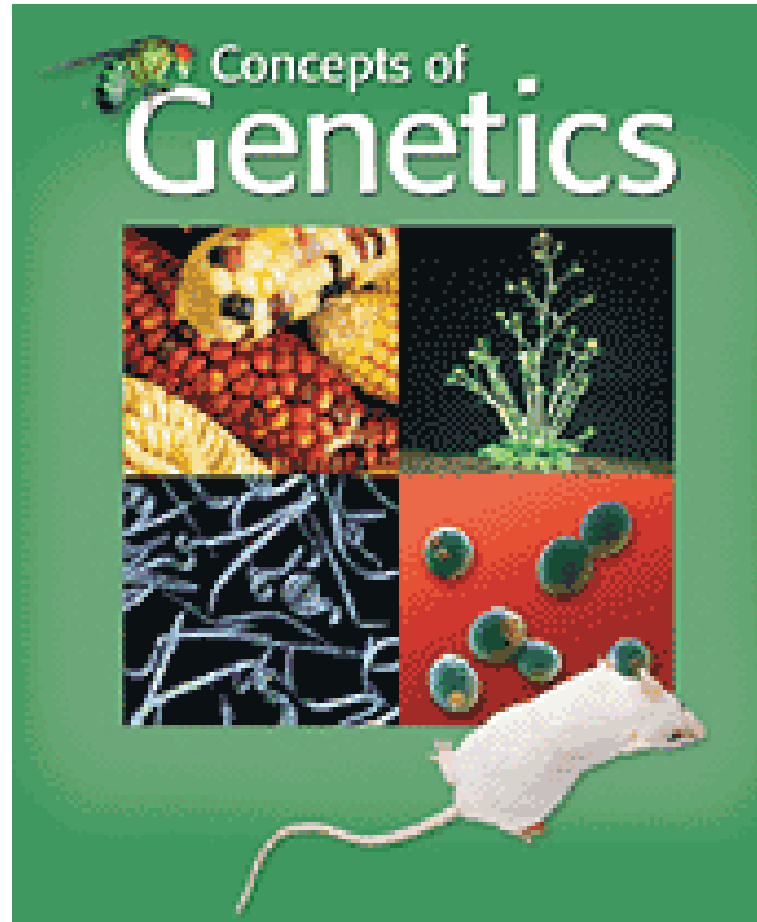


# GENETİK I

## BİY 301

### DERS 10



# İçerik

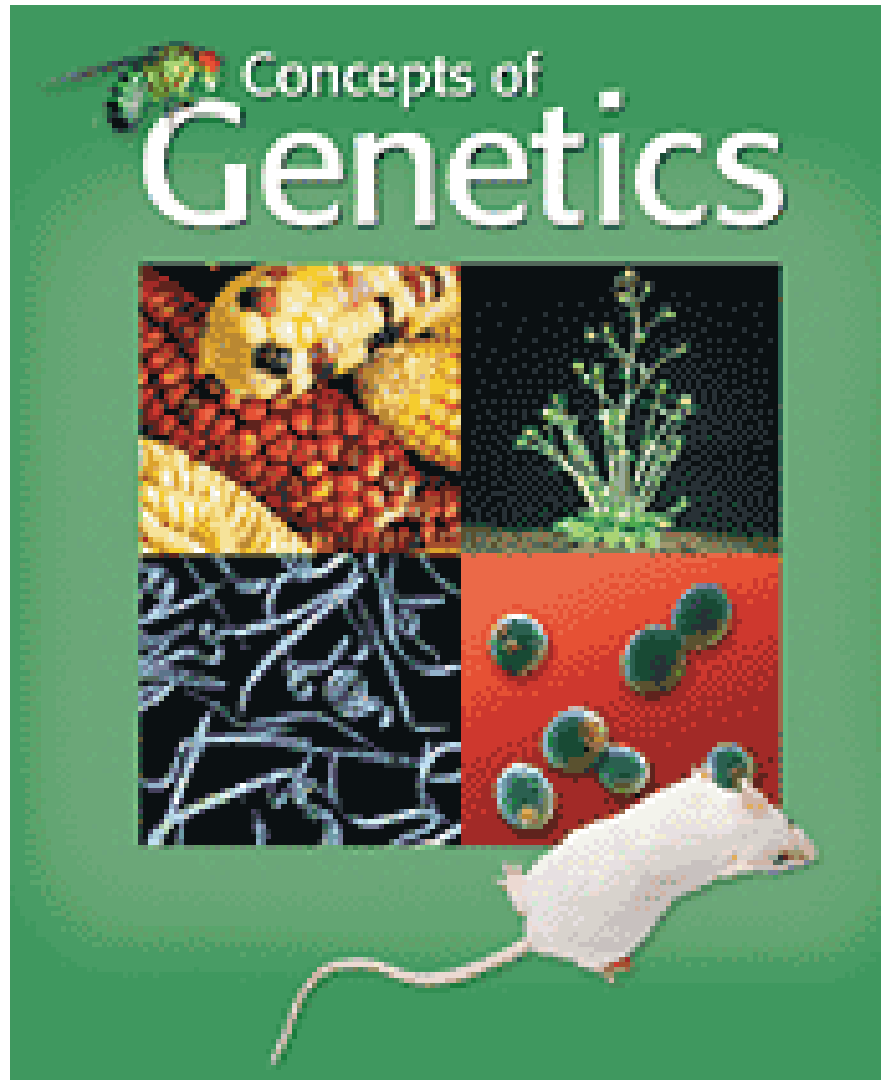
---

- 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 5: Populasyon ve Organizma Genetiği

---

- Bölüm 23: Model Organizmaların Gelişimsel Genetiği
- **Bölüm 24: Nicel Genetik ve Çok Faktörlü Özellikler**
- Bölüm 25: Populasyon Genetiği
- Bölüm 26: Evrimsel Genetik
- Bölüm 27: Koruma Genetiği



## Bölüm 24

# Nicel Genetik ve Çok faktörlü özellikler

## Bölüm 24

# Nicel Genetik ve Çok Faktörlü Özellikler

---

- 24.1** Çok genli (Poligenik) özelliklerin hepsi sürekli varyasyon göstermez.
- 24.2** Kantitatif özellikle Mendel kuralları ile açıklanabilir.
- 24.3** Çok genli özelliklerin çalışılması istatistiksel analizlere dayanmaktadır.
- 24.4** Kalıtılabilirlik fenotipik çeşitliliğe olan genetik katkıyı tahmin eder.
- 24.5** İkizlerle ilgili çalışmalar insanlarda kalıtılabilirliğin tahmin edilebilmesini sağlar.
- 24.6** Nicel özelliklerin gen bölgeleri haritalanabilir.

## Bölüm 24

# Nicel Genetik ve Çok Faktörlü Özellikler

---

- Nicel kalıtım çok genli (poligenik) bir özellik için ölçülebilen bir dizi fenotiple sonuçlanır.
- Çok genli özelliklerin hepsi sürekli varyasyon göstermez.
- Nicel özellikler Mendel kuralları ile açıklanabilir.
- Çok genli özelliklerin çalışılması istatistiksel analizlere dayanmaktadır.
- Kalıtılabilirlik fenotipik çeşitliliğe olan genetik katkıyı tahmin eder.
- İkizlerle ilgili çalışmalar insanlarda kalıtılabilirliğin tahmin edilmesini sağlar.
- Nicel özelliklerin gen bölgeleri haritalanabilir.

## Bölüm 24

# Nicel Genetik ve Çok Faktörlü Özellikler

---

Fenotipler **kesikli varyasyon** gösterir:

Bezelye boyu-uzun ya da kısa

Kabak meyvesi-küre, disk ya da uzun

*Drosophila* göz rengi-kırmızı ya da beyaz

Fenotipler **sürekli varyasyon** gösterir:

insanda boy uzunluğu, ağırlığı

sığırlarda et ve süt verimi

tahıl verimi, tohum protein miktarı

Bir dizi fenotipteki sürekli varyasyon kantitatif olarak ölçülebilir ve tanımlanır, dolayısıyla bu genetik olgu **nicel (kantitatif) kalıtım** olarak bilinir.

Değişken fenotipler çok sayıdaki gen lokusunun kalıtımını sonucu olduğu için nicel özellikler bazen **poligenik (çok genli)** olarak isimlendirilir

## 24.1 Çok genli (Poligenik) özelliklerin hepsi sürekli varyasyon göstermez.

---

**Süreklilik gösteren özellik** test edildiği zaman belirgin kategoriler yoktur.

Tek genli bir özellikte populasyon içerisinde fenotip derecelenmesi sadece **penetrans farklı** ise olasıdır.

Alellerin çevre ile etkileşimi ile farklı fenotipler oluşursa tek-gen özellik çok faktörlü olabilir.

**Meristik** özelliklerde fenotipler tam sayıların sayılmasıyla kaydedilir. Bu özellikler kantitatifdir ancak sınırsız fenotip dizisi yoktur. **Eşik özellikler** ise poligenik ancak az sayıda farklı fenotiplere sahip olup diğerlerinden farklıdır.



## 24.2 Kantitatif özellikle Mendel kuralları ile açıklanabilir.

### Çoklu Gen Hipotezi

---

#### **Erman Nilsson-Ehle 1909**

Kırmızı taneli ve beyaz taneli buğdaylar çaprazladığında F<sub>2</sub>'de monohibrit çapraza özgü 3:1 oranı yerine bitkilerin 15/16'sının kırmızı taneli, 1/16'sının ise beyaz olduğunu buldu. Ayrıca renkli taneler dikkatlice incelendiğinde kırmızının 4 farklı tonu gözlenebilmekteydi. Sonuçların **16.larda olması bize 2 aleli olan 2 gen çiftinin alellerinde eklemeli olduğunu göstermekteydi.**

## 24.2 Kantitatif özellikler Mendel kuralları ile açıklanabilir- Eklemeli Aleller

---

Eklemeli aleller: sürekli çeşitliliğin temelidir.

1-Sürekli çeşitlilik gösteren karakterler kantitatif olarak saptanabilir

2-Genomda 2 ya da daha fazla gen fenotip üzerine eklemeli katkıda bulunabilir. Bu duruma **Poligenik kalıtım** denir.

3-Her gen lokusunda **eklemeli** ve **eklemeli olmayan** birer alel bulunur.

4-Her eklemeli alelin fenotipe katkısı küçük olsa da birbirine eşittir.

5-Tek bir karaktere katkıda bulunan eklemeli alellerin toplu etkisi önemli fenotipik varyasyon oluşturur.

## 24.2 Kantitatif özellikle Mendel kuralları ile açıklanabilir.

### Çoklu Gen sayılarının hesaplanması

---

Aşırı derecede farklı iki P1 fenotipinden birine benzeyen F2 bireylerinin oranı saptanabilirse işe karışan gen çiftlerinin sayıları (n), aşağıdaki formül kullanılarak hesaplanabilir.

$1/4^n$  = her iki aşırı fenotipten birisini ifade eden F2 bireylerin oranı

$$\frac{1}{4^n} = \frac{1}{16}$$

$$\frac{1}{4^2} = \frac{1}{16}$$

$$n = 2$$

Fenotip toplam

$$\text{sayısı} = 2n + 1$$

Örneğin n=2 ise 5

farklı fenotip, n=3 ise

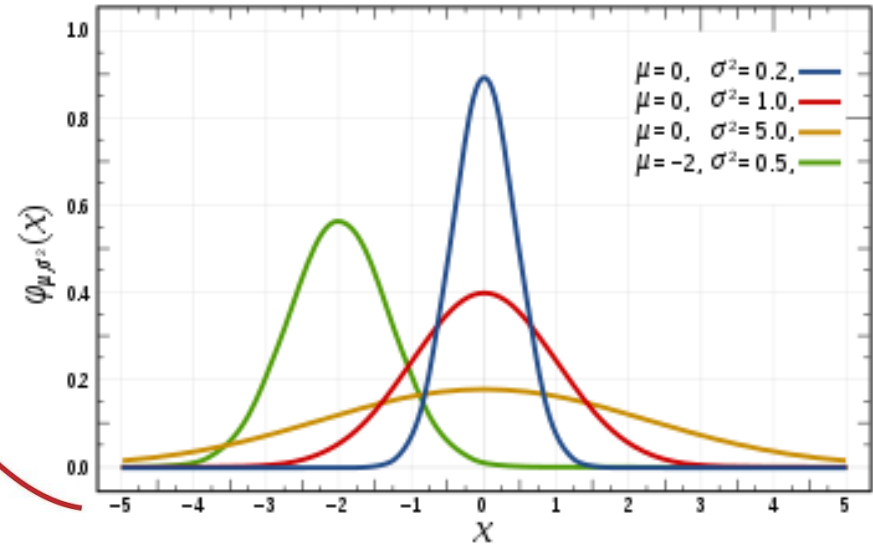
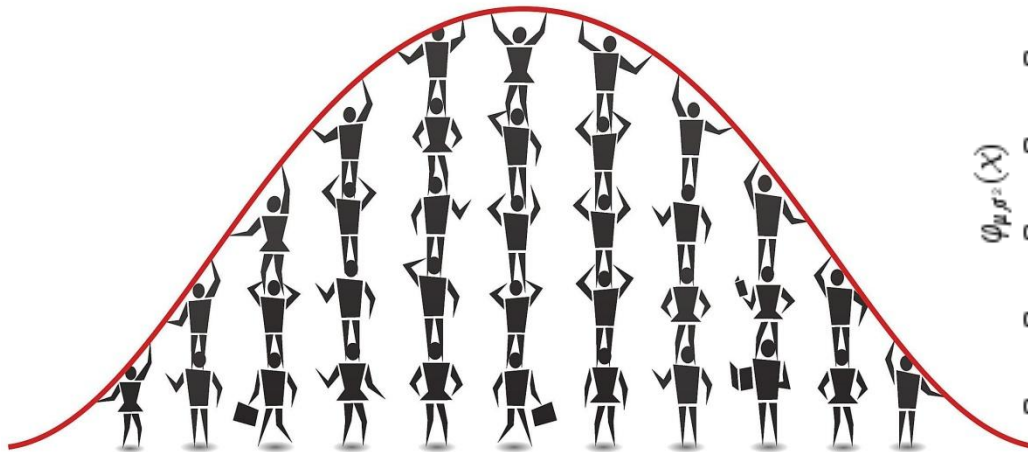
7 fenotipin oluşması

gibi

## 24.3 Çok genli özelliklerin çalışılması İstatistiksel analizlere dayanmaktadır.

**Örneklem** bir popülasyonun alt kümesidir, ve yapılan ölçümler popülasyon parametrelerini yansıtır. Bu örnekleme ait veriler **Normal dağılım** gösterir. **Ortalama ( $\bar{X}$ )** bir seri ölçümün aritmetik ortalamasıdır. **Varyans ( $s^2$ )** ise verilerin ortalama değerin etrafında dağılımı hakkındaki bilgi verir.

$$\bar{X} = \frac{\sum X_i}{n} \quad s^2 = \frac{\sum (X_i - \bar{X})^2}{n - 1}$$



## 24.3 Çok genli özelliklerin çalışılması İstatistiksel analizlere dayanmaktadır.

**Standart sapma ( $s$ )** ölçümlerin orijinal birimlerinin ortalama etrafındaki varyasyonunu ifade eder.

$$s = \sqrt{s^2}$$

**Ortalamanın standart hatası ( $S_{\bar{x}}$ )** standart sapma ve örnek sayısı kullanılarak hesaplanır.

$$S_{\bar{x}} = \frac{s}{\sqrt{n}}$$

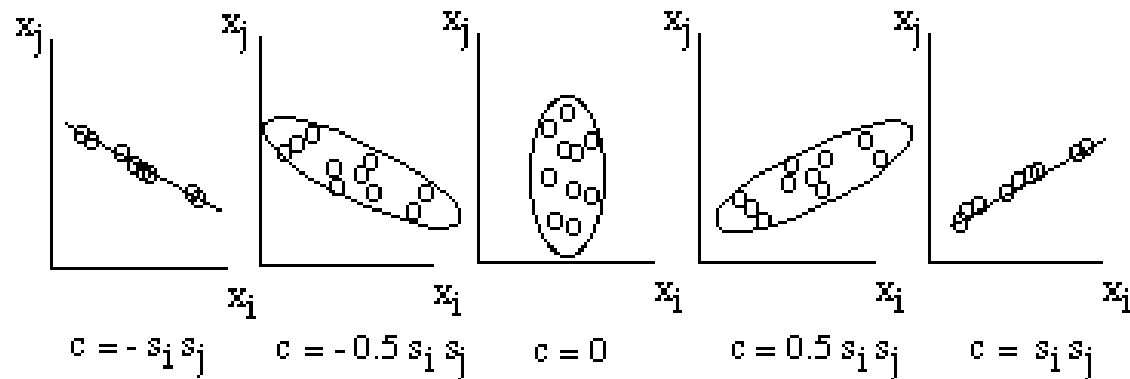
**Kovaryans** iki nicel özelliğin ortak varyasyonunu ölçer. Daha sonra ise **korelasyon katsayısı** bulunur.

**Kovaryans ( $cov_{xy}$ ):**

$$cov_{XY} = \frac{\sum[(X_i - \bar{X})(Y_i - \bar{Y})]}{n - 1}$$

**Korelasyon katsayısı ( $r$ ):**

$$r = cov_{XY} / S_X S_Y$$



## 24.3 Çok genli özelliklerin çalışılması İstatistiksel analizlere dayanmaktadır. Nicel karakterin analizi

---

F1 meyve ağırlığı ortalaması:

$$\bar{X} = \frac{\sum X_i}{n} = \frac{626}{52} = 12.04$$

Varyans ( $s^2$ ):

$$s^2 = \frac{\sum (X_i - \bar{X})^2}{n - 1}$$

F2 meyve ağırlığı ortalaması:

$$\bar{X} = \frac{\sum X_i}{n} = \frac{872}{72} = 12.11$$

F<sub>1</sub> varyans 1.29 ve F<sub>2</sub> varyans 4.27 karekökü alınarak standart sapma F<sub>1</sub> için 1.13 ve F<sub>2</sub> için 2.06 bulunur.

**Meyve ağırlığı ile ilgili kaç gen bulunur?** F2 soyundaki bireyler toplam 72 birimde açıklanmıştır.  $1/4^n = 1/72$  dolayısı ile  $n$ , 3 ile 4'tür.

## 24.4 Kalıtılabilirlik fenotipik çeşitliliğe olan genetik katkıyı tahmin eder.

---

Kalıtılabilirlik bir popülasyondaki genetik faktörlerin neden olduğu toplam fenotipik orandır. Yanlış anlaşılmalara çoktur kalıtılabilirlik *özel bir çevrede belirli bir popülasyon içindeki genetik varyasyona atfedilebilen fenotipik varyasyon oranını ifade eder.*

İnsanda ortalama boy kalıtılabilirlik tahmini 0.65 olması:

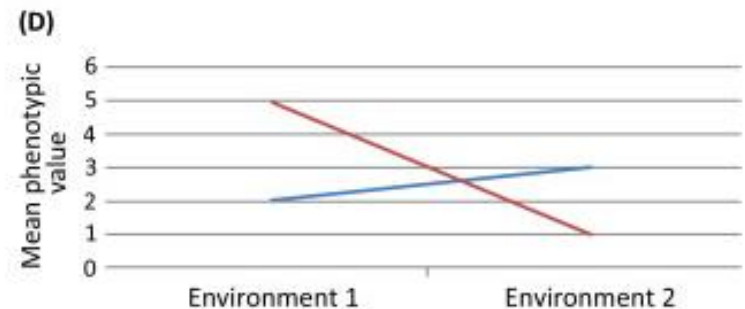
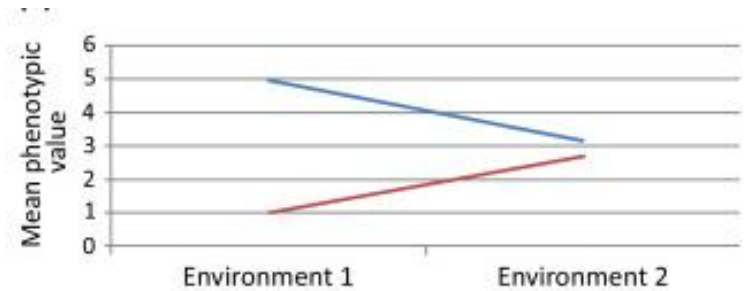
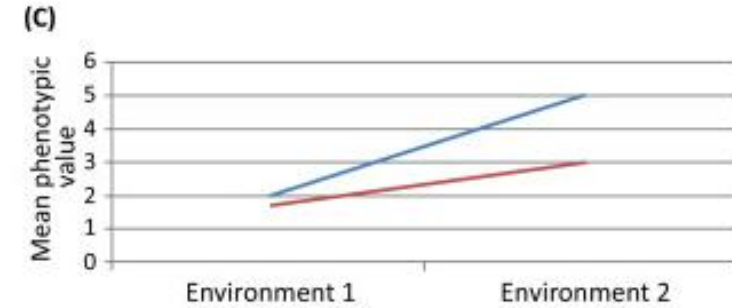
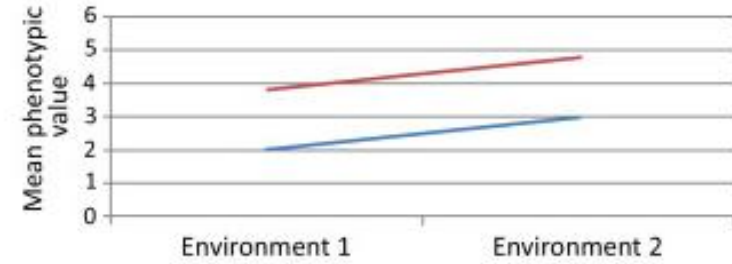
- boyun %65 oranla genlere bağlı olduğu anlamına gelmez
- bu popülasyondaki boy varyasyonununun %65'inin bireyler arasındaki genotipik farklılıkla açıklanmasıdır. Varyans

$$\text{Fenotipik } (V_P) = \text{Genotipik } (V_G) + \text{Çevresel } (V_E) + \text{Genotip-Çevre } (V_{G \times E})$$

şeklinde ifade edilir.

## 24.4 Kalıtılabilirlik fenotipik çeşitliliğe olan genetik katkıyı tahmin eder.

$$\begin{aligned} \text{Fenotipik (VP)} &= \\ & \text{Genotipik (VG)} \\ & + \\ & \text{Çevresel (VE)} \\ & + \\ & \text{Genotip-Çevre (VGxE)} \end{aligned}$$





## 24.4 Kalıtılabilirlik fenotipik çeşitliliğe olan genetik katkıyı tahmin eder. FARKLI KALITILABİLİRLİK TAHMİNİ

**Geniş-Anlamalı kalıtılabilirlik ( $H^2$ ):** genotipik varyansın toplam fenotipik varyansa katkısını ölçer. 0-1 arasındadır, 1'e yakın ise fenotipik varyasyonun genotipik farklılıkların, 0'a yakın ise çevresel farklılıkların sorumlu olduğunu gösterir.

$$H^2 = \frac{V_G}{V_P}$$

**Dar-Anlamalı kalıtılabilirlik ( $h^2$ ):** sadece eklemeli genotipik varyanstan kaynaklanan fenotipik varyans oranıdır. Genotipik varyans 3 çeşit olarak ortaya koyulur. Eklemeli ( $V_A$ ), Dominans ( $V_D$ ) ve İnteraktif ( $V_I$ ) varyans şu şekilde ilişkilidir:  $V_G = V_A + V_D + V_I$

$$h^2 = \frac{V_A}{V_P}$$

$$h^2 = \frac{V_A}{V_E + V_A + V_D}$$

**Dar-Anlamalı kalıtılabilirlik, geniş anlamalı kalıtılabilirliğe göre daha doğru bir yaklaşım sağlar ve daha yaygın kullanılır**

## 24.4 Kalıtılabilirlik fenotipik çeşitliliğe olan genetik katkıyı tahmin eder. FARKLI KALITILABİLİRLİK TAHMİNİ

---

**Yapay seçilim:** heterojen bir popülasyondan ileriye yönelik ıslah amacıyla, istenilen fenotipli özgül bireylerin seçilme işlemidir. Bu işlemde kalıtılabilirliği tahmin etmek için en basit yaklaşım:

$$h^2 = \frac{M2 - M}{M1 - M}$$

M=orijinal popülasyon

M1=ebeveyn bireyler

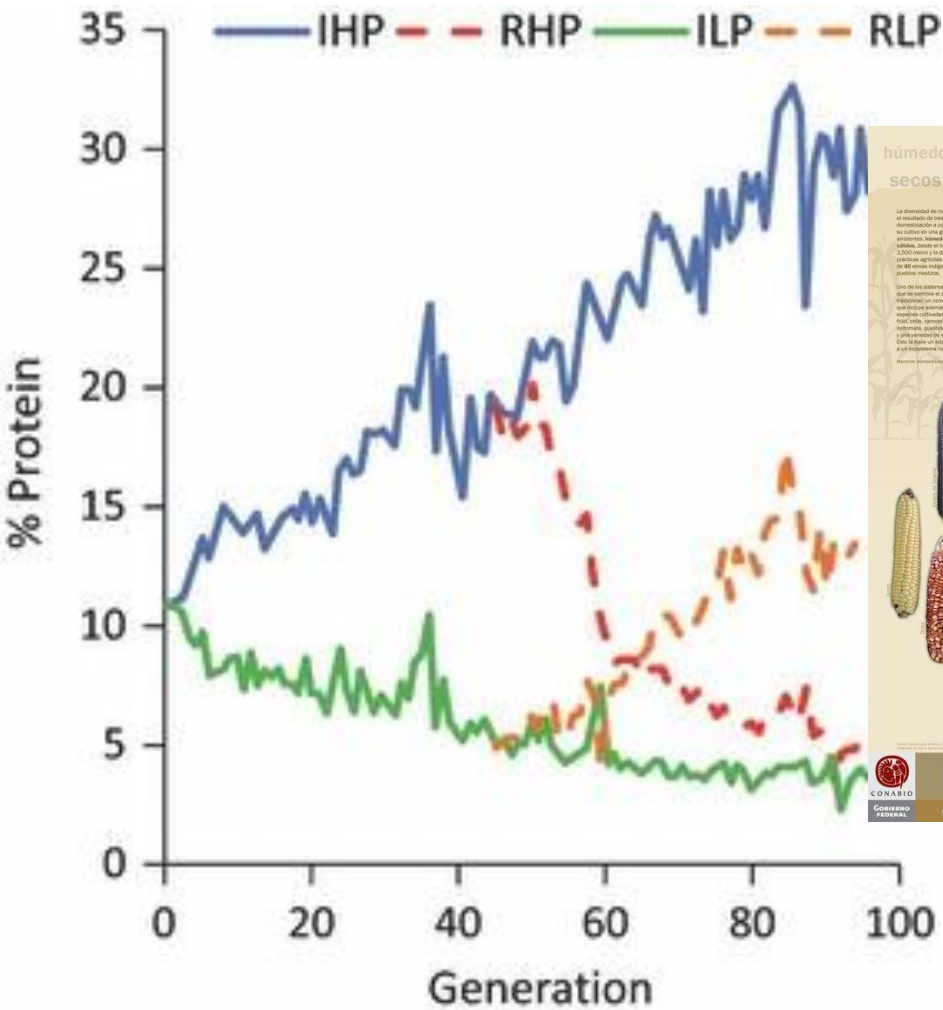
M2=yavru döl

Bu eşitlik M2-M'nin **yanıt (R)** ve M1-M'nin **seçilim diferansiyeli (S)** olarak tanımlarıyla daha da basitleştirilir. Dolayısıyla **gerçekleşen kalıtılabilirlik:**

$$h^2 = \frac{R}{S}$$

# 24.4 Kalıtılabilirlik fenotipik çeşitliliğe olan genetik katkıyı tahmin eder. FARKLI KALITILABİLİRLİK TAHMİNİ

## Mısırda yapay seçim



**Maíces mexicanos**  
México es el centro de origen, domesticación y diversificación del maíz

húmedos calidos  
secos frios

10,000

600

El maíz es patrimonio biológico, agrícola, cultural y económico de México  
Comisión Nacional para el Conocimiento y Uso de la Biodiversidad  
www.conabio.gob.mx

CONOCE LA RIQUEZA NATURAL DE MÉXICO  
BIODIVERSIDAD MEXICANA

## 24.5 İkizlerle ilgili çalışmalar insanlarda kalıtılabilirliğin tahmin edilmesini sağlar.

**Table 1** Monozygotic (MZ) and dizygotic (DZ) twin concordance (C) for behavioral disorders<sup>a</sup>

	MZ		DZ		Reference
	C	N	C	N	
<u>Adult disorders</u>					
Schizophrenia	.48	115	.17	184	Gottesman 1991 <sup>b</sup>
Affective illness	.65	146	.14	278	Berrettini 1997 <sup>b</sup>
Alcoholism - Male	.41	413	.22	617	McGue 1995 <sup>b</sup>
Alcoholism - Female	.34	155	.31	154	McGue 1995 <sup>b</sup>
Criminal conviction	.52	229	.23	316	Gottesman & Goldsmith 1994 <sup>b</sup>
Panic disorder	.24	67	.11	55	Kendler et al 1993a <sup>c</sup>
Bulimia nervosa	.23	35	.09	23	Kendler et al 1991 <sup>c</sup>
<u>Childhood disorders</u>					
Attention deficit/Hyperactivity	.58	69	.31	32	Sherman et al 1997 <sup>c</sup>
Tourette syndrome	.53	30	.08	13	Price et al 1985 <sup>c</sup>
Autism	.64	45	.09	36	Smalley et al 1988 <sup>b</sup>
Juvenile delinquency	.91	55	.73	30	Gottesman & Goldsmith 1994 <sup>b</sup>
Reading disorder	.68	186	.38	138	DeFries & Alarcón 1996 <sup>c</sup>

<sup>a</sup>When possible probandwise rather than pairwise concordance is reported.

<sup>b</sup>Concordance rate reflects the weighted average of studies reviewed in citation.

<sup>c</sup>Concordance rate from a single study, no compilation available.

# 24.6 Nicel özelliklerin gen bölgeleri haritalanabilir.

## Quantitative Trait Loci (QTL) Nicel Özellik Lokusları (NÖL)

