

## BÖLÜM ALTI

### CİNSİYETE BAĞLI ÖZELLİKLER

#### VIII.1- Cinsiyet Kromozomları Ve Cinsiyetin Belirlenmesi

Önceki bölümlerde ele alınan özellikleri determine eden genlerin bulunduğu kromozomlar, “nizami” kromozomlardı (Griffith ve ark. 2008), bunlara **otozomlar** denilir. Bir canlının sahip olduğu genlerin tamamına genom adı verilir. Genomun büyük bir bölümünü, otozomal genler, yani bu otozomlar üzerinde bulunan genler teşkil eder.

Hayvanların ve iki cinsiyetli çoğalan bitkilerin birçoğunda otozomlar yanında bir çift daha kromozom vardır ki bunlara **cinsiyet kromozomu** denir. Bu türlerin hemen tamamında cinsiyet, bu cinsiyet kromozomları tarafından belirlenir. Bunlar da, gamet teşekkülü esnasında, otozomlar gibi, Mendel'in açılma kuralına uygun hareket ederler. Ancak bu kromozomlar üzerindeki genlerin açılma oranları, biraz sonra ele alınacağı gibi, otozomal genlerdekinden genellikle farklı olur.

Mesela insanda 46 adet kromozom vardır: 44 adet otozom, 2 adet cinsiyet kromozomu. Birey anne ve babasından aynı cinsiyet kromozomunu almışsa, yani cinsiyet kromozomlarının ikisi de X ise dişi olur, babadan Y gelmişse erkek olur. Sitogenetik gösterimle dişiler 22AA+XX, erkekler 22AA+XY olur. Y kromozomunda erkekliği belirleyen genetik materyal vardır. Erkeklerde X ve Y kromozomları, meyoz bölünme esnasında homolog kromozomlar gibi eşleşirler; fakat aralarında parça değiş tokuşu olmaz; çünkü gerçekten homolog bölgeleri çok azdır.

*Drosophila*'da da genom benzer şekilde dişilerde 3AA+XX, erkeklerde 3AA+XY şeklinde gösterilebilir. Erkeklerde tek X kromozomu vardır. İnsanda Y kromozomu erkekliği belirleyici role sahip olduğu halde *Drosophila*'da Y'nin erkeklik rolü yoktur. Otozomlardaki bazı genlerin erkekliği belirleyici rolleri olduğu bugün bilinmektedir. X kromozomu ise dişiliği belirleyici role sahiptir. Cinsiyet *Drosophila*'da X kromozomların sayısının otozomlara oranıyla belirlenir. Cinsiyetin bu şekilde bir oranla (X kromozomunun sayısı / otozomların sayısı) belirlenmesi, **genetik denge teorisi** olarak bilinir.

Morgan'ın öğrencilerinden Bridges tarafından *Drosophila*'da yapılan çalışmalarla 1922'de ortaya konan bu teoriye göre, X kromozomu üzerinde dişiliği belirleyen genler, otozomlar üzerinde de erkekliği belirleyen genler bulunmaktadır. Diploit sinekler normal dişi olmakta, fakat X kromozomunun sayısında bir adet azalma, X/A oranını 0.5 yapmakta ve böyle diploitlerin erkek olmasına yol açmaktadır. Triploit (her kromozomdan üç tane) sineklerde ise X kromozomunun bir azalması X/A=2/3 oranına yol açmakta ve böyle sinekler intersex olmaktadır. Triploit bir sinekte 3 değil de 4 X varsa X/A oranı 1'den büyük olmaktadır, Bridges bunları üstün dişi, X/A oranı 0.5'ten de küçük olanları da üstün erkek olarak isimlendirmiştir.

Canlılarda eşeyin belirlenmesine ilişkin çok farklı mekanizmalar vardır. Bazı halkalı solucan türlerinde vücuttaki halka sayısına göre cinsiyet belirlenebilmektedir. Tek hücrelilerde, hatta bazı bakteri türlerinde erkekli dişili çoğalmanın ilkel hali denilebilecek mekanizmalar vardır ki bunlar ileride DNA ile ilgili bölümlerde ele alınacaktır. Çeşitli organizmalarda cinsiyet farklılığını belirleyen faktörlerle ilgili özet bilgi Düzgüneş ve Ekingen (1983), sayfa:74-80'de bulunabilir. Bu bölümde esas konumuz, cinsiyet kromozomu üzerinde bulunan genler tarafından belirlenen özelliklerin kalıtımı olduğundan cinsiyet kromozomu ile eşeyin belirlendiği canlılar ele alınacaktır. Bu gibi erkekli dişili çoğalan diploit canlı popülasyonlarına **Mendel Popülasyonları** denilmektedir (Düzgüneş ve Ekingen 1983). Bunlar arasında da erkeklik dişilik mekanizmaları bakımından aşağıda özetlenen farklılıklar söz konusudur:

Meyoz bölünme esnasında bütün gametlerine aynı cinsiyet kromozomunu veren cinsiyet homogametik, farklı cinsiyet kromozomu veren cinsiyet ise heterogametik olarak isimlendirilir. Buna göre insanda ve *Drosophila*'da dişiler homogametik, erkekler heterogametiktir.

Tavuklarda ve güve denilen kelebekte, insan ve *Drosophila*'dakinin aksine dişiler heterogametiktir. Bunlarda cinsiyet kromozomları Z ve W harfleriyle gösterilir. Tavuklar ZW, horozlar ZZ genotiplidir.

Cinsiyet kromozomları üzerinde de, otozomlarda olduğu gibi, çeşitli özelliklerin şu veya bu fenotipte olmasını determine eden genler bulunur. İnsanda X kromozomu üzerinde cinsiyetle ilgisi olmayan özellikler bakımından fenotipi belirleyen birçok gen vardır. X'e göre çok daha küçük olan Y kromozomunda ise çok daha az sayıda genin fonksiyonu belirlenmiştir. Bunlar da insanda daha çok erkeklik ve sperma özellikleriyle ilgili genlerdir.

### VIII.2- Cinsiyete Bağlı Döle Geçiş Kalıpları

Sitogenetikçiler X ve Y kromozomlarını homolog olan ve olmayan kısımlara ayırır. Bir misal olarak yine insanları alalım. X kromozomunda genlerin çoğunun bulunduğu farklı bölgelerin Y kromozomunda karşılığı yoktur. Bu yüzden erkeklerin hücrelerinde X kromozomunun bu farklı bölgelerindeki genlerden birer kopya var demektir ki, bu yüzden bu genlere hemizigot (yarı zigot) denir. X kromozomunun farklı bölgeleri yüzlerce gen bulundurur; bunların çoğu cinsiyet fonksiyonunda rol almazlar ve insanda cinsiyetle ilgisi olmayan birçok özelliği etkilerler. Y kromozomu sadece birkaç düzine gen bulundurur. Bunların bazısının X kromozomunda karşılığı vardır, fakat çoğunun yoktur. Bu ikinciler erkek cinsiyet fonksiyonunda rol alırlar. Bunlardan birisi SRY, erkekliğin kendisini tayin eder. Diğerlerinin birçoğu da erkeklerde sperma üretimi için gereklidir.

İnsan X ve Y kromozomları, birisi kromozomların bir ucunda diğeri diğeri ucunda olmak üzere iki kısa homolog bölgeye sahiptir. Bu bölgeler, homolog oldukları anlamında, otozomlar gibi hareket ettikleri anlamında, **pseudo otozomal bölgeler 1 ve 2** olarak isimlendirilirler

(Griffith ve ark 2008). Bu eş bölgelerin birisi veya her ikisi meyoza eşleşir ve parça değiş tokuşu yapar. Bu sebeple X ve Y kromozomları eşler olarak hareket eder ve spermilere eşit sayıda açılır.

Damarlı bitkiler bir seri seksüel düzenlemeye sahiptir. İki evcikli türler, hayvanlar gibi, sadece yumurta bulduran çiçekler taşıyan dişi ve sadece polen (çiçek tozu) keseleri (anter) bulduran çiçekler taşıyan erkek bitkileriyle seksüel dimorfizm gösterir. Hepsisi değilse bile bazı iki evcikli bitkiler, bitkinin cinsiyeti ile ilişkili (ve hemen tamamen belirleyici) özdeş olmayan bir kromozom çiftine sahiptir. Bu türlerin büyük kısmı bir XY sistemine sahiptir. Mesela iki evcikli *Melandrium album* bitkisi her hücresinde 22 kromozoma sahiptir: 20 otozom artı 2 cinsiyet kromozomu, XX dişileri, XY erkekleri gösterir. Diğer iki evcikli bitkiler belirgin bir özdeş olmayan kromozom çiftine sahip değildir ama bunlar da muhtemelen görsel olarak ayırt edilemese de cinsiyet kromozomuna sahiptir (Düzgüneş ve Ekingen 1983).

Cinsiyet kromozomu üzerindeki genler tarafından determine edilen özelliklere **cinsiyete bağlı özellikler** denir. Gamet teşekkülü esnasında, cinsiyet kromozomları da otozomlar gibi hareket ederler. Ancak bunlar üzerindeki genlerin kontrol ettiği özellikler bakımından fenotipik açılma oranları, otozomlardakinden genellikle farklıdır; çünkü açılma oranları erkek ve dişilerde her zaman aynı olmaz; resiprokal melezlemelerden genellikle farklı sonuçlar çıkar. İnsanlarda Y kromozomu üzerindeki genler, sadece babadan oğula geçtikleri için, dişilerde bu özellikler bakımından varyasyon görülmez.

### VIII.3- Cinsiyete Bağlı Özelliklerin Kalıtımı

Morgan *Drosophila* ile yaptığı çalışmalarda X kromozomu üzerindeki genler tarafından determine edilen birçok özellik buldu. Bunlardan birisi göz rengidir. Göz rengi kırmızı bir hatla, göz rengi mutant beyaz olan bir hattı melezleyen Morgan, resiprokal melezlemeden farklı sonuçlar elde etti. Kırmızı dişilerle beyaz erkekleri melezlediğinde F<sub>1</sub>'in tamamı kırmızı çıktı. Buna göre göz renginin kırmızı oluşu beyaz oluşuna dominanttı. Fakat dişileri mutant hattan, erkekleri normal hattan aldığında, F<sub>1</sub> dişilerinin tamamı kırmızı, erkeklerinin de tamamı beyaz olmuştu:

(1)

Kırmızı dişi x Beyaz erkek

F<sub>1</sub>: Bütün dölleri kırmızı

(2)

Beyaz dişi x Kırmızı erkek

F<sub>1</sub>: Dişiler kırmızı, Erkekler beyaz

(1) Numaralı melezlemeden elde edilen F<sub>1</sub> dişileri resesif erkeklerle geriye mezlelendiğinde dişilerin yarısı kırmızı yarısı beyaz, erkeklerin de yarısı kırmızı, yarısı beyaz çıkmıştı. Resiprokal melezleme yapılırca (yani F<sub>1</sub> erkekleri mutant dişilerle mezlenince), dişi dölleri tamamı kırmızı, erkeklerin de tamamı beyaz olmuştu:

(3)

Kırmızı F<sub>1</sub> dişileri x Beyaz erkekler

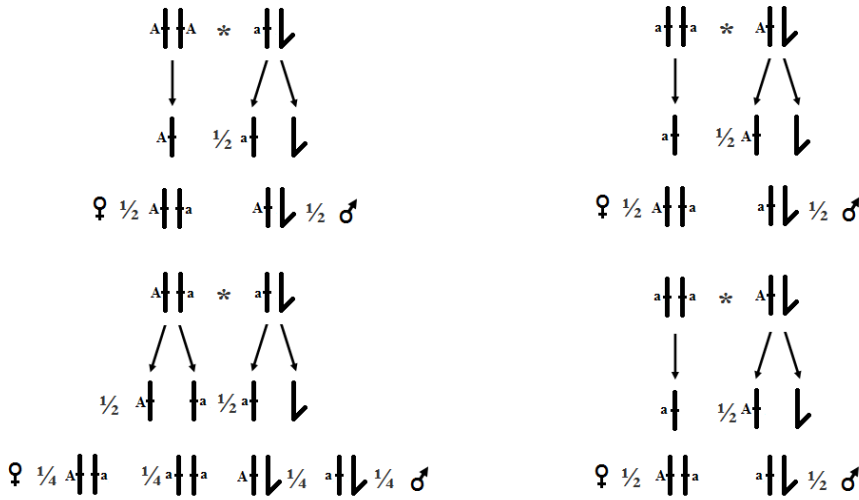
1/4 dişi kırmızı, 1/4 erkek kırmızı  
1/4 dişi beyaz, 1/4 erkek beyaz

(4)

Kırmızı F<sub>1</sub> erkekleri x Beyaz dişler

1/2 dişi kırmızı, 1/2 erkek beyaz

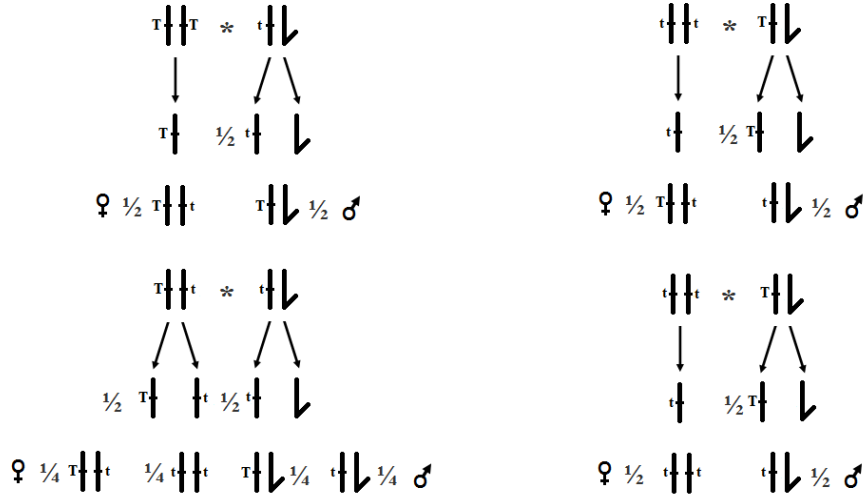
Cinsiyet kromozomlarının ebeveynden döle geçişiyle yukarıdaki sonuçların paralellliğini şematik olarak görmek mümkündür<sup>1</sup>:



**Misal: VIII.1- *Drosophila*'da kılılı kanatlı oluşu sağlayan mutant gen, normal kanatlı oluşu sağlayan alleleline dominanttır. Kılılı kanatlı safhattan dişilerle normal kanatlı safhattan erkekler çiftleşince F<sub>1</sub>'lerin tamamı kılılı kanatlı çıkmış, resiprokal melezlemeden ise F<sub>1</sub> dişileri kılılı kanatlı, erkekleri normal kanatlı çıkmıştır. a) Cinsiyete bağlılıktan söz eder misiniz? Niçin? Şematik olarak açıklayınız. b) Kılılı kanatlı F<sub>1</sub> dişileri normal erkeklerle geriye melezlenince çıkacak döller hangi oranlarda hangi fenotiplerde beklenir? Kılılı kanatlı erkekler, normal dişilerle çiftleştirilirse durum ne olur? Açıklayınız.**

- a) Resiprokal melezlemede F<sub>1</sub> erkeklerinin bir genotipte dişilerinin diğer genotipte olması bu genlerin X kromozomu üzerinde olduklarını, yani cinsiyete bağlı olduklarını gösterir. Şematik olarak Kılılı kanatlı (TT) safhattan dişilerle normal kanatlı (t-) erkeklerin çiftleşmesi ve resiprokal çiftleşmeler aşağıdaki gibi gösterilebilir. Sorunun b) şıkkı da hemen alttaki şekillerde gösterilmiştir.

<sup>1</sup> Burada kromozomlar X ve Y harfleriyle, genler de bunun üzerinde A ve a harfleriyle gösterilmiştir. Birçok kaynaktaki X kromozomu | şeklinde bir çizgi olarak, Y kromozomu da L şeklinde gösterilir. Genler de bu çizgiler üzerinde yatay çizgilerle gösterilir.



Cinsiyete bağlı kalıttan dolayı, döl generasyonunda iki cinsiyette ve resiprokal melezlemelerde farklı fenotipik oranlar ortaya çıkar. Kıllı kanatlı F<sub>1</sub> dişileri normal erkeklerle geriye melezlenince dişilerin de erkeklerin de yarısı kıllı kanatlı, yarısı normal olur. Kıllı kanatlı erkekler, normal dişilerle çiftleştirilirse, a) şikkındaki resiprokal melezleme sonuçlarıyla aynı şekilde, dişilerin tamamı kıllı kanatlı, erkeklerin tamamı ise normal olur.

#### VIII.4- İNSANDA EŞEYE BAĞLI KALITIM

##### X Kromozomundaki Genlerin Kontrol Ettiği Karakterler

X'e bağlı ve bizim bilmemiz gereken iki karakter vardır. Bunlar:

1. Renk körlüğü (r)
2. Hemofili hastalığıdır, (h)

**1. Renk körlüğü:** Kırmızı, sarı, yeşil gibi renkleri ayırt edememe hastalığıdır. Kalıtsal bir karakter olup, oğul döllere aktarılabilir. Alleline resesif bir gen tarafından belirlenir. Şimdilik tedavisi yoktur.

**2. Hemofili hastalığı:** Kanın pıhtılaşmaması hastalığıdır. Bu hastalık dişi bireylerde öldürücüdür. Bu da alleleline resesif bir gen tarafından kontrol edilir. Bu hastalığın da şu ana kadar tedavisi bulunamamıştır.

##### Y Kromozomundaki Genlerin Kontrol Ettiği Karakterler

Bu karakterleri oluşturan genler Y kromozomunda olduğu için bu karakterler sadece erkek bireylerde tezahür eder. Çünkü dişilerde Y kromozomu yoktur. Örnek:

- Kulak kıllılığı

- İkinci ve üçüncü ayak parmaklarının bitişik olması
- Balık pullu oluş

**Hem X Hem Y ile Aktarılanlar:**

X ve Y kromozomunun homolog bölgesindeki genlerle aktarılırlar. Bunların kalıtımı, otozomlardaki normal karakterler gibidir. Yani hem erkek hem dişilerde, aynı oranlarda görülebilirler. İnsandaki bazı göz rahatsızlıklarının kalıtımı bu duruma örnek olarak verilmektedir.

**VIII.5- Çalışma Problemleri**

**VIII.1.** İnsanlarda renk körlüğü eşey kromozomları üzerinde bulunan resesif bir gen ( $X^r$ ) tarafından belirlenmektedir. Renk körü olan bir babanın kız çocuklarının yarısı renk körü olmuştur. Bu durumda annenin genotipinin ne olması beklenir?

- a)  $X^R X^R$       b)  $X^R Y$       c)  $X^r X^r$       d)  $X^r Y$       e)  $X^R X^r$

**VIII.2.**  $X^H Y$  genotipine sahip bir canlı nasıl isimlendirilir?

- a) Homogametik, homozigot      b) Heterogametik, homozigot,      c) Heterogametik, hemizigot  
d) Heterogametik, heterozigot      e) Homogametik, heterozigot

**VIII.3.** Erkekleri homogametik olan bir canlı türünün gametlerinde bulunan kromozom sayısı 20'dir. Buna göre dişi bireylerin yumurtalarındaki kromozom sayısı ve yumurtalarında bulunması gereken X kromozomu sayısı nedir?

- a) 40, 0 veya 1      b) 40, 1      c) 20, 0 veya 1      d) 40, 0      e) 20, 1

**VIII.4.** Renk körü bir baba, normal bir anne ile evlenmiş ve renk körü bir oğulları olmuştur. Renk körlüğü cinsiyete bağlı resesif bir gen tarafından tayin edilmektedir. Anne için aşağıdakilerden hangisi doğrudur?

- a) Anne heterozigottur, yani taşıyıcıdır.  
b) Anne homozigottur, oğlan babaya çekmiştir.  
c) Anne renk körü olmalıydı, soruda bir hata vardır.  
d) Bu annenin renk körü bir kızı olamaz.  
e) Bu annenin normal bir kızı olamaz.

**VIII.5.** Renk körlüğü geni bakımından heterozigot bir kızın fenotipi renk körü olabilir mi?

- a) Olabilir; normal görüşü sağlayan dominant genin penetransı (nüfuz kabiliyeti) tam değildir, %97'dir.  
b) Olabilir; renk körlüğü geninin etkisi cinsiyetle değişir; erkeklerde resesif, kadınlarda dominanttır.  
c) Olamaz; normal görüşü sağlayan gen renk körlüğüne dominanttır.  
d) Zorunlu olarak renk körü olur. Çünkü renk körlüğü geni dominanttır.  
e) Olamaz; çünkü kız heterozigot yani taşıyıcıdır.

- VIII.6.** Renk körlüğü eşey kromozomları üzerinde bulunan resesif bir gen tarafından belirlenmektedir. Normal görüşlü olan bir kadın ile annesi renk körü olan bir erkek evlenmiştir. Buna göre aşağıdakilerden hangisi yanlıştır?
- a)Doğacak çocukların tamamı normal görüşlü olabilir.  
b)Bu evlilikten normal görüşlü çocuk beklenmez.  
c)Doğacak kız çocuklarının yarısı renk körü olabilir.  
d)Doğacak kız çocuklarının tamamı normal görüşlü olabilir.  
e)Doğacak erkek çocuklarının tamamı normal görüşlü olabilir.
- VIII.7.** Erkekleri heterogametik yapıda olan bir canlı türünün somatik hücrelerindeki kromozom sayısı 32 ise erkeklerin spermlerinde bulunması gereken toplam kromozom sayısı ve X kromozomu sayısı kaçtır?
- a)64, 1      b)32, 1      c)32, 1 veya 0      d)16, 1 veya 0      e)16, 1
- VIII.8.**  $X^HX^h$  genotipli bir canlı nasıl isimlendirilir?
- a)Homogametik, homozigot      b)Heterogametik, heterozigot      c)Heterogametik, homozigot  
d)Heterogametik, hemizigot      e)Homogametik, heterozigot
- VIII.9.** Babası renk körü olan normal görüşlü bir kadın, normal görüşlü bir erkekle evlenmiştir. Bu evlilikten meydana gelmiş 8 çocuktan kaç tanesinin renk körü olması beklenir?
- a)8      b)2      c)4      d)1      e)0
- VIII.10.** İnsanlarda hemofili hastalığı eşeye bağlı resesif bir gen tarafından belirlenmektedir. Babası hemofili hastası olan sağlıklı bir kadın hemofili hastası bir erkekle evlenmiştir. Bu evlilikten meydana gelen 4 erkek çocuktan kaç tanesinin hemofili hastası olması beklenir?
- a)0      b)1      c)2      d)3      e)4