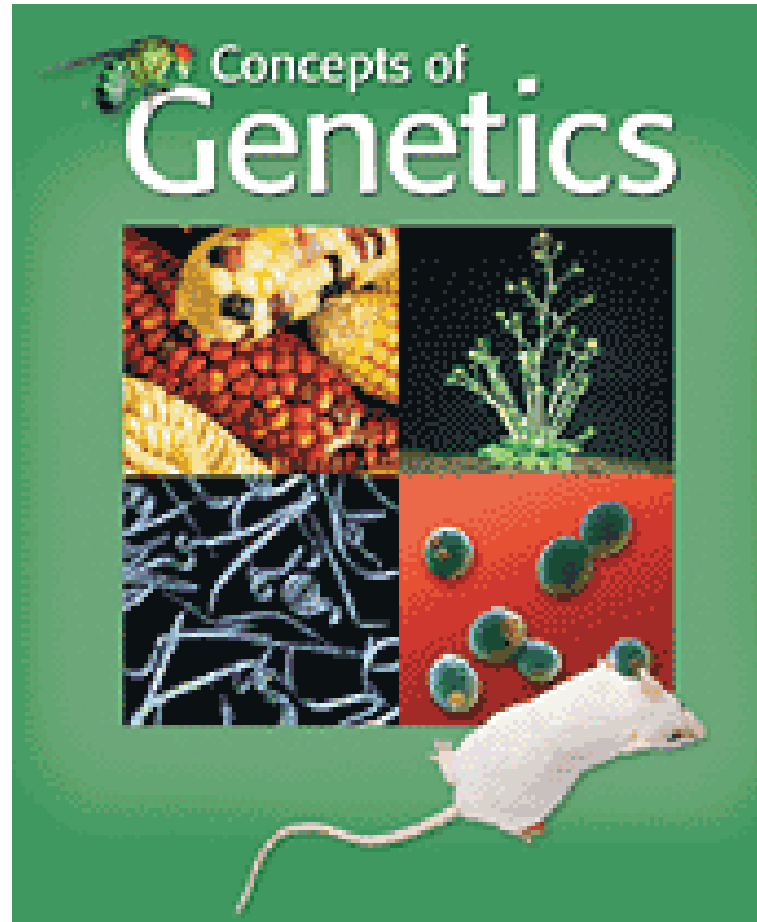


GENETİK I

BİY 301

DERS 3

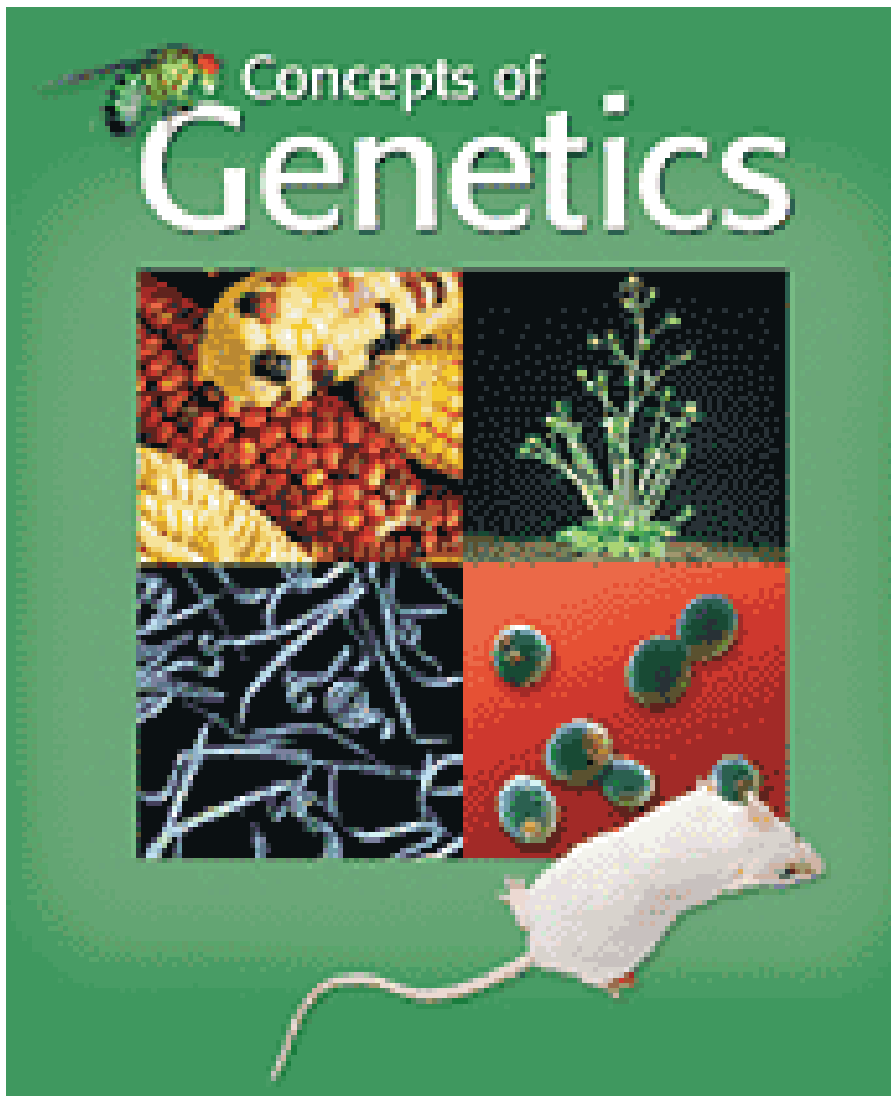


İçerik

- **Kısım 1: Genler, Kromozomlar ve Kalıtım**
- Kısım 2: DNA-Yapısı, Replikasyonu ve Varyasyonu
- Kısım 3: Genetik bilginin ifadesi ve düzenlenmesi
- Kısım 4: Genomik Analiz
- Kısım 5: Populasyon ve Organizma Genetiği

Kısım 1: Genler, Kromozomlar ve Kalıtım

- Bölüm 1: Genetiğe Giriş
- Bölüm 2: Mitoz ve Mayoz
- **Bölüm 3: Mendel Genetiği**
- Bölüm 4: Mendel Genetiğinin Uzantıları
- Bölüm 5: Ökaryotlarda Kromozom Haritalama
- Bölüm 6: Bakteri ve Bakteriofajlarda genetik analizler ve haritalama
- Bölüm 7: Eşey belirlenmesi ve eşey kromozomları
- Bölüm 8: Kromozom mutasyonları-kromozom sayısı ve düzenindeki değişiklikler
- Bölüm 9: Çekirdek dışı kalıtım



Bölüm 3
Mendel Genetiği

Bölüm 3

Mendel Genetiği

- 3.1** Mendel Kalıtım Örneklerini Çalışmak için Deneysel bir Yaklaşım Modeli Kullanmıştır.
- 3.2** Monohibrit Çaprazı bir Özelliğin bir Nesilden Diğesine Nasıl Aktarıldığını Ortaya Çıkarır.
- 3.3** Mendel'in Dihibrit Çaprazı Dördüncü Önermesinin Oluşumuna Yol Açmıştır:
Bağımsız Açılım
- 3.4** Trihibrit Çaprazı Mendel Prensiplerinin Çok Özellikli Kalıtıma Uygulanabileceğini Göstermiştir.
- 3.5** Mendel'in Çalışmaları 21.yy Başında Yeniden Keşfedilmiştir.

Bölüm 3

Mendel Genetiği

- 3.6** Mendel Önermeleri ile Kromozomların Davranışları Arasındaki Korelasyon, Çağdaş Aktarım Genetiğinin Temelini Oluşturmuştur.
- 3.7** Bağımsız Açılım Çok Fazla Genetik Çeşitliliğe Yol Açar
- 3.8** Olasılık Kanunları Genetik Olayların Açıklanmasında Yardımcı Olur.
- 3.9** Ki-kare Analizi Şansın Genetik Veriler Üzerindeki Etkisini Değerlendirir.
- 3.10** Soy Ağaçları İnsanlardaki Kalıtım Şekillerini Gösterir.

3.1 Mendel Kalıtım Örneklerini Çalışmak için Deneysel bir Yaklaşım Modeli Kullanmıştır.

- Johann Mendel

- felsefe

- Augustinian Manastırı “Keşiş Gregor”

- Fizik ve Botanik

- Mendel neden başarılı olmuştur ?

- Deneysel biyoloji için gerekli olan metodoloji anlayışı

- Yetiştirilmesi ve hibritleşmesi kolay bir organizma

- Seçilen 7 karakter ve her birinin birbirine zıt iki formu

- Deneylerinde bu zıt karakterleri çok sayıda kullanmıştır

3.1 Mendel Kalıtım Örneklerini Çalışmak için Deneysel bir Yaklaşım Modeli Kullanmıştır.

EXPERIMENTS IN PLANT HYBRIDIZATION (1865)

GREGOR MENDEL

Read at the February 8th, and March 8th, 1865, meetings
of the Brünn Natural History Society

Mendel, Gregor. 1866. Versuche über Pflanzenhybriden. *Verhandlungen des naturforschenden Vereines in Brünn, Bd. IV für das Jahr 1865*, Abhandlungen, 3–47.

Versuche

über

Pflanzen-Hybriden,

von

Gregor Mendel.

(Separatdruck aus dem IV. Bande der Verhandlungen des naturforschenden Vereines.)

Im Verlage des Vereines.



Brünn, 1866.

Aus Georg Gastl's Buchdruckerei, Postgasse Nr. 446.

3.1 Mendel Kalıtım Örneklerini Çalışmak için Deneyssel bir Yaklaşım Modeli Kullanmıştır.

- Mendel modelinde bezelyeleri kullanmıştır, çünkü:

-kolayca yetiştirilebilir,

-suni olarak çaprazlanabilir,

-tek sezon içerisinde olgunluğa ulaşabilir.

3.1 Mendel Kalıtım Örneklerini Çalışmak için DeneySEL bir Yaklaşım Modeli Kullanmıştır.

- Mendel,
 - 7 görülebilen karakter
 - Her biri zıt özelliklere sahip
 - Saf hat suşlar'ı kullanarak,
- ayrı birimlerin kalıtımının var olduğunu ve gamet oluşumu sırasında bu birimlerin davranışlarını tahmin edilebileceğini belirlemiştir.

3.1 Mendel Kalıtım Örneklerini Çalışmak için Deneysel bir Yaklaşım Modeli Kullanmıştır.

- Mendel'in varsayımları sonunda Mendel ya da aktarım (Transmisyon) genetiğinin temeli olarak kabul edilmiştir.

3.2 Monohibrit Çapraz: bir nesilden-diğesine

Monohibrit Çapraz:

-en basit çapraz; tek bir zıt karakter ile ilgili çapraz

P_1 : Orijinal ebeveynler, atasal (parental) nesil

F_1 : birinci yavrudöl (filial) nesli

F_2 : ikinci yavrudöl (filial) nesli

Her bir özellik: Özel birim faktörler

-kalıtımın temel birimleri

-nesilden nesle değişmeden kalıyor

3.2 Monohibrit Çapraz: Mendel'in 3 önermesi

1- Birim faktörler (aleller) çiftler halindedir:

Genetik karakterler her bir organizmada çiftler halinde bulunan birim faktörler tarafından kontrol edilmektedir (YY, yy).

2-Baskınlık/Çekiniklik:

Bir bireydeki tek bir karakterden, birbirinden farklı iki faktör sorumlu olduğundan birim faktörlerden biri diğerine baskındır, ötekisi ise çekiniktir (Y-y).

3-Ayrılma (Segregasyon):

Gamet oluşumu sırasında çiftler halinde bulunan birim faktörler rastgele ayrılırlar ve her bir gamet, birini ya da diğerini eşit olasılık ile alır (YY- $\frac{1}{2}$ Y, $\frac{1}{2}$ Y = 1Y) (Yy- $\frac{1}{2}$ Y, $\frac{1}{2}$ y)

3.2 Monohibrit Çapraz: Çağdaş terminoloji

Fenotip: bireylerin fiziksel özelliği

Allel: genlerin alternatif formları

Genotip: bireyin genetik düzeni,
belirtilen karakter açısından
sahip olduğu allel yapısı.

Küçük harf, **çekinik özellik (d)**

Büyük harf, **baskın özellik (D)**

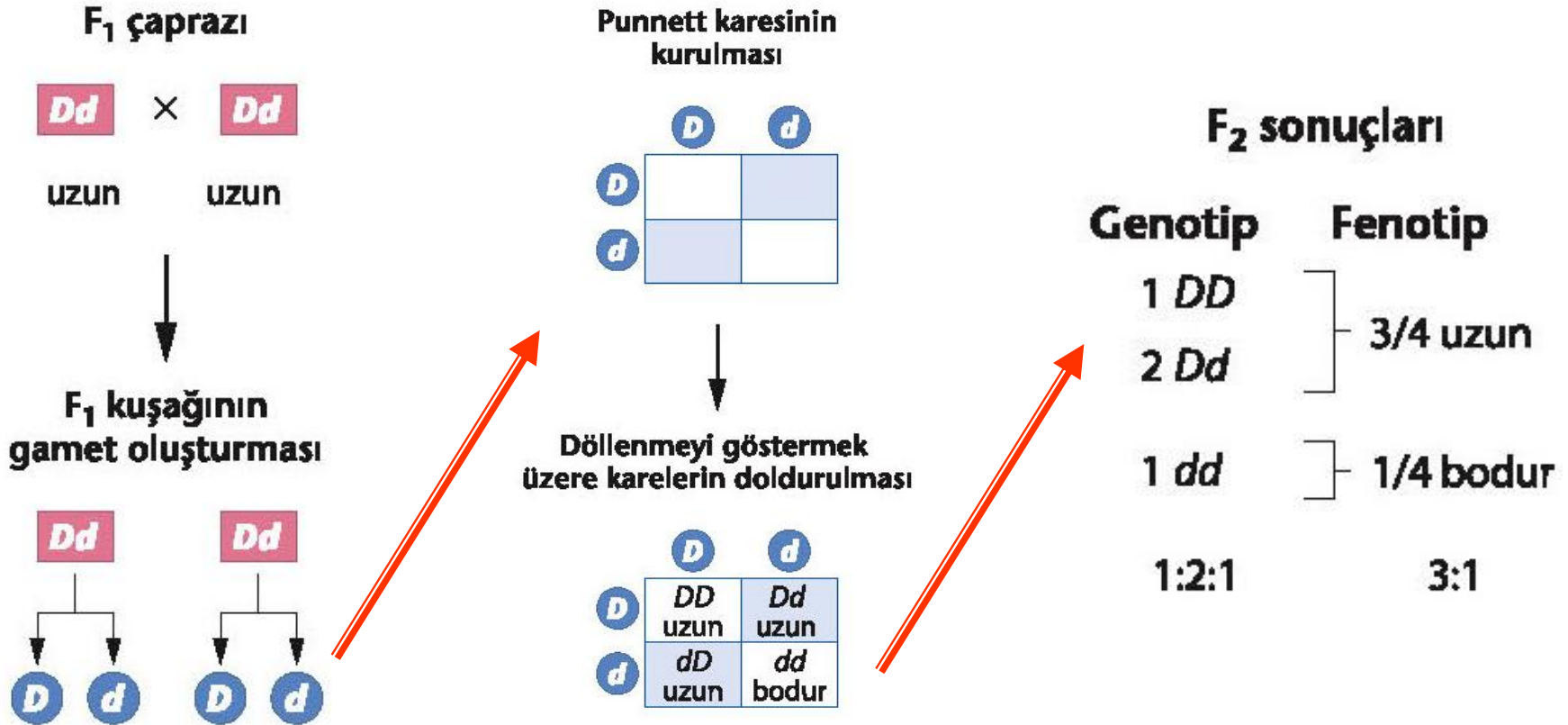
Örneğin: **bodur** (dwarf), **d**

uzun **D**

Genotipler: **DD**, **Dd** ya da **dd**

3.2 Monohibrit Çapraz: Punnett Karesi

Ebeveynlerde gamet ayrılımı ve döllenmenin sonucunda oluşan bireyin Fenotipi ve genotipinin daha iyi anlaşılması için kullanılmaktadır.



3.2 Monohibrit apraz: Test apraz-1 karakter

Baskın fenotipli genotipi bilinmeyen bir canlının genotipini ayırt etmenin bir yolu var mıdır?

Test apraz: (Geri apraz)

Baskın fenotipli fakat genotipi bilinmeyen bir organizma **homozigot ekinik** bir birey ile aprazlanır.

3.3 Dihibrit Çapraz: 4. önerme-Bağımsız açılım

İki karakteri, birbirine zıt 2 özelliği içeren bir çapraz, **dihibrit çaprazı** ya da **iki faktörlü çapraz** olarak bilinir.

Çarpım kuralı iki bağımsız olayın aynı anda olma olasılığını tahmin etmede kullanılabilir.

Bağımsız açılım:

Gamet oluşumu sırasında birim faktörlerin birbirinden ayrılan çiftleri birbirlerinden bağımsız olarak dağılırlar

3.3 Dihibrit Çapraz: Test Çaprazı

Test çaprazı iki bağımsız karakter içeren çaprazlarda da kullanılabilir.

AaBb x aabb

ya da

Aabb x aabb

aaBb x aabb

AABb x aabb

vb.

3.4 Trihibrit apraz: ok zellikli kalıtım

Trihibrit aprazda birbirinin zıttı olan 3 karakter kullanılarak apılan aprazdır ve -faktrl aprazda denilmektedir .

Her bir gen ifti bağımsız olarak gamet oluřturduėundan zellikler ayrı ayrı arka arkaya yer alır (**Őekil 3-10**). Her birinin olma olasılıkları da oluřacak gametin yanında yazılır ve en sonrada arpım kuralı uygulanarak meydana gelecek F2 genotipin olasılıėı daha kolay hesaplanabilir.

3.5 Mendel'in alıřmaları 21.yy Bařında Yeniden Keřfedilmiřtir

Mendel kalıtımın **sürekli olmayan çeřitlenme** ile sonuçlandıđını yani F2'ler F1 fenotiplerinin daha önce var olan kombinasyonları idi, halbuki o zamanda Charles Darwin ve Alfred Russel Wallace tarafından geliştirilen Evrim teorisinin etkisinde olan kişiler **sürekli çeřitlenme** yani yavrular ebeveynlerinin bir karıřımı olma fikrine inanmıřlardı.

3.6 Mendel Önermeleri ile Kromozomların Davranışları Arasındaki Korelasyon, Çağdaş Aktarım Genetiğinin Temelini Oluşturmuştur.

Kalıtımın kromozom teorisi kromozomların mayoz sırasında ayrılmasını, Mendel'in ayrılma ve bağımsız açılımının temelini oluşturduğunu söylemekteydi.

- Walter Flemming: kromozomları keşfetmesi
- Hugo DeVries, Karl Correns ve Eric Von Tshermak adlı botanikçiler bağımsız olarak benzer hibridizasyon çalışmaları gerçekleştirdi.
- Sitologlar Walter Sutton ve Theodor Boveri mayoz kromozom davranışını inceledi ve Kalıtımın kromozom teorisinin başlatıcıları olarak ödüllendirildi.
- Thomas H. Morgan, Alfred H. Sturtevant, Calvin Bridges çalışmaları ile kromozom teorisini doğrulamışlardır.

3.6 Çağdaş Aktarım

Genetiği-Birim Faktör, Gen ve Homolog Kromozomlar

Mendel'in 3 önermesi ve kromozomların mayoz sırasında ayrılmaları **Şekil 3.11**'de gösterilmektedir.

Lokus: herhangi bir genin kromozom üzerinde yerleştiği bölgedir. (Locus, Loci)

3.7 Bağımsız Açılım Çok Fazla Genetik Çeşitliliğe Yol Açar

- Bağımsız açılımın önemli sonuçlarından birisi bir birey tarafından genetik olarak benzer olmayan gametlerin üretilmesidir.

Farklı kromozom kompozisyonu= 2^n

haploid sayı 4 ise = $2^4 = 16$ farklı gamet

haploid sayı 23 = $2^{23} = 8 \times 10^6$ farklı gamet

- Bağımsız açılım sonucu oluşan genetik çeşitlilik bütün organizmaların evriminde çok büyük öneme sahiptir.

3.8 Olasılık Kanunları - Çarpım kanunu.

- İki bağımsız olayın aynı anda olma olasılığı **çarpım kanunu** ile hesaplanabilir.
- Her iki olayın olma olasılıkları her bir bireysel olayın olma olasılıklarının çarpımıdır.

İki metal para P ve N, havaya atılıyor

$$(P_T:N_T) = (1/2)(1/2) = 1/4$$

$$(P_Y:N_T) = (1/2)(1/2) = 1/4$$

$$(P_T:N_Y) = (1/2)(1/2) = 1/4$$

$$(P_Y:N_Y) = (1/2)(1/2) = 1/4$$

3.8 Olasılık Kanunları – Toplam kanunu.

- Eğer genelleştirilmiş bir sonuç olasılığının hesaplanmasını yapıyorsak, söz konusu duruma özgü her bir karşılıklı sonuca **toplam kanununu** uygularız.
- Toplam kanunu tek bir sonuç elde etme olasılığı 2 ve daha fazla yol ile elde edilebiliyorsa o zaman olasılık tüm benzer olayların olasılıklarının toplamına eşit olduğunu söyler.

İki farklı metal para ile atış yapılarak birinin yazı diğerinin tura gelme olasılığı nedir? Olarak soruluyor

$$\text{yani} \quad [(P_Y:N_T) \text{ ve } (P_T:N_Y)] \\ (1/4) + (1/4) = 1/2$$

3.8 Olasılık Kanunları – Şartlı olasılık.

Bir olayın diğerine bağımlı olduğu zaman, istenilen sonucun olasılığı **şartlı olasılık** olarak bilinir ve sonuç ve özgül koşul birbirinden bağımsız olmadığı için çarpım kanunu uygulanamaz.

Özgül bir koşula bağlı durum = P_C

Özgül koşullar A ve B ise = P_A ve P_B

Şartlı olasılık $P_C = P_A/P_B$

Çekinik bir bozukluğu ifade eden bir kız ya da erkek çocuğunun bundan etkilenmemiş kardeşinin hastalığa neden olan alelin (heterozigot) taşıyıcı olma olasılığı (P_C) ?

$$= (1/2) / (3/4)$$

$$= (\text{taşıyıcı olma, heterozigot olma olasılığı}) / (\text{Hasta olmama olasılığı})$$

$$= (2/3)$$

3.8 Olasılık Kanunları – Binom Teoremi.

Binomial teoremi çok sayıdaki potansiyel sonucun arasından herhangi bir özgül gruba ait sonuçların olasılığının çabuk hesaplanması için kullanılabilir.

3.9 Ki-kare Analizi Şansın Genetik Veriler Üzerindeki Etkisini Değerlendirir.

- Şansa bağlı sapma örnek sayısının artmasıyla azalır.
- Verilerin 1:1, 3:1 ya da 9:3:3:1 gibi, verilen bir orana uyduğunu varsayarsak **sıfır** (null) hipotezi kurmuş oluruz—böyle söylememizin nedeni **ölçülen değerler** ile **beklenen değerler** arasında gerçek farkın olmamasıdır.
- Görünen farklılık tamamen sadece şansa bağlanabilir.

3.9 Ki-kare Analizi Şansın Genetik Veriler Üzerindeki Etkisini Değerlendirir.

- **Ki-kare (χ^2)** analizi verilerin sıfır hipotezine ne kadar uygun olduğunu test eder.
- **Tablo 3.3** monohibrit çaprazda F2 neslinin χ^2 hesaplanma basamaklarını göstermektedir.

3.9 Ki-kare Analizi –Serbestlik derecesi

- Ki-kare analizi serbestlik derecesinin hesap içerisine katılmasını gerektirir (sd, df), çünkü serbestlik derecesi arttıkça daha fazla sapma beklenir (**Şekil 3.12**).
- Serbestlik derecesi $n - 1$ 'e eşittir burada n verilerin oluşturduğu sınıf sayısını göstermektedir.

3.10 Soy Ağaçları İnsanlardaki Kalıtım Şekillerini Gösterir.

- Soyağacı verilen karaktere göre aile ağacını gösterir. Soyağacı analizi kalıtım şekillerini ortaya koyar.
- Standard soyağacı sembolleri **Şekil 3.13**'te ve örnek soyağaçları ile **Şekil 3.14**'te gösterilmektedir.

3.10 Soy Ağaçları- Standard soyağacı sembolleri.

- Ebeveynler tek yatay çizgi ile ve dikey çizgiler ise yavruları gösterir.
- Eğer ebeveynler akraba ise (consanguineous), örneğin birini kuzen, o zaman çift çizgi ile gösterilir.
- Yavrular kardeş ise (siblings) yatay çizgi ile birleştirilir.

3.10 Soy Ağaçları- Standard soyağacı sembolleri.

- İkizler dikey inen ve sonra dallanan diyagonal çizgi ile gösterilir.
- Tek yumurta ikizi belirtmek için diyagonal çizgilerin arasında bir yatay çizgi vardır (cinsiyet aynı olmalıdır).
- Çift yumurta ikizleri aynı sembole ancak iki diyagonal çizgi arasında yatay çizgi yoktur (Cinsiyet farklı olabilir).

3.10 Soy Ağaçları

- İnsan karakterlerinin soyağacı analizi, insan genetik çalışmaları için son derece değerli bir araçtır (**Tablo 3.4**'teki örnekleri inceleyerek soyağacı analizinin insan özellikleri için ne kadar önemli olduğunu anlayabilirsiniz).