



Temel Genetik Kavramlar-8

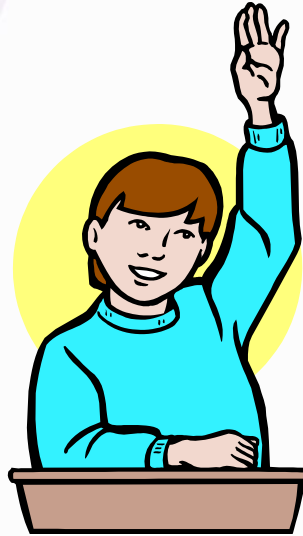
POLİMORFİZM

- Poli ve morfizmos = çok şekillilik

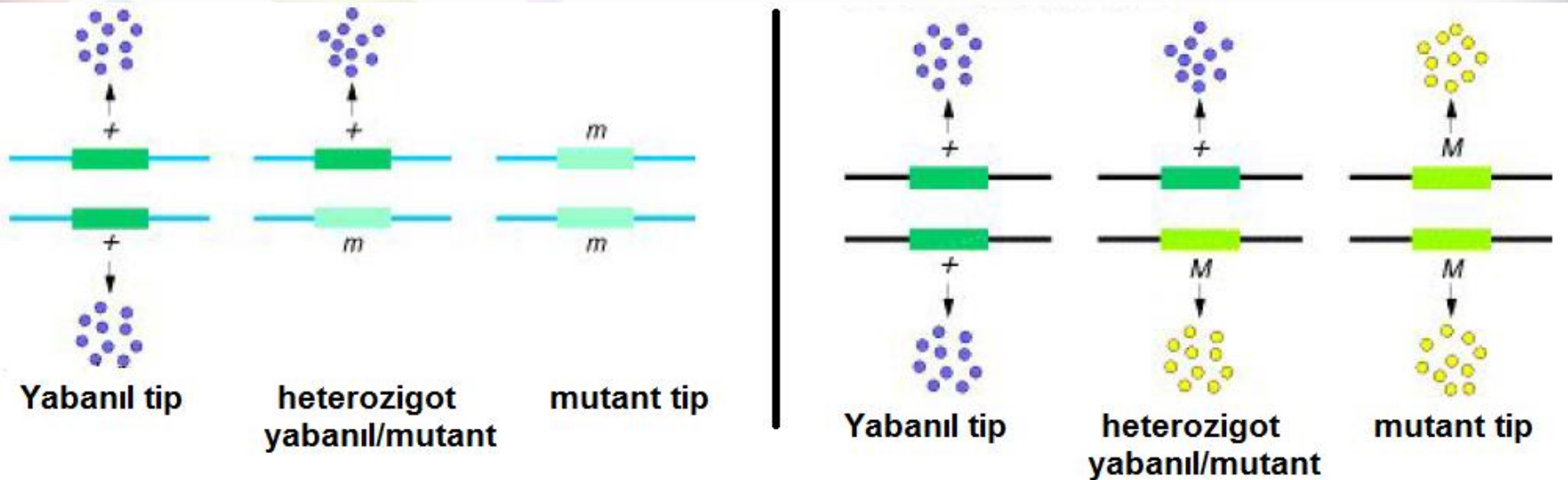
Genetik polimorfizm, bir popülasyonda, farklı allellere bağlı olarak, genetik olarak belirlenmiş iki ya da daha çok alternatif fenotipin görülmesidir.

- Polimorfizm denilebilmesi için bir gen lokusu için, nadir alleller **en az %1 frekansına** sahip olmalıdır.

- **Allel ???**



- Mutasyonlar polimorfizmin kaynağıdır.
- Mutasyon protein kodlanan bir bölgedeysse **fonksiyon kaybı, artışı veya değişimine** neden olarak protein polimorfizmi şeklinde fenotipe yansıyabilirler.



Süt protein polimorfizmi

- Kazein vb. gibi



- Protein kodlanmayan bir bölgede şekillenen mutasyon ise genellikle fenotipe yansımaz.
- Çeşitli ökaryot türlerinde **protein kodlanan bölgeler** tüm genomu göre %2-5 arasındadır, geriye kalan **intronlar ve intergenik bölgelerdir**.

Polimorfizmin belirlenmesi

Protein düzeyinde;

- Jel elektroforezi

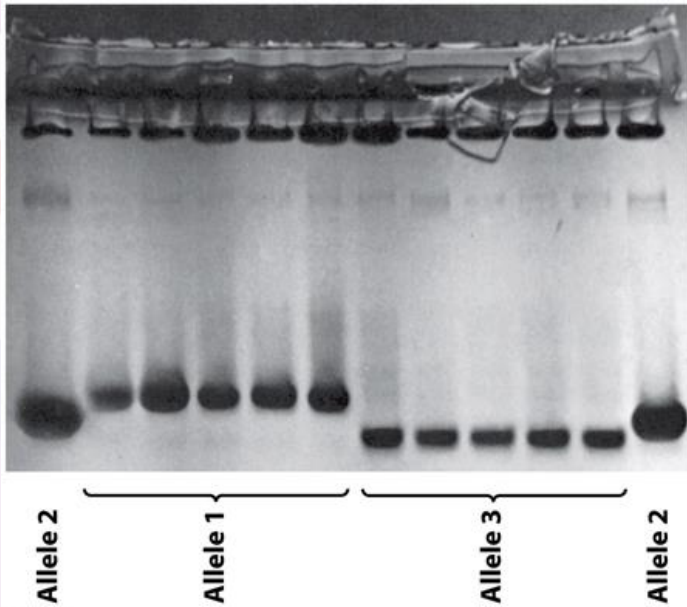
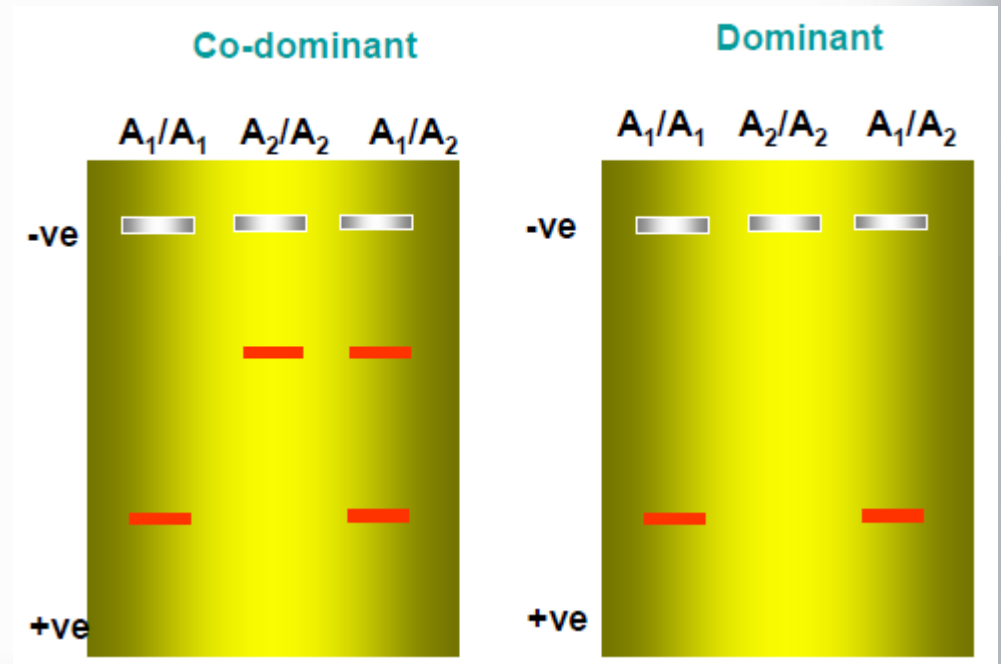


Figure 17-1
Introduction to Genetic Analysis, Ninth Edition
© 2008 W. H. Freeman and Company



DNA düzeyinde

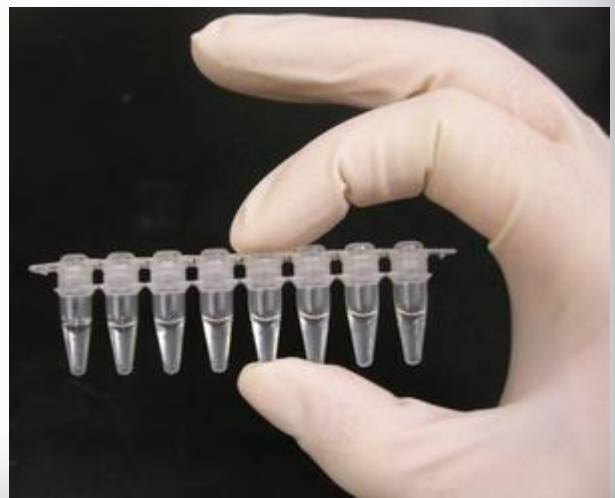
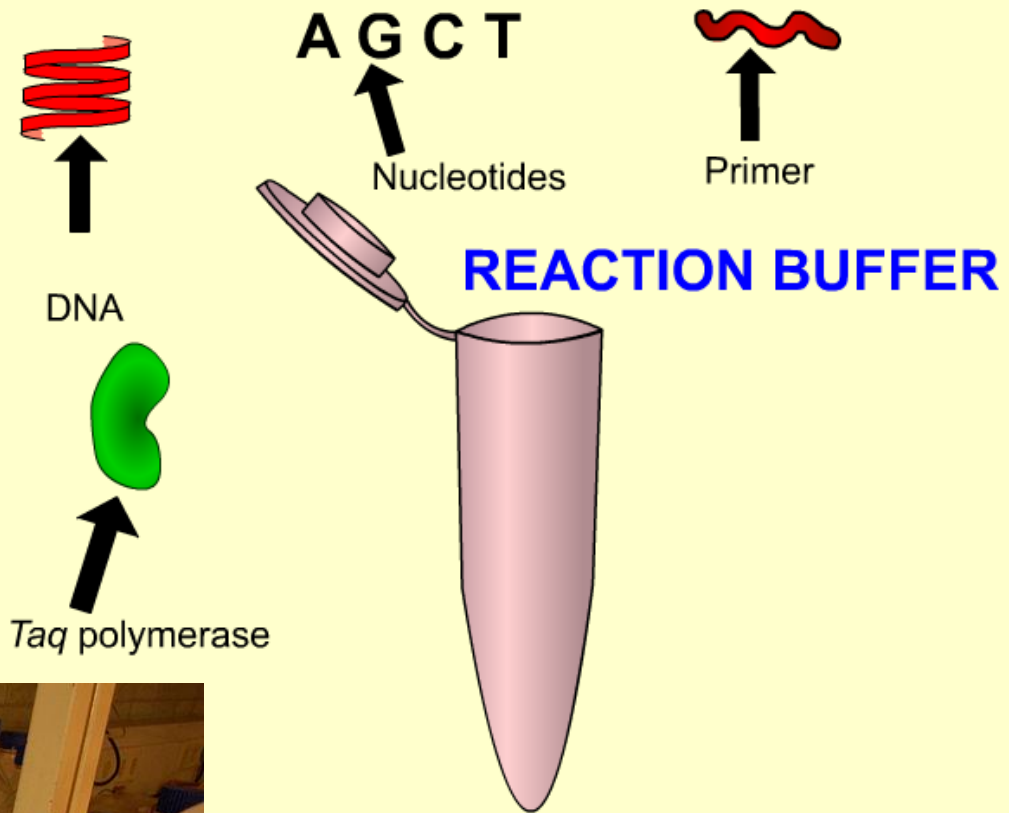
PCR +Jel elektroforezi

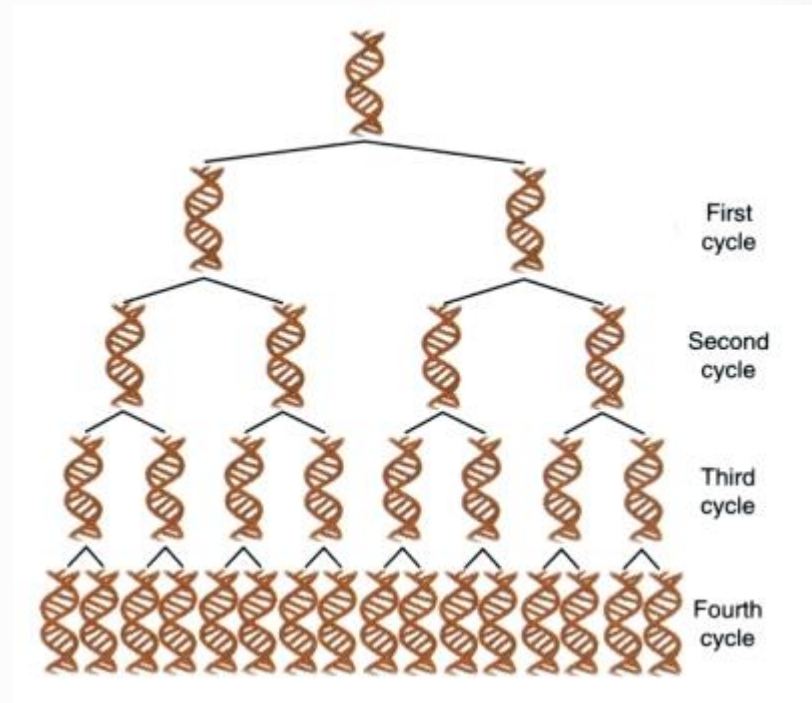
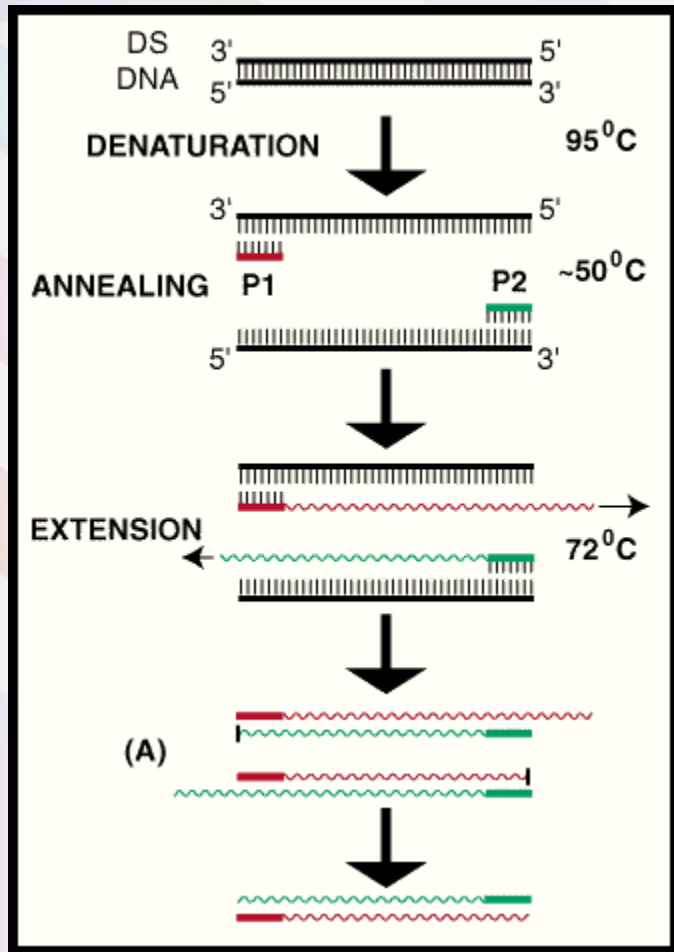
- DNA dizileme (sekans)
- SNP (tekli nükleotid polimorfizmi)
- RFLP (Restriksiyon parçacık uzunluk polimorfizmi)
- Mikrosatellit (özellikle ebeveyn ve birey ayrımı)

Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PCR)

Polimeraz zincir reaksiyonu (PCR), ilgilenilen spesifik DNA dizilerinin, iki oligonükleotid primeri kullanılarak enzimatik olarak sentezlendiği bir in-vitro moleküler biyoloji tekniğidir.

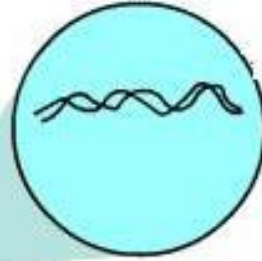
1983 yılında **Kary Mullis** tarafından keşfedilmiş ve Mullis, bu keşfinden dolayı kimya dalında **Nobel ödülünü** kazanmıştır



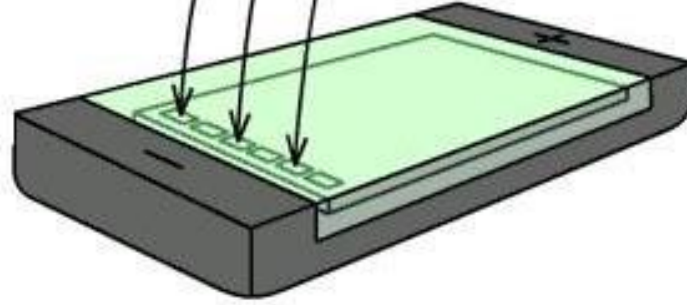
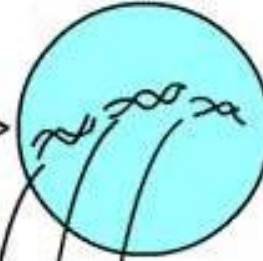


JEL ELEKTROFOREZİ

DNA



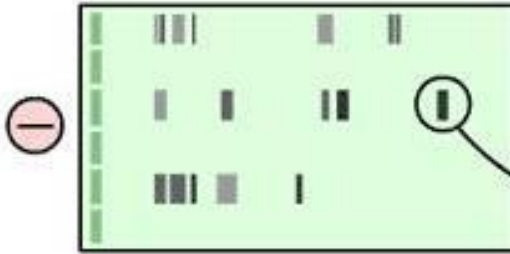
PCR sonrası
DNA
Kopyaları



1. PCR ürünleri, yükleme solüsyonu ile jele yüklenir.

2. PCR ürünleri iki akım arasında büyüklüklerine göre ilerler

3. Ürünler (+) yönünde hareket eder.



4. Baz uzunluğu açısından kısa ürün daha hızlı hareket eder ve bu nedenle jelin en önünde yer alır.



Calvin&Hobbes

