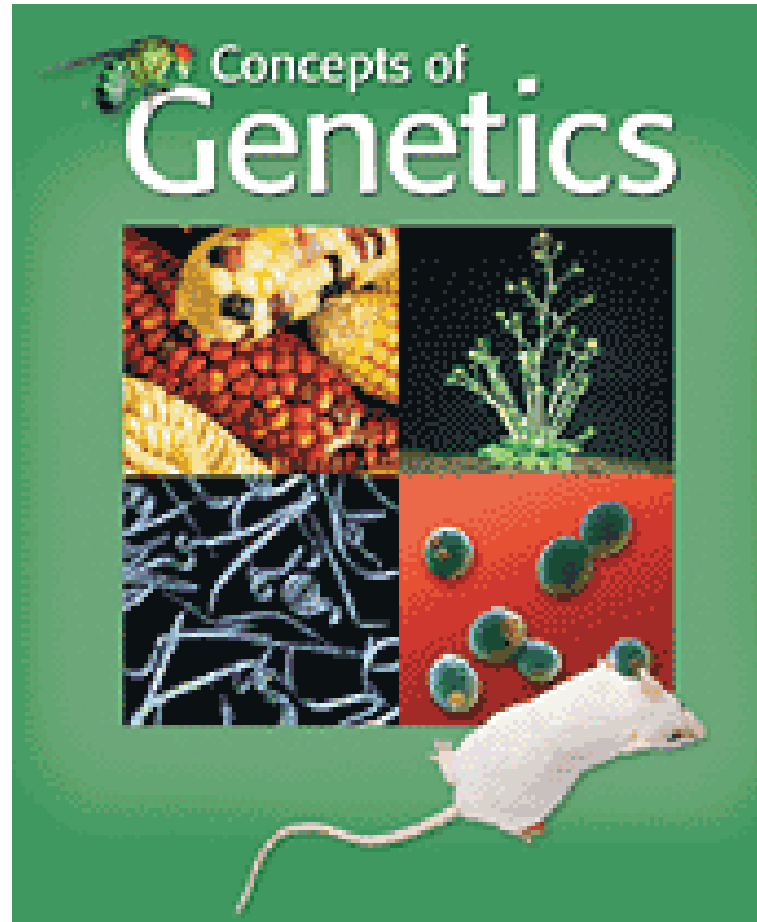


# GENETİK I

## BİY 301

### DERS 9



# İçerik

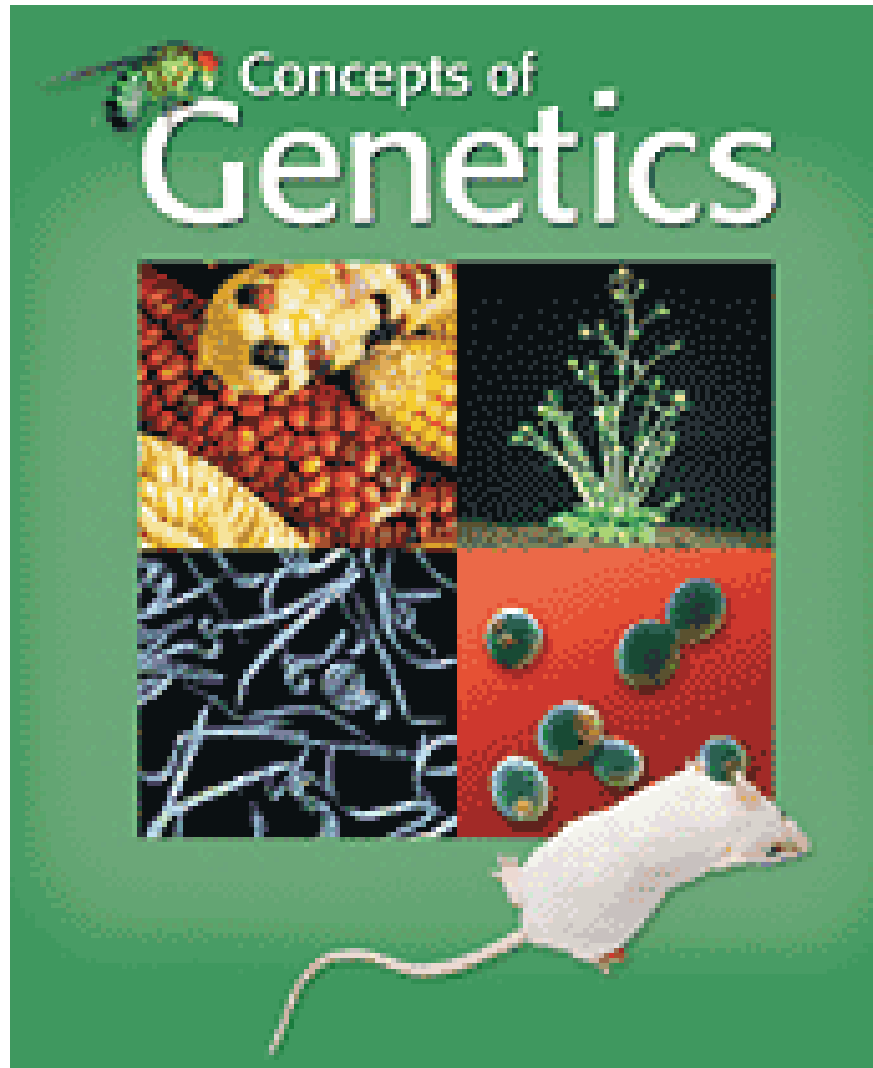
---

- **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 9**  
**Çekirdek Dışı Kalıtım**

# Bölüm 9

## Çekirdek Dışı Kalıtım

---

- 9.1 Organel kalıtımı kloroplast ve mitokondrideki DNA aracılığı ile olur.
- 9.2 Mitokondri ve kloroplast DNA'sı hakkındaki bilgiler organel kalıtımını açıklamaya yardım eder.
- 9.3 Mitokondri DNA'sındaki mutasyonlar insanda genetik hastalıklara neden olur.
- 9.4 Enfeksiyon kalıtımı konak organizma ile onun istilacısı arasındaki simbiyotik ilişkiye dayanır.
- 9.5 Anasal (Maternal) etkide gelişimin erkek safhalarında maternal genotipin güçlü bir etkisi vardır.

## Bölüm 9

### Çekirdek dışı kalıtım-KAVRAMLAR

---

- İki atadan birlikte gelmeyen birçok özellik çekirdek dışı kalıtım olarak adlandırılan bir kalıtım modeli sergiler.
- Çekirdek dışı kalıtım çoğunlukla mitokondri ve kloroplastta bulunan genetik bilginin ifade edilmesine uygun olarak ortaya çıkar.
- Mitokondi DNA'sı tarafından belirlenen çekirdek dışı özellikler çoğunlukla anadan gelen gametler aracılığı ile aktarılır.
- Kloroplast DNA'sı tarafından belirlenen çekirdek dışı özellikler tek atadan veya iki atadan yavruya aktarılabilir.
- Gametogenez sırasında ve gelişimin ilk safhalarında anasal genotipin ifade edilmesi, organizmanın fenotipi üzerinde güçlü bir etki yapabilir.

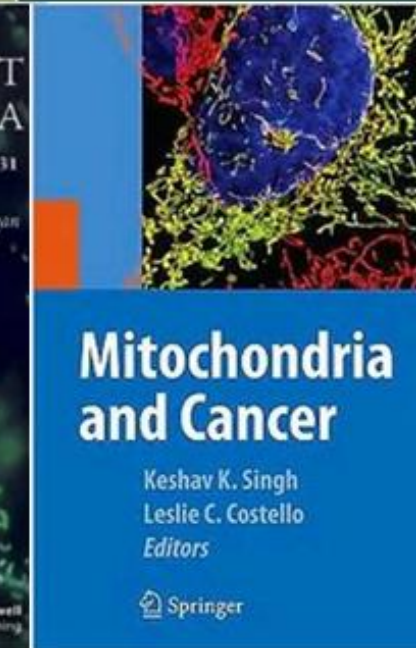
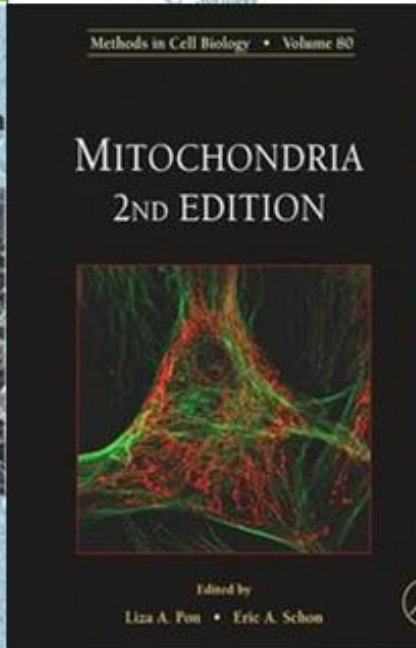
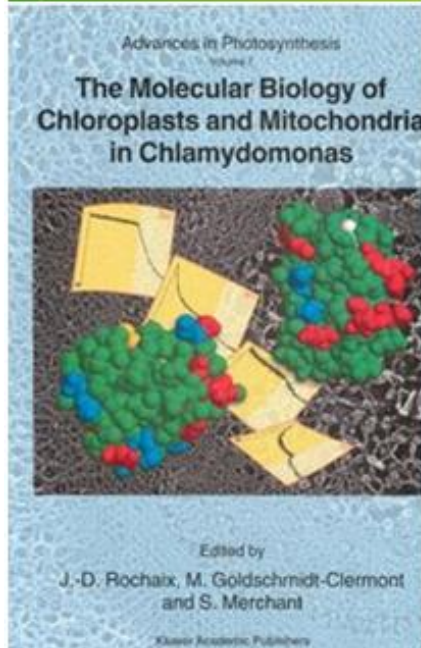
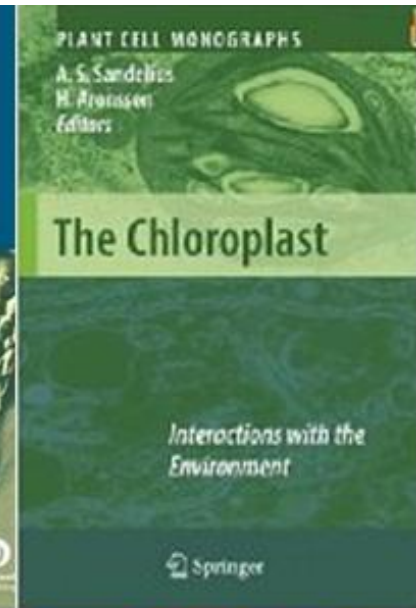
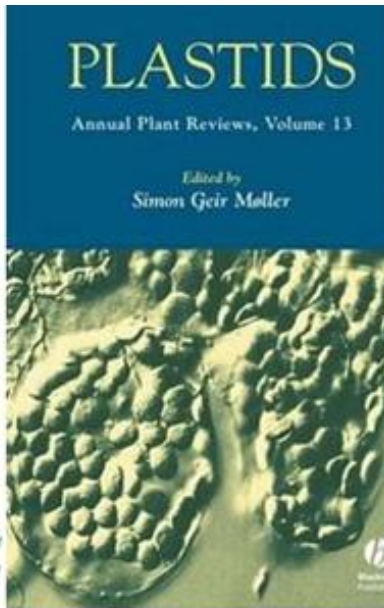
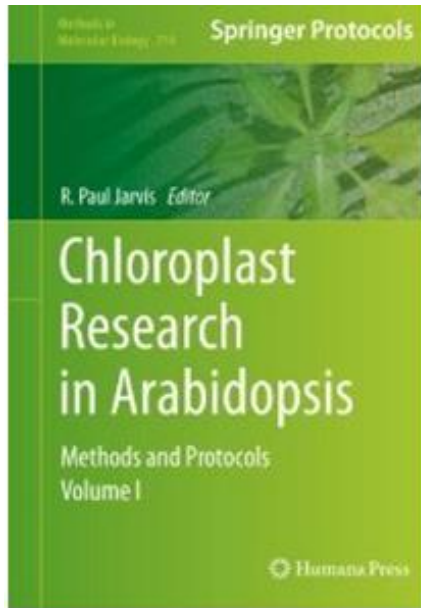
# Bölüm 9 Çekirdek Dışı Kalıtım

---

Mendel fenotipin oluşması için sadece çekirdek genlerinin aktarıldığını düşünmüştü. Günümüzdeki çalışmalar ise özellikle mitokondri ve kloroplastta DNA varlığının keşfedilmesiyle **çekirdek dışı kalıtım** artık önemli bir olgu olarak kabul edilmektedir. Farklı tipler:

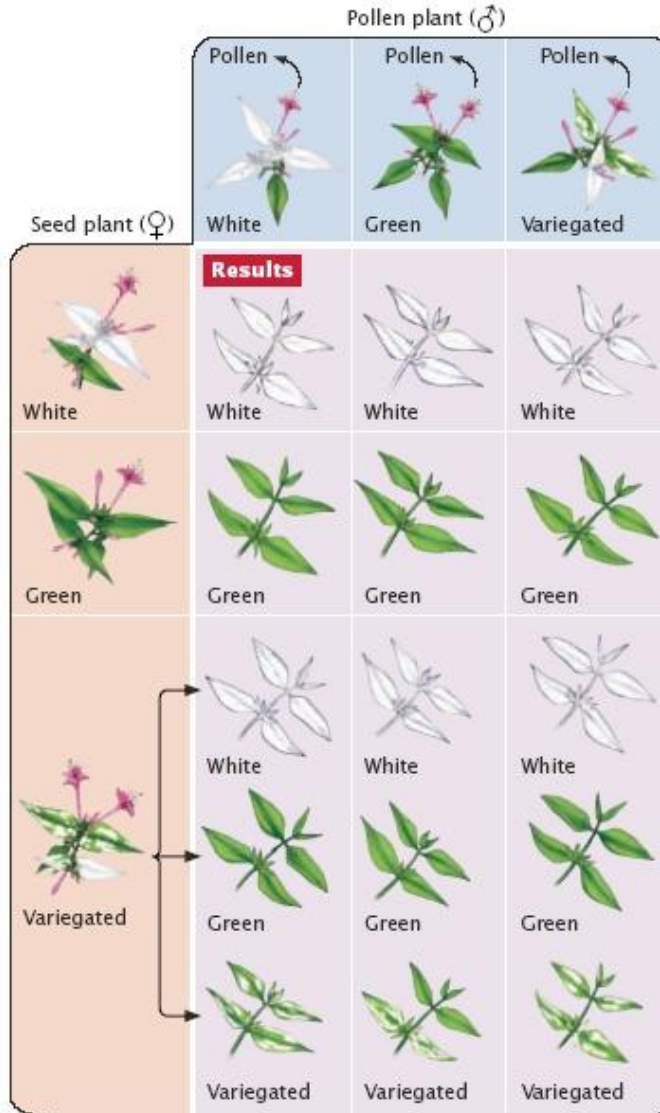
- 1-Organel kalıtımı:** yavruların bazı fenotipik özellikleri mitokondri ya da kloroplast tarafından belirlenir.
- 2-Enfeksiyon tipi:** mikroorganizmalarda simbiyotik ve parazitlik yaşam sonucu ortaya çıkar. Konak hücrelerdeki mikroorganizmalar fenotipin kalıtımını etkiler
- 3-Anasal etki:** çekirdek genlerinin ürünleri yumurtada depolanır ve ooplazmadan yavruya geçirilir. Bu gen ürünleri, gelişen embriyonun hücrelerine dağılır ve fenotipi etkiler.

# Bölüm 9 Çekirdek Dışı Kalıtım





# 9.1 Organel kalıtımı kloroplast ve mitokondrideki DNA aracılığı ile olur



## Kloroplastlar-renk çeşitliliği

*Mirabilis jalapa*  
(Akşam sefası)

Polen kaynağı ne olursa olsun, çiçeğin rengi tohum taslağının yerleşim yeri yavruların fenotipinde etkilidir.

## 9.1 Organel kalıtımı kloroplast ve mitokondrideki DNA aracılığı ile olur

---

İki çiftleşme tipi  $mt^+$  ve  $mt^-$  bulunmaktadır.

Çiftleşme sonucunda yavru hücrelerin **kloroplast**larındaki bilginin sadece  $mt^+$  çiftleşme tipinden kaynaklandığı görülmektedir. Aynı şekilde  $mt^-$  ise **mitokondri** fenotipini yavru döllere aktardığı bulunmuştur.

## 9.1 Organel kalıtımı kloroplast ve mitokondrideki DNA aracılığı ile olur

---

***Neurospora*'da poky (poki) mitokondri mutasyonu:**  
Mitokondri mutasyonları aynı kloroplastta olduğu gibi sitoplazma yolu ile aktarılır. Yabanıl tip ve *poky* arasında yapılan çaprazlarda anasal etki gösterdiği anlaşılmıştır. Eğer dişi ebeveyn *poky* ve erkek ebeveyn yabanıl tip ise tüm yavru koloniler *poky* olmaktadır.

Karşılıklı çaprazlamalar ise normal yabanıl tip koloniler oluşturur.

## 9.1 Organel kalıtımı kloroplast ve mitokondrideki DNA aracılığı ile olur

---

***Saccharomyces*'de mitokondri Petit mutasyonları:** Çok karmaşık bir genetik yapıya sahiptir. Çok az kısmı çekirdek ile ilgili mutasyonlardan kaynaklanır ve Mendel kalıtımını gösterir, bundan dolayı segregasyonel petit olarak adlandırılır, diğerleri ise sitoplazmik aktarım gösterir. *Nötral petit* yabancı tip ile çaprazlandığında sadece ya yabancı tip ya da normal koloniler-in oluşumunu sağlayan mayoz ürünler ortaya çıkar. Bunlar geri Nötral petit kolonilerle çaprazlanırsa aynı profil devam eder.

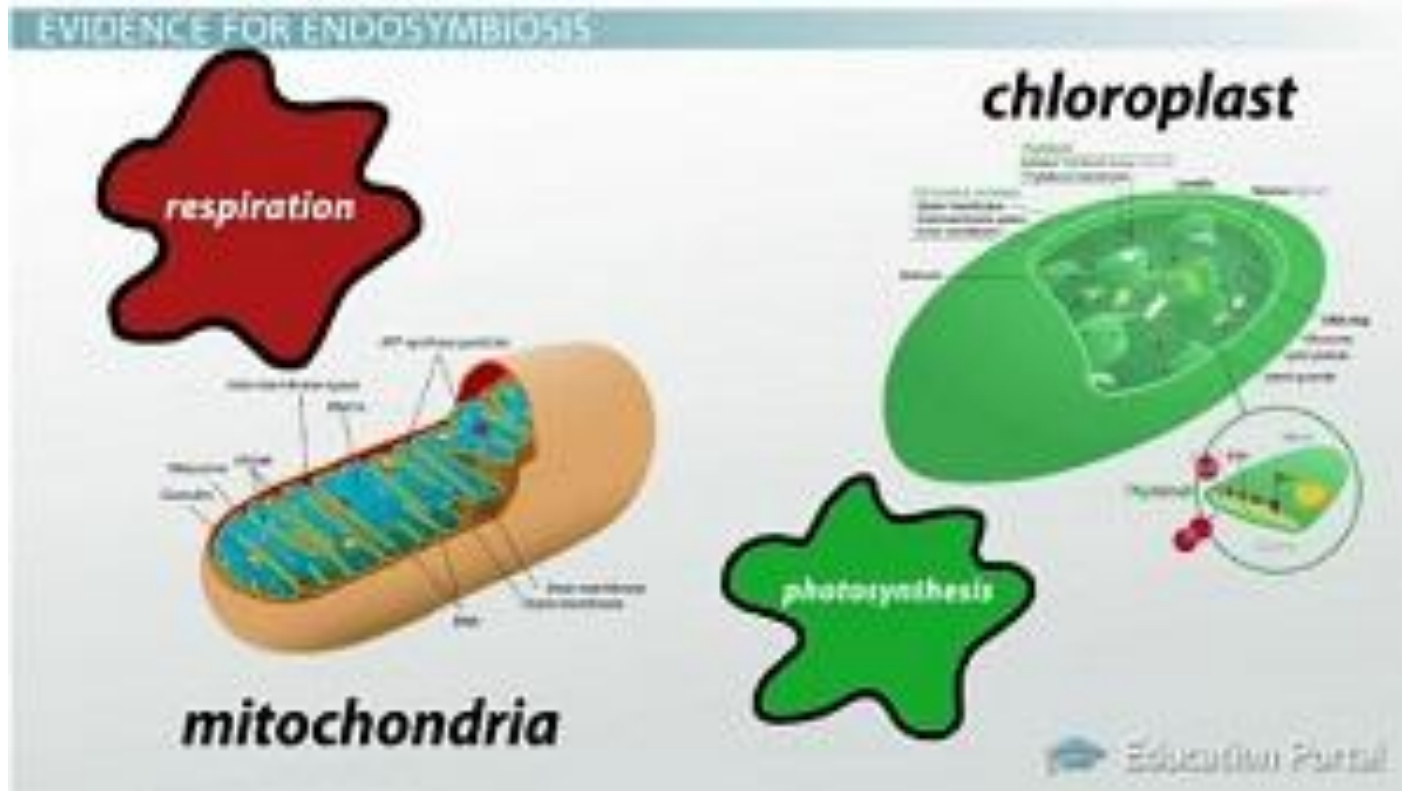
## 9.1 Organel kalıtımı kloroplast ve mitokondrideki DNA aracılığı ile olur

---

Üçüncü tip ise **baskılayıcı (suppressive) petit**: Mutant ve yabancı tip arasındaki çapraz sonunda ilk önce mutant diploid zigotlar daha sonra ise mutant haploidler oluşur. Baskılayıcı petitlerin mtDNA'sında delesyon vardır.

## 9.2 Mitokondri ve kloroplast DNA'sı hakkındaki bilgiler organel kalıtımını açıklamaya yardım eder.

Lynn Margulis ve diğerkleri, endosimbiyotik teori: Mitokondri ve kloroplast birbirinden bağımsız olarak 2 milyar yıl önce protobakterilerden türemişlerdir.



## 9.2 Mitokondri ve kloroplast DNA'sı hakkındaki bilgiler organel kalıtımını açıklamaya yardım eder.

---

**Kloroplast DNA'sı (cpDNA):**100-225Kb, halkasal, çift iplikli, intronlara sahip, gen duplikasyonları bulunmakta, kodlanmayan bölgeler farklılık göstermekte, kloroplast ribozomu 70S'ten küçük bakteri ribozomuna benzer ama aynı değil.

**Mitokondri DNA'sı (mtDNA):**16-18Kb, halkasal, çift iplikli, maya mtDNA'sı 75Kb, *Arabidopsis*'te mtDNA 367Kb. Omurgalılarda organel başına 5-10 kopya, bitkilerde ise 20-40 kopya bulunur. İtron ve duplikasyonlar yoktur.

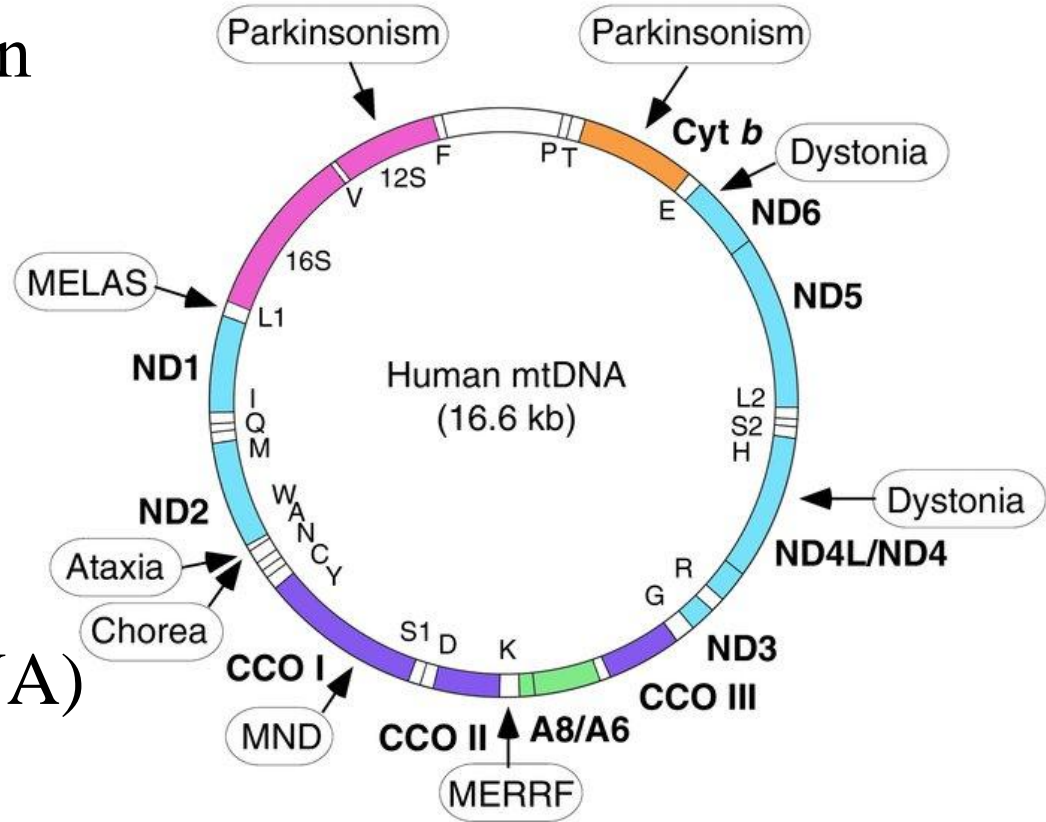
## 9.3 Mitokondri DNA'sındaki Mutasyonlar insanda genetik hastalıklara neden olur.

İnsan mtDNA'sı 16.569 baz çifti uzunluğundadır. Bundan üretilen gen ürünleri:

1-Oksijenli solunum için gerekli 13 protein

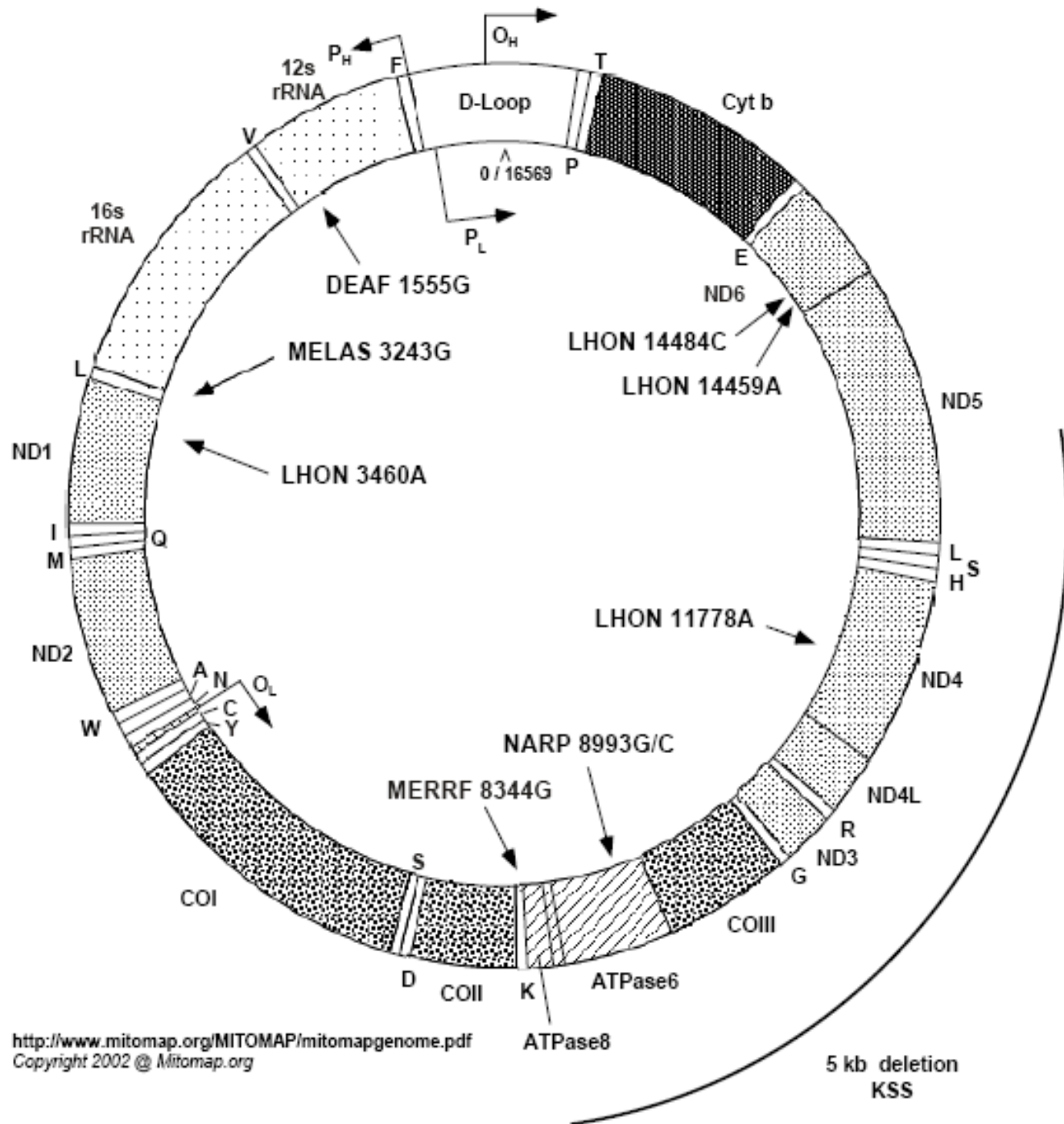
2-Translasyon için gerekli 22 adet taşıyıcı RNA (tRNA)

3-Translasyon için gerekli 2 adet ribozomal RNA (rRNA)





# 9.3 Mitokondri DNA'sındaki Mutasyonlar insanda genetik hastalıklara neden olur.



<http://www.mitomap.org/MITOMAP/mitomapgenome.pdf>  
Copyright 2002 @ Mitomap.org

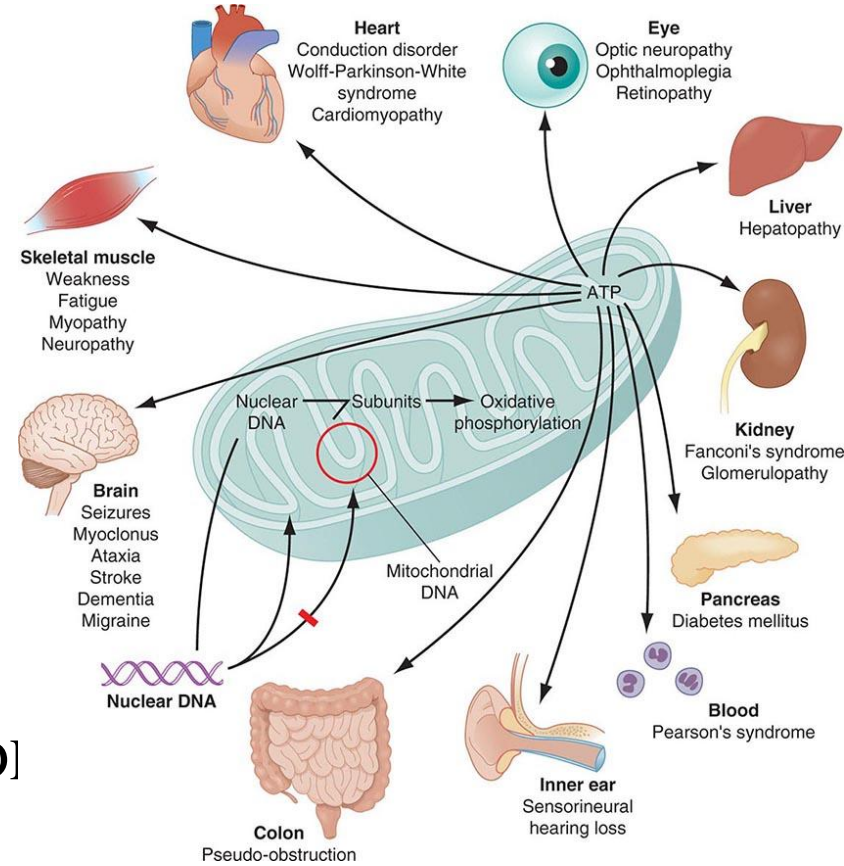
# 9.3 Mitokondri DNA'sındaki mutasyonlar insanda genetik hastalıklara neden olur.

**Mitokondri hastalıklarının özellikleri:**

1. Kalıtım, Mendel kalıtımını yerine anasal (maternal) kalıtım göstermelidir.
2. Hastalık, organelin biyoenerjik işlevindeki eksikliğini yansıtmalıdır.
3. Mitokondri genlerinden bir veya birden fazlasında özgül bir genetik mutasyon olmalıdır.

## **Mitokondri hastalıkları:**

- 1- miyoklonik epilepsi ve düzensiz kırmızı lif hastalığı MERRF-  $tRNA^{Lys}$  A-G'ye mutasyon
- 2- Leber kalıtsal optik nöropati (LHON) NAD] dehidrogenaz alt birimlerinde 4 mutasyon tespit edilmiştir.
- 3- Kearns-Sayre sendromu (KSS) mtDNA delesyonundan kaynaklanır



# Tracing Human History Through Genetic Mutations

By examining DNA patterns that are inherited maternally or paternally, scientists can trace human lineages back to the original branches, or sons and daughters, of a genetic Adam and an Eve.

## Europe

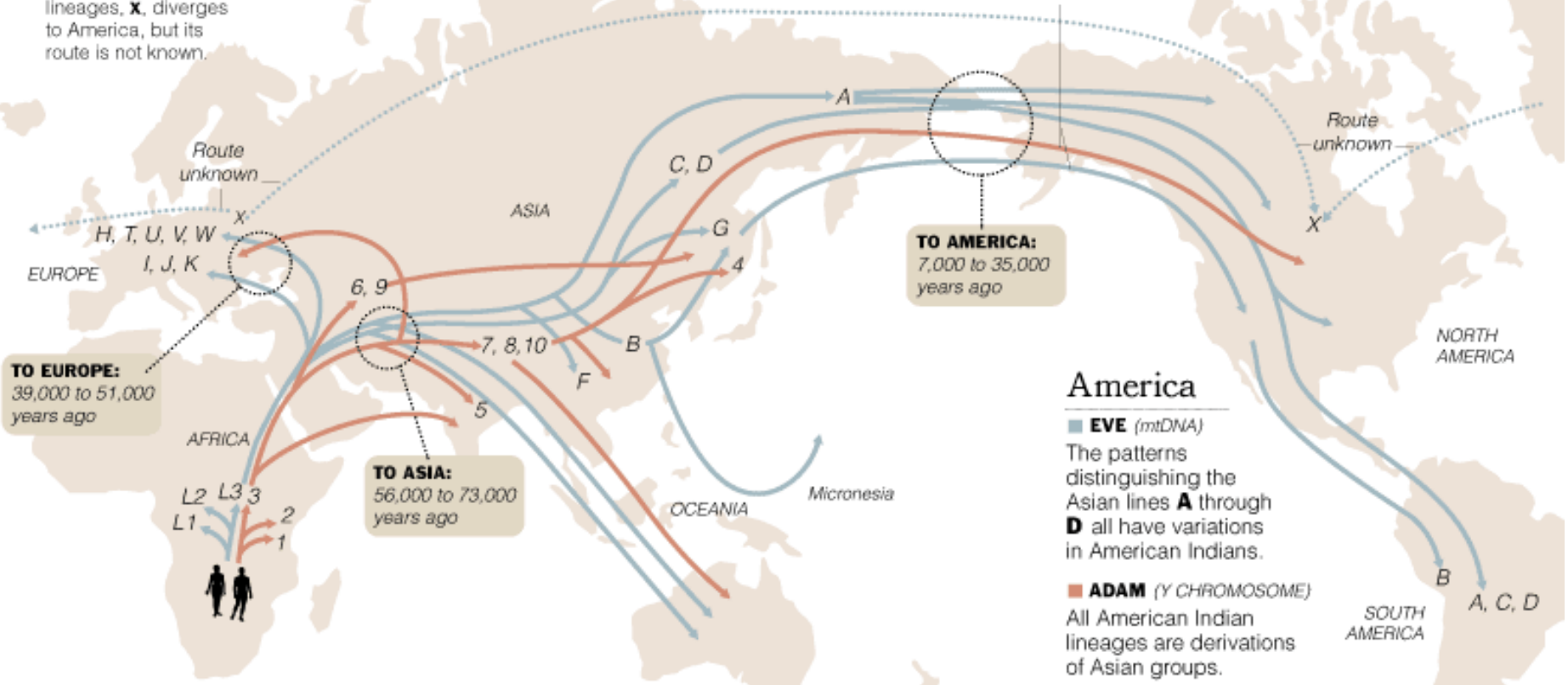
■ **EVE** (mtDNA)

The nine European lineages are named **H** through **K**, and **T** through **X**. One of the lineages, **X**, diverges to America, but its route is not known.

■ **ADAM** (Y CHROMOSOME)

All European lineages are variations of African and Asian branches.

Men and women certainly colonized the world together; the differences between the routes shown reflect differences in genetic information.



## Africa

■ **EVE** (mtDNA)

The three African branches are named **L1** through **L3**, and **L3** separates into all the other branches.

■ **ADAM** (Y CHROMOSOME)

The three African branches are named **1**, **2** and **3**, and **3** separates into all the other branches.

## Asia

■ **EVE** (mtDNA)

The six Asian branches are named **A** through **D** and **F** and **G**.

■ **ADAM** (Y CHROMOSOME)

The seven Asian branches are **4** through **10**, and these groups branch off into Oceania, Europe and America.

Sources: Dr. Douglas C. Wallace, Marie T. Lott, Emory University; Dr. Peter A. Underhill, Stanford University; "Genes, Peoples, and Languages," by Dr. Luca Cavalli-Sforza

# Adem'den-Havva'ya

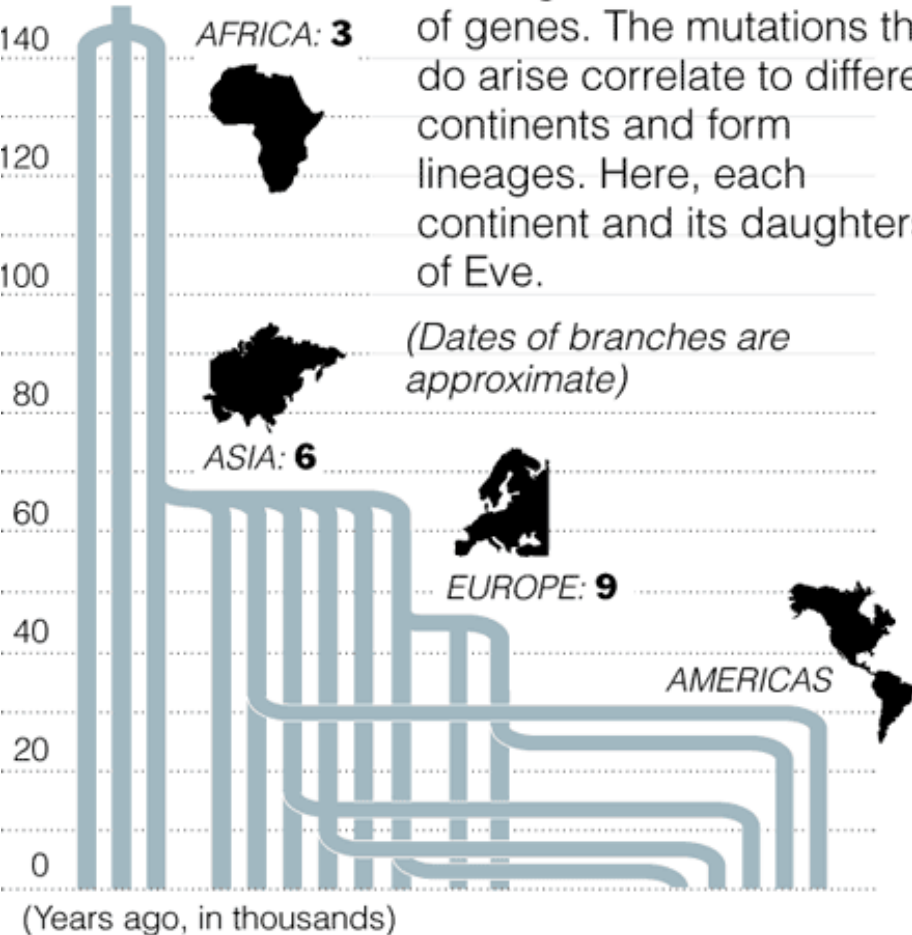
EVE



## MATERNAL LINEAGES

Mitochondrial DNA are passed from mother to child and are not subject to the generational shuffling of genes. The mutations that do arise correlate to different continents and form lineages. Here, each continent and its daughters of Eve.

*(Dates of branches are approximate)*



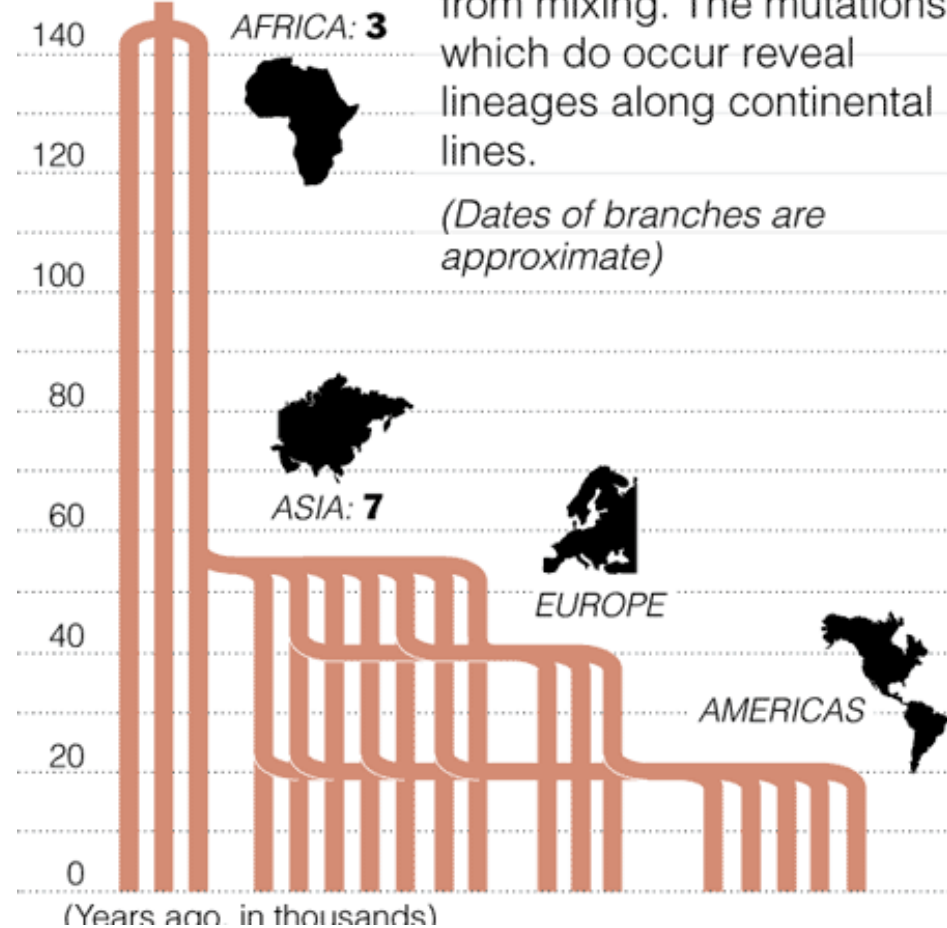
ADAM



## PATERNAL LINEAGES

The Y chromosome is passed from father to son, and its sequence is also shielded from mixing. The mutations which do occur reveal lineages along continental lines.

*(Dates of branches are approximate)*



## **9.4 Enfeksiyon kalıtımı konak organizma ile onun istilacı arasındaki simbiyotik ilişkiye dayanır.**

---

Otogami homozigot durum oluşturan, kendi kendine dölleme.

Sitoplazmik alış veriş olup olmaması oluşan bireyleri etkilemektedir.

## 9.4 Enfeksiyon kalıtımı konak organizma ile onun istilacı arasındaki simbiyotik ilişkiye dayanır.

---

### *Drosophila*'da CO<sub>2</sub> duyarlılığı ve eşey oranı

Normalde CO<sub>2</sub> anesteziinden sonra iyilişen sinekler kalıcı felç olur ve ölür. Uyarlı analar bu özelliği yavrularına ayrıca bu sineklerin özütleri dirençlilere enjekte edildiğinde bu özellik dirençlilere de geçer. -sigma virüsü

### *Drosophila*'da eşey oranı

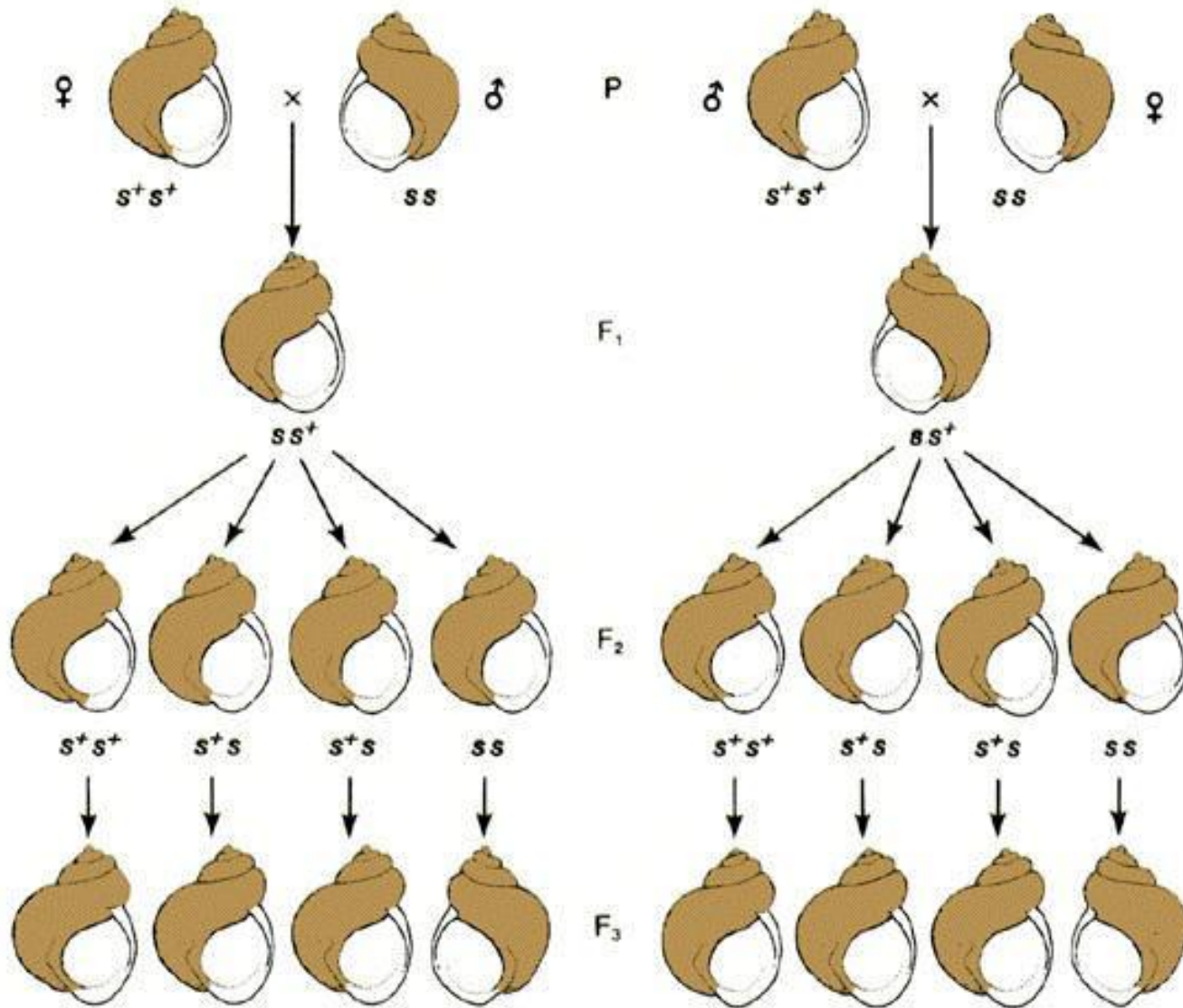
*Drosophila fasciata*'da yapılan çalışmada 21°C altındaki sıcaklığa maruz kalan sineklerin yavruları çoğunlukla dişidir. Bu durum diş yavrulara geçerken düşük miktardaki erkek yavrulara geçmez. Daha sonra bu durum *Drosophila willistoni*'de çalışılmış ve eşey oranından kromozom dışı bir elementin sorumlu olduğu bulunmuştur. –protozoa, ve potozoada bulunan virüs

## **9.5 Anasal (Maternal) etkide, gelişimin erken safhalarında maternal genotipin güçlü bir etkisi vardır.**

---

**Anasal etki** veya **anasal tesir** yavruların fenotipindeki belirli bir özelliğin yumurtada mevcut olan çekirdek gen ürünlerinin kontrolü altında olduğunu belirtmektedir.

## 9.5 Anasal (Maternal) etkide, gelişimin erken safhalarında maternal genotipin güçlü bir etkisi vardır.





# 9.5 Anasal (Maternal) etkide, gelişimin erken safhalarında maternal genotipin güçlü bir etkisi vardır.

