

Karakterlerin Mendel yasalarına göre bir dölden bir sonrakine geçmesine Mendelizm denir. Mendel yasalarının temeli mayoz bölünmeye dayandığından, eşeyli üreme ile çoğalan tüm ökaryotlarda, alleller arasında dominantlık resesiflik ilişkisinin bulunduğu ve farklı karakterlere ait genlerin ayrı kromozomlarda taşındığı durumlarda karakterlerin kalıtımı Mendelizme uygunluk gösterir.

Ayrıca bu yasaların gelişmiş organizmaların yanı sıra, yaşam çevrimlerinde daha çok haploid evrenin baskın olduğu veya her iki evrenin de eşit değerde olduğu basit yapıli canlı gruplarında da geçerliliği saptanmıştır.

BİR GENİN ALLELERİ ARASINDAKİ ETKİLEŞİMLER

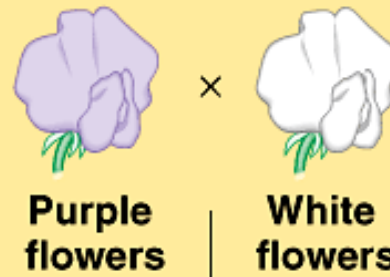
Farklı allellerin birlikte bulundukları durumlardaki (heterozigotlarda) etkileşim biçimleri karakterlerin fenotipte ortaya çıkış ve kalıtım özelliklerini etkiler.

Tam Dominantlık ($A > a$)

Mendel'in çalışmalarında da değindiği gibi iki allel genotipte bir araya geldiğinde fenotipte etkisini gösterene dominant göstermeyene resesif adı verilir. Tam dominantlık ilişkisinin varolduğu örneklerde bir karakterin dölden döle geçişinde Mendel kurallarına uygun bir dağılım oranı gözlenir.

P Generation

(true-breeding
parents)



F₁ Generation

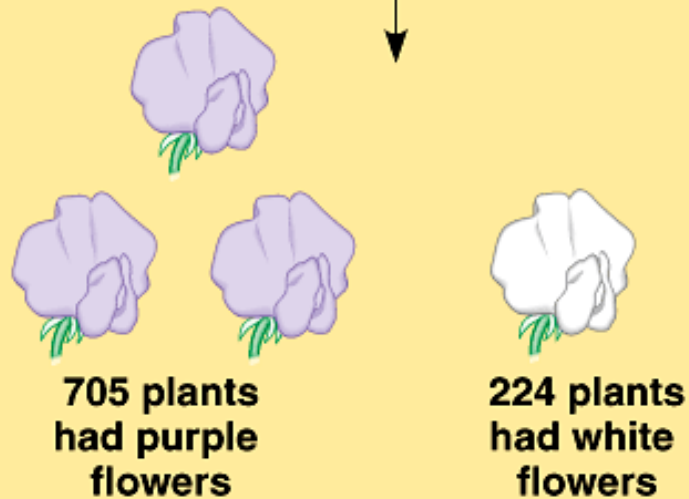
(hybrids)



All plants had
purple flowers

F₂ Generation

Ratio 3:1

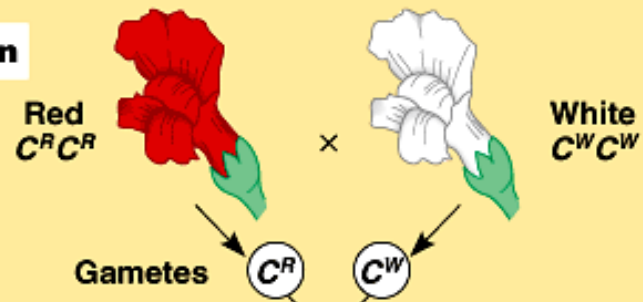


Tam Olmayan Dominantlık (Ekivalentlik)

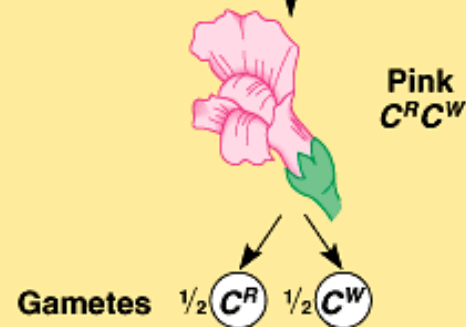
Bu özellikteki iki farklı allel bir arada bulunduğunda, yani heterozigotlarda fenotipte iki homozigotun arasında bir karakter gözlenir.

Örneğin Mirabilis jalapa bitkilerinde çiçek renginden sorumlu olan genin iki alleli (K1 ve K2) arasında böyle biretkileşim söz konusudur. Kırmızı çiçekli (K1K1) bitkiler ile beyaz çiçekli bitkiler (K2K2) çaprazlandığında F1 dölü pembe (K1K2) olmaktadır. F2 dölünde ise $\frac{1}{4}$ kırmızı, $\frac{2}{4}$ pembe ve $\frac{1}{4}$ beyaz çiçekli bitkiler meydana gelmektedir. Mendel yasalarına uygun kalıtımda gözlenen 3:1 ayrışımı 1:2:1 oranına değişmesinin nedeni K1 ve K2 allelleri arasında ekivalentliğin olmasıdır.

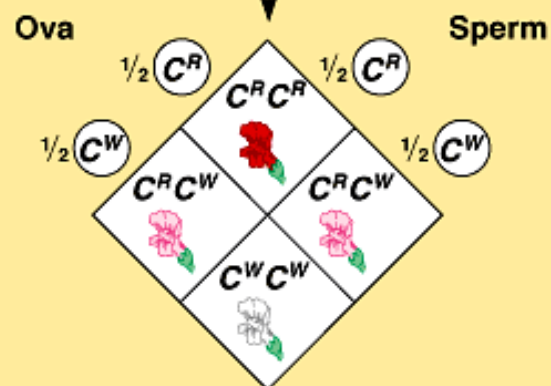
P Generation



F₁ Generation



F₂ Generation



Kodominantlık ($A_1=A_2$)

Bu tip etkileşimde allel genlerin fenotipte belirme kuvvetleri eşittir, bu nedenle heterozigot durumlarda her ikisi de etkilerini birlikte gösterirler. Böyle bir etkileşim genellikle, bir genin allellerinin aynı yapı veya fonksiyona ait değişik yapı taşlarının oluşumunu etkilediği durumlarda ortaya çıkar ve heterozigot durumda her iki yapı taşı da meydana gelir.

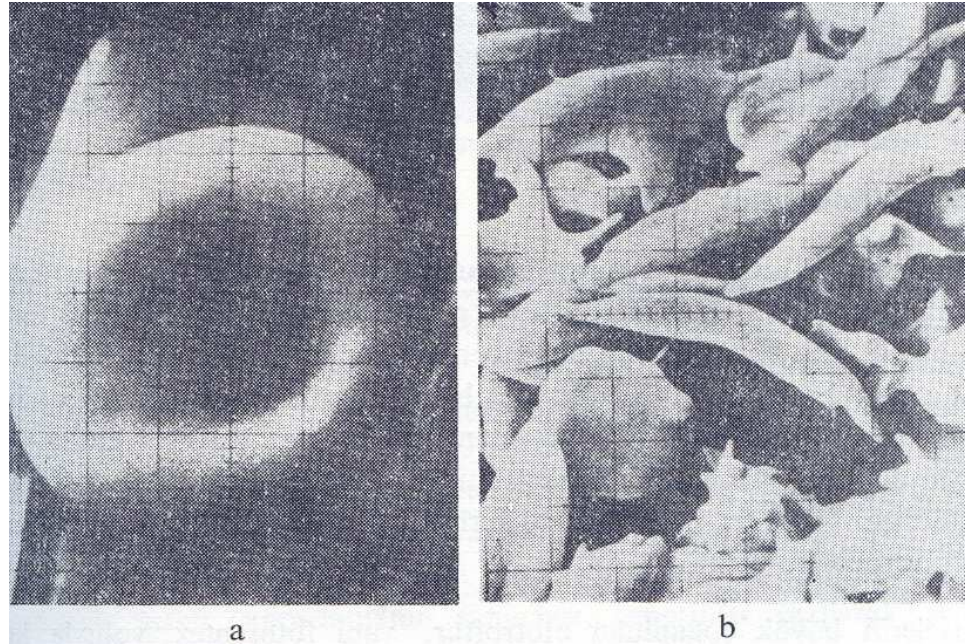
İnsanlarda M-N kan grubu sistemlerinden sorumlu olan genin allelleri arasında kodominantlık ilişkisi bulunur.

İnsanda bu sistem bakımından 3 çeşit kan grubu söz konusudur. LMLM homozigotları M, LMLN heterozigotları MN ve LNLN homozigotları ise N kan grubundandır. Kan grupları kandaki alyuvarların (eritrositlerin) yüzeylerindeki özel antijenlerin varlığıyla belirlendiğinden LMLN genotipindeki bireylerde iki çeşit antijen de (M ve N antijenleri) bulunur.

İnsanda benzer biçimde etkileşim, A-B-O kan grubu sistemindeki A ve B allelleri arasında da geçerlidir.

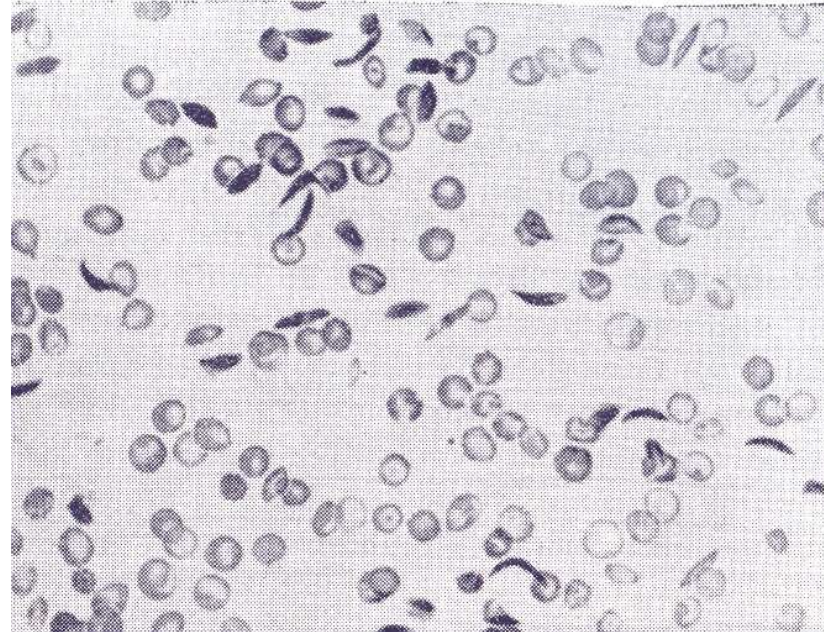
İnsanda kodominantlığın önemli diğeri bir örneğı olarak hücreli anemi hastalığında bulunur. Dünyadaki insanların büyük bir çoğunluğu alyuvarların yapısında bulunan ve oksijen taşınmasında iş gören hemoglobin molekülünün normal tipine (hemoglobin A) sahiptir.

Buna göre insanların çoğunluğunun hemoglobin bakımından genotipleri HbAHbA dır. Afrika'daki bazı zenci topluluklarında gözlenen bir anemi olayına yol açan değişik bir hemoglobin tipi (hemoglobin S) saptanmıştır. Genotipleri HbSHbS olan kişilerde alyuvarların çoğu orak biçimini alır.



Bu hücreler kılcal damarları tıkayarak kan dolaşımını önemli ölçüde engellerler ve kanda oksijen taşınması işlevi tam olarak yapılamaz. Bunun sonucunda da böyle kişilerde normal oksijen basıncı koşullarında bile ölüme yol açabilen bir kronik anemi ortaya çıkar.

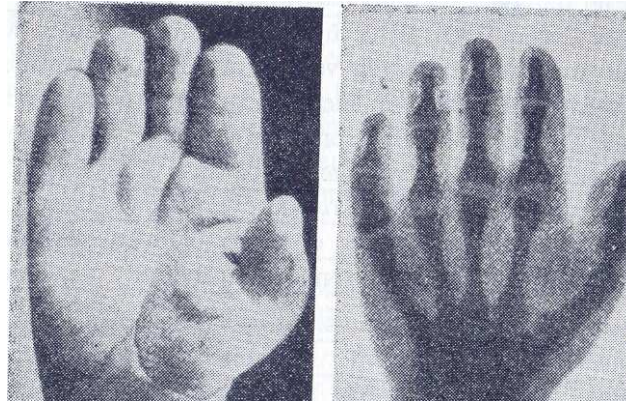
Heterozigotlarda (HbA/HbS) düşük oksijen basıncı bulunan yerlerde yaşadıkları zaman kanlarında hem normal hem de orak biçiminde alyuvarlar gözlenir. HbA ve HbS allelleri arasında kodominantlık ilişkisi vardır.



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.



Bununla beraber Huntington koresi (kore hastalığı) adı verilen, sinir sisteminde bozulmaya bağlı olarak vücutta istem dışı sıçrama hali, giderek artan fiziksel ve zihinsel bozukluklarla kendini gösteren hastalığın etkileri yarı öldürücü bir dominant alleldir. Bu hastalığın belirtileri orta yaşlarda (35-40) başlar, belirtiler ortaya çıkmadan önce genellikle çocuk sahibi olduğundan hastalık kuşaklar boyunca devam edebilir. Aynı şekilde retinoblastoma hastalığı da yarı öldürücü etkili bir dominant allel tarafından meydana getirilmektedir. Gözün retina kısmında tümör oluşumu ve görme yeteneğinin kaybolmasıyla kendini gösterir ve bu kişiler genellikle ergenlik çağından önce ölürlər.

Katallellik (Multipl Allellezim)

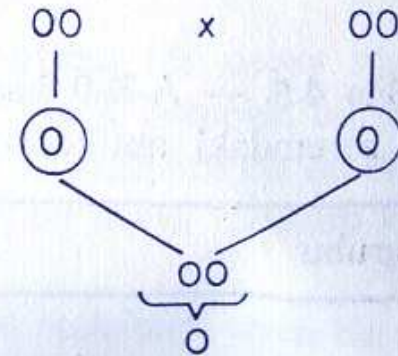
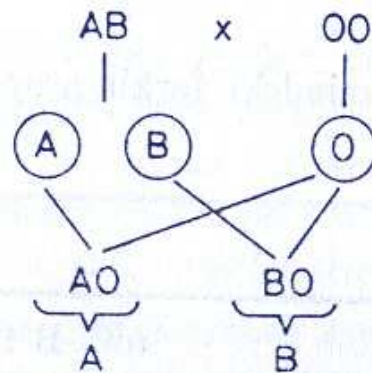
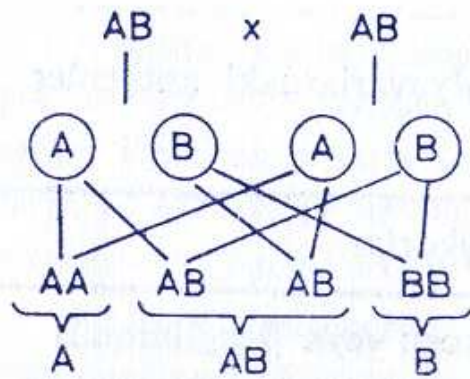
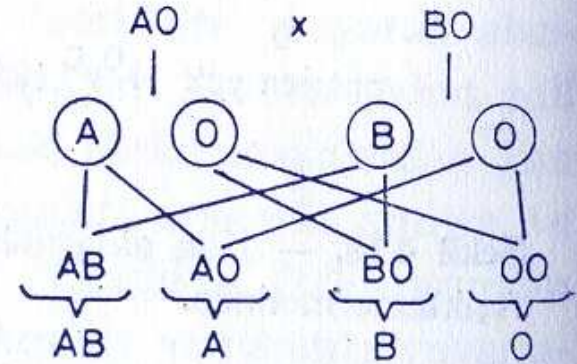
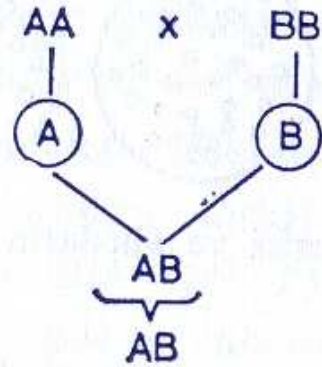
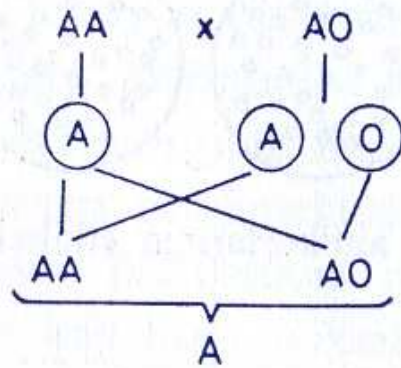
Aynı türe ait bireylerin oluşturduğu bir popülasyonda genlerin çok sayıda alleli (allel serisi) bulunabilir. Bu durum, **katallellik** olarak tanımlanır.

Bununla beraber, diploid bireylerde aynı çeşit kromozomlardan ikişer adet (homolog kromozomlar) bulunduğundan, bir genin allel sayısı kaç olursa olsun, diploid bireyde bunlardan sadece ikisi taşınabilir. Örneğin A geninin $A_1, A_2, A_3, \dots, A_n$ sayıda alleli varsa diploid bir bireyde bunlardan sadece ikisi bir arada bulunabilecektir ($A_1A_2, A_1A_3, A_2A_3, \dots, A_{n-1}A_n$).

İnsanlarda Kan Grubu Sistemleri

İlk kez 1901 yılında Landsteiner bir bireyin kanındaki alyuvarlar ile başka bir bireyin kan serumu arasında meydana gelen reaksiyonlara göre, insanların kanları 4 farklı gruba ayrılmıştır. Bunlar; A, B, AB ve O kan gruplarıdır.

Bernstein (1925) A-B-O kan grubu sisteminde bir genin üç allelinin (IA, IB, IO) rol oynadığını ve bunların dört farklı fenotipik grup oluşturduğunu gösterdi. A grubu (IAIA veya IAIO), B kan grubu (IBIB veya IBIO), AB kan grubu (IAIB) ve O kan grubu (IO). IA, IB ve IO allelleri bir katallel serisi oluştururlar. IA ve IB arasında kodominantlık ilişkisi söz konusudur; bunların her ikisi de IO alleli üzerinde dominanttır (IA=IB>IO).



Solul 4.10

M-N Sistemi

M-N kan grubu sisteminde biri M (LM) diğeri N (LN) olmak üzere başlıca iki allel önemlidir. Bu iki allel insanda MM, MN veya NN şeklinde bulunabilir.

M-N sisteminde A-B-O sistemindekini aksine antikorlar insan serumunda doğal olarak bulunmaz.

Rh Sistemi

Landsteiner ve Wiener Rhesus macacus adı verilen bir maymun türünden aldıkları kanı tavşanlara enjekte ettiler ve onlarda bu maymunun kan hücrelerindeki antijene karşı antikorlar oluştuğunu gördüler.

Avrupalıların %85'i Rh allelini, %15'i ise resesif rh allelini taşımaktadır. Rh lokusu için en az 30 farklı allelin bulunduğu bilinmektedir.

Rh ve A-B-O Uyuşmazlıkları

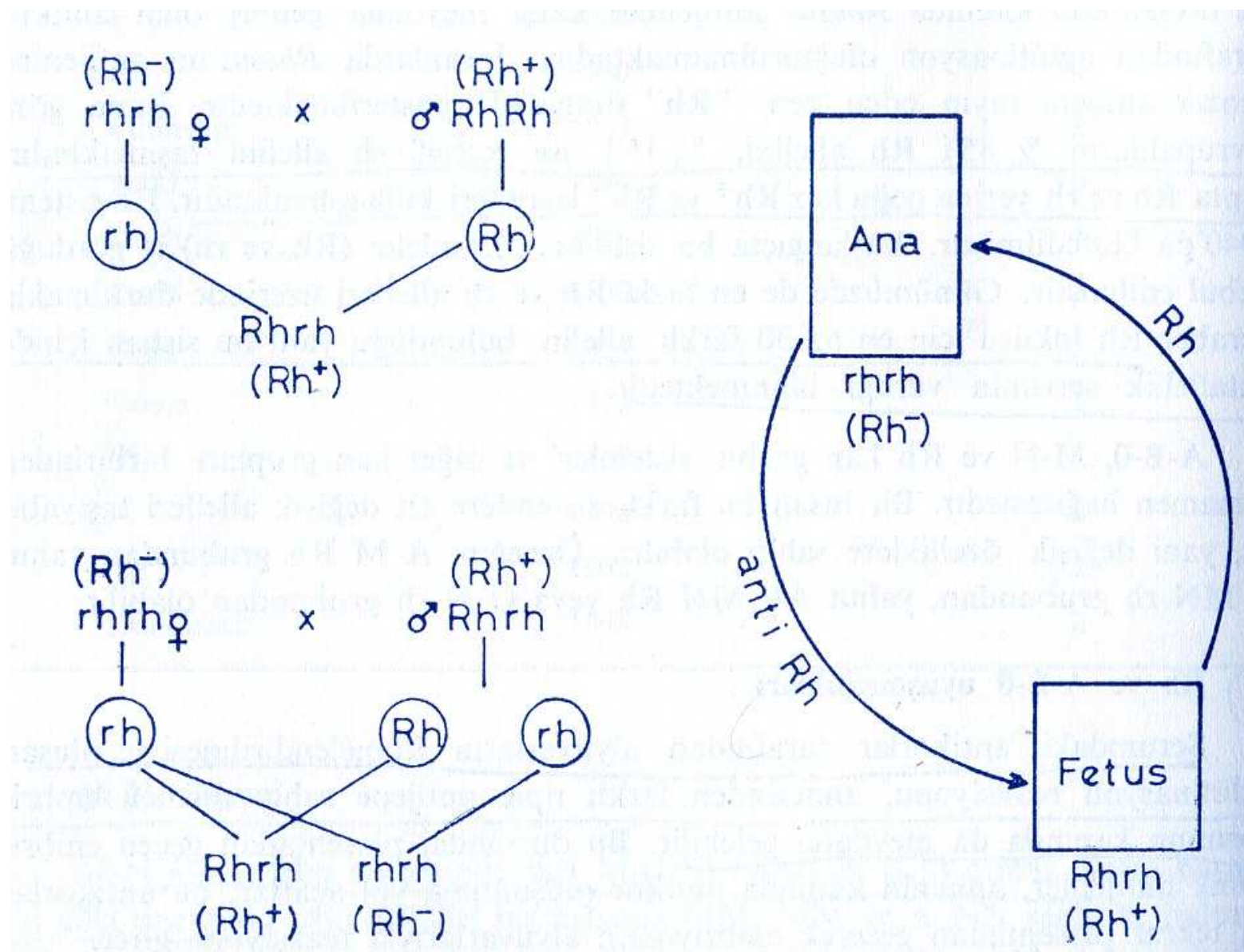
Serumdaki antikorlar tarafından alyuvarların kümelenmesiyle oluşan aglütinasyon reaksiyonu annesinden farklı tipte antijene sahip memeli embriyosunun kanında da meydana gelebilir.

A-B-O sisteminde A ve B antikorlarının kanda doğal olarak bulunmasına karşın Rh antijenine karşı antikorlar rh kanda doğal olarak bulunmazlar ancak Rh antijeni rh kan ile bir araya geldiği zaman immünolojik olarak oluşurlar.

Eşler arasında Rh uyumsuzluğu olduğu zaman eritroblastosis fetalis denen ve yeni doğmuş veya henüz anne karnındaki bebek (fetus)'lerde "görülen bir hastalık ortaya çıkmaktadır. Bu hastalık fetusun alyuvarlarının devamlı bozulmasından (hemoliz) ileri gelen kansızlıktır.

Rh antijeninin bulunmasından sonra yapılan incelemelerde eritroblastosis fetalis gösteren çocukların %90'dan fazlasının kan grubunun Rh, annelerinin ise rh olduđu görülmüştür.

rh grubundan olan bir kadının Rh grubundan bir erkekle evliliğinden doğacak çocuk Rh antijenine sahip olur. Fetusun gelişimi sırasında plesenta yoluyla Rh antijenleri annenin kanına geçer ve rh grubundan olan anne kanında ona karşı antikorlar (anti Rh) oluşur. Anti Rh antikorları tekrar plesenta yoluyla fetusa geçerek onun eritrositlerini bozar ve olay böylece tekrarlanıp durur.



Doku Uyuşmazlığı

Eğer bireyler tek yumurta ikizleri değiller ise veya çok yüksek oranda genetik benzerlik göstermiyorlarsa aktarılan organ reddedilmektedir. Bu reddetme olayından, antikorların oluşumuyla meydana gelen bağışıklık reaksiyonları sorumludur.

Genetik açıdan aktarılan dokuların kabul edilmesi veya reddedilmesiyle tanımlanan hücre-yüzey antijenleri üretiminden sorumlu genler doku uyumsuzluğu genleri olarak adlandırılırlar.

Örneğin, farede doku uyumsuzluğu ile ilgili sadece 3 gen (A, B ve C) var sayılırsa ve bir fare saf soyunda genotip A1A1B1B1C2C2 ise bu soya ait bir fare aynı genotipteki farenin dokularını kabul eder. Buna karşılık örneğin A2A2B2B2C1C1 genotipindeki dokularını reddeder

Bu iki soyun F1 dölü A1A2B1B2C1C2 ise ana ve babanın dokularını kabul eder ama onun dokuları ana ve baba tarafından reddedilir.

İnsanda doku uyumsuzluğu temelde HLA (human lymphocyte antigens=insan lenfosit antijenleri) adı verilen bir sistemle tayin edilir. HLA sistemiyle ilişkili 4 ayrı genin aynı kromozomda (6. kromozom) bulunduğu saptanmıştır. 6. kromozomun sadece birindeki HLA allellerinin $20 \times 40 \times 8 \times 12 = 75.000$ den fazla genetik kombinasyon yapabilme olasılığı vardır. Diploid durumda ise bu olasılık milyonlara ulaşmaktadır. Bu polimorfizm başarılı organ ve doku aktarımlarında karşılaşılan zorlukların nedenini açıklayabilir.

Farklı Genlerin Allelleri Arasındaki Etkileşimler

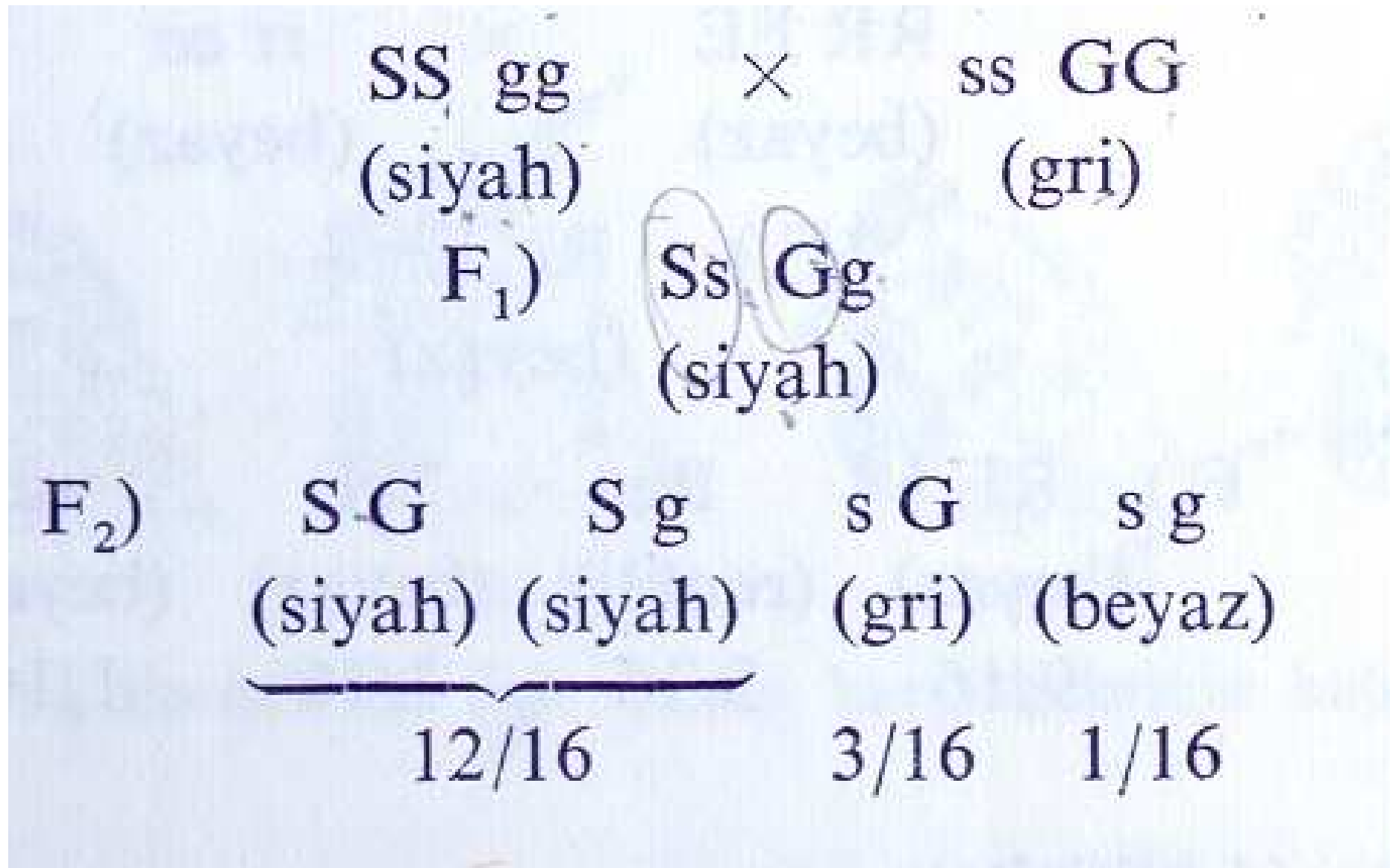
Canlıların fenotipinin ortaya çıkışı sırasında genlerin tayin ettikleri karakterler arasındaki ilişkiler gerçekte oldukça karmaşıktır. Genellikle, bir karakterin fenotipte ortaya çıkmasından birden fazla gen sorumludur ve bu durumda da farklı genlerin allelleri arasındaki etkileşimler rol oynar.

Epistasi

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

Epistasi bir gendeki resesif allelin homozigot halde bulunmasının bir başka gendeki dominant alleli baskılamasıyla (örneğin aaBb durumunda aa'nın B'nin etkisini örtmesi gibi) meydana geldiği gibi iki farklı gendeki dominantlardan birinin diğerini örtmesi (örneğin AABB'de A'nın BB'nin etkisini örtmesi gibi) şeklinde de ortaya çıkabilir.

Yulaf bitkisinde tohum rengini tayin eden genler arasında epistasi biçiminde etkileşim söz konusudur. Bir dominant gen (S) tohumun siyah, diğer bir dominant gen (G) gri renkli olmasına yol açar. S geni G'ye epistattır.



Mendel yasalarına göre beklenen 9:3:3:1 oranı 12:3:1 oranına değişmektedir.

Tamamlayıcılık (Komplementasyon)

Bir karakterin fenotipte belirmesinde allel olmayan genlerin birbirleri üzerinde etki yapmalarıdır. Böyle genler tek başına bulunduklarında etkilerini gösteremezler. Örneğin, Lathyrus odoratus'da çiçeklerin erguvan renkli olmasında iki farklı gen rol oynar. Çiçeklerin renkli olabilmesi için bu genlere ait iki dominant allelin (A ve B) birlikte bulunması gereklidir.

	AA bb	×	aa BB	
	(beyaz)		(beyaz)	
	F ₁)		Aa Bb	
			(renkli)	
F ₂)	AB	Ab	aB	ab
	(renkli)	(beyaz)	(beyaz)	(beyaz)
	9/16	7/16		

Engelleyicilik (Baskılayıcılık)

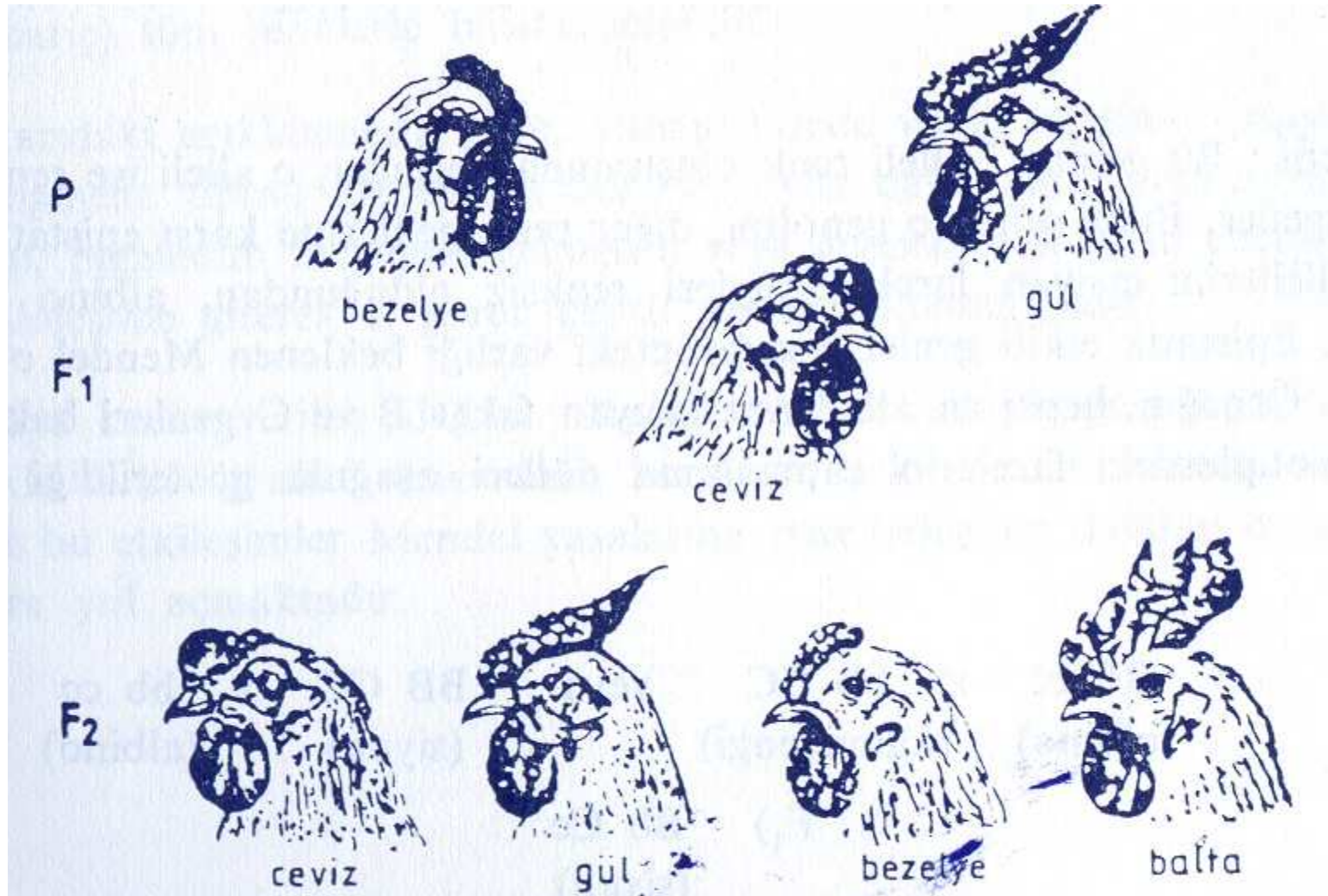
Bazı genlerin allelleri başka genlerin allellerinin fenotipte etkilerini göstermelerini engeller. Örneğin, bitkilerde çiçeklerin renkli olmasına yol açan bir dominant allelin (R) etkisi, bazen başka bir genin alleli (E) tarafından engellenebilir.

	RR EE	×	rr ee	
	(beyaz)		(beyaz)	
	F ₁) Rr Ee			
	(beyaz)			
F ₂)	RE	Re	rE	re
	(beyaz)	(renkli)	(beyaz)	(beyaz)
	9/16	3/16	3/16	1/16

Eklenme (Additive)

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 ölçülebilen bir katılımının olmasıdır (örneğin $a=0$, $A=3$, $b=0$, $B=2$ gibi). Bu şekilde kalıtımlara eklemeli etkiler denir. Çünkü karakterlerin fenotipte ortaya çıkması gen çiftlerindeki her bir allelin etkisinin birbirine eklenmesiyle tayin edilir.

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



422 — Tavuk ve horozlarda ibik biçimi karakterlerinin kalıtımı. Açıklık

Pleiotropi

Bazen bir gen birden fazla karakteri tayin eder. Bir genin birden fazla karakterden sorumlu olması durumuna pleiotropi denir.

Etkinlik (Penetrans) ve Etkinlik Derecesi (Ekspresivite)

Bir gen hemen hiçbir zaman tek başına fenotipik bir karakteri belirlemez, çoğu kez başka genlerle ve ortam koşullarıyla bağlantılıdır. Bir gene yüklenen bir fenotip aslında başka etkenlere de bağlıdır ve bu etkenlerin bir çoğunun yapısı ve etki biçimi kesin olarak bilinmemektedir. Bu nedenle bir karakterden temelde sorumlu olduğu kabul edilen bir genin etkisi, dominant bile olsa, bulunduğu bireylerin hepsinin fenotipinde ortaya çıkmayabilir ve buna ek olarak ortaya çıktığı bireylerde de etkisinin derecesi farklı olabilir.

Etkinlik (Penetrans)

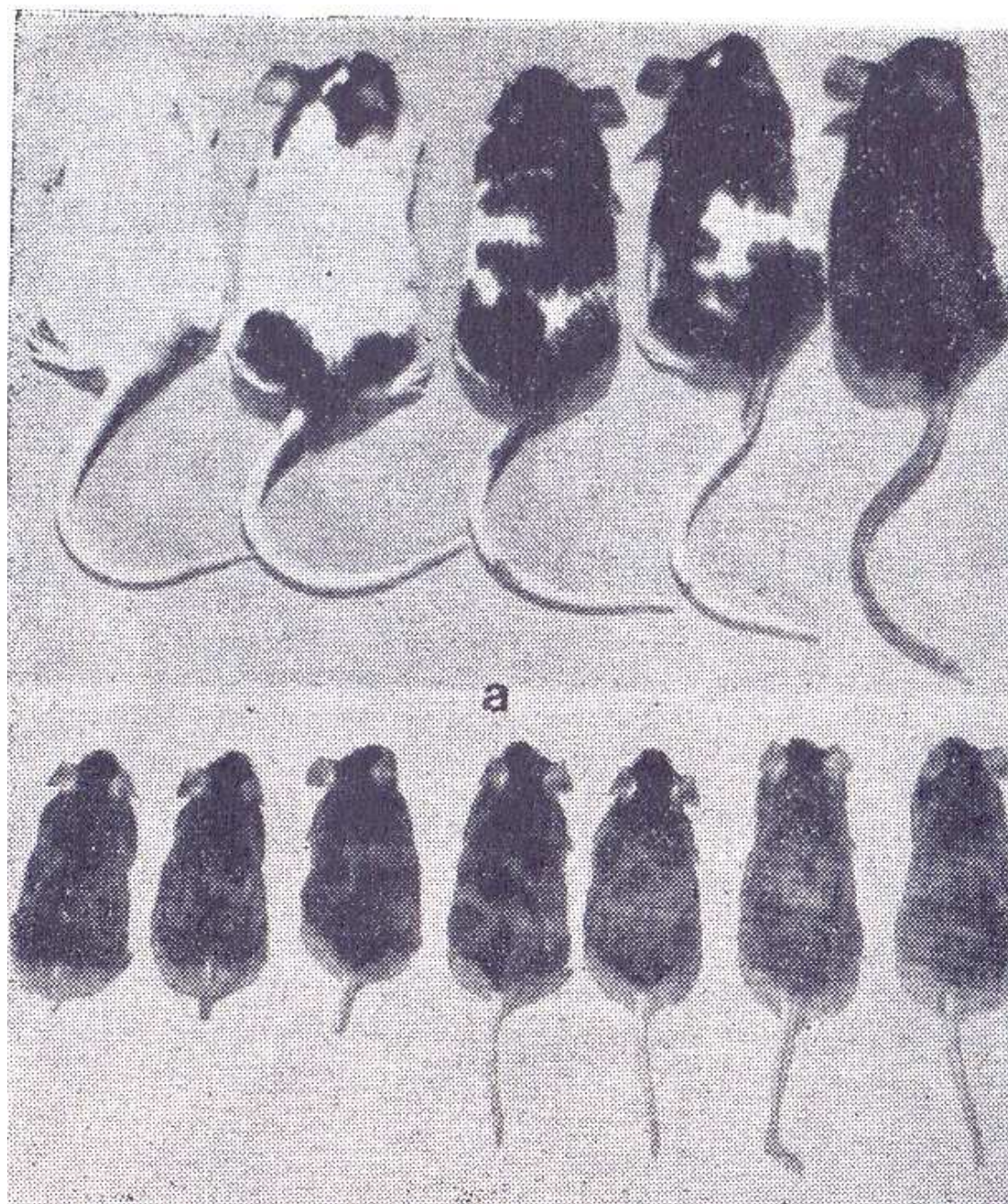
Bir genin (veya gen kombinasyonunun) fenotipte kendini gösterme sıklığına etkinlik denir. Etkinlik sahip olduğu genotipi fenotipte gösteren bireylerin popülasyondaki oranıyla tanımlanır. Bir genin etkinliği bu genin sorumlu olduğu karaktere sahip bireylerin sayısının popülasyondaki o geni taşıyan birey sayısına oranlanmasıyla hesaplanır. Örneğin, bir popülasyonda genotiplerinde bir tane A alleli taşıyanların (Aa heterozigotlarının) sayısı 100 ise ve bunların 70'i bu allele ait karakteri fenotiplerinde gösteriyorlar ise A allelinin etkinliği %70'dir.

İnsanlardaki çok parmaklılık (polidaktili) özelliği bir genin dominant etkili bile olsa, her zaman fenotipte ortaya çıkmadığına ait iyi bir örnektir.

Etkinlik Derecesi (Ekspresivite)

Bu kavram bir bireyde belli bir genotipin fenotipik olarak belirme derecesini veya boyutunu tanımlamakta kullanılır. Bir genin etkinlik derecesi etkin bir genin fenotipte meydana getirdiği etkinin derecesidir.

Etkinlik derecesini açıklamak için de örnek olarak çok parmaklılık özelliği verilebilir. P geni etkin olsa bile, parmak sayısı beşten fazla olan bireylerde bu anormalliğin boyutu çok değişkenlik gösterebilir. Çok parmaklılık el ve ayakların her ikisinde veya sadece birinde ortaya çıkabilmekte, parmak sayısındaki artış ve fazla parmakların gelişim derecesi farklı olabilmekte, hatta bazen gözle görülemeyen bu fazlalık ancak röntgen çekimiyle anlaşılabilmektedir.



Eşey Belirlenmesi ve Eşeye Bağlı Kalıtım

Eşey Belirlenmesi

Erkek ve dişi biçiminde farklı eşey tipindeki bireylerin ortaya çıktığı organizmalarda döllenme olayı sonucunda meydana gelen bireyin eşeyinin ne olacağı temelde bireyin genotipi tarafından tayin edilir (**genotipik eşey belirlenmesi**).

Bununla beraber ender bazı örneklerde eşeyin belirlenmesinde ortam koşullarının etkili olduğu bilinmektedir (**fenotipik eşey belirlenmesi**).

Fenotipik Eşey Belirlenmesi

Doğada oldukça ender olarak, ortam koşullarının bir bireyin erkek veya dişi olmasını tayin edebildiği bilinmektedir.

Bu tip canlılarda erkek ve dişiliğe yol açan genler birbirleriyle dengelidir ve bunların aktivitelerinin hangi eşey yönünde gelişeceği ortam koşulları tarafından belirlenir.

Fenotipik eşey belirlenmesi denen denilen bu mekanizmanın iş gördüğü organizmalarda erkek ve dişi bireyler eşit oranlarda meydana gelmeyebilir.

Yani erkek ve dişi eşey eşey oranları arasında dengesizlik bulunur.

9.1.2. Genotipik Eşey Belirlenmesi

Doğada eşey tayini temel olarak bireyin genotipi tarafından kontrol edilir. Bu mekanizma sayesinde bir türün bireyleri arasında erkek ve dişilerin eşit oranlarda meydana gelmesi yani erkek ve dişi dengesi sağlanır.

Eşey tayininde rol oynayan genleri taşıyan kromozomlara eşey kromozomu (gonozom, heterozom) adı verilir. Bazı organizmalarda eşey kromozomlarının biçimi birbirinden farklıdır. Biçimi birbirinin aynı olanlara homomorf gonozom, farklı olanlara ise heteromorf gonozom denir.

Diploid organizmalarda, bireylerde birer çift homomorf veya heteromorf gonozom bulunabilir.

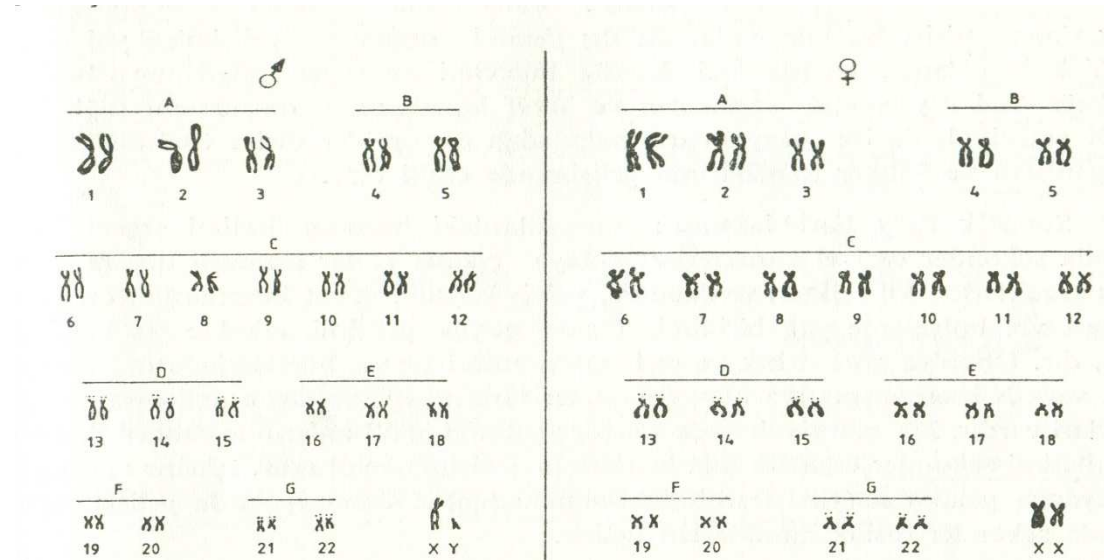
Buna göre de homomorf gonozomları taşıyan eşey homogametik eşey, heteromorf gonozomları taşıyana ise heterogametik eşey denilmektedir.

Gonozomların dışında kalan ve her iki eşeyde de birbirinin aynı olan diğer kromozomlara somatik kromozom (otozom) adı verilir.

XX-XY Mekanizması: Bu mekanizmada dişi eşey homogametiktir. XX gonozomlarını taşır.

Erkek eşey ise heterogametiktir, XY gonozomlarını taşır.

İnsanda $2n=46$ (23 çift) kromozom bulunduğuna göre kadında somatik hücrelerde 44 (22 çift) otozom ve XX gonozomları, erkekte ise 44 (22 çift) otozom ve XY gonozomları bulunur.



İnsanda Eşey Farklılaşması:

Genetik Eşey Farklılaşması: Eşey kromozomlarında bulunan bazı genler tarafından belirlenir. Normal dişilerde iki X, normal erkeklerde de bir x ve bir Y kromozomu bulunur.

Gonadal Eşey Farklılaşması: Eşey kromozomlarında bulunan ve eşeyi belirleyici genlerin etkisiyle embriyo gelişiminin belli bir evresinden itibaren erkek veya dişi gonadlar (eşey organları) meydana gelir. XY kromozomu taşıyan embriyolarda 6. haftada erkek gonadlar, XX kromozomu taşıyan embriyolarda ise 7. haftada dişi gonadlar gelişir.

Y kromozomunun varlığı veya yokluğunun insanda embriyonun dişi veya erkek biçiminde gelişmesini tayin ettiği anlaşılmıştır. Y kromozomunun bulunmadığı durumda yani XX embriyolarında dokular dişi gonadlar (ovaryum) halinde farklılaşırlar.

Dış Genital Eşey Farklılaşması: Embriyonik gonadlar bazı hormonları meydana getirirler; bu hormonlar da dış genital organların gelişimine yol açar.

XY embriyolarda, testislerdeki Leydig hücreleri androjen salgılamaya başlar, erkeğe özel dış genital organların ve Wolf kanallarının oluşumunu sağlarlar. XX embriyolarında ise ovaryumların salgıladığı östrojenler dişiye özel dış genital organların ve Müller kanallarının gelişiminde etkili olur.

İnsanda Eşey Farklılaşması Anormallikleri:

Eşey hücreleri oluşurken mayoz bölünme sırasında bazı hatalar sonucu gonozomların eşey hücrelerine gidişinde olağan dışı durumlar olabilir.

Mayoz sırasındaki başlıca hatalardan biri anafazda homologların birbirinden ayrılmaması (non-disjunction) ve birlikte aynı kutba çekilmeleridir.

Bunun sonucunda XX taşıyan ve hiç gonozom taşımayan yumurtalar veya XY taşıyan ve hiç gonozom taşımayan spermler meydana gelebilir.

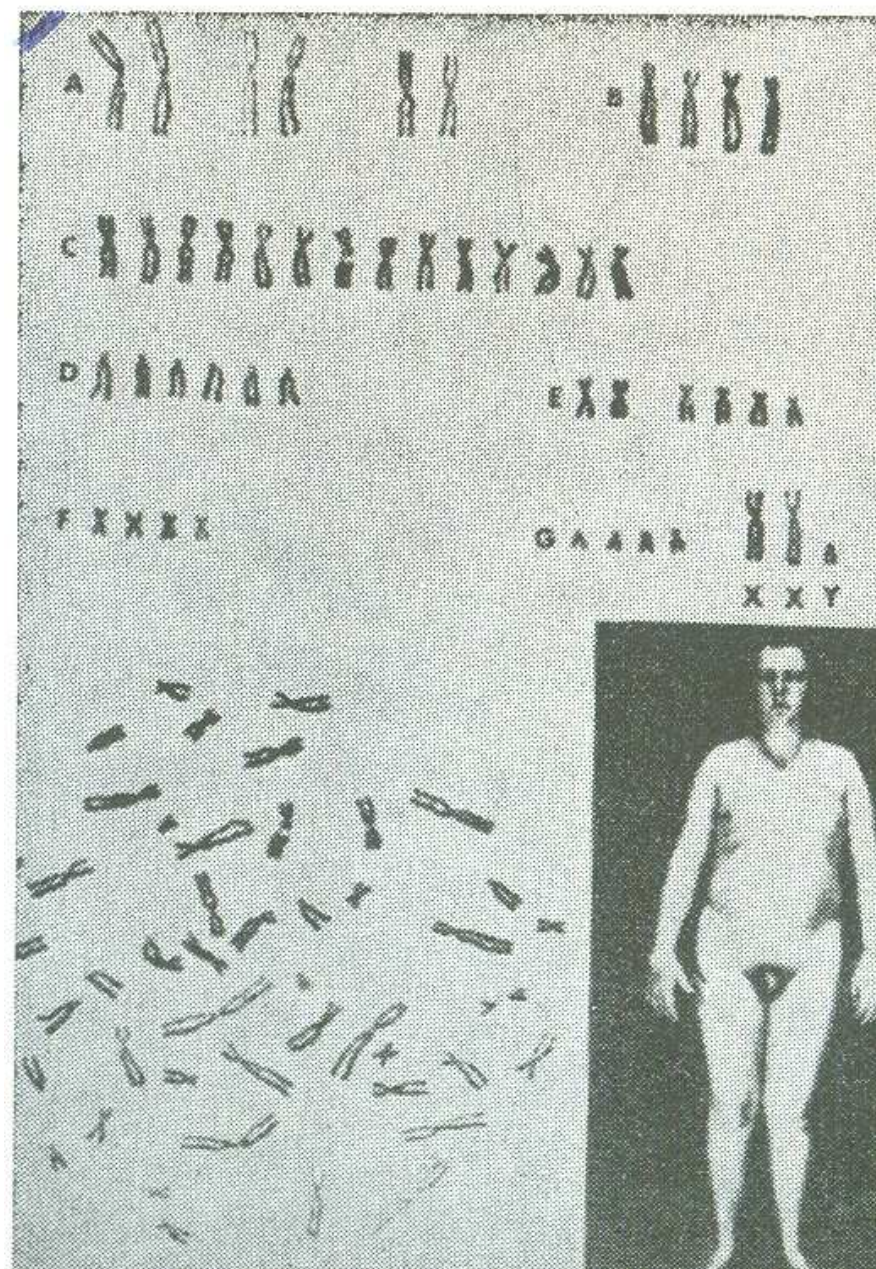
Böyle gametlerin normal veya kendileri gibi meydana gelmiş anormal gametlerle döllenmeleri sonucunda çeşitli eşey anormallikleri ortaya çıkmaktadır.

Gonozom sayısındaki deęişikliklerden kökenlenen ve tıpta çeşitli tipleri saptanan eşey anormalliklerinin başlıcaları şunlardır.

1. Klinefelter Sendromu: Bu bireyler XXY gonozomlarını taşırlar, yani kromozom sayıları 47 (44 otozom+XXY)'dir.

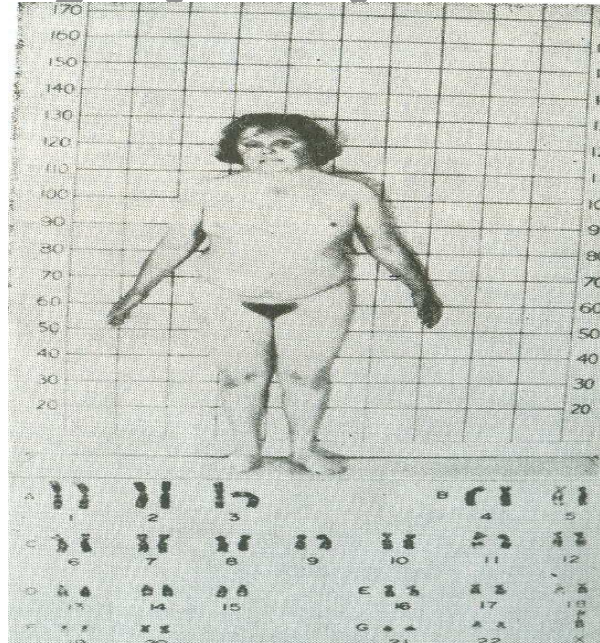
Genel olarak erkek görünümündedirler fakat testisler iyi gelişmemiştir ve olgun sperm üretmezler. Bu bireylerde kollar normalden uzundur, göğüslerinde kadınlardaki gibi gelişme eğilimi vardır ve çoğunda zeka gerilięi görülür.

X kromozomunun sayısındaki artışla zeka gerilięi derecesi de artmaktadır.



2. Turner sendromu: Diři eřeeye ait fenotip gsteren bu kiřilerde 45 kromozom vardır, eksik olan kromozom X gonozomlarından biridir; yani bu bireyler gonozom bakımından XO'dırlar (44 otozom+X).

Bu tip insanların boyları kısa ve boyunları kalındır. Ovaryum ya hiř geliřmemiřtir veya oldukça krelmiřtir, menstruasyon meydana gelmez, ayrıca diři eřeeye ait sekonder karakterler de (gğs geliřimi vb) geliřmemiřtir.



3. Poli-X Dişi (Süper Dişi): Triplo-X yani 3 tane X gonozomu taşıyan dişilerdir. Böyle bireylerin eşey organları genellikle normal gelişmiştir.

Somatik gelişimleri de normaldir. Bazılarında ise hafif zeka geriliği veya eşeyle ilgili karakterlerde gelişme bozukluğu gözlenmektedir.

Bu bireylerde X sayısındaki artışa paralel olarak zeka düzeyinde gerileme olmaktadır.

4. XYY Erkek (Süper Erkek): İki adet Y kromozomu taşıyan bu erkeklerin bazılarında eşey organlarına ait gelişme kusurları saptanmakla birlikte bunlar önemli anormallikler değildir.

Hepsi uzun boylu olan bireylerin ergenlik çağında yüzlerinde kuvvetli ergenlik sivilceleri bulunduğu bilinmektedir.

XYY taşıyan kişilerle ilgili ilk gözlemlerden çıkan ilginç bir sonuç bunların suç işleme eğilimlerinin fazla olmasıdır.

Doğrudan doğruya suçlular arasında yapılan kromozom analizleri ile XYY taşıdıkları belirlenen bireylerin şiddete başvuru eylemlerden çok hırsızlık, yangın çıkarma, sahtekarlık gibi suçlar işledikleri anlaşılmıştır.

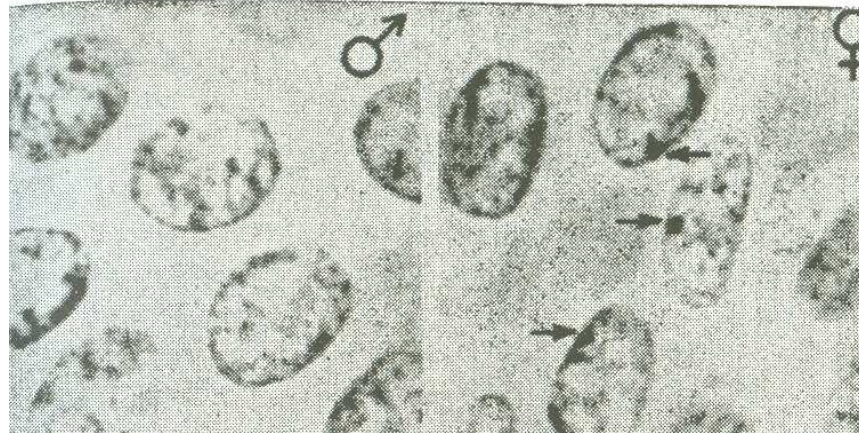
İnsanda eşey belirlenmesinde Y gonozomunun aktif rolü olduğu bilinmektedir. X kromozomu sayısı kaç olursa olsun bir tane Y kromozomunun taşınması, bazı gelişme kusurları bulunsa bile, erkek eşeyin meydana gelmesine yol açar.

Ayrıca şimdiye kadar sadece Y kromozomu taşıyan bireylere (YO) rastlanmamıştır. Buradan da dişiliğin meydana gelmesinde kuvvetli etkili olan X kromozomunun, aynı zamanda somatik gelişme için kesinlikle gerekli olan bazı genleri taşıdığı ortaya çıkmaktadır.

İnsanda Eşey Belirlenmesi, Eşey Anormallikleri ve Eşeye Bağlı Karakterlerle İlgili Analizler

İnsanın eşeyini belirleyen ve eşey anormalliklerine tol açabilen gonozom sayısının saptanmasında basit bir yöntem eşey (seks) kromatini veya Barr cismi denilen yapının araştırılmasıdır.

Barr cisminin dişi eşeydeki iki X kromozomundan birinin, yapısını tamamen yoğunlaştırıp, heterokromatin haline geçmesiyle meydana geldiği ve bu nedenle koyu boyandığı anlaşılmıştır.

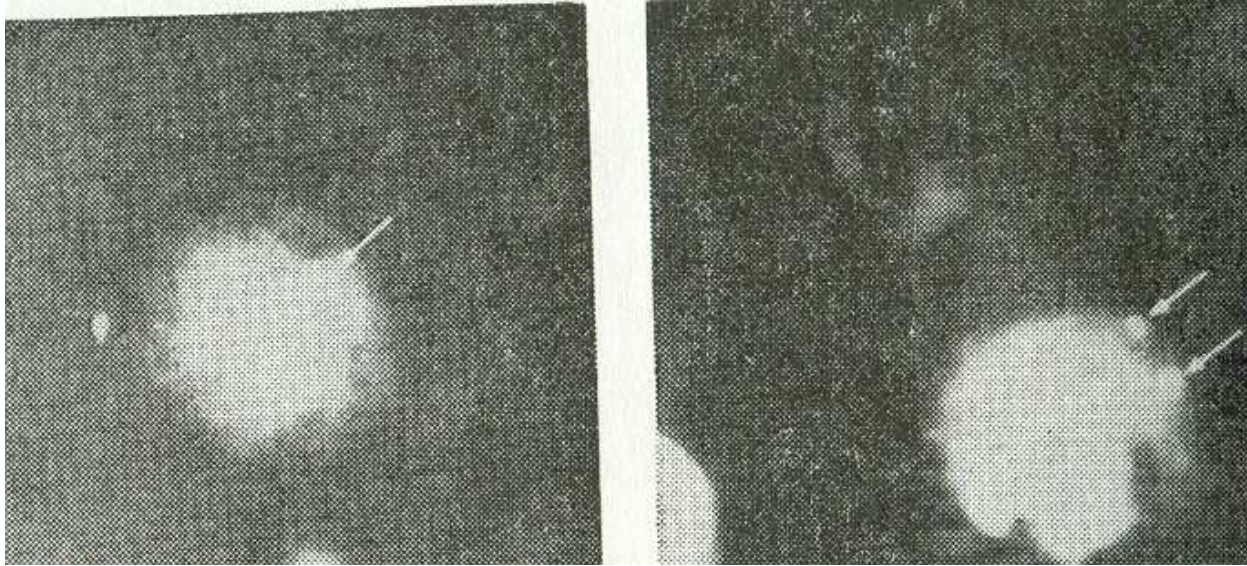


Lyon'a göre, memelilerde dişilerin X kromozomlarında bir tanesi embriyonik gelişim sırasında aktivitesini kaybeder, bunun sayesinde erkekte olduğu gibi eşey kromozomları ile otozom sayısı arasında denge sağlanır (Lyon hipotezi).

Hangi X kromozomunun aktivitesini kaybedeceği rastlantıya bağlıdır ve bu süreç insan embriyosunun gelişiminde yaklaşık 16. günden sonra olmaktadır.

Buna göre, embriyo gelişmesinin bu aşamasından sonra tek bir X kromozomundaki genler etkili olmaktadır.

Normal kadında tek bir seks kromatini cismi bulunduđu için, bu yapıdan eđer 2 tane gözleniyorsa o bireyin hücrelerinde 3X kromozomu bulunduđu anlaşılır. Bir erkeğin hücrelerinde seks kromatini cismi varlığının saptanması ise o bireyde eşey kromozomlarının XXY olduğuna işaret eder.



X/Otozom Oranı Mekanizması

Bazı organizma gruplarında eşey belirlenmesinin X gonozomu sayısı ile otozom sayısı arasındaki orana ilişkili olduğu anlaşılmıştır.

Yani bu tip eşey tayininde Y gonozomunun aktif rolü yoktur, esas etki ve X ve otozomlarda taşınan genler arasındaki etkileşimden kaynaklanır.

XX-XO Mekanizması: Bazen bir türün evrimi sırasında Y kromozomu tamamen ortadan kalkmıştır. Bu gruplarda iki XX kromozomu taşıyan birey dişi, tek X kromozomu taşıyan ise erkek olmaktadır.

ZZ-ZW Mekanizması: Bazı organizma gruplarında, XX-XY mekanizmasının aksine erkek eşeyin homogametik dişi eşeyin ise heterogametik olduğu bilinmektedir. Bu durumlarda gonozomlar için genellikle X yerine Z, Y yerine ise W harfi kullanılır.

Buna göre erkekler ZZ, dişiler ise ZW gonozomlarını taşırlar. Hayvanlar arasında bazı balıklar, kuşlar (kümes hayvanları dahil) ve kelebekler bu mekanizmanın rol oynadığı mekanizmalardır. Bitkilerde ise *Fragaria* dişinin heterogametik olduğu bir örnektir.

Eşey Kromozomları Bileşimi: Hücrelerinde otozom-gonozom farklılaşması gösteren organizmaların büyük çoğunluğunda X kromozomundan bir veya iki tane bulunmakla beraber, bazı türler daha fazla sayıda X kromozomu taşırlar.

Bu türlerde, dişi ve erkekler arasında kromozom sayısı bakımından büyük farklılıklar olabilir.

Bazı türlerde de ya Y kromozomları ya da hem X hem de Y kromozomları çok sayıda bulunurlar. Buna ait bir örnek olarak kınkanatlı böceklerden *Blaps polychesta*'da erkeklerin 18 otozomunun yanında 12X ve 6Y gonozomu taşırlar.

Erkeğin Haploid Sayıda Kromozom Taşınması: Bazen eşey tayininin organizmada bulunan kromozom takımı sayısı ile ilişki gösterdiği bilinmektedir. Örneğin, bal arılarında, eşek arılarında ve diğer sosyal böceklerde erkekler haploid, dişiler ise diploiddir.

Eşeye Bağlı Karakterleri Kalıtımı

Kromozomlarında otozom ve gonozom farklılaşması gösteren organizmaların bireyin hangi eşeyden olacağını belirleyen genler bulunur. Bunlara eşeyi belirleyen genler adı verilir. Gonozomlarda ayrıca, eşeyi belirlemede hiçbir rolü olmayan fakat organizmanın herhangi başka karakterlerini etkileyen genler de vardır.

Dölden döle daima gonozomlarla taşınan bu genlerin meydana getirdiği karakterlere eşeye bağlı karakterler denilmektedir.

X'e bağlı bir gen bakımından dişi homozigot veya heterozigot, erkek ise hemizigot (bir genin veya genlerin tek kopyasını taşıyan organizma) olabilir.

X'e bağlı dominant bir karakter hem dişide hem de erkekte daima kendini gösterir. X'e bağlı resesif bir karakter ise erkekte daima, dişide sadece homozigot durumda ortaya çıkar.

Y kromozomundaki bir gen (holandrik) ise sadece erkek bireylerde ve daima hemizigot olarak taşınır, buna bağlı olarak da Y'ye bağlı bir karakter sadece erkeklerde gözlenebilir.

X ve Y kromozomları arasında birbirinin homolođu olan ve olmayan bölgelerin bulunduđu gözlemlerine ve bazı karakterlerin kalıtım biçimlerindeki özelliklerine dayanılarak uzun yıllar eşeye bađlı karakterlerin X ve Y kromozomlarının homolog olmayan bölgelerinde bulunan genler tarafından meydana getirildiđi düşünölmüştür.

Gonozomların homolog olan bölgelerinde taşınan genlere ait karakterlerin kalıtımının ise otozomlardaki genlerin meydana getridiđi karakterlere benzediđi kabul edilmiştir.

X'e (Eşeye) Bağlı Kalıtım

İnsanda X'e Bağlı Kalıtım: İnsanda X'e bağlı kalıtım gösteren karakterler arasında en iyi araştırılmış olanlarından biri hemofilidir.

Hemofili kan pıhtılaşmasındaki kusur nedeniyle kanama durumlarında insanın yaşamını tehlikeye sokan bir hastalıktır.

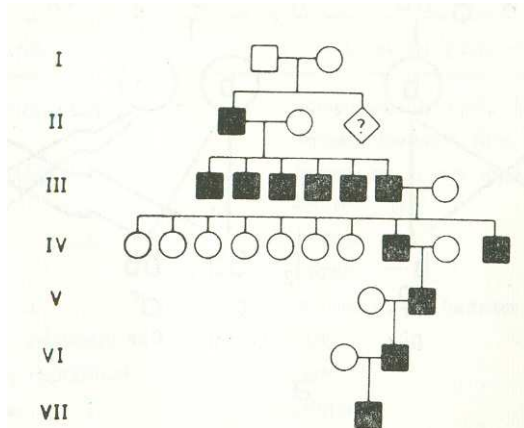
X kromozumunda bulunan ve hemofiliye neden olan genler yarı öldürücü (semiletal) ve resesiftir. Bu alleller homozigot halde bulunduğu zaman ancak bir süre bireyin gelişmesine izin verir, sonra ölümüne yol açar.

Bu nedenle genellikle hemofilik kadınlara rastlanmaz. Hemofili genini heterozigot halde taşıyanlar ise normal görünüşlüdürler yani hemofili göstermezler; böyle kadınlara taşıyıcı adı verilir.

Y'ye Baęlı Kalıtım

İnsanda d llerde sadece erkek bireylerde g zlenen bazı karakterlere ait genlerin Y kromozomunda tařındıęı (holandrik genler) uzun s re kabul g rm řt r.

Bu karakterlere ait ilk  rneklerden biri İngiltere'de Lambert ailesindeki kirpi derisi (*ichthyosis hystrix*) karakteridir. Bu karakter ilk kez, 1710'da doęan Edward Lambret'te g zlenmiř ve d ller boyunca sadece erkeklerde devam ettięi izlenmiřtir.



Ayrıca kalıtım biçimindeki özellik nedeniyle ikinci ve üçüncü ayak parmaklarının birbirine bağlı olması (yapışık parmaklılık) kulak içinde çok sayıda uzun kılların oluşumu gibi bazı karakterlerin de holandrik genler tarafından meydana getirildiği kabul ediliyordu.

Eşeyin Sınırladığı Karakterler

Fenotipte ortaya çıkmaları hormonların varlığı veya yokluğuyla ilişki gösteren karakterlere eşeyin sınırladığı karakterler adı verilir. Dioik organizma gruplarında eşeylerden sadece birinde kendini gösterebilen bu karakterlere sekonder eşey karakterleri de denilmektedir.

Örneğin, ergin insanda erkek ve dişi pelvis bölgesinin, süt bezlerinin, vücutta diğer bazı bölgelerin gelişiminde, kıllanmada ve seste görülen farklar sekonder eşey karakterleridir.

Genetik açıdan dişi olan bir bireyden (tavuk) gelişiminin erken evrelerinde ovaryumlarının çıkarılması tüylerin ve teleklerin erkek bireydeki gibi gelişmesine, bunların erkek gibi davranmalarına, hatta testislerin belirmesine yol açmaktadır.

Eşeyin Etkilediği Karakterler

Bazı karakterler otozomal genler tarafından meydana getirilmekle beraber, bunların fenotipte belirmesi veya belirme şiddeti eşey hormonlarına bağlıdır.

Böyle karakterlere eşeyin etkilediği karakterler denir. İnsanda erken yaşta görülen saç dökülmesi bir dominant allel tarafından (B) meydana getirilmektedir.

Bu genin etkisini göstermesi de erkeklik hormonlarının varlığına bağlıdır. Erkeklerde hem BB hem de Bb genotipleri dazlaklığa neden olduğu için erkeklerde dazlaklığa sık rastlanır.

Dişilik hormonlarının bulunması halinde ancak BB genotipi dazlaklığa yol açar.

SİTOPLAZMİK KALITIM

Hücrede kromozomların dışında başka yerlerde de bir miktar kalıtsal madde bulunduğu bilinmektedir. Bu kalıtsal maddedeki genler için nukleus dışı gen, sitoplazmik gen gibi çeşitli adlar kullanılır.

Bu genlerin döle geçişleri, hücre bölünmesindeki iğ oluşumuyla ilgili değildir. Kromozom ayrışımıyla ilgili olmadıkları için kalıtları Mendel yasalarına göre değerlendirilemez, bu açıdan bunlara Mendellenemeyen genler da denilmektedir.

Ayrıca, dölle geçişleri dışının yumurta hücresi sitoplazması aracılığıyla olur, çünkü spermin sitoplazması yok denecek kadar azdır. Bu nedenle de genlerdeki bireyler bu genlere ait karakterleri bakımından annelerine benzerler.

Ökaryotlarda, kromozom (nükleus) dışı genler ya bazı organellerde (mitokondri ve kloroplast) ya da sitoplazmada bulunmaktadır. Prokaryotlarda da, esas genomun dışında daha ufak DNA moleküllerinde (plazmid) taşınan genler vardır.

Organellerdeki Genlerin Kalıtımı

Kloroplasta Bağlı Kalıtım

Kromozom dışı kalıtımın ilk örneği Correns tarafından 1909 yılında *Mirabilis jalapa*'da kloroplast kusurlarının kalıtımında gösterilmiştir.

Bu bitkilerin bazı dalları beyaz, bazı dalları alaca, bazıları da yeşil yapraklıdır. Yeşil yapraklı varyetenin çiçekleri, alaca yapraklı bitkilerin ile tozlaştırıldığı zaman elde edilen döl sadece yeşil yapraklı bitkileri içerir.

Yeşil yapraklı bir bitkinin polenleri ile alaca bitkinin beyaz dallarındaki çiçeklerin tozlaştırılmasından sadece beyaz yapraklı döl (bunlar yaşamaz), yeşil dallardaki çiçeklerden sadece sadece yeşil yapraklı döl elde edilir.

Alaca dallardaki çiçeklerin bu çaprazlamada verdiği döl ise yeşil, alaca ve beyaz olmak üzere üç farklı tipi kapsar.

Baur'un bu sonuçları açıklayıcı önerisine göre; alaca bitkilerin yapraklarında beyaz ve yeşil olmak üzere iki tip plastid bulunur.

Bazı hücrelerde hem beyaz hemde yeşil plastidler vardır. Hücre bölünmesi sırasında plastidler yavru hücrelere rastgele paylaşılır.

Buna göre beyaz ve yeşil plastidleri bir arada taşıyan bir ana hücreden meydana gelecek yavru hücrelerin sadece beyaz plastidleri, sadece yeşil plastidleri veya her ikisini birden alma olasılıkları vardır. Alaca bölgenin çiçeklerinde her bir yumurta hücresi bu üç olasılıktan birine sahip olur.

Hücresel Simbiyontlar

Bazı canlılarda, öyle karakterler vardır ki bunları belirleyen genler hücrelerin sitoplazmasında bulunan virus veya bakterilere aittir. Hücre içinde simbiyont olarak yaşayan bu canlılar çoğalarak populasyonlar oluştururlar ve sitoplazma ile dölden döle geçerler.

Örneğin *Drosophila*'da karbondioksit (CO_2) gazına duyarlılık karakteri sitoplazma içinde bir virus çeşidinin bulunmasına bağlıdır. *Drosophila*lar genellikle CO_2 'e oldukça dayanıklıdır. Bu gazın etkisiyle bayılsalarda açık havaya çıktıklarında ayılırlar.

CO_2 'e aşırı derecede duyarlı olan bazı ırklar ise bu gazın düşük yoğunluklarına bile dayanamayıp ölürlər.

Bunların kendi aralarında eşleşmelerinden daima CO_2 'e duyarlı bireyler meydana gelir.

CO_2 'e duyarlı bir dişi, normal bir erkekle çaprazlandığında dölün tamamı CO_2 'e duyarlı sineklerden oluşur.

Bu çaprazlamanın karşıtında ise hemen daima normal bireyler görülür. Böyle bir sonuç; bu virusların genelde yumurta, ender olarak spermler tarafından da taşınabilirliğine işaret etmektedir. Bu viruslara Sigma virusu adı verilmektedir.

Nukleustaki Genlerle Sitoplazma Arasındaki Etkileşimler

Genotipik etkilerin ortam koşulları tarafından değiştirilebildiği bilinmektedir.

Hücre içindeki ortamın etkisinin önemli bir kaynağını ise nukleusu çevreleyen sitoplazma oluşturur. Bireylerin hücrelerindeki yapı taşları farklı olabilir, buna göre de kromozomlarında aynı genleri taşıyan değişik bireyler sitoplazma farkı nedeniyle fenotipik farklılıklar gösterebilirler.

Maternal Etkiler

Döllerde gözlenebilen fenotipik farklılıkların bir kısmı döllenme olayında ana ve babanın sitoplazmik katkılarının eşit olmayışından kaynaklanabilir. Zigotta, büyük ölçüde yumurta hücresi sitoplazması bulunur.

Buna göre, iki ırkın (örneğin A ve B) bireyleri arasındaki karşılıklı çaprazlamalarda döllenmeye bir seferinde A genotipi kendi yumurta sitoplazmasıyla (X), diğerinde ise B genotipi kendi yumurta sitoplazmasıyla (Y) katılacaktır.

Buna göre diploid zigotlarda iki çeşit genotip-sitoplazma kombinasyonu (AB-X veya AB-Y) olacaktır.

Eğer, etkileşimde sitoplazma önemli ise AB-X ve AB-Y'lerin fenotiplerinde farklılık görülür veya tam tersine genotipik farklılıklar aynı sitoplazma içinde örtülebilir ve örneğin AB-Y ve BB-Y bireyleri benzer fenotipte olabilirler.

Bu tip etkiler yumurta sitoplazması aracılığıyla ortaya çıktığı için Maternal etkiler olarak adlandırılır.

Maternal etkiler, annenin genetik özelliklerine bağlı olarak dölde kendini gösteren fenotipik etkilerdir.

Böyle durumlarda aslında kromozomlarda taşınan genlerin dölün fenotipinde ortaya çıkmaları üzerinde anne bireyin genetik özelliklerine bağlı olarak yumurta hücresi sitoplazmasının etkisi söz konusudur.

Memelilerde maternal etkilerin varlığı geniş çapta tanımlanmıştır. Bu grupta dişiler sadece yumurta sitoplazması aracılığıyla değil aynı zamanda uterustaki ortam koşulları yoluyla da yavrunun embriyonik gelişimini etkiler. Örneğin, annenin kan grubu genotipi, Rh uyuşmazlığı nedeniyle fetusun gelişiminde ciddi zararlara yol açabilmektedir. Annenin şeker hastası veya fenilketonurialı olması da embriyoda bir takım kusurlar meydana getirebilmektedir.

Fenotip Üzerine Sitoplazmanın Etkisi

Bazı örneklerde, bir karakter nukleustaki bir gen tarafından belirlense bile, bu genin etkisini gösterebilmesinin, içinde bulunduğu sitoplazmaya bağlı olduğu bilinmektedir.

Buraya kadar verilen çeşitli örneklerden anlaşıldığı gibi organellerde taşınan genlere ait karakterlerin kalıtımında ve bazen de, sitoplazmadaki yapı taşlarıyla olan etkileşimleri, nukleustaki (kromozomlardaki) bazı genlere ait karakterlerin kalıtımında Mendel kurallarından sapmalar görülmektedir.

BAĞLANTI ve REKOMBİNASYON

Çeşitli bitki ve hayvanlarla yapılan çaprazlamalarda bazı fenotipik karakterlerin birbirini izleyen döllerde bir arada ortaya çıktıkları gözlenmiştir. Yani bazı karakterlerden sorumlu olan genler dölden döle birlikte geçerler.

1903 yılında kalıtıma ilişkin kromozom teorisini öne süren Sutton, aynı zamanda bir organizmanın taşıdığı kromozom sayısının genlerinin sayısına göre çok az olduğunu işaret etmişti. Buna göre her bir kromozomda çok sayıda gen bulunur.

Mendel'in bağımsız ayrışım ve dağılım kurallarının mayoz sırasında kromozomların hareket ve davranış özellikleriyle ilişkili olduğu bilinmektedir.

Bu ilişki nedeniyle farklı kromozomlarda bulunan genler dölde bağımsız dağılım gösterirler.

Eğer bu genlerin her biri başka bir karaktere ait ise ve alleller arasında dominantlık-resesiflik ilişkisi varsa dölde, heterozigot gen çifti sayısına bağlı olarak, belli bir dağılım oranı görülür.

Buna karşılık, eğer söz konusu genler aynı kromozomda bulunuyorlarsa durum değişir.

Mayoz bölünme sırasında homolog kromozomlar birbirinden ayrıldığından, eşey hücrelerine giden kromozomda hangi genler taşınıyorsa o genler bir grup halinde aynı eşey hücresinde bulunurlar ve döllenme sonunda dölün bireylerinde birlikte ortaya çıkarlar.

Yani, aynı kromozomda bulunan genler dölden döle birlikte geçme eğilimi gösterirler, sonuç olarak da bu genlerin sorumlu oldukları fenotipik karakterler birbirini izleyen döllerde genellikle beraber ortaya çıkarlar.

Farklı genlerin aynı kromozomda bulunmalarına ve bunun sonucu olarak da döle birlikte geçme eğilimlerine **bağlantı** adı verilir.

Bir kromozom üzerinde yerleşmiş olan tüm genler bir **bağlantı grubu'nu** oluşturur.

Bir organizmadaki bağlantı grupları sayısı o organizmanın sahip olduğu haploid kromozom sayısına eşittir.

Tam Bağlantı

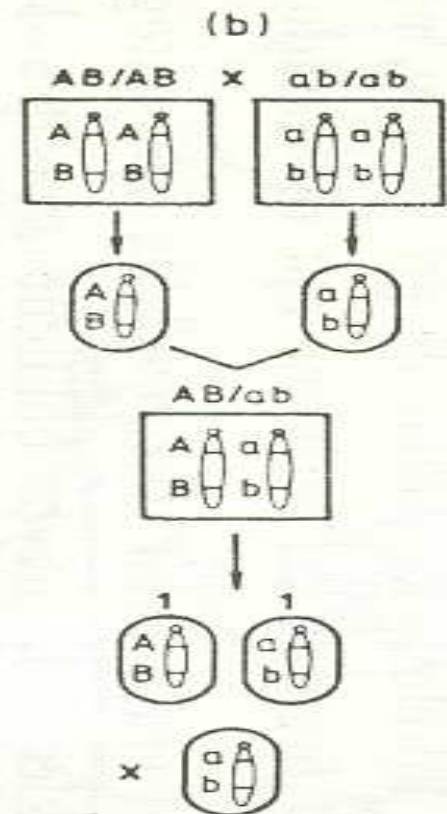
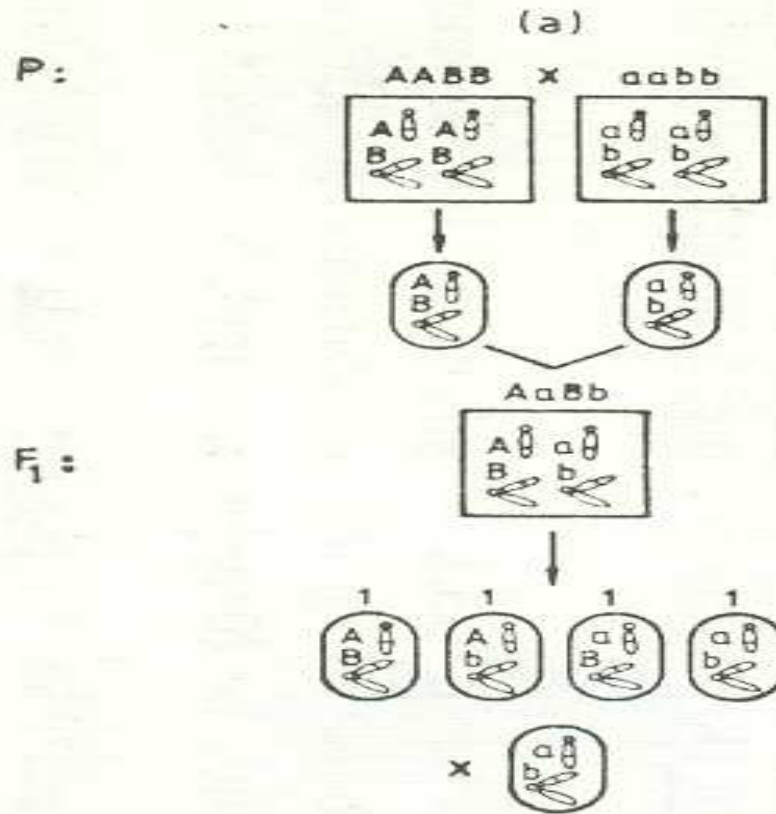
Bir kromozomda bulunan genler dölden döle her zaman birlikte geçiyorlarsa bu genler arasında tam bağlantı'nın olduğu kabul edilir.

Bunun belirgin bir örneği olarak *Drosophila* 'da dördüncü kromozomda taşınan genlerin tayin ettiği karakterlerin, hemen daima, birlikte ortaya çıkmaları verilebilir.

İki gen çifti arasında bağımsız ayrışımın hiç olmaması tam bağlantının kanıtıdır.

BAĞIMSIZ DAĞILIM

T
BAĞI



Bağlantı gösteren genler genellikle bir çizginin altında ve üstünde (veya iki tarafında) yan yana gösterilirler.

Çizginin bir tarafındaki semboller bir kromozomda bulunan allelleri diğer tarafındakiler ise onun homologu olan kromozomda bulunan allelleri belirtir AB/ab veya ab/a

Bağlantı kavramı bir kromozomdaki gen lokuslarına özgüdür. Bununla beraber, gen lokuslarında hangi allelin bulunacağı bireye göre değişkenlik göstereceğinden aynı genotipe sahip değişik bireylerde bağlantı gruplarındaki alleller farklı olabilir.

İki dominant allelin bir kromozomda iki resesif allelin ise diğer kromozomda bulunmasına cis durumlu bağlantı (AB/ab) denilir.

Bir dominant ve bir resesif allelin bir kromozomda diğerlerinin öbür kromozomda bulunması ise trans durumlu bağlantı (Ab/aB) olarak adlandırılır.

Tam Olmayan Bağlantı

Eşeyli olarak üreyen türlerin büyük çoğunluğunda aynı kromozomlardaki genler arasında tam bağlantı bulunması çok zordur.

Bağlantının tam olmaması nedeniyle bağlantı gruplarının çoğundaki gen çiftleri birbirinden, hiç değilse kısmen, bağımsız olarak ayrışabilirler.

Bu durum, yani bağlantının çözülmesi, ilk kez açık şekilde Morgan ve arkadaşları tarafından *Drosophila*larda gösterilmiştir.

Morgan ve arkadaşları; bağlantının aynı kromozom boyunca doğrusal biçimde dizilmiş genler arasındaki bir fiziksel ilişki olduğunu ve bu ilişkinin mayoz sırasında homolog kromozomlardaki genler arasında meydana gelecek fiziksel bir değiş tokuş ile değişebileceğini yani bağlantının çözülebileceğini ileri sürmüşlerdir.

Bu teori ilk kez Janssens (1909) tarafından ortaya atılan ve sitolojik olarak gözlenen kiazmaların homolog kromozomlar arasındaki değiş tokuş noktaları olduğu teorisine de uymaktadır.

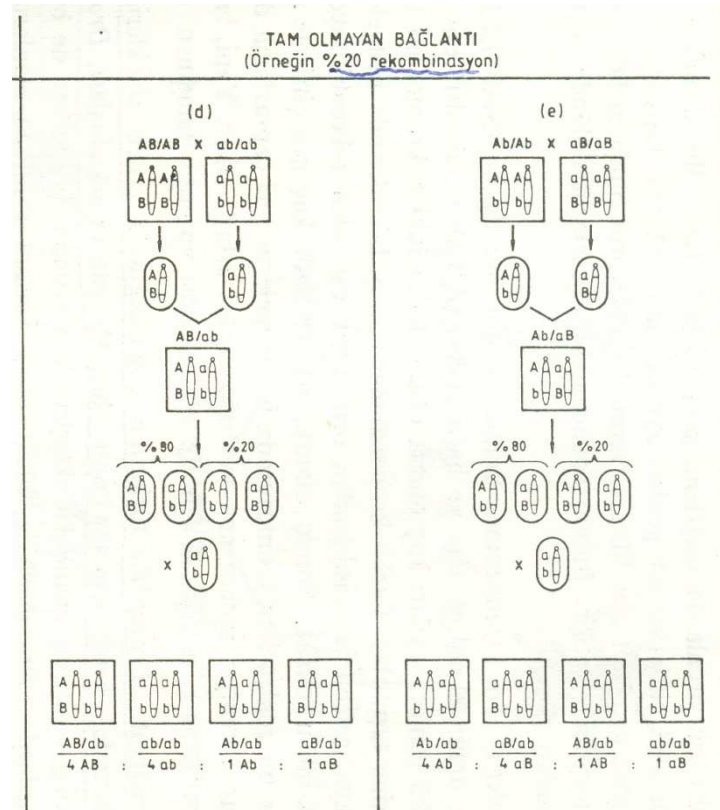
Kiazmalar krossingover olayının mikroskop altında gözlenebilen belirtileridir. Yani bağlantının çözülmesine, genlerin orijinal durumlarındakinden farklı şekillerde bir araya gelmelerine (rekombinasyon) yol açan olay krossingoverdir.

Aynı kromozomlarda bulunan genler arasındaki bağlantının çözülmesi durumunda, bu genleri heterozigot taşıyan bireyin geri çaprazlama dölünde krossingover geçirmemiş ana-bab tiplerinin yanında krossingover sonucu oluşan ve allelleri ana-babalarındakinden farklı düzende taşıyan tipler (rekombinant) da çıkar.

İki gen çifti arasındaki rekombinant tiplerin, tüm kombinasyonlar toplamına oranına rekombinasyon frekansı (sıklığı) denilir.

Örneğin, bir çift heterozigot ($AaBb$) ile resesif homozigotun ($aabb$) geri çaprazlama dölünde toplam 360 birey meydana gelmişse ve bunların 70 tanesi rekombinant tiplerse (Ab , aB) A ve B genleri arasındaki rekombinasyon frekansı 0.19 (%19)'du

AB/ab heterozigotunda A-B (veya a-b) allelleri arasında eğer %20 oranında bağlantı çözülmesi söz konusu ise bu heterozigotun geri çaprazlama dölünde dört farklı genotip grubu ortaya çıkar ama ana-baba tiplerinin toplam oranı %80, rekombinantların ise %20 olur .



Aynı kromozomda bulunan farklı gen çiftleri arasındaki rekombinasyon değeri %0-50 arasında değişebilir.

Hiç rekombinasyon olmaması (%0) iki gen çifti arasında tam bağlantının varlığının belirtisidir.

Rekombinasyon frekansının en yüksek sınırı (%50) ise bağımsız dağılıma eşdeğer bir rekombinasyon derecesini işaret eder.

Bağlantının çözülmesiyle ortaya çıkan rekombinant fenotip gruplarının oranı krossingoverin meydana geliş sıklığına bağlıdır.

Mayozda homolog kromozomları oluşturan kromatidler arasında farklı noktalarda genellikle çok sayıda kiazma oluşabilir ve buna bağlı olarak da iki homolog kromozomun kromatidleri arasında yüksek sıklıkta krossingover meydana gelir.

Ama tek bir krossingover, bir bivalenti oluşturan 4 kromatidden kardeş olmayan (yani farklı kromozomlara ait olan) 2 kromatid arasında meydana gelir.

Bu nedenle,, kromozom boyunca herhangi bir noktada krossingover meydana gelme olasılığı kromatidlerin %50'si (yarısı) ile sınırlıdır. Her krossingover olayı bir çift rekombinant, bir çift de ana-baba tipi kromatid vereceğinden, belli bir zamanda meydana gelen rekombinasyon olayının frekansı hiçbir zaman %50'yi aşmaz.

Bağlantının Saptanması ve Rekombinasyon Frekansının Hesaplanması

İki gen çifti arasında bağlantı olup olmadığının saptanmasında geleneksel yöntem; her bir fenotip sınıfında gözlenen birey çeşidini ve oranını bağımsız dağılıma göre beklenen sonuçlarla karşılaştırmak ve sonra bu değerler arasındaki sapmayı khi-kare testi ile değerlendirmektir.

Bununla beraber, bazı fenotip sınıflarının beklenen sıklığını değiştiren tek neden bağlantı değildir. Yaşama yeteneğindeki farklılıklar gibi diğer etkilerde bu oranları değiştirebilir. Örneğin, $Aa \times aa$ genotipleri arasındaki çaprazlama sonucunda aa genotiplerinin hepsinin veya bazısının ölmesi nedeniyle beklenen $\frac{1}{2} Aa : \frac{1}{2} aa$ oranı meydana gelmeyebilir.

Bu etkileri birbirinden ayırabilmek için daha sağlıklı yol khi-kare yönteminin, önce her bir gen çiftinin beklendiği gibi ayrışım gösterip göstermediğini saptamak için uygulanması, daha sonra da iki gen çiftinin bağımsız dağılım bakımından analiz edilmesidir.

Diploidlerde, otozomlarda taşınan iki gen arasındaki rekombinasyon frekansı en basit şekilde bir F1 heterozigotunun çift resesif bir homozigotla geri çaprazlanma sonuçlarının hesaplanmasıyla elde edilebilir.

Örneğin, bir AB/ab (cis) heterozigotu ab/ab homozigotu ile çaprazlandığında, krossingover sonucunda Ab/ab ve aB/ab rekombinant tipleri ortaya çıkar. Bir Ab/aB (trans) heterozigotu kullanıldığında ise rekombinant tipler ab/ab ve AB/ab olacaktır.

Eşeye bağlı genlerin rekombinasyon frekanslarının hesaplanması daha da basittir.

Erkek bireylerin heterogametik olduğu türlerde, dölün erkekleri taşıdıkları tek X kromozomlarını sadece annelerinden alırlar.

Bu nedenle dışideki herhangi bir X kromozomu rekombinasyonu (ister dominant ister resesif olsun) geri çaprazlama dölünün erkek bireylerinde hemen belirlenebilir. Yani X gonozomunda taşınan genlerin rekombinasyon sıklığının saptanması için dölün erkek bireylerindeki farklı fenotip gruplarının saptanması ve oranlarının hesaplanması yeterlidir.

Kromozom Haritaları

Aynı kromozomda bulunan genlerin saptanması ve bunların arasındaki uzaklıkların hesaplanmasıyla kromozom haritaları elde edilir.

Rekombinasyon Haritaları

Kromozom haritalanmasının yapılmasında en geniş çapta kullanılan yöntem bağlantı gruplarının saptanması ve bir bağlantı grubunu oluşturan genler arasındaki uzaklıkların bunların arasında meydana gelen krossingover frekansına göre hesaplanmasıdır.

Bu yöntemin temeli rekombinasyon olayına dayandığı için böyle haritalara rekombinasyon haritaları ya da bağlantı haritaları denilmektedir.