

KALITIM

Canlılar arasında çeşitlilik gösteren, nesilden nesile aktarılabilen, bireylerin sahip olduğu niteliklerin her biri **karakter** olarak adlandırılır.

İnsanlarda göz rengi, saç rengi, ten rengi, kan grubu gibi özellikler; bitkilerde çiçek rengi, tohum rengi, tohum şekli, meyve rengi gibi özellikler kalıtsal karakterlere örnek olarak verilebilir.

Karakterleri belirleyen genlerin nesiller boyunca aktarılmasına **kalıtım** denir.

Canlıların kalıtsal özelliklerinin ebeveynlerden yavru bireye nasıl aktarıldığını, bunun hangi durumlarda dış görünüşe yansıdığını veya yansımadığını inceleyen bilim dalına **kalıtım bilimi (genetik)** denir.



Görsel 1: Gregor Mendel

Gregor Mendel (Gıregor Mendel), yaptığı çalışmalar ile kalıtımı açıklayan ilk bilim insanı olmuştur. Mendel, 19. yüzyılın ortalarında bezelye bitkisini kullanarak yaptığı çalışmalar sonucunda bugünkü genetik biliminin temelini atmıştır.

Mendel, deneylerinde çok sayıda karaktere sahip olan, kolay yetiştirilen ve kısa sürede döl verebilen bezelye bitkisini kullanmıştır. Bezelyeleri seçmesinin başka sebebi ise bezelyelerin hem kendi kendilerine tozlaşabil-meleri hem de diğer bezelye bitkileri ile tozlaşabilmesidir.

Kalıtımla ilgili temel kavramlar:

Gen: DNA üzerinde kalıtsal özelliklerin şifrelendiği bölgelerdir.

Genotip: Bir canlının belirli bir karakter bakımından taşıdığı genlerin tamamına **genotip** denir. Genler, eşeyli üreyen canlıların kromozomlarında çiftler hâlinde bulunur. Bir karakter üzerinde etkili olan, biri dişi, diğeri erkek atadan gelen gen çiftlerinin her birine **alel** denir. Canlıya ait bir karakterin genotipi gösterilirken biri anneden, diğeri babadan gelen genler aynı harfin büyüğü veya küçüğü ile (iki harfle) belirtilir. Örneğin AA, Aa, aa şeklinde gösterilir.

Fenotip: Bir canlının yaş, çevresel etkenler ve genotip etkisiyle ortaya çıkan görünüşüne **fenotip** denir. Bezelyelerde çiçek renginin mor olması, tohumun zarf biçiminin şişkin ya da boğumlu olması fenotipe örnek olarak verilebilir.

Baskın alel: KCanlılarda kalıtsal karakterleri belirleyen genler, çiftler hâlinde bulunur. Bu genlerden biri anneden, diğeri babadan yavruya aktarılır. Bir karakterin oluşumunda etkisini her zaman gösteren alele **baskın** alel denir. Baskın aleller A, B, C gibi büyük harflerle gösterilir.

Çekinik alel: Bir karakterin oluşumunda etkisi gizli kalan ve yanında baskın alel bulunmadığında etkisini gösteren alele **çekinik alel** denir. Çekinik aleller a, b, c gibi baskın alelin gösterildiği harfin küçüğü ile gösterilir.

Saf döl: Ata bireylerden gelen alel çiftinin ikisinin de baskın veya ikisinin de çekinik olması durumuna **saf döl (homozigot-arı)** denir. Saf döl, iki aynı harfle gösterilir (AA, aa gibi).

Melez döl: Ata bireylerden gelen alel çiftinin birinin baskın, diğerin çekinik olması durumuna **melez döl (heterozigot)** denir. Melez döl, bir büyük bir küçük harf ile gösterilir (Aa, Bb gibi).

Bezelyelerde baskın ve çekinik özellikler aşağıdaki gibidir:

KARAKTER	BASKIN ÖZELLİK	ÇEKİNİK ÖZELLİK
Çiçek Rengi	Mor 	Beyaz 
Çiçek Konumu	Yanda 	Uçta 
Tohum Rengi	Sarı 	Yeşil 
Tohum Biçimi	Yuvarlak 	Buruşuk 
Tohum Zarfı Biçimi	Şişkin 	Boğumlu 
Tohum Zarfı Rengi	Yeşil 	Sarı 
Gövde Uzunluğu	Uzun 	Kısa 

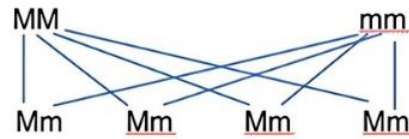
TEK KARAKTER ÇAPRAZLAMALARI

Eşeyli üreyen canlılarda dişi ile erkek üreme hücrelerinin birleşmesi ve bunun sonucunda yavru bireyler elde edilmesine **çaprazlama** denir. Mendel, bezelye bitkilerinde yaptığı çalışmalarda bezelyeleri tek karakter bakımından çaprazlamış; elde ettiği sonuçları kaydetmiştir.

Ata bireylerin fenotipi

Mor çiçekli bezelye X Beyaz çiçekli bezelye

Ata bireylerin genotipi



1. kuşakta oluşabilecek ihtimaller

1. kuşakta oluşabilecek bireylerin genotipi %100 ihtimalle melez döl (Mm)

1. kuşakta oluşabilecek bireylerin fenotipi %100 ihtimalle mor çiçekli

İNSANLARDA CİNSİYET KROMOZOMU

İnsanlarda kromozom, vücut ve eşey kromozomu olmak üzere iki çeşittir. Sağlıklı insanların vücut hücresinde 23 çift ($2n = 46$) kromozom bulunur. Bunlardan 22 çifti vücut özelliklerini belirlerken 1 çifti ise eşeyi (cinsiyeti) belirler. Cinsiyet kromozomları X ve Y şeklinde iki tanedir. Cinsiyet kromozomları kadınlarda XX, erkekler de ise XY olarak bulunur. Doğacak bebeğin cinsiyeti babadan gelecek cinsiyet kromozomuna bağlıdır. Doğacak çocuğun kız veya erkek olma ihtimali %50'dir.

AKRABA EVLİLİĞİ

Aralarında kan bağı olan kişiler arasında yapılan evliliklere **akraba evliliği** denir. Akraba evliliği nedeniyle genetik hastalıkların bireylerle sınırlı kalmayıp kuşaktan kuşağa aktarılma riskinin olması ve çoğunun kesin tedavisinin bulunmaması önemli bir sağlık sorunudur. Örneğin;

- Akdeniz anemisi
- Orak hücreli anemi

Ülkemizde akraba evliliği nedeniyle en sık karşılaşılan hastalıklardan bazılarıdır.