

KALITIMLA İLGİLİ BAZI KAVRAMLAR

Canlılarda çeşitliliğe neden olan her bir özelliğe **karakter** denir. Karakterler , **kalıtsal olmayan karakterler ve kalıtsal olan karakterler** olmak üzere iki gruba ayrılır.

1) Kalıtsal olmayan karakterler:

Canlının yaşamı boyunca edindiği karakterlerdir. **Vücut kütlesi ve saç uzunluğu** insanlardaki kalıtsal olmayan karakterlere örnektir.

2) Kalıtsal olan karakterler:

Genlerle nesilden nesile aktarılan karakterlerdir. **Kan grubu, göz rengi, saç rengi, ten rengi ve boy uzunluğu** insanlardaki kalıtsal karakterlere örnektir.

- İnsanlar bazı kalıtsal karakterleri bakımından yalnızca annelerine benzerlerken bazı kalıtsal karakterleri bakımından yalnızca babalarına benzeyebilirler.
- İnsanların bazı kalıtsal karakterleri hem annelerinin hem de babalarının kalıtsal özelliklerine benzeyebilir.
- İnsanların bazı kalıtsal karakterleri annelerinin ve babalarının kalıtsal özelliklerinden farklı olabilir.

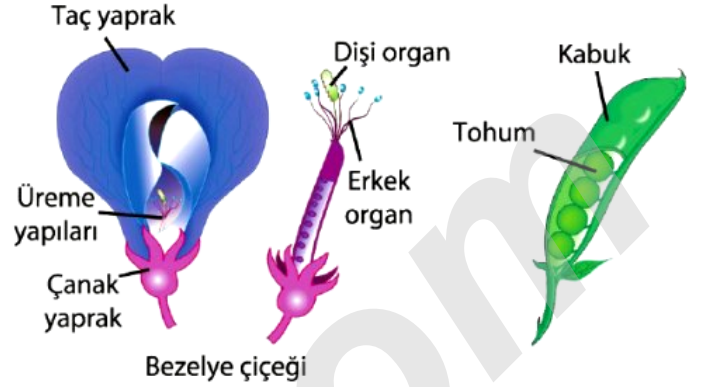
İnsanların annelerine ve babalarına benzemeleriyle ilgili farklı özellikleri göstermeleri bu konuda çeşitli sorular sorulmasına neden olur. Genlerin yapısının, görevlerinin ve karakterlerinin nesilden nesile nasıl aktarıldığını inceleyen bilim dalına **kalıtım** denir.

Kalıtım biliminin öncüsü Avusturyalı bilim insanı **Gregor Johann Mendel (Giregor Yohan Mendel)** olarak kabul edilir.



- **Mendel**, kalıtımla ilgili ilk bilimsel deneyleri bezelyeler üzerinde gerçekleştirmiştir.
- **Mendel**, yapay olarak tozlaşmalar yaparak deneylerini sonuçlandırmıştır.
- **Mendel**, kalıtım biliminden elde ettiği sonuçları olasılık hesaplarından faydalanarak ifade eden ilk bilim insanıdır.

MENDEL'İN BEZELYE BİTKİSİNİ SEÇMESİNİN NEDENLERİ



- 1- Bezelye bitkisi kolay yetişir ve bir yılda birden fazla ürün verebilir.
- 2- Bezelye bitkisi çift eşeylidir yani dişi ve erkek organ aynı çiçekte bulunur. (Kendi kendini dölleyebilir)
- 3- Taç yaprakları kapalı olduğu için yabancı bitkilerin polenleriyle tozlaşma yapmaz; bezelye çiçeği kendi kendine tozlaşma yapabilir
- 4- Bezelye bitkisi birbirinden kolaylıkla ayrılabilen çok sayıda karakter taşır.

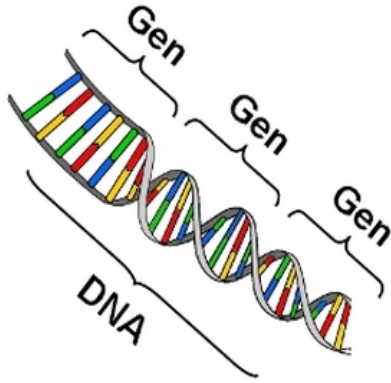
Çiçek rengi	Mor		Beyaz	
Çiçek durumu	Yanda		Uçta	
Tohum rengi	Sarı		Yeşil	
Tohum şekli	Düz		Buruşuk	
Meyve şekli	Yassı		Kıvrık	
Meyve rengi	Yeşil		Sarı	
Bitki boyu	Uzun		Kısa	

- 5- Bezelye bitkisinin maliyeti düşüktür.

Mendel, yaptığı deneylerle anne ve babanın kalıtsal özelliklerinin yavru canlılara nasıl geçtiğini ispatlamıştır.

Gen Nedir?

DNA molekülü üzerinde yer alan ve belirli bir proteinin üretimi için şifre veren DNA bölümüne **gen** denir. Genler belirli özelliklere etki eden DNA parçalarıdır ve kromozomlarla nesilden nesile aktarılır.

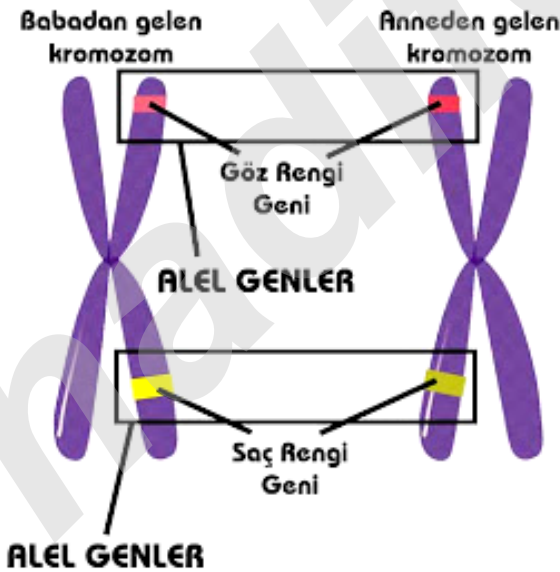


Tüm kalıtsal bilgiler DNA üzerindeki genlerde şifrelenmiş olarak kayıtlıdır.

- Her canlı türü kendine özgü sayı ve çeşitte gene sahiptir.
- Bir insanda 30.000 ile 40.000 arasında gen olduğu tahmin edilmektedir.
- Kalıtım genlerle sağlanır .Anne ve babadaki kalıtsal özellikler genler sayesinde çocuklara geçer.

Alel Gen

Biri anneden, diğeri babadan gelen ve bireyde aynı kalıtsal özelliklerin görülmesine etki eden gen çiftine **alel gen** denir.



Baskın (Dominant) Gen

Bir karakterin oluşumunda etkisini her durumda gösterebilen gene **baskın gen** denir. Baskın gen büyük harfle gösterilir. Örneğin; A geni, B geni , K geni

Çekinik (Resesif) gen

Bir karakterin oluşumunda baskın gen varken etkisini gösteremeyen, ancak baskın gen yokken etkisini gösterebilen gene **çekinik gen** denir. Çekinik gen küçük harfle gösterilir. Örneğin; a geni, b geni , k geni

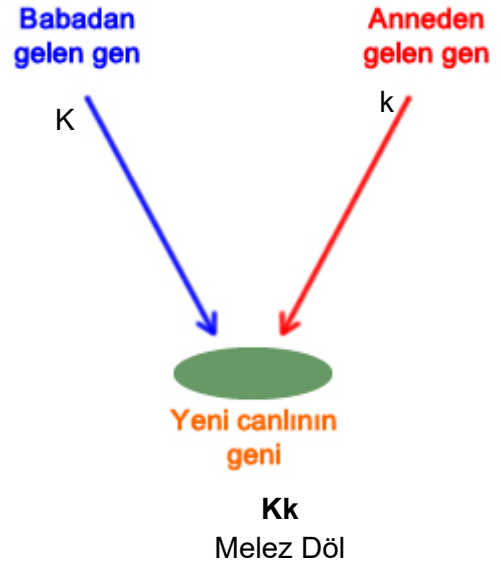


Çekinik gen

Baskın gen

► Heterozigot (Melez) döl:

Bir özelliği ortaya çıkaran anneden ve babadan gelen genlerin (alellerin) birinin baskın diğeri çekinik olması durumu **melez döl veya heterozigot döl** olarak adlandırılır.

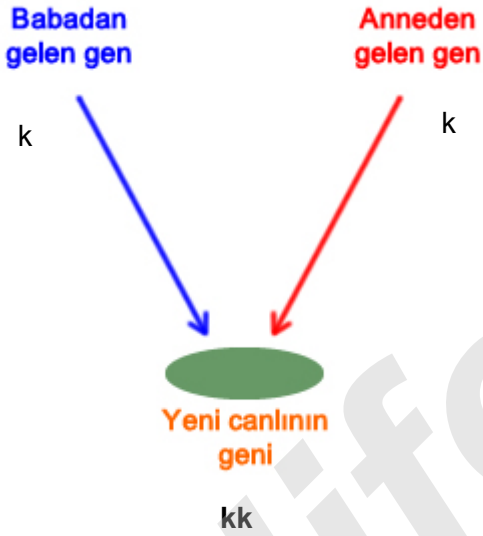
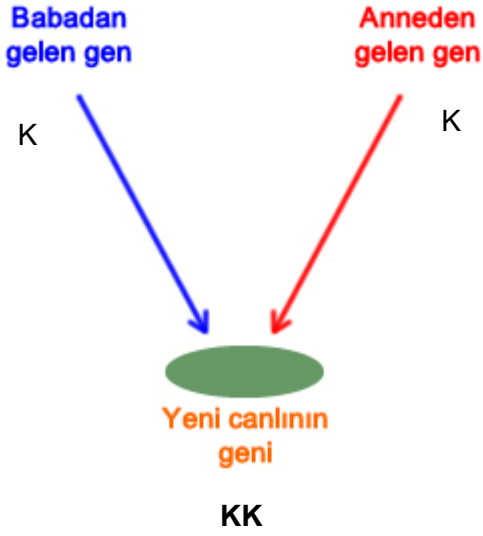


! Melez dölde baskın olan genin etkisi görülür.



► **Homozigot (saf / arı) döl:** Bir özelliği ortaya çıkaran, anneden ve babadan gelen genler (aleller) aynı özelliğe sahipse bu **saf döl** olarak adlandırılır.

Örnek: KK veya kk



SAF DÖL (HOMOZİGOT)	MELEZ DÖL (HETEROZİGOT)
AA	Aa
aa	Aa
SS	Ss
BB	Bb
kk	Kk

Baskın özellik → Baskın gen + Baskın gen
(AA) (A) (A)

Çekinik özellik → Çekinik gen + Çekinik gen
(aa) (a) (a)

Genotip Nedir?

Canlıların sahip olduğu gen yapısına **genotip** denir.

Örneğin, insanlarda uzun boyluluk geni (U), kısa boyluluk genine baskındır. Uzun boylu ve kısa boylu bireylerin genotipleri aşağıdaki gibi olur.

Genotip: UU → Homozigot baskın döl (Uzun boylu)

Genotip: Uu → Heterozigot (melez) döl (Uzun boylu)

Genotip: uu → Homozigot çekinik döl (Kısa boylu)

Fenotip:

Bir canlının genotip ve çevresel faktörlerin etkisiyle ortaya çıkan dış görünüşüne **fenotip** denir.

Fenotip = Genotip + Çevre Faktörleri

Fenotipi nasıl?	Sarı Tohumlu Bezelye
Dışardan baktığımda nasıl görünüyor?	Siyah Saçlı adam
	Buruşuk tohumlu bezelye
	Uzun gövdeli bezelye
	Mor çiçekli bezelye
	Yeşil tohumlu bezelye

Örneğin, insanlarda kahverengi göz rengi geni (K), mavi göz rengi genine (k) baskındır.

Genotip	Fenotip	Açıklama
KK	Kahverengi göz	Canlı hem annesinden hem de babasından kahverengi göz rengi aleli almıştır. Bu durumda canlı kahverengi gözlü olur.
Kk	Kahverengi göz	Canlı ebeveynlerinden birinden kahverengi göz rengi aleli, diğerinden ise mavi göz rengi aleli almıştır. Bu durumda canlı, kahverengi gözlü olur. Çünkü mavi gözlülük rengi aleli çekiniktir. Çekinik genler baskın genle birlikte bulunduğu etkisini göstermez.
kk	Mavi göz	Canlı hem annesinden hem de babasından mavi gözlülük rengi aleli almıştır. Bu durumda canlı mavi gözlü olur. Çekinik genler, etkisini ancak başka bir çekinik genle birlikte gösterir.

ALİ UZUN - FENBİLİMLERİ ÖĞRETİMİ

TEK KARAKTER ÇAPRAZLAMALARI

Eşeyli üreyen canlılarda erkek ve dişi üreme hücrelerinin birleştirilerek yavru bireyler elde edilmesine **çaprazlama** denir. Mendel'in bezelyelerle yaptığı çaprazlama deneyleri, kalıtımın temel ilkelerinin oluşmasına katkı sağlamıştır. Şimdi Mendel'in bezelyelerdeki karakterlerin nesilden nesile aktarımıyla ilgili yaptığı çaprazlamaları öğrenelim.

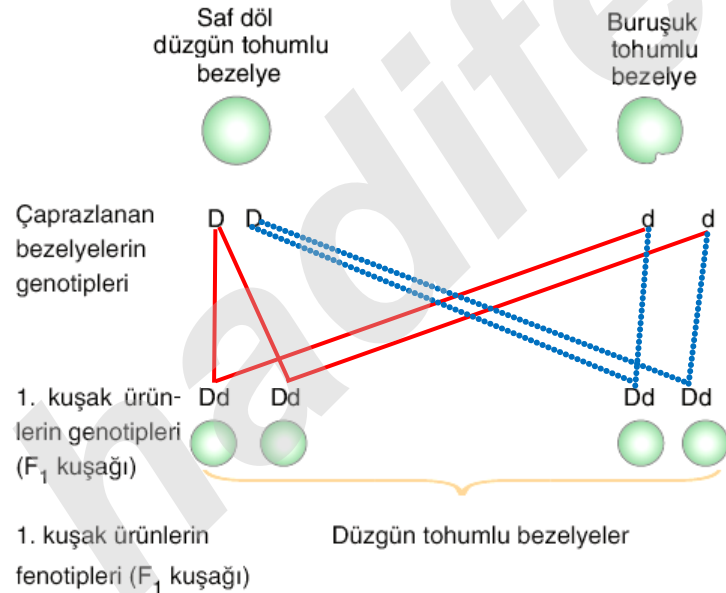
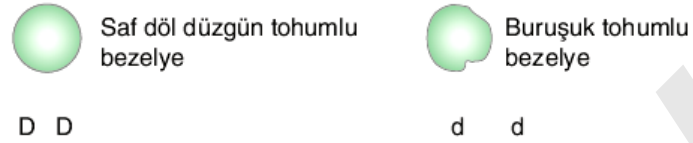
ÇÖZÜMLÜ ÖRNEK:

Mendel, saf döl düzgün tohumlu bir bezelye ile buruşuk tohumlu bir bezelyeyi çaprazlamıştır. **İlk kuşak ve ikinci kuşak ürünlerin tohum şekli bakımından genotipi ve fenotipi nasıldır?**

(Bezelyelerde düzgün tohumlu olma geni (D), buruşuk tohumlu olma genine (d) baskındır.)

ÇÖZÜM

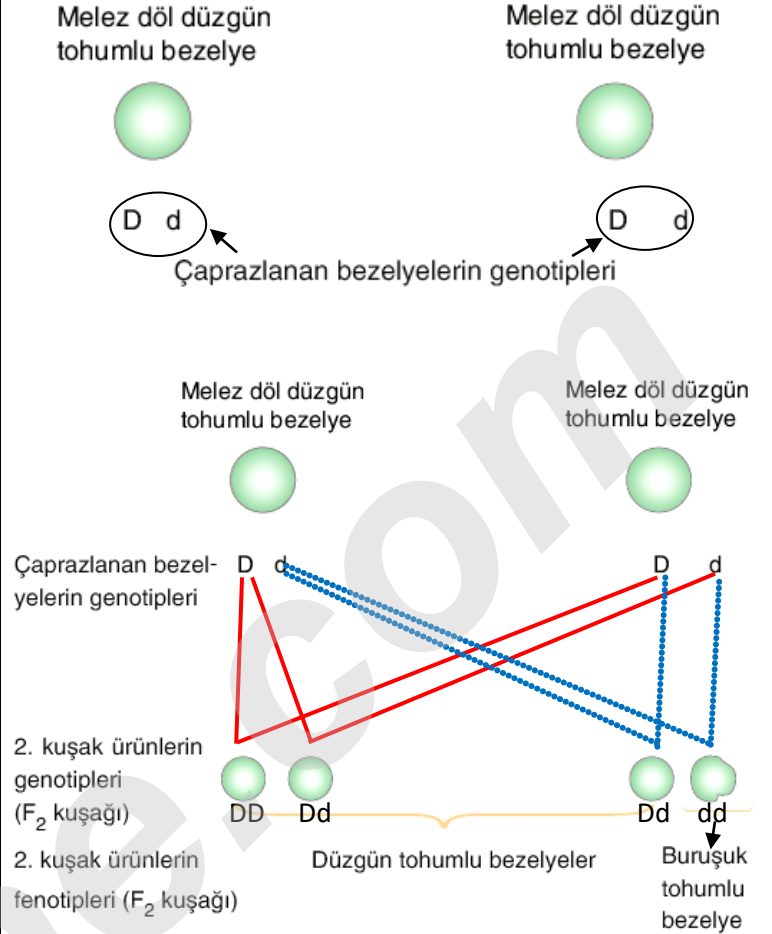
Bezelyelerde buruşuk tohumlu olma aleli çekiniktir. Çekinik alelin etkisini fenotipte gösterebilmesi için saf döl olması gerekir. Bu nedenle **buruşuk tohumlu bezelyenin genotipini dd** şeklinde gösterebiliriz.



SONUÇ

1. kuşakta oluşan bezelyelerin tümünün genotipi **Dd** şeklindedir. 1. kuşakta oluşan bezelyelerin tümü **melez döldür**.

1. kuşakta elde edilen düzgün tohumlu bezelyeleri kendi aralarında çaprazlayalım.



SONUÇ

- 2/4 oranında melez dölleri oluşabilir.
- 2/4 oranında saf dölleri oluşabilir.
- 3/4 oranında düzgün tohumlu bezelyeler oluşabilir.
- 1/4 oranında buruşuk tohumlu bezelyeler oluşabilir.

ÇAPRAZLAMADAN ÇIKARILACAK SONUÇ

Bu deneydeki çaprazlamadan çıkarılacak sonuçları şöyle açıklayabiliriz:

- Biri baskın, diğeri çekinik karakterli saf dölleri çaprazlanması sonucunda birinci kuşakta baskın karakterin ortaya çıkma olasılığı %100'dür.
- Melez dölleri çaprazlanması sonucunda fenotipte baskın karakterin ortaya çıkma olasılığı %75, çekinik karakterin ortaya çıkma olasılığı ise %25'tir.

ÇÖZÜMLÜ ÖRNEK:

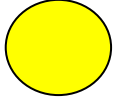
Melez döl sarı tohumlu bir bezelye ile yeşil tohumlu bir bezelye çaprazlanıyor. **Çaprazlama sonucunda oluşan bezelyelerin tohum rengi bakımından genotipi ve fenotipi nasıldır?**

(Bezelyelerde sarı tohumlu olma geni, yeşil tohumlu olma genine baskındır.)

ÇÖZÜM

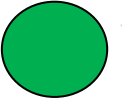
Önce çaprazlanacak bezelyelerin genotiplerini belirleyelim. Sarı tohumlu olma alelini **S**, yeşil tohumlu olma alelini ise **s** harfiyle gösterelim.

- Sarı tohumlu bezelye melez döl olduğundan tohum rengine etki eden alellerin biri baskın, diğeri çekiniktir. Bu nedenle **sarı tohumlu bezelyenin genotipini Ss** şeklinde gösterebiliriz.



Melez döl sarı tohumlu bezelye

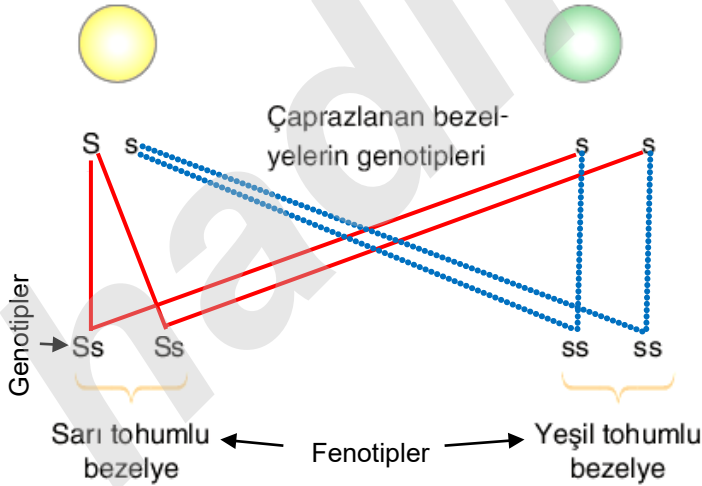
- Bezelyelerde yeşil tohumlu olma aleli çekiniktir. Çekinik alelin etkisini fenotipte gösterebilmesi için saf döl olması gerekir. Bu nedenle **yeşil tohumlu bezelyenin genotipini ss** şeklinde gösterebiliriz



Yeşil tohumlu bezelye

Melez döl sarı tohumlu bezelye

Yeşil tohumlu bezelye

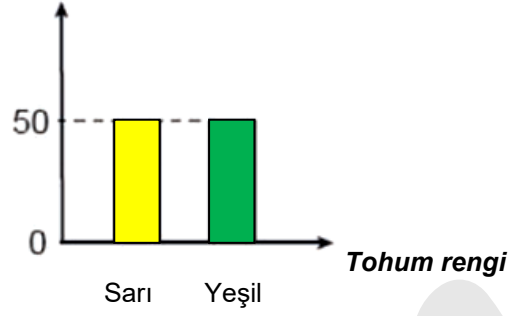


SONUÇ

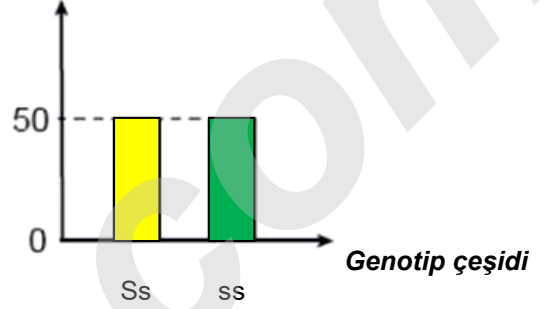
- Çaprazlama sonucunda oluşan bezelyeler %50 oranında Ss, %50 oranında ss genotiplidir.
- Çaprazlama sonucunda oluşan bezelyeler %50 oranında sarı tohumlu, %50 oranında yeşil tohumludur.

Şimdi çaprazlama sonuçlarını grafiklerle gösterelim.

Fenotip olasılığı (%)



Genotip olasılığı (%)



ŞİMDİ SIRA SİZDE!

ÖRNEK

Melez döl sarı tohumlu bir bezelye ile saf döl sarı tohumlu bir bezelye çaprazlanıyor. **Çaprazlama sonucunda oluşan bezelyelerin tohum rengi bakımından genotipi ve fenotipi nasıldır?**

(Bezelyelerde sarı tohumlu olma geni (S), yeşil tohumlu olma genine (s) baskındır.)

ÇÖZÜM

ÖRNEK

Melez kahverengi gözlü bir erkek ile melez kahverengi gözlü bir bayan evleniyor.

Buna göre aşağıda verilen soruları cevaplayınız.

(Kahverengi göz rengi geni (K),mavi göz rengi genine (k) baskındır.)

a) Bu evlilikten doğacak çocukların göz rengi bakımından genotipleri ve fenotipleri nasıl olur?

b) Bu evlilikten doğacak çocukların mavi gözlü olma olasılığı yüzde kaçtır?

c) Bu evlilikten doğacak çocukların kahverengi gözlü olma olasılığı yüzde kaçtır?

d) Bu evlilikten doğacak çocukların göz rengi bakımından genotip ve fenotip olasılıklarının sütun grafiğiyle çizerek gösterimi nasıl olur?

ÖRNEK

Melez uzun gövdeli bir bezelye ile homozigot uzun boylu başka bir bezelye çaprazlanıyor.

Buna göre aşağıda verilen soruları cevaplayınız.

(Bezelyelerde uzun boyluluk geni (U),kısa boyluluk genine (u) baskındır.)

a) Bu çaprazlamadan ilk kuşakta oluşacak bezelyelerin genotipleri ve fenotipleri nasıl olur?

b) Bu çaprazlamadan ilk kuşakta melez uzun boylu bezelye oluşma olasılığı yüzde kaçtır?

c) Bu çaprazlamadan ilk kuşakta kısa boylu bezelye oluşma olasılığı yüzde kaçtır?

d) Bu çaprazlamadan ilk kuşakta oluşacak bezelyelerin genotip ve fenotip olasılıklarının sütun grafiğiyle çizerek gösterimi nasıl olur?

ALİ UZUN - FEN BİLİMLERİ ÖĞRETMENİ

İNSANLARDA CİNSİYETİN KALITIMI

Dişi ve erkek bireylerin vücut yapıları arasında bazı farklılıklar vardır. Bunun nedeninin dişi ve erkek bireylerin farklı cinsiyet (eşey) kromozomları taşıması olduğunu biliyor muydunuz?

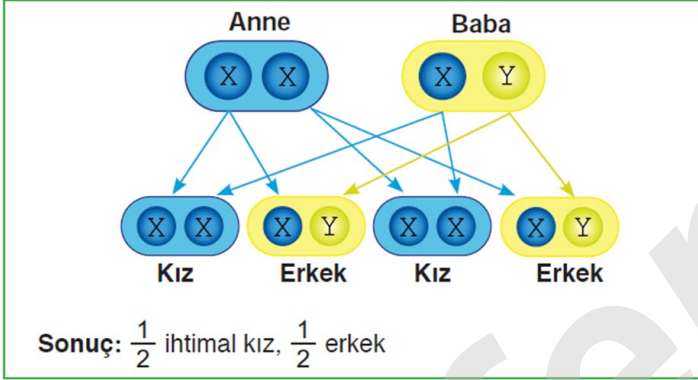
Dişilerin taşıdıkları eşey kromozomları XX, erkeklerin ise XY şeklindedir.



Dişi bireyin kromozom gruplandırılması:
44 + XX



Erkek bireyin kromozom gruplandırılması:
44 + XY



BİLGİN OLSUN

İnsanlarda cinsiyeti Y kromozomunun bulunup bulunmaması belirler. Dişi bireylerden yavru canlıya yalnızca X kromozomu gelir. Erkek bireylerden ise yavru canlıya Y kromozomu gelirse bu kromozom yavru canlının erkek olmasını sağlar. Toplumun bazı kesimlerinde doğan çocukların cinsiyetini kadınların belirlediğine yönelik yanlış bir düşünce vardır. Bir bebeğin cinsiyetini babadan gelen kromozom belirler.

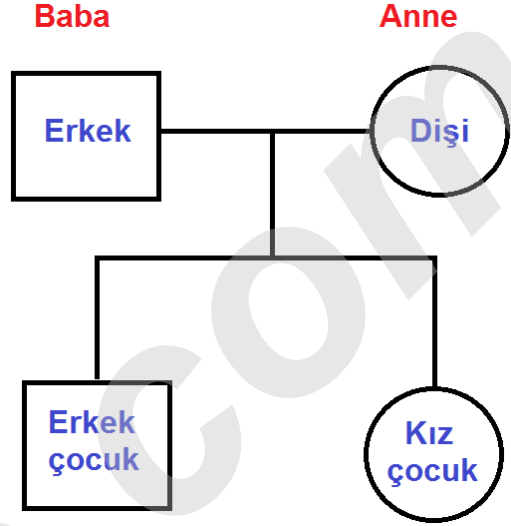
AKLINDA BULUNSUN

Doğacak her çocuğun kız ya da erkek olma olasılığı her doğumda % 50'dir.

BİLGİN OLSUN

Soy ağacı, bir ailenin üyelerinin belirli bir hiyerarşik düzen içerisinde sıralanması anlamına gelmektedir.

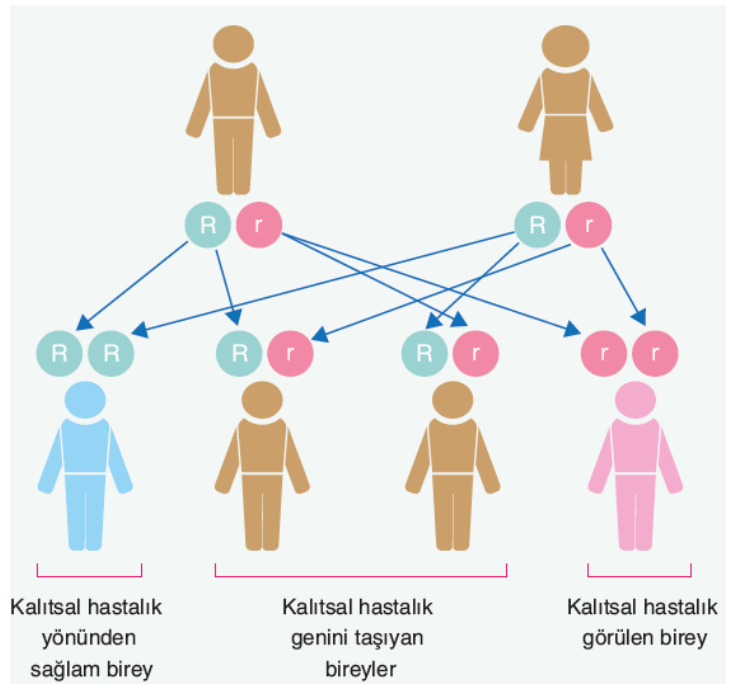
Soy ağacında erkek bireyler ve dişi bireyler şeklinde gösterilir.



AKRABA EVLİLİĞİNİN GENETİK SONUÇLARI

Genler sadece saç rengi, boy uzunluğu ve ten rengi gibi özellikleri değil bazı hastalıkları da taşır. Anne ve babadan genler aracılığıyla çocuklara aktarılan hastalıklara **kalıtsal hastalıklar** denir. Kalıtsal hastalıkların akraba evliliği sonucu doğan çocuklarda daha sık görüldüğünü biliyor muydunuz?

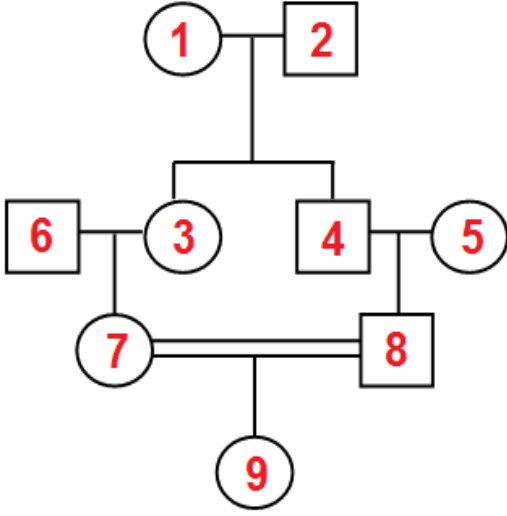
Hastalık geni taşımalarına rağmen bazı insanlar hasta olmayabilir. Hem sağlam gene hem de hastalık genine sahip olan bu bireylere **taşıyıcı** adı verilir. Akraba evliliği yapanlarda **taşıyıcı bireylerin yan yana gelmesi ve hasta birey oluşturması ihtimali oldukça yüksektir.**



ALİ UZUN - FEM BİLİMLERİ ÖĞRETMENİ

SOYAĞACINDA AKRABA EVLİLİĞİ

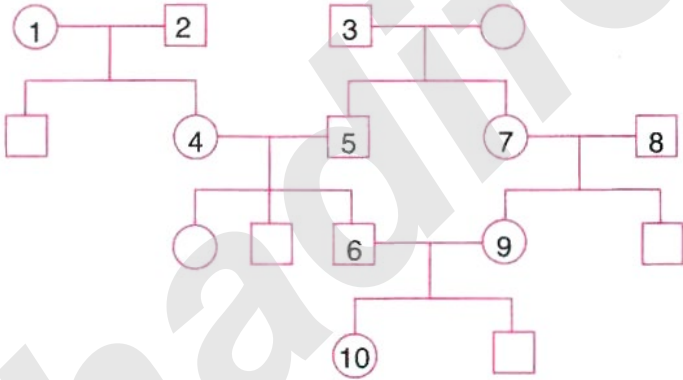
Aşağıda verilen soyağacında 7 ve 8 numaralı bireyler akraba evliliği yapmıştır.



BİLGİN OLSUN

Akrabalık derecesi arttıkça hastalığın ortaya çıkma ihtimali o kadar artar. Akraba olmayan iki bireyin aynı hastalık genini taşıma ve hasta birey oluşturma olasılığı ise daha düşüktür.

ÖRNEK

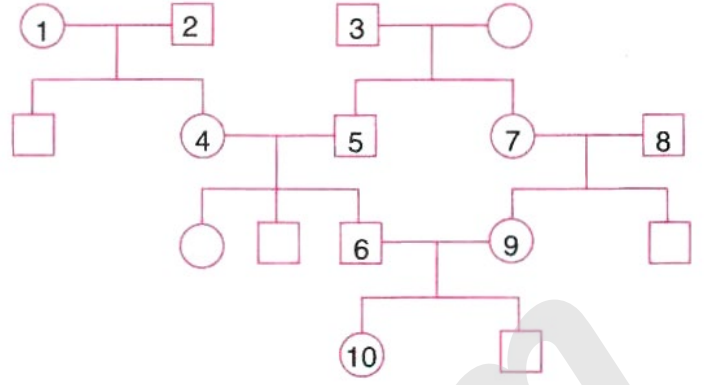


Yukarıda verilen soyağacıyla ilgili olarak aşağıdaki soruları cevaplayınız.

a) Hangi bireyler akraba evliliği yapmıştır?

b) Hangi bireylerin evliliği sonucunda kalıtsal hastalıkların görülme ihtimali daha fazladır?

ÖRNEK



Yukarıda verilen soyağacıyla ilgili olarak aşağıdaki soruları cevaplayınız.

a) 8 numaralı birey hangi bireylerle genetik yönden akraba değildir?

b) 2 numaralı birey hangi bireylerle genetik yönden akraba değildir?

AKRABA EVLİLİĞİ SAKINCALARI

Akraba evliliği yapan kadınların düşük ve ölü doğum yapma riski akraba evliliği yapmayan kadınlara göre daha fazladır. Kalıtsal hastalık taşıyan genlerin akraba evliliklerinde bir araya gelme olasılığı artar. Bu nedenle akraba evliliği yapan çiftlerin çocuklarında kalıtsal hastalıklar daha sık görülür. Tüm bunları göz önünde bulundurarak akraba evliliğinden uzak durmak gerekir.

n= 224	1° akraba evliliği	2° akraba evliliği	3° akraba evliliği
Ölü doğan	9 (%7,5)	4 (%6,6)	1 (%4,6)
Sağ doğan	111 (%92,5)	57 (%93,4)	41 (%95,4)
Toplam	120 (%100)	61 (%100)	43 (%100)

Akraba Evliliği Sonucu Oluşan Hastalıklar

- Talasemi (Akdeniz Anemisi): Bu kan hastalığının ülkemizde oldukça sık olduğu bilinmektedir.
- Kistik Fibroz
- Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH)
- Spinal Musküler Atrofi (SMA)
- Fenilketonüri (PKU)
- Orak Hücre Anemisi