kan uyuşmazlığının söz konusu olduğu durumlarda anneye doğumdan sonra ilk 48-72 saat içerisinde antikor oluşumunu engelleyici ilaç verilebilir.*

**Soru :** Heterozigot A kan grubu bir kadın ile O kan grubuna sahip bir erkeğin doğacak çocuklarının fenotipinde A kan grubu olma olasılığı nedir?

**Çözüm :**



Fenotip : 1/2 A kan grubu 1/2 homozigot O kan grubu ⇒ Fenotip olarak çocuklarda % 50 veya 1/2 oranında A kan grubu olma olasılığı vardır.

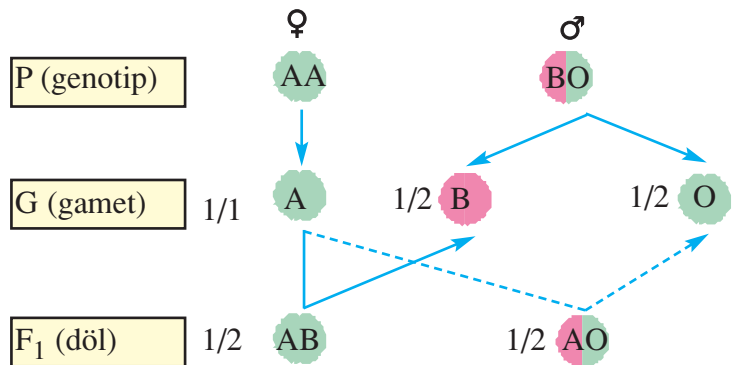
Genotip: 1/2 Heterozigot A kan grubu 1/2 homozigot O kan grubu vardır.



*AB kan grubundan bir kadınla homozigot B kan grubundan bir erkeğin doğacak çocuklarında A kan grubunun olma olasılığı nedir?*

**Örnek :** Homozigot A kan grubundan bir kadınla heterozigot B kan grubundan bir erkeğin doğacak çocuklarının alyuvarlarının yüzeyinde B antijeni bulunma olasılığı nedir?

**Çözüm :**



AB kan grubundaki bireyin alyuvarlarının yüzeyinde B antijeni vardır.

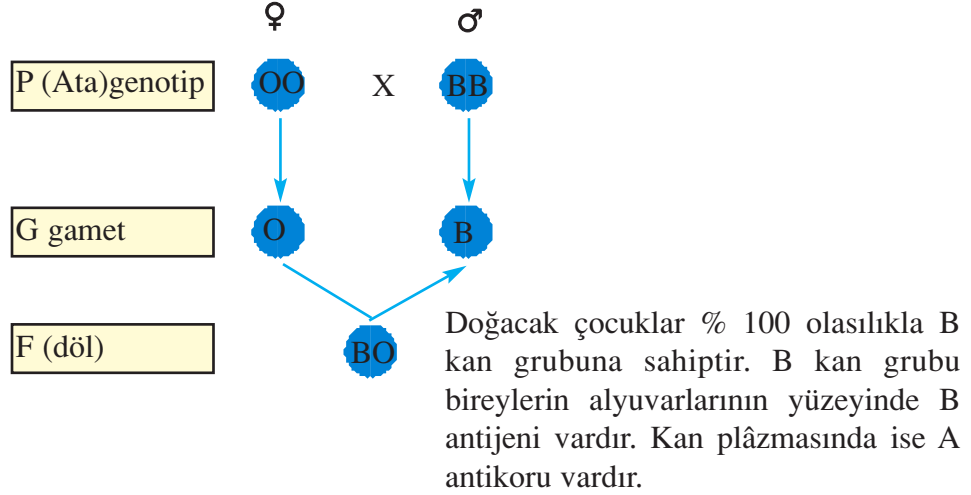
Cevap : 1/2 dir.

?

Heterozigot B kan grubundan bir kadınla heterozigot A kan grubundan bir erkeğin doğacak çocuklarının alyuvarlarının yüzeyinde A antijeni bulunma olasılığı nedir?

**Örnek :** O kan grubundan bir kadınla homozigot B kan grubundan bir erkeğin doğacak çocuklarının kan plâzmasında A antikorunu bulunma olasılığı nedir?

**Çözüm :**



Cevap : % 100 A antikorunu var.

?

Homozigot A kan grubunda bir kadınla homozigot A kan grubundan bir erkeğin doğacak çocuklarının kan plâzmasında B antikorunu bulunma olasılığı nedir?

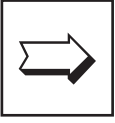
## V. EKSİK BASKINLIK

Bazı türlerde aynı karakteri kontrol eden gen çiftinden her birisi aleline göre baskın veya çekinik değildir. Bu durumda homozigot ve birbirinden farklı iki birey çaprazlandığında, elde edilen melezler ana ve baba fenotipinden farklıdır. Örneğin, endülüs tavuklarında, akşam sefası ve arslan ağzı bitkilerinde eksik baskınlık görülür.

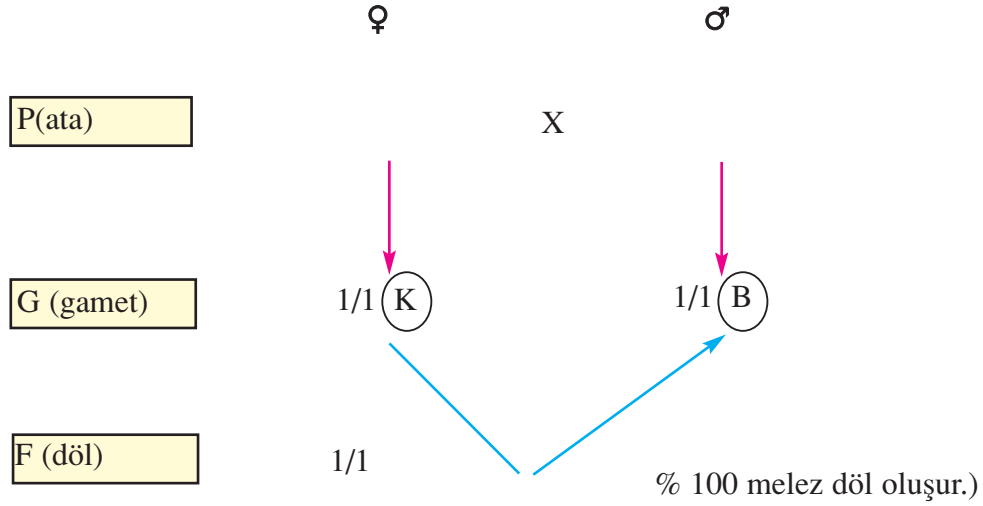
Arslan ağzı bitkisinde kırmızı çiçek rengi, beyaz çiçek rengine eksik baskındır. Homozigot kırmızı renkli bir arslan ağzı bitkisiyle homozigot beyaz renkli bir arslan ağzı bitkisini çaprazladığımızda meydana gelen döllerin melez olduğunu ve ana baba fenotipinden farklı olarak pembe renkli çiçeklere sahip olduğunu görürüz.

(KK = kırmızı BB = beyaz KB = pembe)





Arslan ağzı bitkisinde kırmızı ve beyaz renk birbirine eksik baskın olduğu için ikisinin çaprazlaması sonucunda elde edilen döllerde her iki allenin etkisi görülür. Bu nedenle çiçekler pembe renkte olur.



Eksik baskınlıkta iki heterozigot bireyin çaprazlanması sonucunda elde edilen döllerin fenotip ve

genotip ayrışım oranı birbirine eşittir. Yani :

fenotip ayrışım oranı : 1 : 2 : 1' dir.

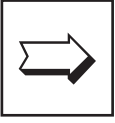
genotip ayrışım oranı : 1 : 2 : 1' dir.



**Örnek :** Arslan ağzı bitkisinde kırmızı çiçek rengi beyaz çiçek rengine eksik baskındır. İki heterozigot arslan ağzı bitkisinin çaprazlanması sonucunda elde edilen döllerde fenotip ve genotip ayrışım oranı nedir?

(KK = kırmızı BB = beyaz KB = pembe)



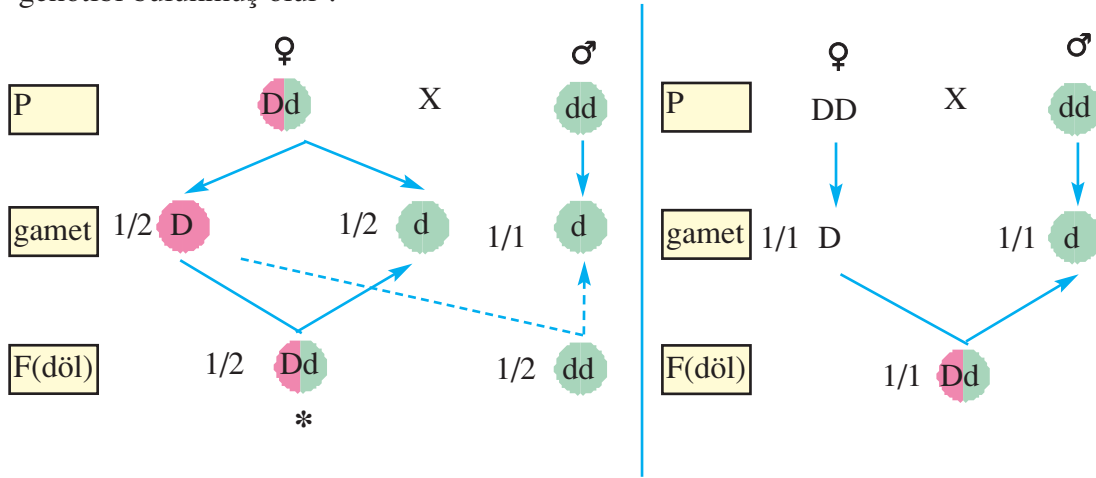


Bu çaprazlama genotibi bilinmeyen ata bireyin genotibinin bulunması için yapılır.

**Örnek :** Bezelyelerde düzgün tohum buruşuk tohuma baskındır. Genotibi bilinmeyen iki bezelyenin çaprazlanması sonucunda meydana gelen F dölllerinde 1/2 he-terozigot düzgün tohumlu, 1/2 buruşuk tohumlu bezelye elde edildiğine göre ata bezelyenin genotibi nedir? (D=Düzgün tohum d=buruşuk tohum)

**Çözüm :**

Dişinin genotibi DD veya Dd olabilir. Hangisi dölün genotibini sağlarsa dişinin genotibi bulunmuş olur :



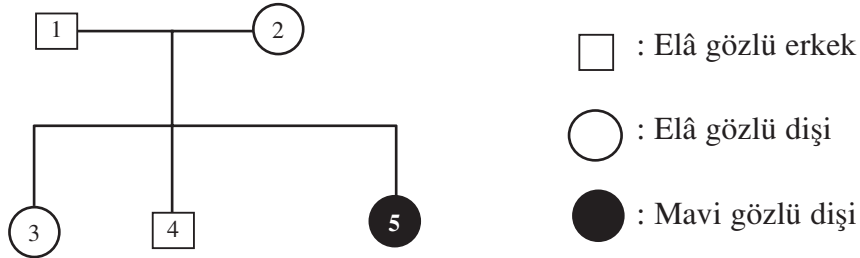
Bu çözüm, örnekte verilen soruda \* 1/2 Dd genotibinde birey oluşmasını sağladığı için dişinin genotibi Dd olmalıdır.

Bu çözüm, örnekte verilen soruda F dölünde 1/2 Dd genotipinde birey oluşması beklenirken 1/1 oranında Dd genotipinde birey oluştuğu için dişinin genotibi DD olamaz.



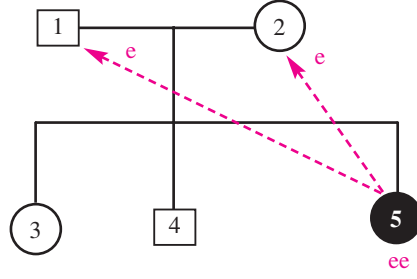
Genotibi bilinmeyen bireylerin genotibinin bulunmasında soy ağaçlarından da yararlanılabilir.

**Örnek :**

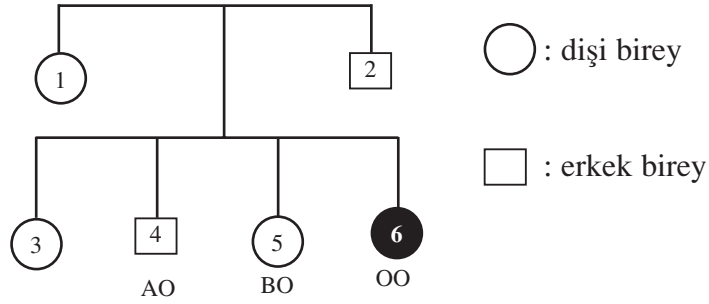


İnsanda ela göz mavi göze baskındır. 5 nolu birey mavi gözlü olduğuna göre 1 ve 2 nolu bireyin genotibi nedir? (Ela göz= E mavi göz = e)

**Çözüm :**



Çekinik olan karakterler etkisini fenotipte ancak homozigot hâlde gösterir. Bu nedenle 5 numaralı bireyin genotipi **ee** olmalıdır. Birey bu karaktere ait alellerden birisini annesinden yumurta ile, diğerini ise babasından spermle alacaktır. Bu durumda baskın karakter beyaz renkte gösterildiği için anne ve babanın genotipi **Ee x Ee** olmalıdır. Çaprazlamayı yaparsak :



Yukarıdaki soy ağacında 6 numaralı birey çekinik özellikteki O kan grubuna sahiptir. 5 numaralı bireyin genotipi BO kan, 4 numaralı bireyin genotipi AO olduğuna göre 1 ve 2 numaralı bireylerin genotobi ne olabilir?

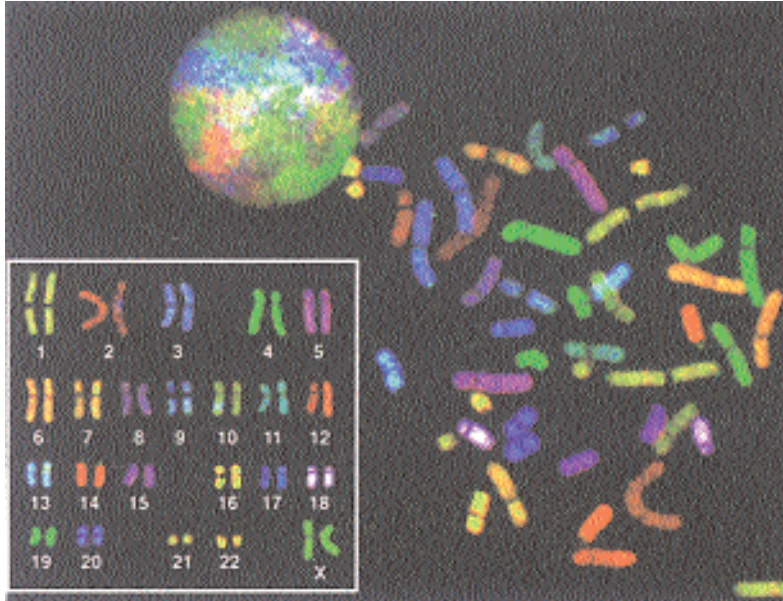
## VII. KROMOZOM TEORİSİ

### A. Genler ve Kromozomlar

Mendel'in çalışmalarından 35 yıl, ölümünden birkaç yıl sonra, 1900 yılında üç biyolog, birbirlerinden habersiz olarak, Mendel'in çalışmalarına benzer kalıtımla ilgili deneyler yaparak aynı sonuçları bulmuşlardır. Bu araştırmacılar Almanya'da Karl Correns (Karl Korrens), Hollanda'da Hugo de Vries (Hügo dö Verie) ve Avusturya'da Erich Tachermak (Erih Çermak)'dır. Bundan sonra modern genetik bilimi hızla gelişmeye başlamıştır.

Yirminci yüzyılın başlarında Walter S. Sutton (Volter Satın)'ın ortaya attığı kromozom teorisine göre "Genler kromozomlar üzerine yerleşmiş gerçek fiziksel birimlerdir. Bir kromozom çiftinin her üyesi üzerinde bir gen çiftinin bir aleli bulunur."

Bu hipotez, mayozla meydana gelen gametlerin farklı genler taşıdığını, bu genlerin döllenme sonucu oluşan bireyde rastgele biraraya geldiğini ve yeni meydana gelen bireyin atasına göre neden farklı fenotip ve genotipte olduğunu açıklar.



### B. Eşeye Bağlı Kalıtım

Sutton'ın kromozom teorisine göre bir kromozom üzerinde birden fazla gen vardır. Bir kromozom üzerinde birden fazla gen varsa bunlar bağlı genler olarak adlandırılır. Bir kromozom üzerinde bulunan bağlı genler birbiriyle bağlantı grubu oluşturur ve birlikte döllere aktarılır. Bir canlının kromozomları içerdikleri genlerin işlevlerine göre otozom ya da gonozom olarak adlandırılır.



**Vücut hücrelerini kontrol eden kromozomlara otozom (vücut kromozomu) denir. Cinsiyeti veya eşeyi belirleyen kromozomlara ise gonozom (eşey kromozomu) denir.**

Drosophila'da 4 çift kromozom bulunur. Buna göre Drosophila'da;  $2n = 8$  kromozom bulunur diyebiliriz.

Buna göre drosophila'da erkek ve dişi bireylerin vücut hücrelerinde ve eşey hücreleri olan yumurta ile spermde otozom ve gonozomlar aşağıda olduğu gibi gösterilebilir:

	<i>Vücut hücrelerindeki kromozom dağılımı</i>	<i>Eşey hücrelerinde kromozom dağılımı</i>
Sirke sineği ♀ (Dişi)	$2n=8$ ise $2n= (6+XX)$ (6 otozom, 2 gonozomu vardır.)	$n=4$ ise $n= (3+X)$ (3 otozomu, 1 gonozomu vardır.)
Sirke sineği ♂ (Erkek)	$2n=8$ ise $2n= (6+XY)$ (6 otozom, 2 gonozomu vardır.)	$n=4$ ise $(3+X)$ veya $(3+Y)$ (3 otozomu, 1 gonozomu vardır.)

Tabloya göre, drosophila'da kromozomlardan 6 tanesi erkek ve dişi bireylerde vücut hücrelerini kontrol eden otozomlardır. Geriye kalan iki kromozom ise erkek ve dişi bireylerde cinsiyeti belirleyen gonozomlardır. buna göre dişide cinsiyeti belirleyen gonozomlar birbirinin aynı olup, XX şeklinde gösterilir. erkekte cinsiyeti belirleyen gonozomlardan birisi dişininkine benzer. Diğeri ise uzun ve kıvrıktır. Erkekte gonozomlar XY şeklinde gösterilir.

İnsanda da gonozomlar dişide XX, erkekte XY şeklindedir. Yalnız insanda Y gonozomu drosophila'dan farklı olarak X'den kısa ve kıvrıktır. Buna rağmen kuş, kelebek ve güvelerde XY kromozomu taşıyanlar dişi, XX kromozomu taşıyanlar erkektir.



*İnsanın vücut hücrelerinde  $2n = 46$  kromozom olduğuna göre vücut hücrelerinin kromozom dağılımı nasıldır?*

**Örnek :** Vücut hücrelerinde  $2n = 38$  kromozom olan bir kedinin dişisinin yumurtalığındaki ve yumurta hücresindeki kromozom dağılımı nasıl olmalıdır?

**Çözüm :**

Eşey ana hücresinin kromozom dağılımı ( $2n = 38$ )	Mayoz bölünme	gamet : yumurtanın kromozom dağılımı ( $n = 19$ )
(36 + XX) 36 otozomu, 2 gonozomu vardır.		(18+X) (18+X) şeklinde olup dişlerde 1 çeşit gamet oluşur. Yani (18+X) şeklinde yumurta oluşur. 18 otozomu, 1gonozomu vardır.



*Dişilerin yumurta hücresinde vücut hücrelerinin yarısı kadar otozom ve gonozom bulunmasının nedeni hangi hücre bölünmesidir?*

**Eşeye Bağlı Karakterler :**



*Eşey kromozomları sadece cinsiyeti belirlemez. Cinsiyetin yanı sıra başka kalıtsal karakterlerin genlerini de taşır.*



**Eşey kromozomlarında genlerin etkisiyle ortaya çıkan karakterlerin kalıtımına eşeye bağlı kalıtım denir.**

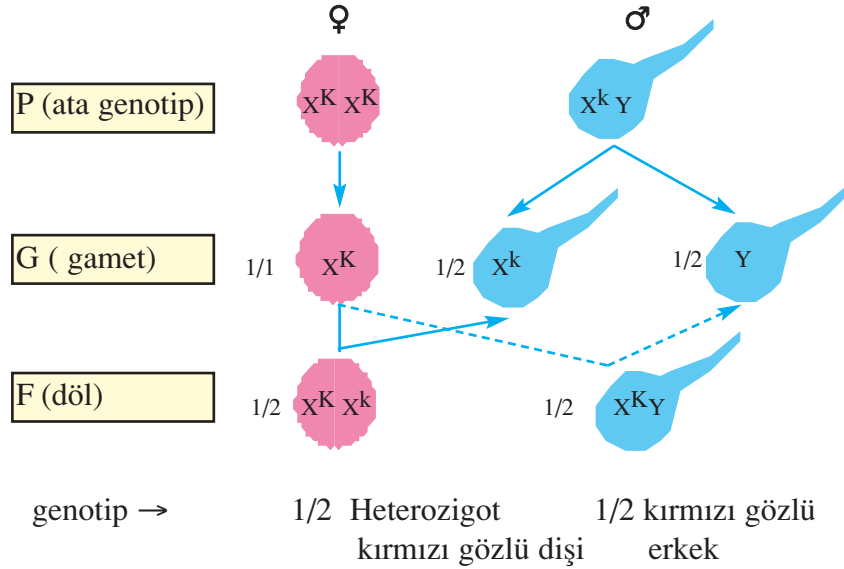
Eşeye bağlı kalıtım ile ilgili ilk deneyleri Morgan adında bilim adamı yapmıştır. Morgan, şişeler içerisinde sirke sinekleri üretiyor ve ürettiği sirke sineklerini kendi aralarında yapay olarak çaprazlıyordu. Bu sineklerin gözleri doğada olanları gibi kırmızı gözlü iken çaprazlamalar sırasında beyaz gözlü sirke sineği gördü. Bu deneyleri defalarca tekrarlaması sonucunda beyaz gözülerin hepsinin erkek sirke sinekler olması ise oldukça ilginçti. Çünkü bu durum Mendel ve Sutton'ın çalışmaları ile açıklanamıyordu. Acaba, erkek ve dişilerin kromozomları farklı mıydı? Morgan, beyaz gözlü erkek sirke sineği ile homozigot kırmızı gözlü dişi sirke sineğini çiftleştirmiştir. F1 dölünde dişi ve erkek sineklerin hepsinin kırmızı gözlü olduğunu, bunun sebebinin de beyaz göz geninin çeknik olmasından kaynaklandığını anlamıştır.

F<sub>1</sub> dölleri kendi arasında çaprazladığında bu çaprazlamaların sonucunda dişinin tamamının kırmızı gözlü, erkeklerin yarısının kırmızı yarısının ise beyaz gözlü olduğunu görmüştür. Bu deneylerin defalarca tekrarlanmasının sonucunda X kromozomu üzerinde göz rengi karakterini oluşturan genlerin bulunduğu ortaya çıkmıştır.

Drosophilada göz rengi geninin dişi ve erkek bireylerdeki dağılımı aşağıdaki gibidir. (K geni kırmızı göz, k geni ise beyaz gözlüdür.)

	Fenotip	Genotip
♀ birey :	Kırmızı gözlü	$X^K X^K$ veya $X^K X^k$
	Beyaz gözlü	$X^k X^k$
♂ birey :	Kırmızı gözlü	$X^K Y$
	Beyaz gözlü	$X^k Y$

**Örnek :** Homozigot kırmızı gözlü dişi sirke sineği ile beyaz gözlü erkek sirke sineğinin çiftleştirilmesi sonucunda meydana gelen döllerdeki genotiplerin oranı nasıldır? (K: kırmızı göz geni, k: beyaz göz geni)



?

Beyaz gözlü bir dişi sirke sineği ile kırmızı gözlü bir erkek sirke sineğinin çiftleştirilmesi sonucunda meydana gelen döllerin genotip oranlarını bulunuz?

(K: kırmızı göz geni, k: beyaz göz geni)

▶▶

Sirke sineklerinde göz rengi X'e bağlı kalıtıma örnektir.



### İnsanda Eşeye Bağlı Kalıtım :

İnsanda renk körlüğü, hemofili gibi kalıtsal hastalıklar X kromozomu ile taşınır.

İnsanda yapışık parmaklılık, kulak kıllığı ve balık pulluğu gibi karakterler Y kromozomu üzerinde taşınır.

Renk körlüğü özellikle kırmızı ve yeşil rengin birbirine karıştırılmasıyla ilgili kalıtsal bir hastalıktır. Bu hastalık X kromozomu üzerinde taşınır ve çekinik bir özellik gösterir. Bu hastalık daha çok erkeklerde görülür. Çünkü, dişilerde eşey kromozomları XX olup bu kromozomlar birbirinin homologudur. Bu nedenle dişi birey ancak X kromozomlarının her ikisi üzerinde de hastalıkla ilgili alel gen bulunuyorsa renk körü olur. Dişi bireylerde hastalık geni X kromozomlarından sadece birinde bulunuyorsa diğer X kromozomu üzerinde bu geni baskılayan sağlam gen bulunur ve çekinik olan renk körlüğü genini baskılar. Bu nedenle böyle bireyler renk körü olmaz.

Erkek bireylerde eşey kromozomları, XY olup birbirinden farklıdır. Bu hastalığın geni X kromozomu üzerinde taşındığı için erkek bireyde bir hastalık geninin bulunması durumunda birey renk körü olur. Çünkü Y kromozomu X kromozomunun homologu değildir. Bu nedenle Y kromozomu üzerinde hastalığı baskılayan sağlam gen bulunmaz.

Hemofili hastalığı, kanın pıhtılaşmasına neden olan kalıtsal bir hastalıktır. Çekinik bir özellik gösterir ve X kromozomu üzerinde taşınır. Yine renk körlüğü hastalığı sözü edilen nedenlerden dolayı erkeklerde daha çok görülür.

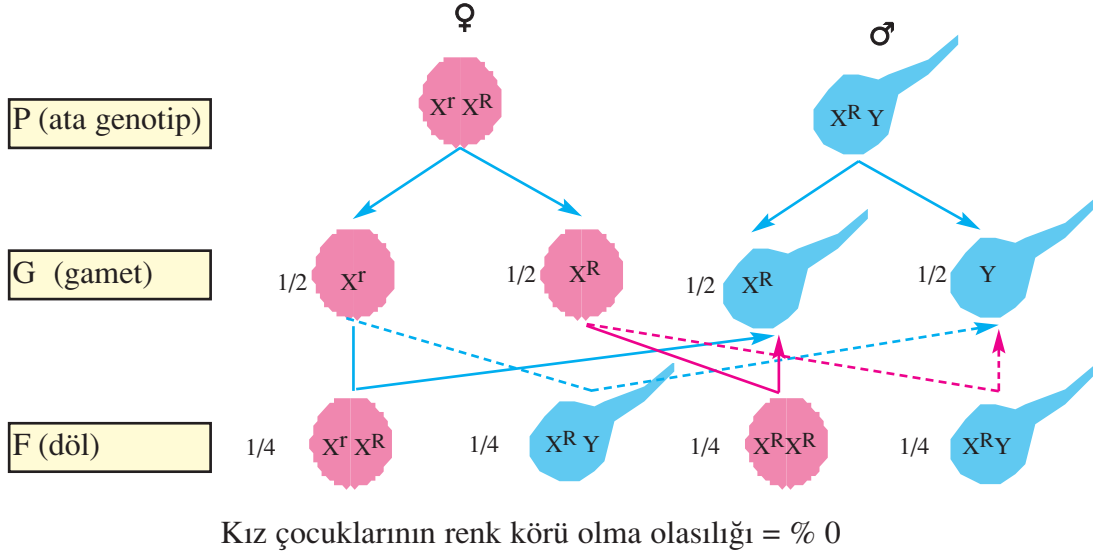
Renk körlüğü yönünden dişi ve erkeklerde genotip	Hemofili yönünden dişi ve erkeklerde genotip
I. Genotip : $X^T X^T$ = renk körü dişi	I. Genotip : $X^h X^h$ = hemofili dişi
II. Genotip : $X^T X^R$ = taşıyıcı dişi (hasta değildir, hastalığı taşır).	II. Genotip : $X^h X^H$ = taşıyıcı dişi (hasta değildir, hastalık genini taşır).
III. Genotip : $X^R X^R$ = sağlam dişi	III. Genotip : $X^H X^H$ = sağlam dişi
I. Genotip : $X^T Y$ = renk körü erkek	I. Genotip : $X^h Y$ = hemofili erkek
II. Genotip : $X^R Y$ = sağlam erkek	II. Genotip : $X^H Y$ = sağlam erkek



Renk körlüğü ve hemofili çekinik özellikte olduğu için küçük harfle sembolize edilir.

**Örnek :** Renk körlüğü yönünden taşıyıcı bir dişi ile sağlam bir erkeğin kız çocuklarının renk körü olma olasılığı nedir?

( $X^r X^R \rightarrow$  taşıyıcı dişi  $XY \rightarrow$  sağlam erkek)



Hemofili bir erkek ile sağlam bir dişinin doğacak çocuklarının hemofili olma olasılığı nedir?

### C. Ayrılmama Olayı



Dişi ve erkek bireylerinin üreme organlarında mayoz bölünme sonucu gametlerin meydana geldiğini, gametler oluşurken homolog kromozomların ve alel gen çiftlerinin birbirinden ayrılarak her birinin eşit olasılıkla gametlere dağıldığını, bu alel gen çiftleri ve homolog kromozomların döllenme ile bir araya geldiğini hatırlayınız.

Drosophila'lar üzerinde yapılan mikroskobik çalışmalar sonucunda bazı dişi ve erkek bireylerin mayoz bölünme sonucu kromozom fazlalığı veya eksikliği olan yumurta ve spermleri oluşturduğu gözlemlenmiştir. Daha sonra insan kromozomu ile yapılan çalışmalarda da drosophila'larda olduğu gibi mayoz bölünme sonucu kromozom fazlalığı veya kromozom eksikliği olan yumurta ve spermler görülmüştür. Mayoz bölünme sonucu gametlerin oluşumu sırasında homolog kromozomların birbirinden ayrılması gerekir. Fakat, bu durumun tersine bazen gametlerin oluşumu sırasında homolog kromozomların birbirinden ayrılmadığı da görülebilir. Bunun sonucunda fazla veya eksik kromozoma sahip gametler meydana gelir. Kromozomlarda meydana gelen bu durum ayrılmama olarak adlandırılır.

*Ayrılmama iki şekilde görülür :*

1. Otozomlarda ayrılmama

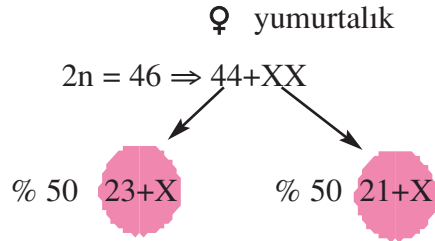
2. Gonozomlarda ayrılmama

Şimdi bu iki durumu inceleyelim :

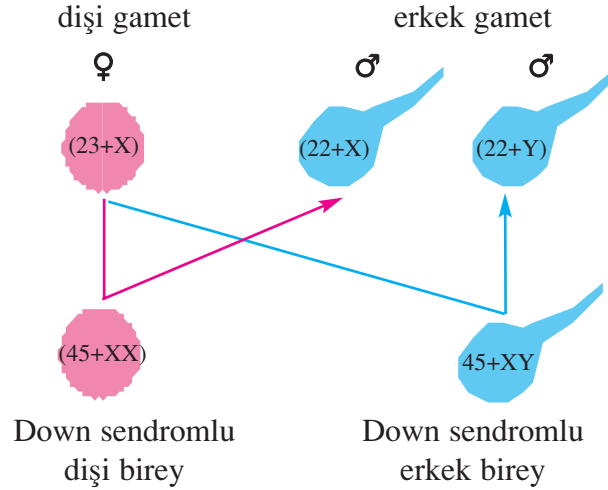
**1. Otozomlarda Ayrılmama :** Genellikle 40 yaşın üzerindeki kadınlarda 13., 18., 21. ve 22. çift homolog kromozomun ayrılmaması durumunda görülür. Çoğunlukla 21. çift homolog kromozomda ayrılmama olayı görülebilir.

♀	Eşey ana hücrenin kromozom dağılımı	Eşey hücresi olan yumurtadaki kromozom dağılımı
Yumurtalıkta mayoz bölünme ile yumurta oluşumu	$2n = 46 \Rightarrow (44+XX)$	$\xrightarrow{\text{Mayoz}} (22+X) (22+X)$
Yumurtalıkta mayoz bölünme sırasında ayrılmama ile yumurta oluşumu	$2n = 46 \Rightarrow (44+XX)$	$\xrightarrow{\text{Mayoz ayrılmama}} (23+X) (21+X)$ yumurtalar

Şemada görüldüğü gibi mayoz bölünme sonucu gametlerdeki kromozom dağılımının  $(22+X) (22+X)$  şeklinde olması gerekirken 21. çift homolog kromozomun ayrılmaması durumunda  $(23+X) (21+X)$  şeklinde yumurtalar meydana gelir.  $(21+X)$  kromozumlu yumurta ölür. Bu durum aşağıda olduğu gibi özetlenebilir:



Bu şekilde meydana gelen yumurtalar normal sperm hücreleri ile döllenecek olursa 47 kromozomlu zekaca geri bireyler oluşur. Bu durum kalıtsal bir hastalık olup, Mongolizm veya Down sendromu olarak adlandırılır.

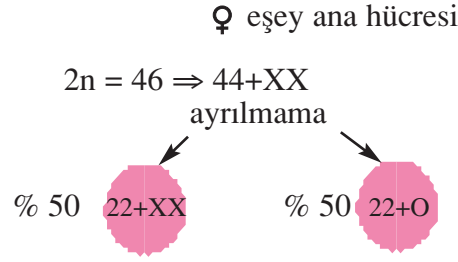


*Mongol çocuklar 47 kromozoma sahip zekaca geri, kendilerine özgü fenotip özellikler gösteren bireylerdir. Bu fenotip özelliklerin en belirginini ise çekik gözlerdir.*

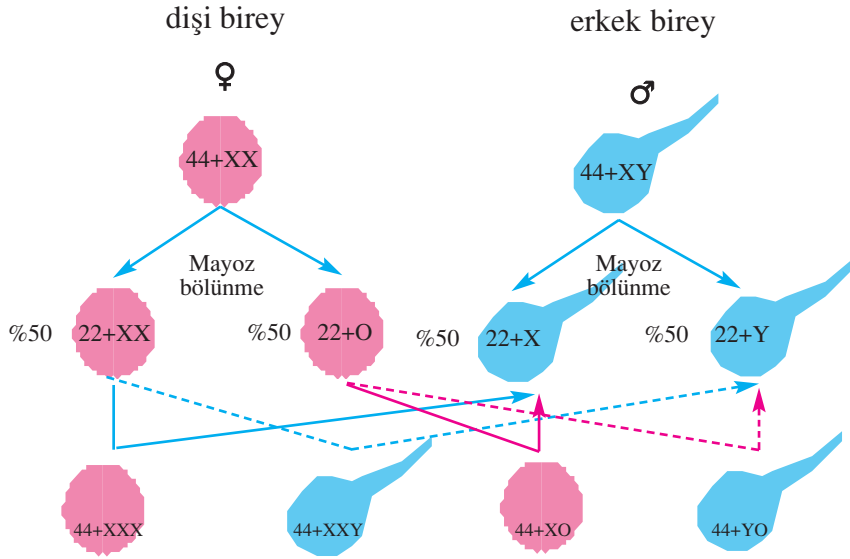
**2. Gonozomlarda Ayrılmama :** Mayoz bölünme sırasında eşey kromozomlarının birbirinden ayrılmayarak aynı gamete gitmesidir. Genellikle dişilerde X kromozomunda ayrılmama görülür.

♀	Eşey ana hücresinin kromozom dağılımı	Eşey hücresi olan yumurtadaki kromozom dağılımı
Yumurtalıkta mayoz bölünme ile yumurta oluşumu	$2n = 46 \Rightarrow (44+XX)$	$\xrightarrow{\text{Mayoz}} (22+X) (22+X)$
Yumurtalıkta mayoz bölünme sırasında ayrılmama ile yumurta oluşumu	$2n = 46 \Rightarrow (44+XX)$	$\xrightarrow{\text{Mayoz ayrılmama}} (22+XX) \text{ ve } (22+O)$

Şemada görüldüğü mayoz bölünme sonucu gametlerdeki kromozom dağılımının  $(22+X) (22+X)$  şeklinde olması gerekirken gonozomlarda ayrılmama sonucu  $(22+XX) (22+O)$  şeklinde yumurtalar oluşur. Bu durum aşağıda olduğu gibi özetlenebilir :



Bu şekilde oluşan yumurtalar sağlam kromozomlu spermlele birleşecek olursa aşağıdaki kalıtsal hastalıklar oluşur :



F (döl) :      Süper dişi      Klinefelter hastası erkek birey      Turner hastası dişi birey      ölür

**Süper dişi** :  $44+XXX$  genotibindeki dişilerdir. Bazıları normal ve doğurgandır. Çoğu ise kısır. Zeka geriliği oranı yüksektir.

**Klinefelter** :  $44+XXY$  genotibindeki erkeklerdir. Her zaman kısır. Göğüsleri gelişmiş ve kas yapısı zayıftır, zeka geriliği oranı yüksektir.

**Turner** :  $44+XO$  genotibindeki kısır dişilerdir. Deri, iskelet ve boyla ilgili anormallikleri vardır.



*Down sendromu hangi kromozomda ayrılmama sonucu oluşur?*



*Eşey kromozomlarında ayrılmama sonucu süper dişi, klinefelter ve turner hastalığı oluşur.*

## VIII. KALITSAL MATERYALİN DEĞİŞMESİ



DNA'nın kendini eşlemesi sırasında meydana gelen hatalar DNA'daki baz dizisinin değişmesine yol açar. Bu değişmeler bir azotlu bazın değişmesi şeklinde olduğu gibi kromozom düzeyinde de olabilir. Kalıtsal bilgi de oluşan bu hatalara mutasyon denir.

Mutasyonlar, sıcaklık artışı, pH değişiklikleri, radyasyon veya zehirli kimyasal maddeler gibi zararlı etkenler (mutagen) yolu ile canlının DNA yapısında meydana gelen değişikliklerdir. Mutasyonlar bireyin üreme hücrelerinde oluşuyorsa *kalıtsal* nitelik kazanır ve dölden döle aktarılır.

Bir bireyde meydana gelen mutasyonlar yararlı ise, bireyin yaşama şansını artırır. Böylece birey, değişen çevre koşullarına daha iyi uyum sağlar (adaptasyon). Bir bireyde meydana gelen mutasyonlar zararlı ise, bireyin yaşama şansını azaltır. Böylece birey, çevre koşullarına uyum sağlayamaz ve yaşadığı ortamdan elenir



*Mutasyon artırıcı etkenlere mutagen denir.*

*Mutasyonlar iki şekilde görülür :*

### A. Gen Mutasyonları

Bir genin içerdiği baz dizilişindeki değişmelere gen mutasyonları denir.

#### *Nokta Mutasyonları*

Gende bir nükleotidin değişmesi ile oluşan ve yalnız bir amino asidin şifrenmesini etkileyen mutasyonlara nokta mutasyonları denir.

### B. Kromozom Mutasyonları

Kromozomların sayısında ve yapısında meydana gelen değişikliğe kromozom mutasyonları denir.

Bu, kromozomların parça kaybetmesi, kromozomdan parça kopması veya kopan parçanın yanlış bağlanması şeklinde görülür.



*Mutasyon nedir? Hangi çeşit mutasyonlar kaltsaldır? Zararlı ve yararlı mutasyonların bireyin yaşamına etkileri aynı mıdır açıklayınız?*

*Amino asitlerin birden fazla şifre ile şifrelenmesi nedeniyle bazen nokta mutasyonları amino asit çeşidinin değişmesine yol açmaz.*

*Örneğin; lösin amino asidinin CUU, CUC, CUA ve CUG olmak üzere dört çeşit şifresi vardır.*



*Eğer, DNA'daki baz dizilişi GAA şeklinde olan bir genetik şifre, meydana gelen nokta mutasyonu sonucu GAG baz dizilişine dönüşürse mutant mRNA'daki kodon CUC şeklinde olur. CUC kodonu da lösin amino asidini şifreler. Bu durumda mutasyon birey için zararlı olmaz. Çünkü lösin amino asidinin dört çeşit şifreyle şifrelenmesi mutasyonların zarar verme olasılığını azaltır.*



*BİR hücrenin kalıtsal yapısında meydana gelen hataların azdan çoğa sıralanışı nokta mutasyonları-kromozom mutasyonları şeklinde olur.*



*Mutasyon oluşumuna etki eden çevresel koşullar nedir?*

Genellikle mutasyonların çoğu canlının ölümüne neden olur. Bunlar öldürücü mutasyonlardır. Bir çok öldürücü gen, çekinik olduğu için dölden döle aktarılır. Çekinik olan gen ise sadece homozigot halde fenotipte etkisini gösterebilir. Bu durum bireyin ölümüne sebep olur. Örneğin, kalıtsal kas erimesi (Duchenne tipi müsküler distrofi) hastalığı bireyin ölümüne neden olabilen bir hastalıktır. Hastalıkta omuz, kol ve bacaklardaki kaslar adetâ yok olur, ayaklar yay çizecek şekilde biçimini yitirir. Bugüne kadar tedavisi olmayan ve erken ölüme yol açan bu hastalık genetik mühendisliği alanındaki gelişmelerden biri olan kas kök hücreleri nakledilerek tedavi edilebilecek, verilen kök hücreleri yeni kaslar yapacak ve hastalar yürüyebilecektir.

## IX. İNSANDA KALITSAL HASTALIKLAR

Kalıtsal hastalıklar, genlerde meydana gelen bozukluklar sonucu ortaya çıkar. Anne veya babada anormal özellikler kalıtsal ise yumurta ve sperm ile yavrulara aktarılarak kalıtsal hastalıklara yol açar. Bu hastalıklardan bazıları aşağıda verilmiştir.

### **Orak hücreli anemi :**

Kalıtsal bir hastalık olup anne veya babadan çocuklara geçer. Hastalığa neden olan gen çifti homozigot ise hastalık ortaya çıkar.

Hastada uzun süren bir kansızlığın görülmesi hastalık belirtilerinin en başında gelir. Bu kansızlığa bağlı olarak kanda alyuvar hücreleri yıkılır ve oksijen düzeyi düşer. Kanda oksijen düzeyi düştüğünde nöbetler görülür. Alyuvarlar orak biçimini aldığı için orak hücreli anemi olarak adlandırılır.

Bu hastalık kalıtsal olduğu için anne ve baba adaylarının kan tahlili yaptırmaları buna bağlı olarak kalıtsal hastalıklarla ilgili aydınlatılması sağlanabilir veya erken gebelik döneminde amniyosentez adı verilen genetik bir inceleme sonucu embriyoda bir bozukluk olup olmadığı araştırılır. Bu şekilde herhangi bir anormalliğin söz konusu olduğu koşullarda gebelik sonlandırılabilir.

### **Fenilketonüri :**

Fenilketonüri, kalıtımla geçen, ender görülen bir hastalıktır. Nedeni fenilalanin adı verilen bir amino asidin tirozin adı verilen başka bir amino aside dönüşümünü sağlayan enzimin eksikliğidir. Zeka gelişimini etkileyen bu hastalık doğumdan sonraki ilk beş gün içerisinde bebeğe uygulanan test ile erken teşhis edilebilir. Tedavi, bebeğe uygulanan düşük düzeyde fenilalanin içeren özel bir diyetle olur.



*Akraba evliliklerinde kan bağı olan iki kişide benzer olan genlerin bulunma olasılığı akraba olmayanlara göre daha fazladır. Bu genlerden bazısının anormal özellik taşıması sonucunda anormal doğan bebeklere rastlanabilir.*



*Kalıtsal hastalıkların erken teşhisi için en iyi hizmeti ise genetik danışma merkezleri verir. Evlilik kararı almadan önce her çiftin bu merkezlere giderek genlerinde bir bozukluk olup olmadığını öğrenmesi gerekir. Böylece kişiler, bilinçli bir şekilde sağlıklı çocuklara sahip olabilirler.*



Genellikle normal özellik taşıyan genlerin çoğu baskındır. Bu nedenle bebeklerin çoğu sağlıklı doğmaktadır. Ancak, baskın genlerle taşınan hastalıklar da vardır.

Baskın genlerle geçen hastalıklara örnek olarak sinir sistemini etkileyen Huntington hastalığı verilebilir. Bu hastalığa yakalanan kişiler cüce olup, kol ve bacaklar oldukça kısadır. Kaslar ise zayıftır.

Bazı kalıtsal hastalıklar çekinik genlerle ortaya çıkar. Bazı sağırliklar, körlükler, albinizm, kistik fibrozis, hemofili gibi hastalıklar bu duruma örnek verilebilir.

*Spina bifida, down sendromu, hemofili gibi kalıtsal olan hastalıkların erken tanısında amniyosentez adı verilen bir test yapılır. Bu test gebeliğin 16. haftasında annenin rahminden bebeğin içinde bulunduğu sıvıdan bir örnek alınarak yapılır. Bu sıvı mikroskopta incelenir ve bebeğin kromozomlarına bakılarak bebekte olabilecek kalıtsal hastalık teşhis edilir.*



## X. VARYASYON VE MODİFİKASYON

İnsan türü, kedi türü, köpek türü, keçi türü, at türü...memeliler sınıfı altında incelenen bu canlıların her biri ayrı bir türdür. Yeryüzünde milyonlarca farklı canlı türü vardır. Ayrıca, aynı türün bireylerini birbirinden ayıran farklı özellikler de vardır. Kendi aralarında üreyip verimli döller oluşturabilen bireyler aynı türe ait olmalarına rağmen çok fazla birbirine benzemezler. Afrika'lı bir zenci ile Asya'lı bir Çinlinin insan türü içerisinde yer almalarına rağmen bu iki insan örneğinin birbirinden farklı özellikler taşıdığını biliriz. Bu şekilde aynı tür içinde görülen farklılıklar nasıl oluşmaktadır?



**Çevresel faktörlerin etkisiyle genlerin işleyişinde meydana gelen kalıtsal olmayan değişikliklere modifikasyon denir. Modifikasyonlar tür içi çeşitliliğin nedenlerinden biridir. Modifikasyona neden olan çevresel faktörler besin, sıcaklık, nemlilik vb. dir.**

Modifikasyonlar, çevrenin etkisiyle bireyde oluşan değişiklikler olduğu için sadece bireyin genlerinin işleyişini değiştirir. Bu nedenle kalıtsal değildir. Örneğin, uzun yıllardır Çinliler dar ayakkabılar giydikleri için ayakları küçülmüştür fakat, genellikle günümüzde Çinliler'de bu tür bir geleneğe rastlanmamaktadır. Bu nedenle Çinlilerin ayakları normal büyüklüktedir. Yukarıda görüldüğü gibi eğer bu özellik kalıtsal olsaydı, bir sonraki kuşağa aktarılırdı ve doğan çocuklarda anne ve babaları gibi küçük ayaklı olurdu. Oysa, bir karakterin kalıtsal olması için bu değişikliklerin üreme hücrelerindeki DNA'da gerçekleşmesi gerekir.



*Modifikasyon, kalıtsal olmadığına göre bireyin hangi hücrelerini etkiler?*



**Türü meydana getiren bireyler birbirinin aynısı değil benzeridir. Türü meydana getiren bireyler arasındaki anatomik, fizyolojik özellikler, protein yapısı ve davranışlar bakımından görülen farklılıklara varyasyon denir.**

Varyasyonlar, canlının genetik materyali olan üreme hücrelerindeki DNA'da meydana gelen değişikliklerdir. Bu nedenle meydana gelen değişiklikler kalıtsal olup dölden döle aktarılır. Varyasyonlara neden olan olaylar ise mutasyonlar, mayoz bölünme ve crossing-overdir. Bu şekilde aynı türün bireyleri arasında farklılıklar yani varyasyonlar oluşur. Örneğin bezelye bitkisinin düzgün, buruşuk tohum yapısı aynı türün değişik varyasyonudur diyebiliriz. Bu özellikler kalıtsaldır. Bezelyelerdeki bu farklılık onların yetiştikleri farklı ortam koşullarından kaynaklanır. Bu farklılık bezelyelerin yaşadıkları ortama uyum yeteneklerini artırır ve böylece bezelyelerin farklı ortam koşullarında yaşama ve üreme şansı artar.



*Varyasyon, kalıtsal olduğuna göre bireyin hangi hücrelerini etkiler?*



*Zararlı mutasyonlar sonucu oluşan özellikler genellikle çekiniktir. Çekinik olması ise birey için bir şanstır. Çünkü bireyin heterozigot olması durumunda çekinik hâlde olan hastalık geni etkisini fenotipte gösteremez. Bu bireyler hasta olmaz. Fakat, hastalık genini sonraki kuşaklara aktarır. Bireyin hasta olması ise hastalık genini homozigot hâlde taşımasıyla olur.*



*Akraba evlilikleri kalıtsal hastalıkların ortaya çıkmasını nasıl artırır?*

## ÖĞRENDİKLERİMİZİ PEKİŞTİRELİM

I. Aşağıda size bu ünite ile ilgili bazı terimler ve bu terimlerin karşılığı olan bilgiler karışık olarak verilmiştir. Buna göre, terimler ve ilgili bilgileri doğru olacak şekilde eşleştiriniz.

<b>fenotip</b>	Yaklaşık olarak 1500 nükleotitten oluşan DNA bölümüdür.
<b>genotip</b>	Bir canlının genlerinin etkisi ile ortaya çıkan canlının dış görünüşüdür.
<b>Aa</b>	Homozigot birey
<b>aa</b>	Heterozigot birey
<b>alel gen</b>	Bir canlının sahip olduğu genlerin toplamıdır.
<b>gen</b>	Aynı karakter üzerine etki eden gen çiftinden her birisidir.
<b>eksik baskınlık</b>	Bir karakter üzerine ikiden fazla alel genin etki etmesidir.
<b>çok alellilik</b>	Bir alel diğerine göre baskın ve çekinik değildir. Fenotipte her iki alenin de etkisi görülebilir.
<b>monohibrit</b>	İki karakter yönünden melez olan bireydir.
<b>dihibrit</b>	Bir karakter yönünden melez olan bireydir.

II. Aşağıda verilen terimleri, uygun ve doğru olacak şekilde boşluklara yerleştiriniz?

monohibrit	heterozigot	$2^n$
genotip ayrışım oranı	$3^n$	8
CD	cD	fenotip ayrışım oranı
genotip	eksik baskınlık	cd
3	8 + XX	gamet
çok alellilik	9	Rh <sup>+</sup>
B antijeni	Anti A	Rh <sup>-</sup>
2	dihibrit	a
alel gen	4	Cd

1. Göz rengi bir karakterdir. Göz rengi yönünden aa (homozigot mavi gözlü) genotipli bir bireyin oluşturacağı gamette % 100 ..... geni bulunur.

2. Bir birey bir karakter yönünden Aa gen çiftine sahiptir. Buna göre birey ..... dur diyebiliriz.
3. AaBb genotibine sahip bireyden genlerin bağımsız olduğu koşullarda 1/4 AB, 1/4 Ab, 1/4 aB, 1/4 ab genlerini taşıyan dört çeşit ..... oluşur.
4. 1 : 2 : 1 şeklinde fenotip ve genotip ayrışım oranı eksik baskınlık olayında görülür. Buna göre eksik baskınlıkta ..... çeşit genotip oluşur.
5. Aynı karakter üzerine farklı şekilde etki eden genlerden her birine ..... gen denir.
6. B kan grubunun alyuvarlarının yüzeyinde ..... antijeni, kan plâzmasında ise ..... antikorunu bulunur.
7. Bir karakter yönünden melez olan bireye ..... denir.
8. İki monohibrit bireyin çaprazlanmasına örnek olarak Aa x Aa genotipli iki birey verilebilir. Buna göre, bu bireylerin çaprazlanması sonucu ..... oranı 3:1 şeklindedir. .... oranı ise 1:2:1 şeklindedir.
9. Mendel'in bağımsız dağılım kanununa göre BB Cc Dd genotipli bireyin oluşturacağı gamet çeşidi ..... formülü ile bulunabilir. Buna göre, bu bireyin oluşturacağı gamet çeşidi ..... tür.
10. Dihibrit çaprazlamaya örnek olarak Aa Bb x Aa Bb genotipli iki birey verilebilir. Bu çaprazlama sonucu oluşacak bireylerin oluşturabilecekleri genotip çeşidi ..... formülü ile bulunabilir. Buna göre bu iki bireyin oluşturabileceği genotip çeşidi ..... dur.
11. Bir bireyin sahip olduğu genlerin toplamına ..... denir.
12. Bir karakter üzerine ikiden fazla alel gen etki ediyorsa buna ..... denir.
13. Ss Dd genotipli birey hibritlik yönünden ..... tir.
14. Annenin ..... babanın ..... kan grubuna sahip olduğu durumda doğacak çocukta kan uyuşmazlığı ortaya çıkabilir.
15.  $2n = 10$  kromozumlu bir dişi bireyin vücut hücrelerinin kromozom dağılımı ..... şeklindedir. Buna göre bu dişi bireyin ..... otozomu ve ..... gonozomu vardır.

**16.** Cc Dd genotipli bireyin oluşturacağı gametler  $1/4$  .....,  $1/4$  .....,  $1/4$  ..... veya  $1/4$  ..... genotipli olabilir. (Mendel'in bağımsız genler kuralı).

**17.** Arslan ağzı bitkisinde K geni kırmızı renkli çiçek oluşumuna, B geni ise beyaz renkli çiçek oluşumuna neden olur. Arslan ağzı bitkisinde kırmızı ve beyaz olmak üzere her iki genin de fenotipte etkisi görülür. Bu durum ..... olarak adlandırılır.

**III.** Aşağıdaki ifadeleri okuyarak doğru ise **D**'yi yanlış ise **Y**'yi yuvarlak içine alınız.

- 1.** Monohibrit çaprazlamada fenotip ayrışım oranı 1 : 2 : 1 şeklindedir. D - Y
- 2.** Ss genotipli bireyin oluşturacağı gametler % 50 S geni veya % 50 s geni bulundurur. D - Y
- 3.** Alel genler, gametler oluşurken birbirinden ayrılır, döllenme sonucu oluşan zigotta ise bir araya gelir. D - Y
- 4.** O kan grubunun alyuvarlarının yüzeyinde hem A hem de B antijeni bulunur. O kan grubunun kan plâzmasında ise antikor yoktur. D - Y
- 5.** Bir dişinin yumurtalığında (44+XX) kromozom vardır. yumurtalıkta meydana gelen mayoz bölünme sonucunda (23+X) kromozomlu yumurtanın meydana gelmesi gonozomlarda ayrılmamaya örnektir. D - Y
- 6.** Klinefelter ve turner hastalığı gonozomlarda ayrılmama sonucu oluşur. D - Y
- 7.** Renk körlüğü ve hemofili X'e bağlı kalıtıma örnektir. D - Y
- 8.** Parmak izi, cinsiyet, dil yuvarlama, kulak memesinin yapışık olup olmaması sadece kalıtıma bağlı kalıtsal karakterlerdir. D - Y
- 9.** Genlerin bağımsız olduğu koşullarda Ee Ff genotipli bireyden oluşacak gamet sayısı 4 'tür. D - Y
- 10.** KkLL x KkLl genotipli iki bireyin çaprazlanması sonucunda oluşacak fenotip çeşidi sayısı 2 ve genotip sayısı 6'dır. (Genler bağımsızdır) D - Y



## ÖZET

Genetik, ana ve babaya ait karakterlerin oğul döllerde ortaya çıkma olasılığını inceler. Genetiğin ilerlemesinde en büyük katkıda bulunan bilim adamı Mendel olmuştur. Mendel, bezelyeler üzerinde çalışarak kalıtsal özelliklerin oğul döllerde benzerlik ve farklılıklarının olasılık hesabını yapmıştır. Böylece, Mendel'in yapmış olduğu çalışmalar ile kalıtsal olan ata özelliklerinin belirli oranlarda oğul döllerde ortaya çıktığı anlaşılmıştır. Mendel, bu özelliklere faktör demiştir. Mendel'i izleyen bir çok bilimsel çalışma sonucunda kalıtsal özelliklerden sorumlu DNA bölümlerinin gen olduğu, genlerin kromozomlar üzerinde yer aldığı anlaşılmıştır.

Aynı karakterden sorumlu gen çiftinin her birine alel gen denir. Alel genden etkisi fenotipte görülene baskın (dominant) gen, etkisi fenotipte görülmeyene ise çekinik (resesif) gen denir. Baskın gen fenotipte etkisini homozigot veya heterozigot hâlde gösterir. Çekinik gen fenotipte etkisini sadece homozigot hâlde gösterir.

DNA molekülleri, genellikle kendini doğru bir şekilde eşler. Fakat, bazen X ışını, radyasyon, kimyasal maddeler vb. olan zararlı etkenlerle DNA'daki genetik şifrede mutasyonlar meydana gelebilir. Mutasyonlar zararlı ise kalıtsal hastalıklara neden olur. Fakat, birçok kalıtsal hastalık çekinik özellik taşır. Bu durumda çekinik genin fenotipte etkisini gösterebilmesi ancak homozigot hâlde söz konusu olur. Eğer, bireyin genotipi hastalık geni yönünden heterozigot ise birey hasta olmaz. Çünkü sağlam gen hastalık genini baskılar. Bu durum, kalıtsal hastalıkların ortaya çıkma olasılığını azaltır. Ama bireyin heterozigot olması bireyin hasta olmamasını sağlasa da bu hastalık genini sonraki kuşaklara aktarmasını engelleyemez.

## OKUMA PARÇASI

### **Folik Asit Nedir?**

Folik asit bir B vitaminidir. Çeşitli yiyeceklerde bulunur ve ayrıca ilaç biçiminde de alınabilir. Bir kadın için hamile kalmadan önce vücudunda yeterince folik asit bulunması önemlidir.

Taze sebze ve meyveler, koyu yeşil yapraklı yiyecekler ve tahıllar folik asit içerir. Beslenmede bu yiyecekleri tüketmek önemlidir. Fakat günlük folik asit ihtiyacını yiyeceklerle karşılamak çok zordur.

Yeterli folik asit aldığınızdan emin olmanın en kolay yolu hergün 400 mikrogram folik asit içeren bir vitamin almaktır. Hemen hemen bütün satınalabileceğiniz multi vitamin ilaçları ihtiyacınız olan folik asiti içerir veya sadece folik asit içeren vitamin ilaçlarını alabilirsiniz.

### **Folik Asit Ne Zaman Alınmalıdır?**

Spina bifida hamileliğin ilk bir ayında oluşur. Bu nedenle hamile kalmadan en az üç ay önce folik asit içeren vitaminleri almaya başlamak son derece önemlidir. Bunun için hamile kalmayı planlamış olmanız gerekmektedir.

Hamilelik planlamıyorsanız, fakat hamile kalmanız için küçük bir olasılık bile varsa her gün 400 mikrogram folik asit içeren vitamin ilaçları almalı ve folik asit bakımından zengin yiyeceklerle beslenmelisiniz. çünkü hamile kaldığınızı öğrendiğiniz zaman bebeğinizin beyin ve omuriliği oluşmuş olacaktır.

Folik asit almak bebeğinizin sağlıklı olmasını garantilemez. Fakat buna yardımcı olur.

*Müjde! Anne adayları...*

*Günde 400 mikrogram Folik Asit alarak bebeğinizin spina bifidalı doğmasını önleyebilirsiniz.*

### **Spina Bifida Nedir?**

Spina bifida “omurga açıklığı” demektir. çoğu zaman kalıcı özürlere neden olan doğumsal bir hastalıktır.

Spina bifida hamileliğin ilk ayında anne karnındaki bebeğin omuriliğinin uygun biçimde kapanması sonucu oluşur.

Türkiye’de doğan her 1000 bebekten 3’ünde spina bifida görülmektedir. Bu oran doğuya doğru gittikçe artmaktadır. Bu demektir ki, ülkemizde her yıl yaklaşık 5000 bebek spina bifida doğmaktadır.

### **Sizin Bebeğiniz de Spina Bifidalı Olabilir mi?**

Hamile kalan bütün kadınların spina bifidalı çocuk doğurma riski vardır. Hangi kadının bebeğinin bu hastalıktan etkileneceğini tahmin etmek çok güçtür. Bununla birlikte bilinen bazı risk faktörleri şunlardır.

- \* Daha önce spina bifidadan etkilenmiş bebeği olan veya kendisi spina bifidalı olan,
- \* Anne ya da babanın ailesinde spina bifidalı olan,
- \* Şeker hastalığı olan,
- \* Epilepsi tedavisi gören,
- \* Aşırı şişman olan,
- \*35 yaşın üstünde doğum yapan,
- \* Hamileliğin ilk dönemlerinde aşırı sıcağa maruz kalan,
- \* Sosyoekonomik durumu kötü olan kadınların spina bifidalı bir bebek doğurma riskleri daha fazladır.



Spina bifidanın ağır ekonomik krizler, sel gibi doğal afetler, savaşlardan sonra arttığını gösteren bulgular vardır.

### **Spina Bifida Anne Karnında Teşhis Edilebilir mi?**

Gebeliğin 4. ayında kanda AFP testi yaptırarak ve ultrason incelemesi ile bebeğin spina bifidalı olup olmadığı öğrenilebilmektedir.

### **Spina Bifida Çocukları Nasıl Etkiler?**

Spina bifidanın hafiften ağıra doğru giden üç tipi vardır. Gizli spina bifida, meningosel ve meningomiyosel. En ağır tipi meningomiyoselosedir.

Spina bifidalı çocuklarda aşağıdaki sorunların bir veya birden fazlası görülebilir ve ciddiyeti omurilikteki açıklığın yerine göre değişiklik gösterebilir.

**Kese :** Spina bifidalı bebekler bazen sırtında bir kese ile doğarlar ve omurların bir kısmı bu kesenin içinde yer alır. belkemiğiğindeki açıklığın doğumdan hemen sonra ameliyatla kapatılması gerekir.

**Baş Büyümesi (Hidrocefali) :** Spina bifidalı pek çok bebekte beyinde su birikmesi nedeniyle baş büyümesi, yani hidrocefali gelişir. Bu suyun beyine baskı yapmasını engellemek için “Şant” adı verilen bir aletin beyine yerleştirilmesi gerekir. Hidrocefali tedavi edilmediği takdirde zekâ sorunları, epilepsi ortaya çıkar, bebeğin görmesinde ve genel durumda sorunlar olur.

**Felç :** Gövde ve bacaklara giden sinirler etkilendiği için yürüme problemleri ve şekil bozuklukları yaşayan bu çocuklar, kimi zaman tıbbi müdahalelerle, çeşitli yardımcı cihazlarla yürüyebilirler, veya tekerlekli sandalye kullanmak zorunda kalabilirler.

**İdrar ve Kaka Tutamama-Yapamama :** Spina bifidalı çocukların hemen hemen tamamında idrar kesesi ve bağırsakları kontrol eden sinirler zarar gördüğü için idrar ve kakalarını tutamama-yapamama sorunları vardır. Özellikle idrar kontrolü için küçük yaşta sonda kullanmaları gerekebilir ya da değişik tıbbi müdahalelere ihtiyaç duyabilirler. Bunların yapılması hem çocukların yaşadığı sosyal sorunları, hem de böbrek yetmezliğinin önlenmesi açısından önemlidir.

**Öğrenme-Eğitim Problemleri :** Spina bifidalı çocukların büyük bir çoğunluğunun zihinsel bir problemi yoktur. Ancak, özellikle hidrosefalisi olan bazı çocukların öğrenme problemleri olabilir. dikkatini toplama, ifade ve algılama güçlükleri, okumada ve matematikte zorluklar yaşayabilirler. Öğrenme problemi olan çocukların erken tanısı ve özel eğitimle normal okula devam etmeleri mümkün olabilmektedir.

*Hürriyet Gazetesi-2003  
Spina bifidalılar derneğinin  
yazısından alıntı yapılmıştır.*



## TEST I

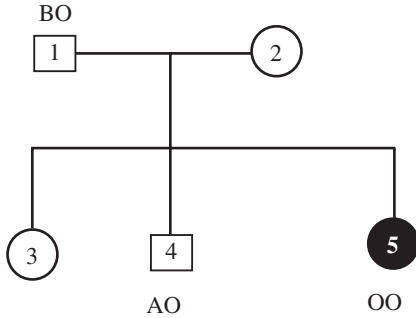
1. Mendel kurallarına göre AaBb genotibine sahip bireyde aşağıdaki gametlerden hangisi oluşmaz?

- A) ABb                      B) AB                      C) aB                      D) ab

2. DdEe x DDEe genotipli iki bireyin çaprazlanması sonucunda DdEe genotipli birey meydana gelme olasılığı nedir? (Genler bağımsızdır)

- A) 1/4                      B) 1/2                      C) 3/4                      D) 2/4

3.



Yandaki şekilde 1 numaralı birey BO kan grubuna, 4 numaralı birey AO kan grubuna, 5 numaralı birey ise OO kan grubuna sahiptir. Buna göre 2 ve 3 numaralı bireylerin kan grubu aşağıdakilerden hangisi olabilir?

- A) AO, AB                      B) AO, OO                      C) OO, BO                      D) AA, AB

4. BbCcDD genotipte bireyin B ve D genleri bağlı genler olduğuna göre aşağıdaki gametlerden hangisi bireyin oluşturabileceği gamet olamaz?

- A) BCD                      B) BbCD                      C) bcD                      D) BcD

5. Renk körü bir kadınla normal görüşlü bir erkeğin doğacak olan erkek çocuklarında renk körü olma olasılığı nedir? (r geni çekinik gen olup, renk körlüğü hastalığına neden olur.)

- A) % 50                      B) % 25                      C) % 75                      D) % 100

6. Endülüs tavuklarında siyah tüy rengi ile beyaz tüy rengine eksik baskındır. Heterozigot endülüs tavuğu ile aynı genotibe sahip horoz çiftleştirilirse elde edilen döllerde beyaz endülüs tavuğu oluşma olasılığı nedir? (SS: siyah tüy BB: beyaz tüy SB : mavi tüy)

- A) 1/2                      B) 1/4                      C) 1/8                      D) 3/4

7. Kan grubu AO olan bir kadın ile kan grubu BB olan bir erkeğin doğacak çocuklarının plâzmasında anti A antikorunun bulunma olasılığı nedir?

- A) % 75                      B) % 0                      C) % 50                      D) % 25

8. Bezelyelerde yuvarlak tohum buruşuğa baskındır. Bu karakter yönünden yuvarlak bir bezelye ile genotipi bilinmeyen bir bezelye çaprazlandığında 50 yuvarlak bezelye 51 buruşuk bezelye elde edildiğine göre çaprazlanan bezelyelerin genotipi aşağıdakilerden hangisidir? (Y : yuvarlak; y : buruşuk)

- A) Yy x yy                      B) Yy x Yy                      C) yy x YY                      D) YY x YY

9. Hemofili bir erkekle hemofili hastalığı yönünden taşıyıcı bir kadının doğacak çocuklarında hemofili olma olasılığı nedir? ( h geni çekinik gen olup, hemofili hastalığına neden olur.)

- A) % 0                      B) % 50                      C) % 75                      D) % 100

10. KkMm x KKMM genotipli iki bireyin çaprazlanması sonucu oluşacak fenotip sayısı aşağıdakilerden hangisidir?(Genler bağımsızdır.)

- A) 1                      B) 3                      C) 2                      D) 6

11. Aşağıdakilerden hangisi yanlış bir ifadedir?

- A) Renk körlüğünün kalıtımı X'e bağlıdır.  
B) Cinsiyet kalıtım etkisiyle oluşan karakterdir.  
C)  $X^hY$  hemofili hastalığı yönünden taşıyıcı bir erkektir.  
D) Yumurta veya sperm oluşurken alel gen çiftinden her biri birbirinden ayrılır.

12. AB kan grubu için aşağıdakilerden hangisi **yanlıştır**?

- A) AB kan grubunun alyuvarlarının yüzeyinde A ve B antijeni bulunur.  
B) AB kan grubunun kan plâzmasında antikor yoktur.  
C) AB kan grubu genel vericidir.  
D) AB kan grubu genel alıcıdır.

13. Aşağıdakilerden hangisi kan uyuşmazlığını ortaya çıkaran anne ve baba genotibidir?

- A) Anne Rh<sup>-</sup>, baba Rh<sup>+</sup>                      B) Anne Rh<sup>+</sup>, baba Rh<sup>-</sup>  
C) Anne Rh<sup>-</sup>, baba Rh<sup>-</sup>                      D) Anne Rh<sup>+</sup>, baba Rh<sup>+</sup>

14. Aa BB genotipli birey için aşağıdakilerden hangisi **söylenemez**? (Genler bağımsızdır.)

- A) I. karaktere etki eden gen çifti Aa olup birey bu karakter yönünden heterozigottur.  
B) II. karaktere etki eden gen çifti BB olup birey bu karakter yönünden homozigottur.  
C) Bu birey dihibrittir.  
D) Bu birey monohibrittir.

15. Eğer iki bireyin çaprazlanması sonucu fenotip ve genotip ayrışım oranı 1/2 KK, 2/4 KB ve 1/2 BB şeklinde ise aşağıdakilerden hangisi söylenebilir?

- A) Bu durum eksik baskınlığa örnektir.  
B) Eşeye bağlı kalıttır.  
C) Monohibrit çaprazlama sonucudur.  
D) Dihibrit çaprazlama sonucudur.

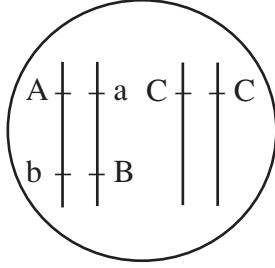
16. AA genotipli bireyde a geni bulduran gamet oluşma olasılığı aşağıdakilerden hangisidir?

- A) % 100                      B) % 75                      C) % 50                      D) % 0

17. Bir dişinin yumurta hücresinin kromozom dağılımı 7+X şeklindedir. Buna göre aşağıdakilerden hangisi **söylenemez**?

- A) Bu dişinin yumurtasının 7 otozomu 1 gonozomu vardır.  
B) Gonozom, vücut kromozomudur.  
C) Bu dişinin vücut hücresinde 16 kromozom vardır.  
D) Bu dişinin vücut hücresinde kromozom dağılımı  $2n = 14 + XX$  şeklindedir.

18. Şekilde verilen genotipli bir bireyle ilgili aşağıdakilerden hangisi **yanlıştır**?



A) A ile b bağlı genlerdir.

B) C geni bağılı gen değildir.

C) Bu genotibe sahip bireyin oluşturacağı gamet % 50 olasılıkla AbC veya % 50 olasılıkla aBC geni taşır.

D) Bu bireyin oluşturacağı gamet kesinlikle AABbCC genotipli olur.

19. Bb Dd genotibine sahip bir birey aşağıda yazılan gametlerden hangisini **oluşturamaz**? (Genler bağımsızdır.)

A) BbD

B) BD

C) Bd

D) bD

20. CcDD genotibine sahip bir bireyden CcD genotipli bir gametin oluşmasının nedeni aşağıdakilerden hangisi olabilir?

A) Ayrılmama

B) Bağımsız dağılım kuralı

C) Modifikasyon

D) İzotipi kanunu

21. Aşağıdakilerden hangisi **yanlış** bir ifadedir?

A) 45+XY kromozomlu bir erkek birey otozomlarda ayrılmama sonucu meydana gelir.

B) 44+X0 kromozomlu bir dişi birey gonozomlarda ayrılmama sonucu meydana gelir.

C) Bir dişi bireyin 23+X kromozomlu yumurtasının meydana gelmesi gonozomlarda ayrılmama sonucu oluşur.

D) Klinefelter hastalığı gonozomlarda ayrılmama sonucu oluşur.

22. Aşağıdakilerden hangisi mutasyonu modifikasyondan ayıran bir özelliktir?

A) Mutasyonlar, vücut hücrelerini etkileyebilir.

B) Mutasyonlar yumurta ve spermi etkilerse kalıtsal bir özellik kazanır.

C) Modifikasyonlar sadece genlerin işleyişini değiştirir.

D) Modifikasyonların oluşumunda çevre etkilidir.