

BÖLÜM YEDİ

KANTİTATİF GENETİK

VII.1- Giriş: Sürekli Varyasyon

Önceki bölümlerde populasyonun bir veya iki lokus bakımından genetik kompozisyonu üzerinde duruldu. Oysa kantitatif karakterler bakımından varyasyona sebep olan genler birçok lokusa dağılmışlardır. Gerçi, kantitatif bir özellik bakımından büyük fenotipik farklılıklara yol açan genlerin, yani büyük etkili genlerin de varlığı bilinmektedir. Bitkilerde bodurluk geni, memelilerde cücelik geni, koyunlarda bir batında yavru sayısını artıran Boroola geni gibi, bazı karakterlerin fenotipini belirleyici rol sahibi olan büyük etkili genler varsa da, sııkların kendi aralarında, bodurların da kendi aralarında gösterdiği varyasyona yol açan küçük etkili değiştirici genler birçok lokusa dağılmışlardır. İster büyük, ister küçük etkili olsun, bu genler de diğerleri gibi, gametler vasıtası ile ebeveynlerden döle geçerler ve Mendel'in açılma kuralları bunlar için de geçerlidir. Ne var ki, fenotipler arası varyasyon, hangi fenotipin hangi genotipte olduğunu döllerdeki açılma oranlarına bakarak belirlemeye elverişli değildir. O halde bu varyasyonu açıklamak için, Mendel'in genetik analiz metotları yerine başka metotlar kullanılmalıdır.

Düzgüneş ve Ekingen (1983)'ten alınan aşağıdaki ifadeler, kantitatif karakterlerin kalıtımı ile ilgili bilgilerin nasıl geliştiğini gayet güzel özetlemektedir:

“İngiltere’de Galton ve Pearson, Mendel Kanunlarının yeniden keşfinden önce insanlarda, köpeklerde ve hatta bezelyelerde devamlı varyasyon gösteren karakterler bakımından ebeveynle yavrular arasındaki benzerlik derecelerini korelasyon katsayıları ile hesaplamışlar ve ebeveynlerden döllere geçişin bu derecelerde olduğunu ileri sürmüşlerdir. Böylece kurulan *Biyometri Ekolünün* mensupları bu görüşü Mendel Kanunlarının yeniden bulunuşundan sonra da devam ettirmişler ve işi Mendel Kanunlarının devamlı varyasyon gösteren karakterlerde uygulanmadığını iddia edecek kadar ileri götürmüşlerdir.

“Bunlara karşılık De Vries, Mendel Kanunlarının üniversal olduklarını, Bunlar kantitatif karakterlere tatbik edilemiyorsa, bunun bu tip karakterler bakımından farklılığın kalıtsal olmadığına delâlet edeceğini söylemişlerdir. Böylece *Biyometri Ekolüne* karşılık bir *Mendel Ekolü* kurulmuştur.

“Her iki ekol de meseleyi, tek taraflı düşündüklerinden, çözümleyememişlerdir. Hâlbuki Danimarkalı Johannsen ve İsveçli Nilson-Ehle'nin 20. Yüzyılın başlarında yaptıkları deneylerden ve bunları izleyen diğer araştırmalardan anlaşılmıştır ki:

- Her karakter bakımından müşahede edilen varyasyonda hem kalıtsal olan, hem de kalıtsal olmayan kısım vardır.
- Mendel Kanunları evrenseldir, hem kesikli ve hemde sürekli varyasyon gösteren bütün karakterle için geçerli olup bu iki karaktere ait varyasyonları araştırma usulleri başkadır.

Johannsen ve Nilson-Ehle'nin deneyleri gerçekten konuya açıklık getirmiştir. Johannsen yaptığı çalışmada farklı fasulye hatlarından farklı ağırlıktaki daneleri almış, bir hatta mensup danelerin ekilmesinden elde ettiği bitkilerden topladığı daneler hat ortalamasına yakın değerlerde olmuştur. Meselâ 55,4 mg ortalamaya sahip olan A hattından aldığı 30 mg ağırlığında bir fasulyeyi ekmiş çıkan danelerin ortalamasını 57 mg bulmuş, aynı hattan 70 mgr gelen bir daneden elde ettiği danelerin ortalaması ise 55 mg çıkmıştır. 47,2 mg ortalamaya sahip olan B hattından aldığı 20 mg ağırlığındaki bir daneden çıkan bitkilerden aldığı daneleri tartmış ortalama 46 mg bulmuştur. Yine B hattından aldığı 60 mgr ağırlığındaki danenin ekilmesinden elde ettiği danelerin ağırlık ortalamasını ise 48 mgr bulmuştur. Bu denemenin sonuçlarına göre, aynı hattan fasulyeler arasındaki ağırlık farkı döllere geçmemektedir. Ancak A hattı ile B hattı arasındaki fark dölllerinde de ortaya çıkmaktadır. Nitekim A hattından aldığı 30 mg ağırlığındaki fasulye ile B hattından aldığı 60 mg ağırlığındaki fasulye arasında 30 mg fark vardır. Bunların dölllerinin ortalamaları arasındaki fark $48-57=-9$ mg kadardır. Hâlbuki A hattından 70 mg fasulyeden çıkan danelerin ortalaması ile 30 mg fasulyeden çıkan danelerin ortalaması arasındaki fark, $55-57=-2$ mg kadardır. Buna göre Johannsen, fasulye daneleri arasındaki farkın bir kısmının kalıtsal olduğunu, yani farklı hatların genotipleri arasındaki farktan ileri geldiğini, bir kısmının ise kalıtsal olmayan sebeplerden ileri geldiğini ortaya koyan, bildiğimiz kadarıyla, ilk araştırmaları yapmıştır.

Johannsen'in ele aldığı hatların genotipleri arasındaki fark, kesikli değil sürekli dir. Bunun sebebi ne olabilir? Nilson-Ehle'nin çalışmaları da bu soruya cevap vermiştir. Çok sayıda lokusa dağılmış küçük etkili (değiştirici) genlerin, hatlar arasındaki farklılığı meydana getirdiği Nilson-Ehle'nin çalışmalarından sonra geliştirilmiş bir görüştür. Ancak onun çalışmaları çok yer tutacağı için buraya alınmamış, ancak o deneylerin ortaya koyduğu bilgiler başka misallerle verilmiştir.

Kantitatif karakterler bakımından varyasyon, sürekli dir. Bu süreklilik, bir taraftan söz konusu özellik bakımından fenotipi belirleyen çok sayıda küçük etkili genler, diğer taraftan da aynı genotipteki bireylerin farklı fenotiplerde olmasına yol açan çevre etkileri yüzünden ortaya çıkar. Demek ki, kantitatif bir karakter bakımından fenotipler arası farklılığın bir sebebi, çok sayıda genotipin mevcudiyetidir. Böyle bir karakteri belirleyen lokusların birinde iki allel varsa, diploit bir organizma için o lokusta mümkün olan genotiplerin sayısı üçtür. Böyle n lokus için mümkün olan genotiplerin sayısı 3^n dir. Eğer bir lokusta ikiden fazla allel varsa, o zaman mümkün olan genotiplerin sayısı daha da artar. Meselâ bir lokusta üç allel varsa, o lokusta mümkün olan genotiplerin sayısı $C(3,2)+3=C(3+2-1,2)=C(4,2)=6$ olup, buna göre i.sinde m_i kadar allel olan k lokus için mümkün olan genotiplerin sayısı, diploit bir organizma için,

$$(VII.1) \quad \prod_{i=1}^k \binom{m_i + 1}{2}$$

kadardır. Bu sayı, belki de, gerçek bir popülasyondaki bireylerin sayısından daha fazladır. Ancak fenotipik varyasyondaki süreklilik, bu fazlalıkla açıklanabilecek olandan da daha fazladır. Çünkü, söz konusu kantitatif karakteri belirleyen lokus ve allel sayısı ne kadar çok olursa olsun, sayılamayacak kadar çok değildir; oysa kantitatif bir karakter bakımından mümkün olan fenotipler, sayılamayacak kadar çoktur. Bu çokluk, yani süreklilik, ancak çevre şartlarının, genotipik varyasyonu bir anlamda tesviye eden etkisi ile açıklanabilir.

Kantitatif karakterler bakımından fenotipler ölçülerek belirlenir: boy, alan, ağırlık, hacim, nispi kuru madde, ham protein oranı gibi. Popülasyon böyle karakterler bakımından, ortalama, varyans, korelasyon katsayısı gibi istatistik parametrelerle tanımlanır. Daha önceki bölümlerde ele aldığımız kalitatif tabiattaki özelliklerde, bir genotip, dominant bir genin nüfuz kabiliyetinin ve bir genotipin görüntü derecesinin tam olmaması gibi istisnalar olmakla birlikte, sadece bir fenotipte olabiliyordu. Aynı fenotipik etkiye sahip iki veya daha fazla genotip olabiliyor, ancak bir genotip sadece bir fenotipe yol açabiliyordu. Oysa nicel tabiattaki özelliklerde durum böyle değildir; aynı genotipte bireyler farklı fenotiplerde olabilir.

Kantitatif bir karakter bakımından fenotipik varyasyonun ne kadarı genotipler arası farklılıktan kaynaklanmıştır ve bu genetik varyasyonun ne kadarı hangi genetik etkiler yüzünden ortaya çıkmıştır? Böyle bir soruyu cevaplayabilmek için, genotipin fenotip üzerindeki etkisini sayısal olarak ifade etmek gerekir. Böylece soruyu, istatistik parametrelerin tanımı ve tahminleri cinsinden cevaplamak mümkün olur. Toplam fenotipik varyasyonun, genotipler arası farklılıkla açıklanabilen kısmından geriye kalan kısmının çevre şartlarından kaynaklandığı kabul edilir. Aslında burada genotiple çevre arasında muhtemel bir interaksiyon da fenotipik varyasyonun bir unsuru olabilir. Ancak bu kitap seviyesinde bu interaksiyonun etkili olmadığı varsayılacaktır. Gerçekten, mümkün olan genotipler aynı çevre şartlarında yetişirlerse bu varsayım gerçekçidir.

VII.2- Genotipik Ortalama

Bu bölümde, genotipin fenotip üzerindeki farazi etkisi, sayısal bir ıskalada gösterilecektir. Böylece popülasyon ortalaması, ortalama gen etkisi, eklemeli genetik varyans gibi parametrelerin tanımlarını ve kantitatif genetik anlamlarını ortaya koyma imkânı bulunmuş olacaktır. Ayrıca, fenotip üzerine genotipin etkisi, unsurlarına ayrılabilir. Ancak bu unsurların gerçek hayatta ölçülmesi mümkün değildir. Burada yapılacak tanımlamalar, daha ileride istatistik analiz metotlarıyla tahmin edilmeye çalışılacak olan fenotipik varyans unsurlarının genetik olarak ne anlama geldiklerini izah etmek içindir. Bir başka ifade ile neyi tahmin ettiğimizi ancak böyle bir modelle anlayabiliyoruz. Kantitatif bir karakterin kalıtımını çalıştığımız bu modelle istatistik analiz metotları ve Mendel'in genetik analiz metodu bir arada uygulanmış oluyor.

Misal: VII.1- a) AABBDd genotipli bir safhatla aabbdd genotipli bir safhat melezlenmiş olsun. F_1 'ler kendi aralarında melezlendiğinde (veya kendilendiğinde) F_2 'de kaç türlü genotip, hangi oranlarda beklenir?

Daha önceden biliyoruz ki bu lokusların her birinde genotipik açılma oranları 1:2:1 şeklindedir. Yani F_2 'de her lokusta $\frac{1}{4}$ oranında AA, $\frac{2}{4}$ oranında Aa ve $\frac{1}{4}$ oranında aa genotipinde birey çıksın beklenir. Bu şekilde 3 lokus olduğuna ve her birinde açılma diğerlerinden bağımsız olduğuna göre

$$[C(3,2)]^3 = 3^3 = 27$$

Adet genotip beklenir ve bunların beklenen oranları,

$$\begin{aligned} \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 1/64 \text{ AABBDd}; & \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) &= 2/64 \text{ AABBDd}; \\ \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 1/64 \text{ AABBDd}; & \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 2/64 \text{ AABbDD}; \\ \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) &= 4/64 \text{ AABbDd}; & \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 2/64 \text{ AABbdd}; \\ \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 1/64 \text{ AAbbDD}; & \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) &= 2/64 \text{ AAbbDd}; \\ \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 1/64 \text{ AAbbdd}; & \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 2/64 \text{ AaBBDD}; \\ \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) &= 4/64 \text{ AaBBdD}; & \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 2/64 \text{ AaBBdd}; \\ \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 4/64 \text{ AaBbDD}; & \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) &= 8/64 \text{ AaBbDd}; \\ \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 4/64 \text{ AaBbdd}; & \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 2/64 \text{ AabbDD}; \\ \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) &= 4/64 \text{ AabbDd}; & \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 2/64 \text{ Aabbdd}; \\ \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 1/64 \text{ aaBBDD}; & \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 2/64 \text{ aaBBdD}; \\ \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 1/64 \text{ aaBBdd}; & \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 2/64 \text{ aaBbDD}; \\ \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) &= 4/64 \text{ aaBbDd}; & \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 2/64 \text{ aaBbdd}; \\ \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 1/64 \text{ aabbDD}; & \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{2}{4}\right) &= 2/64 \text{ aabbDd}; \\ \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) \cdot \left(\frac{1}{4}\right) &= 1/64 \text{ aabbdd}. \end{aligned}$$

b) Resesif homozigot bir bireyin fenotipik değeri 10 birimdir. Bu fenotip üzerine her büyük gen 1 birim ve her küçük gen de 0 birim etki yapıyorsa AABBDd ve AabbDd genotipli bireylerin fenotipik değerleri ortalama olarak kaçtır?

Birincide 5 büyük gen olduğuna göre $10+5=15$

İkincide 2 büyük gen olduğuna göre $10+2=12$

c) F₂'lerin ortalaması kaç olur?

Büyük gen sayısı bakımından F₂ genotiplerinin sayısı binomiyal dağılım gösterir. Buna göre

$$(0.5 A+0.5 a)^{2*3}=(A^6+6A^5a+15A^4a^2+20A^3a^3+15A^2a^4+6Aa^5+a^6)/64$$

Bu genotiplerin fenotip üzerine ortalama etkisi:

$$\mu=(6+6*5+15*4+20*3+15*2+6*1+0)/64=6*(1/2)=3$$

Bu durumda populasyon ortalaması 10+3=13 olacak demektir.

Burada hesaplanan 13 ortalama değeri hem genotipik değerlerin ortalaması, hem de fenotiplerin ortalamasıdır. Çünkü her genotipin kendi içinde göstereceği fenotipik farklılıkların ortalaması, yani çevrenin fenotip üzerindeki etkisinin ortalaması sıfır olduğundan, bir genotipten bireylerin fenotipik ortalaması, genotipik değere eşittir.

Böyle bir kantitatif karakteri etkileyen genlerin, misaldeki gibi 3 lokusa değil de gerçekte çok daha fazla lokusa dağıldığını bilmek durumundayız. Kantitatif bir özelliği etkileyen genlerin birçok lokusa dağıldığı görüşüne çokgen (polygenes) teorisi denir. Bir populasyonda bu kadar çok lokustaki genler bakımından mümkün olan genotiplerin sayısı, yukarıda tartışıldığı gibi, çoktur. Özellik üzerinde bireyin sahip olduğu genotip yanında bir de çevrenin etkili olduğu düşünülürse, bireyler arasındaki fenotipik farklılığın ne kadar büyük olacağı da tasavvur edilebilir.

VII.3- Genetik Varyans ve Kalıtım Derecesi

Yukarıdaki örnekte populasyondaki genetik varyans, binomiyal dağılımın varyansına eşit olacaktır:

$$V_G = n.p.(1-p)$$

Misal: VII.2- Önceki misalde (Misal: VII.1) hesaplanan ortalama etrafında farklı genotiplerin farklı fenotipleri olacaktır.

a) Bu varyasyonun ölçüsü olan varyans kaç beklenir?

Binomiyal dağılımın ortalaması n.p ve n=6 p=1/2 olduğundan ortalama 6*1/2=3, varyans da n.p.(1-p)=6*1/2*1/2=1.5 olacaktır.

b) F₂'deki fenotipik varyans, genotipik varyans olarak bulunan 1.5 değerine eşit midir?

F₂'deki aynı genotipten bireyler, aynı fenotipik değere sahip olmaz. Her genotip içinde çevrenin etkisiyle fenotipik bir farklılık olacaktır. AaBbDd genotipli triheterozigot bireylerin genotipik değerini yukarıdaki bilgilerin ışığında 3+10=13 olarak tahmin ederiz ama bu ortalama genotipik değer olup, triheterozigotlar bu 13 genotipik değeri etrafında

çevrenin etkisiyle bir varyasyon gösterir. Bunun gibi diğer genotipler de hesaplanacak genotipik değer etrafında aynı şekilde bir varyasyona sahiptir. Dolayısıyla F_2 'lerin toplam fenotipik varyansı 1,5 değerinden daha büyük olur. Ancak gerek genetik varyansın gerekse çevre varyansının, toplam fenotipik varyansın ne kadarını meydana getirdiği, özel deneme metotlarıyla ve istatistik metotlarla tahmin edilebilir. F_2 'de fenotipik varyans 6 çıkmışsa o zaman çevre varyansı buradan $6-1.5=4.5$ olarak tahmin edilebilir. Tabii gerçek genetik varyansın ne olduğunu da bilmek mümkün değildir. Buradaki misalin sadece genetik varyansın ne olduğunu anlamaya yönelik olduğunu unutmamak gerekir. Çünkü gerçek durumda lokus sayısını, lokuslardaki allel sayısını ve her allelin etkisinin ne kadar olduğunu bilmeyiz. Gerçek durumda elimizde hesaplanabilecek sadece bir fenotipik varyans vardır. Gerisi tahmindir.

Meselâ bu misalde F_1 populasyonunda varyans 4 bulunmuşsa bu yalnızca çevre şartlarından ileri gelmiş demektir, çünkü F_1 'de bireylerin hepsi aynı genotiptedir. F_2 'ler de önceki generasyondaki ile aynı çevre şartlarında yetişmişse o zaman bunlarda da çevre varyansı 4 kabul edilebilir. F_2 'de fenotipik varyans 7 bulunmuşsa buradan genetik varyans $7-4=3$ olarak tahmin edilir.

Tabiatta var olan populasyonlar her zaman bu misaldeki gibi bir F_2 populasyonu olmaz. Bizim üzerinde durduğumuz kantitatif özellik bakımından tabii populasyonları biz rastgele çiftleşen populasyonlar kabul ederiz. Tarımsal üretimde kullanılan bitki ve hayvan populasyonları için durum biraz daha farklıdır.

Tarımsal üretimi yapılan tek yıllık bitkilerin çoğu kendilenerek çoğalır. Bunlar homozigotlaşmış populasyonlardır. Islah maksadıyla elde edilen melez populasyonlar da kendilenerek çoğaldıkları için kısa zamanda homozigotlaşırlar. Üstün fenotipler lehine yapılan seleksiyonla bu homozigotlaşma, buradaki gibi her genin fenotip üzerine etkisinin eklemeli olduğu (yani üst üste toplandığı) bir modele göre, daha da çabuklaşır. Allel genler arasında dominans, allel olmayan genler arasında da epistasi¹ denilen interaksyonlar halinde, üstün fenotipli bireylere döl verme şansı vermek, yani onları damızlık olarak kullanmak anlamındaki seleksiyondan başka veya onunla birlikte, melez yetiştiriciliği gibi yöntemlere başvurulur.

Hayvanlarda ise rastgele çiftleşme varsayımı büyük ölçüde geçerlidir. Gerçi onlarda da, populasyonun küçük olması yüzünden, şansın (örneklemenin) etkisiyle bir homozigotlaşma olur ama bu, oldukça yavaştır. Populasyon ne kadar büyükse, homozigotlaşma o kadar yavaş olur.

Kantitatif bir karakter bakımından populasyonun fenotipik ortalaması yukarıdaki misalde olduğu gibi genotipik ortalamaya eşittir. Fenotipik varyans ise, genotipik varyans

¹ Epistasi önceki bölümde gördüğümüz allel olmayan genler arası etkileşimlerden birisidir. Fakat kantitatif genetikte, allel olmayan iki genin birlikte etkisinin etkilerinin toplamından farklı olduğu her durumu ifade etmek üzere de epistasi terimi kullanılmaktadır.

ve çevre varyansı gibi iki unsurdan meydana gelir. Genotipik varyans da eklemeli genetik varyans, dominantlık varyansı ve epistatik varyans gibi çeşitli unsurlardan meydana gelir. Görülüyor ki fenotipik varyans (V_F), aşağıdaki gibi, unsurların bir toplamı olarak ifade edilir:

$$V_F = V_G + V_C$$

Burada V_G , toplam genetik (genotipik) varyansı, V_C ise çevre şartlarından kaynaklanan varyansı göstermektedir. Genotip*Çevre interaksiyonunu yok saydığımızı daha önce ifade etmiştik. V_G de unsurlarına ayrılmış olarak aşağıdaki gibi gösterilebilir:

$$V_G = V_A + V_D + V_I$$

Burada da V_A eklemeli (additive) genetik varyansı, V_D allel genler arasında dominans sapmasından kaynaklanan dominantlık varyansını, V_I da allel olmayan genler arasındaki epistasiden (interaksiyondan) kaynaklanan sapmaların ölçüsü olan epistatik varyansı göstermektedir.

Fenotipik varyansın bu unsurları çeşitli yöntemlerle tahmin edilebilir. Bu yöntemler Zootečni bölümü, Biyometri ve Genetik Anabilim Dalımızda lisansüstü ders olarak okutulan Kantitatif Genetik dersinde anlatılmaktadır.

Toplam fenotipik varyansın yüzde ne kadarının genetik varyanstan ileri geldiğini gösteren sayıya **geniş anlamda kalıtım derecesi** denilir ve h_g^2 ile gösterilir:

$$h_g^2 = V_G / V_F$$

İslah çalışmalarında seleksiyonun ne kadar etkili olacağına karar verebilmek için toplam fenotipik varyansta eklemeli genetik varyansın payı bilinmek istenir:

$$h_d^2 = V_A / V_F$$

Bu h_d^2 değeri de **dar anlamda kalıtım derecesi** olarak bilinir. Bir çalışmada kalıtım derecesi dar veya geniş anlamda olduğu belirtilmeksizin verilmişse, orada V_G ile V_A 'nın yakın olduğu, toplam genetik varyansın büyük kısmının eklemeli genetik varyanstan oluştuğu varsayılmış demektir ve yalnızca h^2 olarak gösterilir.

Bir populasyonun üzerinde durulan kantitatif özellik bakımından fenotipik ortalamasını yükseltmek için seleksiyon çalışması yapılacaksa, dar anlamda kalıtım derecesinin yüksek olması arzu edilir. Damızlık olarak ayrılan hayvanların ortalaması ile populasyon arasındaki farka seleksiyon üstünlüğü denir. Ne var ki, damızlıkların çiftleştirilmesinden elde edilen döllerin ortalaması seleksiyon üstünlüğü kadar olmaz, biraz daha küçük olur. Çünkü damızlıkların fenotipik üstünlüğünün birazı çevre şartlarından kaynaklanmıştır; dolayısıyla seleksiyon üstünlüğünün kalıtım derecesi kadarı döllere geçer. Bu değere genetik ilerleme denir. Formüllerle göstermek gerekirse, seleksiyon üstünlüğü:

$$i = \mu_s - \mu_t$$

Burada μ_t populasyonun t. generasyondaki ortalaması, μ_s bunlardan damızlık olarak seçilenlerin ortalamasıdır. Genetik ilerleme, ΔG olarak gösterilir:

$$\Delta G = \mu_{t+1} - \mu_t$$

Pratikte, hesaplanan bu iki değerden kalıtım derecesi aşağıdaki gibi hesaplanır:

$$h^2 = \Delta G / i.$$

Bu şekilde hesaplanan değer, dar anlamda kalıtım derecesinin tahminidir. Çünkü seleksiyon üstünlüğünün eklemeli gen etkilerinden kaynaklanan kısmı döllere geçer.

Misal: VII.3- Bir Japon bildircini populasyonunda 5. hafta canlı ağırlığı ortalaması 110 gr olarak hesaplanmış, bunlardan damızlık olarak ayrılan hayvanların ortalaması ise 118 gr bulunmuştur. Damızlıklardan elde edilen döllerin ortalaması 112 gr olduğuna göre kalıtım derecesini kaç olarak tahmin edersiniz?

Seleksiyon üstünlüğü $i = 118 - 110 = 8$ gr.

Genetik ilerleme $\Delta G = 112 - 110 = 2$ gr.

Seleksiyon üstünlüğünün (8gr), kalıtım derecesi kadarı (2 gr) döllere geçtiğine göre, kalıtım derecesi

$$h^2 = \Delta G / i = 2 / 8 = 1 / 4 = 0.25 \text{ bulunur.}$$

Populasyonda kalıtım derecesi belli ise, aşağıdaki misalde olduğu gibi, genetik ilerlemeyi tahmin etmek de mümkündür.

Misal: VII.4- Süt sığırcılığı yapan bir işletmede ineklerin bir laktasyon dönemi süt verimi ortalama 3200 kg olarak hesaplanmıştır. Süt verimine ait kalıtım derecesi bu işletmede daha önce %16 olarak tahmin edilmiştir. Damızlık olarak ayrılan ineklerin süt verimi ortalaması 3700 kg olduğuna göre bunların döllерinin ortalaması kaç kg olsun beklenir?

Bu defa genetik ilerlemeyi bulacağız. Seleksiyon üstünlüğünün kalıtım derecesi kadarı döllere geçtiğine göre,

$$\Delta G = i \cdot h^2 = (3700 - 3200) \cdot 0.16 = 80 \text{ kg olacaktır.}$$

Ertesi generasyon döllерinin ortalaması buna göre,

$$3200 + 80 = 3280 \text{ kg olsun beklenir.}$$

Kalıtım derecesi göreceli bir kavramdır. Yani, her populasyonda, hatta aynı populasyon içinde generasyondan generasyona farklı çıkabilir. Çünkü her populasyonda üzerinde durduğumuz özellik bakımından genetik varyasyon aynı değildir. Bazılarında homozigotlaşma çeşitli sebeplerden daha fazla olur. Homozigotlaşma arttıkça genetik varyans azalır. Meselâ VII.1 numaralı misalde F_1 bitkilerinde ortalama 13 olup, bunlar

arasındaki varyasyonun tamamı çevre şartlarından ileri gelmektedir, çünkü F_1 'lerin hepsi aynı genotipte triheterozigottur (AaBbDd). Yani F_1 'lerde kalıtım derecesi sıfırdır. Ama F_2 'deki genetik varyans 1.5 olup, bunun üzerine eklenen çevre varyasyonunun etkisine göre kalıtım derecesi sıfırdan büyük olacaktır.

Misal: VII.5- Misal: VII.1'de F_2 'deki toplam fenotipik varyans 7,5 bulunmuş olsa, F_2 'de kalıtım derecesi kaç olarak hesaplanır?

7.5'in 1.5'i genetik varyans olduğuna göre, kalıtım derecesi,

$$h^2 = V_G / V_F = 1.5 / 7.5 = 0.2 \text{ olacaktır.}$$

Çevre varyansı $7.5 - 1.5 = 6$ olduğuna dikkat! Aynı şartlar altında, F_1 'de ve ebeveyn hatların her biri içindeki fenotipik varyans, bu generasyonlarda genetik varyans 0 olacağı için 6 demektir.

VII.4- QTL Kavramı:

Kantitatif bir karakter bakımından varyasyonu kontrol eden genlere **Kantitatif Özellik Lokusları** (İngilizce **Quantitative Traits Loci**, kısaltılmışı **QTL**) denir. Eskiden bunlara **poligenler** denilirdi. QTL de genidir. Fakat farkı, bu bölümde şimdiye kadar anlattığımız gibi, kantitatif özellik üzerine küçük etkili allellere sahip olmalarıdır. Çevrenin etkisi de karışınca bu allellere sahip genotiplerin fenotiplerini ayırt etmek mümkün değildir. Bu lokusların genomdaki yerini belirlemek, seleksiyon çalışmaları bakımından son derecede yararlıdır. Bunun için kromozom haritası yapılmış marker lokuslardan yararlanarak bunların komşuluğundaki QTL belirleme çalışmaları son zamanlarda çok yaygınlaşmıştır. İşin temel prensibi, marker lokuslar bakımından farklı genotiplerin, üzerinde durulan kantitatif özellik bakımından farklı ortalamalara sahip olup olmamasına göre bir karar vermektir. Bu istatistik analizden çıkarılacak bilgiye dayanarak, QTL'in marker lokuslarla bağlantı derecesi dolayısıyla kromozom üzerindeki yeri belirlenmeye çalışılır. Moleküler genetik tekniklerle, klâsik kantitatif genetik metotlarını birlikte kullanarak yapılan bu QTL haritalama çalışmaları için bu kitapta bu kadar bilgi yeterli görülmüştür. Daha fazla malumat için, lisansüstü ders olarak okutulan Kantitatif Genetik ders notlarına ve Griffith ve ark. (2008)'e bakılması tavsiye edilir. Düzgüneş ve Ekingen (1983)'ten alınan aşağıdaki paragraflar, o günlerde moleküler genetik bilgiler ve teknikler bugünkü kadar gelişmemiş olmakla birlikte, QTL haritalama işinin dayandığı rekombinasyonların frekanslarına bakarak lokuslar arası uzaklığı belirlemenin ıslah çalışmalarındaki yerini bugün için de güncel olacak biçimde vermektedir:

“Kromozomların genetik haritalarına ilk defa 1911 yılında Amerikalı T.H. Morgan tarafından *Drosophila*'da başlanmış ve çalışma arkadaşları Muller, Bridges ve Sturtevant tarafından devam edilmiştir. Bu çalışmaların en başta gelen gayesi, genlerin kromozomlar üzerinde bulduklarına dair T.H. Morgan tarafından ileri sürülen kromozom teorisi için deliller bulmaktı. Gerçekten bu ve önceki bölümlerde bildirilen deliller Morgan ekolü

tarafından bulunmuşlardır. Kromozom haritaları, yetiştirme pratiği bakımından da önemlidir. Bunlar sayesinde çeşitli melezlemelerden istenilen karakter kombinasyonlarının hangi oranlarda görüleceğini önceden tahmin ve buna göre de deneyin genişliğini tayin etmek mümkün olmaktadır.

“Gerek hayvan ve gerek bitki yetiştiriciliğinde üzerinde çalışılan karakterler arasında genetik bir bağlantının varlığını tespit etmek dahi önemlidir. Zira böylece damızlıkların seçilmelerinde ve bu karakterlerden yalnız bir tanesini dikkate almak suretiyle diğeri de, bağlantı derecesi ile orantılı olarak aynı zamanda dikkate alınmış olmaktadır. Eğer ele alınan bağlı karakterlerden biri azaltılmak, diğeri çoğaltılmak isteniyorsa, o zaman yeni kombinasyonların elde edilmesine çalışılır.

“Bazı karakterler gelişimin erken, diğeri ise geç safhalarında görünürler. Bu tür iki karakter arasında bir bağlantı varsa, erken karakteri taşıyan bireylerde ileride diğeri karakterin de görüneceğini önceden, bağlantı derecesine göre tahmin etmek olanağı vardır. Diğer taraftan, üzerinde çalışılan karakterlerden bazılarını belirlemek kolay olduğu halde, diğeri varlığını veya yokluğunu tespit etmek güçtür. Meselâ belirli hastalıklara karşı direnç veya duyarlık kolay tespit edilemeyen bir karakterdir. Eğer bu karakteri belirleyen genler kolayca görülebilen diğeri bir karakteri belirleyen genle bağlı ise, o zaman yine bağlantı derecesine göre, güç tespit edilen karakteri taşıyan bireyler, kolay anlaşılan karakterler yardımıyla bulunabilir.”

VII.5- Çalışma Problemleri

X.1. Bir koyun populasyonunda canlı ağırlığın her birinde iki allel bulunan ve eklemeli etkili 3 lokus tarafından belirlendiği varsayılmaktadır. Çevre koşulları dikkate alınmadığında $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ genotipli koçlar ortalama 46 kg, $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ genotipli koyunlar ise ortalama 40 kg canlı ağırlığına sahip olmaktadır. Bunların melezlenmesinden elde edilecek F_2 döllerinde 45 kg canlı ağırlık ortalamasına sahip bir bireyin genotipi aşağıdakilerden hangisi olabilir?

- a) $A_1A_1A_2A_2a_3a_3$ b) $a_1a_1A_2a_2A_3A_3$ c) $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$
d) $A_1a_1a_2a_2a_3a_3$ e) $A_1a_1A_2A_2A_3A_3$

X.2. Süt verim ortalaması 4300 lt olan 1000 başlık bir sığır populasyonu için aşağıdakilerden hangisi yanlıştır?

- a) Seleksiyon için seçilen bireylerin populasyon ortalamasından olan üstünlüğüne “seleksiyon üstünlüğü” denir.
b) Yapılan seleksiyon sonucunda populasyon ortalamasında ertesi generasyon elde edilen fenotipik artışa “fenotipik ilerleme” denir.
c) Eğer seleksiyon yapılmaz ve çevre şartları değişmez ise populasyon ortalaması değişmez.
d) Ebeveynler arasında gözlenen farklılığın ancak “kalıtım derecesi” kadarı döllere aktarılır.
e) Kalıtım derecesiyle seleksiyon üstünlüğünün çarpımı genotipik ilerlemeyi verir.

X.3. Bir hindi sürüsünde 1 yaşında canlı ağırlık ortalama 5.0 kg'dır. Bu hindi sürüsünde canlı ağırlık ortalamasını artırmak amacıyla bu sürüden seçilen ve canlı ağırlık ortalaması 6.0 kg olan bir grup birey kendi aralarında çiftleştirilmiştir. Bu seleksiyon grubunun döllerinin canlı ağırlık ortalamasının ne olması beklenir? ($h^2=0.20$)

- a) 5.0 kg b) 5.2 kg c) 5.3 kg d) 6.0 kg e) 6.2 kg

X.4. Bir populasyonda bitki boyunun her birinde iki allel bulunan ve eklemeli etkili 2 lokus tarafından belirlendiği bilinmektedir. Çevre koşulları dikkate alınmadığında $A_1A_1A_2A_2$ genotipli bitkiler 18 cm, $a_1a_1a_2a_2$ genotipli olanlar ise 14 cm boyunda oluyorsa; bunların melezlenmesinden elde edilecek F_2 dölleri arasında boy ortalaması 16 cm olan bitkilerin tüm F_2 dölleri arasındaki beklenen nispi miktarı ne kadardır?

- a) 1/16 b) 4/16 c) 6/16 d) 9/16
e) 13/16

X.5. Bir koyun populasyonunda koyun canlı ağırlığının, her birinde iki allel bulunan ve eklemeli etkili 3 lokus tarafından belirlendiği bilinmektedir. Çevre koşulları dikkate alınmadığında, $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ genotipli koçlar 48 kg, $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ genotipli koyunlar 36 kg oluyorsa bunların çiftleştirilmesinden elde edilecek F_2 dölleri arasında Aa^5 genotipine sahip kuzuların kaç kg canlı ağırlığa sahip olması beklenir?

- a) 38 kg b) 46 kg c) 40 kg d) 42 kg e) 36 kg

X.6. Mısırlarda koçan uzunluğunun 3 lokusta birer çift allel tarafından belirlendiği varsayılmaktadır. 24 cm koçan uzunluğuna sahip mısır varyeteleri ($A_1A_1A_2A_2A_3A_3$) ile 18 cm'lik mısır varyeteleri ($a_1a_1a_2a_2a_3a_3$) melezlenmiş ve F_1 'ler kendilenmiştir. F_2 döllerinden rastgele seçilen 320 mısırdan kaç tanesinin triheterozigot ($A_1a_1A_2a_2A_3a_3$) genotipte olması beklenir?

- a)5 b)30 c)75 d)120 e)150

X.7. Bir koyun sürüsünde canlı ağırlık ortalaması 42 kg'dır. Bu sürüden 52 kg canlı ağırlık ortalamasına sahip bireyler damızlık olarak seçilmiştir. Bu sürünün döllerinin canlı ağırlık ortalaması 44 kg olmuş ise kalıtım derecesinin (h^2) kaç olması beklenir?

- a)0.10 b)0.25 c)0.40 d)0.20 e)0.50

X.8. Bir populasyonda bitki boyunun her birinde iki allel bulunan ve eklemeli etkili 2 lokus tarafından belirlendiği bilinmektedir. Çevre koşulları dikkate alınmadığında $A_1A_1A_2A_2$ genotipli bitkiler 40 cm, $a_1a_1a_2a_2$ genotipli bitkiler de 24 cm boyunda oluyorsa bunların melezlenmesinden elde edilecek F_2 döllerinde 28 cm boy ortalamasına sahip döllerin genotipinin nasıl olması beklenir?

- a) $A_1A_1A_2A_2$ b) $A_1a_1A_2A_2$ c) $A_1a_1a_2a_2$ d) $a_1a_1a_2a_2$
e) $A_1a_1A_2a_2$

X.9. Bir süt sığırı sürüsünde ortalama süt verimi 3000 kg çıkmıştır. Süt verimi 3500 kg ve daha fazla olan inekler yine böyle ineklerin erkek kardeşleriyle çiftleştirilmiş ve yavrular ilk laktasyon döneminde ortalama 3200 kg süt vermiştir. Buna göre aşağıdaki ifadelerden hangisi doğrudur?

- a)3500 kg ortalamanın 3200 kg kadarı genetikdir. ($h^2=3200/3500$)
b)3500 kg ortalamanın 3000 kg kadarı çevredendir. ($h^2=3000/3500$)
c)500 kg farkın 200 kg kadarı genetik farklılıktan kaynaklanmaktadır. ($h^2=200/500$)
d)500 kg farkın 200 kg kadarı çevre şartlarındandır. ($h^2=300/500$)
e)3000 kg ortalamanın 200 kg kadarı genetik farklılıktan kaynaklanmaktadır. ($h^2=200/3000$)

X.10. Kantitatif bir özelliğe her büyük gen 3 birim, her küçük gen 1 birim etki yaptığına göre 4 lokusta heterozigot bitkilerin kendilenmesinden elde edilen bitkilerle ilgili olarak aşağıdakilerden hangisi doğrudur?

- a)Ortalaması 16'dir.
b)Genotipik değerleri 24 ile 8 arasında değişir.
c)Her bir genotipik değer arasındaki fark 4 birimdir.
d)Ortalaması 8'dir.
e)Ortalaması 32'dir.

Kaynaklar

Düzgüneş O. Ve H.R. Ekingen, 1983, Genetik, İkinci Baskı, A.Ü. Ziraat Fakültesi Yayını, Ders Kitabı, Ankara.

Griffiths A.J.F, J.F. Miller, D. T. Suzuki, R.C. Lewontin, W.M. Gelbart, 2000, Introduction to Genetic Analysis, 7th edition, Freeman and Company, USA

Griffiths A.J.F, S.R. Wessler, R.C. Lewontin, S.B. Carroll, 2008, Introduction to Genetic Analysis, 9th edition, Freeman and Company, USA

Klug W.S and M.R. Cummings, 1997, Concepts of Genetics, 5th edition, Prentice Hall, USA

Russell P.J., 2006, iGenetics A Mendelian Approach, Pearson - Benjamin Cummings,, USA.

Yıldız, M.A., 2010, Basılmamış Genetik Ders Notları, Ankara.