

>>KALITIM<<

Çok eski zamanlarda çoğu insan, yavrulardaki özelliklerin her bir ebeveynin özelliklerinin bir karışımından kaynaklandığına inanıyordu. Siyah bir sincap ile beyaz bir sincabın çocuklarının gri olması bekleniyordu. 1850'li yıllarda kalıtım hakkında bilimsel düşünerek kalıtımı inceleyen ilk kişi **Gregor Mendel** olmuştur. Mendel 10.000'den fazla bezelye bitkisi yetiştirerek genetik özelliklerin nesilden nesile nasıl aktarıldığını anlamamıza yardımcı olan bir sistem bulmuştur.

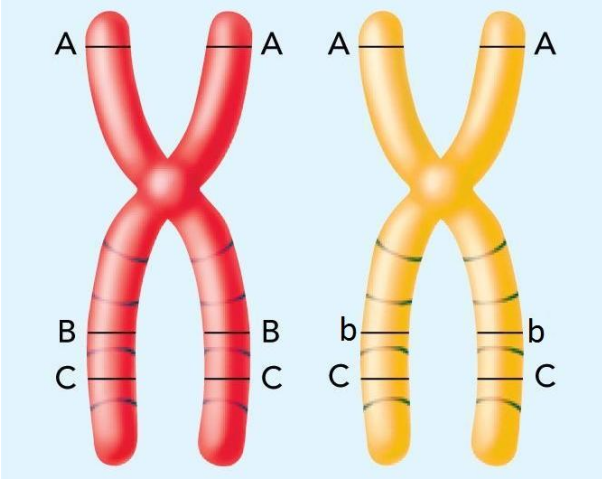
Mendel'in karakterlerin (renk ve şekil gibi) bir nesilden diğerine nasıl aktarıldığına dair keşifleri, baskın ve çekinik kalıtım biçimleri kavramını ortaya çıkardı. Mendel'in yaptığı çalışmaları incelemeden önce bu konu ile ilgili karşımıza sıkça çıkacak olan kavramları öğrenmekte fayda var.

Kalıtım: Anne ve babadaki özelliklerin yavrulara ve diğer nesillere aktarılmasına denir.

Genetik: Kalıtımı inceleyen bilim dalıdır.

Karakter: Canlıların genetik olarak sahip olduğu her bir özelliğe denir. Saç rengi, diş yapısı, kulak memesinin bitişik veya ayrı olması, dil yuvarlama, yaprak yapısı, tohum şekli, çiçek yapısı gibi.

Homolog Kromozom: Biri anneden biri babadan gelen şekil ve büyüklük bakımından aynı, aynı karaktere etki eden kromozomlardır.



Alel Gen: Homolog kromozomlar üzerinde aynı bölgelerde bulunan, aynı karaktere etki eden gen çeşitleridir.

Saç rengi geni için düşünecek olursak:

Sarı saç bir alel

Siyah saç başka bir aleldir.

Alel genler harfler ile gösterilir. A,a,B,b gibi.

Baskın (Dominant) Gen: Etkisini her durumda gösterebilen gendir. Büyük harfle gösterilir. **A D E** gibi.

Çekinik (Resesif) Gen: Baskın genin yanında etkisini gösteremeyen gendir. Küçük harfle gösterilir. **a d e** gibi.

Saf (Arı-Homozigot) Döl: Anne ve babadan gelen alel genler aynı ise saf döl denir.

AA veya **aa** şeklinde gösterilir.

Melez (Heterozigot) Döl: Anne ve babadan gelen aleller farklı ise melez döl denir.

Aa şeklinde gösterilir.

Genotip: Canlının sahip olduğu alellerin tümüdür.

Fenotip: Genotipin dış görünüşe yansımasıdır.

Bu kavramların birçoğu yeni duyduğunuz kelimeler olduğu için ilk okuduğunuzda gözünüz korkabilir ancak bu kavramları örneklerde kullanmaya başladığınızda aslında çok kolay olduğunu göreceksiniz.

Bu kavramları saç rengi örneğiyle inceleyelim:



(Siyah saç geni sarı saç genine baskın özellik gösterir.)

Siyah saç geni baskın olduğu için büyük **A** harfi ile gösterirsek.

Sarı saç genini de çekinik olduğu için küçük **a** harfi ile gösteririz.

Genotipi **AA** olan bir insanın birinci aleli saçın siyah olmasını istiyor, ikinci alel de yine saçın siyah olmasını istiyor. Böylece saç siyah olur.

Genotipi **Aa** olan bir insanın birinci aleli saçın siyah olmasını istiyor, ikinci alel ise saçın sarı olmasını istiyor. Burada baskın genin sözü geçeceği için saç siyah olur.

Genotipi **aa** olan bir insanın birinci aleli saçın sarı olmasını istiyor, ikinci alel de saçın sarı olmasını istiyor. Böylece saç sarı olur.

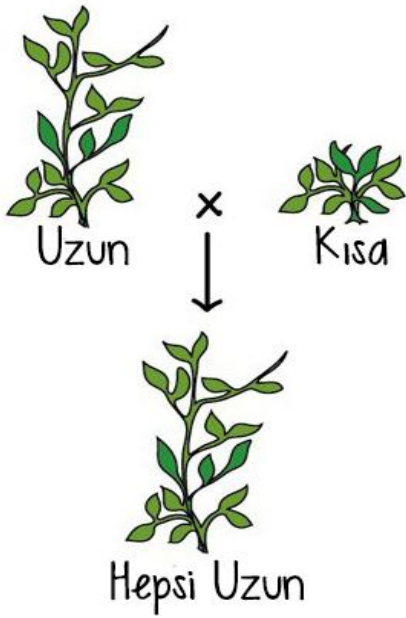
GENOTİP		FENOTİP
AA	Saf Baskın	Siyah Saçlı
Aa	Melez	Siyah Saçlı
aa	Saf Çekinik	Sarı Saçlı

Mendel'in Çalışmaları ve Tek Karakter Çaprazlamaları

Mendel deneylerine bezelyelerde tespit ettiği karakterin saf olup olmadığını kontrol etmekle başladı. Bunun için aynı karaktere sahip iki bezelye bitkisini, örneğin uzun boylu bezelyeleri art arda tozlaştırarak birçok yavru elde etti. Bütün bireylerin karakter yönünden birbirine çok benzediğini görünce arı (saf) döl elde ettiğine emin oldu. Daha sonra kısa boylu bezelyeleri kendi içerisinde tozlaştırarak birçok yavru elde etti ve bunlarında saf olduğundan emin olduktan sonra çaprazlama deneylerine başladı.

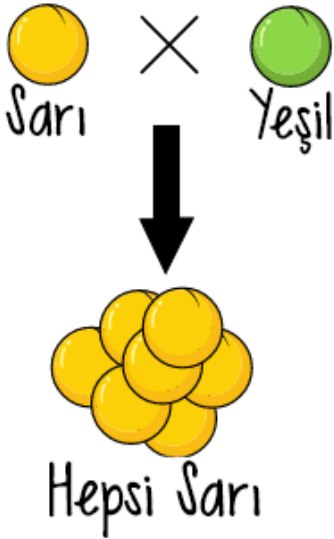
1. Aşama

*Mendel saflaştırdığı uzun boylu bezelyeler ile saflaştırdığı kısa boylu bezelyeleri yapay olarak dölediğinde tüm bezelyelerin uzun boylu olduğunu gözlemledi.



Bu deneyi defalarca tekrarlamasına rağmen oluşan yeni melez bezelyelerin tamamı uzun boylu oluyordu. Orta ve kısa boylu bezelye hiç oluşmuyordu.

**** Aynı deneyi sarı tohumlu bezelyeler ve yeşil tohumlu bezelyeler ile tekrarladı.**



Bu deneyi de defalarca tekrarlamasına rağmen oluşan tüm bezelyeler sarı tohumlu oluyordu. Yeşil tohumlu bezelye oluşmuyordu.

Mendel bu deneyden bazı özelliklerin baskın ve bazılarının çekinik olduğu sonucuna varmıştır. Örneğin bezelyelerde uzun boyun kısa boya, sarı tohum renginin de yeşil tohum rengine baskın oluğu sonucuna ulaşmıştır. Görüldüğü üzere çekinik genler baskın genlerin yanında etkisini gösteremiyordu. Mendel saf döllerin çaprazlanması sonucunda oluşan bezelyelere **F1** adını verdi. Daha sonra deneylerin ikinci aşamasına geçti.

2. Aşama

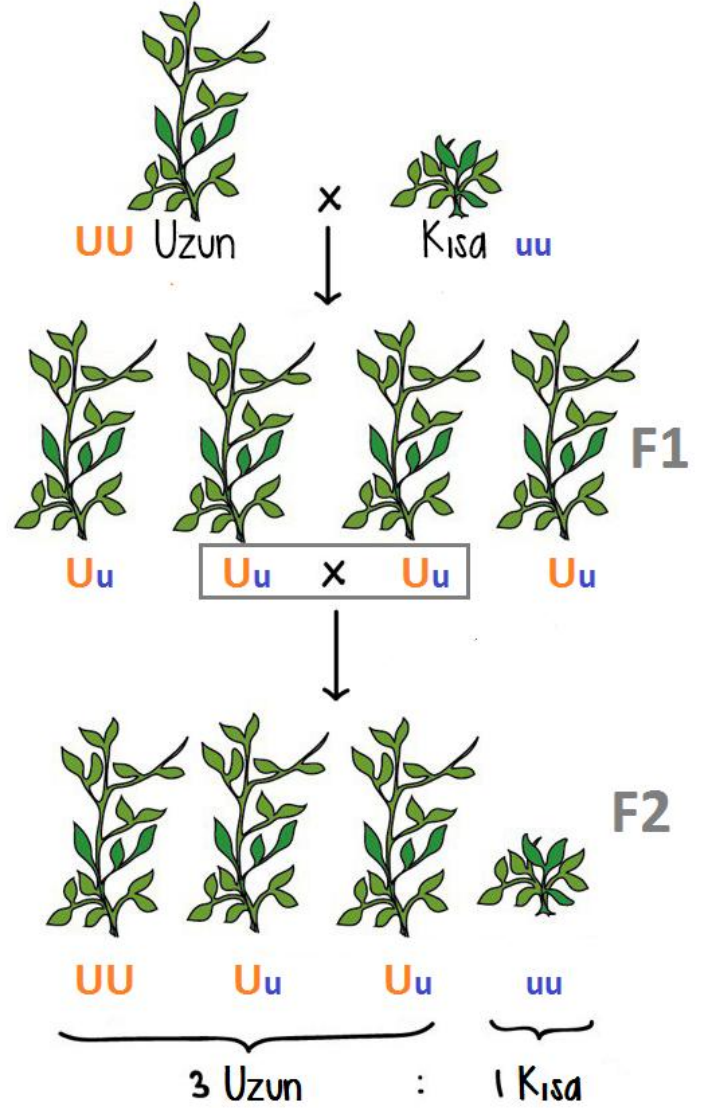
Mendel 1. Çaprazlamadan elde ettiği Melez F1 dölleri kendi aralarında çaprazlayarak sonuçları gözlemledi. Deney sonuçları şaşırtıcıydı: Melez uzun bezelyeler çaprazlandığında 3 / 4 oranında uzun bezelyeler oluşurken 1 / 4 oranında kısa bezelyeler oluşuyordu. Bu deneylerden ata saf uzun bezelyelerle F1 uzun bezelyelerinin aynı yapıya sahip olmadığı

kanaatine vardı. Eğer aynı olsalardı oluşan tüm bezelyelerin yine uzun olması gerekiyordu. Ama 2. Nesil yavrularda kısa boylu bezelyelerde vardı. Buradan şu sonuca ulaşılıyor: Çekinik karakterler bir araya geldiğinde baskın genin etkisinden kurtulup kendi etkililerini fenotipte gösterebiliyorlardı. Mendel ikinci çaprazlama sonucu oluşan bezelyelere de **F2** adını verdi.

Özetleyebilmek için birinci ve ikinci deneyleri tek şema üzerinde göstereyim:

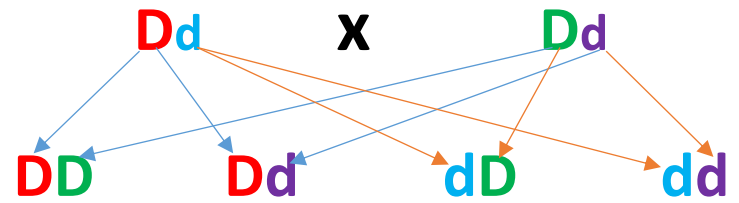
Baskın olan uzun boy genine **U**

Çekinik olan kısa boy genine de **u** dersek.



Tek karakter Çaprazlaması

Çaprazlama yapılırken kesinlikle baskın gen için hangi harf kullanılmışsa çekinik gen içinde aynı harfin küçüğü kullanılmalıdır. Farklı bir harf kullanılamaz.



Not 1!

Melez döllerde **dD** ile **Dd** nin bir farkı yoktur. Ama gösterim olarak **Dd** daha doğrudur.

Punnet Karesi İle Çaprazlama

Bu tarz çaprazlamayı yapamayanlar için punnet karesi denilen basit bir yöntem geliştirilmiştir. Aynı çaprazlamayı birde punnet karesi ile yapalım.

1.Aşama:

Çaprazlanacak karakterlerden biri yatay diğeri de dikey olacak şekilde punnet karesine yazılır.

		Dd
	D	d
Dd	D	d

2.Aşama:

Her satır ve sütundaki aleller birbiriyle eşleştirilerek boş kutulara yazılır.

	D	d
D	DD	Dd
d	dD	dd

Çaprazlamalarda Fenotip ve Genotip Oranı Bulma:

Çaprazlama sonucu 4 ihtimal oluşacağından dolayı her bir olasılığın payı %25 dir.

Örnek1:

A→ Mor çiçek olsun

a→ Beyaz çiçek olsun

Aa x Aa

Genotip[AA Aa Aa aa

Fenotip[MOR MOR MOR BEYAZ

Genotip Oranı:

%25 AA
%50 Aa
%25 aa

Fenotip Oranı:

%75 Mor Çiçekli
%25 Beyaz Çiçekli

Örnek2:

D→ Düz tohum olsun

d→ buruşuk tohum olsun

DD x Dd

Genotip[DD Dd DD Dd

Fenotip[DÜZ DÜZ DÜZ DÜZ

Genotip Oranı:

%50 DD
%50 Dd

Fenotip Oranı:

%100 Düz Tohum

Soru: Aşağıdaki çaprazlamaları yaparak sadece genotip oranlarını bulunuz.

AA x Aa

Genotip Oranı:

Aa x aa

Genotip Oranı:

aa x Aa

Genotip Oranı:

Not 2!

Bazı sorularda Genotip ve Fenotip oranları % yerine kesirli cinsten de sorulabilir.

%100 4/4

%75 3/4

%50 2/4 veya 1/2

%25 1/4

Soru: Aşağıdaki çaprazlamaları yaparak fenotip ve genotip oranlarını bulunuz.(Harf belirlerken baskın olanın baş harfini kullanınız)

Melez döl mor çiçekli X Saf beyaz çiçekli

Genotip Oranı:

Fenotip Oranı:

Mor çiçek beyaz çiçeğe baskın.

Saf döl uzun boylu X Heterozigot uzun boylu

Genotip Oranı:

Fenotip Oranı:

Uzun boy aleli kısa boy aleline baskın.

Buruşuk tohumlu X Melez düz tohumlu

Genotip Oranı:

Fenotip Oranı:

Düz tohum aleli buruşuk tohum aleline baskındır.

Cinsiyet Çaprazlamaları:

Kız **XX** ile gösterilir. Erkek **XY** ile gösterilir.

Anneden her zaman X kromozomu gelir. Babadan ise X veya Y kromozomu gelir. Babadan X gelir ise çocuk kız, babadan Y gelir ise çocuk erkek olur. Dolayısıyla çocuğun cinsiyetini aslında anne değil babadan gelen kromozom belirlemiş oluyor.

Anne	Baba
XX	XY
XX XY	XX XY
%50 Erkek	%50 Kız

Görüldüğü gibi doğacak çocukların erkek veya kız olma olasılığı her zaman %50'dir. Bir ailenin 6 tane kız çocuğu olsa bile doğacak 7. çocuğun erkek veya kız olma olasılığı %50'dir. Aynı şekilde doğacak 8. çocuklarının da erkek veya kız olma olasılığı % 50'dir.

Akraba Evliliğinin Sakıncaları:

Aynı soydan gelen insanların yaptığı evliliğe akraba evliliği denir. Yapılan evliliklerde akrabalık derecesinin yakın olması bir takım genetik hastalıkların riskini arttırmaktadır.

Örneğin 1. derece kuzenler arası evliliklerde her iki kuzen de aynı büyükanne ve büyükbabayı paylaşır. Büyükanne ve büyükbaba tehlikeli bir alel taşıyorsa bu evlilikten doğacak çocuklarda tehlikeli alellerin bir araya gelme ihtimali artmış oluyor.

1. derece kuzenler birbiriyle evlenmeye karar verirlerse, doğacak çocuklarının doğuştan kusurlu doğma oranı %3 düzeyinden %4-5 arasına çıkmaktadır. Ölüm oranları ise akraba evliliği olmayanlara göre %3.5-4.4 daha yüksektir.

Akraba evliliğinin arkasındaki ana neden, iki yönlüdür. Birincisi, arazilerin veya parasal varlıkların bir aile içinde kalmasını sağlayarak, aile üyelerine finansal güvenlik sağlar. İkincisi, oğullarının veya kızlarının yabancılarla değil, "tanıdık güvenilir eşlerle" evlendiğini görmek isteyen ebeveynler için "bireysel güvenlik" hissi sağlar. Gelelim ülkemizde akraba evliliğinin durumuna:

Türkiye'de nadir hastalıkların yüksek olma nedenlerinin başında akraba evliliği gelmektedir. Yaklaşık 5 milyon kişi, bu durumdan etkilenmektedir. Akraba evlilikleri ülkemizde %25 dolaylarındadır; yani her 4 kişiden biri akraba evliliği yapmış durumdadır. **Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF)**, **kistik fibrozis**, **fenilketonüri** ve **orak hücre anemisi** gibi hastalıkların ülkemizde sık görülmesi, akraba evliliklerinin yaygın oluşu ile ilişkilidir.

Sonuç olarak akraba evlilikleri genetik hastalık riskini arttırmaktadır. Buradan her akraba evliliğinde genetik hastalığa sahip çocuk olacağı anlamı çıkarılmamalıdır. Akraba evliliği yapıp gayet sağlıklı çocukları olan birçok çift vardır.

Ama akraba evlilikleri çocuklarda genetik hastalık riskini arttırmaktadır.

Hazırlayan: **Metin BAĞCI**

www.fenparki.com

