

MODERN GENETİK

Eş Baskınlık

*Mendel'in çalışmalarında tam baskınlık durumunda heterozigot genotipli bireylerin fenotipinde baskın özellik görülür.

***Eş baskınlıkta** aleller birbirine baskınlık kuramadığından heterozigot bireylerin fenotipinde iki alelin etkisi birlikte görülür.

*Eş baskınlıkta heterozigot genotipli bireylerde her iki alel de fenotipi ayrı ayrı ve farklı olarak etkiler.

*Eş baskınlığa örnek olarak insanda M ve N genlerinin kontrol ettiği **MN kan grubu**, A ve B genlerinin kontrol ettiği **AB kan grubu** verilebilir.

Fenotip	Genotip	Alyuvar Zarındaki Antijen
M	MM	M Antijeni
N	NN	N Antijeni
MN	MN	M ve N Antijeni

*MN kan grubu sisteminde M, N ve MN olmak üzere üç farklı kan grubu vardır.

*Bu gruplandırmada alyuvarların zarında bulunan M ve N antijenleri etkilidir.

*Bağışıklık tepkisine yol açarak antikor oluşumuna neden olan maddelere antijen denir.

*Alyuvar zarında sadece M antijeni taşıyan bireyler M kan grubuna, sadece N antijeni taşıyan bireyler N kan

grubuna sahiptir. Alyuvar zarında M ve N antijenlerini birlikte taşıyan bireyler ise MN kan grubuna sahiptir.

CİCİ BİLGİ

Eş baskınlığın olduğu monohibrit çaprazlamalarda fenotip ve genotip ayrışım oranı her zaman 1:2:1'dir. Fenotip çeşidi sayısı genotip çeşidi sayısına eşittir.

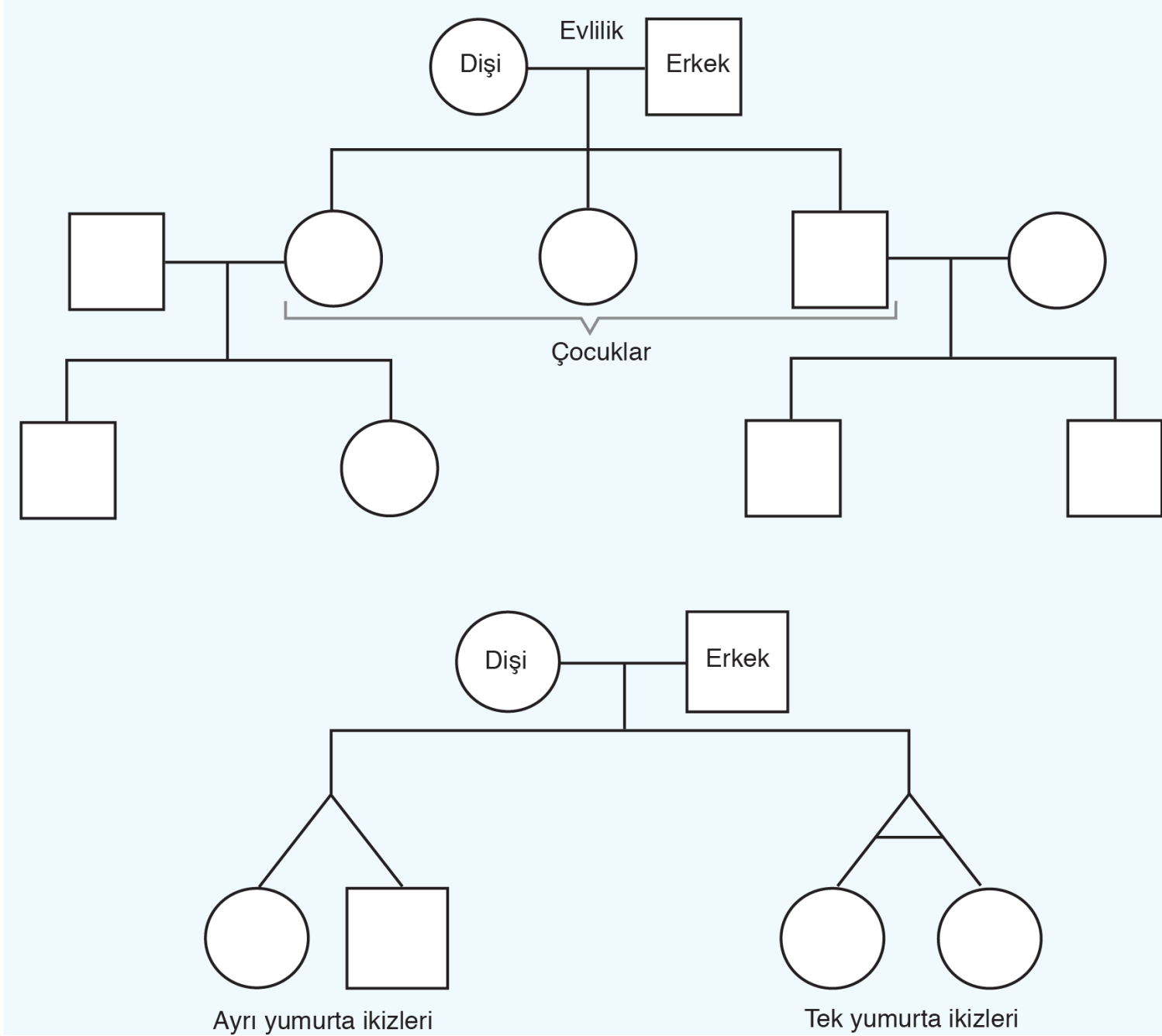
F₁ x F₁:	<i>AB</i>		X	<i>AB</i>	
G:	$\frac{1}{2}$ (A)	$\frac{1}{2}$ (B)	X	$\frac{1}{2}$ (A)	$\frac{1}{2}$ (B)
F₂:	$\frac{1}{4}$ AA	$\frac{1}{4}$ AB		$\frac{1}{4}$ AB	$\frac{1}{4}$ BB
Fenotip çeşidi:	3	(A , AB, B Kan grupları)			
Fenotip oranı:	1:2:1	$\frac{1}{4}$ A grubu, $\frac{2}{4}$ AB grubu, $\frac{1}{4}$ BB grubu			
Genotip çeşidi:	3	(AA , AB , BB)			
Genotip oranı:	1:2:1	$\frac{1}{4}$ AA, $\frac{2}{4}$ AB , $\frac{1}{4}$ BB			

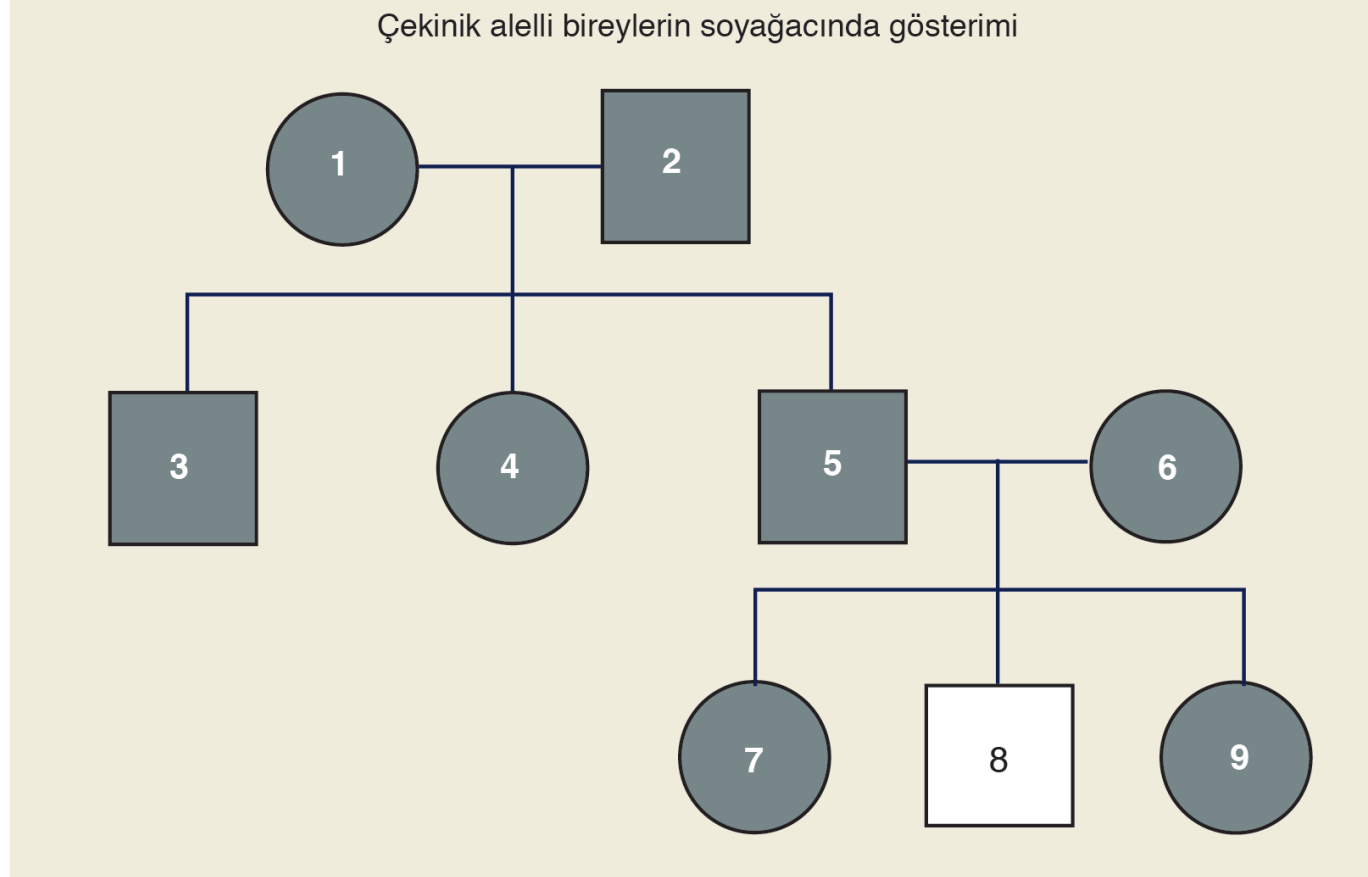
CİCİ BİLGİ

Bir karakterin alelleri arasında eş baskınlık varsa kontrol çaprazlamasına gerek yoktur. Her genotip çeşidi farklı bir fenotip çeşidini oluşturur.

Soyağaçları

- *Bezelyeler, genetik çalışmalar için çok uygun canlılardır.
- *Ancak insanlar için aynı durum geçerli değildir çünkü üreme zamanı, üreme sıklığı, yeni birey sayısı gibi özellikleri farklıdır.
- *Bezelyelere uygulanan çaprazlamaları insanlara aynı şekilde uygulamak mümkün değildir.
- *Tüm bunlara rağmen kendi kalıtımlarını araştırmak, analiz etmek ve sonuçlar çıkarmak insanların ilgisini çekmektedir.
- *Genetikçiler daha önce gerçekleşmiş evlilikleri inceleyerek belirli bir karakter için aile ile ilgili bilgi toplayıp bu özelliğin ebeveynlerden çocuklara geçişini izlerler.
- *Belirli bir özellik için ailenin geçmişi hakkında bilgi sahibi olup bu bilginin ebeveynlerden yeni kuşaklara nasıl geçtiğini açıklayan aile ağacına **soyağacı** denir.

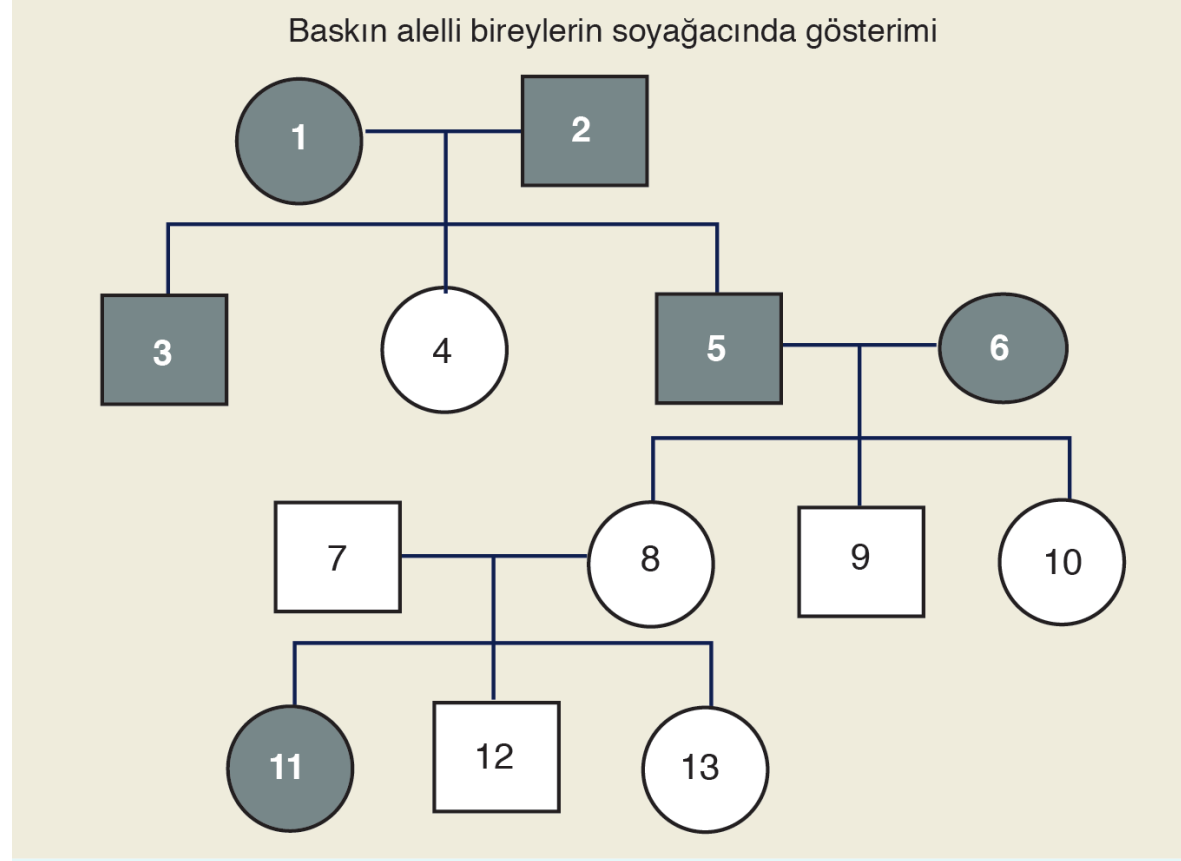




*1 ve 2 numaralı bireylerin fenotipleri çekinik olduğundan genotipleri de homozigot çekiniktir.

*1 ve 2 numaralı bireyler çekinik aleli tüm çocuklarına ayrı ayrı vereceğinden çocuklar da homozigot çekinik olur.

*Normalden farklı olarak 8 numaralı bireyde bu özelliğin görülmemesi ise bireyin anne veya babasında üreme hücreleri oluşurken meydana gelen mutasyonla açıklanabilir.



*1 ve 2 numaralı bireyler, fenotiplerinde baskın özellik gösterdiğine göre genotiplerinde baskın alel bulunmaktadır.

*4, 8, 9 ve 10 numaralı bireylerin bu özelliği fenotipinde göstermemesinin nedeni ebeveynlerinin heterozigot olmalarıyla açıklanabilir.

*Normalden farklı olarak 11 numaralı bireyde bu özelliğin görülmesi ise bireyin anne veya babasının üreme hücreleri oluşurken meydana gelen mutasyon ile açıklanabilir.

Çok Alellilik

- *Bir türde aynı karaktere ait alel sayısının ikiden fazla olmasına **çok alellilik** denir.
- *Alel sayısı kaç olursa olsun diploit bir birey bu alellerden sadece ikisini taşır.
- *Bu alellerden biri anneden diğeri babadan aktarılır.
- *Çok alellilikte genotip çeşidi sayısı $n \times (n+1)/2$ formülü ile hesaplanır (**n alel sayısı**).
- ***Fenotip çeşidi sayısı, alel sayısı ile eş baskınlık sayısının toplamına eşittir.**
- *İnsanlarda **ABO** kan grupları çok alelliliğe örnektir.
- *ABO kan grubu özelliği A, B ve O olarak üç farklı alel tarafından kontrol edilmektedir.
- *Bu alellerin etki durumları A ve B alelleri eş baskın, O geni ise çekiniktir. Her bireyde kan grubu alellerinden yalnız ikisi bulunur. İnsanlarda AA, AO, BB, BO, AB, OO şeklinde altı farklı genotip ve A, B, AB ve O şeklinde dört farklı fenotip görülür.
- *Çok alelliliğe hayvan popülasyonlarında da rastlanır.
- ***Tavşanlarda kürk rengi dört farklı alel tarafından belirlenir.**
- *Birbirlerine olan baskınlığa göre bu aleller koyu gri C, chinchilla (çinçiya) cch, açık gri ch ve albino c şeklinde sıralanır.
- *Tavşanlarda cch geni baskın olduğu alellerle açık gri fenotip oluştururken, ch geni de homozigot veya baskın olduğu alellerle kısıtlı noktalı fenotip oluşturur [(Yaşam Biyoloji Bilimi, dokuzuncu baskı, sayfa 248), (Görsel 2.24)].

Olası Genotipler ve Fenotipler

CC, Cc^{ch}, Cc^h, Cc

Koyu gri



$c^{ch}c^{ch}$

Chinchilla



$c^{ch}c^h, c^{ch}C$

Açık gri



c^hc^h, c^hC

Kısıtlı noktalı



cc

Albino



Kan Grupları

*İnsanda ABO kan grubunun belirlenmesinde görev alan genin üç aleli vardır.

*A ve B alelleri alyuvar hücrelerinin zarında antijen oluşumunu sağlayarak kan gruplarını belirler.

*Sadece A antijeni bulunduranlar A kan grubu, sadece B antijeni bulunduranlar ise B kan grubudur. A ve B antijenini birlikte bulunduranlar AB kan grubu, hiç antijen taşımayanlar ise O kan grubudur.

*Kanda yabancı antijenlere karşı akyuvarlar tarafından üretilen proteinlere antikor adı verilir.

*Antikorlar kan plazmasında bulunur.

GENLER	GENOTİP	FENOTİP (Kan Grubu)	ALYUVARDAKİ ANTİJEN	PLAZMADAKİ ANTİKOR
A B O	AA AO	A	A	Anti-B
	BB BO	B	B	Anti-A
	AB	AB	A ve B	Yok
	OO	O	Yok	Anti-A ve Anti-B

*A antijenine karşı A antikoru, B antijenine karşı da B antikoru üretilir.

*A antijeni ile A antikoru birbirine karıştıkları zaman A antikoları A antijenine bağlanarak alyuvarların yapışıp kümelenmesine neden olur.

*Bu olaya **çökelme (aglutinasyon)** denir. Oluşan çökelme damarların tıkanmasına yol açacağı için ölüme neden olabilir.

CİCİ BİLGİ

Sorularda çok alellik belirtilmedikçe her bir karakterin iki alele kalıtıldığı kabul edilir.

*İnsanlarda ABO kan grubundan başka **Rh kan grubu** vardır.

*Kanda Rh karakteri, biri baskın (R) diğeri çekinik (r) iki alel tarafından kontrol edilmektedir.

*İlk kez Rhesus maymununda tespit edildiği için adının ilk iki harfi kullanılıp Rh sistemi olarak adlandırılmıştır.

*Genotipinde baskın geni taşıyan (RR ve Rr) bireylerin alyuvar zarında Rh antijeni bulunur. Bu antijene sahip kan grupları Rh pozitif (Rh+) olarak adlandırılır.

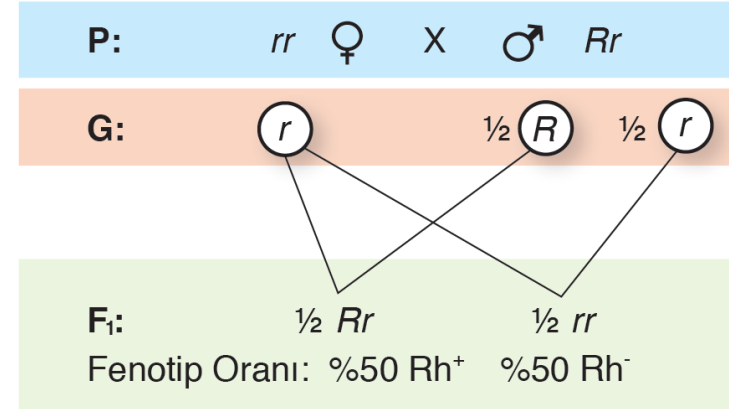
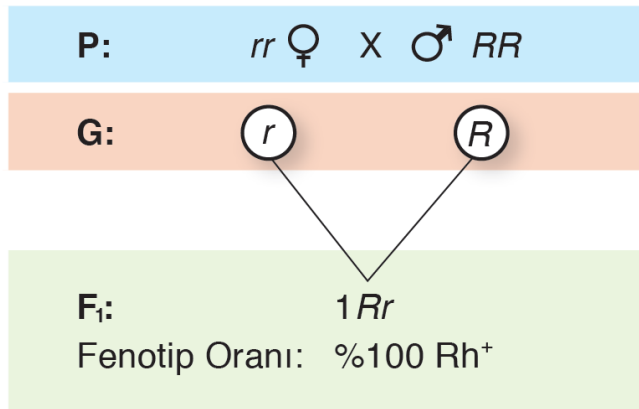
*Genotipi rr olan bireylerin alyuvar zarında Rh antijeni bulunmaz. Bu kan grubu ise Rh negatif (Rh') olarak adlandırılır.

*Rh antikoları doğal olarak kanda bulunmaz. Rh antijeni ile karşılaştığı zaman oluşmaktadır. Bu yüzden Rh' kan grubuna sahip insana Rh+ kan verilirse hazır antikor olmadığı için hızlı reaksiyon görülmez.

GENOTİP	FENOTİP (Kan Grubu)	ALYUVARDAKİ ANTİJEN	PLAZMADAKİ ANTİKOR
RR Rr	Rh ⁺	Rh antijeni	Yok
rr	Rh ⁻	Yok	Rh antijenine karşı ilk karşılaşmada oluşur.

Rh Uyuşmazlığı

- *Rh faktörüne bağlı Rh uyuşmazlığı (kan uyuşmazlığı) sadece Rh- anne ile Rh+ babanın Rh+ kan grubuna sahip fetüs oluştuğunda ortaya çıkar.
- *Rh+ fetüsün alyuvarlarında Rh antijeni bulunur.
- *Anne ile fetüs arasında madde alışverişini sağlayan plasenta antijenlerin fetüsten anneye geçişini engeller.
- *Rh(-) kana sahip annenin kanına Rh(+) kana sahip bebeğin kanının karışması olayı doğum sırasında plasentanın anneden ayrılması sırasında gerçekleşebilir.
- *Annenin kanında akyuvarlar Rh antijenine karşı Rh antikoru üretir.
- *Plasenta aracılığı ile fetüse geçen antikolar fetüsün alyuvarlarını parçalar.
- *Bu olaya Rh uyuşmazlığı (eritroblastosis fetalis) denir.
- *Kan uyuşmazlığı sonucunda bebekte kansızlık ve sarılık görülür. Kalıcı beyin hasarı oluşabilir.
- *Rh- anne ile Rh+ babanın evliliklerinde Rh uyuşmazlığının görülme olasılığı babanın heterozigot ya da homozigot olmasına bağlıdır.



*Rh- annenin ilk hamileliğinde kanında antikor üretimi yeni gerçekleştiği için bebek antikorlara yakalanmadan doğabilir.

*Annenin kanında Rh antikoru önceden hazır olarak bulunduğu için ikinci ya da daha sonraki Rh+ bebeklerin doğumunda Rh uyuşmazlığı görülür.

*Ancak anne Rh+ bebek Rh- olduğu durumda Rh+ annenin vücudunda Rh- bebeğe karşı antikor üretilmediğinden Rh uyuşmazlığı görülmez.