



GENETİK

Doç.Dr. Ercan ARICAN

Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü

Genetik (Kalıtım Bilimi):

Genetik biliminin ele aldığı başlıca konular; canlının kendilerine özgü tüm karakterlerden sorumlu olan maddenin (genetik materyal=kalıtsal madde) yapı ve işlevinin ne olduğunu ve bireyin karakterlerini nasıl kazandığıdır. Genetiğin üzerinde durduğu bir diğer konuda bireylerin kendi sahip oldukları karakterleri döllerine nasıl aktardıklarıdır.

Genetik kısaca; kalıtımı ve çeşitliliği inceleyen bir bilim dalıdır.



19. yüzyılda Pasteur (1822-1895) tarafında kesin olarak ortaya konulan her canlı bir canlıdan doğar (omne vivum ex vivo) kavramına ulaşılmadan önce yüzyıllar boyunca özellikle yosun, solucan, salyangoz gibi basit organizmaların organik maddelerin kokuşmasıyla meydana geldiklerine yani kendi kendilerine oluştuklarına (generatio spontanea) inanılmıştır.

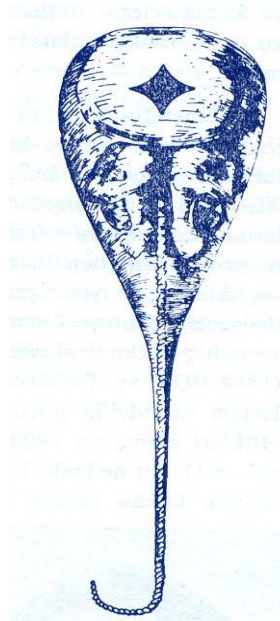


Hippocrates'e (İ.Ö. 400) aittir. Üreme ile ilgili maddenin organizmanın vücudunun çeşitli kısımlarından oluşan bir karışım olduğunu; buna göre de erkek ve kadının tüm karakterlerinin onların tohumlarında (üreme hücrelerinde) toplanarak doğrudan döle geçtiğini ileri sürmüştür (karışım teorisi).



Aristotales (İ.Ö. 350)'de temelde aynı görüşü kabul etmiş, fakat Hippocrates'in teorisinin bazı olayları açıklamadığını görmüş, tohumların vücudun bütün kısımlarını taşımadığını ama bazı özel maddelerden meydana geldiğini ve bunların da vücudun çeşitli kısımlarını oluşturduğunu düşünmüştür. Ayrıca ana ve babanın döle verdiği pay eşit değildir; ana döle sadece madde sağlar, baba ise can verir (spermist görüş).

Kalıtım hakkındaki bu görüşler yüzyıllar boyunca değişmeden kalmıştır. Hatta döllenmede sperm ve yumurtanın rolünün anlaşıldığı 17. yüzyılda spermin içinde insanın bütün özelliklerini taşıyan çok ufak bir örneğin bulunduğu ve "Homunculus" adı verilen bir minyatür canlının gelişerek yeni bireyi meydana getirdiğine inanılıyordu (ön oluşum teorisi=preformasyonizm)



Wolf (1738-1794)'un bitki ve hayvanlarda farklı özellikteki bireylerin başlangıçta tekdüze yapı gösteren embriyolardan meydana geldiğini göstermesiyle preformasyonizmin yerini daha modern bir görüş olan epigenesis aldı.

Bir organizmanın gelişmesiyle oluşan doku ve organlar onun orijinal yapısında yoktur. Organların yaşamla ilişkili bazı esrarengiz kuvvetlerin etkisiyle tamamen yeniden oluştuğunu düşünmüştür.

19. yüzyılda Darwin (1809-1882) ise Hippocrates ve Aristoteles gibi düşünmüş ve pangenesis teorisinde (1868) ön oluşum kavramından temelde farklı olmayan görüşlerini ortaya koymuştur

Bütün vücuda yayılmış küçük ve çok sayıda tanecikler vardır; gemmul adını verdiği bu birimler kendi kendilerine bölünüp çoğalırlar, vücutta dolaşırlar ve üreme hücrelerinde toplanarak döle geçerler.

Vücutun çeşitli hücrelerine ait değişik özellikleri taşıyan bu gemmuların bir kısmı bazı hallerde birkaç döl boyunca uyku halinde kalabilir ve sonra gelişerek kendine özgü karakterin ortaya çıkmasını sağlar. Bu teoriye göre bir organın fazla kullanılması veya kullanılmaması onun gemmullarını değiştirir ve sonuçta kalıtsal değişimlere yol açar. Kazanılmış karakterlerin kalıtımı adı da verilen bu görüş uzun süre benimsenmiştir.

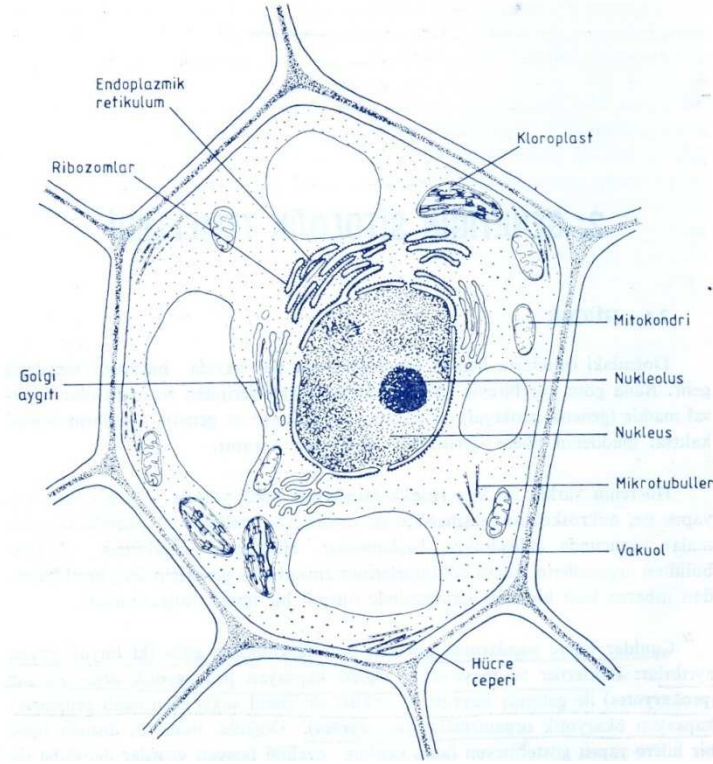
Aynı yüzyılda Weismann (1834-1914) yaptığı çalışmalarda pangenesis teorisinin yerine germplasm teorisini önermiştir. Çok hücreli bir organizmada iki tip doku bulunur (somatoplasm ve germplasm). Üreme ile ilgili olan germplasm'dır ve ancak bu dokuda meydana gelen değişimler dölle geçebilir.

Mendel 1866 yılındaki Bitki Melezleri ve Çalışmalar adlı yayınında kalıtsal maddenin bireyin vücut hücrelerinin karışımı olmadığını tersine çok sayıda ve belli koşullarda yapıları değişmeyen birimlerden ibaret olduğunu, bu birimlerin dölden dölle bağımsız olarak geçtiklerini ve yeni gruplanmalar yapabildiklerini ileri sürmüştür.



Canlılar hücre yapılarında görülen bazı farklılıklara göre 2 büyük gruba ayrılırlar: Bakteriler ve mavi-yeşil algleri kapsayan prokaryotik organizmalar (prokaryotes) ile gelişmiş hayvan ve bitkiler de dahil diğer tüm canlı gruplarını kapsayan ökaryotik organizmalar (eukaryotes).

Prokaryotik organizmalarda hücre basit yapılıdır ve genetik açıdan da önemli bir özellik olarak nukleusları (hücre çekirdeği) bulunmaz. Ayrıca hücrelerde zarla çevrili hiçbir organel bulunmaz. Kalıtsal maddenin sitoplazma içinde bulunduğu bölgeye nukleoid adı verilir.



Ökaryotlarda kalıtsal maddenin büyük bir kısmı nukleusta, bir miktar da mitokondri ve kloroplastlarda taşınır.

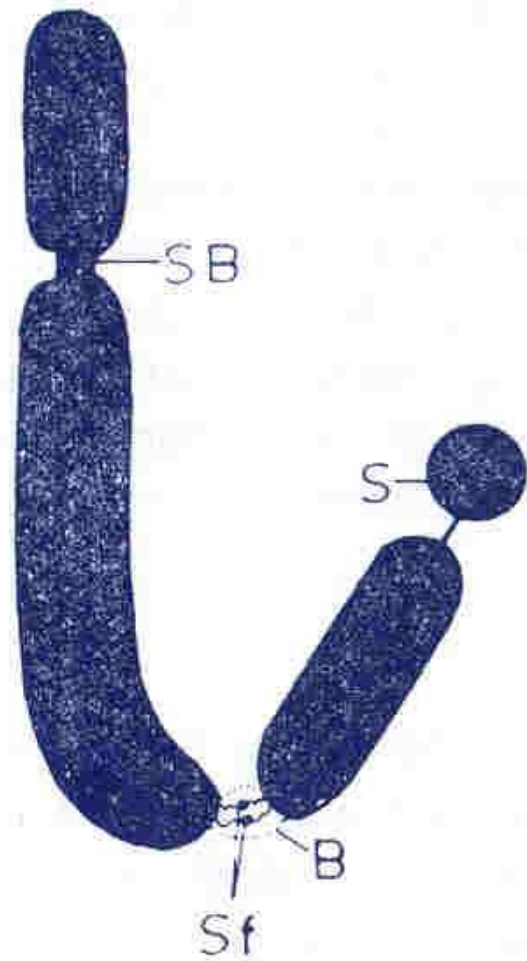
Nukleus ve Kalıtsal Madde

Kalıtsal maddenin, bölünme halinde olmayan hücrelerin nukleusunda (interfaz nukleusu) meydana getirdiği yapıya kromatin adı verilir. Kromatin kalıtsal materyal olarak DNA molekülünün özel bazı proteinlerle birlikte oluşturduğu kromatin iplikçiklerinden (kromonema) meydana gelir. Işık mikroskobu altında tanecikli, ağsı bir yapı halinde gözlenen kromatinin koyu renkli boyanmış bölgeleri heterokromatin daha açık renkli boyanmış bölgeleri ökromatin olarak adlandırılır.

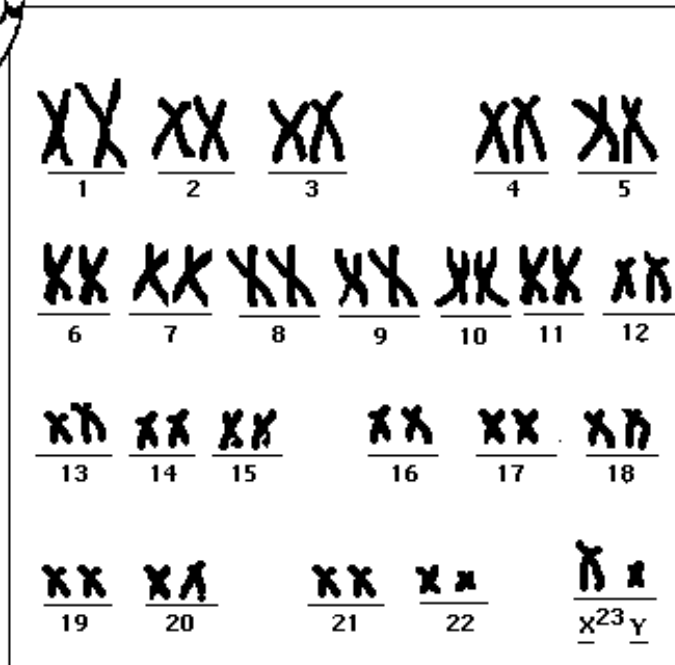
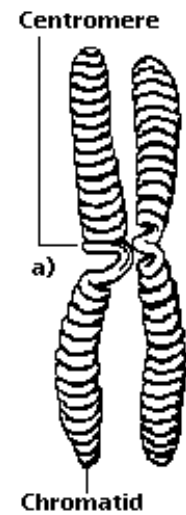
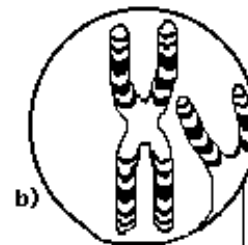
Kromozomlar

Kromatini oluřturan kromatin iplikikleri hcre blnmesi bařladıėında dnmler yapıp boylarını kısaltıp, aplarını arttırarak kromozomları oluřtururlar. Yani kromozom; yoėunlařmıř ve biimlenmiř kromatin materyalidir.

Kromozomlar genellikle sadece hcre blnmesi sırasında belirgin cisimler olarak grlrler. Kromozom morfolojisinin incelenmesi iin hcre blnmesinde en uygun evreler metefaz ve anafazdır.



HUMAN CHROMOSOMES



c)

*Yüksek yapılı bitki ve hayvanların eşey hücrelerinde her bir kromozom çeşidinden sadece 1 adet bulunur. Buna göre eşey hücrelerindeki kromozomlar o canlının haploid kromozom sayısını oluşturur. Eşey hücrelerindeki kromozom sayısına **takım** adı da verilir ve kısaca **n** harfiyle gösterilir.*

*Eşey hücrelerinin dışında kalan vücut hücrelerinde (somatik hücreler) her bir kromozom çeşidinden 2 tane bulunur, bunlara **homolog kromozom** denir. Döllenme sırasında homolog kromozomlardan biri anadan diğeri ise babadan gelir. Bu hücrelerde taşınan kromozom sayısına **diploid kromozom sayısı** denir. İki kromozom takımı bulunduğundan kısaca **2n** olarak gösterilir.*

Otozomlar: diploid hücrelerde daima birer çift olarak bulunan ve biçimleri aynı olan kromozomlardır.

Gonozomlar (eşey kromozomları): canlının eşeyine bağlı olarak biçimleri aynı veya farklı olabilen kromozomlardır.

Örneğin insanda diploid kromozom sayısı olan $2n=46$ 'nın 44 tanesi yani 22 çifti otozomlardır. Geri kalan bir çift ise gonozomdur ve kadınlarda iki tane X kromozomu ($\text{♀} = 44 + XX$) erkeklerde ise bir X ve bir Y kromozomu ($\text{♂} = 44 + XY$) bulunur.

Kromozomların biçimi sentromerin bulunduğu yer olan primer boğum tayin eder.

Sentromeri ortada olan kromozomlara metasentrik, bir uca daha yakın olanlara submetasentrik, bir uca çok yakın olanlara da akrosentrik kromozomlar isimi verilir. Sentromeri tam uta olan kromozomlara ise telosentrik adı verilir.



A



B



C

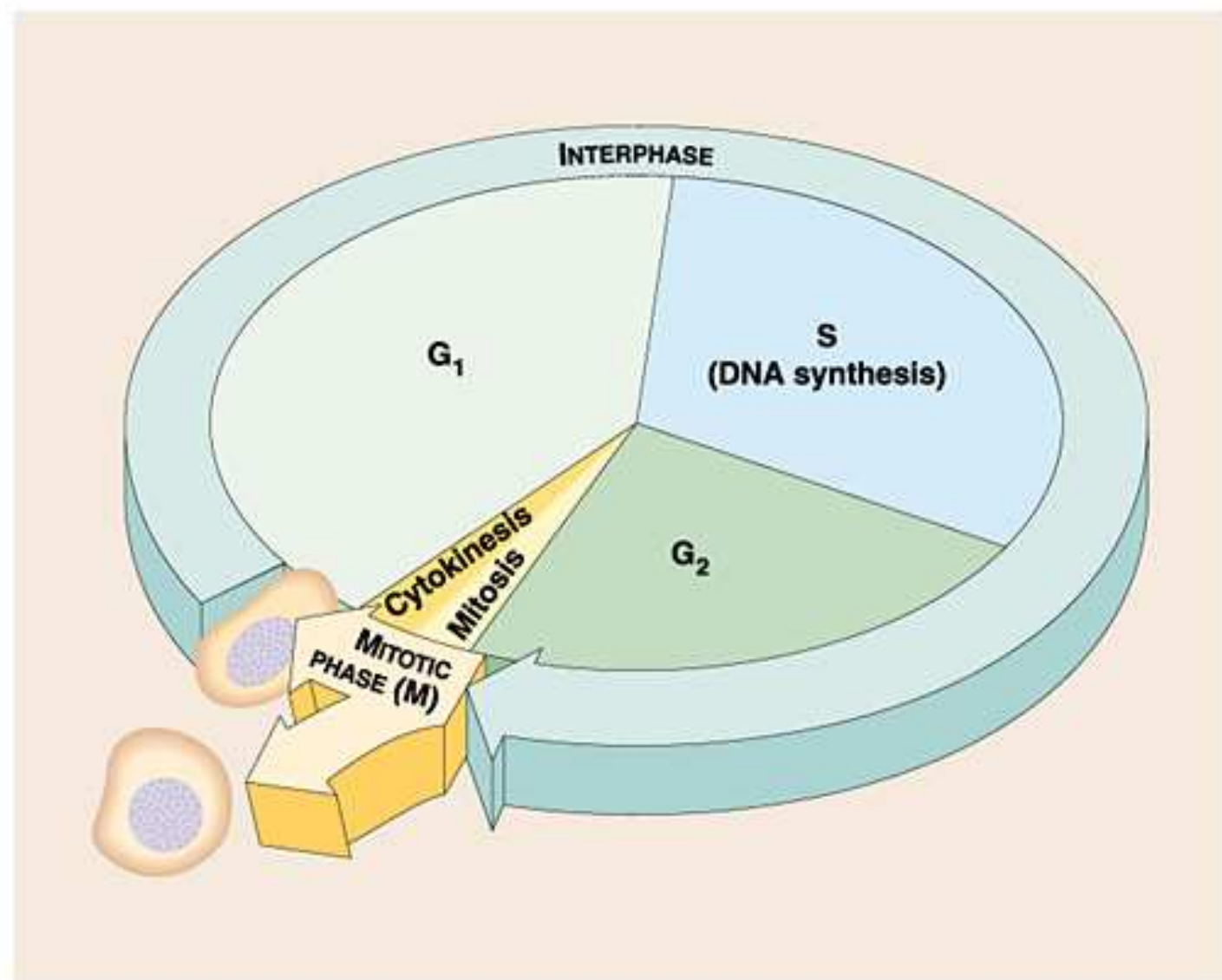


D

Hücre Bölünmeleri

Bir hücrede taşınan kalıtsal maddenin oluşan yavru hücrelere düzenli şekilde geçmesi sağlanır. Böyle bir paylaşımın sağlanması için daha hücre bölünmeye başlamadan önce kalıtsal madde miktarı iki katına yükselir.

Prokaryotlarda, organizmaların çoğalması basit şekilde ortadan ikiye bölünme ile sağlanır. Bu bölünmeler sırasında, kalıtsal materyal ve diğer hücre kısımları iki yavru hücreye eşit olarak paylaştırılır. Bunun sonucunda meydana gelen iki yavru hücre ana hücrenin özelliklerini aynen korur.



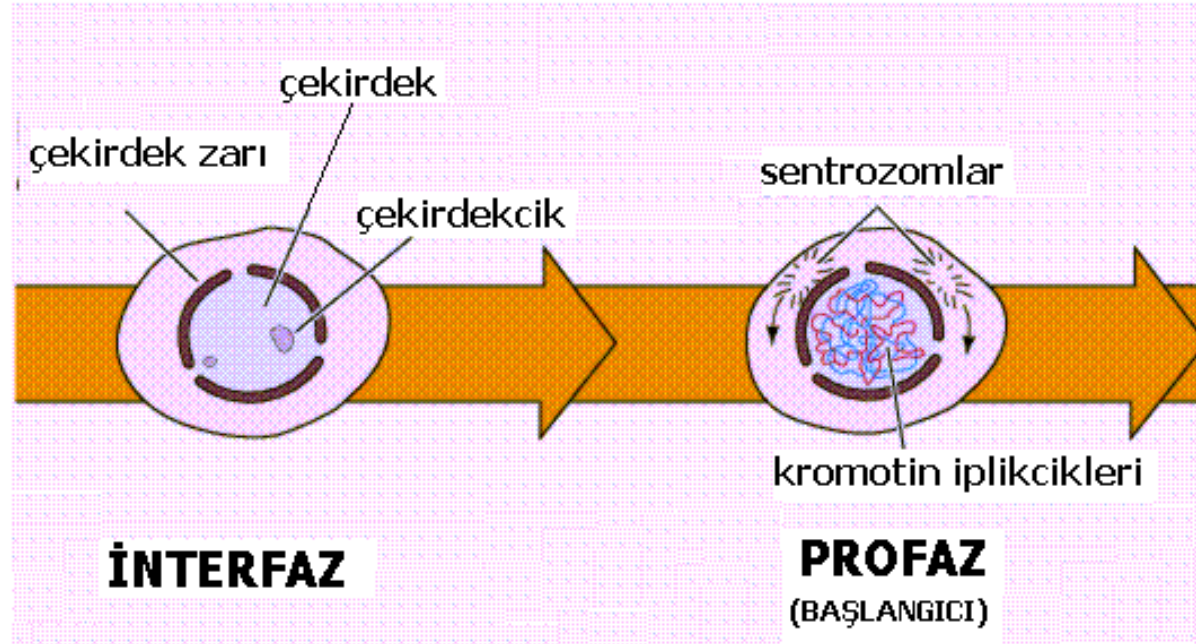
Mitoz Bölünme

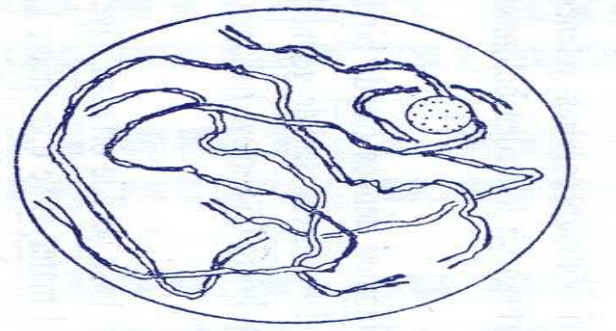
Mitoz bir ana hücreden hücreden, onunla ve birbiriyle aynı sayıda kromozom taşıyan (aynı kalıtsal yükü taşıyan) 2 yavru hücre meydana gelmesine yol açan bir hücre bölünmesidir.

Mitoz öncelikle bir nukleus bölünmesi biçiminde meydana gelir. Bu bölünmeye karyokinez de denilir. Nukleus bölünmesini sitokinez adı verilen sitoplazma bölünmesi izler.

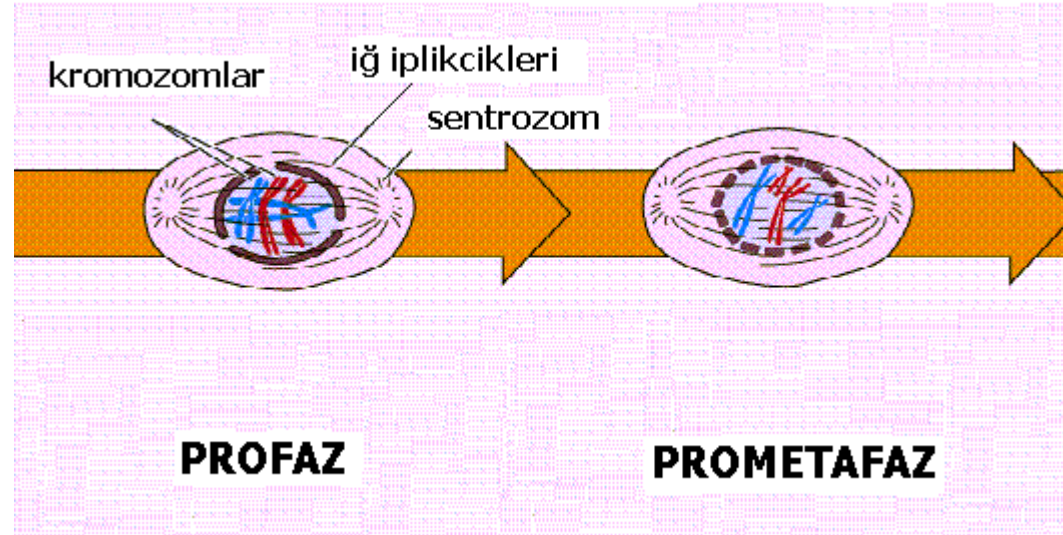
Bölünme halinde olmayan hücrenin bulunduğu durum interfaz olarak kabul edilir. İnrefazdaki hücrede çok yoğun metabolizma olayları meydana geldiği için bu evreye metabolik evre de denilmektedir.

Profaz: Bu evrede nukleusun içinde metabolik evrede sadece tanecikli biçimde görülen ağırs kromatin yapısı ince, uzun ve dönümler yapan belirgin iplikler, yani kromozomlar halini alır. Profazın başından itibaren her kromozomun kromatid adı verilen iki kısımdan (kardeş kromatid) ibaret olduğu görülebilir. Her kromatidde tek bir DNA molekülü bulunur.



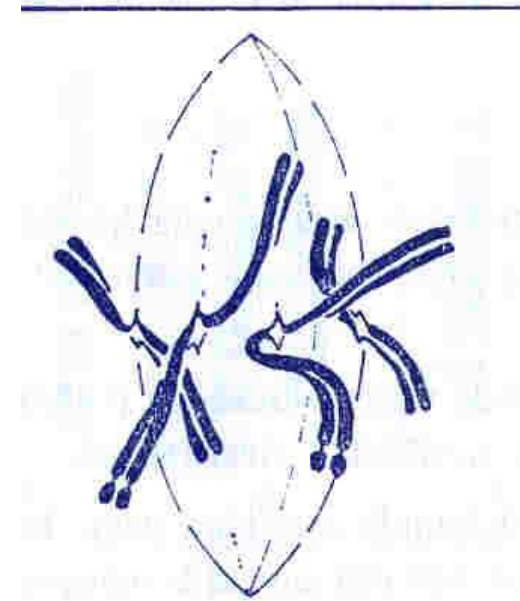
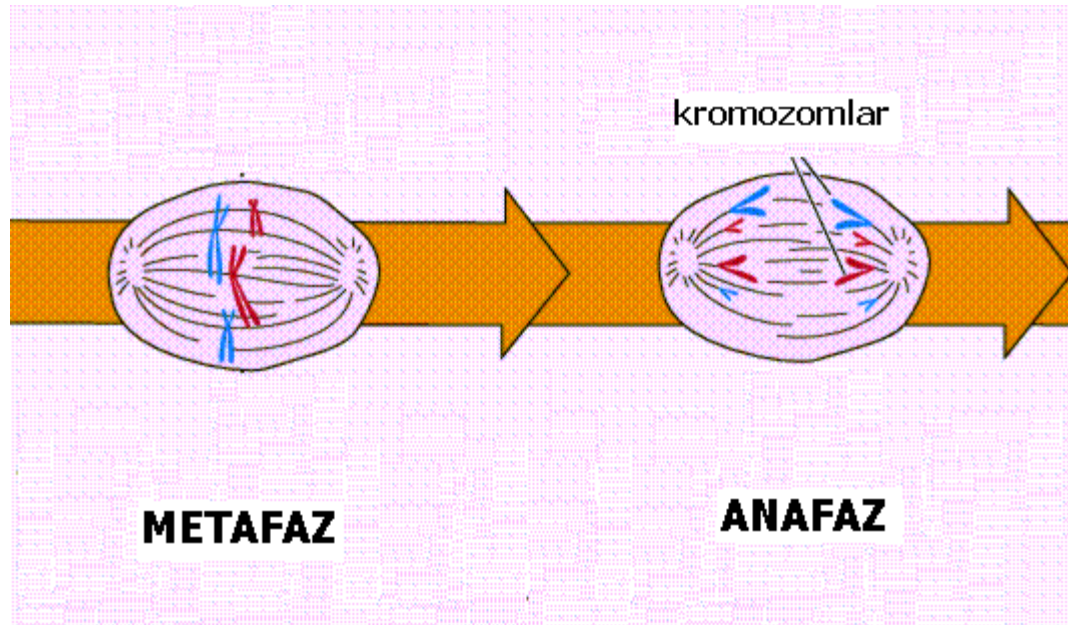


2n=4 kromozomlu bir hücrede mitoz bölünmenin erken profaz fazında kromozomların görünümü.

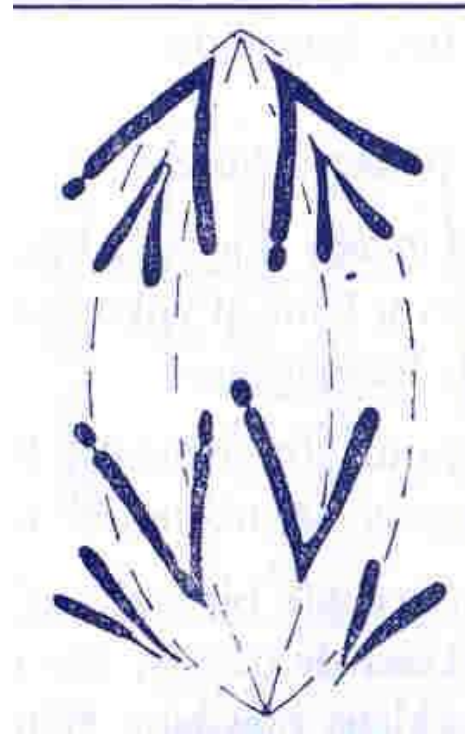


Bu evrenin sonunda nukleoluslar giderek küçülür ve kaybolur. Aynı zamanda nukleus zarı da kaybolur. Kromozomlar hücrenin orta kısmına doğru gidecek biçimde harekete geçer.

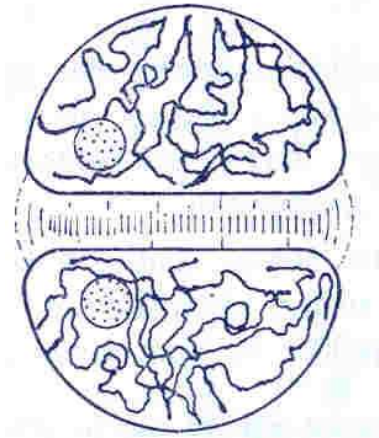
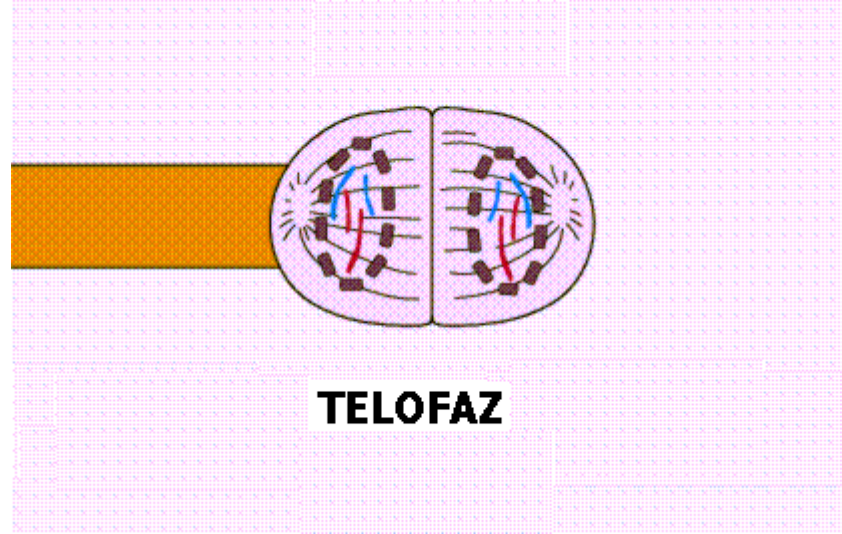
Metafaz: Hücrede bir iğ aygıtı meydana gelir. Hayvan hücrelerinin çoğunda kutuplarda sentriol adı verilen yapılar vardır (astral mitoz). Bitki hücrelerinde ise genelde bu yapılar bulunmaz (anastral mitoz). Kromozomların hücrenin orta kısmına (ekvator düzlemi, metafaz plağı) ulaşmasıyla metafaz başlar



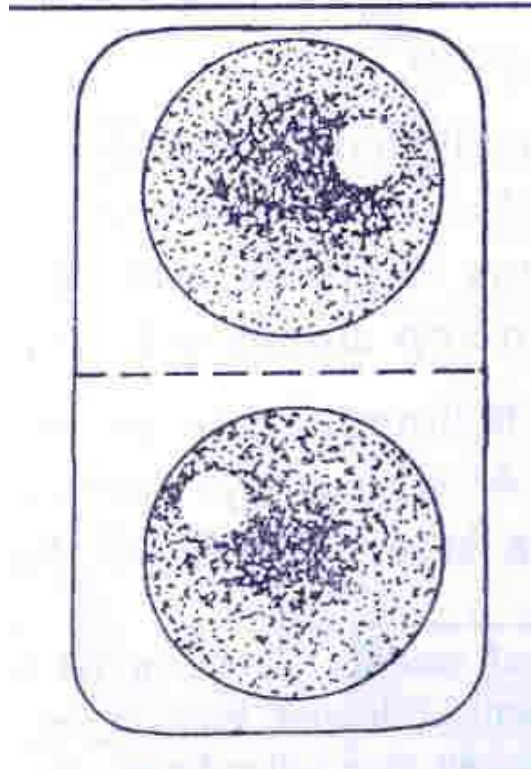
Anafaz: Kardeş kromatidler ayrılıp birinin bir kutuba çekilirken diğerinin de zıt kutuba doğru çekilme fazıdır .
Birbirinden ayrılan kromatidlerin her biri artık birer kromozomdur (yavru kromozom) ve her birinde birer tane DNA molekülü bulunur.



Telofaz: Kromozom grupları kutuplara gelince anafaz sona erer ve telofaz başlar



Sitokinez: Mitoz bölünmede sitoplazmanın bölünmesi olayıdır. Yavru nukleusların yakınında iğ iplikleri kaybolurken ekvator düzleminde pektin birikimiyle hücre plağı (orta lamel) medya gelir ve ana hücrenin sitoplazması iki yavru hücreye bölünür

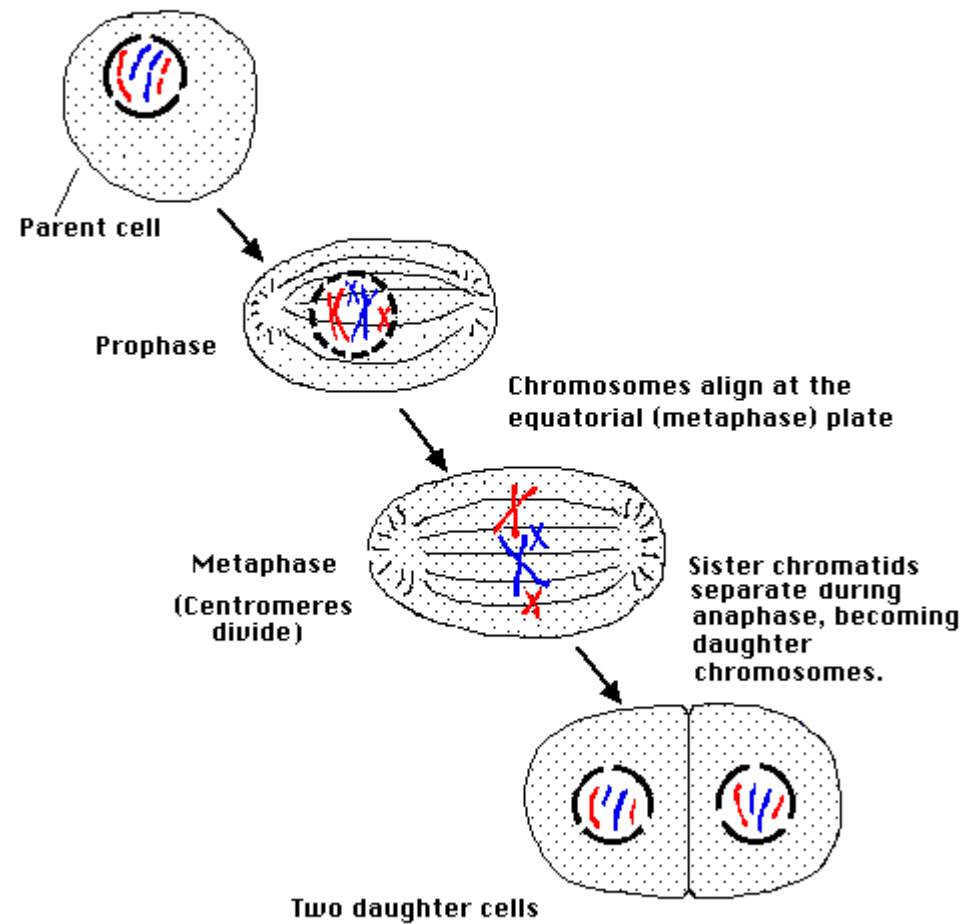


Mitozun Önemi?

Mitoz interfazdaki DNA replikasyonu ile iki katına çıkmış olan kalıtsal maddenin yavru hücrelere eşit biçimde paylaştırılmasını sağlayan bölünmedir.

Mitoz bölünme, basit yapılı özellikle tek hücreli bazı ökaryotların eşeysiz olarak çoğalmalarını sağlar. Çok hücreli organizmalarda ise, erkek ve dişi eşey hücrelerinin birleşmesiyle (döllenme) meydana gelen zigot adı verilen tek hücreden mitoz bölünmelerle çok hücreli bir birey meydana gelir. Mitoz bölünme sayesinde bireyde (eşey hücreleri hariç) tüm vücut hücreleri birbiriyle ve zigottakiyle aynı sayıda kromozom taşırlar.

Mitosis

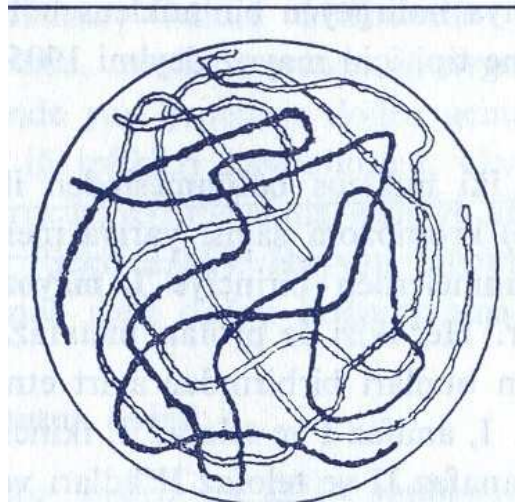


Mayoz Bölünme

Mayoz kromozom sayısının yarıya indirgenmesine yol açan bir hücre bölünmesidir. Bu nedenle indirgeyici bölünme (redüksiyon) olarak da adlandırılır.

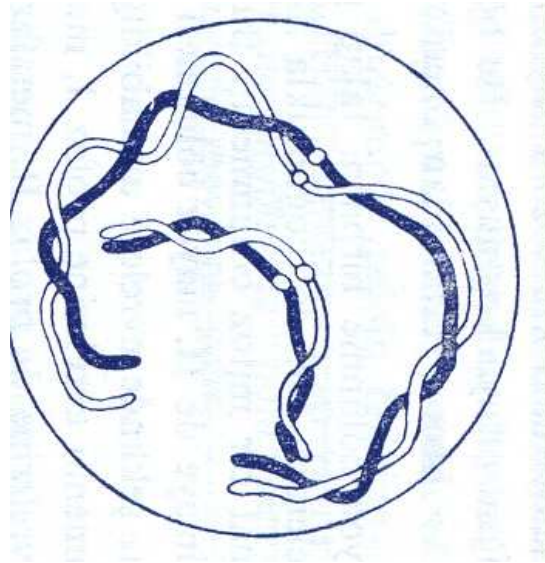
Mayoz bölünme birbirini takip eden iki nukleus bölünmesinden ibarettir. Bölünmelerden birinde (çoğunlukla ilkinde) kromozom sayısı yarıya iner; diğeri ise normal vir mitoz bölünmedir. Bu nedenle birincisine I. Mayoz bölünme ikincisine de II. mayoz bölünme adı verilir

Leptoten: Kromozomlar ince uzun iplikler halinde belirir ve kromatidlerin varlığı henüz belirgin biçimde gözlenemez

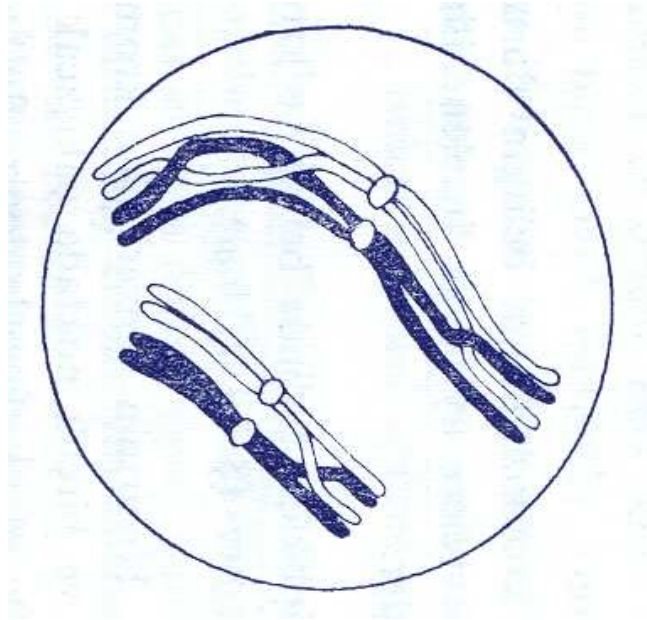


2n=8 kromozomlu bir hücrede mayoz bölünmenin leptoten evresi

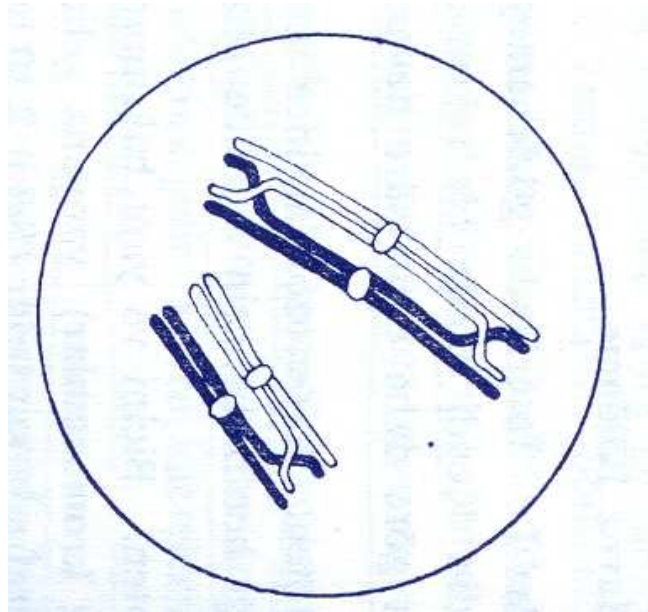
Zigoten: Biçim ve yapı bakımından birbirinin benzeri olan kromozomlar (homolog kromozomlar) yan yana gelirler ve birçok noktada çakışacak biçimde birbirini etrafına sarılırlar



Pakiten: Kromozomlar kısalıp kalınlaşmaya başlar.
Pakitenin en önemli olayı bir bivalentin kromatidleri arasındaki kesişme (kiazma) noktalarında enine kırılmalar olması ve homologların birbirinden kopan parçalarla yer değiştirmesi ve yapışması olayıdır (krossingover)

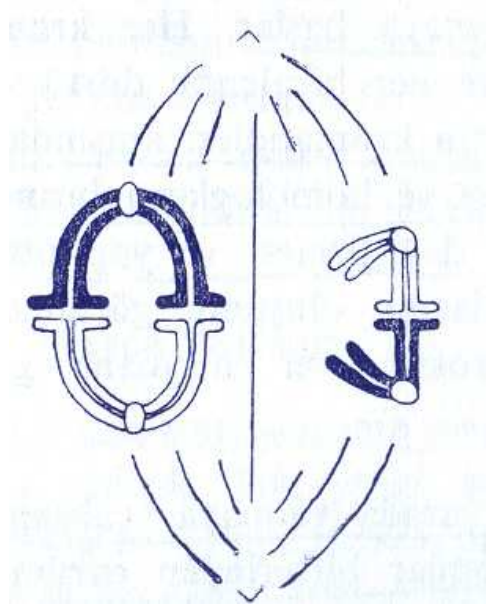


Diploten: *Homolog kromozomların bir arada tutmaya çalışan kuvvetler zayıflar bir bivalentteki homolog kromozomlar birbirinden ayrılmaya başlar ve kromozomlar sadece kiazma noktalarında bağlantılarını korurlar*

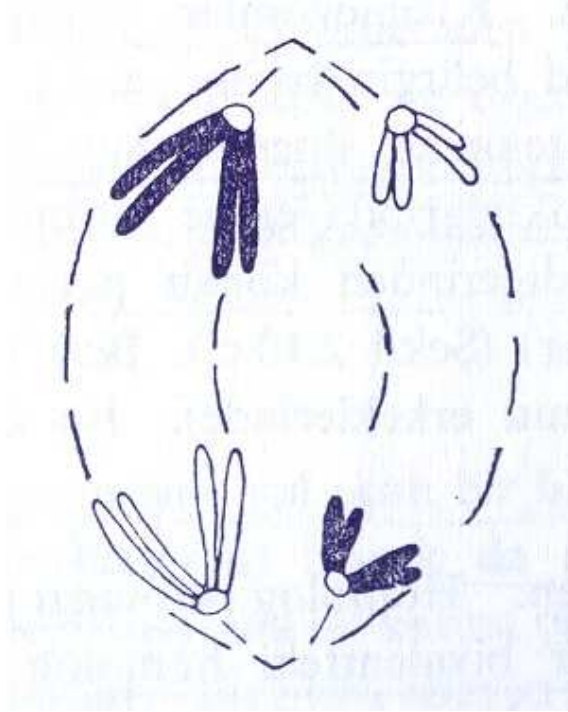


Diakinez: Homolog kromozomların birbirini itmesi sonucunda kiazmlar sentromerlerden uçlara doğru kayar (terminalizasyon). Diakinezin sonuna doğru bivalentler ekvator düzlemine gitmek üzere nukleus zarına doğru hareket ederler. Daha sonra da nukleus zarı ve nukleoluslar kaybolur.

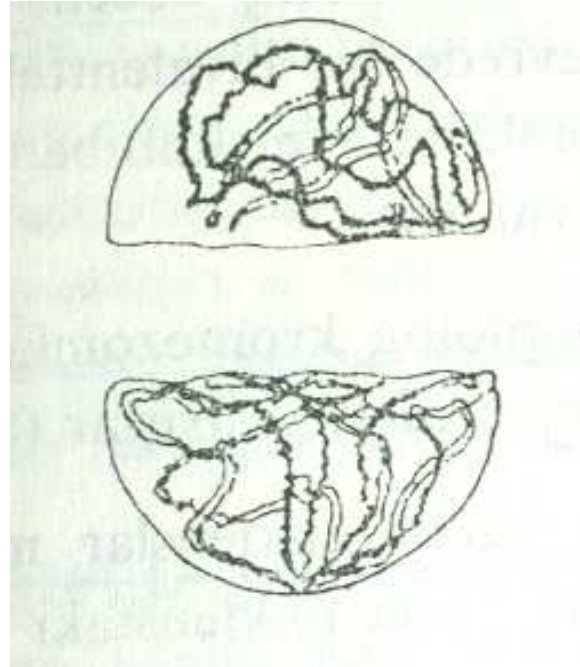
Metafaz I: Kromozomların ekvator tablasında diziliş düzeni tamamen gelişigüze'dir



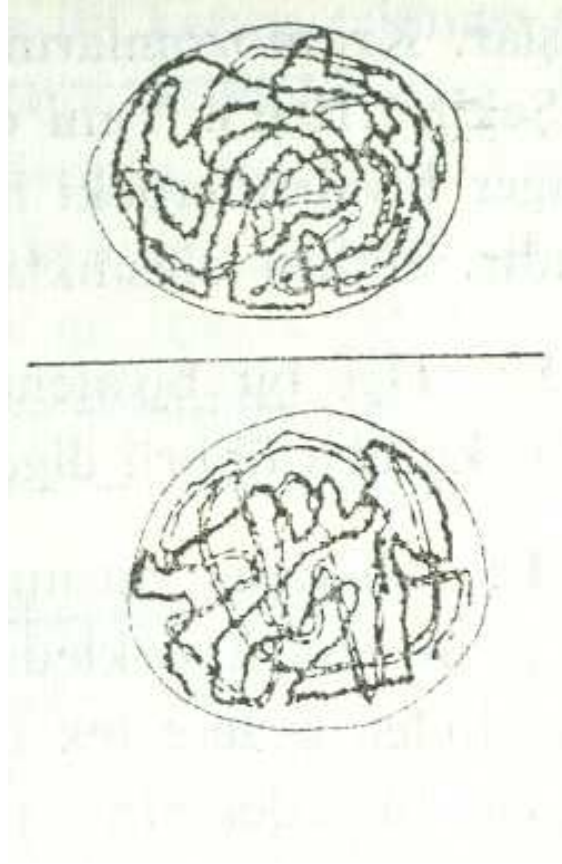
Anafaz I: Her bir bivalenti oluşturan homolog kromozomlar birbirinden ayrılır biri bir kutuba öbürü diğer kutuba doğru çekilmeye başlar



Telofaz I: Nukleus zarının oluşumu ile yavru nukleuslar meydana gelir. Bu yavru nukleuslardan her biri, ana nukleustaki her homolog kromozom çiftinden sadece tek bir kromozom almış olduğu için toplam kromozom sayısı ana hücredeki yarısı kadardır.



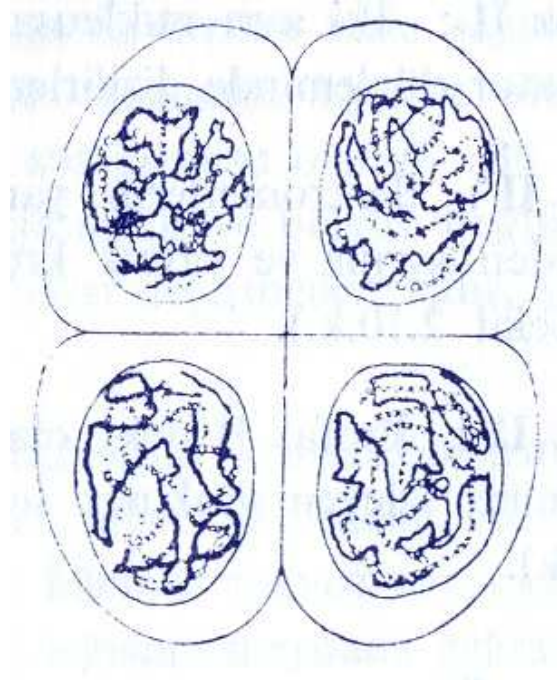
***İnterkinez: Süresi çeşitli organizmalara göre
değişmekle birlikte genellikle çok kısa sürer***

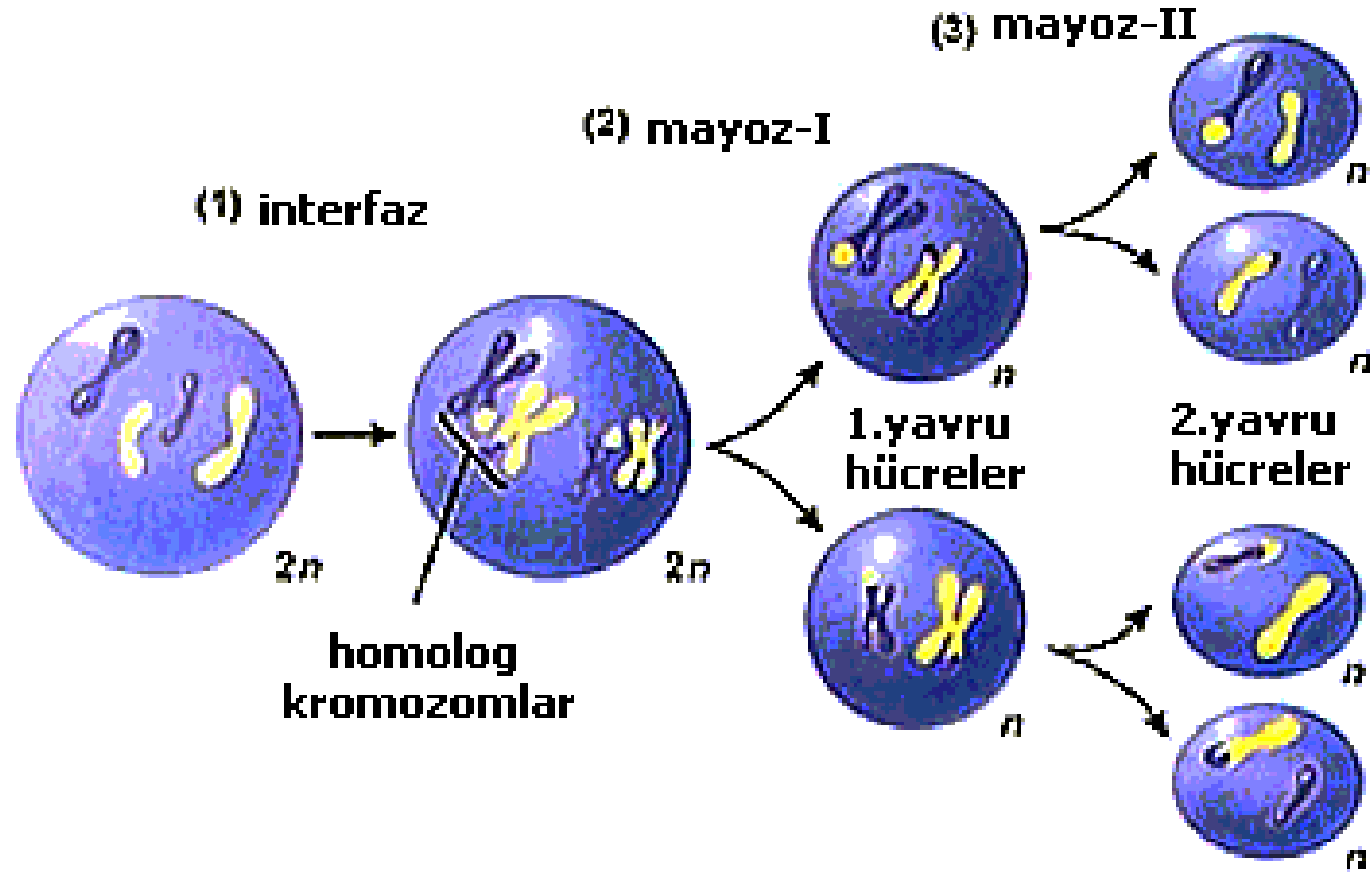


II. Mayoz Bölünme

Bir mitoz bölünmedir. Aynı bir bireyin başka bir hücresinde meydana gelen mitozdan tek farkı burada kromozom sayısı $2n$ yerine n sayıda olmasıdır.

Telofaz II'de sitokinez sonucunda 4 yavru hücre (gon) meydana gelir





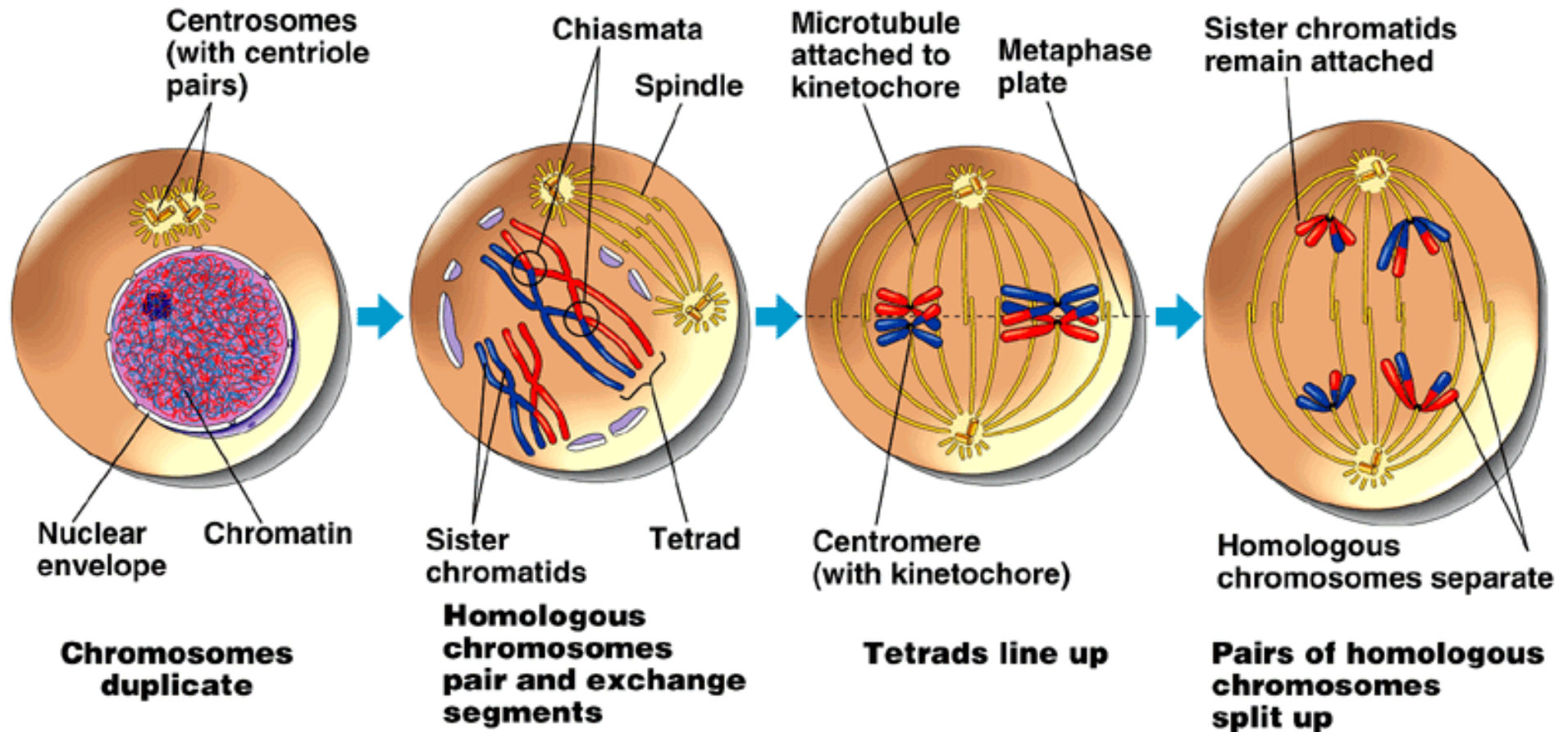
MEIOSIS I: Separates homologous chromosomes

INTERPHASE

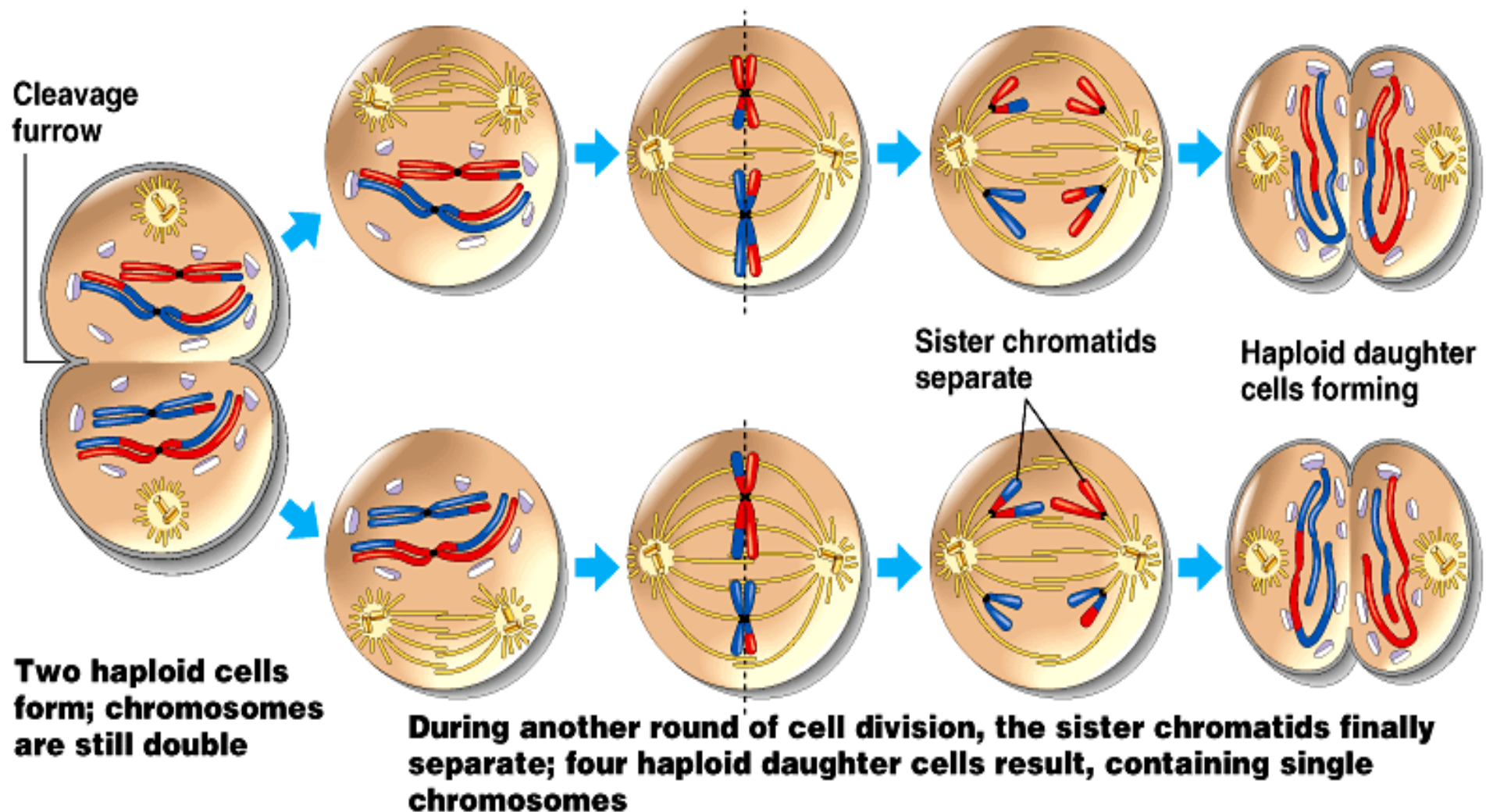
PROPHASE I

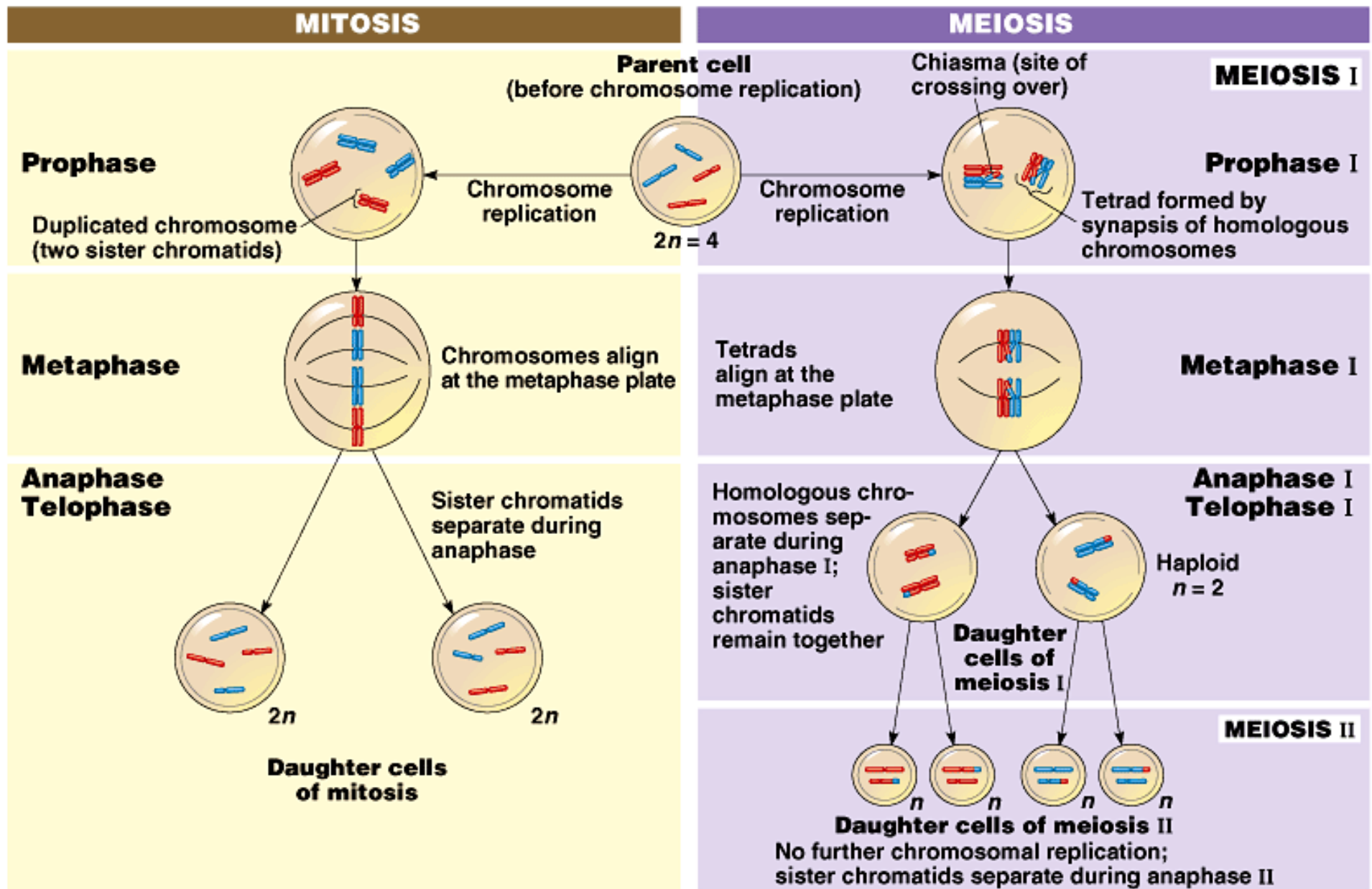
METAPHASE I

ANAPHASE I

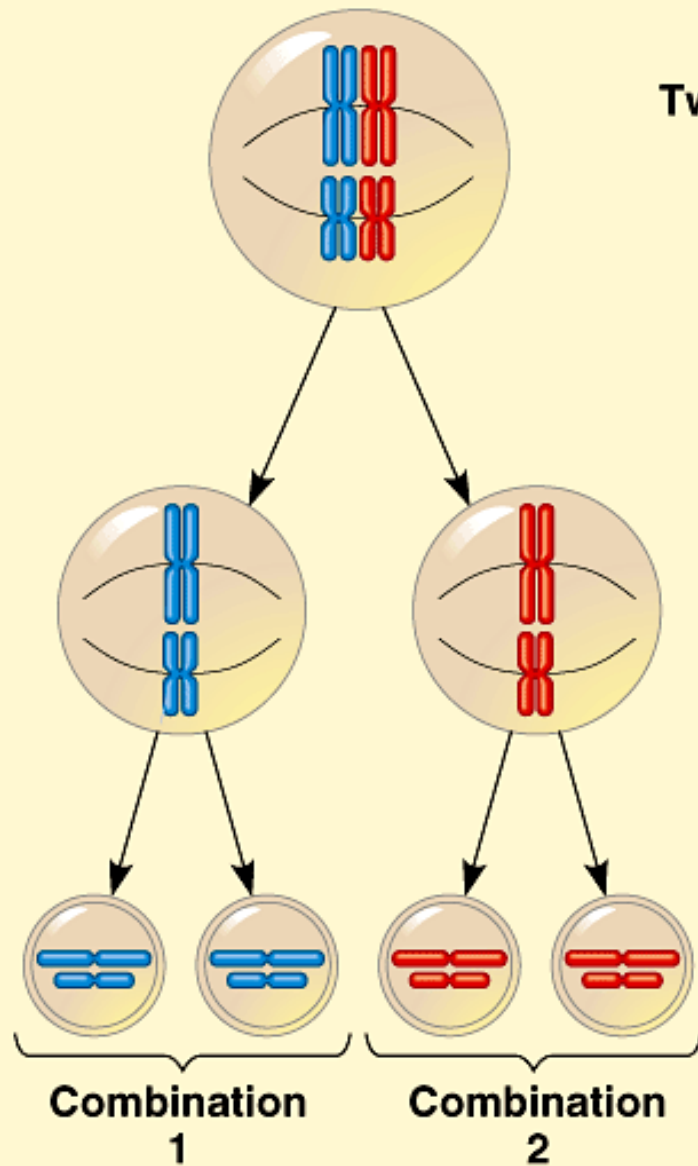


	MEIOSIS II: Separates sister chromatids			
TELOPHASE I AND CYTOKINESIS	PROPHASE II	METAPHASE II	ANAPHASE II	TELOPHASE II AND CYTOKINESIS

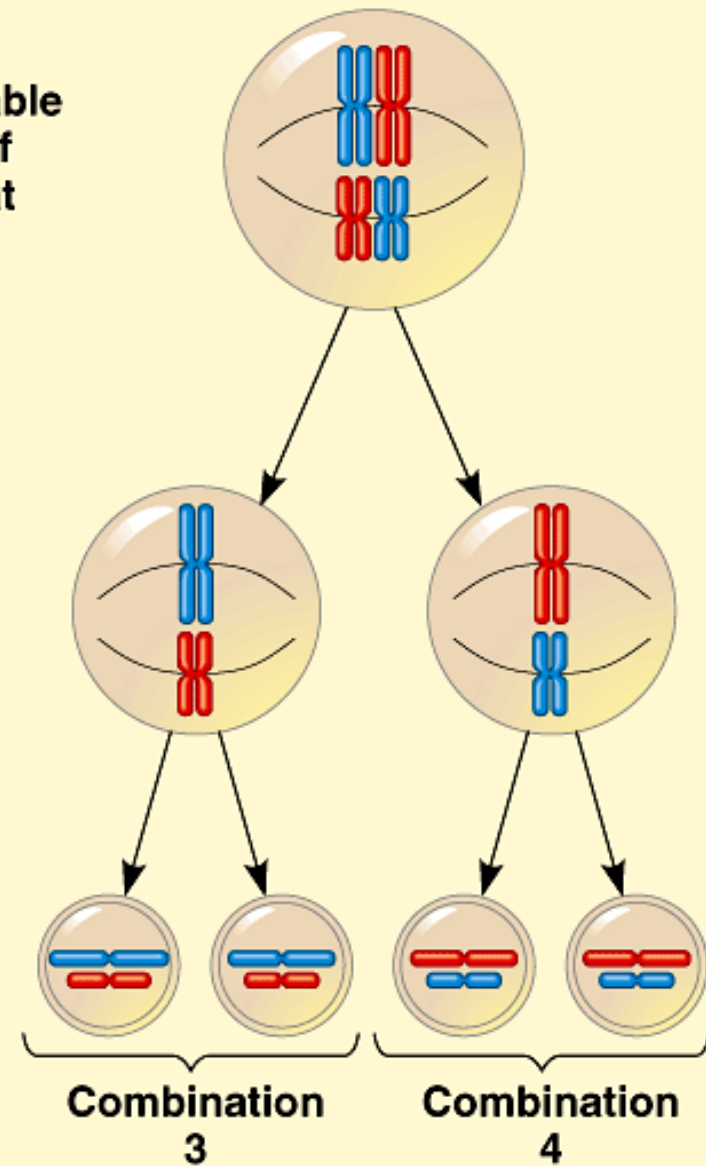


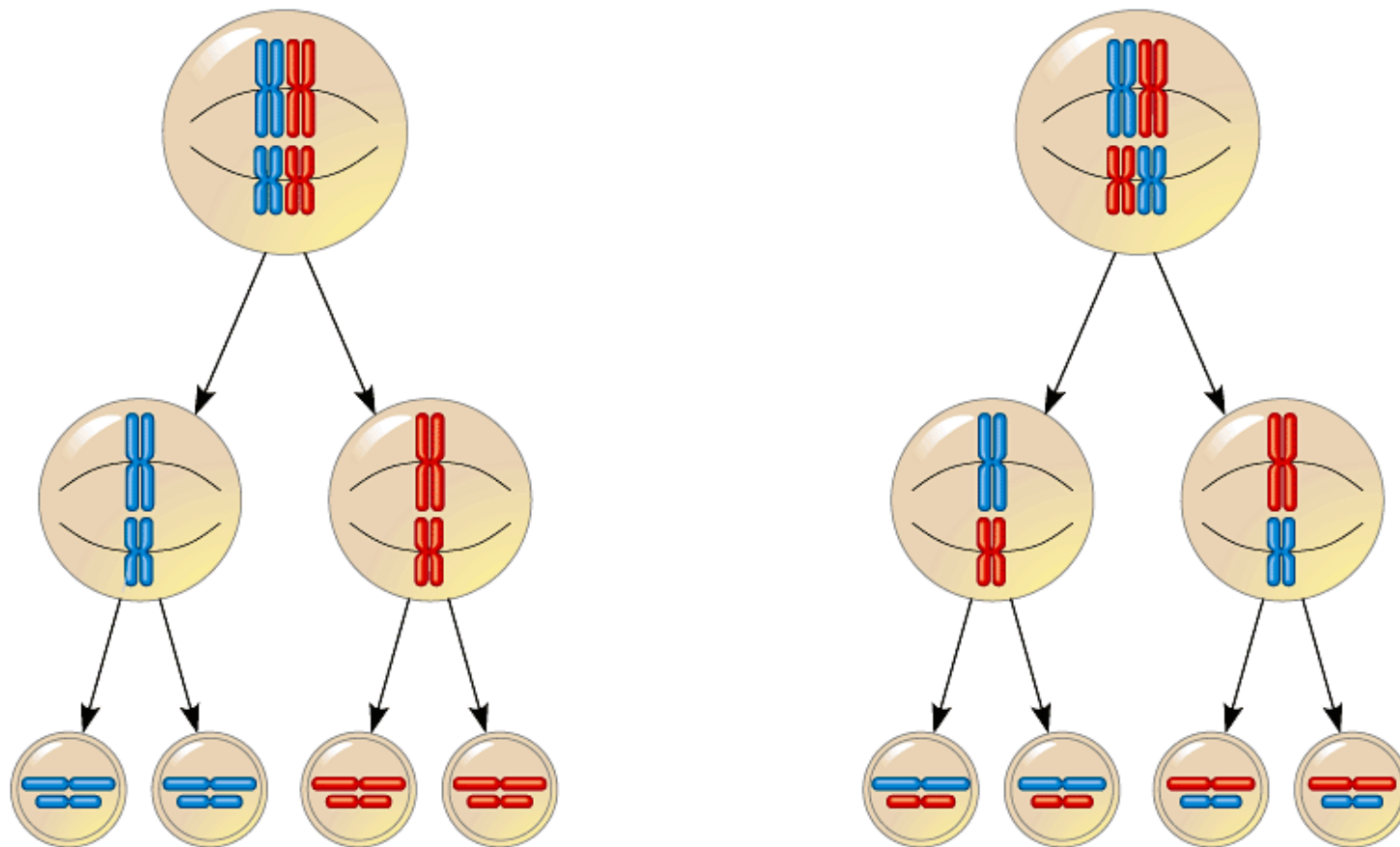


Possibility 1



Possibility 2





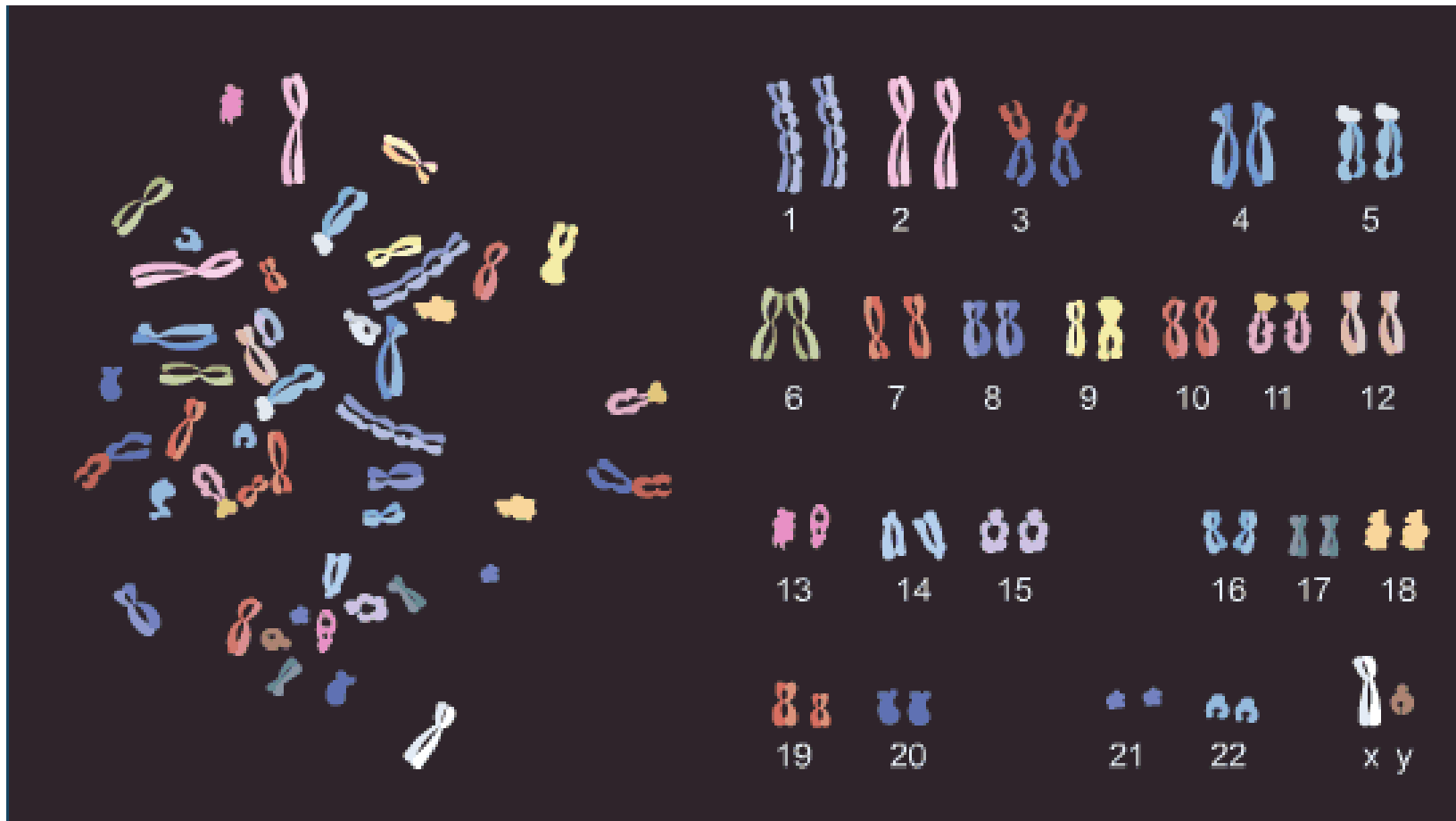
Copyright © Pearson Education, Inc., publishing as Benjamin Cummings.

e.g. 2 chromosomes in haploid

$2n = 4$; $n = 2$

$2^n = 2^2 = 4$ possible combinations

In humans



e.g. 23 chromosomes in haploid

$2n = 46$; $n = 23$

$2^n = 2^{23} = \sim 8$ million possible combinations!

Mayozun Önemi:

Mayoz bölünme kromozom sayısını yarıya indirgeyerek aslında eşeyli üreme gösteren canlılarda kromozom sayısının dölleri boyunca sabit kalmasını sağlar.

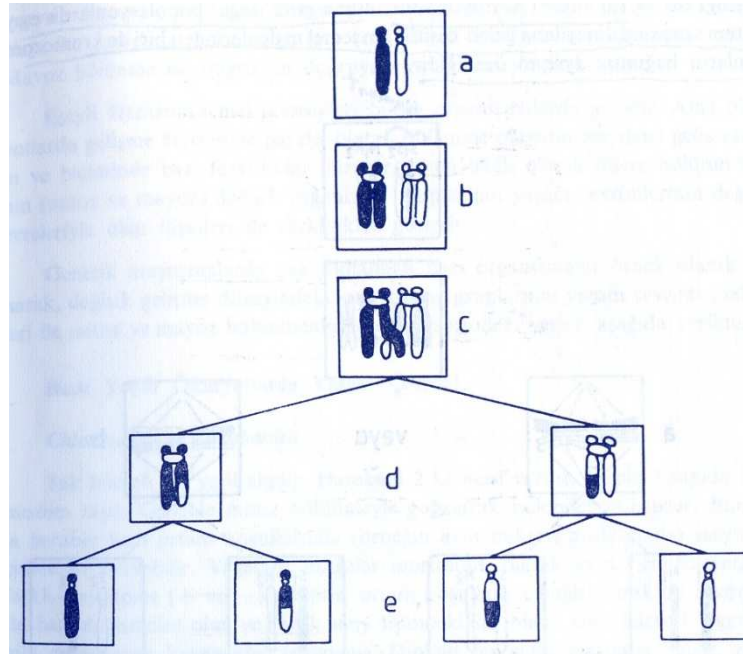
Bu dengenin korunması, diploid sayıda kromozom taşıyan canlılarda eşey hücrelerini verecek olan ana hücrelerde ve eşey hücreleri oluşurken meydana gelen mayoz sonucu eşey hücrelerinin haploid sayıda kromozom taşımasıyla sağlanır.

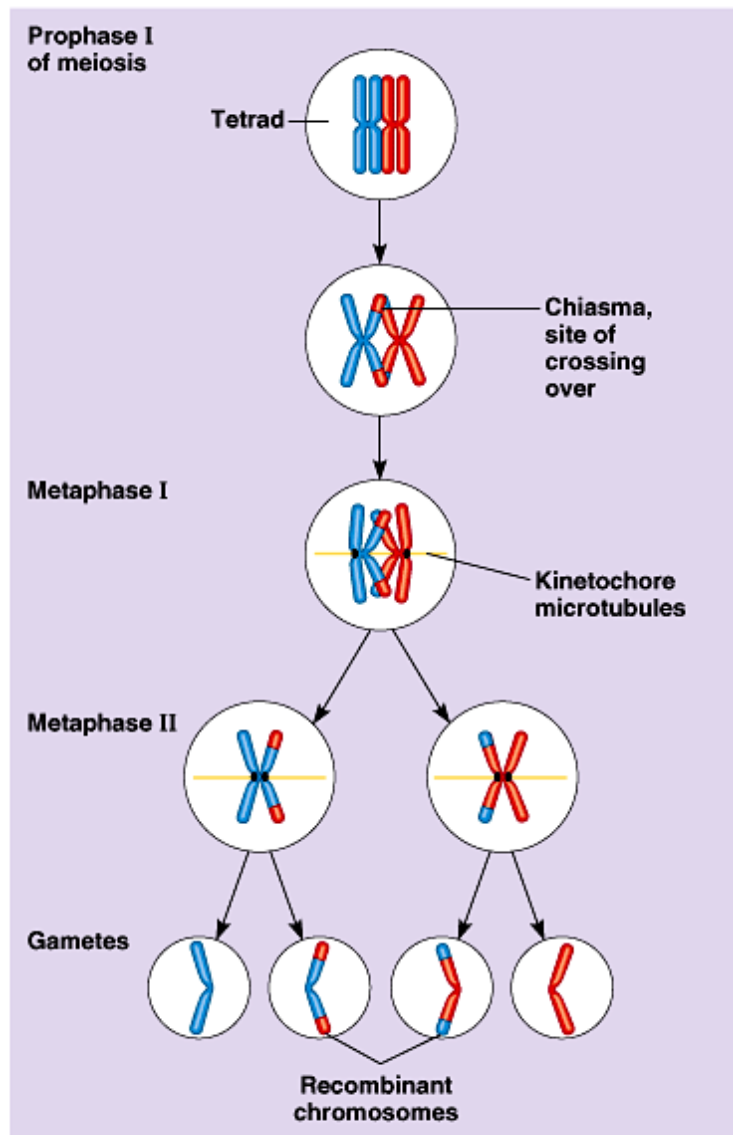
Haploid sayıda kromozom taşıyan bazı basit yapılı organizmalarda ise mayoz bölünme döllenme sonucunda oluşan ve $2n$ sayıda kromozom içeren zigotta meydana gelir ve böylece bireyde kromozom sayısı haploide indirgenir.

Mayoz bölünmenin genetik açıdan bir başka önemi ise, bu bölünme ile genetik rekombinasyon (yeniden düzenlenme)'un meydana gelmesi ve bunun da genetik çeşitliliğe yol açmasıdır. Mayozda iki olay genetik rekombinasyona neden olur:

1. Krossingover

Mayoz bölünmenin I. Profazının pakiten evresinde eşleşme halindeki homolog kromozomların kardeş olmayan kromatidleri arasında parça değişmesi olayıdır. Kardeş olmayan kromatidlerin kiazma adı verilen kesişme yerlerinde kırılmalar olur ve kopan parçalar diğer kromatidin eş parçası ile karşılıklı olarak yer değiştirir





Copyright © Pearson Education, Inc., publishing as Benjamin Cummings.



2. Metafaz I'de Bivalentlerin Ekvator Düzleminde Yerleşim Düzenlerinin Bağımsız Olması

Mayozun I. metafazında farklı homolog çiftlerinin ekvator düzleminde yerleşim düzenleri tamamen gelişigüzel ve birbirlerine göre bağımsızdır. Bunun sonucunda da birbirinin homoloğu olmayan kromozomların anafaz I'de kutuplara çekilmesi ve eşey hücrelerine dağılımı birbirinden bağımsızdır.

GENOTİP ve FENOTİP

Kalıtsal molekülde bulunan ve organizmanın karakterlerinin tayininde rol oynayan kalıtsal birimlere gen adı verilir.

Bir genin kalıtsal molekülde kapladığı fiziksel alan için lokus sözcüğü de kullanılmaktadır.

Bir lokusda genin değişik biçimleri bulunabilir ve bunların her biri bir karakterin farklı şekilde belirmesine yol açar. Bir genin değişik biçimlerine allel adı verilir. (bazen "gen" veya "allel" deyimleri birbirine karışabilmekte ve gen deyimi çoğu kez allel yerine de kullanılmaktadır).

Allelleri göstermek için genetikte genellikle bazı simgeler kullanılır (A, a, aw, ac veya A, a1, a2, a3..... veya A1, A2, A3..... gibi). Bazen kullanılan harfler, söz konusu genin sorumlu olduğu karakterin ilk veya ilk birkaç harfinden oluşur. Örneğin, sarı tohum renginden sorumlu olan allel için S harfinin kullanılması veya bir antibiyotik olan streptomisine karşı direnç sağlayan allelin strr biçiminde gösterilmesi gibi.

*Allel sayısı kaç olursa olsun diploid sayıda kromozom taşıyan bir organizma her kromozomdan birer çifte sahip olduğundan, bu allellerden sadece iki tanesini taşıyacaktır. Eğer diploid bir bireyin taşıdığı alleller birbirinin aynı ise (örneğin AA, bb, DD vb.) bu birey bir **homozigottur**.*

*Bazen birbirinin aynı alleller için identik (eş) deyimini de kullanılmaktadır. Buna göre bir homozigot identik genleri taşır. Buna karşılık eğer diploid bir bireyin taşıdığı alleller farklı ise (örneğin Aa, Bb, Dd vb.) bu birey bir **heterozigottur**.*

*Heterozigot olarak bulunan allel çiftlerinin sayısına göre bireyler ayrı isimler de alırlar. Örneğin, tek bir gen (allel çifti) bakımından heterozigotlara **monohibrid***

*iki allel çifti bakımından heterozigotlara **dihibrid**, üç allel bakımından heterozigotlara **trihibrid**, daha çok sayıda allel çifti bakımından heterozigotlara genel olarak **polihibrid** denilmektedir.*

Genotip ve Fenotip İlişkisi

Bir organizmanın sahip olduđu genlerin toplamına genotip adı verilir. Bireyin genotipini oluşturan genler o bireyin kendine özgü karakterlerinin meydana gelmesinden sorumludurlar.

Bir organizmayı oluşturan karakterlerin tümüne ise fenotip denir. Fenotip kavramı bir bireyin tüm iç ve dış morfolojik, fizyolojik karakterlerini kapsar.

Kalıtsal materyal fenotipik karakterlere ait bilgiyi taşır ve fenotip bu molekülün yönetiminde ortaya çıkar.

Bir bireyin genotipi yaşamı boyunca normal olarak değişmediği halde ortam koşulları değişken olduğundan buna bağlı olarak bireyin fenotipi de zaman içerisinde ve ortam koşullarına göre değişebilir.

Buna göre fenotip genler arasındaki etkileşimler ve genlerle ortam koşulları arasındaki etkileşimler sonucu ortaya çıkar. Bu bakımdan bir bireyin fenotipi her zaman onun genetik yapısını tam olarak yansıtamaz.

Ortam Koşullarının Fenotipin Belirmesindeki Etkileri

Ortam koşullarının fenotipi etkileme yeteneklerinin özelliği ve ölçüsü iki ayrı yaklaşımla anlaşılabilmektedir.

Farklı genotipteki bireyleri aynı ortam koşullarında tutmaktır. Örneğin, bir türün değişik varyetelerine ait bireyler tamamen aynı koşullarda uzun süre bırakılsalar da, farklı genlere sahip olmalarından kaynaklanan farklı karakterlerin devam ettiği gözlenir. Fenotipin ortaya çıkışında temel etken genotiptir.

Diğer bir yaklaşım ise genotipleri aynı olan bireyleri (klon veya arı dölle ait bireyleri) (bir bireyin eşeysiz üreme ile meydana getirdiği bireylerin topluluğuna klon denir ve klonu oluşturan tüm bireylerin genotipi aynıdır, herhangi bir karakter bakımından homozigot olan bir bireyin kendileşmesi veya kendisi ile aynı genotipte olan bir başak bireyle döllenmesi sonucunda meydana gelen dölle arı döl denir) değişik ortam koşullarında tutmaktır.

Örneğin, aynı genotipteki bitki tohumları iki gruba ayrılarak bir grup deniz düzeyinde diğer grup ise yüksek bir dağın tepesine ekildiğinde, bu iki bölge arasında nem, ışık, sıcaklık, yükseklik ve toprağın özellikleri bakımından büyük farklar olacaktır.

Fenokopi

Bazen ortam koşulları etkisiyle bir organizmanın değişen fenotipi bir gen (veya genlerin) etkisiyle ortaya çıkan başka karakter (ler)i taklit eder, ama bu etki kalıtsal değildir. Böyle özelliklere sahip bireylere fenokopi adı verilir .

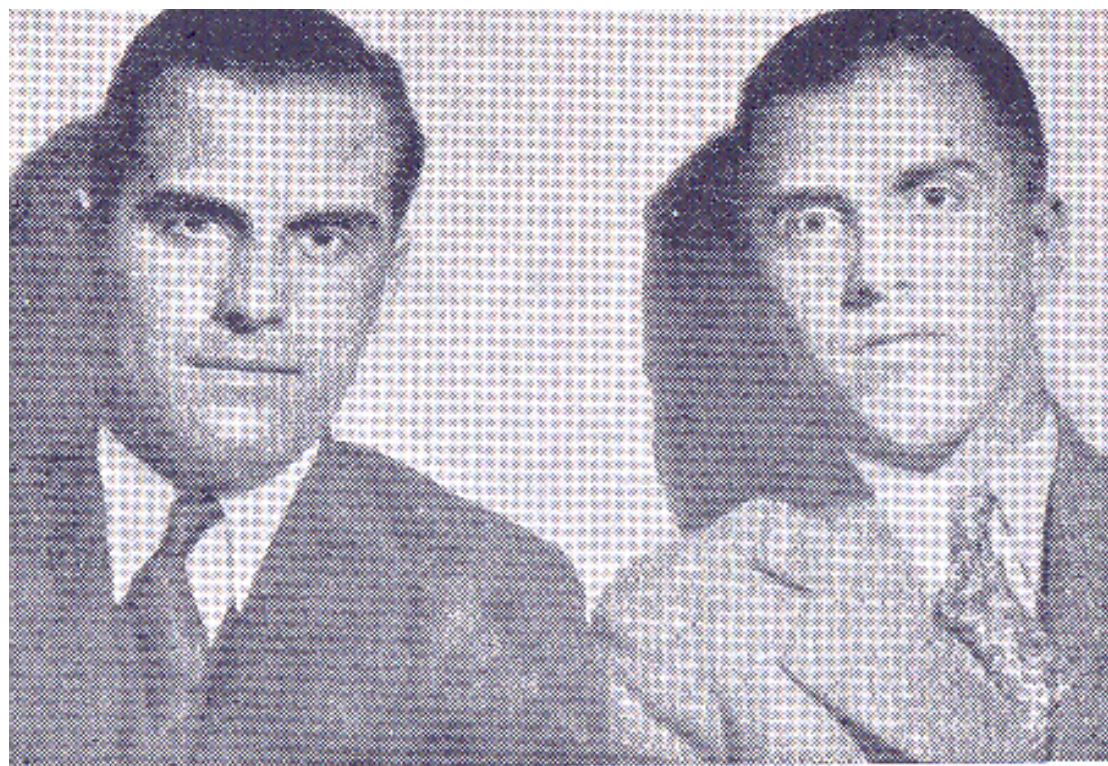
.

İnsanda Fenotip Üzerine Ortam Koşullarının Etkileri

Tek yumurta ikizleri (monozigotik ikizler) üzerinde yapılan gözlemlerden yararlanılır. Bunlar tek bir döllenmiş yumurtanın bölünerek birbirinden ayrılması ve ayrılan hücrelerin gelişmelerini bağımsız olarak sürdürmeleriyle oluşan ikizler (veya ender olarak üçüzler, dördüzler vb.)dir. Böyle kardeşler tamamen aynı genotipe sahiptir ve bir klon oluştururlar

Herhangi bir karakter bakımından ikizlerdeki fenokopik benzerliğin (veya farklılığın) ölçülmesinde basit bir yol bu karakterin ikizlerin birinde veya her ikisinde varlığını (veya yokluğunu) araştırmaktır. Eğer belli bir karakter ikizlerin her ikisinde de taşınyorsa bu karakter bakımından uyumluluk söz konusudur yani fenotipleri aynıdır. Bunlara ek olarak tek yumurta ikizlerinin farklı koşullarda yetiştirilip gözlenmesi de büyük önem taşır.





GENLER ARASINDAKİ ETKİLEŞİMLER

Fenotipin ortaya çıkmasında esas etkin rolü genotip oynadığına göre canlılarda karakterlerin belirmesinde genler arasındaki etkileşimler büyük önem taşır

Bir karakterin fenotipte kendisini göstermesinde en basit yol, bu karakterin tek bir gen tarafından tayin edilmesidir. Buna karşılık çoğu kez bir karakterin belirmesinde birden fazla gen etkili olmaktadır.

Mendel'in Çalışmaları ve Mendelizm

Gregor Mendel (1822-1884) Avusturya'nın Br nn ( ekoslavakya'nın Brno)  ehrinde doėdu. 1867 yılından itibaren  e itli bezelye (Pisum sativum) varyetelerine ait tohumları toplamaya ve onları manastır bah esinde yeti tirerek aralarındaki farkları incelemeye ba ladı.

Organizmalar arasında yapılan d llenme (hayvanlarda  iftle tirme, bitkilerde tozla tırma)  alı malarına genetikte  aprazlama adı verilir. Genotipleri farklı iki bireyin  aprazlanmasına ise melezleme (hibridizasyon) denilir ve bu olay sonucunda meydana gelen birey melez (hibrid) olarak adlandırılır).

GENLER ARASINDAKİ ETKİLEŞİMLER

Fenotipin ortaya çıkmasında esas etkin rolü genotip oynadığına göre canlılarda karakterlerin belirmesinde genler arasındaki etkileşimler büyük önem taşır.

Bir karakterin fenotipte kendisini göstermesinde en basit yol, bu karakterin tek bir gen tarafından tayin edilmesidir. Buna karşılık çoğu kez bir karakterin belirmesinde birden fazla gen etkili olmaktadır.

Mendel'in Çalışmaları ve Mendelizm















Gregor Mendel (1822-1884) Avusturya'nın Br nn ( ek Cumhuriyeti Brno)  ehrinde doėdu. 1867 yılından itibaren  e itli bezelye (Pisum sativum) varyetelerine ait tohumları toplamaya ve onları manastır bah esinde yeti tirerek aralarındaki farkları incelemeye ba ladı.

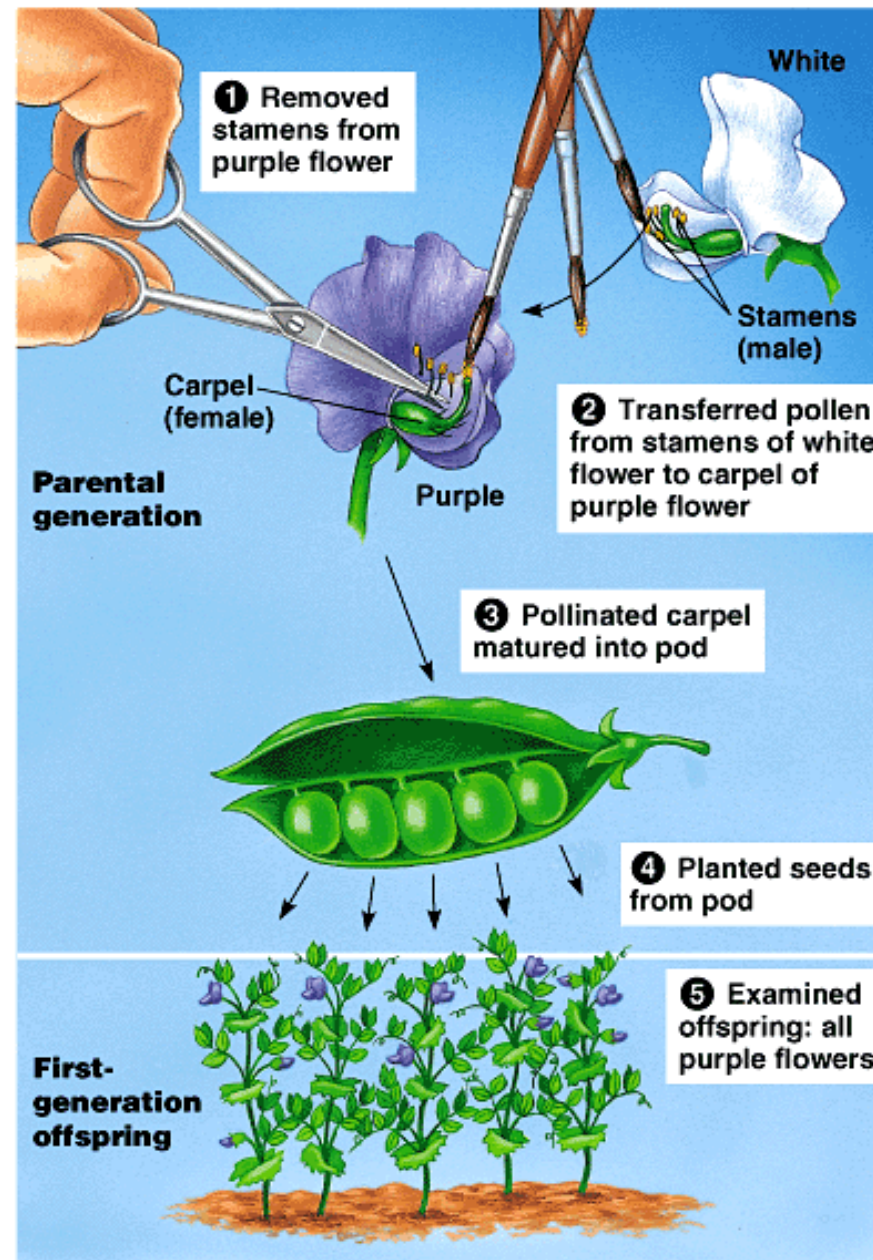
Organizmalar arasında yapılan d llenme (hayvanlarda  iftle tirme, bitkilerde tozla tırma)  alı malarına genetikte  aprazlama adı verilir. Genotipleri farklı iki bireyin  aprazlanmasına ise melezleme (hibridizasyon) denilir ve bu olay sonucunda meydana gelen birey melez (hibrid) olarak adlandırılır).

Çaprazlama denemeleri için Pisum sativum çok uygun bir materyaldir. Hermafrodit olan bu türde, anterler genellikle çiçek tomurcuk halindeyken patlar ve çiçek tam açılmadan önce tozlaşma olur.

Bu nedenle Mendel'in çalışmalarında kullandığı yöntemlerden biri olan kendileşme (bir bireyin kendi kendini döllemesine veya kendisiyle aynı genotipte olan bir bireyle çaprazlanması) güvenilir şekilde meydana gelir.

- 1. Mendel'in çalıştığı saf soylardaki karakterler;*
- 2. Tohum biçimi (düzgün veya buruşuk)*
- 3. Tohum rengi (yeşil veya sarı)*
- 4. Petal rengi (mor veya beyaz)*
- 5. Meyva kabuğu biçimi (şişkin veya dar)*
- 6. Meyva kabuğu rengi (yeşil veya sarı)*
- 7. Çiçeklenme durumu (aksiyal veya terminal)*
- 8. Gövde boyu (uzun veya kısa)*

	Seed shape	Seed color	Flower color	Flower position	Pod color	Pod shape	Plant height
Dominant trait	 round	 yellow	 purple	 axial (side)	 green	 inflated	 tall
Recessive trait	 wrinkled	 green	 white	 terminal (tips)	 yellow	 constricted	 short



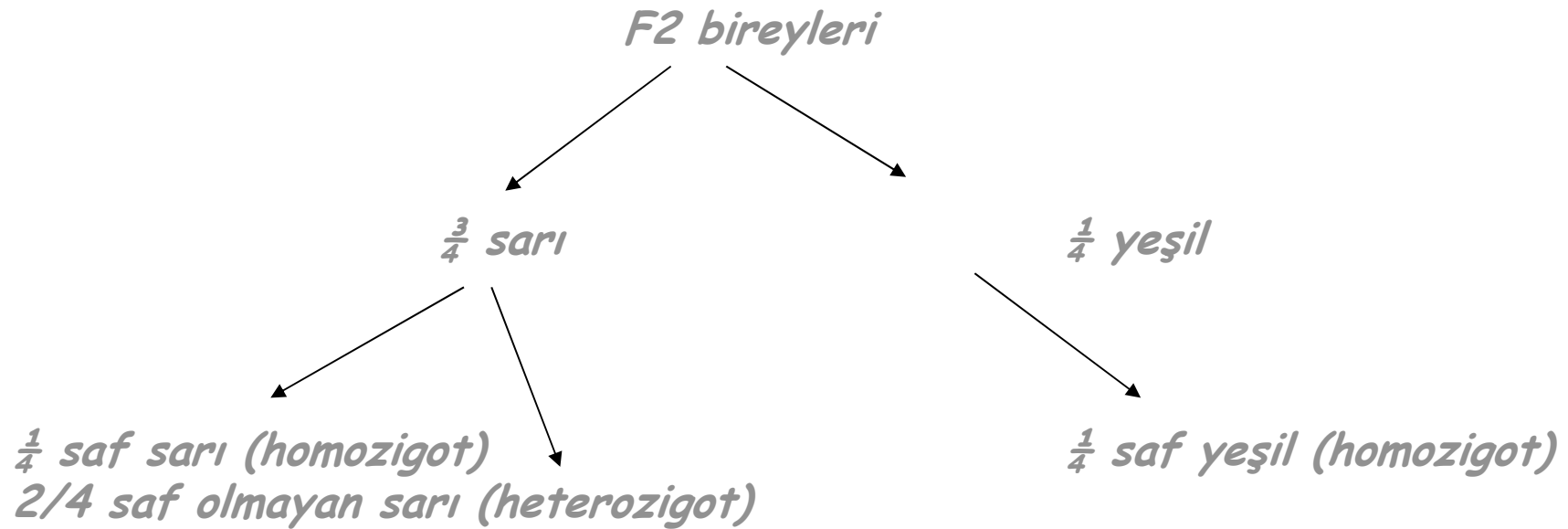
Çaprazlamadaki saf soylara ait bitkiler için ana-baba kuşağı (parental generation) anlamında kısaca P, bunların çaprazlanmasından meydana gelen birinci kuşak için (first filial generation) F1 simgesini kullanmıştır.

Bir Karakterin Döllere Geçiş Özellikleri ve Mendel'in I. Yasası

Mendel ilk çaprazlamalarında sadece tek bir karakter bakımından fark gösteren varyeteleri kullandı. Örneğin, sarı ve yeşil tohumlu varyeteler arasında karşılıklı (resiprok) çaprazlamalar yaptı.

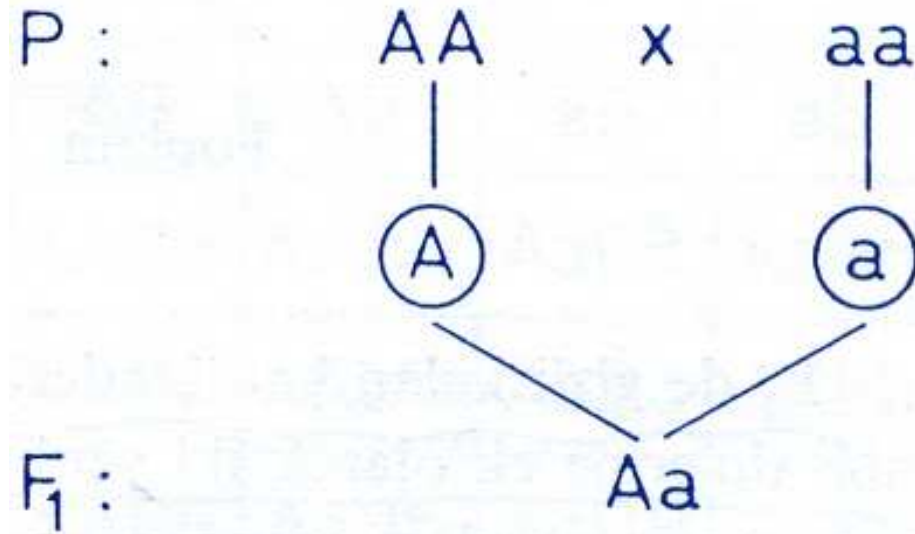
Yani, tohumları sarı ve yeşil olan bezelye bitkilerini dişi ve erkek olarak ayrı ayrı kullandı. Bu çaprazlamalarda sonucun değişmediğini, hangi varyetenin ana veya baba olduğuna bağlı olmaksızın ilk dölün ana ve babadan sadece birine (tohumları sarı olana) benzediğini ve dölün tüm bireylerinin bu karakter bakımından aynı olduğunu (izotip) gözledi.

Daha sonra kendileşmeye bıraktığı F1 dölü bitkilerinin dölünde (F2) renk açısından tek çeşitliliğin kaybolduğunu ve hem sarı hem de yeşil tohumlu bitkilerin bulunduğunu gözledi.



*Bu sonuçlar Mendel'e ana veya babaya ait olan ve F1 dölünde gizli kalan bir karakterin F2 dölünde yeniden belirmesinin bu fenotipe ait yeteneğin F1 de taşınmasını gerektirdiğini düşündürmüştür. Mendel F1 de ortaya çıkan karakter için **dominant** gizli kalan için ise **resesif** terimini kullanmıştır.*

Tek gen çifti bakımından heterozigot olan Aa genotipindeki F1 bireylerinde eşey hücreleri oluşurken bu gene ait alleller birbirinden ayrıldığı için iki farklı çeşitte eşey hücresi eşit oranda oluşur.



İki homozigot bireyin çaprazlanmasından elde edilen F1 dölü

Erkek ve dişi eşey hücrelerinin birleşmesi de rastgele olduğundan F₂ dölünün bireylerinin genotipik oranları; $\frac{1}{4}$ AA: $\frac{2}{4}$ Aa: $\frac{1}{4}$ aa biçiminde olur. AA ve Aa genotipleri aynı fenotipi verdiği için bu oran fenotipte 3:1 biçiminde gözlenir.

F₂:

♀ \ ♂	A	a
	A	a
A	AA ₁	Aa ₂
a	Aa ₃	aa ₄

$$\underbrace{\frac{1}{4} AA : \frac{2}{4} Aa}_{3} : \underbrace{\frac{1}{4} aa}_{1}$$

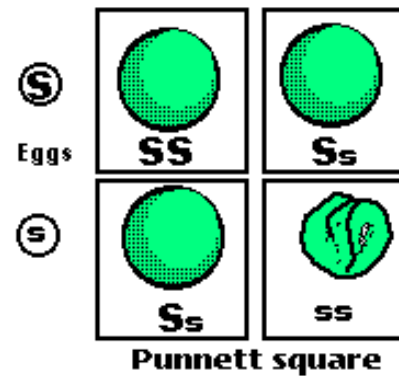
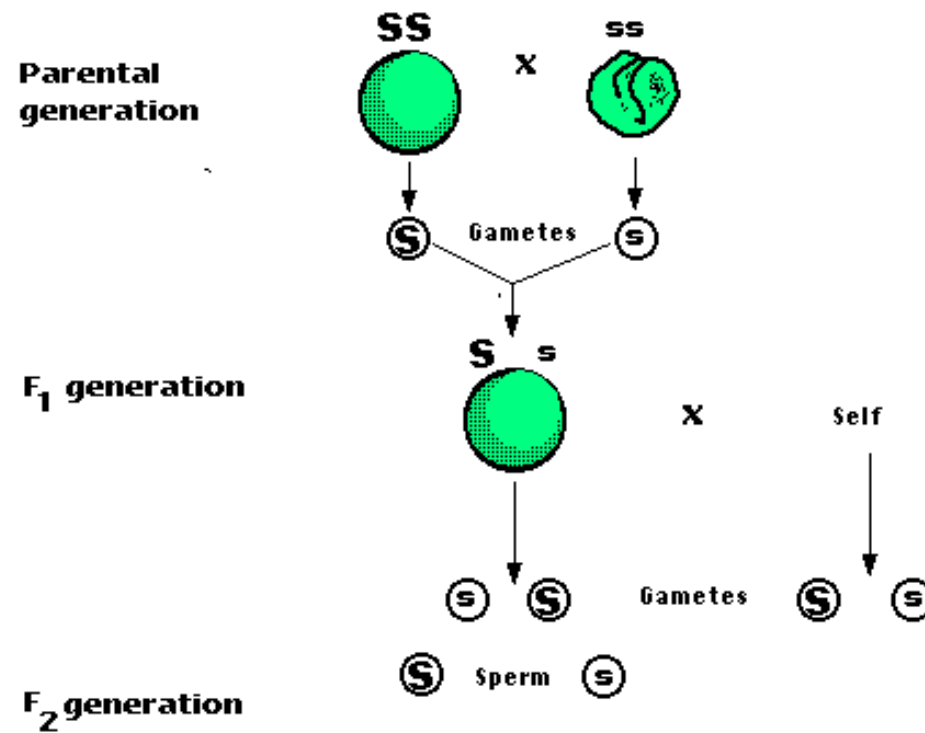
***Mendel'in I. Yasası (allelilerin ayrışımı prensibi=bağımsız
ayrışım prensibi)***

Bir genin allellerinden her biri eşey hücreleri oluşumu sırasında birbirinden ayrılır; bunun sonucunda meydana gelen eşey hücrelerinin yarısı bu allellerden birini, öbür yarısı ise diğerini taşır.

Birden Fazla Karakterin Döllere Geçiş Özellikleri ve Mendel'in II. Yasası

Mendel daha sonra iki karakter bakımından farklı bezelye bitkileriyle çaprazlamalar yaptı. Örneğin, düzgün ve sarı tohumlu bitkilerle buruşuk ve yeşil tohumlu bitkileri çaprazladığında, F1 dölünde düzgün ve sarı tohumlar elde etti. Böylece düzgünlük ve sarılık karakterlerinin dominant olduğunu bir kere daha doğruladı. F1 tohumlarından bazılarını ertesi yıl ekti, bunlardan meydana gelen bitkileri kendileşmeye bıraktı ve elde ettiği 556 tohumda (F2 dölü) biçim ve renklerine göre dört farklı grubun ortaya çıktığını izledi:

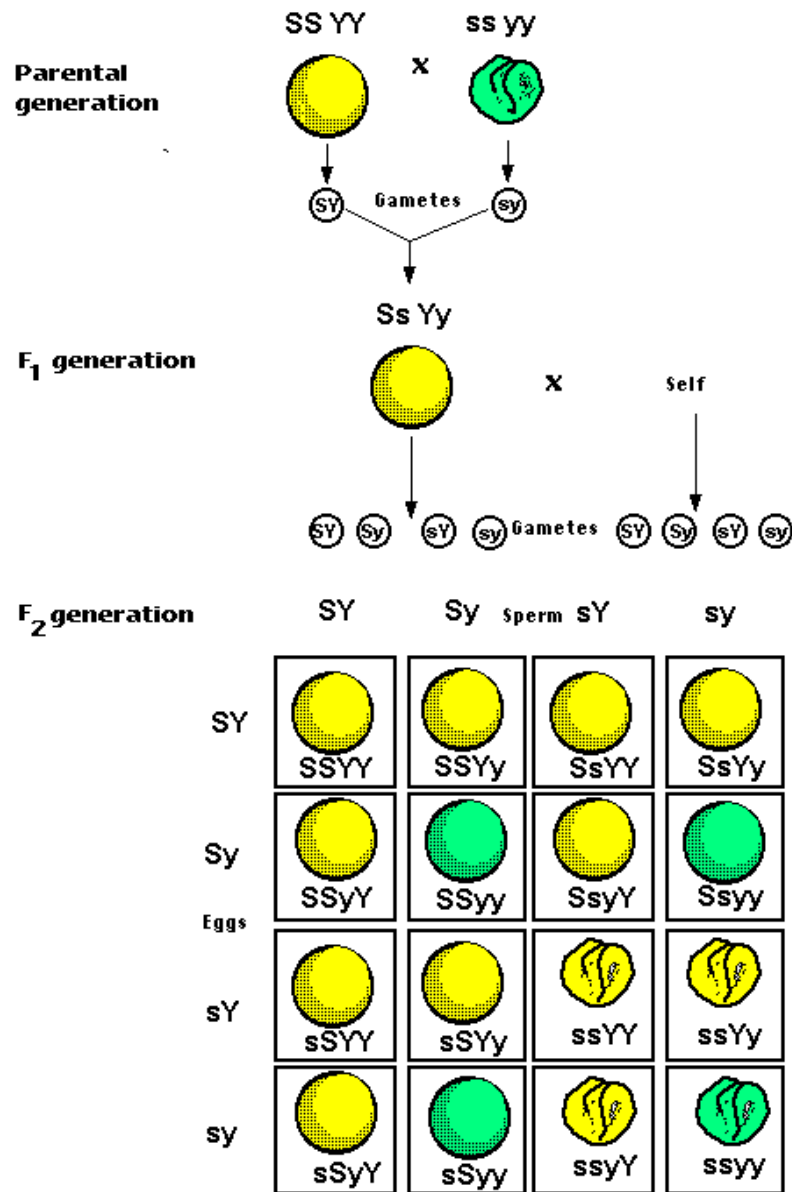
Mendel: Monohybrid cross



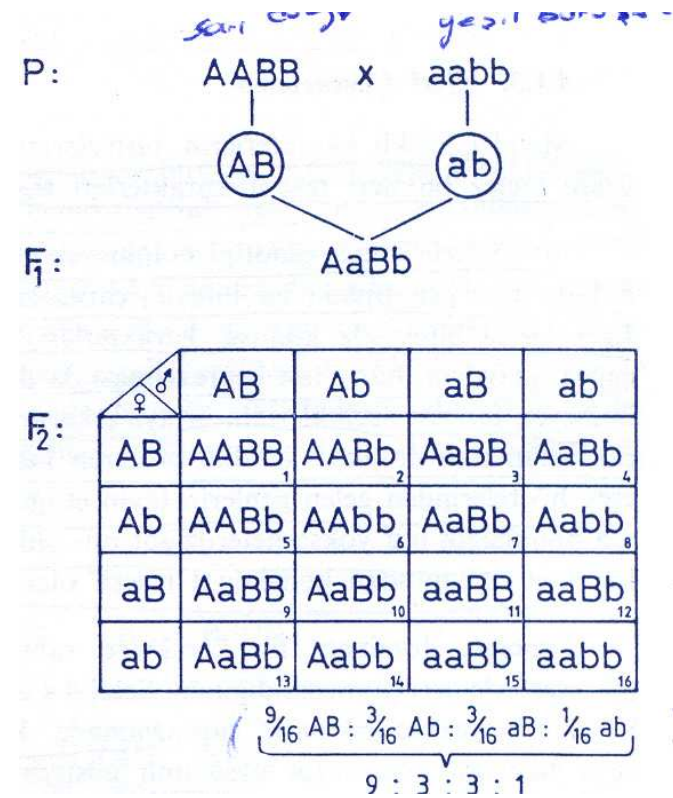
F1'de gizli kalan karakterlerin F2'de yeniden ortaya çıkmaları ve F2'de ana baba tiplerine ek olarak iki yeni tipin (tohumları yeşil ve düzgün olanlar ile sarı ve buruşuk olanlar) meydana gelmesi Mendel'e ana-babada bir arada bulunan farklı karakterlerin birbirinden bağımsız olarak döle geçtiklerini düşündürdü.

Mendel iki farklı karakterin bağımsız kalıtımı özelliğinin daha fazla sayıda karakterler içinde geçerli olduğunu saptamıştır. Bu önemli özellik de Mendel'in II. yasasının temelini oluşturur.

Mendel: dihybrid cross



Punnett square



Mendelin II. yasası (bağımsız dağılım prensibi):

Farklı genlere ait allellerin eşey hücrelerinde bir araya gelmeleri birbirinden bağımsızdır ve rastlantıya bağlıdır.

Geri aprazlama

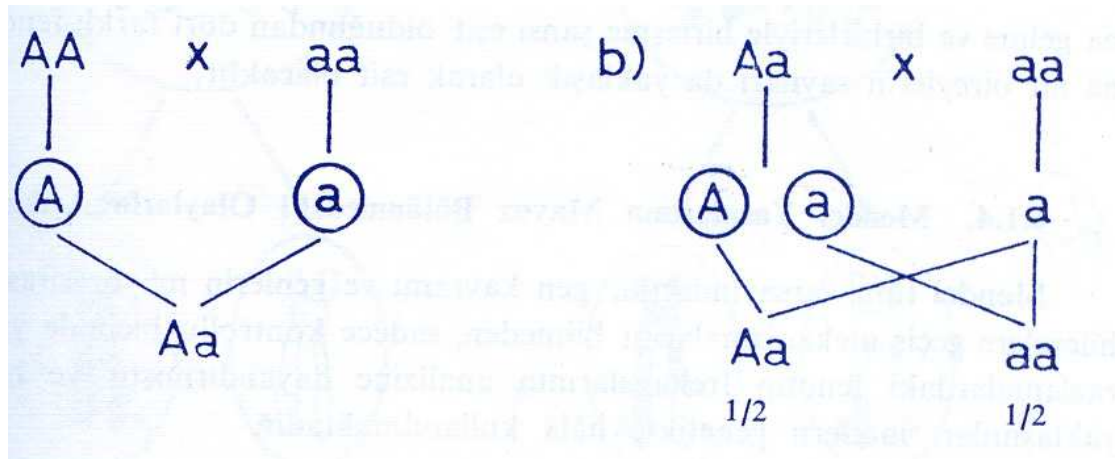
Farklı karakterlerin birbirlerinden bağımsız davranışını denetlemek üzere melez bitkiler, resesif karakterleri taşıyan homozigotlarla aprazlanır.

Bir melezin (veya genotipi bilinmeyen bir bireyin) ana veya babayla (veya onlarla aynı genotipteki bireyle) aprazlanmasına geri aprazlama denir.

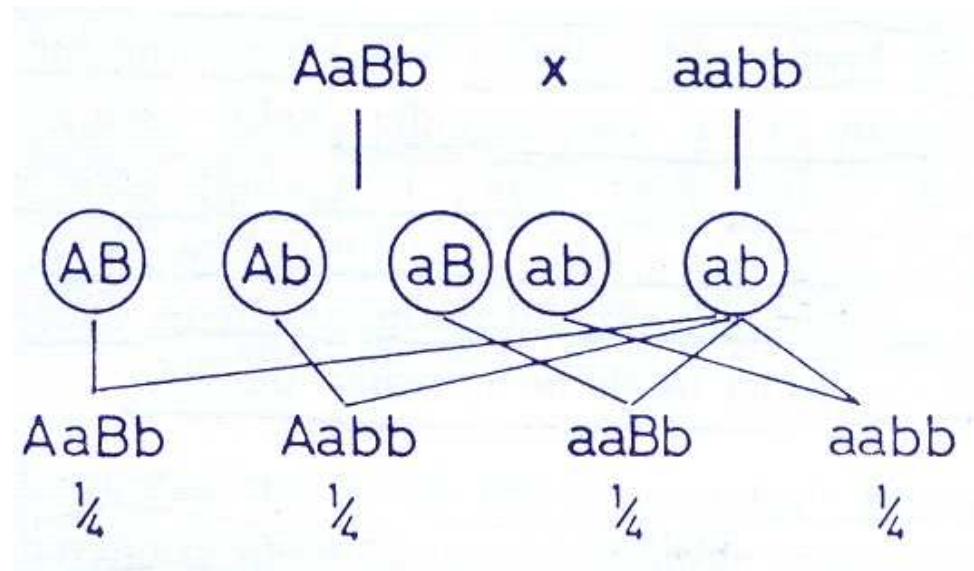
Eğer melez birey söz konusu karakterleri bakımından bir resesif homozigot bireyle aprazlanıyorsa, buna test aprazlaması da denir.

Test aprazlaması genotipi bilinmeyen bireyin zelliklerinin ortaya ıkarılmasına olanak verir. nk byle bir aprazlamanın dlnde kendini gsteren karakterler doėrudan doėruya melezi eėey hcrelerinden gelen genlerin tayin ettiėi karakterlerdir.

Buna gre bir bireyin homozigot mu yoksa heterozigot mu olduėunu anlamak iin o birey, taėıdıėı karakter bakımından homozigot resesif olan bir bireyle aprazlanır.



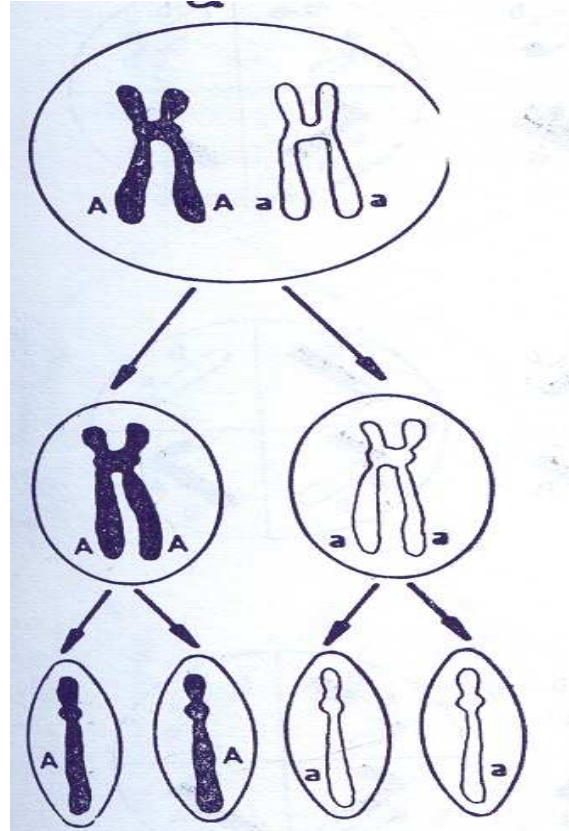
Geri çaprazlama (test çaprazlaması) bir bireyin birden fazla karakter bakımından melez olup olmadığının ve heterozigotluk derecesinin saptanmasında da kullanılabilir.



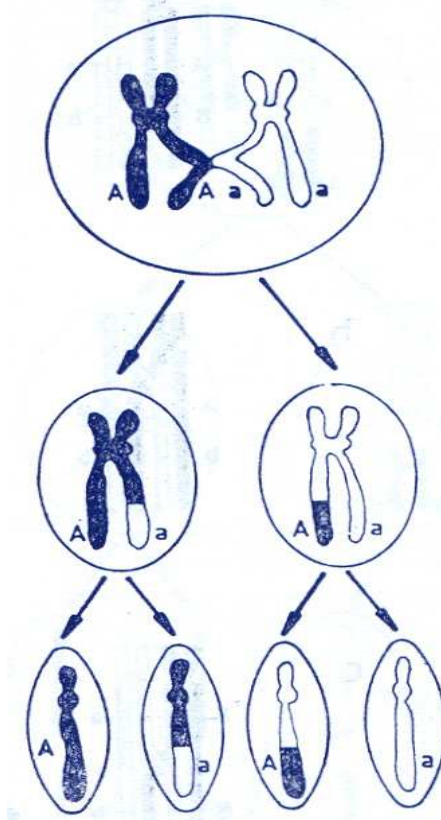
Mendel Yasalarının Mayoz Bölünmedeki Olaylarla Açıklanması

Mendel'in I. yasası olan allellerin birbirinden ayrılması, I. mayoz bölünmede homolog kromozomların ayrı kutuplara gitmesinden, bunun sonucunda her bir eşey hücresinde sadece tek bir allel bulunması yani eşey hücrelerinde her kromozom çeşidinden sadece bir tane bulunmasından kaynaklanır.

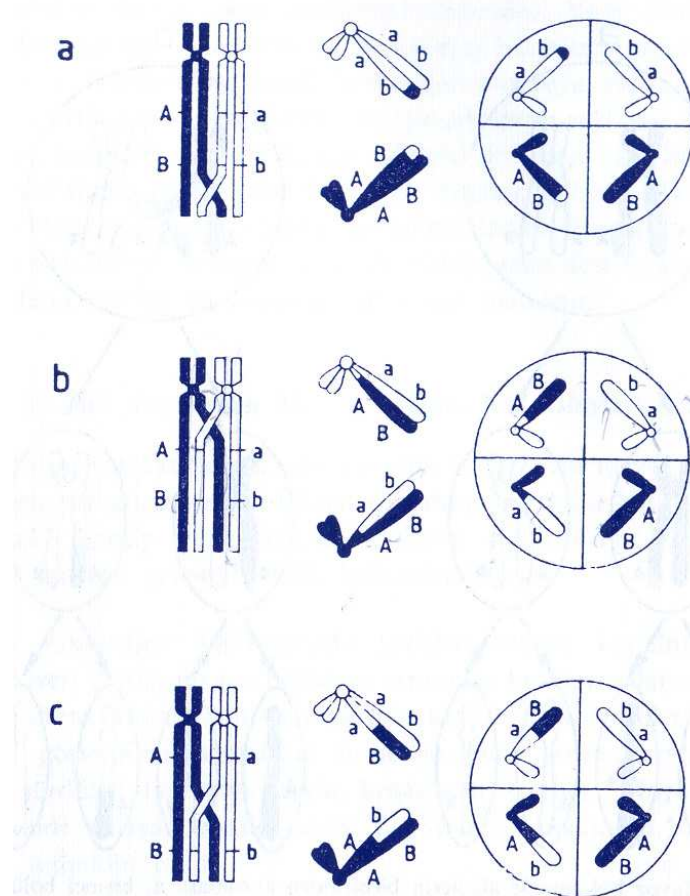
Allellerin birbirinden ayrılması olayı mayoz bölünmelerin birincisinde veya ikincisinde olabilir. Bir genin bulunduğu yerle sentromeri arasında krossingover olmadığı zaman ayrılma Anafaz I de meydana meydana gelir. Allellerden birini taşıyan iki kromatidden ibaret bir kromozom bir kutuba diğer alleli taşıyan öbür kromozom ise zıt kutuba gider.



Bu duruma birinci bölünme ayrışımı adı verilir. Eğer genini bulunduğu yerle sentromeri arasında krossingover meydana gelmişse Anafaz I de kutuplara giden kromozomların iki kromatinde farklı alleller bulunur, allellerin ayrılması ancak Anafaz II de olur. Buna da ikinci bölünme ayrışımı denir.



Aynı kromozomda bulunan birden fazla gen bakımından heterozigot bir ana hücreden tek bir mayoz sonucu oluşan dört yavru hücrede birinci veya ikinci bölünme ayrışımı durumlarına göre değişik sayıda genotip çeşitleri meydana gelebilir.



Mendel'in II. yasasına göre birbirinin alleli olmayan ve farklı kromozomlarda taşınan genlerin eşey hücrelerinde rastgele biçimde ve eşit olasılıkla bir araya gelmeleri ise mayoz bölünmenin I. metafazında farklı homolog kromozomların yerleşim düzenlerinin rastgele ve birbirlerinden bağımsız olmasından kaynaklanır.

