

# Vitaminler:

Hücre metabolizması için gerekli olan, çok az miktarları bile büyüme, gelişme ve sağlıklı yaşam için gerekli olan organik maddelerdir. Hücrede geçen biyokimyasal olayları katalizleyen çoğu enzimlerin **koenzim** grubunu oluştururlar. Bu nedenle vitamin eksikliğinde reaksiyonlar gerçekleşmez ve canlı bunun eksikliğini duyar.

---

## Vitamin ve mineral yetersizlikleri neden yaygındır?

Bunun başlıca 5 büyük nedeni vardır:

1) Besin saflaştırma, işleme ve depolama mikro besin bileşenlerinin kaybına neden olur. Modern gıda işleme prosesleri besinlerin doğal vitamin, mineral ve lif içeriğinin kaybolmasına neden olur. Bu işlem sırasında bazen sodyum, yağ ve gıda katkıları eklenir. Örneğin patates cipsleri patateslerde bulunan lif ve C vitamininin hemen hemen hiç birine sahip değildir. Fakat bunlar sodyum veya açısından zengindir. Pek çok dondurulmuş sebze B6 vitamini içeriğinin neredeyse yarısını kaybeder. Yeşilken ve kötü şartlarda toplanan portakallar ve diğer meyveler C vitamini içeriklerinin çoğunluğu veya tamamını kaybedebilir.

2) Modern zirai yöntemler toprağın minerallerini ve eser elementlerini tüketir. Endüstriyel kirlilik ve asit yağmuru ile birleşen modern tarım prosesleri toprakların mineral içeriği azaltır. Pek çok gıdanın mineral ve eser element içeriği yetiştikleri toprağa bağlı olarak kayda değer şekilde değişmektedir. Selenyum ve çinko açısından tükenmiş topraklarda sağlıklı bitkiler yetişebilir, ancak mineral içerikleri kesin şekilde azalacaktır.

---

3) İnsanlar çoğu zaman diyetlerinde yanlış seçimler yaparlar. Sanayileşmiş ülkelerdeki tipik diyetler et, rafine tahıllar, tam süt ürünleri ve işlenmiş gıdaları içermektedir. Sonuç olarak sodyum, yağ ve kolesterol önerilen seviyelerden çok daha yüksektir. Buna karşın lif, esansiyel yağ asitleri ve mikro besin bileşenleri de çoğu zaman düşük seviyededir.

4) Kirlilik içeren şehir ve sanayileşmiş ortamlar mikro besin bileşimi gereksinimini artırmaktadır. Avrupa ve Amerika Birleşik Devletleri'nin büyük şehirlerinde milyonlarca kişi düzenli olarak hava kirliliğine maruz kalmaktadır ( $\text{NO}_2$  ve  $\text{O}_3$ ). Hava, su ve gıda kaynağındaki kirlilik vücudun antioksidan ihtiyacını artırmaktadır. Yüksek E ve C vitamini alımı hava kirliliğinin neden olduğu akciğer hasarına karşı korur. Selenyuma bağımlı ve çinkoya bağımlı enzim sistemleri ağır metaller ve diğer ksenobiyotiklerden kaynaklanan toksisiteyi azaltırken, sindirim sisteminin gıdalardaki karsinojenlerden korunması için C vitaminine ihtiyaç vardır.

5) Alkol, tütün, kafein ve ilaçların tümü mikro besin bileşenlerinin absorpsiyonu ve/veya kullanımına engel olmaktadır. Yaşlıların %90'ından fazlası her gün ilaç kullanmakta ve bunların bazı yan etkileri bulunmaktadır. Örneğin tiyazit diüretikleri vücuttaki potasyum ve magnezyum depolarını tüketmektedir. Kontraseptifler folat ve B6 vitamini metabolizmasını bozmaktadır ve bu vitaminlere olan ihtiyacı artırmaktadır. Çok sigara içmek vücuttaki C ve B<sub>12</sub> vitamini depolarını tüketir ve alkol tüketimi yaygın demir, çinko, magnezyum ve B vitamini kaybına neden olur.

---

Vitaminler **suda eriyenler** ve **yağda eriyenler** olarak

2 gruba ayrılır:  
1) **Suda eriyen vitaminler:**

- a) B<sub>1</sub> vitamini (Thiamine)
- b) B<sub>2</sub> vitamini (Riboflavin)
- c) Niacin (Nikotinamid)
- d) B<sub>6</sub> vitamini (Pridoksin)
- e) B<sub>12</sub> vitamini (Siyanokobalamin)
- f) C vitamini (Askorbik asit)

B vitamin kompleksleri ailesinden ve C vitamininden oluşan suda eriyen vitaminler vücutta depolanamazlar ve her gün belirli miktarlarda dışarıdan alınmaları gerekmektedir.

---

## 2) Yağda eriyen vitaminler:

- a) A vitamini
- b) D vitamini
- c) E vitamini (Tokoferol)
- d) K vitamini

A, D, E ve K vitaminleri sentezleri için kolesterol gerektiren, yağ dokusunda depolanabilen ve ihtiyaç anında salınabilen vitaminlerdir.

Tüm bu vitaminlerin hangi besin gruplarında bulunduğu ve eksikliklerinde oluşan rahatsızlıklara bakarsak:

---

# A VİTAMİNİ

Vücutun enfeksiyonlara karşı direncini arttıran ve hücre yenilenmesini sağlayan A vitamini yeşil sebzeler, domates, tahıllar, bitkisel yağlar, havuç, lahana, bal ve kuruyemişlerde bol bulunur. Eksikliğinde görme bozuklukları, yüksek tansiyon, saçta ve tırnaklarda kırılmalar, ciltte kuruma, halsizlik ve enfeksiyonlara karşı dirençsizlik görülebilir.

---

- Hayvansal gıdalardaki A vitamini (et süt ve yumurta yağ asitleri ile (genellikle palmitik asitle birlikte retinil palmitat halinde) kombine haldeki **retinol** formundadır. Retinol vücutta retinal veya retinoik aside dönüştürülebilir.
  - **Karotenoidler** bitkisel gıdalarda bulunan ve vücut **tarafından A vitaminine dönüştürülebilen** bileşiklerdir. Gıdalardaki en yaygın karotenoid  $\beta$ -karotendir.  $\alpha$ -karoten ve  $\gamma$ -karoten besinlerde az miktarlarda mevcuttur ve beta-karotenden daha az verimli şekilde olsa bile A vitaminine dönüştürülebilirler.
-

\*\*\* A vitamini teratojendir ve yüksek dozlarda, yani 10000 RE üstündeki dozlarda gebeliğin erken döneminde bir hafta kadar kısa bir maruziyetle bile doğum kusurları oluşturabilir. Hamile kadınlar aşırı miktarda A vitamini katkısı almaktan ve karaciğer gibi A vitaminince zengin gıdaları tüketmekten kaçınmalıdır. Bitkilerde bulunan karotenlerin retinole dönüşümü şekilde düzenlendiğinden, karotenler A vitamini toksisitesi oluşturmamaktadır.

---



# B<sub>1</sub> VİTAMİNİ

Sinir sisteminin sađlığını korumada önemli bir rol oynar. Kan dolaşımını düzene sokar. Peynir, yumurta, balık ve tahıllarda bol miktarda bulunur. B<sub>1</sub> vitamini eksikliği sinir ve dolaşım sistemi rahatsızlıkları, sindirim sistemi bozuklukları ve yorgunluđa sebep olabilir.

---

Vücutun tiamin rezervleri düşüktür (yaklaşık 30 mg') yani eksikliğinden kaçınmak için diyetle birlikte düzenli şekilde alınmalıdır. Enerji üretiminde önemlidir. Diyetten absorbe olan tiamin hızlı şekilde aktif formu olan tiamin pirofosfat (TPP)'a dönüşmektedir.

Fonksiyonları

Enerji metabolizması

Aktif formu olan tpp magnezyum ve kombine halde hücrelerde enerji üretiminde rol alan önemli bir kova enzimdir sinir sistemi sinir hücresi membranında bulunan diyet mi beyinde ve periferal sinirlerde sinir postası'nın iletimi için önemlidir. Tiamin pekçok nörotransmitter de asetilkolin ve serotonin dahil olmak üzere önemli rol oynar protein sentezi vücuttaki başlıca yapısal protein olan kolajen sentezinde önemlidir kimin eksikliği azalan kolajen oluşumu ve bozulan yara iyileşmesi ile ilişkilidir tiamin toksik değildir 200 miligramdan yüksek dozlar bazı kişilerde uyuşukluk neden olabilir Tiamin enjeksiyonla uygulandığında Nadir fakat şiddetli alerjik reaksiyonlar oluştuğu bildirilmiştir.

# B<sub>6</sub> VİTAMİNİ

Kan hücreleri üretimini sağlar. Kalbi güçlendirir, böbreklerin düzenli çalışmasına ve kolesterolün düşmesine yardımcı olur. Vücudun bağışıklık sistemini güçlendirir. Yumurta, tavuk, havuç ve yeşil yapraklı sebzelerde bulunur. Eksikliğinde böbrek taşları, sinir sistemi hastalıkları, kansızlık ve halsizlik görülür.

---

# B<sub>12</sub> VİTAMİNİ

Hücrelerin kendini yenilemesini sağlar. Sinir sistemini güçlendirir. Proteinlerin vücut tarafından kullanılmasını kolaylaştırır. Çocukların sağlıklı gelişiminde önemli rol oynar. Sakatat ürünleri, peynir ve sütte bol miktarda bulunur. B<sub>12</sub> vitamininin uzun süreli eksikliği Alzheimer gibi kalıcı sinir sistemi hastalıklarına ortam sağlayabilir. Uyuşukluk, kolay hastalanma, çocuklarda iştahsızlık ve gelişimini tamamlamama gibi durumlara sebep olur.

---

# C VİTAMİNİ

Kan dolaşımını düzenleyen, hücrelerin kendini yenilemesini sağlayan, diş etlerinin güçlenmesini sağlayan C vitamini, yeşil biber, çilek, maydanoz, yeşil sebzeler, domates, kırmızı lahana ve turunçgillerde bulunur. Yeterli miktarda C vitamini almayanlarda kas zayıflığı, romatizma, dolaşım sistemi rahatsızlıkları, diş çürümelere, selülit ortaya çıkabilir.

---

# D VİTAMİNİ

İskelet sisteminin gelişmesinden ve güçlenmesinden sorumlu olan D vitamini en çok yeşil sebzelerde, balıkta ve zeytinyağında bulunur. Güneş de en önemli D vitamini kaynaklarından birisidir. Eksikliğinde raşitizm hastalığı, çocuklarda büyüme bozuklukları, diş çürümeleri ve diş eti hastalıkları, ilerleyen yaşlarda kemiklerde deformasyon görülebilir.

---

# E VİTAMİNİ

Antioksidan özelliđi sayesinde kansere karşı doğal bir koruyucu görevi görür. Hücrelerin kendini yenilemesini sağlayarak yaşlanmayı geciktirir. Sağlıklı bir cinsel yaşam için de önemli olan E vitamini bitkisel yağlar, tahıllar, badem, ceviz, ayçekirdeđi ve koyu yeşil yapraklı sebzelerde bol miktarda bulunur. Yeterli E vitamini almayanlar daha erken yaşlanabilir. Ayrıca kısırlık, iktidarsızlık gibi çeşitli cinsel rahatsızlıklara rastlanma olasılıđını da artırır.

---

# K VİTAMİNİ

Yaralanmalarda kanın pıhtılaşmasını sağlayarak, fazla miktarda kan kaybı olmasını engeller. İçerdiği antioksidan maddelerle vücudu kansere karşı korur. Hücre yenilenmesini sağlar. Kemik yapısını da güçlendiren K vitamini karnabahar, lahana, brokoli ve brüksel lahanası gibi sebzelerde bulunur. Eksikliğinde vücudun bağışıklık sistemi zayıf düşerek hastalıklara yakalanması kolaylaşır. Kesikler ve yaralar daha geç iyileşir. Vücudun daha erken yaşlanmasına sebep olabilir.

---



# HÜCRE ÖLÜMÜ GENETİK MUTASYONLAR

---

# HÜCRE ÖLÜMÜ

Canlılık birimi olan her hücre meydana gelir, gelişir, olgunlaşır, yaşlanır ve ölür. Çok hücreli ökaryotik organizmalarda iki tip hücre ölümü vardır:

- 1) Nekroz (Hasar yoluyla hücre ölümü)
  - 2) Apoptoz (Programlı hücre ölümü)
-

# 1) Nekroz ( Hasar yoluyla hücre ölümü):

Enfeksiyon, yüksek ısıya maruz kalma, ışıklardan etkilenme ya da fiziksel ve kimyasal olaylar sonucunda ortaya çıkan patolojik hücre ölümüdür. Nekrozda mekanik hasar, oksijen yokluğu ve toksik maddeler hücre ölümünü hazırlar. Dağılan hücrenin içeriği enflamasyona neden olur.

---

## 2) Apoptoz (programlı hücre ölümü):

Organizmadaki hücrelerin fizyolojik veya fizyolojik olmayan nedenlere bağılı olarak, komşu hücrelerden ayrılıp bir takım deęişikliklerden sonra yok olmasıdır. Apoptoz sonucu nekrozda olduęu gibi enflamasyon görülmez. Apoptozu hücrenin kendine ait özellikleri (genetik yapısı), büyüme faktörleri ve sitokinler gibi çevresel faktörler etkiler.

---

Programlı hücre ölümü olan apoptoz genetik olarak kontrol edilir. Şu şekilde oluşur:

- Hücre yoğunluğu artar ve hücre zarı düzgün halini kaybeder
  - Endoplazmik Retikulum genişler ve hücre zarıyla birleşir
  - Organeller bir araya toplanır, fakat nekrozdaki gibi şişmez, normal yapılarını korurlar
  - Komşu hücreler birbirinden ayrılır
-

- Nükleus küçülür, nükleus zarı dalgalı hal alır ve parçalanır
  - Hücre içi kalsiyum miktarı ve dolayısıyla endonükleaz aktivitesi artar, DNA 180-200 baz çifti veya katları halinde kırılır
  - Hücre zarında tomurcuklanma başlar, hücre apoptotik cisimcikler halinde parçalanır ancak hücre içeriği hücre dışına sızmaz
  - Komşu epitel hücreler ve makrofajlar tomurcuklanıp kopan apoptotik cisimcikleri fagosite eder ve lizozomlarda sindirilmesini sağlar, bu yüzden enflamasyon görülmez
-

# Apoptoz neden gerekleŒir?

- GeliŒim surecindeki organizasyonun tamamlanması iin: Embriyonik geliŒimde, olgun dokuların butnlğnn saėlanması iin nemlidir. rneėin memelilerde doėumdan nce parmak aralarındaki zarın ortadan kalkması iin.
-

- Organizmanın devamlılığının korunmasında bazı hücrelerin ortadan kaldırılması için: Olgun dokuların bütünlüğünün sağlanması, hücre sayısının sabit tutulması ve hasarlı hücrenin yok edilmesi bu şekilde sağlanır. Örneğin insanda kemik iliğinde kan hücre üretiminin dengede tutulabilmesi için günde  $5 \times 10^{11}$  kadar kan hücresi apoptozla sirkülasyondan uzaklaştırılır. Kadınlarda endometrial hücre yıkımı, DNA hasarı olan hücrelerin uzaklaştırılması için.
-



# GENETIK

---

**Genetik** ferдин i ve dıř karakterlerini nasıl kazandıđını, ana-babasına veya akrabalarına neden benzediđini, dođadaki bitki ve hayvanların gsterdiđi sonsuz eřitliliđin neden ileri geldiđini inceleyen bilim dalıdır.

---

20. yüzyılın başında gelişmeye başlamış olmasına rağmen tarihçesine baktığımız zaman Mendel öncesi dönem, Mendel dönemi ve Mendel sonrası dönem olarak üç kısma ayırabiliriz.

---

# 1) Mendel öncesi dönem

Canlılar kokuşmakta olan maddelerden birdenbire ve kendiliğinden oluşur; ana babanın yavruya verdiği kalıtsal materyal miktarı farklıdır, babanın payı daha fazladır gibi gerçekliği olmayan inanışlardan sonra mikroskop sayesinde hücrelerin incelenmesi bu sorunları çözmüştür. Mendel benzeri genetik çalışmalar da yapılmış ancak sonuçlar çok iyi yorumlanamamış, bu nedenle de inandırıcı açıklamalar yapılamamıştır.

---

## 2) Mendel dönemi:

Gregor Mendel Çekoslovakyalı bir bilim adamıdır. Bir kilisede papazken kilise bahçesinde 1856 yılında bezelyelerle çaprazlama denemelerine başlamıştır. Çaprazlama girişimlerini dört nesle kadar devam ettirmiştir bunun sonucunda da bugünkü gen kavramına eşdeğer olan **kalıtsal faktörlerin** varlığını ileri sürmüştür. Mendel'e göre kalıtsal madde vücut hücrelerinin homojen bir ekstresi olmayıp, birbirinden bağımsız olarak davranabilen ve belirli konularda değişmeyen birimlerden meydana gelmiştir. Bu birimler nesilden nesle aktarılabilirler, yeniden gruplanabilirler ve bu nedenle canlılar arasında varyasyona neden olabilirler.

# Mendel ne yapmıştır?

Saf olarak yetiştirilmiş iki bahçe bezelyesi türünden biri kırmızı diğeri beyaz çiçekler açan iki birey kendi aralarında melezlenir. Kırmızı veya beyaz çiçekli soyun erkek veya dişi olması fark etmez. Bu ilk bitkilere parenteral jenerasyon (ebeveyn kuşak) denir ve P sembolü ile gösterilir. Oluşan melezler "birinci yavru kuşağı (F1)" olarak isimlendirilir. Bunlar sadece çiçek rengine göre değerlendirilir. Onun için bunlara tekli melez (Monohibrit) denir. Sonuçta F1 bireylerin tümünün aynı çiçek rengine sahip olduğu görülür, yani fenotipçe uniformdurlar.

---

F1'lerin melezlenmesinden F2, yani ikinci yavru kuşuğu oluşur. Çiçek rengi açısından F2'lerin bir kısmı kırmızı bir kısmı beyaz çiçek açar. Mendel F1'de ortadan kalkan beyaz rengin geri geldiğini, ancak kırmızı ile eşit dağılmayıp 3:1 oranına sahip olduğunu görmüştür. Bu deneyin sonucu Mendel'in 1. yasası olarak isimlendirilir. Herhangi bir karakter durup dururken kendiliğinden oluşmayacağına göre F2'lerde beyazın kaynağı ancak F1'ler olabilir. F1'lerde hem kırmızı hem de beyazlarla ilgili faktör vardır ancak birisi etkisini tam gösterirken (**dominant**) diğeri hiç gösteremez (**resesif**) ki artık Mendel'in faktör dediğı bu yapılara gen denmektedir.

---

- Bazen her iki alel de etkisini gösteremez. Örneğin beyaz ve kırmızı çiçekli ana babanın çaprazlanması sonucunda pembe çiçekli dölleri oluşur. Bu durumdaki bir değişikliğin oluşumuna **yarı dominantlık (intermediyerlik)** denir.

**Sonuç olarak 1. yasa der ki:**

- Belli bir karakteri belirleyen kalıtsal belirleyiciler vardır (günümüzde gen adı verilen birimler).
  - Her ergin bireyin hücrelerinde bir karaktere ait 2 belirleyici (2 alel) bulunmaktadır. F1 de bunlardan biri dominant diğeri resesiftir.
-



Kalıtsal belirleyiciler gamet hücreleri aracılığı ile dölden döle nakledilir. Eşey hücreleri oluşumu sırasında, ayrılan allellerin taksimi tamamen bağımsız ve eşit şekilde gerçekleşir. Örneğin Ss allel çifti taşıyan bir annenin allelleri S ve s 'dir. Oluşacak eşey hücrelerine, bu karakter belirleyicisinin S alleli iletilir, diğer hücreye de s alleli iletilir. Her eşey hücresi her bir karaktere ait sadece bir allel taşıyabilir. İşte bu Mendel'in birinci yasasının temelidir.

---

## Mendel'in 2. yasası:

Bireylerin ilk hücresini (zigotu) oluşturmak üzere eşey hücrelerinin birleşmesi tamamen rastlantıya bağlıdır. F1 döllerin kendi aralarında çaprazlanmasıyla elde edilen döl F2 dölüdür. Belli bir karakterin her iki çeşidini gösteren bireyler her zaman belirli ve sabit oranda çıkarlar.

---

P: Ss X Ss

F1 dölleri kendi aralarında çaprazlanır.

G: S s S s

Eşey hücrelerine taksim edilen muhtemel alleller.

F2: G S s

S SS Ss

s Ss ss

%25 SS    %50 Ss    %25 ss

Oranları hiçbir zaman değişmez --> 3:1

---

### 3) Mendel sonrası dönem:

Genetikle ilgili çalışmalar hızla devam etmiş ve kromozom haritalarının çizilmesi, DNA'nın yapısının aydınlatılması vb. gibi önemli gelişmeler olmuştur.

Günümüzde genetik bilimi tarım ve hayvancılıkta, özellikle ıslah çalışmalarında geniş uygulama alanı bulmuştur. Ayrıca kalıtımın pek çok hastalığın temelinde yattığı da bulunmuş ve tedavide dikkate alınmaya başlamıştır. Ör. diyabet, hemofili, renk körlüğü, orak hücre anemisi vs. Bunun sonucunda **Tıbbi Genetik** diye yeni bir bilim dalı ortaya çıkmıştır. Kalıtsal kusurların önceden anlaşılması ve gereken önlemlerin alınması için de **Genetik Danışmanlık** oluşturulmuştur.

---

Genetikten tartışmalı olayların çözümünde de yararlanır. Örneğin babalık davalarında veya çocukların hastanede karışma durumlarında yararlanılmaktadır. 1970'li yıllardan sonra ise Genetik Mühendislik bilim dalı ortaya çıkmıştır. Örneğin insülin hormonu diyabette kullanılan ancak pahalıya mal olan bir hormondur. Genetik mühendisliği sayesinde bakteri hücrelerinde ve bol miktarda insülin hormonu üretmek mümkün olmuştur.

---

# Konuyla ilgili bazı terimler:

**Gen:** Bir organizmanın bir biyolojik karakterinin dölden dölge geçmesini sağlayan ve DNA moleküllerinden yapılmış olan faktörlere denir.

**Genetik (Kalıtım):** Ferdin iç ve dış karakterlerini nasıl kazandığını, ana ve babasına veya akrabalarına neden benzediğini, doğadaki bitki ve hayvanların gösterdiği sonsuz çeşitliliğin neden ileri geldiğini inceleyen bilim dalıdır.

**Dominant gen:** Buldukları organizmada kendi özelliklerini ortaya çıkmasına neden olan genlerdir.

**Resesif gen:** Bir dominant gen ile birlikte bulunduđu zaman özelliğini göstermeyen genlerdir

**Homolog kromozom** : Biri anadan ,diđeri babadan gelen benzer yapıdaki iki kromozomun her birine denir.

**Allel gen** : Homolog kromozomlarda karřılıklı yer alan, bir karakter üzerine aynı veya zıt yönde etki eden gen çiftine denir.

**Monohibrit** : Tek gen veya özel gen bakımından farklı iki bireyin çaprazlaştırılması ile elde edilen meleze monohibrit denir.

**Dihibrit** : Farklı iki genin çaprazlaştırılması ile elde edilen meleze denir.

---

Lokus: Genlerin kromozomlar üzerinde buldukları yerlere denir.

Fenotip: Duyu organlarımızla birbirinden ayırt edebildiğimiz özelliklere fenotip denir.

Genotip: Bir organizmanın fenotipinin oluşmasını saptayan genetik yapısına genotip denir.

Gen haritası (kromozom haritası): Bir kromozom üzerinde özel genlerin (belirli karakterleri kontrol eden genler) durumunu gösteren plana denir.

Homozigot: Bir organizmadaki bir karakter için gerekli olan genler birbirinin aynısı ise bu duruma homozigot denir.

Heterozigot: Bir organizmada bir karakter için gerekli olan genler birbirinden farklı ise, bu duruma heterozigot denir.

---

İdentik genler: Homozigot alel genlere identik genler denir.



Mutasyon: Genlerde meydana gelen kalıtsal deęişikliklerdir.

Modifikasyon: Çevresel koşulların etkisiyle oluşan ve kalıtsal olmayan deęişikliklerdir.

Varyasyon: Kalıtsal olarak çeşitlenmelere varyasyon denir.

Klon: Yumru veya çeliklerle vejetatif olarak çoęalan/çoęaltılan bitkilerde tüm fertlerin genotipi aynıdır, bunların oluşturdukları topluluklara klon adı verilir.

Genetik şifre (Kodon): Her amino aside özgü, yan yana üçlü nükleotidi birleştirmek suretiyle oluşan şifreye denir.

---

# Kalıtım ve Genetik

Dersimizin başında vermiş olduğumuz tanıma göre;

**Kalıtım (Genetik):** Organizmadaki kalıtsal karakterlerin dölden döle (nesilden nesile) geçişini, kalıtımın ana prensiplerini ve genetik hastalıkları inceler.

---

Basitçe, genetik, biyolojinin kalıtım ve varyasyonla ilgilenen dalıdır. Genetiğin 3 ana disiplini vardır:

- Kalıtımsal genetik
  - Moleküler genetik
  - Popülasyon genetiği
-

- Kalıtımsal genetik: Kalıtımın temel ilkelerini ve özelliklerin bir soydan diğerine nasıl aktarıldığını ve kromozomlar ile kalıtım arasında bağlantıyı açıklar.

Burada gen kavramından tekrar bahsetmekte fayda vardır:

**Gen:** Kalıtımın temel işlevsel birimidir. Bir organizmanın bir biyolojik karakterinin dölden döle geçmesini sağlayan ve DNA moleküllerinden yapılmış olan faktörlere denir. Diğer bir deyişle, işlevsel bir ürün oluşturan DNA parçasıdır.

---

**Genom:** Herhangi bir organizmanın genlerden ve gen dışı DNA'lardan oluşan tüm genetik bilgi setidir.

**Genomik:** Genomun, genetik çeşitliliğin ve farklılığın kaynağı olan mutasyonların çalışılmasıdır.

---

- **Moleküler genetik:** Genetik bilginin nasıl kodlandığı, nasıl kopyalandığı ve nasıl ifade edildiğiyle ilgilenir. Bir organizmanın özellikleri, hücrelerinin karakteristik özellikleriyle belirlenmektedir.
  - **Popülasyon genetiği:** Aynı türün bireylerinin oluşturduğu grupların yani popülasyonların genetik yapısını, zamanla ve coğrafik bölgelere göre bu grupların genotip ve fenotip özelliklerinin nasıl değiştiğini açıklar.
-

# GDO Nedir?

GDO (genetiđi deđiřtirilmiř organizmalar), basit anlatımı ile bir canlının embriyo hücresindeki DNA kodunu deđiřtirmek demektir.

---

Kayıtlı ilk genetiđi deđiřtirilmiř ürünler 1990'lı yıllarda İngiltere'de piyasaya sürülmüřtür. Genleri deđiřtirilmiř ürünler toplumda tartiřma konusudur. Genetik mühendisliđini savunan firmalar alıřmalarının tıp alanında geliřme getireceđini, yeryüzündeki açlıđı azaltacađını, tarımda üretimi arttıracacađını öne sürmektedirler. Genetiđi deđiřtirilmiř ürünlerin piyasaya sürülmesine karřı olanlar ise, esas hedefin yeryüzündeki gıda, tıbbi ürünler, tohum vb. sektörlerini kontrol altına almak ve tekel oluřturmak olduđunu savunmaktadır.

---



# Neden GDO Tekniğine İhtiyaç Duyulur?

Bir tarımsal ürünü bol ve kaliteli üreterek iyi gelir elde etmek, günümüzde bazı şartları yerine getirmeye bağlıdır. Bu şartlar:

- 1- (Bitkiler için) Ürettiğiniz bitkilerin hastaliksız ve sağlıklı yetişmesi
- 2- Ürünün güzel görünmesi ve müşteri isteklerine uygun özellikleri içermesi.
- 3- Birim alandan maksimum ürün elde edilmesi.

İşte tüm bu koşulları sağlamak için ilaçlar, gübreler kullanmanın yanında tarımı yapılacak ürünün DNA kodunu değiştirmek de karlılığı arttıracak bir unsurdur.

Biyoteknolojik yöntemlerle, kendi türü dışındaki bir türden gen aktarılarak belirli özellikleri değiştirilmiş bitki, hayvan ya da mikroorganizmalara genel olarak GDO ya da "**transgenik ürünler**" adı verilir. Transgenik bitkilerin tarla denemelerine ilk olarak 1985 yılında başlanmış olsa da, üretime geçilmesi 1996 yı bulmuştur. Halen yapılmakta olan GDO'lu tarımın yüzde 99'u ABD, Kanada, Arjantin ve Çin de gerçekleşmektedir. GDO'lu ürünlerin başında mısır, patates, soya, buğday, pamuk, domates, pirinç ve bazı balık türleri gelir. Şu ana kadar, dünyada ekili alanların 67 milyon hektardan fazlasında GDO'lu tarım yapılmıştır.

---

Farklı gen türlerinin karıştırılması yoluyla elde edilen yeni organizmalar, GDO karşıtlarınca, "frankeştayn gıda" olarak tanımlanıyor. GDO'lar konusundaki en yoğun tartışmalardan biri de, genetik teknolojiyle üretilen gıdaların, insan sağlığı üzerindeki etkileridir. Üretici firmalar bu konuda çok net konuşmasalar da, GDO karşıtları, GDO'nun insan sağlığını tehdit ettiğine dair üç temel tez ortaya koymaktadır: Bunların başında, GDO'lu gıdaların, antibiyotiğe karşı önceden dirençli olarak geliştirilmiş olması gelir. Gen teknolojisi sürecinde, her hangi bir canlı organizmanın içine bir başka canlının gen yapısına yerleştirilme sürecinde, o genin korunması için antibiyotik kullanılır. Dolayısıyla, zincirdeki son halka olan insan, bunu yediği zaman ister istemez antibiyotik almış olur. Böylece, sonradan bir hastalıkla karşılaşan bünye, antibiyotiğe karşı bağışıklık kazanmış olur.

---

Farklı organizmaların genlerinin birbirine eklendiđi süreçte, alerjik etkiler de ortaya çıkabilir. Örneđin, fındıđa karşı bir alerjisi olan bir metabolizma, farkında olmadan fındık geni aktarılmıř patates yediđi bir durumda, bünye alerjik reaksiyon gösterir. GDO'lu ürünlerin hemen hemen yüzde 70'ine yakını, kuraklıđa ve böceđe dayanıklılık sađlanması amacıyla, böcek ilacı içerdiđini belirten GDO karşıtları, böcek zehri aktarılmıř bir mısırı yiyen bünyede toksik etkiler ortaya çıkabileceđini söylemektedir. GDO savunucuları, GDO'nun insan sađlıđına yaptıđı olumsuz etkileri kabul etmemekte ancak kesinlikle zararsızdır gibi net bir ifade kullanmaktan da kaçınmaktadırlar.

---

# MUTASYONLAR VE MUTAJENLER

Genetik materyalde kendiliğinden, fiziksel, kimyasal ya da biyolojik nedenlerden dolayı aniden oluşan kalıcı deęişikliklere **mutasyon** denir. Bunlar biyolojik olarak kalıtsal bir özellik elde edilmesini, kimyasal olarak genetik materyalde baz deęişiklikleri sonucu proteinin bir aminoasidinde deęişiklik veya yapımındaki deęişiklięi, sitolojik olarak kromozom yapı ve sayısındaki deęişiklięi ięerir.

---

- Mutasyonlar evrim için gerekli yeni genetik deęişikliklerin kaynağıdır. Eğer mutasyonlar olmasaydı genler hep aynı formda olurdu, alleller oluşmaz ve bunun sonucu olarak da genetik çeşitlilik oluşamazdı.
  - Mutasyonlar aynı zamanda kalıtsal hastalıkların, kanserin ve virüs veya bakterilerin antibiyotiklere karşı direnç kazanmasının da nedenidir.
-

**Mutasyon oranı (mutasyon hızı):** Her bir hücre bölünmesinde bir gende yeni oluşan mutasyon miktarıdır. Bu oran mutasyon tipine, canlı türüne, genlere göre  $10^{-5}$  ila  $10^{-9}$  arasında değişebilir.

**Mutasyon sıklığı:** Bir topluluktaki (hücre, bakteri, insan, vb.) mutant sayısıdır.

---

Mutasyonlar anne ve babadan kalıtsal olarak geçebilir (kalıtsal mutasyon), ancak aniden, yeni de oluşabilirler (de novo, kazanılmış mutasyon). Bu, ailesi normal olan çocuğun neden anomalili olabileceğini açıklar. Kendiliğinden (spontan) ya da dış etkiyle (indüklenmiş) olabilirler. Oluştuğu hücre tipine göre somatik veya eşey hücre mutasyonları olabilirler.

Spontan mutasyonlar hücre veya doku içindeki etkenlerden (endojen faktörlerden) kaynaklanarak kendiliğinden gerçekleşen mutasyonlardır. Anormal crossing over, anormal kromozom ayrılması, DNA sentez hataları (yanlış eşleşme, kayma), deaminasyon, baz kopmaları, proton kayması (tautomerik kayma) ve serbest radikal etkisi gibi nedenlerle oluşabilirler.



1) **Kromozom sayısında deęişiklik:** Sayısal anomalilere en bilinen örnek, "Trizomi 21" (üç tane 21. kromozom) olarak da bilinen "Down sendromu"dur.

Monozomi olarak ise, eşey kromozomlarından birinin olmaması durumu olan (45,X) "Turner sendromu" gösterilebilir.

---

## Kromozomların bilgi kapsamında deęişiklik:

- 1) Rekombinasyon (Yenibileşim): Farklı 2 atasal bireyden gelen DNA parçalarından bir rekombinant (yeni bileşen) kromozom oluşması işlemidir. Yani atasal kalıtsal özelliklerin deęişik karışımlar halinde yeni kuşaklarda bir araya gelmesine yol açan olaylardır.
  - 2) Mutasyon: Genlerde meydana gelen kalıtsal deęişikliklerdir.
-

## i) Genişliğine göre

- - Kromozom mutasyonları: Kromozomların yapılarında oluşan değişiklikler sonucu oluşan mutasyonlardır. Mikroskopta gözlenebilen bu mutasyonlara **kromozom mutasyonları, kromozom aberasyonları, kromozom bozuklukları** gibi adlar verilmektedir. Bunun da değişik tipleri vardır ve çoğu zaman öldürücü mutasyonlardır:
-

**Translokasyon:** Bir kromozomun parçasının ya da bütünüünün başka bir kromozoma eklenmesi

**Delesyon:** Bir kromozomun bir parçasının koparak dağılması. Böylece bir grup gen eksilir. **Örneğin:** kromozom 4'ün kısa kolunda bir parçanın kaybolmasıyla meydana gelen **Wolf-Hirschhorn sendromu** ve 11. kromozomun uç (terminal) kısmında meydana gelen **delesyon ile görülen, Jacobsen sendromudur.**

**İnversiyon:** Bir kromozomun bir bölgesinin kopup 180° dönerek yerleşmesi, böylece gen sırasının değişmesidir

**Ayrılmama (Non-disjunction):** Mayoz sırasında bir homolog çiftinin birbirinden ayrılmayıp aynı gamete geçmesi, böylece kromozom sayısının artması veya eksilmesidir

## - Nokta mutasyonları (Mikromutasyonlar):

Mikroskopta gözlenemeyen, bazların değişimini içeren mutasyonlardır. Bu mutasyonlar bir genin farklı tiplerinin ortaya çıkmasını sağlar. Bunların varlığı ve hangi gende yer aldığı ancak genetik çaprazlamalar sonucunda anlaşılır. Nokta mutasyonları da dörde ayrılır:

---

**Transisyon:** Bir pürin bazının yerini başka bir pürin bazının ve bir pirimidin bazı yerini başka bir pirimidin bazının almasıdır. Bir genin herhangi bir yerindeki AT çifti yerine GC çifti (veya tersi) veya TA çifti yerine GC çifti (veya tersi) geçmesi şeklindedir

**Transversiyon:** Bir pürin bazının yerini başka bir pirimidin bazının ve bir pirimidin bazı başka bir pürin bazının almasıdır. AT veya GC çiftinin yerine TA veya CG çiftinin geçmesidir

**Delesyon:** Bir veya daha fazla nükleotit çiftinin DNA molekülünden koparak eksilmesi

**İnsersiyon (Addisyon veya Duplikasyon):** DNA molekülüne fazladan bir veya birkaç nükleotit çiftinin girmesi

## • ii) Oluş mekanizmasına göre:

- Spontan mutasyonlar: Kendiliğinden oluşan mutasyonlardır. Ancak bunların oluşması için de nedenler mevcuttur. Bunlar anormal crossing over, anormal kromozom ayrılması, DNA sentez hataları (yanlış eşleşme, kayma), deaminasyon, baz kopmaları, proton kayması (tautomerik kayma) ve serbest radikal etkisi gibi nedenlerle oluşabilirler

- İndüklenmiş mutasyonlar: Mutasyonları artırıcı etkenler olan **mutajenler** nedeniyle oluşurlar Mutajenler genetik çalışmalarda çok kullanılan araçlardır. **Kimyasal** (baz analogları, deaminasyon yapan ajanlar, hidroksilamin, alkilleyici ajanlar, interkalasyon yapan ajanlar) **ve fiziksel mutajenler** (sıcaklık derecesi ve pH, X ve Gamma ışınları gibi iyonizan ışınlar, UV gibi non iyonizan ışınlar) olmak üzere ikiye ayrılırlar

---

# Genetik Danışmanlık

Kısaca bahsetmek gerekirse, genetik danışmanlık hasta ve ailesine, yakın veya uzak akrabalarına herhangi bir kalıtsal hastalıkla ilgili olarak önce testler yapmak ve sonra bunların sonuçları hakkında bilgi verme işlemidir. Danışmanlık yapılacak genetik hastalıklar kromozomal anomaliler (ör. Down sendromu), tek genli hastalıklar (ör. kistik fibrozis), çok faktörlü hastalıklar (ör. diyabet), metabolik hastalıklar (ör. fenilketonüri vs. olabilir).

---