

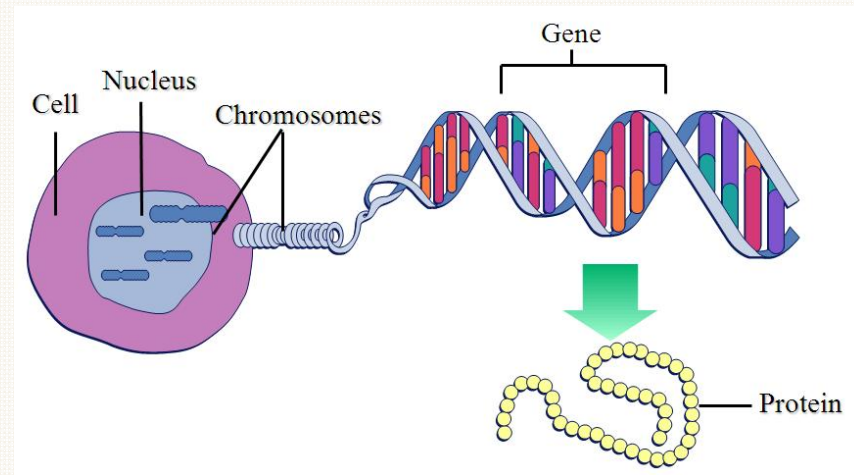
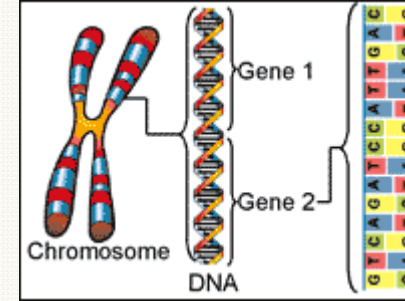
Fizyoloji

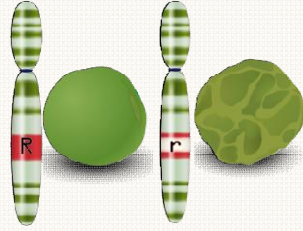
PSİ 123

Hafta 5

Gen

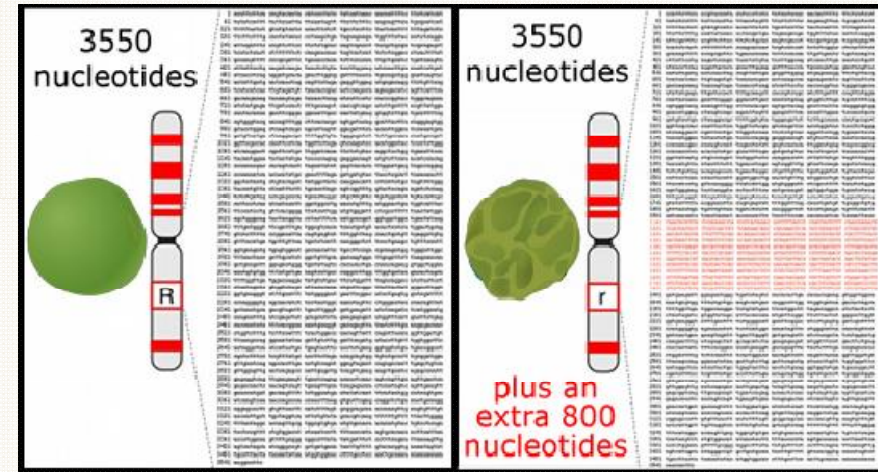
- Gen, kalıtımın temel fiziksel ve işlevsel birimi
- Bir kromozomun belirli bir kısmını oluşturan nükleotid dizisi
 - Genlerin kromozomda bulunduğu bölgeye lokus denir
- Canlının kalıtsal özelliklerinden herhangi birini taşıyan DNA parçasıdır.

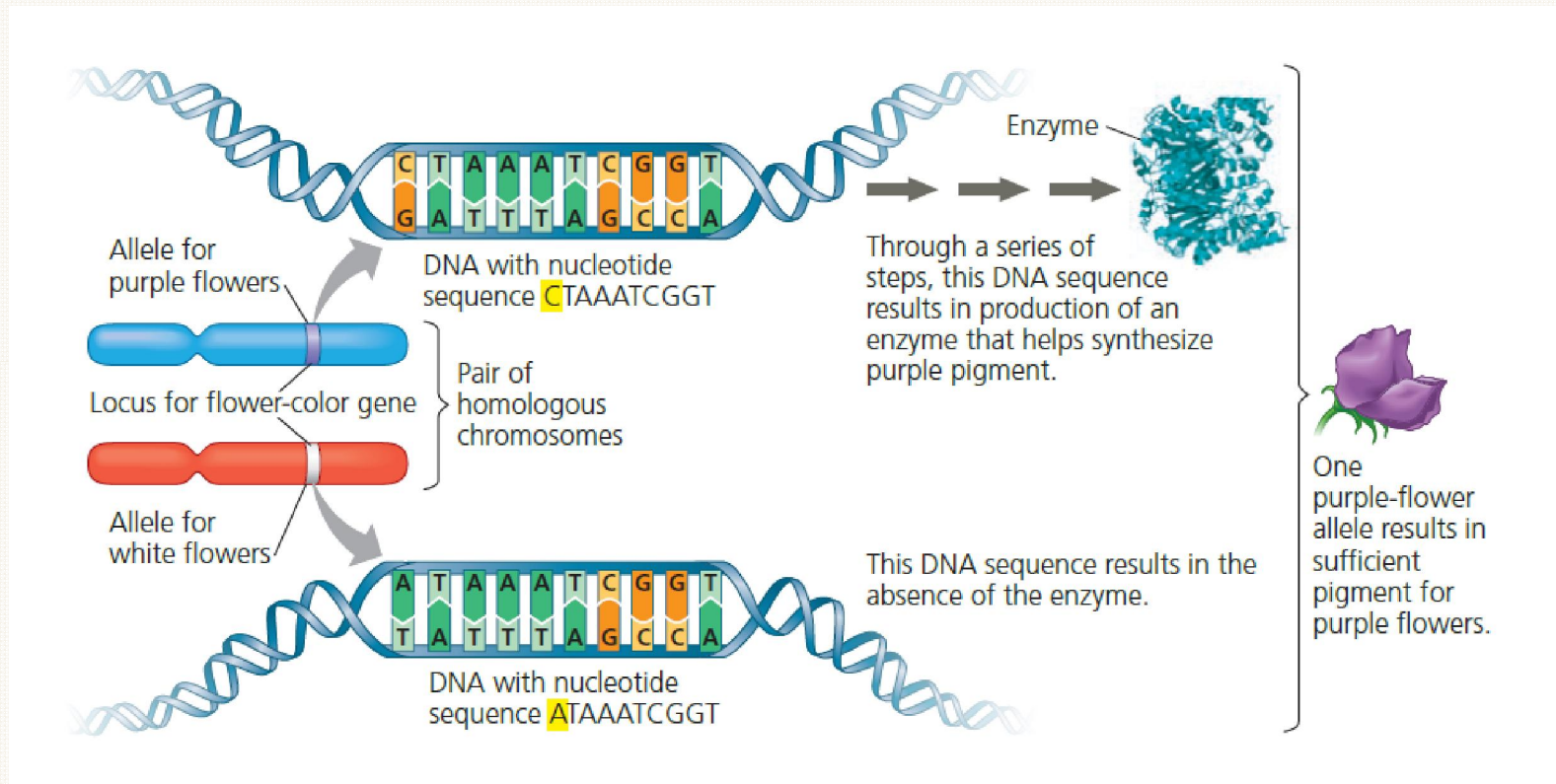




Alel

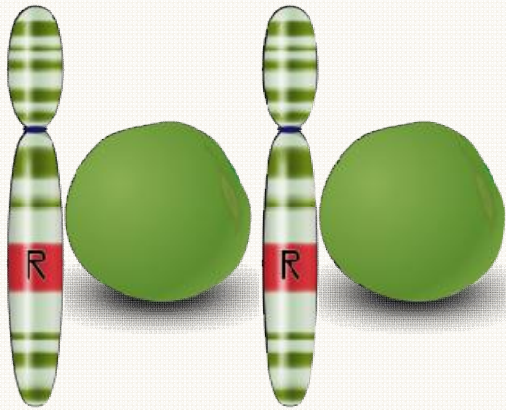
- Alleller kalıtılan karakterlerdeki çeşitliliğin nedeni olan genlerin alternatif versiyonlarıdır
- Alel genler homolog kromozomların karşılıklı bölgelerinde yer alır.
 - Crossing-over
- Bir gen için iki veya daha fazla sayıda olabilir
 - Kan grubu belirlenmesinde 3 alel (A,B,0)





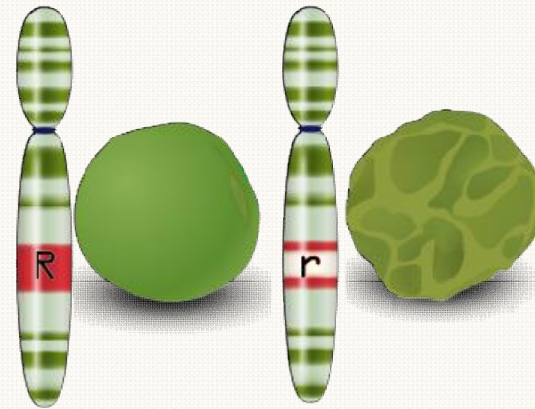
Homozigot

- Bir karakteri kontrol eden 2 alelin de aynı olmasıdır.(AA, aa)



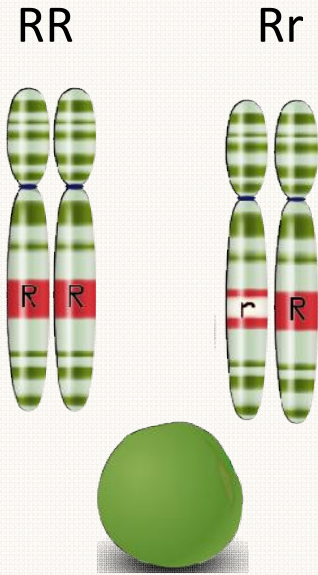
Heterozigot

- Bir karakteri kontrol eden 2 alelin farklı olmasıdır.(Aa)



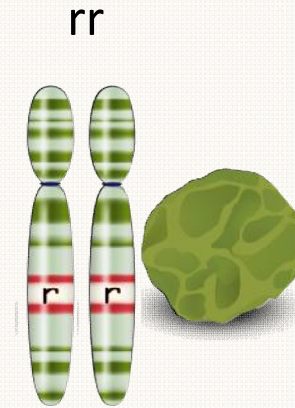
Dominant (Baskın) Alel

- Dış görünüşe, özelliğe her zaman yansıyan alel
- Büyük harfle gösterilir



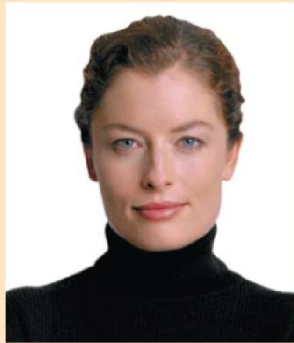
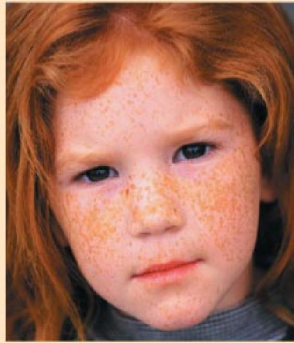
Resesif (Çekinik) Alel

- Sadece homozigot iken Dış görünüşe, özelliğe yansıyan alel
- Küçük harfle gösterilir






**Dominant
Özellikler**

**Resesif
Özellikler**



Genotip & Fenotip

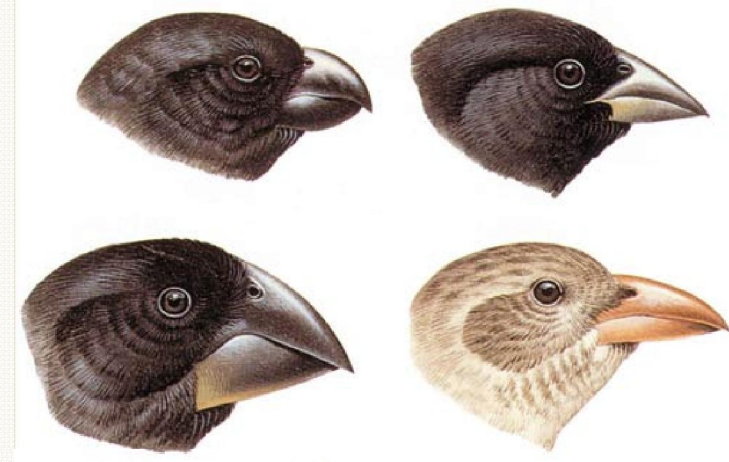
- Fenotip
 - Canlının dış görünüşü
 - Göz rengi, boy uzunluğu...
- Genotip
 - Canlının sahip olduğu genlerin toplamı

Genotype	Phenotype
EE Homozygous dominant	Detached Earlobes 
Ee Heterozygous	Detached Earlobes 
ee Homozygous recessive	Attached Earlobes 

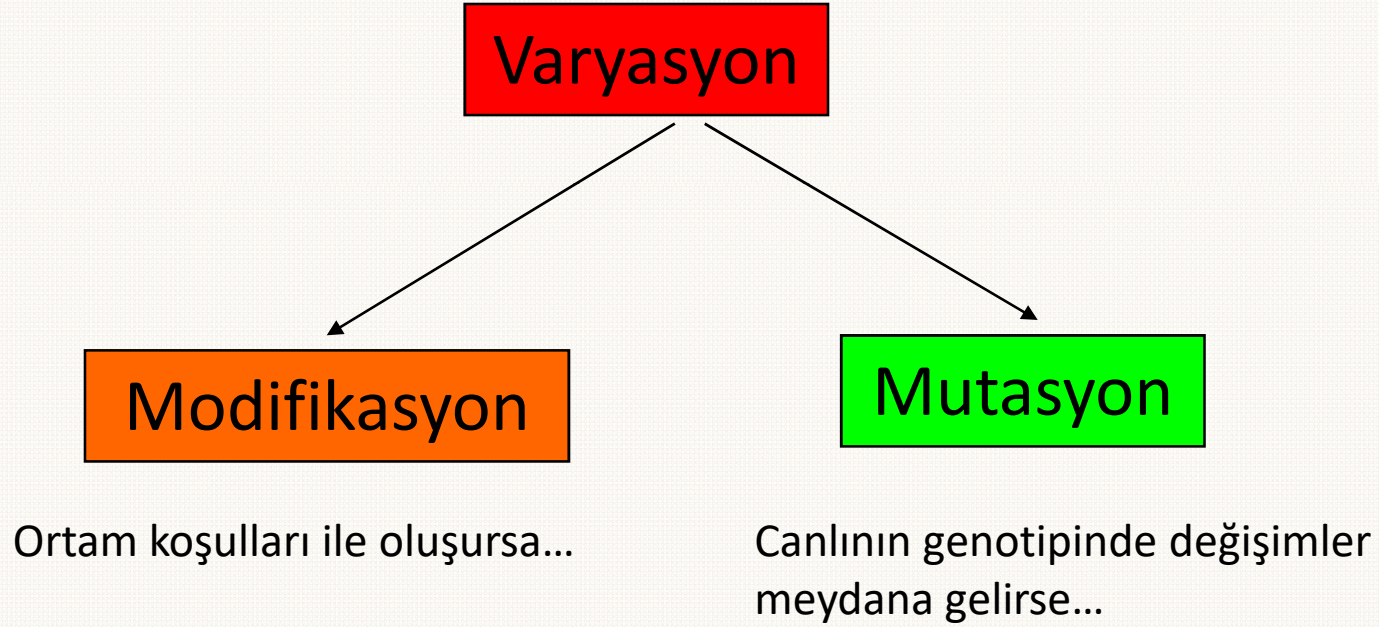
- Dominant bir karakterin fenotipi bilindiğinde genotipi kesin olarak bilinebilir mi?
- Çekinik bir karakterin fenotipi bilinirse genotipi kesin olarak bilinebilir mi?

Varyasyon

- “küçük deęişiklik”
- Popülasyon içinde ya da popülasyonlar arasında ortaya çıkabilen, tür içerisinde veya gen alellerinde gözlemlenen farklılıklardır.
- Doğal seçilim için "hammadde" sağlar
- Bir genin dizilimlerinde meydana gelen deęişimler (varyasyon) mutasyonlar ile meydana gelirler.



Varyasyon



Modifikasyon

- Spor yapan kişilerin kaslarının gelişmesi
- Çuha çiçeğinin 15 santigrat derecede yetiştirildiğinde kırmızı 30 santigrat derecede yetiştirildiğinde beyaz çiçek açması
- İnsan derisinin yazın koyulaşması
- Farklı koşullarda yetiştirilen tek yumurta ikizlerinin farklı boy ve kilolara sahip olması



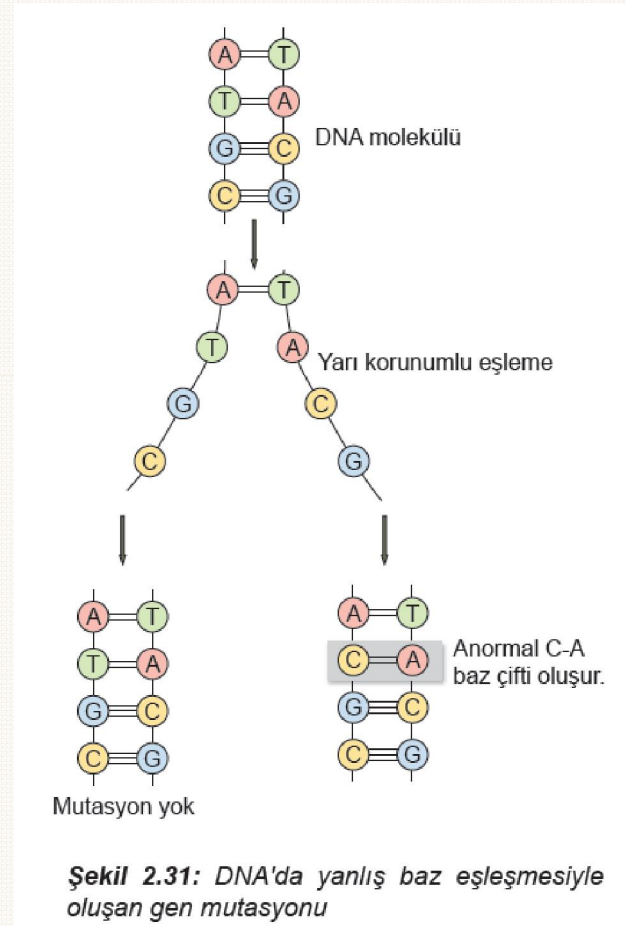
Mutasyon

- Bir canlının genomu içindeki DNA diziliminde meydana gelen kalıcı deęişimler
 - Gen mutasyonları
 - Kromozom mutasyonları
 - Genom mutasyonları



Gen Mutasyonları

- Eşleme sırasında meydana gelen hatalar
- Bir genin tek bir nükleotit çiftinde meydana gelen değişme
- Bir gendeki mutasyon;
 - DNA'daki yanlış baz eşleşmesi
 - Karşılıklı bulunan bir nükleotit çiftinin yer değiştirmesi
 - Yeni bir nükleotit çiftinin eklenmesi veya eksilmesi



Yabanıl tip

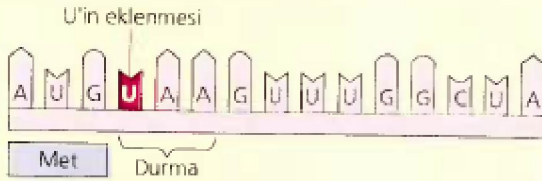


Baz çifti eklenmesi (inersiyonu) veya eksilmesi (delesyonu)

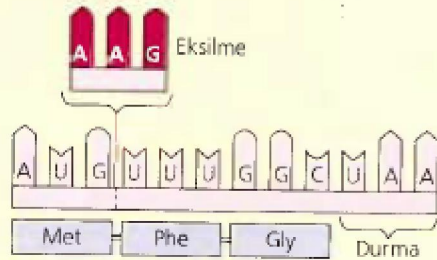
Çerçeve kayması yaygın bir şekilde yanlış anlama neden olur



Çerçeve kayması hemen anlamsızlığa neden olur

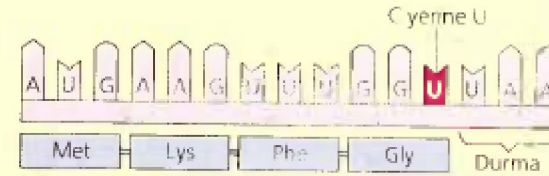


3 nükleotidin eklenmesi veya eksilmesi çerçeve kayması ortaya çıkmaz; ilave veya eksik amino asit



Bazı çift ideğişikliği (substitusyon)

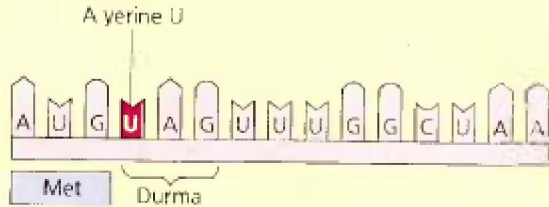
Amino asit dizisine etkisiz



Yanlış anlamlı

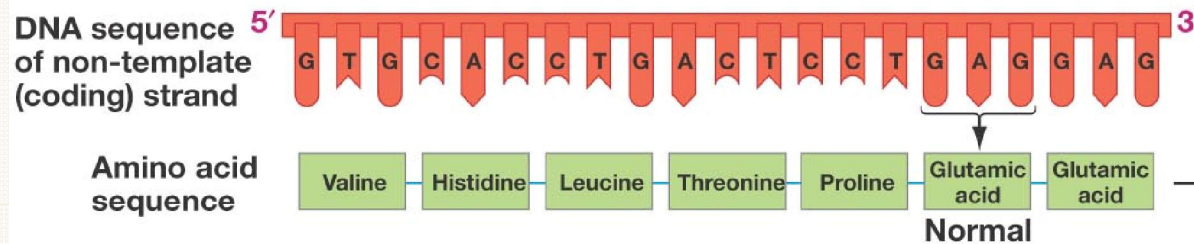


Anlamsız

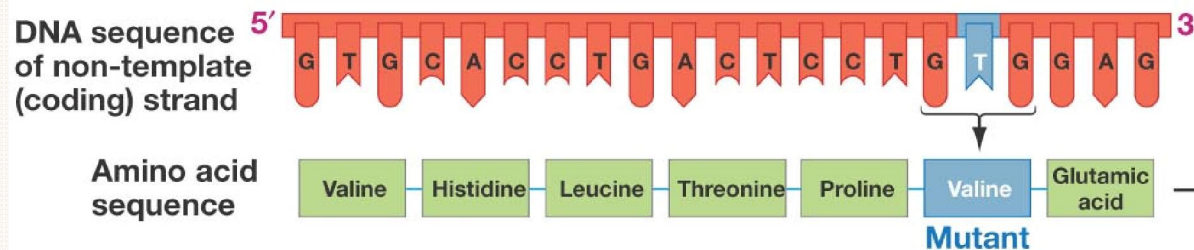
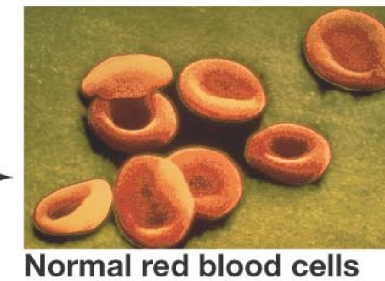


Orak Hücreli Anemi

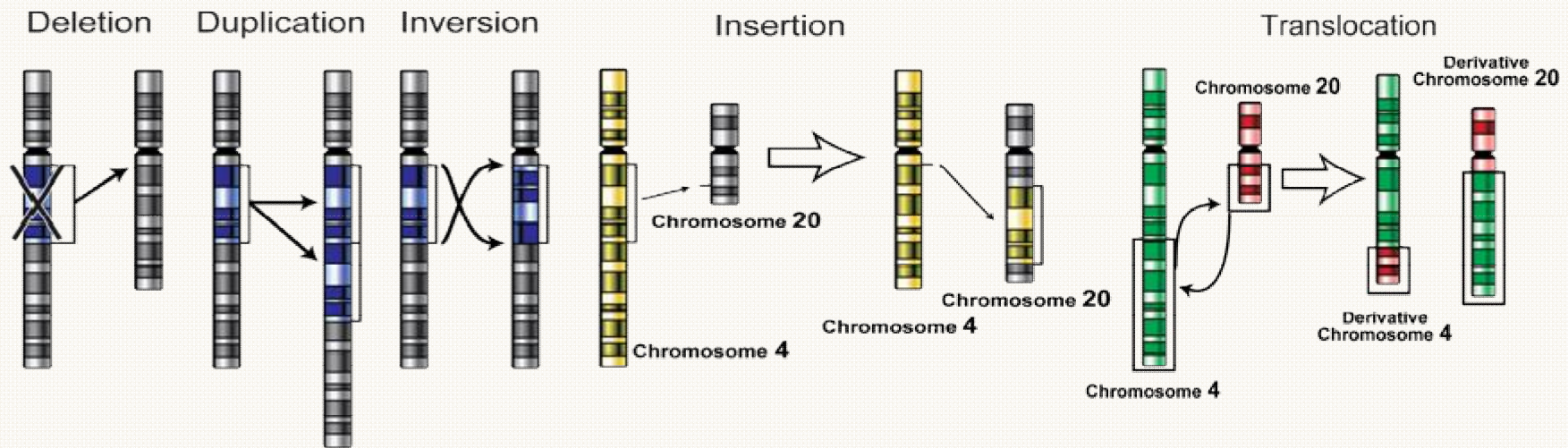
(a) DNA point mutation can lead to a different amino acid sequence.



(b) Phenotype

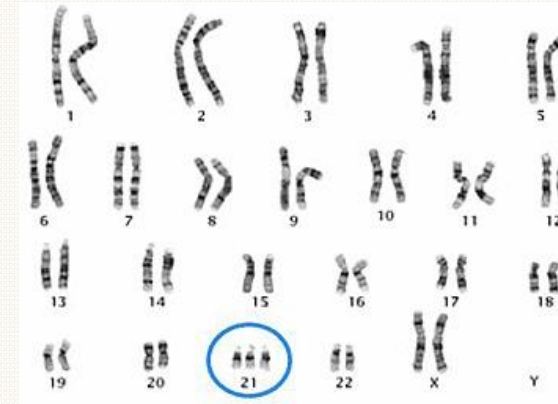


Kromozom Mutasyonları

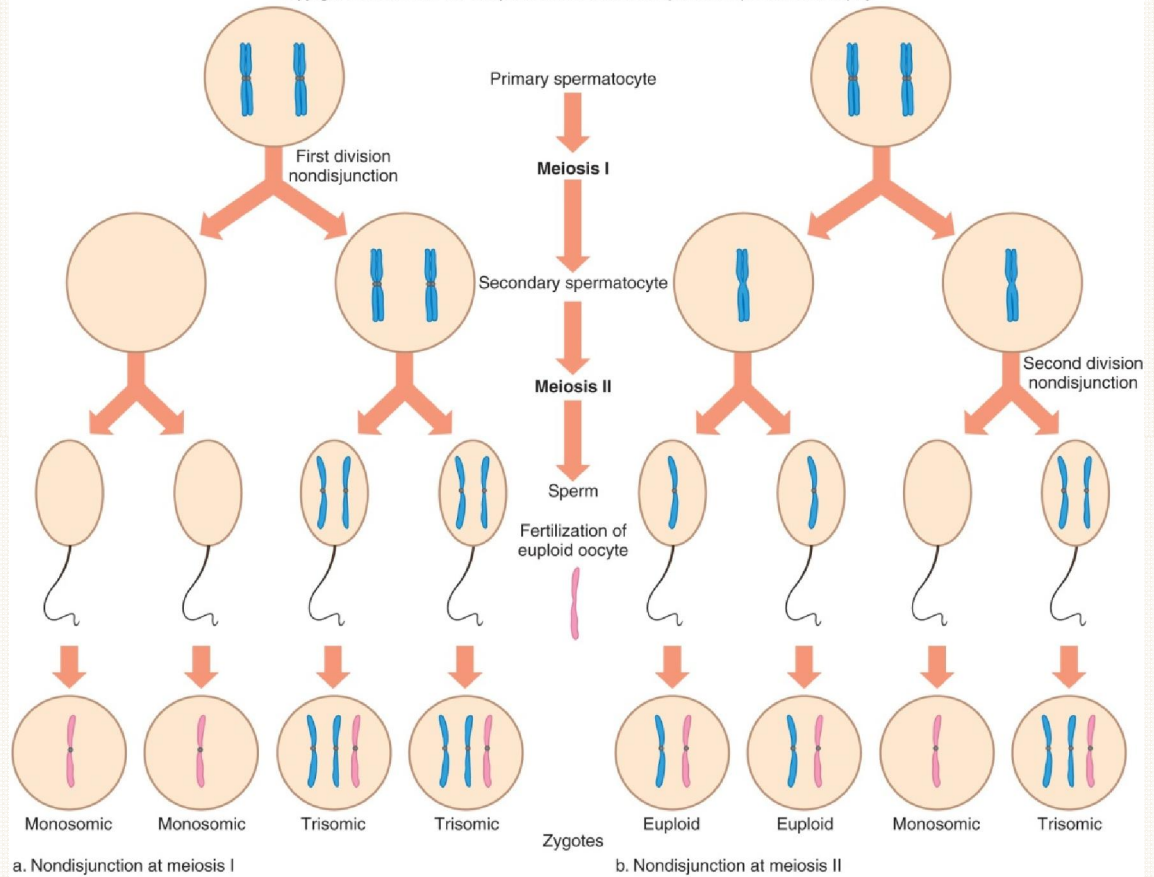


Genom Mutasyonları

- Tüm kromozomların veya kromozom kümelerinin çoğalarak artış gösterdiği (anöplodi ve poliploidi) veya aksine kaybolduğu değişimlerdir.
- Kromozomların ayrılamaması ya da eşit dağılamaması
- İnsanlarda bilinen örneği Down sendromudur.
- Down sendromunda insanın kromozom 21 çiftinde fazladan bir kromozom bulunur.



Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



Mendel Yasaları

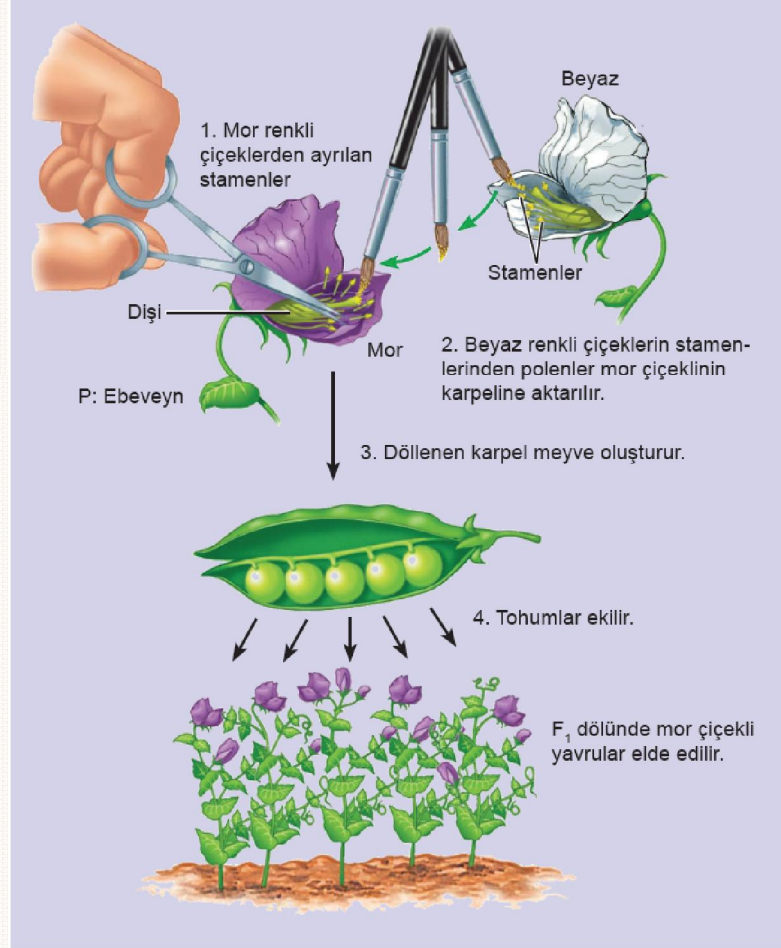










- Gregor Mendel
- "Bitki Melezleri ile Çalışmalar", 1866
- Bir bireydeki karakterin belirlenmesinde birbirinin aynısı ya da birbirinden farklı bir çift alel gen bulunur.
- Bir çift genden her biri eşit olasılıkla birbirinden ayrılarak farklı eşey hücrelerine geçer.
- Birden fazla karakterin kalıtımında alel gen çiftleri birbirinden bağımsız olarak eşey hücrelerine dağılır.

- Bezelye kullanılmasıının avantajları

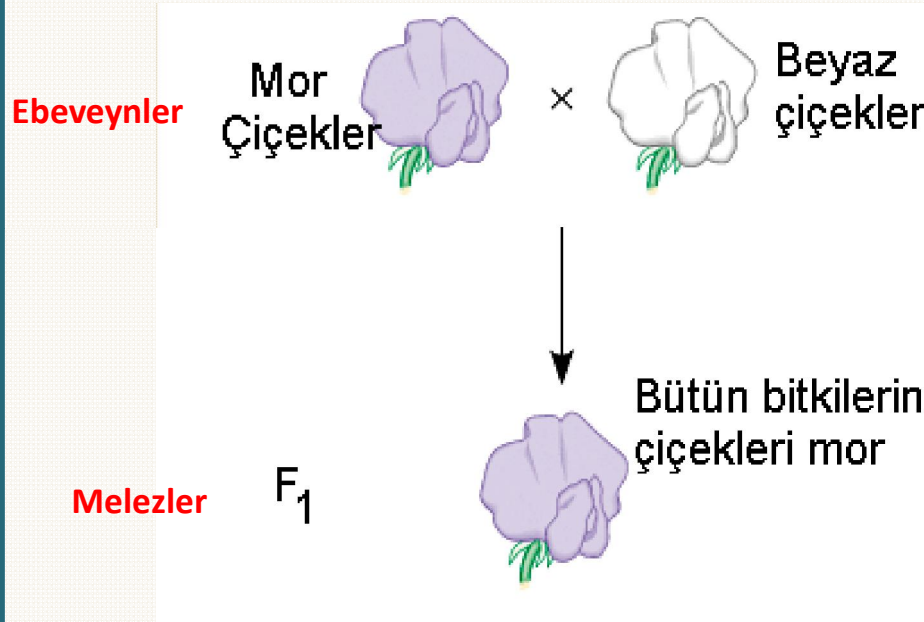
- Kolay yetiştirilmeleri (Döllenme kontrolünün kolay olması).
- Çok çeşidinin olması
- Çabuk çoğalabilmesi (Yılda 3 – 4 kez ürer. Başka canlıda yapılsaydı deney uzun sürerdi).
- Kendi kendini dölleyebilmesi (Karakterlerinin saf olması).





	Çiçek Rengi	Çiçek Durumu	Tohum Rengi	Tohum Şekli
Baskın Özellik	 Mor	 Yanda	 Sarı	 Düz
Çekinik Özellik	 Beyaz	 Uçta	 Yeşil	 Buruşuk

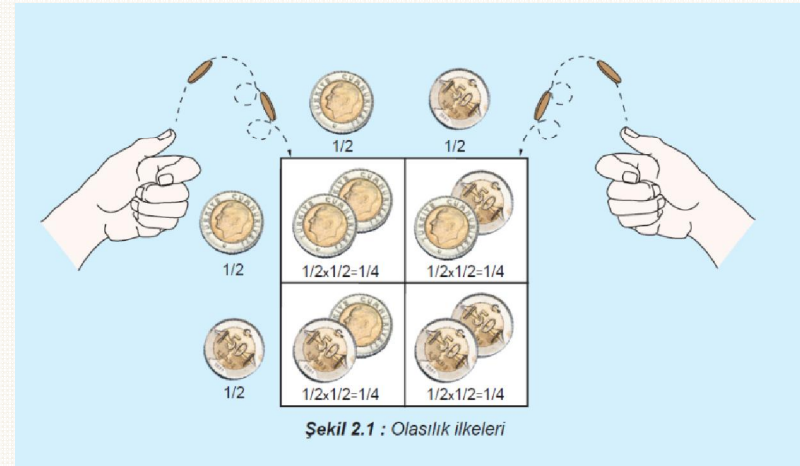
Hibridizasyon



Arı döl olan iki çeşidin çaprazlanmasına hibridizasyon (Melezleme) denir.

Olasılık

- Olasılık, sonucun kaç defa olacağını değil, hangi oranda gerçekleşeceğini açıklar.
 - Kesir yada yüzde
- Şansa bağlı iki bağımsız olayın aynı anda birlikte olma olasılığı, bunların ayrı ayrı olma olasılıklarının çarpımına eşittir.

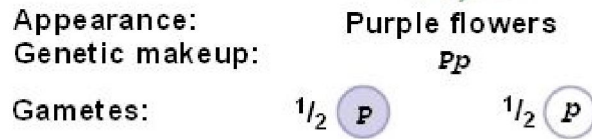


Monohibrit Çaprazlama

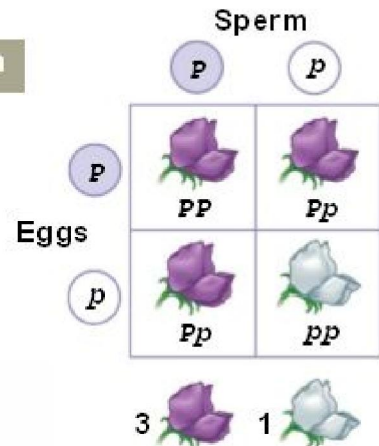
P Generation



F₁ Generation

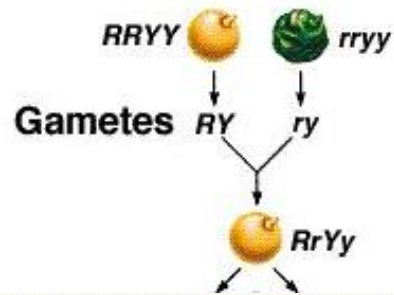


















F₂ Generation



- Oluşan eşey hücreleri her alel çiftinden sadece bir alel taşır
- Mor çiçek alleli P baskınken , beyaz çiçek, alleli p çekiniktir.
- Hibrit (Melez= Pp) bitkiler gamet oluşturduğun da bu alleler(Pp) ayrılır. Gametlerin yarıya yakını P allelini alırken diğerleri de p allelini alırlar.

♂/♀	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} a$
$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{4} AA$	$\frac{1}{4} Aa$
$\frac{1}{2} a$	$\frac{1}{4} Aa$	$\frac{1}{4} aa$



		♂ gametes			
		RY $\frac{1}{4}$	Ry $\frac{1}{4}$	ry $\frac{1}{4}$	rY $\frac{1}{4}$
♀ gametes	RY $\frac{1}{4}$	$RRYY$ $\frac{1}{16}$ 	$RRYy$ $\frac{1}{16}$ 	$RrYy$ $\frac{1}{16}$ 	$RrYY$ $\frac{1}{16}$ 
	Ry $\frac{1}{4}$	$RRYy$ $\frac{1}{16}$ 	$RRyy$ $\frac{1}{16}$ 	$Rryy$ $\frac{1}{16}$ 	$RrYy$ $\frac{1}{16}$ 
	ry $\frac{1}{4}$	$RrYy$ $\frac{1}{16}$ 	$Rryy$ $\frac{1}{16}$ 	$rryy$ $\frac{1}{16}$ 	$rrYy$ $\frac{1}{16}$ 
	rY $\frac{1}{4}$	$RrYY$ $\frac{1}{16}$ 	$RrYy$ $\frac{1}{16}$ 	$rrYy$ $\frac{1}{16}$ 	$rrYY$ $\frac{1}{16}$ 

9  : 3  : 3  : 1 

 Round, yellow

 Wrinkled, yellow

 Round, green

 Wrinkled, green

Dihibrit Çaprazlama

- Her allel çifti gametlere birbirinden bağımsız olarak dağılmaktadır.

- Birinci döl % 100 Melez olurken ikinci dölde 4 çeşit fenotip 9:3:3:1 oranında ortaya çıkar.

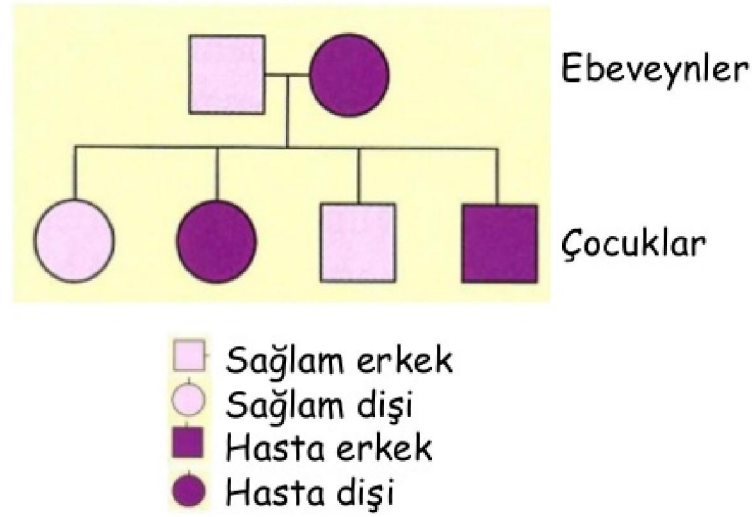
Çok Alellik

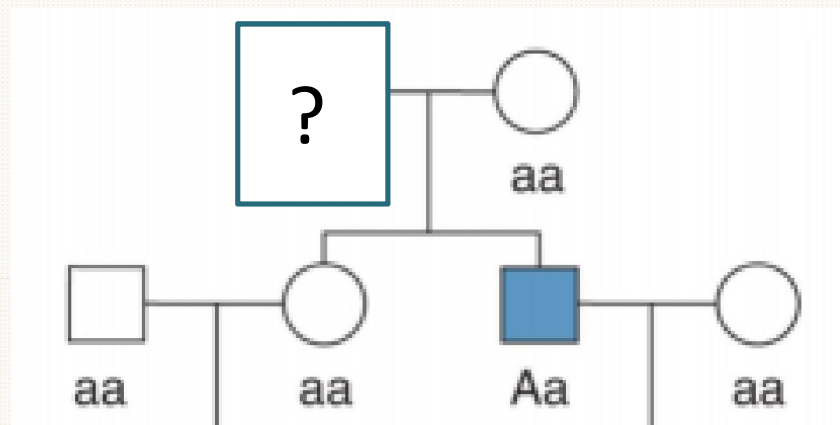
- Bir karakteri oluşturan alel çeşidinin ikiden fazla olması
 - Kan grubu A, B, O
- Bir karakterin kaç çeşit aleli olursa olsun diploit bir bireyde bu alelin iki tanesi bulunabilir

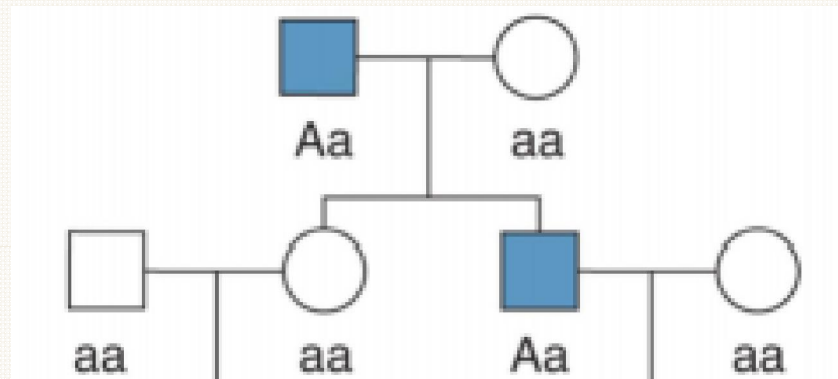
Fenotipi (Kan Grubu)	Genotipi	
	Homozigot	Heterozigot
A	AA	A0
B	BB	B0
AB	-	AB
O	00	-

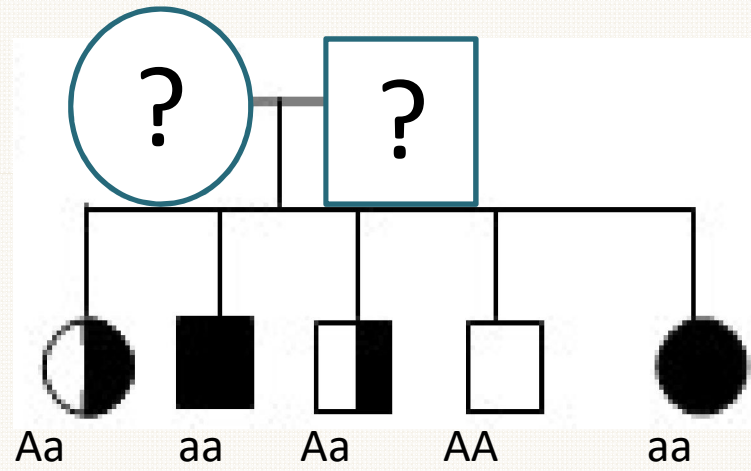
Pedigri (Aile ağacı)

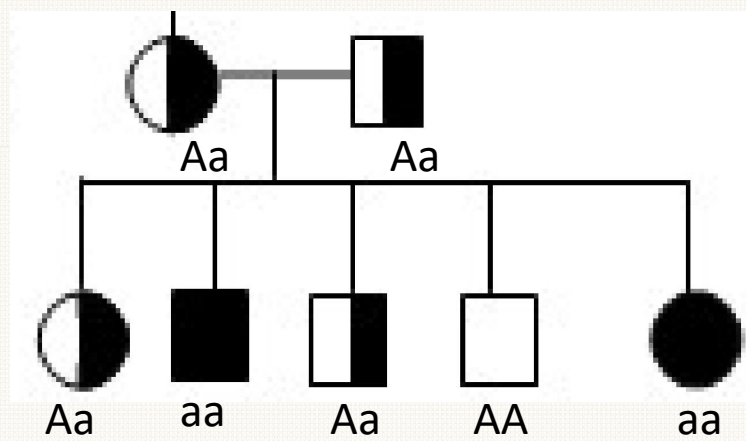
Pedigri Analizi





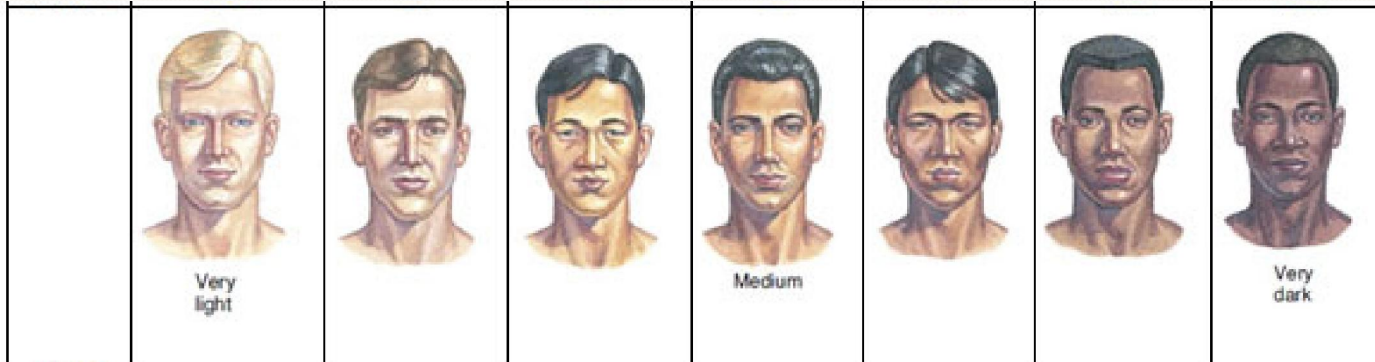




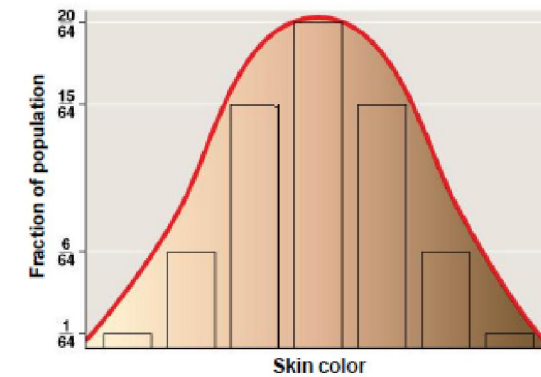
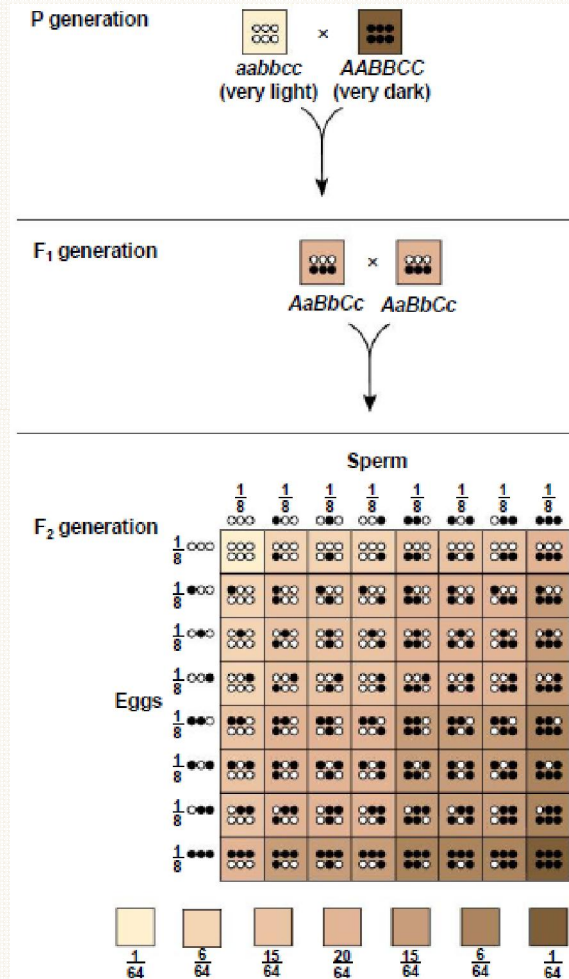


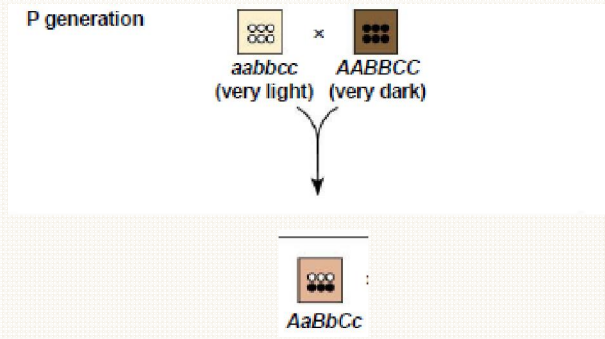
Poligeni


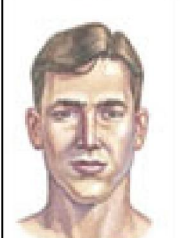

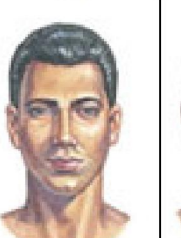



- Tek bir karakter birçok genin etkisi ile meydana geliyorsa buna **poligeni** denir

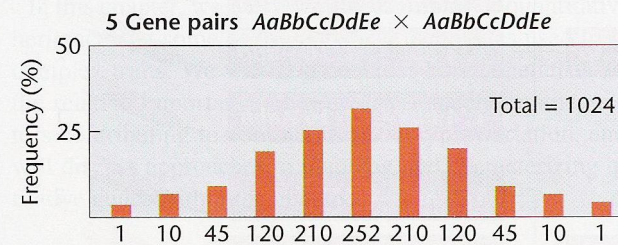
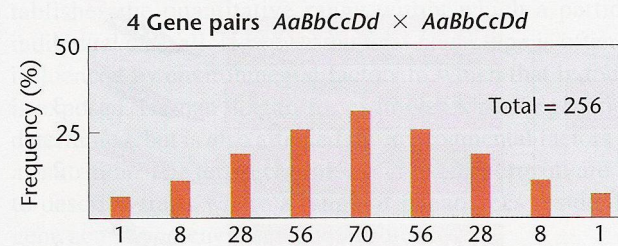
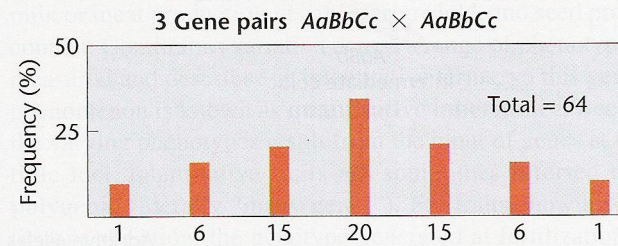
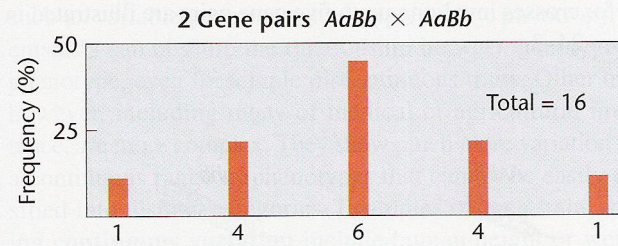
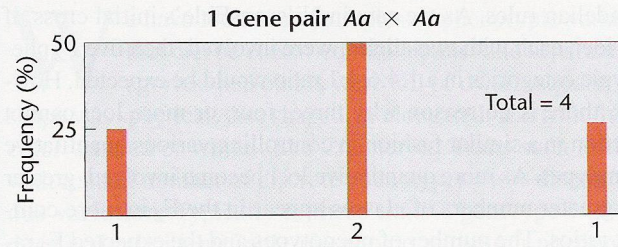


- İnsanda deri rengi üzerine koyu renkten sorumlu olan A,B,C genleri açık renkten sorumlu olan a,b,c genleri bulunur.

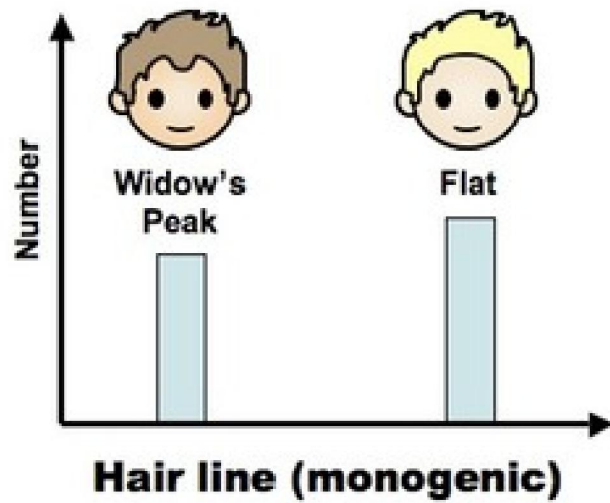




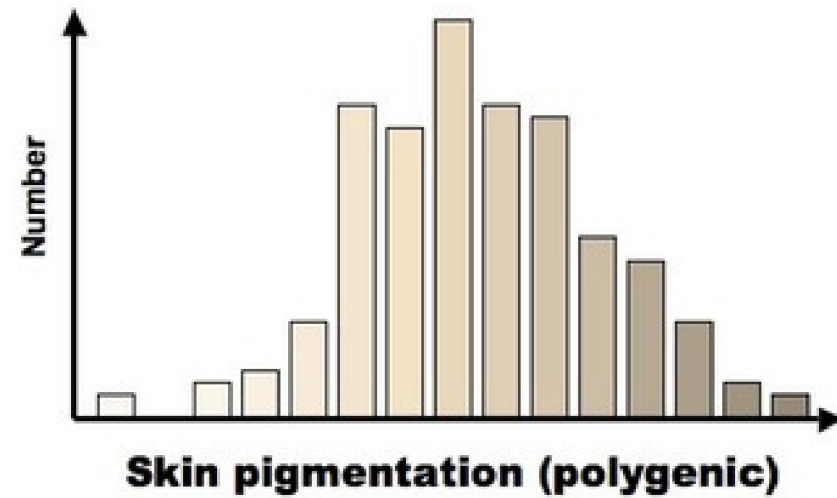
							
	Very light			Medium			Very dark
Açık renk alelleri	6	5	4	3	2	1	0
Koyu renk alelleri	0	1	2	3	4	5	6



Discontinuous



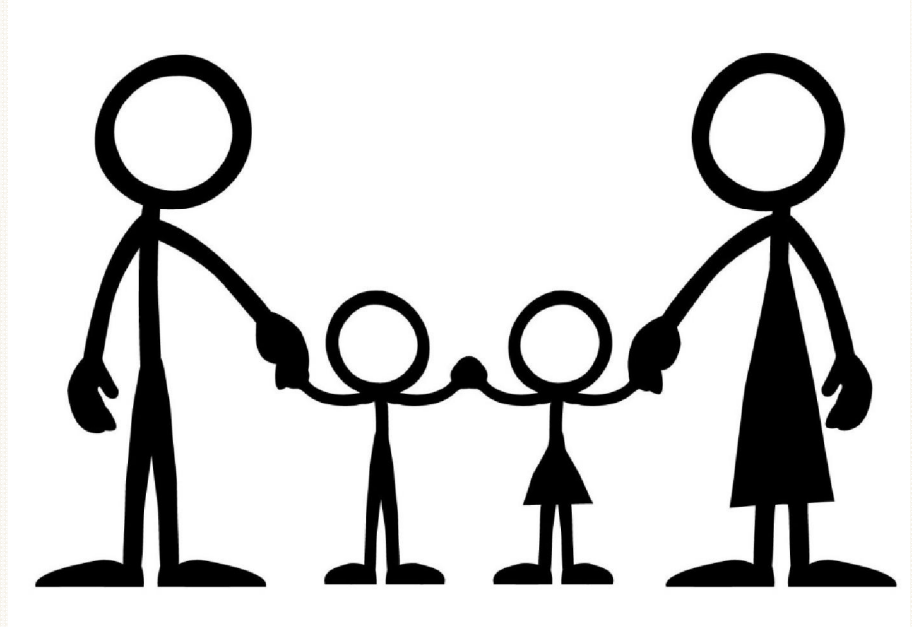
Continuous



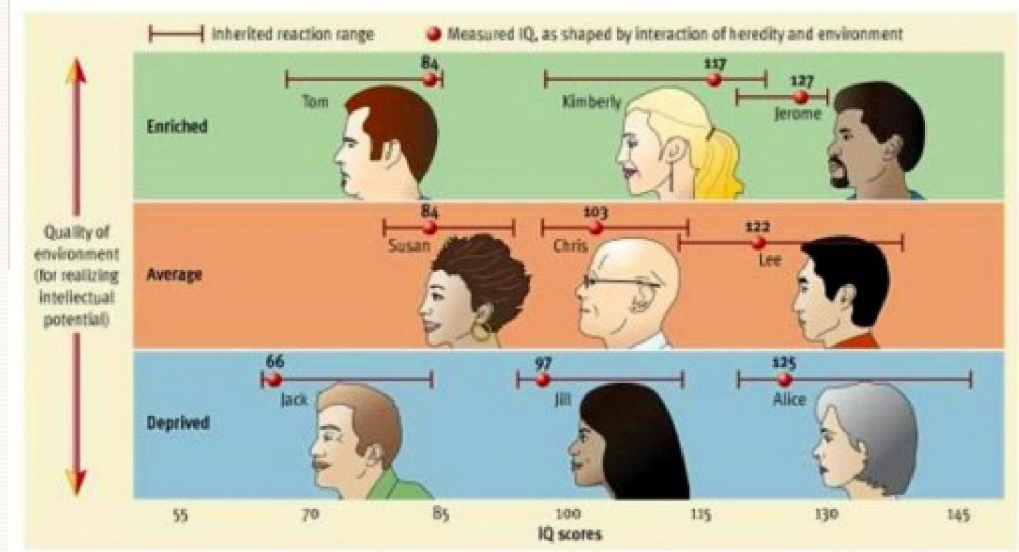
Gen-Çevre İlişkisi

- Multifaktöriyel Özellikler
- Genler ve çevre bir arada organizmaya son halini verir
- Yalnız genetik olarak kontrol edilenler
 - Kan grubu, göz rengi...
- Multifaktöriyel olarak kontrol edilenler
 - Boy uzunluğu, zeka...

- Boy uzunluđu
 - Genler
 - Beslenme
 - Spor



- Zeka
 - Genler
 - Beslenme
 - Çevredeki uyarılar



Multifaktöriyel Geçişli Hastalıklar

- Hipertansiyon
- Diabet Mellitus
- Kanser
- Epilepsi
- Şizofreni
- Manik depresyon