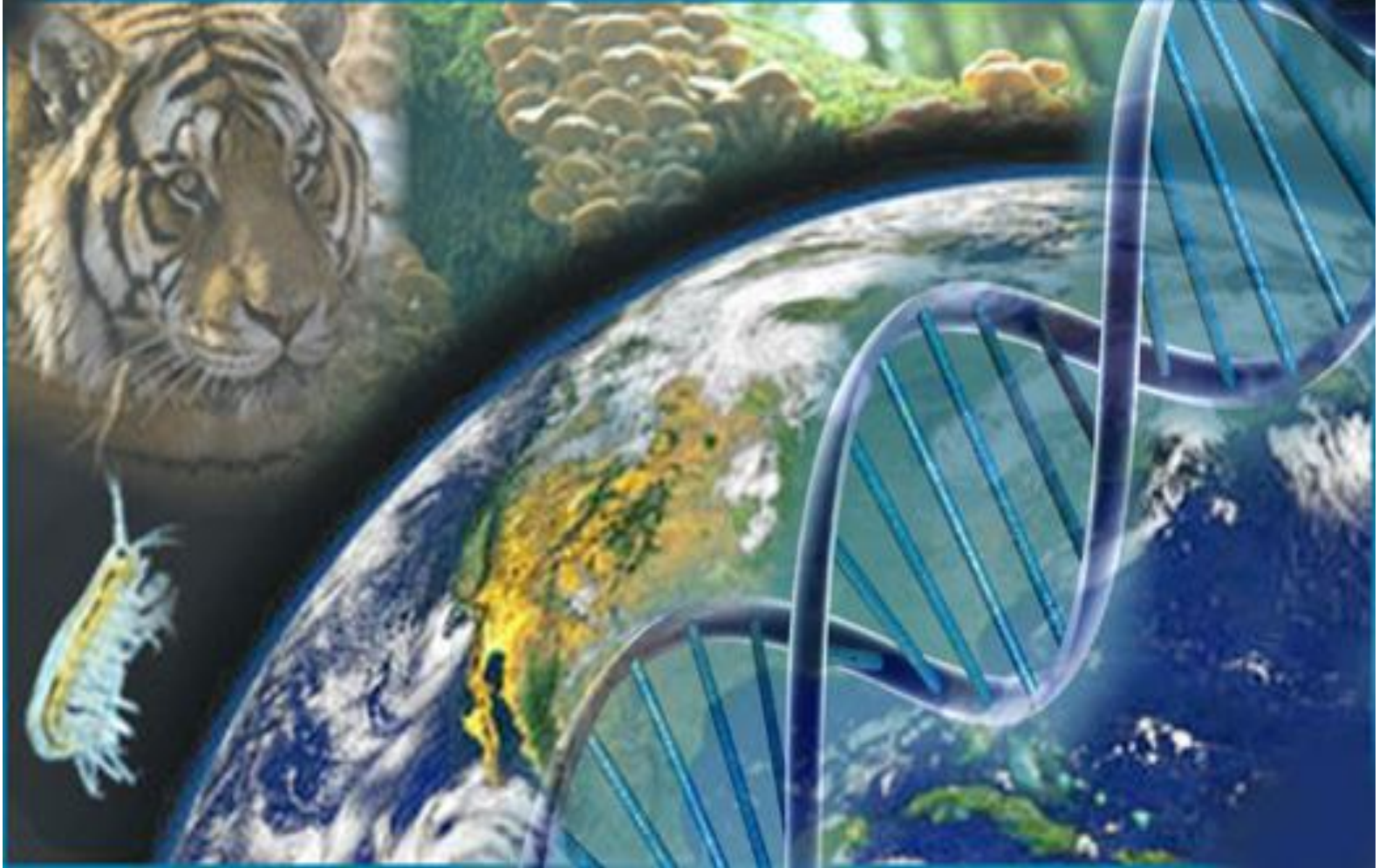


DNA'nın ve karakterlerin nesilden
nesile aktarılmasını çalışan Genetik
bilimine, yani kalıtım bilimi dersine
hoş geldiniz

- Biyolojinin iki temel sorusu - genetiğin özü:
 1. Her yeni nesilde benzerlik nasıl korunuyor?
 2. Çeşitlilik nasıl oluşuyor?

- Yer yüzündeki yaşam genlerin kontrolü ile gerçekleşir. Böylece genetik, bütün biyolojik bilimlerin merkezinde yer alır.



Genetik neden çok önemli?

- Genler hayatımızın her aşamasında vardır. Yaşamımızda genleri etkisi olmayan hiçbir olay mevcut değildir.
- Yer yüzündeki yaşam genlerin kontrolü ile gerçekleşir. Böylece genetik, bütün biyolojik bilimlerin merkezinde yer alır.
- Fakat bazı alanlarda genler daha da önemlidir.

Genetik ve Tarım

- *Homo sapience, **seleksiyon islahı** veya **yapay seleksiyon** (**melezleme islahı** ve **mutasyon islahı**) ile domestik türlerin (kültürü yapılan bitkiler ve evcilleştirilmiş hayvanların) genomlarını değiştirir.*
- *Problem çıkarmadan dikkatle yapılması gereken bir süreçtir bu. **Ne gibi problemler çıkabilir?***

monokültür

- Tarımsal açıdan önemli bir karakteri keşfettiğimizde (ne olabilir bu karakter ?);
eğer bu karakter **resesif** (çekinik ise) ise bu karakteri çoğaltmanın en yaygın yolu inbreeding yani **kendine melezlemedir**.

Kendine melezleme iyidir çünkü istenilen karakterin
abucak oaltılmasını saėlar. Fakat **monokltr**
oluřturma riski vardır.



Monokültür

- Monokültür arzu edilebilir fakat :
- Zararlı resesif mutasyonların popülasyonda homozigot olarak birikmesine neden olur.
- Patojen ve parazitlere dayanınlıklılık zayıflığına neden olabilir.
- Genetik çeşitliliğin kaybolması tür içinde ve türler arasında yıkıma neden olabilir.

Genetik; genlerin nasıl çalıştığını anlamak ve bu sorunların çözmemizde veya sorun oluşturmamada bize yardım eder.

Genetik ve Ticaret

- *Homo sapience, genleri manupüle ederek insan yaşam kalitesini yükseltmeye çalışıyor.*
- Mikroplar manupüle edilerek insülün, hormon ve ilaç üreten bakteriler oluşturuluyor.
- Bazı diğer organizmalar daha kompleks ürünler üretmek üzere dizayn edilmeye çalışılıyor (örneğin örümcek ağı)

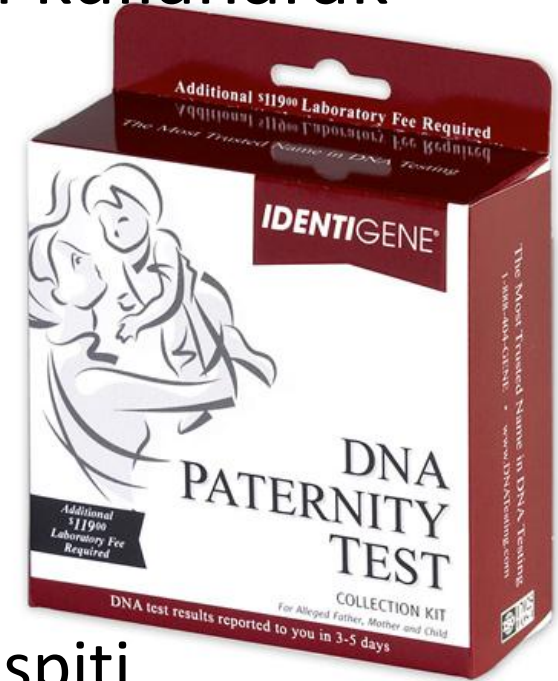


İnsanların bir çoğu genetiđi deđiştirilmiş ürünler
yemeye pek hevesli deđil



Genetik ve Hukuk

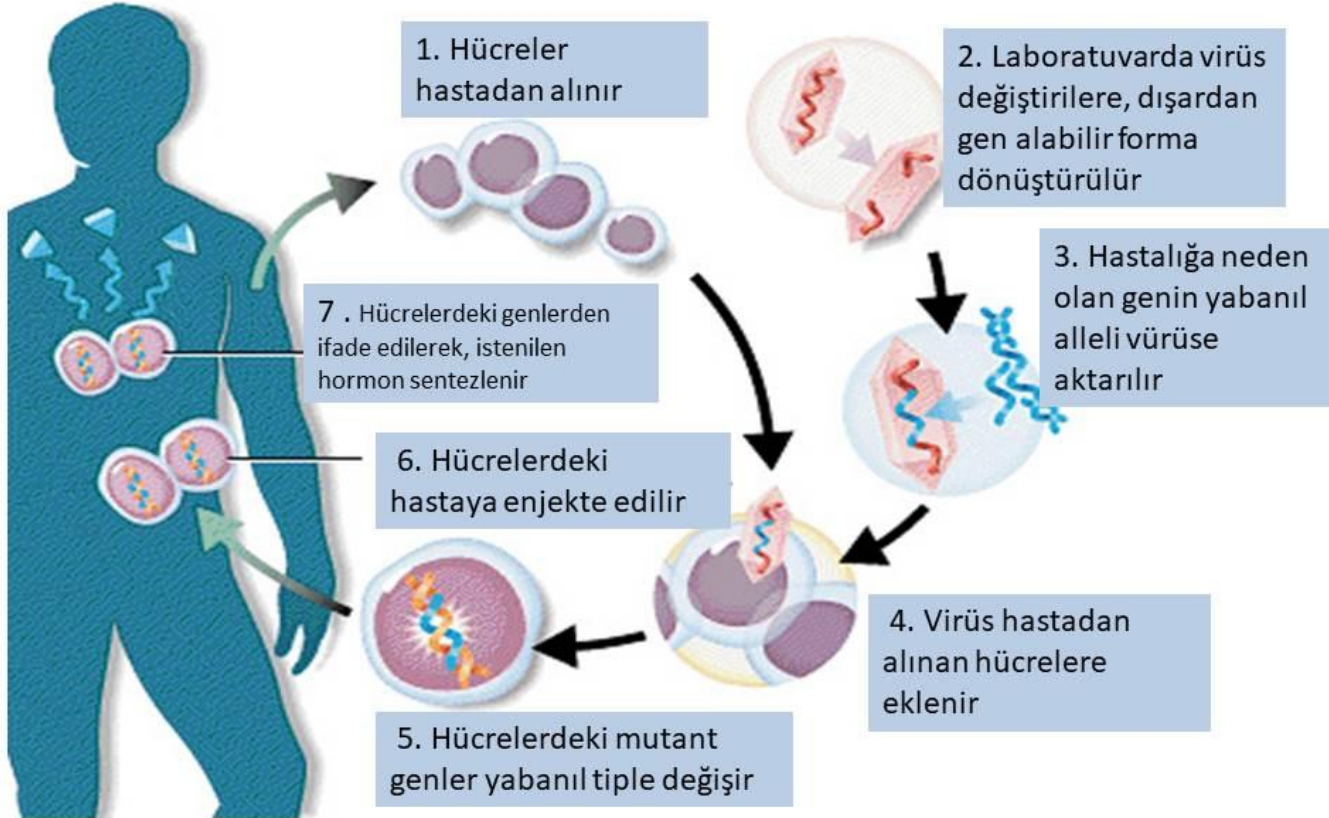
- *Homo sapiens*, genetik teknikleri kullanarak insanları kimliklendirir:
 - Forensik durumlar
 - Ebeveyn testi
 - Tarihi araştırmalar
 - Kayıp insanların tespiti
 - Kitlemel felaketler
 - Askeri kayıt sistemi ve kayıpların tespiti
 - Sosyolojik ve antropolojik çalışmalar



Genetik ve Tıp

- İnsan genomu sekanslandı ?
- Her geçen gün artan sayıda genin görevi belirleniyor.
- Genetik hastalıklara neden olan mutasyonlar tespit ediliyor. **3000 mutasyon kaynaklı hastalık**
- Geriye mutasyonlar ile genetik hastalıklar düzeltilebilir
- Muscular dystrophy, Huntington hastalığı, cystic fibrosis gibi bir çok hastalığın genetiği belirlenmiştir.

Gen terapi

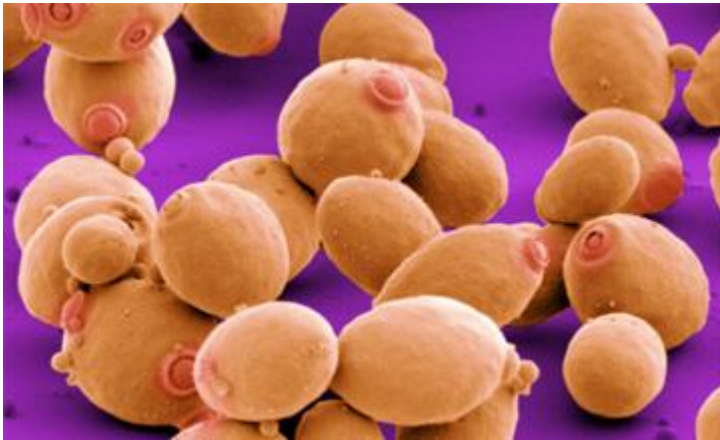


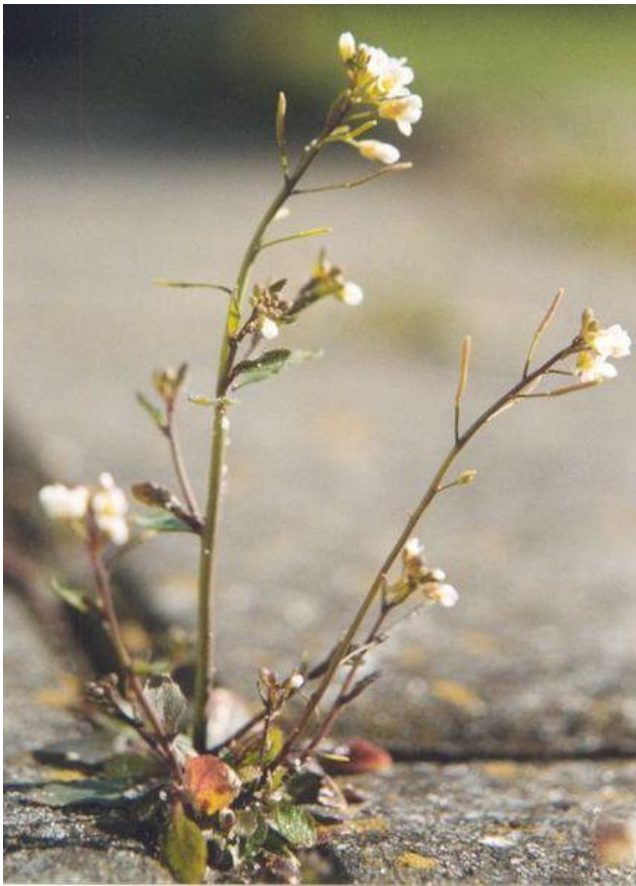
Model Organizmalar

Genetik bilgimizin çoğu model organizmalar çalışılarak üretilir

Hangi model organizmalar?

Model Organizmalar





- *Arabidopsis thaliana*



Zea mays

Genetiğin üç alt başlığı vardır:

- 1. Klasik genetik - Mendel Genetiği

Konusu kalıttır. Karakterlerin bir nesilden diğerine nasıl aktarıldığını konu alır.

- 2. Moleküler genetik

Genetik materyallerin (DNA, RNA ve proteinler) yapısını ve fonksiyonunu ve aralarındaki moleküler ilişkiyi konu alır.

- 3. Evrimsel genetik (popülasyon genetiği)

- Popülasyonlarda nesiller boyunca gerçekleşen değişimlerin genetik temellerini konu alır.

resesif

genotip

Önemli terimler

fenotip

- Gen

homozigot

allel

genom

kalitatif

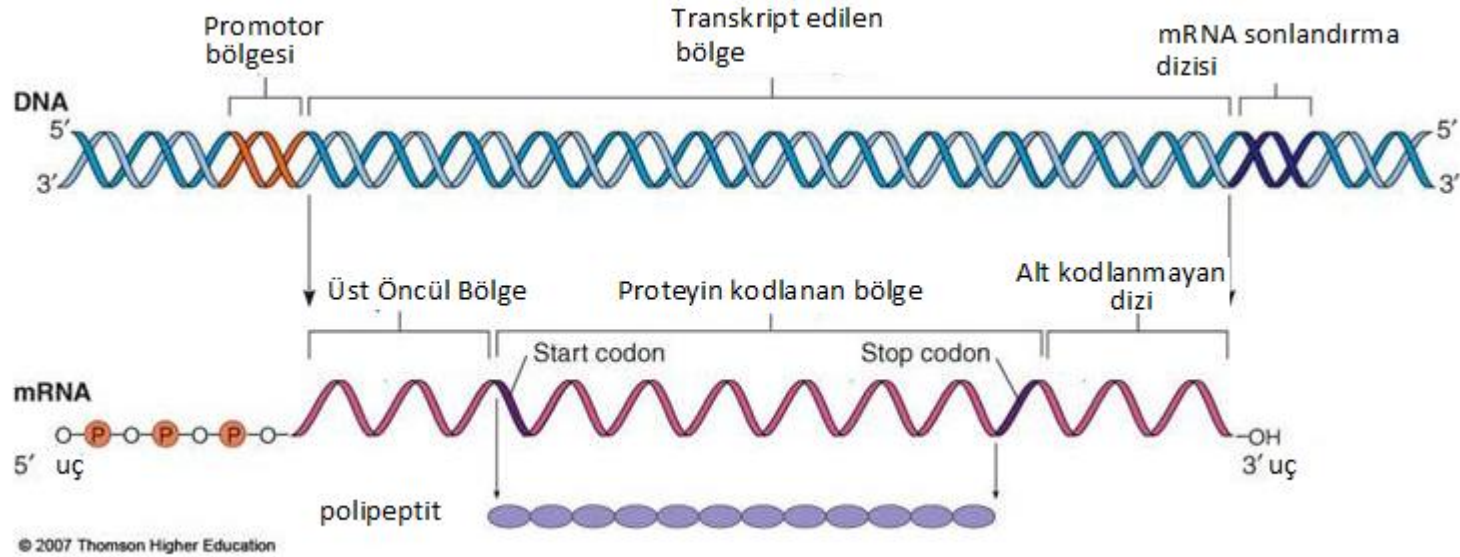
dominant

Segregasyon analizi

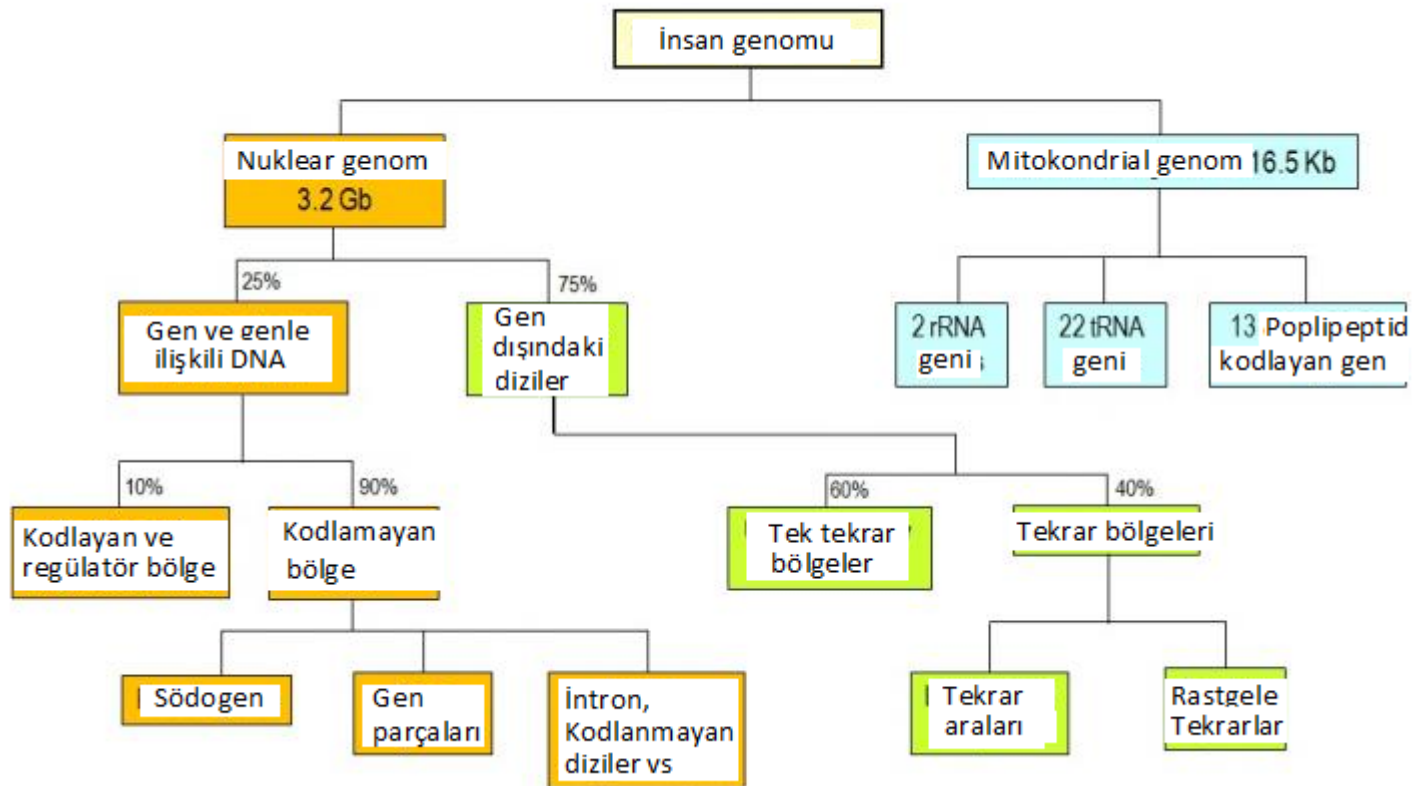
heterozigot

kantitatif

- **Gen** - kalıtım birimidir. Başlangıç ve sonlanma sinyalleri ile çevrili, komplementer RNA üretimi için kalıp görevi yapan DNA parçasıdır.



İnsan DNA'sında gen oranı



Allel:

bir genin tek, iki veya daha fazla formu



rrpp



rrP_



R_pp



R_P_





Standard
Chestnut



Flaxen
Chestnut



Black



Bay



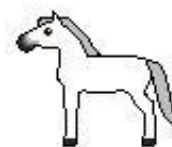
Standard
Brown



Seal Brown



Dapple Grey



White-Grey



Fleabitten Gray
with Blood Mark



Palomino



Black Buckskin



Buckskin



Cremello



Smokey
Perlino



Perlino



Red Dun



Grullo



Dun



Red Taffy



Blue Taffy



Silver Dapple



Chocolate
Flax



Gold
Champagne



Classic
Champagne



Amber
Champagne



Gold Ivory
Champagne



Classic Ivory
Champagne



Amber Ivory
Champagne



Chestnut
'Strawberry' Roan



Brown 'Blue'
Roan



Sooty
on Chestnut



Lemonsilla



Pangaré
on Chestnut



Brindle



Minimal
Tobiano



Classic
Tobiano



Medicine Hat



Minimal
Overo



Classic Overo



Extensive
Overo



Minimal
Splashed White



Classic
Splashed White



Extensive
Splashed White



Minimal
Sabino



Classic Sabino



Sabino-White



Rabicano



Snowflake
Appaloosa



Snowcap Blanket
Appaloosa



Spotted Blanket
Appaloosa



Near-leopard
Appaloosa



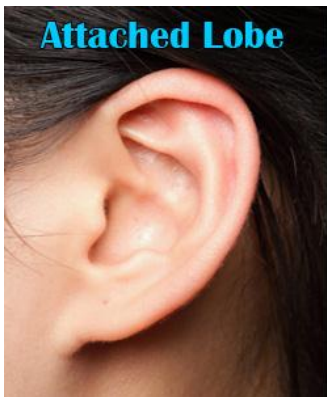
Leopard
Appaloosa



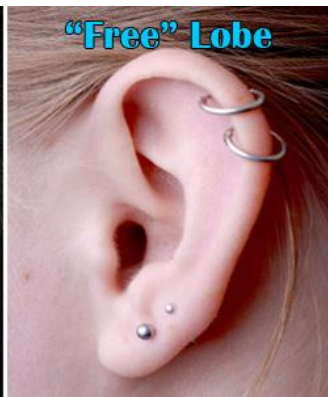
Few-spot
Appaloosa



Varnish
Appaloosa



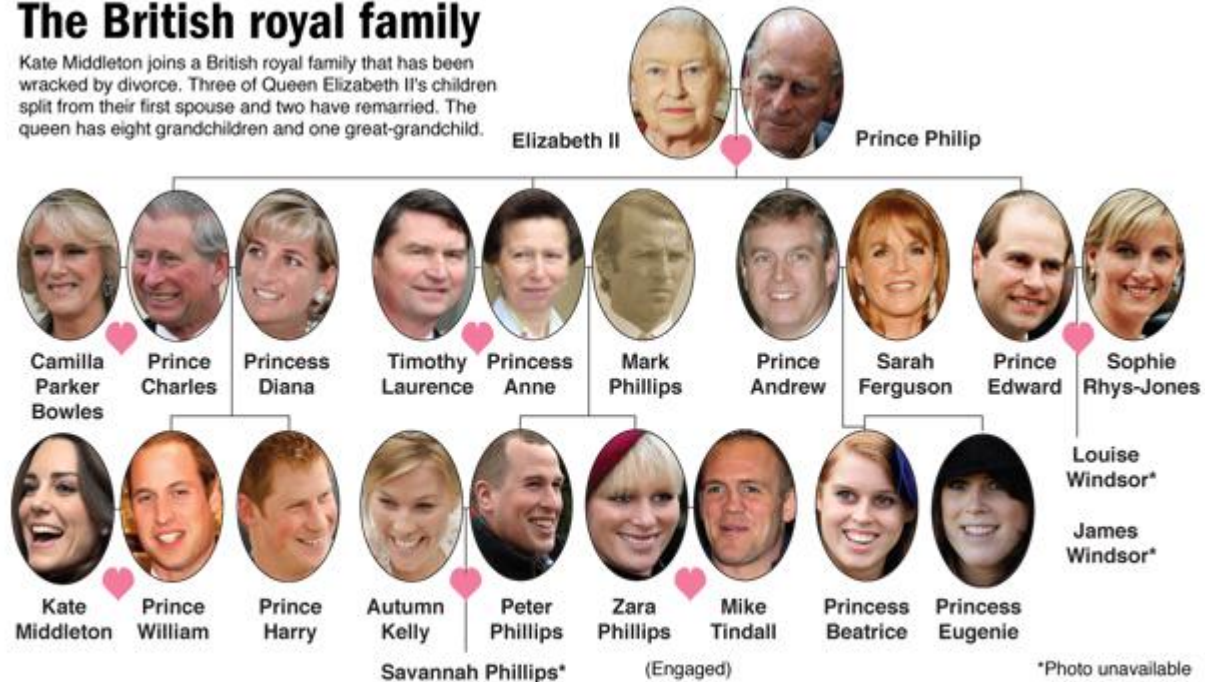
Attached Lobe



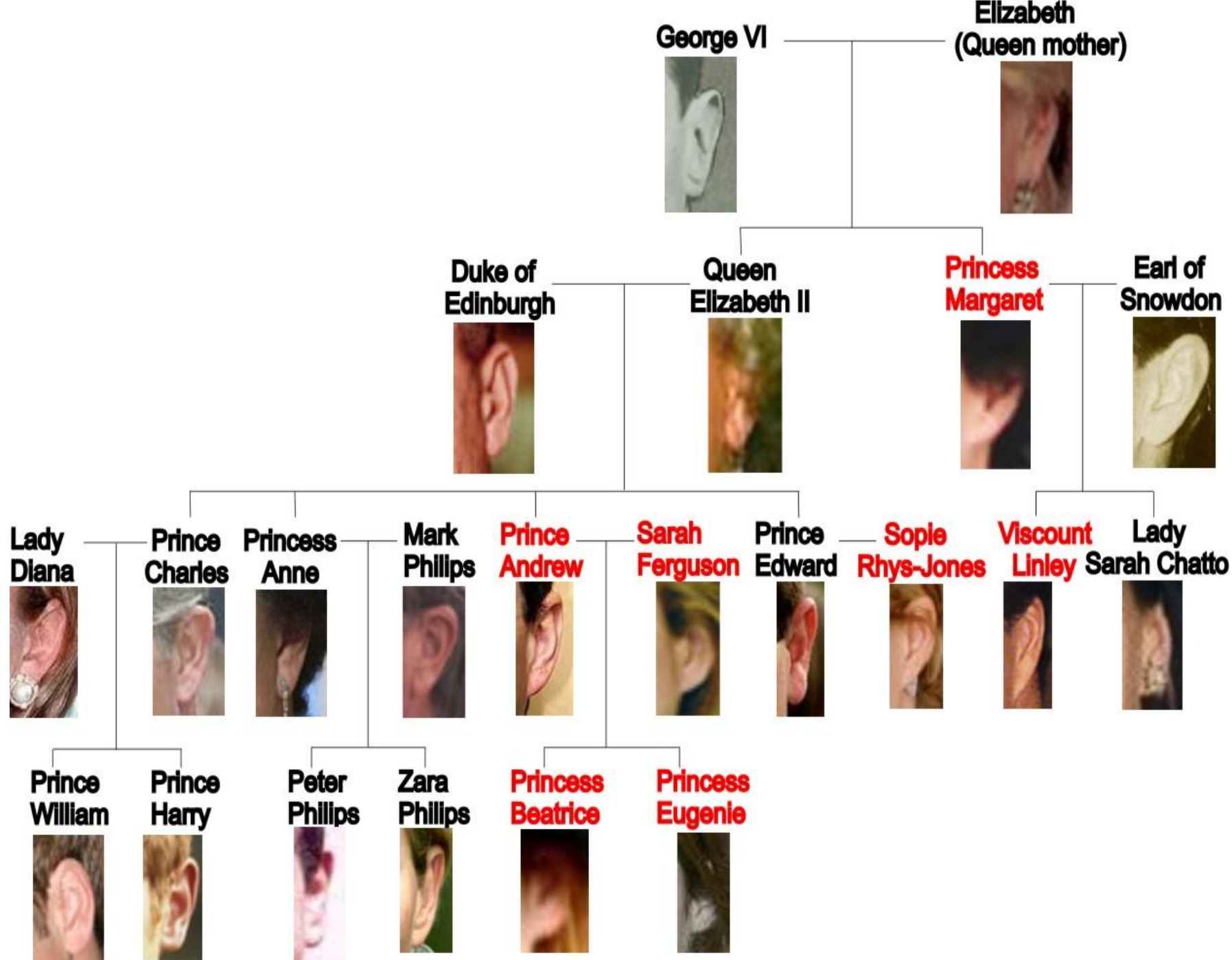
"Free" Lobe

The British royal family

Kate Middleton joins a British royal family that has been wracked by divorce. Three of Queen Elizabeth II's children split from their first spouse and two have remarried. The queen has eight grandchildren and one great-grandchild.



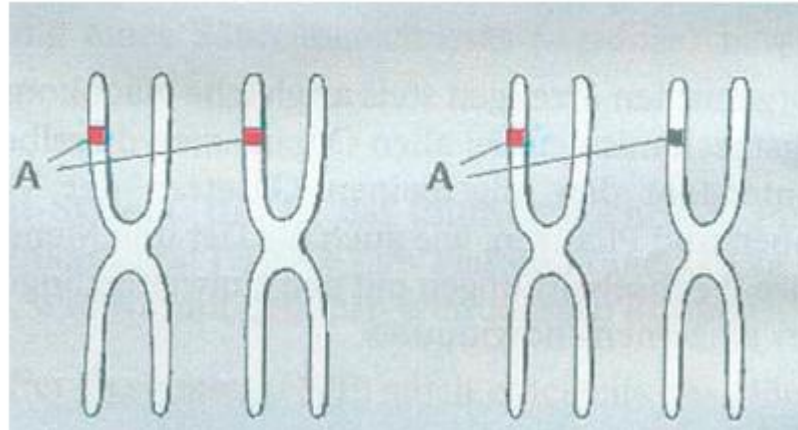
AP

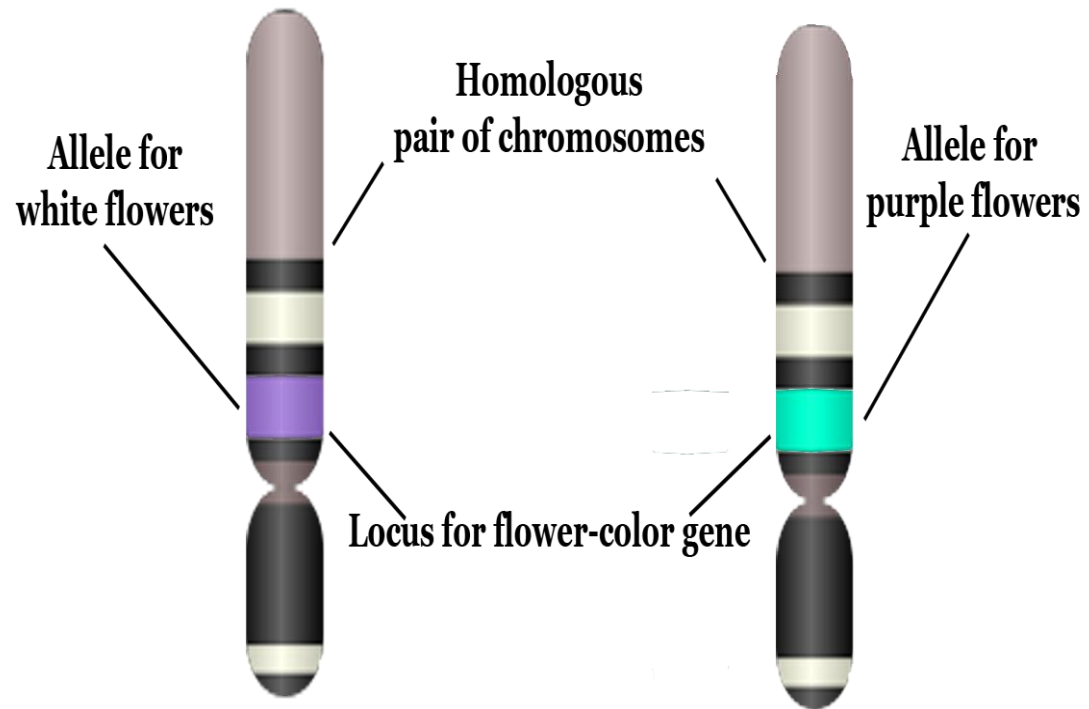


Homozigot : bir hücre veya organizmanın bir lokusta iki aynı alleli bulundurması durumudur

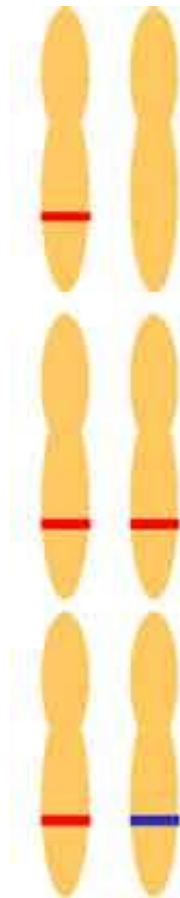
Heterozigot : bir hücre veya organizmanın bir lokusta iki farklı alleli bulundurması durumudur

Lokus: Kromozomlar üzerine bir genin fiziksel lokasyonu





Hemizigot?

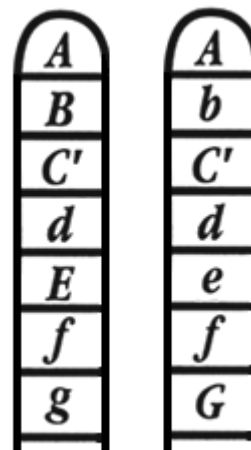
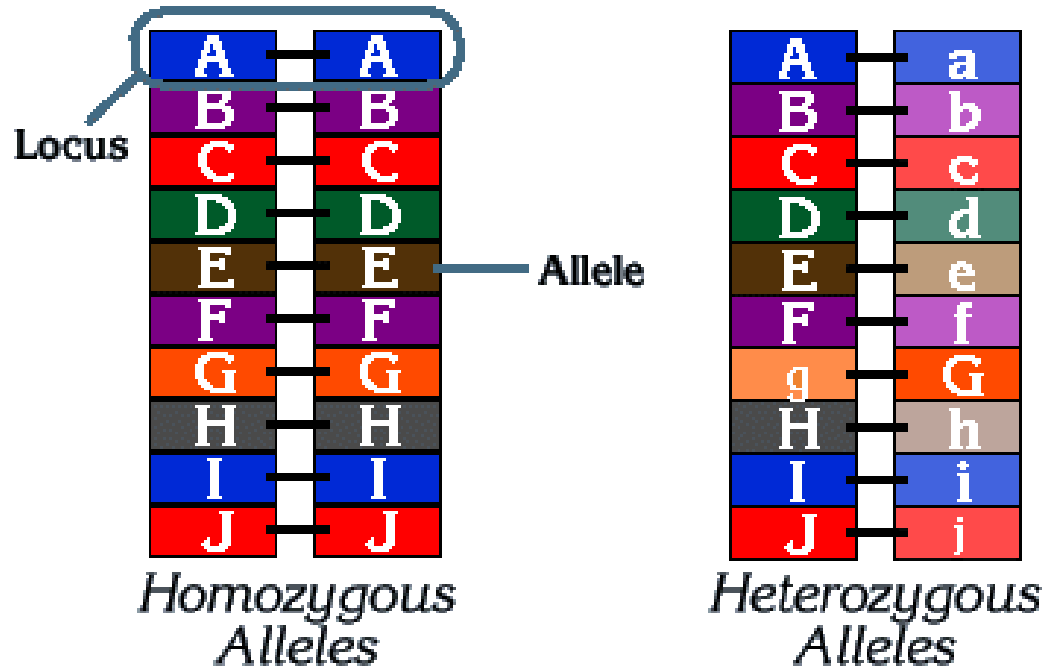


Hemizygous

Homozygous

Heterozygous

Chromosome

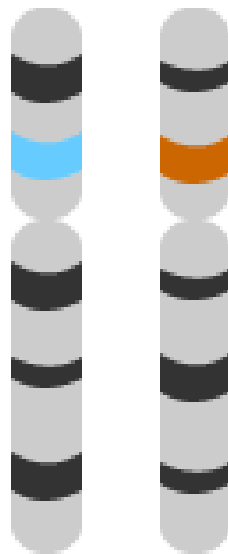




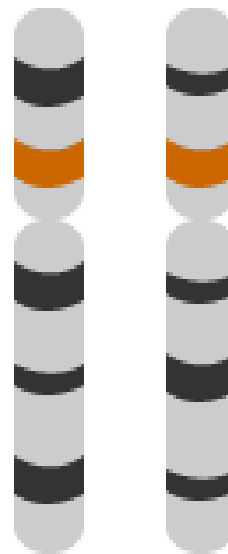
= allele for blue eyes (recessive)



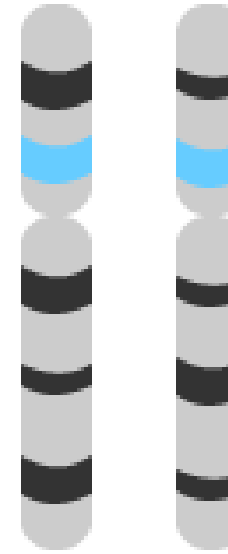
= allele for brown eyes (dominant)



Individual A:
Heterozygous
(will have brown eyes)

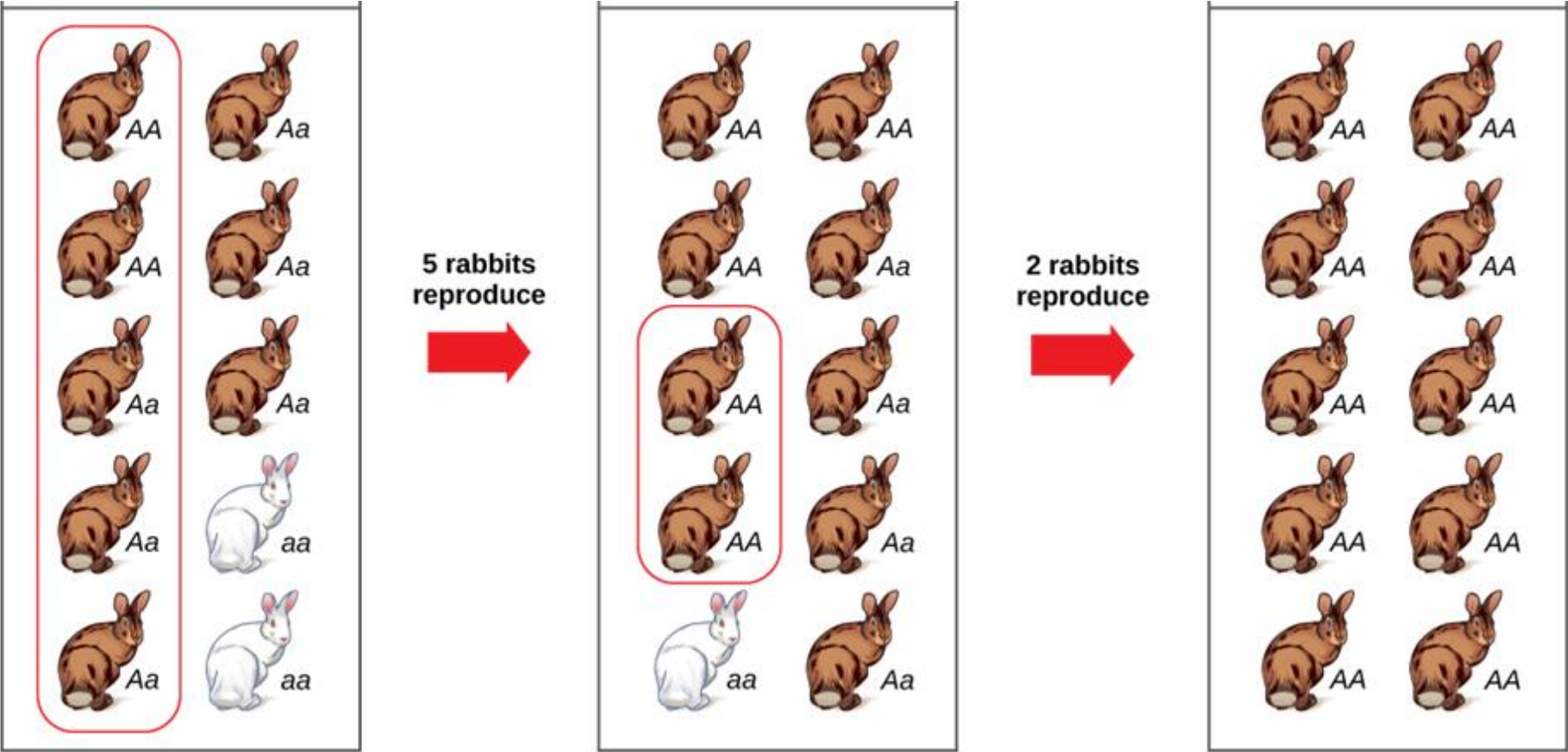


Individual B:
Homozygous
(for brown eyes)



Individual C:
Homozygous
(for blue eyes)

Homzigot= AA (Dominant homozigot) ve aa (resesif homozigot)
Heterozigot= Aa



genotip- Bir genin veya karakterin bir organizma veya hücre içindeki allel veya alleleri.

fenotip - Bir organizmanın fiziksel görüntüsü, yada karakterlerin fiziksel görüntüleri

Genotype =

AA



Aa



aa



Phenotype =

Dark Green

Pale Green

Yellow

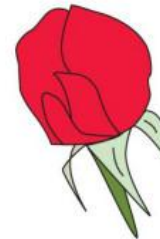
Genotype

AA

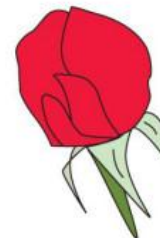
Aa

aa

Phenotype
A: dominant/a:
recessive



Phenotype
A and a codominant



Genotip Fenotip



1. Dark Hair
LL, Ll



light hair
ll



2. Curly hair
TT, Tt



straight hair
tt



3. Curl's tongue
CC, Cc



can't curl tongue
cc



4. Mid-digital
hair present
MM, Mm



mid-digital
hair absent
mm



5. Eyes not blue
EE, Ee



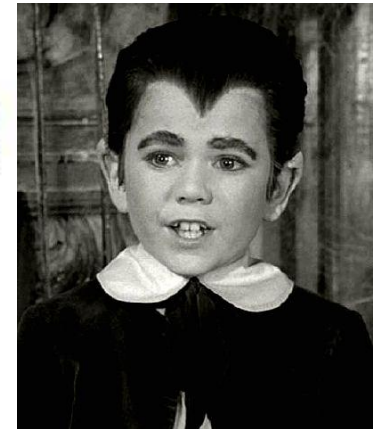
blue eyes
ee



6. Widow's peak
WW, Ww



no peak
ww



7. bent little finger
BB, Bb



straight little finger
bb

Fenotip iki şekilde kendini gösterebilir:

Kalitatif (süreksiz)

Kantitatif (sürekli)

Quantitative and qualitative traits

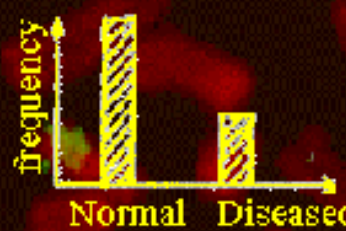
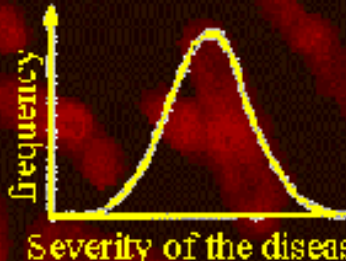
Trait	Mode of inheritance	Environmental effects	Diseases
Qualitative, Blood and serum types Enzyme defects	Simple Mendelian (monogene)	Little	
Quantitative, Stature height Intelligence Milk yield	Complex (polygene)	Moderate to great	

TABLE 8.1 Differences Between Qualitative and Quantitative Genetics

QUALITATIVE GENETICS	QUANTITATIVE GENETICS
1. Characters of kind	1. Characters of degree
2. Discontinuous variation; discrete phenotypic classes	2. Continuous variation; phenotypic measurements form a spectrum
3. Single-gene effects discernible	3. Polygenic control; effects of single genes too slight to be detected
4. Concerned with <i>individual matings</i> and their progeny	4. Concerned with a population of organisms consisting of all possible kinds of matings
5. Analyzed by making <i>counts</i> and <i>ratios</i>	5. Statistical analyses give estimates of population parameters such as the mean and standard deviation

Baskın (dominant) alel
çekinik (resesif) alelin
ifadesini baskılar.

Bir diploid organizmada;

Dominant alelin
bir kopyası dominant
karakterin ifadesi için
yeterlidir

Resesif bir
karakterin ifadesi için ise
iki resesif alel gereklidir.

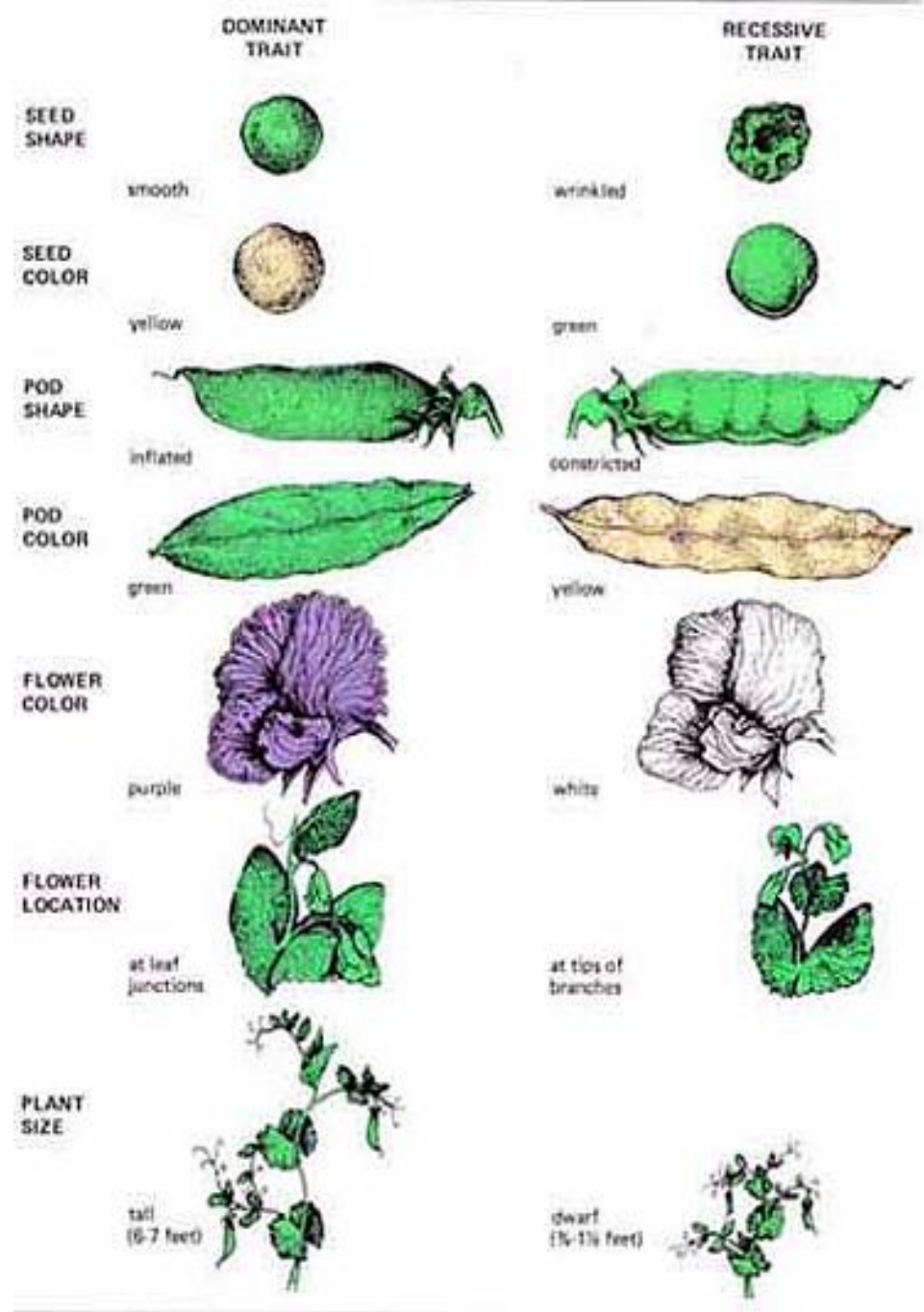
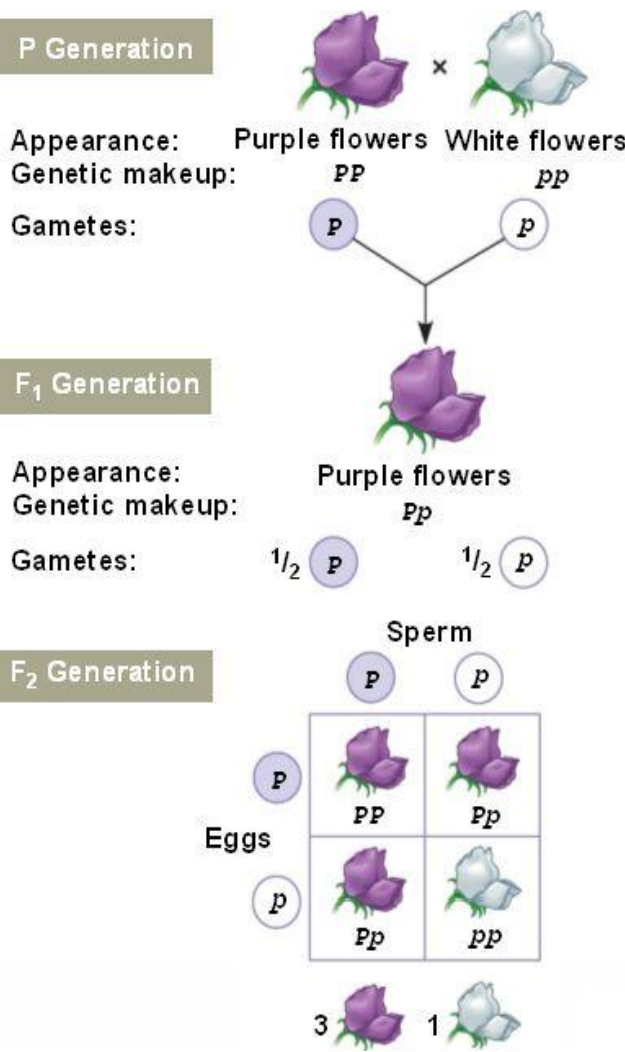
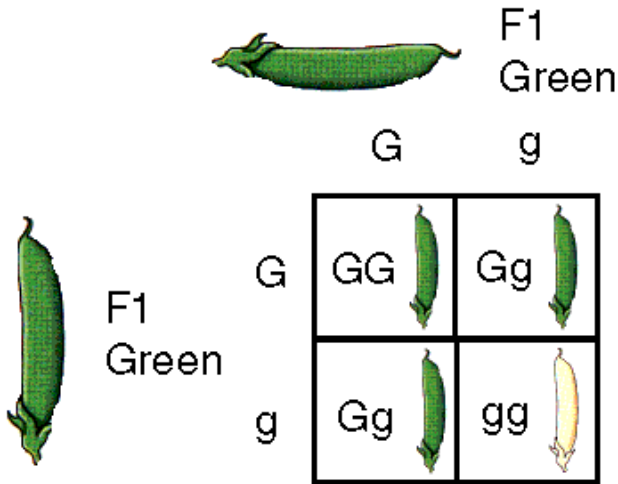


Figure 9-4, p.156 Traits of pea plants studied by Mendel

Dominant alelin bir kopyası dominant karakterin ifadesi için yeterlidir

Resesif bir karakterin ifadesi için ise iki resesif alel gereklidir.

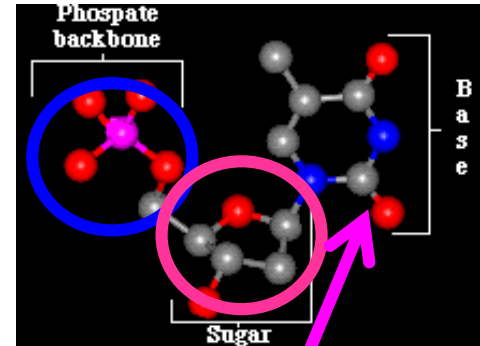
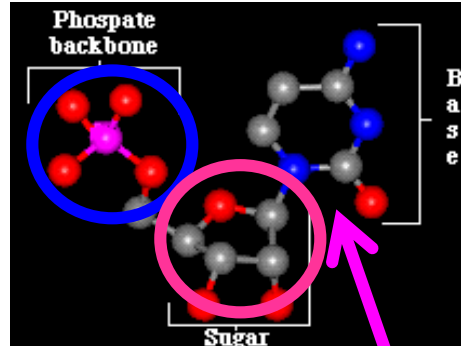
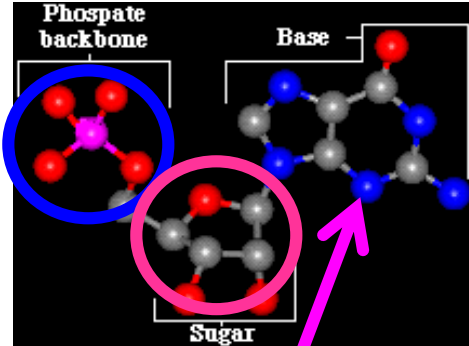
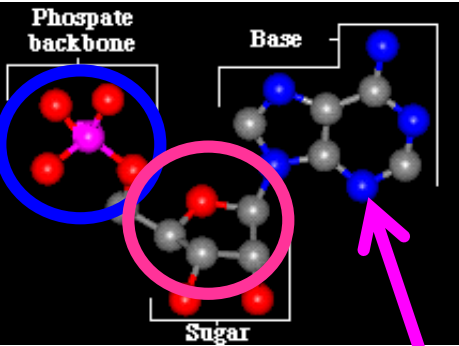
Genotype	Phenotype
EE Homozygous dominant	Detached Earlobes 
Ee Heterozygous	Detached Earlobes 
ee Homozygous recessive	Attached Earlobes 



Bazı vürüsler hariç, kalıtım bilgisi Deoksiribonükleik asitler (DNA)'dır.

2 purinler:

2 pirimidinler:



adenin (A)

guanin (G)

sitozin (C)

timin (T)

İki halkalı

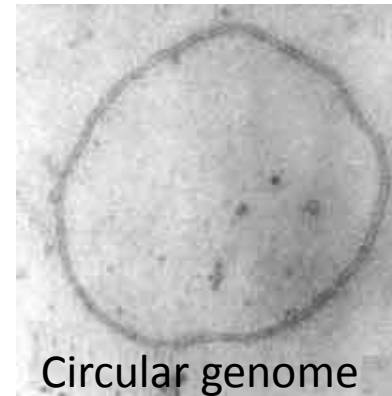
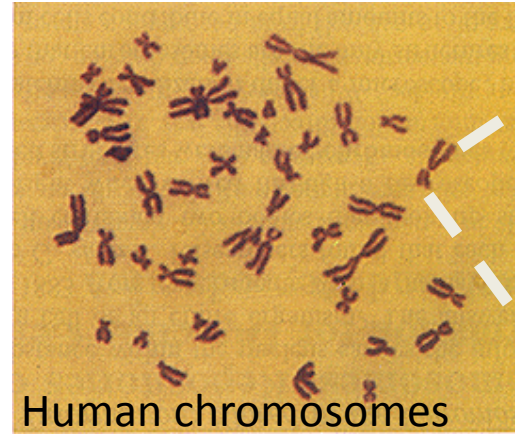
Tek halkalı

Bir hücre içerisindeki tüm genetik materyale GENOM denir.

Ökaryot hücreler dört alt genom taşırlar

1. Nuclear
2. Mitokondrial
3. Plastid
4. Klorplast

Bakteriler dairesel veya doğrusal genomlar taşırlar, ayrıca plazmidleri içerirler.



Merkezi doğma: DNA



Modifiye edilmiş doğma:

DNA

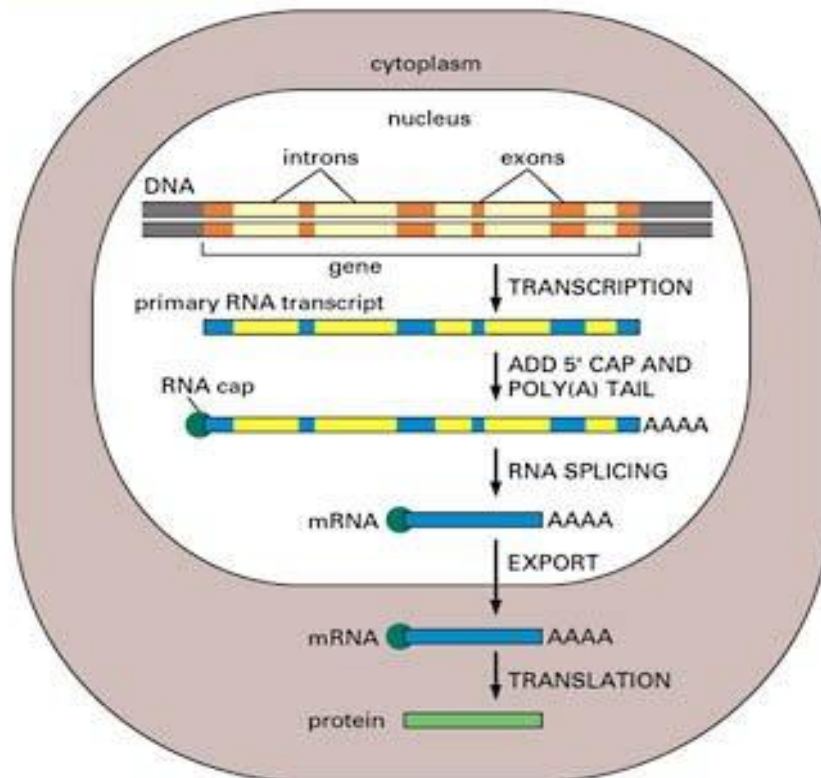
RNA

DNA ve RNA,

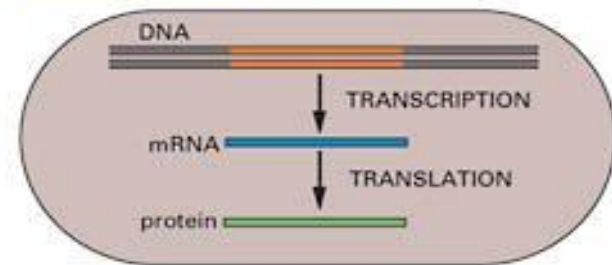
DNA, RNA an Protein

Ökaryot ve prokaryotlarda merkezi doğma aşamalarında temel aşamalar:

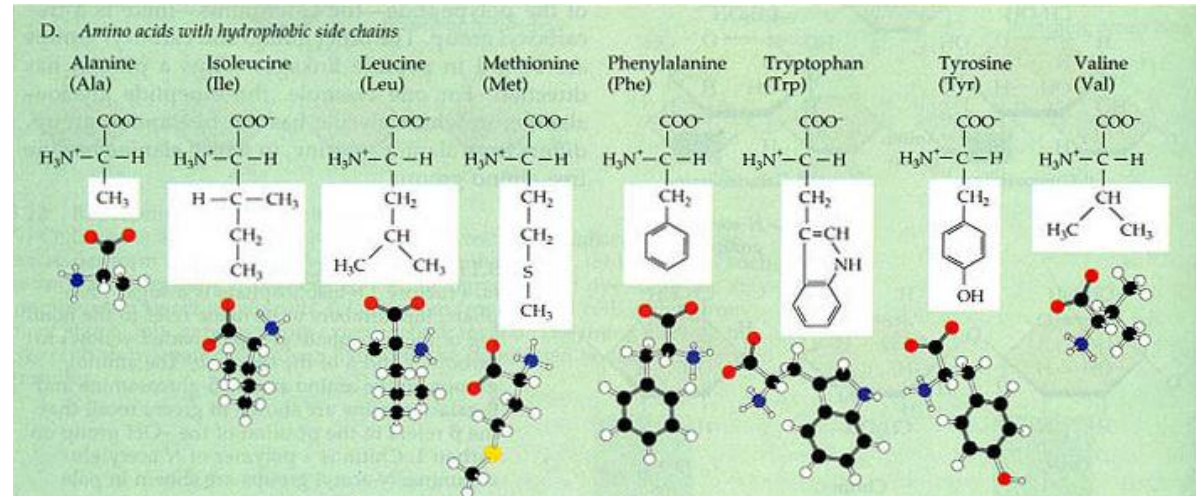
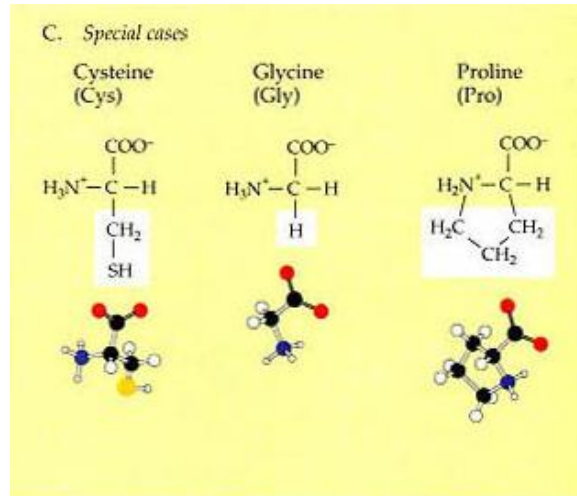
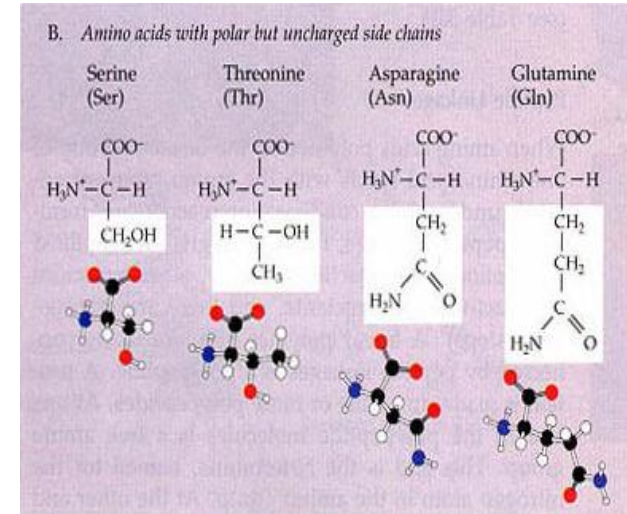
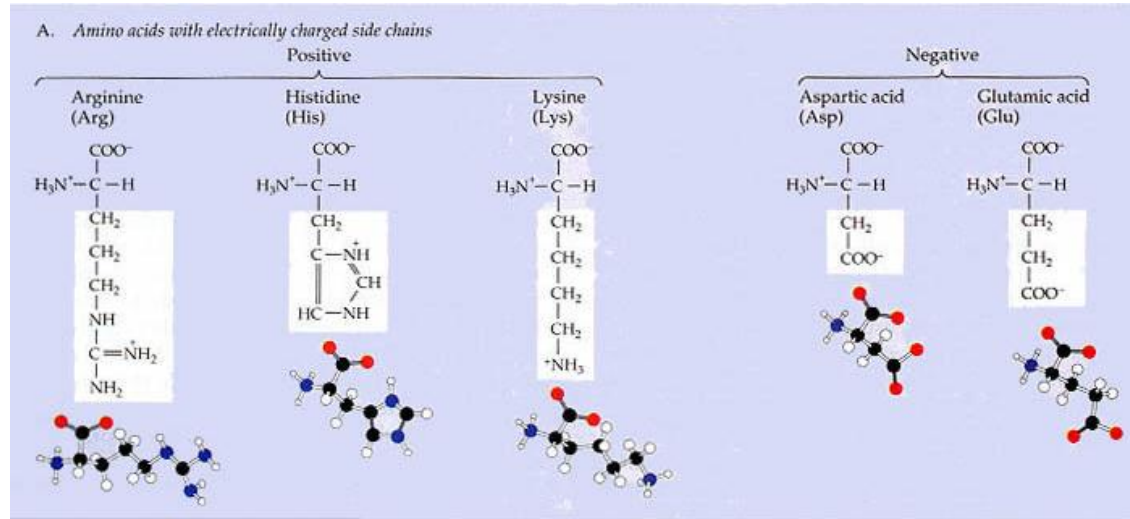
(A) EUCARYOTES



(B) PROCARYOTES



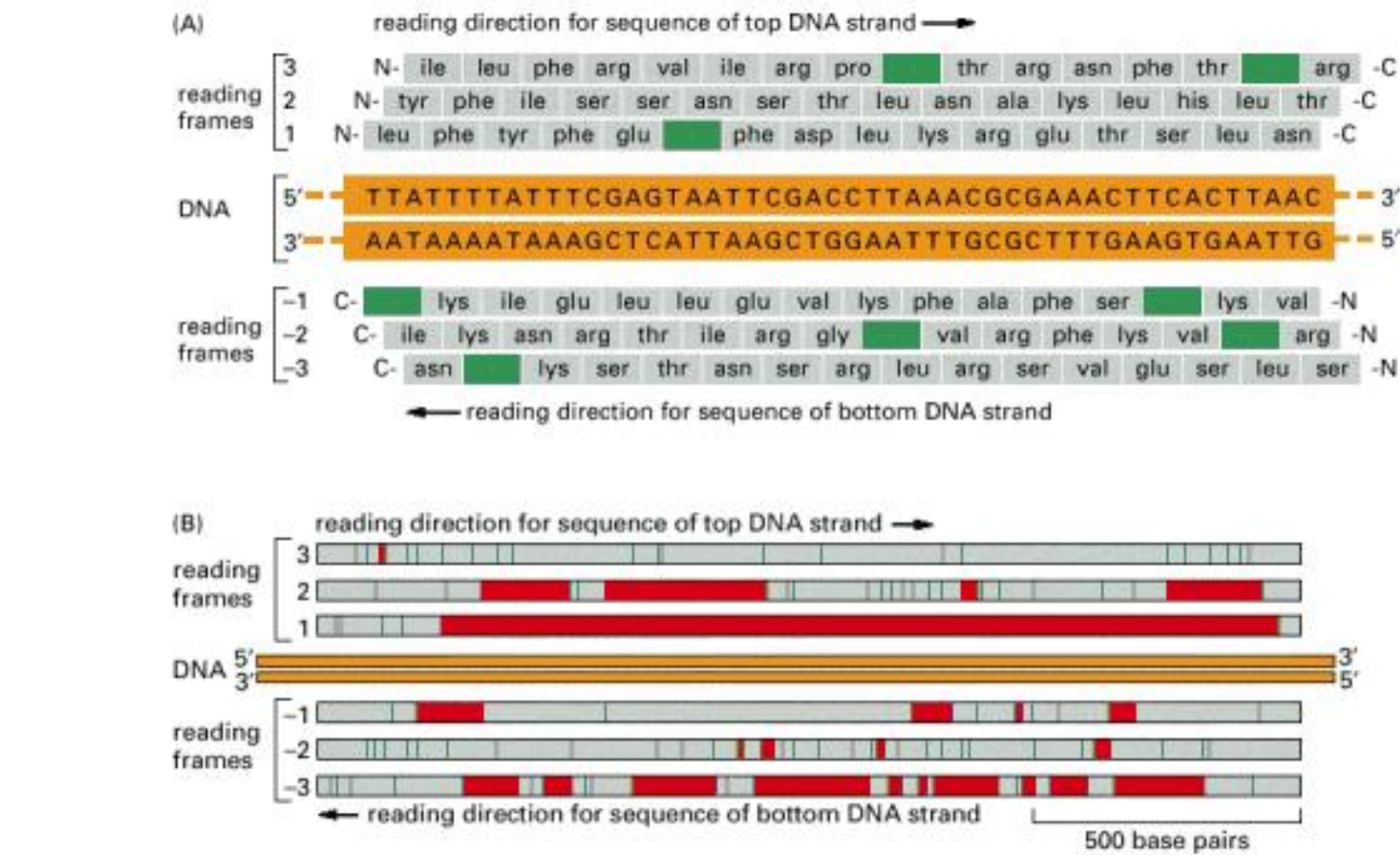
Amino asidler – Protein yapı taşları



		Second letter					
		U	C	A	G		
First letter	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA Stop UAG Stop	UGU } Cys UGC } UGA Stop UGG Trp	U	C
	C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U	C
	A	AUU } AUC } Ile AUA } AUG Met	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U	C
	G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U	C
						Third letter	
						A	G

DNA dizisinde her hangi bir bölge 6 farklı amino asit zinciri için bilgi taşıma kapasitesindedir, NASIL?

Çift iplikliğin her birinden üç farklı okuma gerçekleşebilir.



Proteyin katlanması

Bir insan hemoglobin proteyini:



Bir cDNA dizisi

```
>gi|14456711|ref|NM_000558.3| Homo sapiens hemoglobin, alpha 1 (HBA1), mRNA  
ACTCTTCTGGTCCCCACAGACTCAGAGAGAACCCACCATGGTGCTGTCTCCTGCCGACAAGACCAACGTCAAGGCCG  
CCTGGGGTAAGGTCGGCGCGCACGCTGGCGAGTATGGTGCGGAGGCCCTGGAGAGGATGTTTCCTGTCCTTCCCCACC  
ACCAAGACCTACTTCCCGCACTTCGACCTGAGCCACGGCTCTGCCCAGGTTAAGGGCCACGGCAAGAAGGTGGCCGA  
CGCGCTGACCAACGCCGTGGCGCACGTGGACGACATGCCCAACGCGCTGTCCGCCCTGAGCGACCTGCACGCGCACA  
AGCTTCGGGTGGACCCGGTCAACTTCAAGCTCCTAAGCCACTGCCTGCTGGTGACCCTGGCCGCCCACCTCCCCGCC  
GAGTTCACCCCTGCGGTGCACGCCTCCCTGGACAAGTTCCTGGCTTCTGTGAGCACCGTGCTGACCTCCAAATACCG  
TTAAGCTGGAGCCTCGGTGGCCATGCTTCTTGCCCCCTTGGGCCTCCCCCCAGCCCCTCCTCCCCTTCCTGCACCCGT  
ACCCCCGTGGTCTTTGAATAAAGTCTGAGTGGGCGGC
```


Bir cDNA dizisi (okuma çerçevesi)

```
>gi|14456711|ref|NM_000558.3| Homo sapiens hemoglobin, alpha 1 (HBA1), mRNA  
ACTCTTCTGGTCCCCACAGACTCAGAGAGAACCCACCATGGTGCTGTCTCCTGCCGACAAGACCAACGTCAAGGCC  
GCCTGGGGTAAGGTCGGCGCGCACGCTGGCGAGTATGGTGCGGAGGCCCTGGAGAGGATGTTCTGTCCTTCCCCAC  
CACCAAGACCTACTTCCCGCACTTCGACCTGAGCCACGGCTCTGCCCAGGTTAAGGGCCACGGCAAGAAGGTGGCCG  
ACGCGCTGACCAACGCCGTGGCGCACGTGGACGACATGCCCAACGCGCTGTCCGCCCTGAGCGACCTGCACGCGCAC  
AAGCTTCGGGTGGACCCGGTCAACTTCAAGCTCCTAAGCCACTGCCTGCTGGTGACCCTGGCCGCCCACCTCCCCGC  
CGAGTTCACCCCTGCGGTGCACGCCTCCCTGGACAAGTTCCTGGCTTCTGTGAGCACCGTGCTGACCTCAAATACC  
gtTAAGCTGGAGCCTCGGTGGCCATGCTTCTTGCCCCTTGGGCCTCCCCCAGCCCCTCCTCCCCTTCCTGCACCC  
GTACCCCCGTGGTCTTTGAATAAAGTCTGAGTGGGCGGC
```

Bir protein dizisi

```
>gi|4504347|ref|NP_000549.1| alpha 1 globin [Homo sapiens]  
MVLSPADKTNVKAAWGKVGAHAGEYGAELERMFLSFPTTKTYFPHFDLSHGSAQVKGHGKKVADALTNAVAH  
VDDMPNALSALSDLHAHKLRVDPVNFKLLSHCLLVTLAAHLPAEFTPAVHASLDKFLASVSTVLTSKYR
```

Ve bir tüm genom.....

ACTCTTCTGGTCCCCACAGACTCAGAGAGAACCCACCATGGTGCTGTCTCCTGCCGACAAGACCAACGTCAAGGCCGCCTGG
GGTAAGGTCGGCGCGCACGCTGGCGAGTATGGTGCGGAGGCCCTGGAGAGGATGTTTCCTGTCCTTCCCCACCACCAAGACCT
ACTTCCCGCACTTCGACCTGAGCCACGGCTCTGCCCAGGTTAAGGGCCACGGCAAGAAGGTGGCCGACGCGCTGACCAACGC
CGTGGCGCACGTGGACGACATGCCCAACGCGCTGTCCGCCCTGAGCGACCTGCACGCGCACAAAGCTTCGGGTGGACCCGGTC
AACTTCAAGCTCCTAAGCCACTGCCTGCTGGTGACCCTGGCCGCCCACCTCCCCGCCGAGTTCACCCCTGCGGTGCACGCCT
CCCTGGACAAGTTCCTGGCTTCTGTGAGCACCGTGCTGACCTCCAAATACCGTTAAGCTGGAGCCTCGGTGGCCATGCTTCT
TGCCCCCTTGGGCCTCCCCCAGCCCCCTCCTCCCCTTCCTGCACCCGTACCCCCGTGGTCTTTGAATAAAGTCTGAGTGGGCG
GCACTCTTCTGGTCCCCACAGACTCAGAGAGAACCCACCATGGTGCTGTCTCCTGCCGACAAGACCAACGTCAAGGCCGCCT
GGGGTAAGGTCGGCGCGCACGCTGGCGAGTATGGTGCGGAGGCCCTGGAGAGGATGTTTCCTGTCCTTCCCCACCACCAAGAC
CTACTTCCCGCACTTCGACCTGAGCCACGGCTCTGCCCAGGTTAAGGGCCACGGCAAGAAGGTGGCCGACGCGCTGACCAAC
GCCGTGGCGCACGTGGACGACATGCCCAACGCGCTGTCCGCCCTGAGCGACCTGCACGCGCACAAAGCTTCGGGTGGACCCGG
TCAACTTCAAGCTCCTAAGCCACTGCCTGCTGGTGACCCTGGCCGCCCACCTCCCCGCCGAGTTCACCCCTGCGGTGCACGC
CTCCCTGGACAAGTTCCTGGCTTCTGTGAGCACCGTGCTGACCTCCAAATACCGTTAAGCTGGAGCCTCGGTGGCCATGCTT
CTTGCCCCCTTGGGCCTCCCCCAGCCCCCTCCTCCCCTTCCTGCACCCGTACCCCCGTGGTCTTTGAATAAAGTCTGAGTGGG
CGGCACTCTTCTGGTCCCCACAGACTCAGAGAGAACCCACCATGGTGCTGTCTCCTGCCGACAAGACCAACGTCAAGGCCGC
CTGGGGTAAGGTCGGCGCGCACGCTGGCGAGTATGGTGCGGAGGCCCTGGAGAGGATGTTTCCTGTCCTTCCCCACCACCAAG
ACCTACTTCCCGCACTTCGACCTGAGCCACGGCTCTGCCCAGGTTAAGGGCCACGGCAAGAAGGTGGCCGACGCGCTGACCA
ACGCCGTGGCGCACGTGGACGACATGCCCAACGCGCTGTCCGCCCTGAGCGACCTGCACGCGCACAAAGCTTCGGGTGGACCC
GGTCAACTTCAAGCTCCTAAGCCACTGCCTGCTGGTGACCCTGGCCGCCCACCTCCCCGCCGAGTTCACCCCTGCGGTGCAC
GCCTCCCTGGACAAGTTCCTGGCTTCTGTGAGCACCGTGCTGACCTCCAAATACCGTTAAGCTGGAGCCTCGGTGGCCATGC
TTCTTGCCCCCTTGGGCCTCCCCCAGCCCCCTCCTCCCCTTCCTGCACCCGTACCCCCGTGGTCTTTGAATAAAGTCTGAGTG
GGCGGCGCCGTGGCGCACGTGGACGACATGCCCAACGCGCTGTCCGCCCTGAGCGACCTGCACGCGCACAAAGCTTCGGGTGG
ACCCGGTCAACTTCAAGCTCCTAAGCCACTGCCTGCTGGTGACCCTGGCCGCCCACCTCCCCGCCGAGTTCACCCCTGCGGT
GCACGCCTCCCTGGACAAGTTCCTGGCTTCTGTGAGCACCGTGCTGACCTCCAAATACCGTTAAGCTGGAGCCTCGGTGGCC
ATGCTTCTTGCCCCCTTGGGCCTCCCCCAGCCCCCTCCTCCCCTTCCTGCACCCGTACCCCCGTGGTCTTTGAATAAAGTCTG
AGTGGGCGGCACTCTTCTGGTCCCCACAGACTCAGAGAGAACCCACCATGGTGCTGTCTCCTGCCGACAAGACCAACGTCAA
GGCCGCCTGGGGTAAGGTCGGCGCGCACGCTGGCGAGTATGGTGCGGAGGCCCTGGAGAGGATGTTTCCTGTCCTTCCCCACC
ACCAAGACCTACTTCCCGCACTTCGACCTGAGCCACGGCTCTGCCCAGGTTAAGGGCCACGGCAAGAAGGTGGCCG.47.

Tüm genomlar ne kadar büyük?



E. coli 4.6×10^6 nükleotid
– Yaklaşık 4,000 gen



Maya 15×10^6 nükleotid
– Yaklaşık 6,000 gen

İnsan 3×10^9 nükleotid
– Yaklaşık 22,000 gen



En küçük insan kromozomu 50×10^6 nükleotid