




Mendel Yasaları ve Kalıtım Kavramı

Prof. Dr. Hatice Ilgın Ruhi
AÜTF Tıbbi Genetik AD

1900 → 2017

- 1900
 - Mendel kuralları?
 - Kromozomlar
 - Moleküler genetik bilimi (-)
- 2017
 - ~ 8500 fenotip (~ 6000 tanesinde moleküler genetik)
 - Mikroarray → kromozomlar
 - Sekans → 15.000

- 
- Lokus
 - Alel
 - Multiple alelizm
 - Homozigot
 - Heterozigot
 - “compound”
 - “ikili”


- 
- Yaban tip alel; A, +
 - Mutant alel; a, -

- 
- Dominant
 - Resesif


- Çiçek rengi; eflatun - beyaz
- Çiçek pozisyonu; aksiyal - terminal
- Sap uzunluğu; uzun - kısa
- Tohum şekli; yuvarlak - buruşuk
- Tohum rengi; sarı - yeşil
- Pod şekli; düz - boğumlu
- Pod rengi; yeşil - sarı

Monohibrit aprazlama

- "Punnett" karesi




Mendel'in 1. Yasası; Segregasyon ilkesi



Test kros



Resiprokal eşleşme



Mendel'in 2. Yasası; Bağımsız tertiplenme ilkesi

- 
- Carl Correns
 - Hugo de Viries
 - Erich von Tschermac



Mendelian Kalıtım

Tek gen kalıtımı


Monojenik kalıtım


Majör kalıtım

Basit kalıtım

Kesikli kalıtım

Nitesel kalıtım

- 
- Otozomal
 - Gonozomal

- 
- Otozomal dominant
 - Otozomal resesif
 - X'e bađlı dominant
 - X'e bađlı resesif
 - Y'ye bađlı



OMIM (1985→1995)

Online Mendelian Inheritance in Man

Victor A. McKusick

OMIM Synopsis of the Human Gene Map (Updated October 18th, 2016) :

Chromosome	Count	Chromosome	Count
1	1,587	13	297
2	1,006	14	526
3	867	15	479
4	621	16	649
5	729	17	936
6	935	18	239
7	757	19	996
8	567	20	414
9	603	21	164
10	583	22	366
11	971	X	837
12	841	Y	54

Number of Entries in OMIM (Updated October 17th, 2017) :

MIM Number Prefix	Autosomal	X Linked	Y Linked	Mitochondrial	Totals
Gene description *	<u>14,934</u>	<u>725</u>	<u>49</u>	<u>35</u>	<u>15,743</u>
Gene and phenotype, combined +	<u>76</u>	<u>0</u>	<u>0</u>	<u>2</u>	<u>78</u>
Phenotype description, molecular basis known #	<u>4,751</u>	<u>320</u>	<u>4</u>	<u>31</u>	<u>5,106</u>
Phenotype description or locus, molecular basis unknown %	<u>1,467</u>	<u>124</u>	<u>5</u>	<u>0</u>	<u>1,596</u>
Other, mainly phenotypes with suspected mendelian basis	<u>1,666</u>	<u>107</u>	<u>2</u>	<u>0</u>	<u>1,775</u>
Totals	<u>22,894</u>	<u>1,276</u>	<u>60</u>	<u>68</u>	<u>24,298</u>

OMIM Morbid Map Scorecard

OMIM Morbid Map Scorecard	Ekim 2016	17 Ekim 2017
Moleküler temeli bilinen fenotip sayısı	5861	6087
Mutasyonlarının fenotipe neden olduğu bilinen gen sayısı	3642	3825

Detaylı OMIM Morbid Map Scorecard

Fenotip sınıfı	Fenotip (2016)	Gen (2016)	Fenotip (2017)	Gen (2017)
Tek gen	4828	3259	5047	3445
Yatkınlık	701	500	698	499
Nondiseases	142	112	145	115
Somatik hücre	205	117	212	121

Gen & Fenotip sayısı (Güncelleme 17 Ekim 2017)

1 fenotiple ilişkili gen sayısı	2616
2 fenotiple ilişkili gen sayısı	717
3 fenotiple ilişkili gen sayısı	260
4 fenotiple ilişkili gen sayısı	232