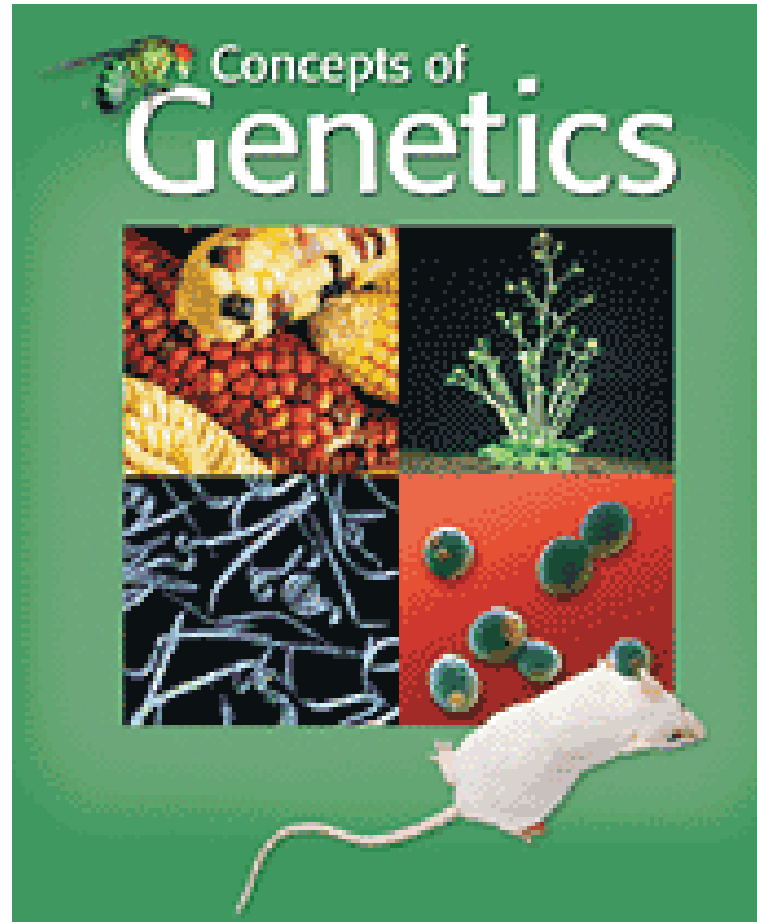


# GENETİK I

## BİY 301

### DERS 7



# İçerik

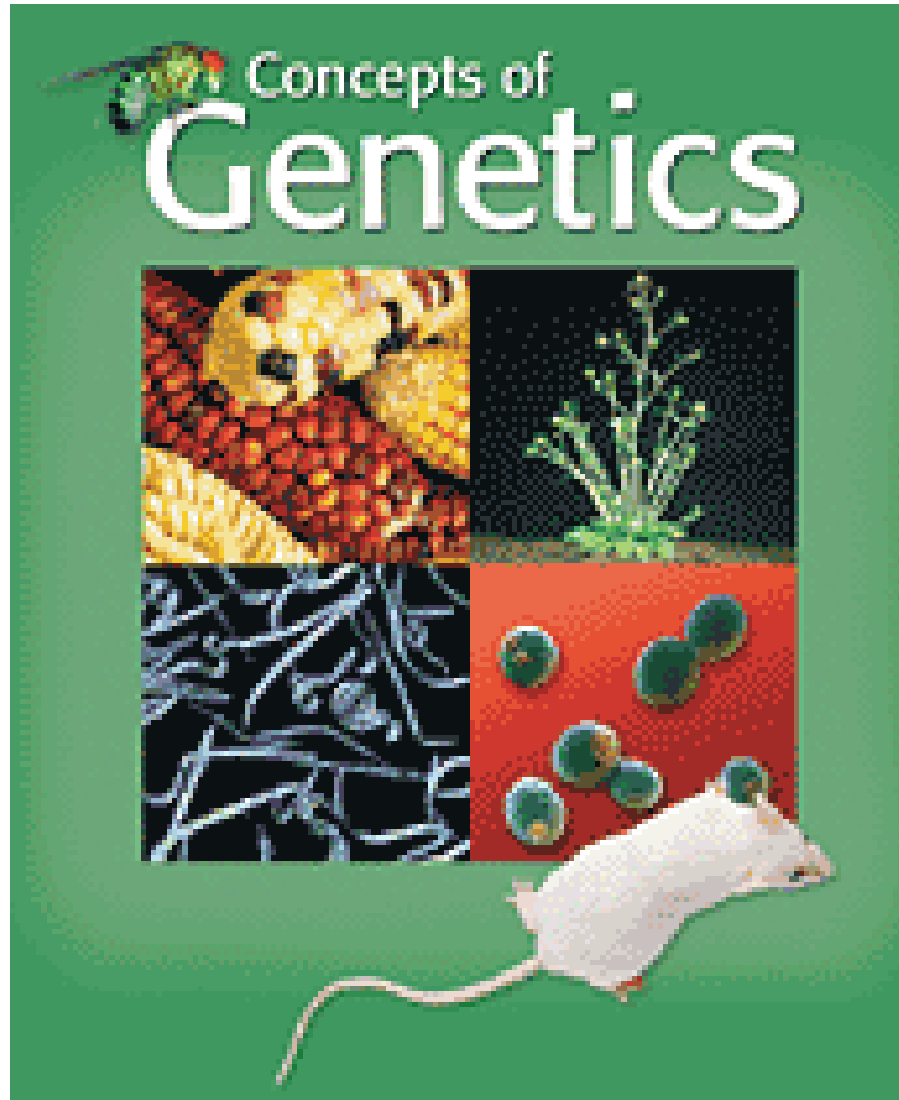
---

- **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 7**  
**Eşey belirlenmesi ve Eşey kromozomları**

## Bölüm 7

# Eşey Belirlenmesi ve Eşey Kromozomları

---

- 7.1 Eşeyssel farklılaşma ve yaşam döngüleri
- 7.2 X ve Y kromozomları ile cinsiyet belirlenmesi arasındaki bağlantı ilk defa 20. yüzyıl başlarında kurulmuştur
- 7.3 Y kromozomu insanlarda erkek cinsiyeti belirler
- 7.4 İnsanlarda erkeklerin dişilere oranı 1.0 değildir
- 7.5 Doz ayarlaması insanda ve diğer memelilerde X'e bağlı genlerin aşırı derecede ifadesini engeller
- 7.6 X-kromozomlarının otozomal kromozom setine oranı *Drosophila*'da cinsiyeti belirler
- 7.7 Sıcaklık değişimi sürüngenlerde cinsiyetin belirlenmesini kontrol eder.

## Bölüm 7

# Eşey Belirlenmesi ve Eşey Kromozomları

---

- Tür içinde genetik çeşitliliği büyük ölçüde arttıran eşeyssel üreme, eşeyssel farklılaşma ile sonuçlanan mekanizmalara gereksinim gösterir
- Organizmalarda eşeyssel dimorfizme yol açan çok çeşitli genetik mekanizmalar evrimleşmiştir.
- Bir çok durumda genellikle tek bir kromozom üzerindeki özgül genler gelişim sürecinde erkek ve dişi oluşumunu sağlar
- İnsanlarda diploid sayının ötesinde fazladan, X veya Y kromozomlarının bulunuşu bir ölçüde tolere edilebilir, fakat bu çoğunlukla farklı fenotiplerin sergilendiği sendromlara yol açar

## Bölüm 7

# Eşey Belirlenmesi ve Eşey Kromozomları

---

- Eşey belirleyen kromozomların ayrılmaları, kurumsal olarak erkek ve dişi eşey oranının bire-bir olmasına neden olur. İnsanda bu oran gebelik başlangıcında büyük oranda erkek oluşumu yönündedir.
- Memelilerde, dişiler erkekler ile karşılaştırıldığında iki X kromozomu taşır, ancak dişilerde fazladan bulunan bu genetik bilgi, gelişimin erken dönemlerinde X kromozomlarından birinin rastgele etkinsizleştirilmesi ile dengelenir.
- Bazı sürüngen türlerinde yumurtaların inkübasyonu esnasındaki sıcaklık, cinsiyetin belirlenmesini sağlar.

## Bölüm 7

# Eşey Belirlenmesi ve Eşey Kromozomları

---

Kalkan ve mızrak ucu- ♂ - demiri ve mars'ı

Ayna - ♀ - bakır ve Venüs'ü sembolize eder

**X-Y** birbirine benzemeyen-**heteromorfik** kromozomlardan biri bir eşeyi diğeri ise diğeri eşeyi temsil eder.

Gerçekte ise kromozomlardan ziyade genler etkin olmakta ve eşey belirlenmesinin temelini oluşturmaktadır.

3 model organizma 1-Yeşil alg *Chlamydomonas*, 2-Mısır *Zea mays* ve 3-Nematod *Caenorhabditis elegans*'ın yaşam döngülerini inceleyeceğiz.



# 7.1 Eşeyssel farklılaşma ve yaşam döngüleri

---

**İlkin eşeyssel farklılaşma:** gametleri üreten gonatlar

**İkincil eşeyssel farklılaşma:** fiziksel, görünümdeki farklılıklar dış genital yapı ve meme bezleri

Bitki ve hayvanlarda, **tek cinsiyet=dioecus=gonokorik**

her bir birey tek cinsiyeti taşır dişi ya da erkektir

**çift cinsiyet=monoecus=hermafrodit**

bir bireyin hem dişi hem de erkek üreme organlarına sahip olduğunu ifade eder

**İnterseks** terimi ise kısır ara geçişli eşey farklılaşmasına sahip bireyler için kullanılır.

## 7.1 Eşeyssel farklılaşma ve yaşam döngüleri- *Chlamydomonas*

---

“+” sadece “-” hücrelerle eşleşebilir, terside olasıdır.

Döllenme ve mayoz sonucunda 4 haploid hücre üretilir bunun 2 tanesi “-” 2 tanesi “+” tiptedir.

## 7.1 Eşeyssel farklılaşma ve yaşam döngüleri-*Zea mays*

---

Dişi ve erkek yapı yetişkin bireyde bulunur

**Stamen**-püsküller-erkek mikrogametofit- polen tanesini

**Pistil** ise megaspor dişi diploid hücreleri oluşturur

## 7.1 Eşeyssel farklılaşma ve yaşam döngüleri- *C. elegans*

---

İki eşeyssel genotip

-testisleri olan erkekler

-testis ve ovaryumlar içeren  
hermafroditler

Erkek olmayı belirleyen X  
kromozomu ve otozomlarda  
bulunan genlerdir.

X-kromozom ve otozom oranı  
eşeyi belirlediğine  
inanılmaktadır.

## 7.3 Y kromozomu insanlarda erkek cinsiyeti belirler

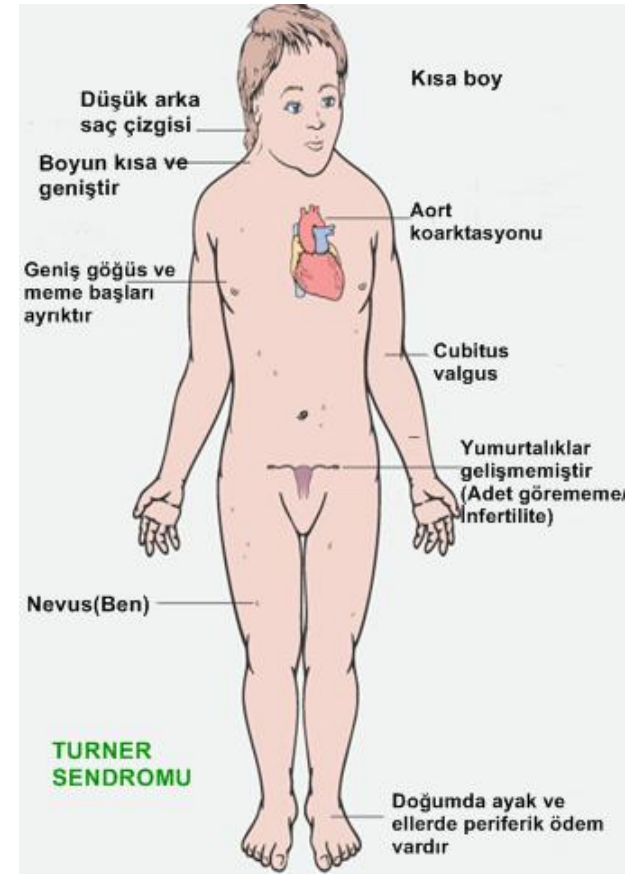
---

## 7.3 Klinefelter (♂) ve Turner (♀) Sendromları



48,XXXY; 48,XXYY  
49,XXXXY; 49XXXYY

2/1000 yeni doğan erkekte görülür



45,X/46,XY  
45,X/46,XX

1/2000 yeni doğan dişide görülür

## 7.3 47,XXX Sendromu ve 47, XYY durumu

---

Normal otozomal kromozom ile beraber 3 adet X taşır. 1/1200 yeni doğan dışında olduğu tahmin edilmektedir. Mükemmel şekilde normaldir. Nadir olarak 48, XXXX ve 49, XXXXX'de görülür.

47, XYY durumu da erkeklerde çalışılmıştır.

## 7.3 Y kromozomu

---

Gebelik 5. haftada gonatları oluşturacak doku embryonik böbrekler ile beraber bir çift çıkıntı ortaya çıkar bunlar daha sonra medulla (testis) ve korteksi (yumurtalık) oluşturacaktır.

7. haftada testis gelişimi başlar, Y kromozomu yoksa korteks yumurtalıkları oluşturur. 12. haftaya ulaştığında ovaryumdaki oogonyumlarda mayoz başlar ve ilkin oositler saptanabilir 25. haftada tüm oositler durdurulur taki 10-15 yıl sonra yeniden aktif hale gelene kadar dormant halde bulunur



## 7.4 İnsanlarda Erkeklerin Dişilere Oranı 1.0 değildir

---

İki eşey tipi gelişim esnasında eşit yaşama şansına sahiptir ve dolayısıyla da erkek ve dişi yavru bireylerin oranı **1'e 1** olacaktır.

Erkek bireylerin dişi bireylere oranı = **eşey oranı**

**Primer eşey oranı** = hamilelikte erkeklerin dişilere oranı

**Sekonder eşey oranı** = her iki eşeyin doğumdaki oranı

1-segregasyon ile eşit sayıda X ve Y sperm üretilir

2-her sperm tipi dişi üreme yolunda eşit harekete yaşama şansına sahiptir.

3-yumurtaya alım her iki sperm tipi için X ve Y eşittir

Ancak Y küçük olduğundan Y spermi daha hareketli olabilir.

## 7.4 İnsanlarda Erkeklerin Dişilere Oranı 1.0 değildir



## 7.5 Doz ayarlaması – Lyon hipotezi

---

Dozaj ayarlamasından dolayı diřilerde X'lerden biri etkisizleřtirilir.

Hangi X inaktive edilir? Anneden gelen mi? Yoksa babadan gelen mi?

Bu etkisizleřtirme rastgele midir? Bütün somatik hücreselerde aynı kromozom mu etkisizleřtirilir?

## 7.5 Doz ayarlaması – İnaktivasyon

---

Memelilerde bu mekanizma tam olarak anlaşılammıştır. **Xic- X kromozomu inaktivasyon center** dört gen içerdiği bunlardan biri Xist ürünü X kromozomunu sardığı ve bir çeşit moleküler kafes oluşturduğu varsayılmaktadır. Diğer 2 farklı düşünüş de bulunmaktadır ancak tam detayları ile nasıl olduğu bilinmemektedir.

# 7.6 X-kromozomlarının otozomal kromozom setine oranı *Drosophila*'da cinsiyeti belirler

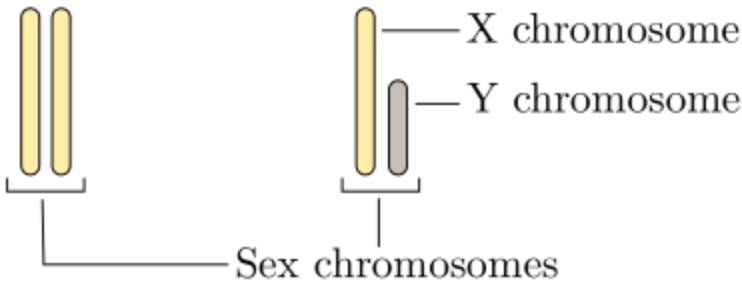
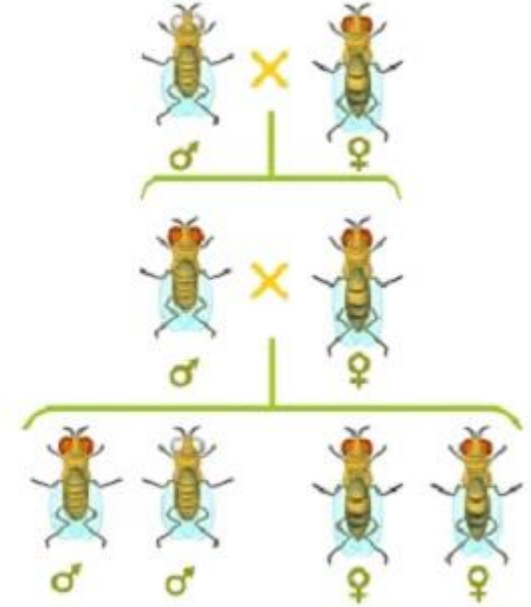
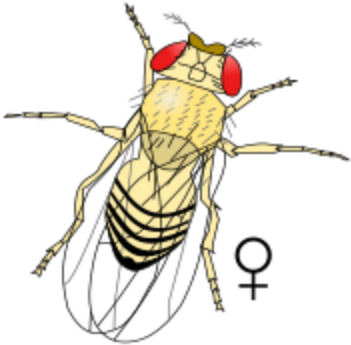
Beyaz gözlü mutant birey



Kırmızı gözlü birey

Female

Male



## 7.7 Sıcaklık deęiřimi sürüngenlerde cinsiyetin belirlenmesini kontrol eder.

---

