

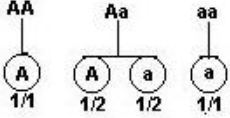
OLASILIK

Kalıtımda kullanılan iki önemli olasılık yasası şunlardır.

- 1-Şansa bağlı olan iki ayrı olayın sonuçları birbirinden bağımsızdır.
- 2-Şansa bağlı iki olayın aynı anda olma olasılığı bu olayların ayrı ayrı olma olasılıklarının çarpımına bağlıdır.

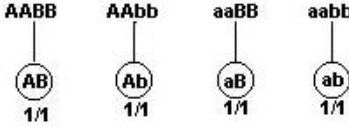
Açıklama : Havaya atılan paranın yazı gelme ihtimali $\frac{1}{2}$, Tura gelme ihtimali $\frac{1}{2}$ dir. Aynı para on kez havaya atılsa dahi her seferinde tura gelme ihtimali $\frac{1}{2}$ dir. On kez havaya atılan paranın on kere tura gelme ihtimali ise her seferinde her seferinde tura gelme ihtimalinin çarpımına eşittir. $(\frac{1}{2})^{10}$ şeklinde ifade edilir.

A-Olasılık prensiplerinin gametlerin oluşum olasılığına uyarlanması
Örnek : Tek Karakterde

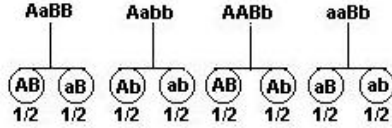


Örnek:iki karakterde

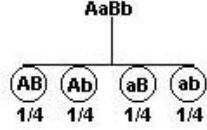
a) Her iki karakter içinde homozigot bireylerde.



b) Tek karakter için heterozigot bireylerde.



c) Her iki karakter içinde heterozigot bireylerde.



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.

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

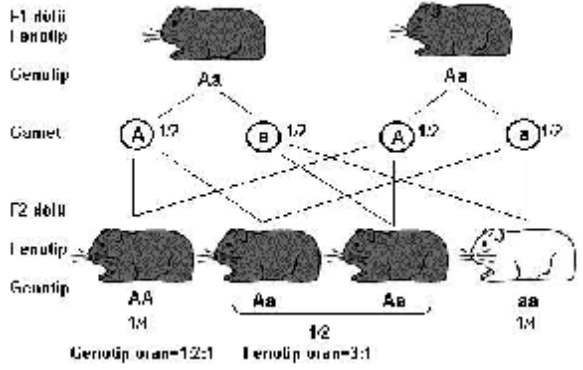
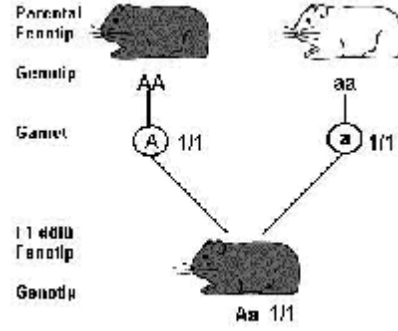
Örnekler:
AaBBccDdEeFfgg
2. 1. 1. 2. 2. 2. 1=16 çeşit gamet oluşur.
aaBbCcDdEeffGg
1.2. 2. 2. 2. 1. 2 =32 çeşit gamet oluşur.

Açıklama:Genotipi verilen bireyin meydana getireceği herhangi bir gametin oranı $(\frac{1}{2})^n$ bağıntısı ile bulunur.(n = hibridlik derecesi)

Örnek: AaBbCcDdEeff genotipli bireyin abcdef genotipli gamet oluşturma oranı nedir.

$n=4$ olduğuna göre;
Gametin oranı= $(\frac{1}{2})^4 = \frac{1}{16}$ bulunur.

**Olasılık prensiplerinin yeni nesillere uyarlanması
Monohibrid çaprazlama:**



Dihibrid çaprazlama:

Karakterler: Et verimi (A) :Et çok=A Et az=a
Süt verimi (B) :Süt çok=B Süt az=b

Parental döl Fenotip: Et çok Süt az + Et az Süt çok

Genotip: AAbb ♀ + ♂ aaBB

Gamet: Ab ♂ + ♀ aB

F1 genotip: AaBb ♀ + ♂ AaBb
Fenotip: Et çok Süt çok + Et çok Süt çok

		Sperm				Fenotip oranları:
		AB	Ab	aB	ab	
Oyum	AB	AABB &	AABb &	AaBB &	AaBb &	Et çok Süt çok: A-B- (&) : 9 Et çok Süt az: A-b- (#) : 3 Et az Süt çok: a-B- (+) : 3 Et az Süt az: a-b- (\$) : 1
	Ab	AABb &	AAbb #	AABb &	Aabb #	
	aB	AaBB &	AaBb &	aaBB +	aaBb +	
	ab	AaBb &	Aabb #	aaBb +	aabb \$	

F2 genotip

Genotip çeşitlilik:

- a) Her iki bireyin homozigotluğunda =1
- b) Sadece birinin heterozigotluğunda =2
- c) Her ikisinin heterozigotluğunda =3

Örnek:AaBbDdEe X AaBbddEe çaprazlamasında oluşacak genotip çeşitlilik nedir?

Yanıt: 1.Karakter : (AA X Aa) =2
2.Karakter : (Bb X Bb) =3
3.Karakter : (Dd X dd) =2
4.Karakter : (Ee X Ee) =3
4 karakter için genotip çeşitlilik 2.3.2.3=36 bulunur.

Axymaz/biyoloji

Kontrol çaprazlaması

1. Baskın fenotip gösteren organizmanın homozigot veya heterozigot olup olmadığının anlaşılması için yapılır
2. Genotipi bilinmeyen bir bireyin resesif özellikteki bireyle yapılan çaprazlamasıdır.
3. Genotipin belirlenmesinde kullanılır..

Fenotip çeşitliliği:

a) AA X AA , Aa X AA , AA X aa ve aa X aa çaprazlamalarında fenotip çeşitliliği 1 dir.

b) Aa X Aa ve Aa X aa çaprazlamalarında fenotip çeşitliliği 2 dir.

Örnek: AaBbDdee X AabbDDee çaprazlamasında fenotip çeşitliliği 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 çeşitliliği=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 yararlanır.

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

Yanıt: Kız olma olasılığı =1/2 =a
 Erkek olma olasılığı =1/2 =b ile semboleştirelim
 $(a+b)^4 = a^4 + 4a^3b + 6a^2b^2 + 4ab^3 + b^4$ dağılımından $4a^3b$ ifadesi $a^3 = 3$ 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?

Yanıt: Binom açılımından $6a^2b^2$ ifadesi bize $a^2 = 2$ kız ve $a^2 = 2$ 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?

Yanıt: Siyah saç dominant olduğundan =a =3/4
 Sarı saç resesif olduğundan =b =1/4 oranında oluşma şansları vardır.
 $10a^3b^2$ 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?

Yanıt: $5a^4b$ 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?

Yanıt: $5ab^4$ ifadesinden $5(3/4).(1/4)^4 = 5.3/4.1/256=15/1024$
 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

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:

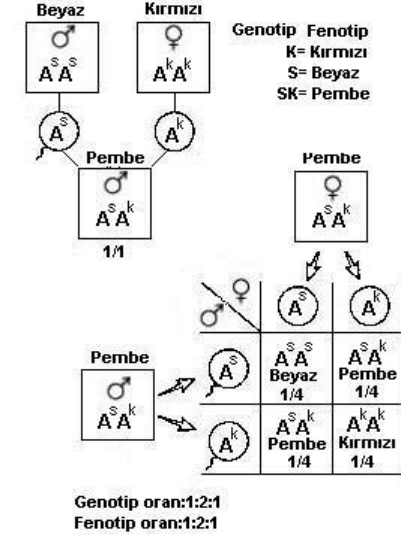
Yarı dominantlık=Ekivalentlik, Polialellik, Komplementer genler, suplemeter genler, engelleyici genler, Polimerik genler, Epistasi, Bağlantılı genler ve Crossing-over örnek olarak verilebilir.

Ekivalentlik : (Eksik baskınlık):Alel genler normalde dominant resesif özellikler verir. Ancak bazı karakterler üzerinde etkili genler birbirlerine baskınlık kuramazlar heterozigot durumda farklı bir genotip oluştururlar homozigot halde kendi özelliklerini yansıtırlar bu tip genlere ekivalent gen denir.

(Ekivalent = Yarı dominant,= Eksik baskınlık = Eş baskınlık =Kodominant

Örnek : Sığırlarda kıl , Endülüs tavuklarında tüy , Akşam sefası çiçek renkleri ekivalent genlerle belirlenir. Bu karakterleri semboleştirme üslû ifadelerle yapılır.

Örnek:



NOT : Bir monohibrit çaprazlamada fenotip ayrışım ,= genotip ayrışımına ekivalentlik söz konusudur.

Kodominant genler: Eş baskınlık

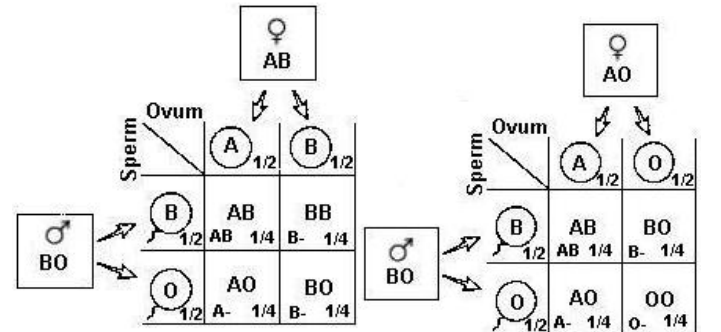
1. iki alel fenotipin belirlenmesinde kendi etkilerini aynen gösterir.
2. heterozigot fenotip iki homozigot fenotipin bir karışımı gibidir.
3. Örnek; İnsanlarda kan grupları belirleyen A ve B genleri arasında bulunur.Bu genler homozigot durumda kendi özelliklerinin oluşmasında heterozigot durumda ise her gen kendi etkisini göstererek bireyin iki özelliği birlikte taşımalarını sağlar.
4. Fenotip dağılımı 1:2:1 şeklinde gerçekleşir.

Polialellik : Canlılarda bazı karakterlerin belirlenmesinde etki eden gen sayısı ikiden fazla olabilir bu durumda bir karakter için normalde üç farklı genotip (AA , Aa , aa) ve iki farklı fenotip (A- , a-) olması beklenirken hem genotip hem de fenotip çeşitliliği artar.

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

Örnek : Tavşanda kürk rengi : C > C^{ch} > C^h şeklinde veya C¹ > C² > C³ > C⁴

İnsanda kan grubu : a , a^A , a^B veya I^A , I^B , I⁰ şeklinde
 İnsanda Rh faktörü : R² , R¹ , R , r¹ , R² , R⁰ , r¹ , r vb. şekildedir.



Genotip: AB:1, AO:1, BO:1, OO:1
 Fenotip : AB:1, A:1, B:2

Axymaz/biyoloji

Polialellikte olabilecek genotip çeşitliliği n (n+1) / 2 bağıntısıyla çözülür. n = Alel gen sayısı

Örnek: A¹, A², A³, A⁴ alelleri ile belirlenen karakter bakımından türde kaç farklı genotip tespit edilebilir.

Yanıt olarak: n = 4 tür.

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

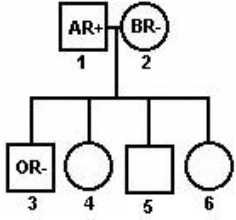
Örnek: Birinci karakteri A¹, A², A³ ve ikinci karakteri B¹, B², B³, B⁴ gibi alellerle kalıtılan canlı türünün populasyonun da kaç farklı genotip tespit edilir.

Yanıt: Birinci karakter için n=3 => 3.(3+1)/2=3.4/2=12/2=6 değişik genotip görülür

İkinci karakter için n=4 => 4.(4+1)/2=4.5/2=20/2=10 değişik genotip görülür

Her iki karakter için 6.10=60 değişik genotip görülür.

Örnek:



1-Yukarıda soyağacı verilen ailede 6 nolu bireyin OR⁻ olma olasılığı nedir?

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

2-Yukarıda soy ağacında 5 nolu bireyin ABR⁺ olma olasılığı nedir?

- A)1/2 B)3/4 C)1/8 D)1/16 E)3/16

3-Böyle bir ailenin olabilecek çocuklarında A-proteini ve Rh proteinini birlikte bulunduranların oranı nedir?

- A)3/4 B)3/8 C)1/8 D)1/4 E)3/16

4-Böyle bir ailenin gelecekte eritroblastosisfetalis durumu ile karşılaşacak kız çocuklarına sahip olma olasılığı nedir?

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

Genetik danışmanlık

Taşıyıcı tanıma :Çünkü genetik bozukluğu olan çoğu çocuk normal fenotipli anne ve babaya sahiptir, kimin taşıyıcı olduğu bu şekilde belirlemek önemlidir.

Amnionsıvısı: Gebelik ve 14. hafta civarında başlayan amniotik sıvı incelenir . Bu sıvıdaki cenin hücreleri kromozom anormallikleri saptamak için karyotipin belirlenmesi amacıyla kullanılır.

Yeni doğumlu taraması : bazı bozuklukların doğumda , yeni doğan bebek testi ile tespit edilebilir.

CANLILARDA KROMOZOMLAR.

Kromozom Teorisi

A.Kromozomlar kalıtsal birim olan genleri taşır. Kromozomlar ve genler diploid hücrelerde çift olarak bulunur.

B. Homolog kromozomlar ve bağımsız aleller mayoz sırasında ayrılır.

C.Döllenme ile homolog kromozomlar ve alel genler yeni hücre (zigot)de bir araya gelir.

1-Otozomlar : (Vücut Kromozomları) : Eşey kromozomları dışında kalan 2n-2 formülü ile ifade edilen ve vücutla ilgili karakterleri belirleyen genleri taşıyan kromozomlardır.Somatik hücrelerde çiftler (Homologları ile) halinde bulunurlar.

Örnek:2n =40 olan canlılardaki otozom sayısı 2n-2 den 40-2 =38 bulunur.

Örnek: n = 8 olan canlılardaki otozom sayısı 2.8 -2 den 16-2 =14 bulunur.

NOT : Bazı canlılarda eşeyi belirleyen genler otozomlar üzerinde bulunur.

Örnek : Sirke sineğinde erkeklik karakteri , insanlarda cinsiyet karakterlerinde olduğu gibi

Gonozomlar : (Eşey Kromozomları) : Üzerinde canlının cinsiyetini belirleyen genler taşıyan X ve Y kromozomlarına denir. Normalde XX ve XY olarak bulunur. Diploid hücrelerde (XX veya XY) iki tane haploid hücrelerde ise (X veya Y) bir tane bulunur. XX yapısı dişilik , XY yapısı erkeklik karakterlerinin gelişimini uyarır ancak bazı canlı türlerinde eşey farklı mekanizmalarla oluşturulur.

X ve Y kromozomları cinsiyetle ilgili genlerin dışında vücutla ilgili genleride taşır. X ve Y kromozomlarının homolog olan kısımlarına karşılık homotog olmayan kısımlarında vardır.

Dişilerde X,X kromozomları arasında mayoz esnasında tüm örtüşme ve crossing over gerçekleştiği halde erkeklerde X ve Y kromozomları mayoz tam örtüşmez ve homolog olmayan segmentlerde crossing-over gerçekleşmez.

a)Krossingover'in gerçekleşmediği örtüşen bölgelerde cinsiyetle ilgili genlerin bulunduğu

b)Örtüşmeyen ve krossing overin olmayacağı bölgelerde X ve Y kromozomları ile taşınan ve vücutla ilgili karakterleri belirleyen genlerin bulunduğu

c)Örtüşen ve krossing over görülen bölgelerde ise hem X hem de Y ile taşınan vücutla ilgili karakterleri belirleyen genlerin bulunduğu kabul edilir.

Yukarıda verilen bilgilerden anlaşılacağı gibi X ve Y kromozomlarının dağılımı eşeyi belirler ancak üzerinde taşıdıkları Vücutla ilgili karakterlerinde varlığı nedeniyle bu karakterleri kalıtılması eşey oluşumuna bağlıdır. Bu olaya eşeye bağlı kalıtım denir.

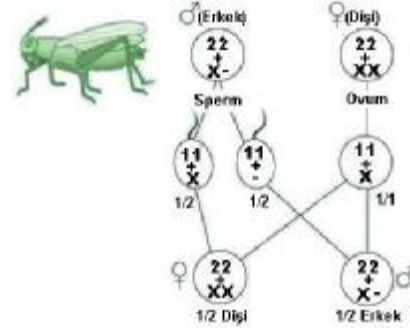
EŞEY BELİRLENMESİ :

Kalıtsal karakterleri belirleyen genleri ilk varlığını öne süren Mendeldir. Daha sonra Sutton genlerin kromozomlar üzerinde yer aldığı , bir karakteri etkileyen gen çiftinin her biri homolog (eş) kromozomların belli lokuslarında bulunduğunu ileri sürdü . Bu görüş daha sonra Kromozom Teorisi adını aldı.

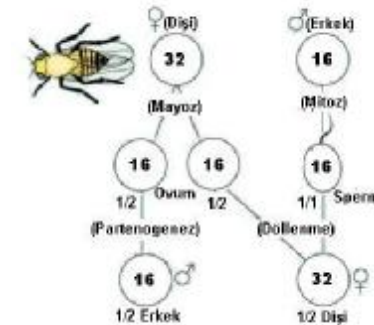
Daha sonraki bilimsel çalışmalarda önce X kromozomu keşfedildi .pek çok canlıda dişi karakterli faktörlerde iki X kromozomunun bir arada bulunduğu erkeklerde ise X ve kısmen X ve Y kromozomlarına gonozom (eşey kr.) adı verildi

Protozoalarda genlerle belirlenen bir cinsiyet tayini yoktur. Genlerin ro aldığı cinsiyet tayini çok hücreli organizmalara özgüdür. Cinsiyetin genlerle belirlendiği canlılarda ise genlerin işleyişi farklı mekanizmalara dayanabilir. Bazı canlılarda cinsiyet beslenme , ışık , yaş , stoplazmik faktörlere bağlı olarak belirlenir. Bu mekanizmalar çoğunlukla omurgasızlar ve bitkilere özgüdür. Ancak bazı omurgasızlar ve omurgalıların hepsinde cinsiyet gonozomlarla taşınan genlerle belirlenir.

Bazı Özel Eşey tayinleri Çekirgede

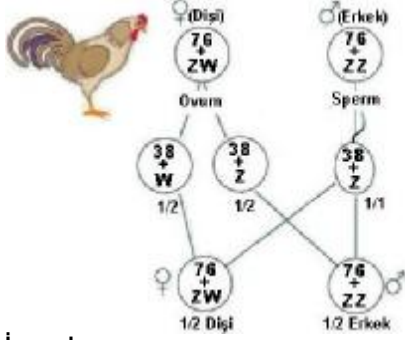


Bal arılarında:

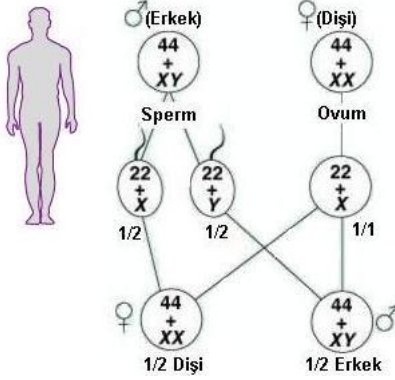


Axymaz/biyoloji

Kuşlarda:



İnsanda:



Açıklama: Cinsiyet (Eşey) belirlenmesi

a) XX-XY şeklinde eşey belirlenmesi; XX dişi, XY erkek özelliktedir. Hayvanların çoğunda.

b) ZW-ZZ şeklinde eşey belirlenmesi; ZW dişi, ZZ erkek özelliktedir. Kuşlarda, Sürüngenlerde, Kuyruklu kurbağalarda ve bazı balıklarda böyle belirlenir.

c) 2n-n (Haploid- diploid) şeklinde eşey belirlenmesi; 2n dişi, n erkek özelliktedir. Arılarda eşey bu şekilde belirlenir.

d) Gonozom(A)/Autozom (X) (Y kromozomu eşey belirlemede işlevsizdir.) oranına göre eşey belirlenmesi;

$X/2A=0,5$ Erkek, $XX/2A=1$ Dişi, $X/3A=0,33$ Süper erkek(Kısır)
 $XXX/2A=1,5$ Süper dişi $XX/3A=0,67$ İntersex (Dişi ve erkek arası bireyler)

Örnek: Zigotta 38 kromozom sayılan bir kuş türünün dişi bireyinin genotip yazılımı hangisidir.

- A) 19+X B) 36+XX C) 38+ZZ D) 36+ZW E) 36+ZZ

Örnek: Epitel hücrelerinde 16 kromozom sayılan bir türünün erkek bireyinin sperm hücreindeki kromozom durumu aşağıdakilerden hangisi olabilir.

- A) 16+XY B) 8+X C) 16 D) 15+Y E) 7+Y

EŞEYE BAĞLI KALITIM

Eşey kromozomlarında sadece eşey karakterleri değil vücutla ilgili bazı karakterlerde kalıtılır. Bu tür karakterlere eşeye bağlı kalıtım denir.

X kromozomunun Y kromozomuna homolog olmayan kısımlarında kalıtılan karakterlere X'e bağlı karakterler denir.

Örnek: Miyopi, hemofili, kırmızı-yeşil renk körlüğü vb.

Y kromozomunun X kromozomuna homolog olmayan kısımlarında kalıtılan karakterlere Y'ye bağlı karakterler denir.

Örnek: Kulak kılılığı, Perde parmaklılık, ichthyosis hystrix grovior vb.

X ve Y kromozomlarının homolog kısımlarında kalıtılan karakterlere hem X hemde Y'ye bağlı karakterler denir.

Örnek: Tam renk körlüğü, Xeroderma pigmentosum vb.

Not: Bazı otozomal karakterleri belirleyen genler bireyin cinsiyetine göre özellik belirlemektedir. Bu tür karakterlere eşeyin etkisinde kalan karakterler denir.

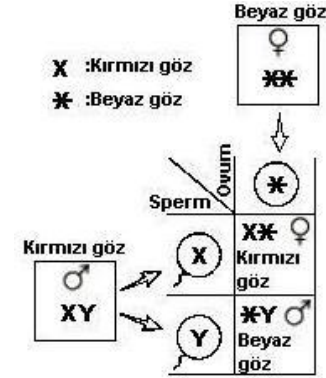
Örnek: Dazlaklık

Morgan drosofilalar üzerinde yaptığı çalışmalarda canlının $2n=8$ olduğunu tespit etti. Dişilerde kromozomlar çiftler halindeydi. Drosofilalarda çift otozomal kromozom ve 1 çiftte cinsiyeti belirleyen kromozom vardır. Dişilerde cinsiyeti belirleyen kromozomlar birbirine benzer bunlara X kromozomu denmiştir. Ancak erkeklerde X'e benzeyen bir kromozom bird benzemeyen kromozom vardı. Benzemeyen bu kromozoma Y kromozomu denir.

Morgan çalışmalarında beyaz gözlü mutanlığı gözledi. Bu karakter yabancıl ve dominant olan kırmızı göze göre resesif bir özellikti.

Beyaz gözlü dişilerle kırmızı gözlü erkeklerin çaprazlamasında dişiye ait olan beyaz göz karakterinin erkek döle, erkeğe ait olan kırmızı göz karakterinin ise dişi döle geçtiğini gözledi. Bu olaya Cris-cros kalıtım dedi. Sonuç olarak göz rengi karakterinin X kromozomlarında kalıtıldığı ve X kromozomunun cinsiyetle beraber bazı vücut karakterlerinin kalıtılmasında rol oynadığını ortaya koydu. Cinsiyeti belirleyen kromozomlarla taşınan böyle vücutla ilgili karakterlerin kalıtımına eşeye bağlı kalıtım denir.

Cris-cros kalıtım:



İnsanlarda eşeye bağlı kalıtımın genotipik çeşitleri ve bunların fenotipik yansımaları:

a) X'e bağlı kalıtımda: X^+ : hastalık geni taşır, X: Normal gen taşır.

-Hem erkeklerde hemde dişilerde görülür.

1- Dişilerde: XX : Normal dişi XX^+ : Taşıyıcı dişi X^+X^+ : Hasta dişi

2- Erkeklerde: XY : Normal erkek X^+Y : Hasta erkek

b) Y'ye bağlı kalıtımda: Y^+ : Hastalıklı gen taşır, Y: Normal gen taşır.

-Sadece erkeklerde görülür:

XY^+ : Hasta erkek, XY : Normal erkek

c) Hem X hemde Y'ye bağlı kalıtımda: X^+ ve Y^+ Hastalık genleri taşırlar, X ve Y normal genler taşırlar.

-Hem erkek hemde dişilerde görülür.

1- Dişilerde: XX : Normal dişi XX^+ : Taşıyıcı dişi X^+X^+ : Hasta dişi

2- Erkeklerde: XY : Normal erkek X^+Y^+ : Hasta erkek

X^+Y : Taşıyıcı erkek XY^+ : Taşıyıcı erkek

X'e bağlı kalıtımda hastalık geni anne veya babadan alınabilir. Bu grup genlerin erkeklerde görülme olasılığı dişilerde görülme olasılığının iki katıdır. Erkeklerin hasta olması için taşıdıkları tek X kromozomunun hastalık genini taşıması yeterlidir. Dişilerin ise hasta olmaları için taşıdıkları iki kromozomunda hastalık genini taşımaları gerekir.

Örnek: X'e bağlı hastalıkla ilgili olarak popülasyonda hastalıklı genin görülme olasılığı $1/50$ ise erkek ve dişilerin hasta olma olasılıkları nedir?

Yanıt: $X^+ = 1/50 \Rightarrow$ Hasta erkek: $X^+Y = 1/50$, Hasta dişi:

$X^+X^+ = 1/50 \cdot 1/50 = 1/2500$ bulunur.

Örnek: X'e bağlı hastalık için popülasyonda erkeklerde görülme olasılığı $1/30$ ise

a) Taşıyıcı dişilerin oranı nedir?

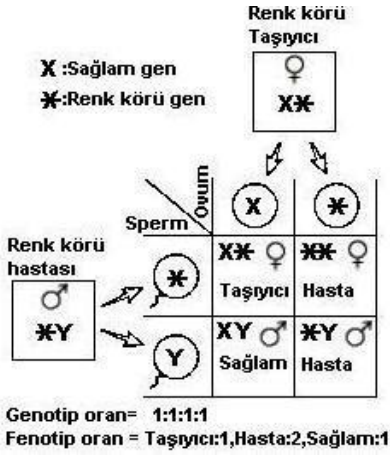
b) Hasta dişilerin oranı nedir?

Yanıt: a) X'e bağlı olduğu için $X^hY = 1/30 \Rightarrow X^hX = 1/30$ bulunur.

b) $X^hY = 1/30 \Rightarrow X^hX^h = 1/30 \cdot 1/30 = 1/900$

Örnek: Renk körü taşıyıcısı anne ile hasta babanın olabilecek çocuklarının genotip ve fenotip dağılımı nedir?

Axymaz/biyoloji



Kromozom anormallikleri

Ayrılmama

Mayoz I veya Mayoz II sonunda kromozomların normal ayrılmasının gerçekleşmemesi

- İki homolog kromozomlar veya kardeş kromatidler aynı kutuplu doğru hareket ederler,oluşan yeni hücrelerin birinde bir kromozom fazla, diğerinde bir kromozom eksik olacak.
- Döllenmeden sonra, zigotta bir kromozom normal iki kopyası yerine üç tane (trisomi) veya tek (monosomi) olurdu.

Otozom kromozomlarında ayrılmama

Down sendromu

- Trisomi kromozom 21
- Belirtileri: genişlemiş dil, kısa boy, büyük alın; düşük zihinsel yetenek; kalp kusurları; Alzheimer ve lösemi; çoğunlukla kısır.
- Sıklığı 30 yaşından küçük anne yaşı için 1 /2500 , 30 üzerinden anne yaşı için yaklaşık 1 /100.

Patau sendromu

- Trisomi 13
- Ciddi göz, beyin ve dolaşım kusurları.
- Çok kısa ömürlü.
- Frekans 1 /5000 yıl bulunmaktadır.

Edward's sendromu

- Trisomy 18
- Tüm vücut organları etkilenir
- Ömrü 1 yıl ve genellikle 10 haftadan daha az
- Frekans 1 / 10 000 yıl

Eşey kromozomlarında ayrılmama

Turner sendromu

- Kadın, sadece bir X kromozomu var
- Belirtileri başarısız cinsel gelişme; genellikle steril; kısa boy, kalın, geniş boyun;
- Frekans 1 /5000

Klinefelter sendromu

- Erkek XX Y cinsiyet kromozom vardır.
- Görünüm Y kromozomu nedeniyle doğumda erkek.
- Testisler ve diğer erkeksi özellikler yetersiz.
- İki X kromozomu meme ve diğer kadın özelliklerinin uyarır.
- Frekans 1 / 1000 yıl , 1 / 2000 yıl doğum.

XXX kadın

- Trisomik X kadın, normal kadın ayırt edilemez.
- Frekans 1 / 1000 yıl bulunmaktadır.

Not:Diğer kromozomlardada ayrılmama görülür, ancak sonuçları öldürücüdür.

Ayrılmama

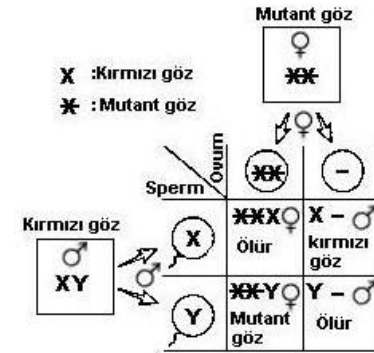
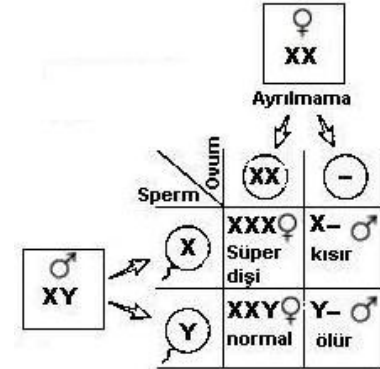
Calvin drosophila genetiği üzerine yaptığı çalışmalarda mutant al gözlü bireyler tespit etti, bu özellik resesif özellik olup X kromozomu ile kalıtlı karakterdi. Al gözlü dişilerle kırmızı gözlü erkeklerin çaprazlanması sonucunun crıs-cros kalıtıma uygun olması beklenirken dölde al gözlü dişilere rastlanmıştır. Al gözlü dişilerin olması için mutlak anneden iki hastalıklı geni taşıyan X kromozomunu almakla oluşacağı sonucuna varılmıştır. Bu durum dişide gamet oluşumu sırasında X kromozomlarının birbirinden ayrılmaması ile meydana geleceği sonucuna varılmıştır. **Bricis** döllere hücrelerini incelediğinde durumun varsayıldığı gibi olduğunu gördü

Ayrılmama:Eşey ana hücrelerinde mayoz bölünme esnasında homolog kromozomlar birbirlerinden ayrılmayıp aynı gamete gitmeleri sonunda kromozom durumları bakımından anormal gametler oluşur bunların homol çiftleri bir arada bulunurken diğerlerinde bu kromozomlar bulunmaz. Bu tip gametler arasında gerçekleşecek döllenme sonunda anormal genotipli ve fenotipli bireyler meydana gelir.Bu bireylerden;

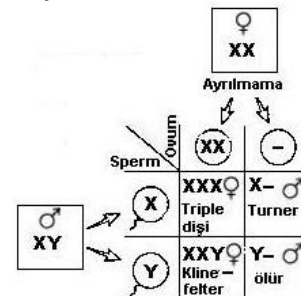
Drosofilalarda: XXY=diş X -=erkek
İnsanlarda : XXY:Klinefelter(erkek) XXX:Triple dişilik
X -:Turner sendromu XYY:Zigotu

Ayrılmama olayı eşey kromozomlarında olabileceği gibi otozomal kromozomlarda da olabilir.İnsanlarda bazı istisnalar hariç otozomlarda görülen ayrılmama olayları sonunda oluşan gametler ya döllenemez yada döllenme sonunda gelişemezler.Otozomlarda görülen ayrılmama sonunda ;2n+1, 2n+2, 2n-1 genotipli bireyler oluşur. İnsanlarda 21.çift kromozomda bir fazla bulunması 2n+1=47 genotipli mongolizme(Down sendromu) neden olur.

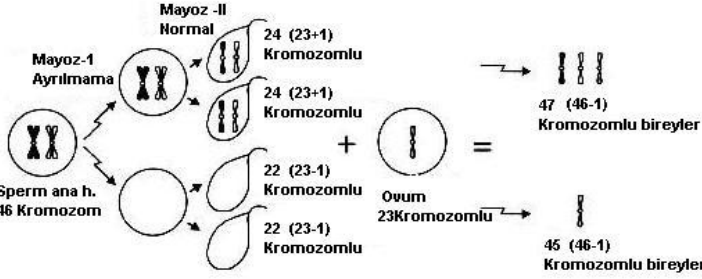
Sıkr sineğinde (Drosophylada) ayrılmama:



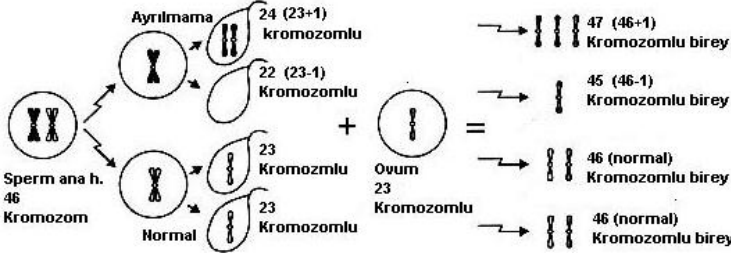
İnsanlarda ayrılmama:



Mayoz-I de ayrılmama:



Mayoz-II de ayrılmama:

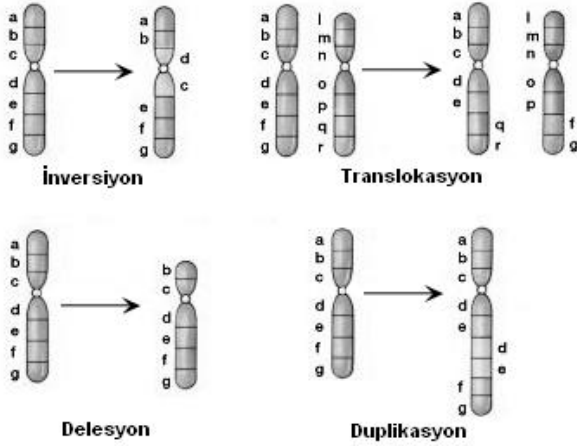


Örnek: 2n+1 genotipindeki bir canlının meydana gelmesinde rol alan gametler için aşağıdaki ifadelerden hangisi söylenemez.

- A) Profaz-I de homolog kromozomlar sinaps yapmıştır.
- B) Bir kromozomda ayrılmama vardır.
- C) Mayoz bölünme ile meydana gelmiştir.
- D) Her iki gametin oluşumunda da ayrılmama gerçekleşmiştir.
- E) Kromozom sayısı mutasyonlarına örnektir.

Kromozom yapısı değişimi

Kromozom yapısı ve far kırılma dört değişikliğe yol açabilir.



Inversiyon –Kromozomdan kopan parçanın aynı kromozoma ters dönerek yapışmasıdır.

Translokasyon - bir kromozomdan kopan parça homolog olmayan başka bir kromozoma yapışmasıdır.

Delesyon - Bir kromozom bir parça kaybolur.

Duplikasyon – kromozomdan kopan bir parçanın, homolog kromozom yapışır ve kromozomda aynı genler tekrarlanır.

Çekirdek dışı genler (Sitoplazmik kalıtım)

- Mitokondri ve kloroplast kendine ait genleri olan organellerdir
- Bu genler hücre bölünmesinden bağımsız olarak yeni organeller oluştuğunda ,organeller arasında paylaşılır.
- Bu genler anneden alınır. Çünkü sperm çok az sitoplazma içerir ve zigot oluşumunda çekirdek içeriği ve sentrozom sağlar.

İnaktivasyon

A. Dişilerde, embriyonik gelişim sırasında her hücrede bir X kromozomu inaktive olur. Bu inaktivasyon rasgele ve bağımsızdır.

B. Bu kromozom DNA ya metil gruplarının eklenmesi (CH-3) ile inaktive olur.

C. Etkin olmayan kromozom yoğunlaşması ve çekirdek zarı yanında yoğunlaşır. Buna Barr cismi denir.

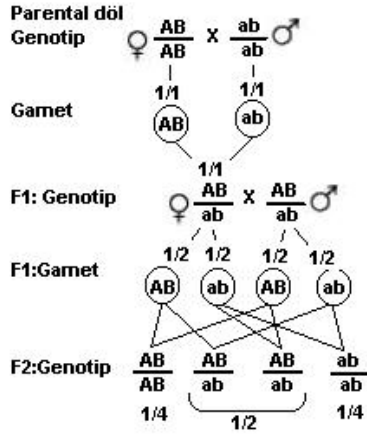
BAĞLANTI

Canlılarda binlerce karakteri belirleyen binlerce gen vardır. Bunlar belli sayıda kromozomlarda taşınır. Bir kromozom yüzlerce geni birlikte bulunu ve yeni nesillere birlikte kalırlanır. Aynı kromozomda taşınan bu genlere bağlantılı genler denir.

Bağlantılı genler (kaç tane karakter incelenirse incelenisin) kalıtımda crossing-over yoksa homozigotlukta bir çeşit, heterozigotlukta ise iki çeşit gamet oluşturur.

Krossing-over görülürse krossing-over görülen karakterlerdeki heterozigotluk değeri kadar gamet çeşitliliği görülür.

A-B ve a-b Bağlantılı genlerin kalıtımı



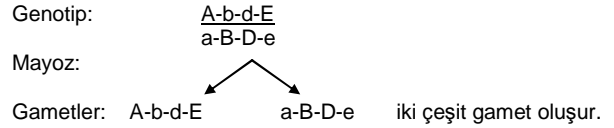
Örnek: AaBbDdEe Genotipinde a-b-d-e genleri arasında bağlantı varsa oluşacak gamet çeşit sayısı ve genotipleri nelerdir?

Yanıt: a) Crossing-over yoksa: verilen genotipte bütün genlerin bağlı olması bu karakterlerin bir çift homolog kromozomda taşındığını gösterir.

Kromozomlardan birinde A-b-d-E genleri bağlantılı şekilde bulunurken diğerinde a-B-D-e genleri bağlantılı şekilde bulunur.

A-b-d-E genleri homolog kromozomların biri ile bir gamete beraber giderken, diğer a-B-D-e genleri diğer homolog kromozomla diğer gamete birlikte giderler.

Var olan 4 karakterde heterozigot olduğu için iki çeşit gamet meydana gelir. (Bir tanesinin heterozigot olması yeterlidir.)



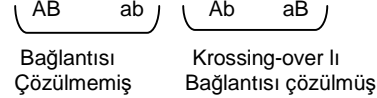
Bağlantılı genlerde crossing-over a uğrama değeri veya eşey ana hücrelerindeki değere mayoz esnasında crossing-over la bağlantının çözüldüğü hücre oranını verir.

Örnek : Eşey ana hücrelerinde görülen crossing-over değeri % 36 ise ifadesinde % 36 crossing-over un görüldüğü ana hücre % 64 ise crossing over un görülmediği ana hücre oranını verir.

Krossing-over lı gamet oranı ise bağlantının çözümlenmesi ile oluşmuş gametlerin bağlantısını çözülmüşlerin oranını verir.

Örnek : Crossing-over lı A-b' nin oranı % 8 ise ifadesi Bağlantılı A-B ve a-b arasında vardır.. Genotip AB dir. Crossing-over gerçekleşip

Gametler oluştuğunda 4 çeşit gamet meydana gelir. Bunlar % 8 bağlantısı çözülmüş grup içinde Ab gametinin oranını ifade eder.



Örnek: Genotipi AaBb olan canlıda A-B genleri bağlantılıdır. Eşey ana hücrelerinde % 32 oranında crossing-over görüldüğüne göre A-b gametlerinin meydana gelme oranı nedir?

Yanıt : $\frac{AB}{ab}$ genotipinde

Krossing-over % 68 geçirmeyen grup	% 32 Krossing-over geçiren grup
------------------------------------	---------------------------------

AB (1/2) %34	AB (1/4) %8
ab (1/2) %34	ab (1/4) %8
	Ab (1/4) %8
	aB (1/4) %8

Axymaz/biyoloji

Bireyin oluşturduğu gametler içinde bağlantısı çözülmemiş AB ve ab genlerini taşıyan gametler hem crossing-oversiz hemde crossing-overli grup içinde bulunur. Bu nedenle sonuç her iki gruptaki gametlerin toplamına göre yapılır.)

Bireyde oluşan gametlerdeki çeşitlilik AB %42, ab %42, Ab %8, aB %8 oranında meydana gelir. Gametlerdeki genotipik oran: AB-ab-Ab-aB 5: 5: 1: 1 bulunur.

Örnek:AaBb genotipli canlıda AB gameti %4 oranında oluşmuşsa ;

- Krossing-over değeri nedir?
- Ab gametinin oluşma olasılığı nedir?
- Gametlerdeki genotipik dağılım nedir?

Yanıt: AB gametinin %4 gibi çok düşük oranda meydana gelmesi Bağlantının A-b ve a-B genleri arasında olduğunun göstergesidir. Krossing-overli grup içinde Bağlantısı çözülmemiş Ab ve aB gametleri ile bağlantısı çözülmüş AB ve ab gametleri vardır.Bunların her birinin görülme olasılığı1/4 tür. Toplamları 4/4 olup toplam gametler içindeki oranı %16 dır.

a) Krossing-over oranı=Krossing-overli bir gamet oranı.4

$$= \%4.4 = \%16 \text{ bulunur.}$$

b)Ab bağlantısı çözülmemiş gamet hem krossing-over geçirmemiş grup hemde krossing-over geçirmiş grup içinde bulunur. krossing-over geçirmemiş grubun oranı =%100-%16=%84 Ab nin gruptaki değeri1/2 olduğundan oranı %42 bulunur

Krossing-over geçirmiş gruptaki oranı= %16 grup içindeki değeri 1/4 olduğundan %4 oranında bulunur

Birlikte görülme olasılığı=%42+%4=%46 bulunur.

Krossing-overli	Krossing-oversiz	Oranı
Ab %42	Ab %4 =%46	9
aB %42	aB %4 =%46	9
	AB %4 =%4	1
	ab %4 =%4	1

bulunur.

Aynı kromozom üzerinde yer alan genler arası uzaklık fazla ise krossing-over değeri (bağlantının çözülmesi) fazladır. Yakınsa azdır. Bağlı genler arası uzaklık santimorgan olarak ifade edilir ve krossing-over da oluşma değeridir.

(Örnek: A-b bağlı genlerinin krossing-over değeri % 5 ise A ile b genleri arası 5 santimorgondur.)

Soru : Aralarında uzaklıkları santimorgan cinsinden verilmiş genler arasında bağlantısı en zayıf ve en güçlü olanları hangisidir?

A	C	D	E	B
2	1	2	2	

A-C , C-D , A-E , E-B

Yanıt : A-C = 2 sm C-D = 1 sm } En Zayıf : AE Genleri
A-E = 6 sm E-B = 2 sm } En Güçlü : CD Genleridir.

Örnek:AaBbDdEeFfg Genotipli bireyde A-b-d genleri bağlantılı ise

Aşağıdaki üç soruyu örneğe göre çözümlen.

1-Aşağıdaki gametlerden hangisi bağlantının çözüldüğünün göstergesidir.

- A)AbdEfg B)AbDEFg C)Abdefg D)aBDEFg E)aBDefg

- 2- I -MayozII II-Mitoz III-Krossing-over
IV-Ayrılmama V -Döllenme

Örnekteki canlının gametleri arasında ABdEefg genotipinde gamet bulunduğuna göre gametlerin oluşumunda yukarıdaki olaylardan hangileri gerçekleşmiştir.

- A)I-III-IV B)III-IV C)I-V D)I-III-IV E)I-III-IV-V

3-AbdEfg gametinin meydana gelme olasılığı hangisidir.(%)

- A)32 B)16 C)8 D)4 E)12

4- AaBb genotipindeki canlıda AB gameti %42 oranında görülüyorsa Krossing-over değeri nedir.

- A)%42 B)%84 C)%8 D)%32 E)%16

5- ABCD bağlı genler arasındaki uzaklık santimorgan cinsinden A-D=3, A-C=2,A-B=7,B-C=5,B-D=4 olduğuna göre Krossing-over değeri en az (Bağlantısı en güçlü) olan gen çifti hangisidir.

- A)A-B B)D-B C)C-D D)C-B E)A-C

POPULASYON GENETİĞİ

Bir populasyonda takip edilen karakter üzerine zıt yönde etkileyen iki gen vardır. Bu iki alelin yüzde toplamı populasyondaki bu karaktere etkili genlerin toplam yüzdesini verir. A+a=1 bağıntısı yazılabilir. Ortamda p kadar A geni ve q kadar a geni bulunduğu varsayılırsa p + q = 1 bağıntısı yazılır.

Bir karakter bakımından populasyonda AA-Aa ve aa genotipli bireyler olacağından Bunların toplamı AA+Aa+aa=1 bağıntısı yazılabilir.A=p ve a= olduğundan AA(1/4 oranında oluşurlar)=p²,Aa (1/2 oranında oluşurlar)=2pq ve aa=(1/4 oranında oluşurlar)q² Buradan P² + 2pq + q² 1 bağıntısı yazılabilir.

Nispi frekans: Belli genotipteki birey veya genlerin populasyonda görülme yüzdesidir.

Mutlak frekans: Belli genotipteki bireylerin populasyondaki sayısıdır.

Örnek:4000 kişilik populasyonda her yüz kişiden 16 sı düz saçlı ise;

- Dominant ve resesif genlerin frekansı nedir?
- Heterozigot bireylerin frekansı nedir?
- Dominant gen taşıyan bireylerin frekansı nedir?
- Homozigot bireylerin mutlak frekansı nedir?

Yanıt:

a) Populasyonda düz saçlılığın az görülmesi resesif karakter olduğunu gösterir.

aa=q² = 0,16 => q(a)=0,4 bulunur. p+q=1 den p(A)=1-q =1-0,4=0,6 bulunur Dominant gen=0,6 ve Resesif gen=0,4 tür.

b) P²+2pq+q²=1 bağıntısında heterozigotlar=2pq=2.0,6.0,4=0,48 bulunur.

c) Dominant gen taşıyanlar=p²+2pq= (0,6)²+0,48=0,36+0,48=0,84 bulunur.

d) Homozigot bireyler=p²+q²=(0,6)²+(0,4)²=0,36+0,16=0,52 bulunur.

Düşük frekanslı genlerin saptanması:

Örnek: Populasyonda her 10000 kişiden biri resesif bir gen taşıyorsa;

- Resesif ve dominant genin frekansı nedir?
- Heterozigot bireylerin frekansı nedir?
- Resesif geni taşıyan bireylerin frekansı nedir?

Yanıt:

a) Resesif gen taşıyan bireyler=

aa=q²=1/10000 => q=1/100 (=0,01) bulunur.

Dominant gen taşıyanlar =

AA =p²=1-1/100=99/100 (=0,99) bulunur.

b) Heterozigot bireyler =

2.p.q=2.99/100.1/100=198/10000 bulunur.

c) Resesif gen taşıyanlar=

2.p.q+q²=198/10000+1/10000=199/10000 bulunur.

Örnek:Populasyonda hastalıklı bireylerin görülme olasılığı 1/1600 ise heterozigot bireylerin görülme sıklığı nedir?

Yanıt: q²=1/1600 => q=1/40 dir. P=1-1/40 =39/40 bulunur.

Heterozigotlar=2.p.q = 2.1/40.39/40 =78/1600=1/20 bulunur.

Polialellikte gen frekanslarının bulunması.

İnsanlarda kan grupları polialellik genlerdir. A grubuna =p ,B grubuna=c ve O grubuna =r dersek bunlardaki bağıntı şu şekilde gerçekleşir.A+B+O= den p+q+r=1 bağıntısı yazılır. Toplumdaki olabilecek genotip çeşitlilik ise bize şu bağıntıyı verir. p² + 2pq + 2pr + q² + 2qr + r² = 1

Örnek:İnsan populasyonunda Kan gruplarını belirleyen A geninin bulunma oranı 0,3 ,B geninin bulunma oranı 0,2 ise ;

- O geninin frekansı nedir?
- Homozigot bireylerin frekansı nedir?
- Kanında B grubu protein taşıyan bireylerin oranı nedir?
- En kolay bulunabilecek kan grubu hangisidir?

Yanıt:

a) p(A)=0,3 q (B)=0,2 => 1=p+q+r den r(O)=1-(p+q) = 1-(0,3+0,2)=1-0,5 =0,5 bulunur.

b) Homozigot bireyler=p² + q² + r² = (0,3)² + (0,2)² + (0,5)² = 0,09+0,04+ 0,25=0,38 bulunur.

c) Kanında B grubu protein taşıyanlar=AB-BB-BO => 2pq+q²+2qr bağıntısı kullanılır.Bağıntıya göre gen frekanslarını yerlerine yazarsak; 2.0,3.0,2+ (0,2)² +2.0,2.0,5= 0,6+0,04 + 0,20 = 0,84 bulunur.