

## Ayxmaz/biyoloji

### Olasılık

Olasılıkta 0 hiçbir şans olmayan olay ve 1 her zaman meydana gelen olay anlamına gelir. Bir olayın olasılığı Olasılık denklemleri kullanılarak hesaplanır :  $P = \frac{\text{# beklenen olay}}{\text{# Tüm olaylar}}$

$$P = \frac{\text{\# beklenen olay}}{\text{\# Tüm olaylar}}$$

A. Bağımsız olayların meydana gelme sonuçları birbirinden bağımsızdır

Örneğin havaya atılan bir paranın tura gelme şansı  $\frac{1}{2}$  ise; ikinci atıldığında yine tura gelme olasılığı  $\frac{1}{2}$  dir.

B. Bağımsız olayların birlikte görülme olasılıkları bunların ayrı ayrı görülme olasılıklarının çarpımına eşittir.  $P_1 \times P_2 \times P_3 \dots$

C. İki ayrı olayda meydana gelen aynı sonuçların olabilirliği, bunların ayrı ayrı olasılıklarının toplamıdır.

### Mendel:

#### Tam Dominantlık (A > a)

Mendel'in çalışmalarında da değiştiği gibi iki alel genotipinde bir araya geldiğinde fenotipinde etkisini gösterene dominant gösteremeyene resesif adı verilir. Tam dominantlık ilişkisinin var olduğu örneklerde bir karakterin dölden döle geçişinde Mendel kurallarına uygun bir dağılım oranı gözlenir.

Mendel F2 sonuçları ,tohum rengi,tohum biçimini bakımından F2 oranı 9:3:3:1'lik açılım gösterir.

P	DDSS	X	ddss	
	(düz sarı)		(buruşuk yeşil)	
F1	DdSs	X	DdSs	
	(düz sarı)		(düz sarı)	
F2	D-S-	d-S-	D-s-	d-s-
	(düz sarı)	(buruşuk sarı)	(düz yeşil)	(buruşuk yeşil)
	9/16	3/16	3/16	1/16

### Mendelden Sapmalar:

#### 1. Aynı genlerin alelleri arasındaki etkileşimler:

#### İntermedierlik (Ekivalentlik, eksik dominantlık, tam olmayan dominantlık)

Dominant özellikte iki alel geninden her ikisi de aktivitelerini göstermek için faaliyete geçerler. Bir süre sonra bu etkileri birbirinin gücünü engellemeye yönelir. Bunun sonunda dominant genlerden beklenen fenotip tam olarak şekillenmez bu olaya eksik dominantlık denir. Aynı karakteri farklı nitelikte oluşturan gen çiftinin her ikisi de eşit etkiye sahipse, bu durumda fenotip her ikisinin eşit ve ortak katkısı ile oluşacaktır. Kalıtımda bu özelliğe intermedierlik denir.

Örneğin, Endülüs tavuklarında siyah renkli olanlarla beyaz renkliler birleştirildiğinde F1 dölü daima mavi renkli bireylerden oluşur. F1 dölünde dağılım oranı 1: 2: 1 biçiminde olur.

Shorthorn siğir ırkında renk karakterini, kırmızı ve beyaz rengi oluşturan genler oluşturduğunda, kırçıl rengin şekillenmesinde olduğu gibi örnek :

P:  $A^K A^K$  X  $A^B A^B$   
Kırmızı Beyaz

F1:  $A^K A^B$  Oran :1  
Pembe Oran :1

Pembe ( $A^K A^B$ ) x Pembe ( $A^K A^B$ )

F2:

	$A^K$	$A^B$
$A^K$	$A^K A^K$	$A^K A^B$
$A^B$	$A^K A^B$	$A^B A^B$

F2 Genotip:  $A^K A^K$  :  $A^K A^B$  :  $A^B A^B$  Oran= 1 : 2 : 1

F2 Fenotip: Kırmızı; Pembe; Beyaz Oran = 1 : 2 : 1

#### Kodominantlık (Eş baskınlık):

Bu tip etkileşimde alel genlerin fenotipinde belirme kuvvetleri eşittir, bu nedenle heterozigot durumlarda her ikisi de etkilerini birlikte gösterirler. M N kan grubu sistemi ve ABO kan grubu sisteminde A ve B alelleri arasındaki ilişki, Orak hücreli anemide normal hemoglobin A ve Hb S arasındaki ilişki. HbA ve HbS alelleri arasında kodominantlık vardır.

örneğin : M kan grubu (MM) x N kan grubu (NN)

P: MM X NN  
M N

F1: Genotip: MN Oran :1  
Fenotip: MN Oran :1

F2

	M	N
M	MM	MN
N	MN	NN

F2: Genotip: MM : MN : NN Oran= 1 : 2 : 1

F2 : Fenotip: M MN N Oran = 1 : 2 : 1

## Aytmaz/biyoloji

örneğin : A kan grubu (AO) x B kan grubu (BO)

	A	O
B	AB	BO
O	AO	OO

Genotip: AB : BO :AO :OO Oran= 1 : 1 : 1 : 1  
Fenotip: AB B A O Oran = 1 : 1 : 1 : 1

### Pleiotropizm:

Bir genin birden fazla karakterin oluşumuna katılmasıdır. Bu duruma bir genin hücre metabolizmasında birden fazla olayı etkilemesi yol açmaktadır; bunun sonucunda fenotipte farklı karakterler ortaya çıkmaktadır Örneğin, insanda kolların, bacakların ve parmakların çok uzun olmasına (örümcek parmaklılık) neden olan bir dominant gen aynı zamanda göz merceğinin yerinde olmamasına (ectopia lentis) yol açar.

örneğin : Orak hücreli anemi geni anemiye neden olurken aynı zamanda sıtmaya karşı dayanıklılığı sağlar  
Normal hemoglobin A ve Orak hücreli anemi a

(Aa) x (Aa) çaprazlamasında;

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Genotip: AA : Aa : aa Oran= 1 : 2 : 1  
Fenotip: AA Normal sıtmaya dayanıksız :1  
Aa Normal sıtmaya dayanıklı :2  
aa Orak hücreli anemi :1

### Öldürücülük (Letalite)

Bazı allellerin homozigot durumda bulunduğu zaman organizmanın ölümüne yol açmasıdır. Bireyin gelişmesine bir süre izin veren ve daha sonra öldürücü etkisini gösteren genlere yarı öldürücü (semi veya subletal) da denmektedir. İnsanlarda öldürücü etkilerin bazıları doğum öncesi kendini gösterir, bazıları ise daha geç (çocuklukta veya ergin bireyde) ortaya çıkar.

Örneğin, kısa parmaklılığa (brakidaktili) neden olan dominant allel homozigot durumda öldürücüdür.

F1: Aa X Aa  
Kısa Kısa  
parmak parmak

F2

	A	a
A	ölü	Aa
a	Aa	aa

Yeni nesil Genotip: Aa : aa Oran = 2 : 1  
Fenotip: Kısa : Normal Oran = 2 : 1  
parmak parmak

## 2. Farklı genler arasındaki etkileşimler:

### Epistasi:

Bir karakterin ortaya çıkmasında sorumlu olan farklı genler genler arasında baskılayıcı etkilerin olmasıdır. Bu durum ,bir genin allelleri arasındaki dominantlık resesif ilişkisine benzer ve baskın etkili olan için epistat gen , çekilgen kalan için hipostat gen terimleri kullanılır.

Yulaf bitkisinde tohum rengini tayin eden genler arasında epistasi biçiminde etkileşim bulunur. Bir dominant gen(S) tohumun siyah ,diğer bir dominant gen (G) gri renkli olmasına yol açar. S geni G ye epistattır. Homozigot siyah ve gri renkli yulafın çaprazlama döleri aşağıdaki şekildeki gibi olur:

P: SSgg X ssGG  
(siyah) (gri)

F1) SsGg  
(siyah)

F2) S-G- S-g- s-G- s-g-  
(siyah) (siyah) (gri) (beyaz)

12/16 3/16 1/16

Görüldüğü gibi F2 dölünde S allelini taşıyan tüm genotiplerde (12/16 oranında) tohum rengi siyah , sadece G allelini taşıyanlarda (3/16oranında) gri olmakta ;bu dominant allellerin ikisinin de bulunmadığı durumda (1/16oranında) ise tohumlar rensiz olmaktadır. Yani Mendel yasalarına göre beklenen 9:3:3:1 oranı 12:3:1 oranına değişmektedir.

## Ayxmaz/biyoloji

### Tamamlayıcılık (Komplementerlik):

Bir karakterin fenotipte belirlenmesinde allel olmayan genlerin birbirleri üzerinde tamamlayıcı etki yapmalarıdır. Böyle genler , tek başına bulduklarında etkilerini gösteremezler .Örneğin Lathyrus odoratus'da çiçeklerin erguvan renkli iki farklı gen rol oynar. Çiçeklerin renkli olabilmesi için bu genlere ait iki dominant allelin (A ve B) birlikte bulunması gerekir. Aşağıdaki çaprazlama şemasındaki gibi, iki beyaz çiçekli Lathyrus bitkisi çaprazlandığında F1 dölünün renkli olması ve F2 de renkli ve beyaz çiçekli bitkilerin 9:7 oranında ortaya çıkması bu şekilde açıklanabilir.

P:	AAbb	X	aaBB	
	(beyaz)		(beyaz)	
F1)	AaBb			
	(renkli)			
F2)	A-B-	A-b-	a-B-	a-b-
	(renkli)	(beyaz)	(beyaz)	(beyaz)
	(9/16)	(7/16)		

### Engelleyicilik (Baskılayıcılık):

Bazı genlerin allelleri başka genlerin allellerin fenotipte etkilerini göstermelerini engellerler. Örneğin ,bitkilerde çiçeklerin renkli olmasına yol açan bir dominant allelin (R) etkisi ,bazen başka bir genin alleli (E) tarafından engellenebilir. Bu durumda ,beyaz çiçekli iki bitki çaprazlandığında ,F1 bitkileri de beyaz olduğu halde , ancak F2 dölünde renk oluşumuna yol açan genin engelleyici genle bir arada bulunmadığı genotiplerde ( 3/16 )renkli çiçekler ortaya çıkabilir:

P:	RREE	X	rree	
	(beyaz)		(beyaz)	
F1)	RrEe			
	(beyaz)			
F2	R-E-	R-e-	r-E-	r-e-
	(beyaz)	(renkli)	(beyaz)	(beyaz)
	9/16	3/16	3/16	1/16

Beyaz:13/16

Renkli: 3/16

### Eklenme (Additivite)

Tek bir karakteri tayin eden fazla sayıda farklı gen çifti arasında tam olmayan dominantlık söz konusu ise ,bunlar arasındaki en basit ilişkilerden biri , her allelin karakterin ortaya çıkmasında ölçülebilir bir kalıtımın olmasıdır. ( örneğin ,a=0, A=3,b=0 ,B=2 gibi ). Bu şekilde kalıtlara eklemeli etkiler denir ; çünkü karakterlerin fenotipe ortaya çıkması farklı gen çiftlerindeki her bir allelin etkisinin birbirine eklenmesiyle tayin edilir. ( örneğin, Aa Bb genotipi için ,3+0+2+0 =5).

Bitki ve hayvanlarda birçok karakterin eklemeli etkiye sahip çok sayıda gen tarafından tayin edildiği anlaşılmıştır. Böyle karakterlere kantitatif karakterler de denilmektedir.

Örnek insan ten rengi;

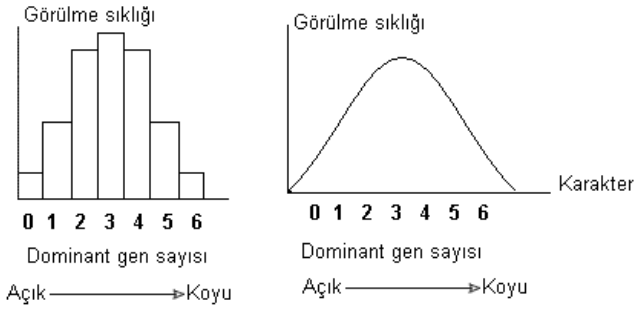
Ten (Deri) rengi oluşumu üç genin (her gen iki alel) etkisini gösteren bir örnektir: Genotipteki her gen ten renginin oluşumunu bir ölçüye kadar etkileyerek, alel genlerin durumuna göre ten dengi ortaya çıkar.

iki melez birey (AaBbCc x AaBbCc) arasındaki çaprazlamada oluşabilecek bireylerdeki deri rengini gösteren poligenik kalıtım. Yavruların genotipleri dominant genlerin (büyük harflerin) sayısına göre ten renginin yedi farklı tonundan birini içerir.

Gametes	ABC	ABc	AbC	Abc	aBC	aBc	abC	abc
ABC	6	5	5	4	5	4	4	3
ABc	5	4	4	3	4	3	3	2
Abc	5	4	4	3	4	3	3	2
AbC	4	3	3	2	3	2	2	1
aBC	5	4	4	3	4	3	3	2
aBc	4	3	3	2	3	2	2	1
abC	4	3	3	2	3	2	2	1
abc	3	2	2	1	2	1	1	0

6: Dominant gen çok koyu renk 0: Dominant gen çok açık renk.

## Aytmaz/biyoloji



### Çoklu alel (Polialelik)

1. Canlılarda bir karakteri belirleyen alel sayısının ikiden fazla olmasıdır.

2. Popülasyonda karakteri belirleyen alel sayısı ne kadar çok olursa olsun birey bunlardan sadece ikisini taşır. Birini anneden diğerini babadan alır.

3-örnek; Tavşanda kürk rengi :  $C > C^h > C^h$  şeklinde veya  $C1 > C2 > C3 > C4$

İnsanda kan grubu :  $a, aA, aB$  veya  $IA, IB, IO$  şeklinde

İnsanda Rh faktörü :  $R2, R1, R, r1, R2, R0, r1, r$  vb. şeklindedir.

### Polialellik

örneğin : A kan grubu (AO) x B kan grubu (BO)

	A	O
B	AB	BO
O	AO	OO

Genotip: AB : BO : AO : OO Oran= 1 : 1 : 1 : 1

Fenotip: AB B A O Oran = 1 : 1 : 1 : 1

### Düzenleyici genler :

Tek bir gen çifti ile kontrol edilen hiçbir kalıtlanabilir karakter yoktur. Hatta tek bir temel genin bulunduğu durumlarda bile bunun ortaya çıkartacağı görüntünün etkileşim aralığı sayısız başka gen tarafından belirlenmektedir. Düzenleyici genlerin çalışma şekillerine bazı av köpeği ırklarındaki beneklerin dağılımı ve insanlarda göz rengi örnek verilebilir. Burada birçok düzenleyici genin varlığı söz konusudur ve bunların hiçbiri tek başına etkili olmazken kombinasyonları sonucu çok farklı görüntüler ortaya çıkartabilir.

Bazen böyle etkileşimler döldeki dağılım oranını değiştirdiği gibi yeni fenotiplerin ortaya çıkmasına da yol açar. Bunun ilginç bir örneği tavuk ve horozlardaki ibik biçimleridir. Tavuk yetiştiricileri çeşitli ırklardaki ibik biçimlerini adlandırmışlardır ( gül ,bezelye ,ceviz , balta ibik ). Örneğin gül ve bezelye ibikli tavuk ve horozun çaprazlanma dölü tamamen ceviz ibikli olabilir. F2 dölünde de bu fenotiplere ek olarak bir başka ibik biçimi ( balta ) de ortaya çıkabilir. Bu örnekte gözlenen fenotipik sonuçlar, farklı genlere ait dominant allellerin bir arada bulduklarından ayrı buldukları duruma göre değişik etki göstermelerinden ileri gelmektedir.

Saf Wyandot x Saf Brahman  
(Gül ibik) (Bezelye ibik)  
AA bb aa BB

F1: Aa Bb  
(Hepsi ceviz ibik)

F2: A- B- A- bb aa B- aa bb  
Ceviz ibik Gül ibik Bezelye ibik Balta ibik

Aynı karakteri etkileyen çok sayıda genin varlığına ve bu genlerin allelleri arasında çeşitli etkileşimlerin olabileğine ilişkin iyi incelenmiş bir örnek olarak memelilerde , özellikle farede , vücut (tüy) rengi verilebilir. Farelerde tüylerin rengini belirleyen en az 5 temel gen ( A,B,C,D ve S) bulunur.

A geni :Bu genin yabani tip alleli (A) "agouti" diye adlandırılan ve gri renkli tüylerde sarımtırak bir bölgenin bulunmasıyla kendini gösteren bir fenotipi meydana getirir; a alleli taşıyanlarda ise böyle bir bölge yoktur.

B geni :Bu genin başlıca iki alleli vardır. B alleli A ile birlikte bulunduğu agouti karakteri , aa ile birlikte ise siyah renk meydana getirir. AAbb ve Aabb genotipleri tarçın renkli , aabb genotipi ise düz kahverengi tüy oluşturur.

AA bb x aa BB veya AA BB x aa bb  
(tarçın) (siyah) (agouti) (kahverengi)

F1 Aa Bb  
(agouti)

F2 AB Ab aB ab  
(agouti) (tarçın) (siyah) (kahverengi)  
9/16 3/16 3/16 1/16

C geni:Bu geni C alleli renk oluşumuna yol açar , c alleli ise renk oluşumunu engeller. Buna göre cc genotipi , diğer renk genlerine karşı epistatik etkilidir. cc allelleri taşıyan fareler , tüyleri renksiz olduğundan , albino diye adlandırılır. Epistatik etkili genlerin genotipteki varlığı beklenen Mendel oranlarını değiştirir. Örneğin , hepsi aa allelleri taşıyan fakat B ve C genleri bakımından farklı genotiplerdeki farelerin çaprazlama dölleri aşağıda gösterildiği biçimde olabilir

## Aytmaz/biyoloji

BB cc x bb CC veya BB CC x bb cc  
(albino) (kahverengi) (siyah) (albino)

F1 Bb Cc  
(siyah)

F2 BC bC Bc bc  
(siyah) (kahverengi) (albino) (albino)  
9/16 3/16 4/16

### İnsan Genetik Bozuklukları

#### A. Resesif kalıtsal Bozuklukları

1. Homozigot (AA) ve heterozigot (Aa) bireylerin fenotipleri normaldir. Bir karakterin oluşumunda etkili proteini sentezlemek için gerekli alellerden birinin dominant olması yeterlidir.
2. Homozigot resesif (aa) birey söz konusu protein üretmez.
3. Heterozigot bireylerin taşıyıcıdır. Resesif alele sahip fakat resesif fenotip göstermez.
4. Bazı bozukluklar üreme yaşından önce ölümcül olabilir.
5. Akriba evlilikleri resesif özelliklerin ortaya çıkma olasılığını artırır

#### B. Dominant kalıtsal Bozuklukları

1. Karakteri belirleyen alellerden birinin bu özellikte olması özelliğin görülmesi için yeterlidir.
- 2- Üreme döneminden önce ölümcül olanlar görülmez, Diğerleride nadir görülür

#### C. Genetik danışma

##### 1. Taşıyıcı tanıma

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

2. **Fetal test** - fetusun test edilmesi herhangi bir genetik hastalıkların varlığını belirlemek için anne ve babaya seçenek sunar.

a. **Amniyosivisi**- Gebelik ve 14. hafta civarında başlayan amniotik sıvı incelenir . Bu sıvıdaki cenin hücreleri kromozom anormallikleri saptamak için karyotipin belirlenmesi amacıyla kullanılır.

b. **CVS - chorionic hücre örnekleme** - cenin dokusundan küçük bir miktarı plasenta uzaklaştırılıp hücreleri karyotipin belirlenmesi için kullanılır.

- c. **Ultrason ve fetoscopy** - bu teknikleri üretmek ve cenin resmi kullanılır

3. **Yeni-tarama doğumlu** - bazı bozuklukların doğumda , yeni doğan bebek testi ile tespit edilebilir.

#### 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.

#### Morgan Çalışmaları

- A. Morgan kromozomlarda bulunan genlerle çalışan ilk kişi.
- B. Genetik semboller için farklı bir işleyiş geliştirdi. Normal alele yaban tip büyük harf(W)ve mutant özelliği küçük harf(w) ile gösterdi. Örneğin, beyaz göz mutasyonu için yaban tip olan kırmızı göz alelinin( W) küçük harf (w) ile sembolize edilir
- C. Eğer mutasyon resesif ise, bir küçük harf kullanılır. Mutantın baskın aleli için büyük harf kullanılır. Örneğin, kıvrık kanatlar (k) tarafından sembolize edilirse, baskın alele belirlenen normal kanatlar (K) ile gösterilir.
- D. Sex-bağlantı
1. Morgan kırmızı gözlü erkekler arasında beyaz gözlü bir erkek fark etti.
2. Morgan beyaz gözlü mutant dişilerle , yabancı kırmızı gözlü erkek bireylerin çaprazlamasında elde ettiği nesilde bütün dişiler kırmızı gözlü ve bütün erkekler beyaz gözlü oldu.
3. Bu erkek ve kadınlarda farklı bir kromozomu – (eşey kromozomu) olduğunu gösterdi. Morgan, bu göz rengi için ilgili gen eşey kromozomlar üzerinde yer aldığını ve özellik eşeye bağlantılı olarak kalıtıldığını ifade etti.
4. Çünkü bir erkek çocuk için baba her zaman Y kromozomu kaynağı, anne her zaman X kromozomu ve bağlı özellikleri devralındığı kaynaktır. E.

#### Bağlantılı genler ve Kromozom haritalama

1. Hücrelerde gen sayısı kromozom sayısından çok fazladır. Bu nedenle her bir kromozom birçok geni birlikte taşır. Bu genlerin birlikte kalıtsal olması nedeni ile bağlantılı genler olarak adlandırılır.
2. Morgan bazı dihibrid çaprazlamada yeni nesilde çoğunlukla, anne-babalar ile aynı fenotip vardı. Ancak azda olsa farklı fenotiplerde gözlemlendi. Diğer fenotipler nasıl çıkıyor ?
3. Kromozom üzerinde genlerin bir birlerine yakınlığının artması(bağlantının güçlenmesi) nesilde birlikte görülme olasılıklarını artırır. İki gen arasındaki uzaklığın artması bu iki özelliğin birlikte görülme olasılığını azaltır.
4. Yakın genlerde crossing over değeri düşük, uzak genlerde bu değer yüksektir
5. Bağlı genlerin yeni nesilde birlikte bulunma değerlerini bakarak (Crossing-over) kromozomlar üzerindeki dizilimini (Kromozom gen haritası) belirleyebiliriz

#### 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.

#### Kromozom anormallikleri

- A. Ayrılmama – Mayoz I veya Mayoz II sonunda kromozomların normal ayrılmasının gerçekleşmemesi
1. İki homolog kromozomlar veya kardeş kromatidler aynı kutuplu doğru hareket ederler, oluşan yeni hücrelerin birinde bir kromozom fazla, diğerinde bir kromozom eksik olacak.
2. Döllenmeden sonra, zigotta bir kromozom normal iki kopyası yerine üç tane (trisomi) veya tek (monosomi) olurdu.
3. Organizmanın her bir hücresinde anormal kromozom sayısı vardır.

## Aytmaz/biyoloji

### a. Down sendromu

- (1) Trisomi kromozom 21
- (2) Belirtileri: genişlemiş dil, kısa boy, büyük alın; düşük zihinsel yeteneği; kalp kusurları; Alzheimer ve lösemi; çoğunlukla steril eğilimlidir.
- (3) Sıklığı 1 /2500 yıl 30 yaşından küçük kadınlarda eski ama anne yaşı ile artış için yaklaşık 1 /100 30 üzerinden kadın için.

4. Eşey kromozomlarında ayrılmama

### a. Turner sendromu

- (1) Kadın, sadece bir X kromozomu var
- (2) Belirtiler başarısız cinsel gelişme; genellikle steril; kısa boy, kalın, geniş boyun;
- (3) Frekans 1 /5000

### b. Klinefelter sendromu

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

### c. XXX kadın

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

### d. Patau sendromu

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

### e. Edward's sendromu

- (1) Trisomy 18
- (2) Tüm vücut organları etkilenir
- (3) Ömrü 1 yıl ve genellikle 10 haftadan daha az
- (4) Frekans 1/ 10 000 yıl

5. Diğer kromozomlardada ayrılmama görülür, ancak sonuçları öldürücüdür.

B. Kromozom yapısı değişimi

1. Kromozom yapısı ve far kırılma dört değişikliklere yol açabilir.

- a. Delesyon - Bir kromozom bir parça kaybolur.
  - b. Duplikasyon - kromozomdan kopan bir parçanın, homolog kromozom yapışır ve kromozomda aynı genler tekrarlanır.
  - c. İnversiyon -Kromozomdan kopan parçanın aynı kromozoma ters dönerek yapışmasıdır.
  - d. Translokasyon - bir kromozomdan kopan parça homolog olmayan başka bir kromozoma yapışmasıdır.
2. Bu kromozomları devralma, bazı genlerin eksik olması genellikle ölümcül bir dengesizliğe neden olur.

### Çekirdek dışı genler (Sitoplazmik kalıtım)

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

### Not:

Gen çifti	F1'de gamet sayısı	F2'de fenotip sayısı	F2'de genotip sayısı	F2'de kombinasyon sayısı
1	2	2	3	4
2	4	4	9	16
3	8	8	27	64
4	16	16	81	256
-	-	-	-	-
-	-	-	-	-
n	2 <sup>n</sup>	2 <sup>n</sup>	3 <sup>n</sup>	4 <sup>n</sup>

### SORULARI

1-Göz renginin kalıtımıyla ilgili olarak aşağıdakilerden hangisi doğrudur?

- a-Genotipte bulunan eklemeli etkili allel sayısı 3 ise göz rengi yeşildir.
- b-Albinolarda melanin pigmenti göz rengini oluşturur.
- c-Melanin pigmenti çok olan insanlarda göz rengi açık mavidir.
- d-İnsanlarda göz rengi açık maviden en koyu kahverengine doğru derece derece değişir.
- e-Göz rengini kontrol eden gen çifti sayısı kesin olarak bilinmemektedir.

2-Aşağıdakilerden hangisi doğrudur?

- a-Monosomi 2n-1 ile gösterilir.
- b-Çift monosomi 2n-2 ile gösterilir.
- c-Tirsomi 2n+2 ile gösterilir.
- d-Çift tirsomi 2n+2+2 ile gösterilir.
- e-Nullsomi 2n+1 ile gösterilir.

## Ayxmaz/biyoloji

3-Bir kromozom segmentinin kırılıp 180 derece dönerek aynı kromozomla tekrar birleşmesi durumuna ne denir?

- a-Delesyon
- b-Duplikasyon
- c-Inversiyon
- d-Translokasyon
- e-Pozisyon etkisi

4-Mutasyonla ilgili olarak aşağıdakilerden hangisi doğrudur?

- a-Sık sık mutasyona maruz kalan genler mutator genlerdir.
- b-Bazı genlerin, diğer genlerin mutasyonuna olan stabiliteelerini etkileyen genlere mutabil genler denir.
- c-Mutasyona uğramış bir gen çiftine mutant denir.
- d-Mutasyonla ortaya çıkmış fenotipe mutant gen denir.
- e-Nedeni olmaksızın meydana gelen mutasyonlara spontan mutasyon denir.

5-Krossing- over ile ilgili olarak hangisi yanlıştır?

- a-Meiosis esnasında meydana gelir.
- b-Krossing- over olayında homolog kromozomlar mevcuttur.
- c-Ebeveynlerde görülmeyen ve döllerle ortaya çıkan iki yeni kombinasyon rekombinasyondur.
- d-Krossing- over'de kesin bir fiziksel parça değişimi kuşkuludur.
- e-Krossing- over'de kromozomlar bozulmamış olarak kalır.

6-Crossover tiplerini aşağıdakilerden hangisi tanımlar?

- a-Rekombinasyon ile meydana gelen tipler.
- b-Kromozomlardaki parça değişimi.
- c-Genlerde meydana gelen bozulmalar.
- d-Cinsiyet kromozomlarındaki bağlılık.
- e-Parenteral kromozomların meydana getirdiği tipler.

7-İnsanlarda cinsiyetle sınırlı kalıtım ile ilgili olarak hangisi doğrudur?

- a-Cinsiyete bağlı genlerle aynıdır.
- b-Farklı frekanslarda meydana gelmiş olsa da her iki cinsiyette de meydana gelebilir.
- c-Cinsiyetle sınırlı genler cinsiyetle ilgili hormonlar ile ilişkili değildir.
- d-Bunlar primer cinsiyet karakterlerinden sorumludur.
- e-İnsanlarda sakal gelişimi cinsiyetle sınırlı değildir.

8-Cinsiyetle etkilenen genler ile ilgili olarak hangisi yanlıştır?

- a-Kellik erkeklerde kadınlara nazaran daha fazladır.
- b-Baba kel olduğunda, kellik erkek çocukların yarısına geçer.
- c-Kellik otozomal bir çiftinden sorumlu değildir.
- d-Kellik cinsiyetle etkilenen karakterlerin kalıtım tipine uyar.
- e-Kellik cinsiyete bağlı dominant bir gen çifti ile ilgilidir.

9-İnsanda genotipte bulunan eklemeli etkili alel gen sayısı ile göz rengi fenotipi doğru olarak hangisinde gösterilmiştir?

- a-)2- koyu mavi
- b-)1- açık mavi
- c-)5- yeşil
- d-)6- ela
- e-)7- koyu kahverengi

10-Kanatlılarda cinsiyetle sınırlı kalıtım ile ilgili olarak hangisi yanlış olarak verilmiştir?

- a-)Erkek ve dişilerin farklı tüy örtüleri cinsiyetle ilgili sınırlı kalıtım ile ilgilidir.
- b-)Çoğu tavuk ırkında iki cinsiyetin tüy örtüsü aynıdır.
- c-)Erkekler dişilere nazaran daha büyük ibik ve sakallıdır.
- d-)Erkekler dişilere nazaran daha uzun kuyrukludur.
- e-)Erkekler horoz tüylü, dişiler ise tavuk tüylü olarak tanımlanır.

11-İnsanlarda cinsiyetin oluşumunda etkili olan kromozomlarla ilgili olarak hangisi doğrudur?

- A) Dişiler XY kromozom yapısını gösterir.
- b-)Erkekler XX kromozom yapısını gösterirler.
- c-)Cinsiyetin belirlenmesinde X kromozomu etkilidir.
- d-)Erkekler cinsiyetin belirlenmesinde etkili olan kromozomu taşır.
- e-)Dişiler cinsiyetin belirlenmesinde etkili olan kromozomu taşır.

12-Aşağıdakilerden hangisi bir mutasyon şekli değildir?

- a-)İleri ve geri mutasyon
- b-)Mutant ve mutator tip
- c-)Spontan mutasyon
- d-)Rekombinasyon
- e-)Somatik mutasyon

13-Aşağıdakilerden hangisi bir tür kromozom yapısı değişikliğini gösteren tanımlardan değildir?

- a-)İnversiyon
- b-)Monoplodi
- c-)Translokasyon
- d-)Duplikasyon
- e-)Delesyon

## Ayxmaz/biyoloji

14-Aşağıdakilerden hangisi yanlıştır?

- a-)Monoploidi n ile ifade edilir
- b-)Diploidi 2n ile ifade edilir
- c-)Tetraploidi 4n ile ifade edilir
- d-)Pentaploidi 5n ile ifade edilir
- e-)Oktaploidi 7n ile ifade edilir

15-Aşağıdakilerden hangisi insanlarda kromozom mutasyonuna sebep olan kimyasallardan değildir?

- a-)LSD
- b-)Atropa belladonna
- c-)Nikotin
- d-)Cyclamate
- e-)Kafein

**Aşağıda verilen cümleleri uygun kelimelerle tamamlayınız**

- 1) Gregor Mendel sonuçlara ulaşmak için, veri analizlerinde \_\_\_\_\_ yöntem kullanılır.
  - 2) Mendel tarafından keşfedilen kalıtım faktörleri aslında mayoz ile oluşan \_\_\_\_\_ ve \_\_\_\_\_ hücreleri tarafından yeni nesillere taşınmaktadır.
  - 3) Farklı aleller taşıyan sperm çekirdeği ve yumurta hücrelerinin rastgele \_\_\_\_\_, farklı
  - 4) alel \_\_\_\_\_ oluşumuyla sonuçlanır
  - 5) Farklı özelliklerdeki arı döllerin çaprazlanması ile oluşan yeni nesil bireyleri incelenen karakter bakımından %100 birbirine benzer bu durum Mendel'in \_\_\_\_\_ kanunu ile açıklanır
  - 6) Ata döllerin çaprazlanması sonucu F1 dölünde görülen özellik karakterin \_\_\_\_\_, görülmeyen ise \_\_\_\_\_ özelliğidir.
  - 7) Kromozomlar bir farklı karakterlerin belirlenmesinde rol alan \_\_\_\_\_ bankasıdır.
  - 8) Alel genler \_\_\_\_\_ kromozomların belirli \_\_\_\_\_ üzerinde bulunan, bir gen ya da daha fazla özelliğe sahip gen çiftidir.
  - 9) Mendel'in ayrılma kanunu ile alellerin ayrılması \_\_\_\_\_ bölünme sırasında gerçekleşir
  - 10) AaBb X AaBb çaprazlanmasında elde edilen F2 fenotiplerinde taşıyıcılığı tespit edilmesi bu bireylerin \_\_\_\_\_ genoipindeki bireylerle çaprazlanması ile yapılır.
  - 11) alel genler arasında herhangi bir farkın olmaması durumu \_\_\_\_\_ olarak ifade edilir.
  - 12) Çevresel şartların etkisi sonucu, genlerin işleyişinde meydana gelen değişimle, fenotipin faklılaşmasına \_\_\_\_\_ denir.
  - 13) Bir karakterle ilgili olarak popülasyonda ikiden fazla alelin görev alması \_\_\_\_\_ olarak adlandırılır.
  - 14) Her birey belirli bir karakteri için sadece \_\_\_\_\_ alel gene sahip olabilir
  - 15) İnsan kan grupları \_\_\_\_\_ ve \_\_\_\_\_ kalıtıma örnek verilebilir
  - 16) Kanda \_\_\_\_\_ tip aleli resesif gene örnek verilebilir.
  - 17) Kanda \_\_\_\_\_ ve \_\_\_\_\_ alelleri " O" genine baskın ama birine eş baskındır.
  - 18) Oluşan yaranalmalarda kanın pıhtılaşarak iyileşmeyi sağlayamaması \_\_\_\_\_ olarak adlandırılan kalıtsal bir hastalıktır.
  - 19) Serum; \_\_\_\_\_ içermeyen ancak diğer kan elemanlarını taşıyan plazmadır.
  - 20) Kan proteinlerinden \_\_\_\_\_, yabancı moleküllere karşı tepkinin gerçekleşmesinde rol alır..
  - 21) \_\_\_\_\_ ve \_\_\_\_\_ antijenleri bulunması nedeniyle O kan grubu denir.
  - 22) Kadın ve \_\_\_\_\_ tarafından temsil edilmektedir erkek \_\_\_\_\_ tarafından temsil edilmektedir.
  - 23) alelleri ile birden fazla şansı \_\_\_\_\_ çok ise 1 olarak azaltılmış almak ve sonuç belli.
  - 24) Gerçekleşen çaprazlamada nesil dağılımı ½ kırmızı(RR), ¼ heterozigot pembe (RR') ve ¼ saf beyaz (R'R) dölleri gösteriyorsa
  - 25) Çaprazlanan bireylerin genotipleri \_\_\_\_\_ X \_\_\_\_\_ şeklindedir.
  - 26) aşağıdaki terimleri tanımlayın
- a. Eksik baskınlık -
  - b. Polialel -
  - c. Pleiotropy -
  - d. Epistasis -
  - e. Kodominant-
  - f. Poligenik -