

Mendel Genetiğinin Uzantıları



Ceviz



Bezelye



Gül

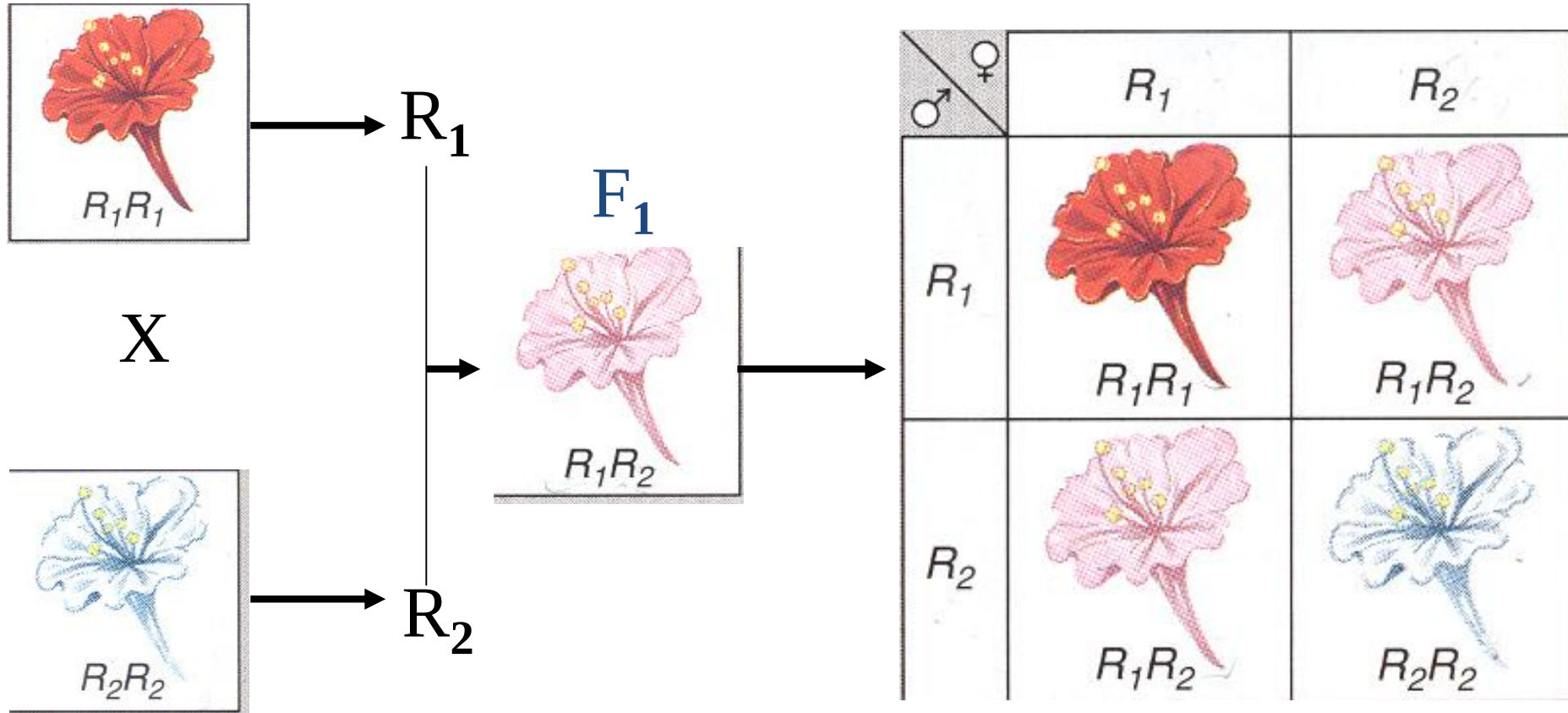


Balta

Eksik baskınlık

- Heterozigot bireylerde fenotip iki ebeveynin karışımı şeklindedir.
- Bir genotip diğerine dominant değildir.

Eksik Baskınlık



http://www.google.ca/images?hl=en&q=incoplete%20dominance&rlz=1W1SNNT_enCA397&um=1&ie=UTF-8&source=og&sa=N&tab=wi&biw=1345&bih=555

R_2R_2 pigment üretmez

Heterozigot bireyler R_1R_1 bireylerin yarısı kadar pigment üretir.

F₂



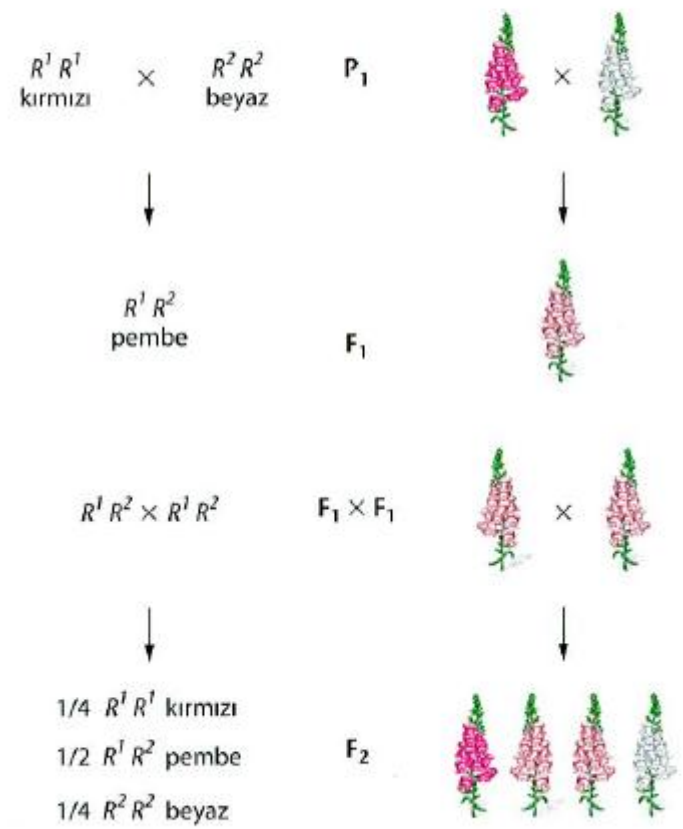
http://2.bp.blogspot.com/_uPFMFfHgGGg/SygBEtI5D1I/AAAAAAAAAKc/nylZiiL2k7s/s320/incomplete+dominance.jpg

Soru: Eksik baskınlık durumunda heterozigot bireylere farklı bir fenotibin olmasını nasıl yorumlarız, biyokimyasal temeli ne olabilir?

Çiçek rengi durumunda yabancı allele kırmızıdır. Çiçek rengi beyaz olduğunda büyük olasılıkla bir mutasyon nedeniyle işlev kaybına neden olmakta ve kırmızı renk fenotipde görülmemektedir.

Yabancı tipin gen (R1) ürünü bir enzimdir ve bu enzim kırmızı renk sentezine yol açan bir reaksiyona katılır. Mutant allele (R2) tarafından üretilen enzim, pigment oluşmasını sağlayan reaksiyonu katalizleyemez. Sonuçta heterozigot, kırmızı çiçekli bitki pigmentinin yarısı kadar pigment üretir ve fenotip rengi pembedir.

Yabancı tip nedir?



ŞEKİL 4-1 Aslanağzının çiçek renklerinde eksik baskınlığın gösterilmesi

Soru . Mavi blahblah kuşu ve beyaz blahblah kuşu melezlendiğinde yavrular gümüş renkte olmaktadır. Bu kuşlarda tüy rengi iki allel ile kontrol edilmektedir.

1. Ebeveyn blahblah kuşlarının genotipi nedir?
2. Gümüş renkli yavruların genotipi nedir?
3. İki gümüş renkli yavrunun melezinden oluşacak yavruların fenotipik oranları nasıl olacaktır?

Soru: meyve rengi iki allel ile belirlenmektedir. Bir melezleme sonucu oluşan yavruların % 25'i kırmızı, %50'si portakal renginden, % 25'i ise sarı renkte olmuş ise. İki ebeveynin genotipleri nedir?

Soru: bir horoz ve bir tavuğun çifleştirilmesinden 15 gri, 6 siyah ve 8 beyaz civciv elde edilmiştir.

- a. Tavuklarda tüy renginin kalıtımının, basit bir şekilde açıklaması ne olabilir?
- b. gri ve siyah yavruların melezlemesinden doğacak yavruların fenotipleri nasıl olacaktır?

Eş Baskınlık

- Heterozigot bireylerde her iki durumda fenotipde yansıtılır.
- İki fenotip heterozigot yavrularda birbirine karışarak değil birlikte var olurlar.





Çoklu alleler

- Bir gen için birden fazla alel olabilir.
- Böyle durumlarda bir çok genetik ve fenotipik durum oluşur.

Kodominans (Eş Baskınlık) Durumunda, Bir Heterozigottaki Her İki Allelin Etkisi Açıkça Bellidir

Genotip	Fenotip
$L^M L^M$	M
$L^M L^N$	MN
$L^N L^N$	N

Daha önce bahsedildiği gibi, iki heterozigot MN ebeveyn arasındaki eşleşme sonucunda aşağıdaki gibi tüm üç kan grubuna da sahip olabilecek çocuklar meydana gelebilir.

$$\begin{array}{c} L^M L^N \times L^M L^N \\ \downarrow \\ \frac{1}{4} L^M L^M \\ \frac{1}{2} L^M L^N \\ \frac{1}{4} L^N L^N \end{array}$$

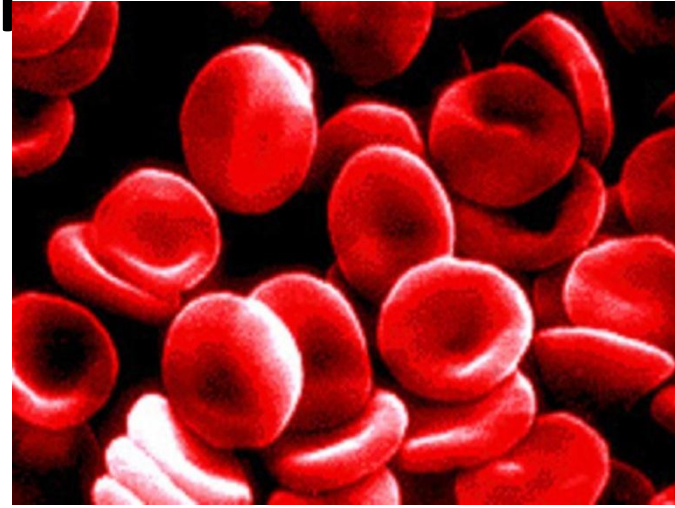
Kan grupları

- 4 ABO kan gurubu
- I geni için 3 allel :

I^A = A antijeni

I^B = B antijeni

I^O = A ve B antijeninin olmama durumu



<http://sydfish.files.wordpress.com/2008/02/bloodcells.jpg>

Genotip

$I^A I^A$ veya $I^A I^O$

$I^B I^B$ veya $I^B I^O$

$I^A I^B$

$I^O I^O$

Kan gurubu

A

B

AB

O

Bir bireyin ABO fenotipik, kan örneklerinin A yada B antiserum ile muamelesi işlemi ile belirlenir.

Antijen antikor ile reaksiyona girer ve kırmızı kan hücrelerinin kümeleşerek çökmesine neden olur.

Bir birey test edildiğinde, dört fenotipten birine sahip olduğu belirlenir. Her bir birey ya;

A antijenine (A fenotipi)

Ya B antijenine (B fenotipik)

Yada A ve B antijenine (AB fenotipik)

Yada hiçbir antijene sahip olmayabilir (O antijeni)

Kan Gurubu	Genotip	Kan alınacak gruplar
A	$I^A I^A$, $I^A i$	A, O
B	$I^B I^B$, $I^B i$	B, O
AB	$I^A I^B$	A, B, AB, O
O	ii	O

- AB = evrensel alıcı
- O = evrensel verici

Bir Populasyonda Bir Genin Çok Sayıda Alleli Bulunabilir

ABO kan tipleri sistemi hem eşbaskınlığa iyi bir örnektir hem de çoklu alleleri göstermek için iyi bir örnektir.

Genotip	Antijen	Fenotip
$I^A I^A$	A }	A
$I^A I^O$		
$I^B I^B$	B }	B
$I^B I^O$		
$I^A I^B$	A, B	AB
$I^O I^O$	Hiçbiri	O

TABLO 4.1

MÜMKÜN OLAN TÜM HETEROZİGOTLUK DURUMLARI VARSAYILARAK, TÜM OLASI ABO KAN GRUBU KOMBİNASYONLARINI TAŞIYAN EBEVEYNLERİN ÇOCUKLARINDA GÖRÜLEBİLEN POTANSİYEL FENOTİPLER

Ebeveynler		Potansiyel Çocuklar			
Fenotipler	Genotipler	A	B	AB	O
$A \times A$	$I^A I^O \times I^A I^O$	3/4	—	—	1/4
$B \times B$	$I^B I^O \times I^B I^O$	—	3/4	—	1/4
$O \times O$	$I^O I^O \times I^O I^O$	—	—	—	all
$A \times B$	$I^A I^O \times I^B I^O$	1/4	1/4	1/4	1/4
$A \times AB$	$I^A I^O \times I^A I^B$	1/2	1/4	1/4	—
$A \times O$	$I^A I^O \times I^O I^O$	1/2	—	—	1/2
$B \times AB$	$I^B I^O \times I^A I^B$	1/4	1/2	1/4	—
$B \times O$	$I^B I^O \times I^O I^O$	—	1/2	—	1/2
$AB \times O$	$I^A I^B \times I^O I^O$	1/2	1/2	—	—
$AB \times AB$	$I^A I^B \times I^A I^B$	1/4	1/2	1/2	—

Kan grupları

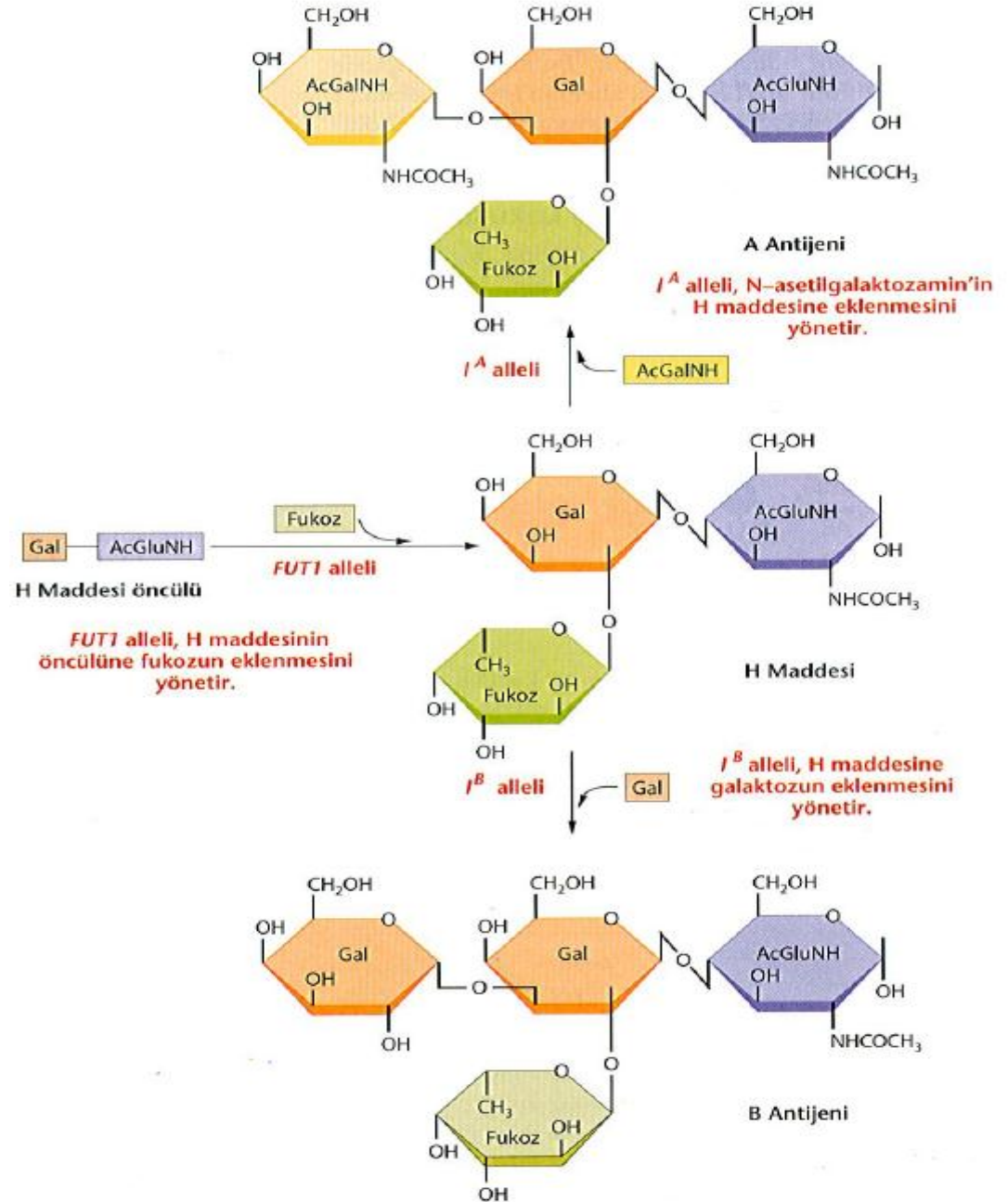
Blood Type (genotype)	Type A (AA, AO)	Type B (BB, BO)	Type AB (AB)	Type O (OO)
Red Blood Cell Surface Proteins (phenotype)	 A agglutinogens only	 B agglutinogens only	 A and B agglutinogens	 No agglutinogens

<http://duongchan.files.wordpress.com/2007/05/abobloodsystem.jpg>

Soru: ABO kan tipi sisteminin biyokimyasal temeli nedir?

A ve B antijenleri aslında, kırmızı kan hücrelerinin membranına uzanan lipit moleküllerine (yağ asitleri) bağlı karbonhidrat gruplardır (şekerler). A ve B antijenlerinin özgünlüğü şekerlerden ileri gelmektedir. Şekerlere A ve B alelli ürünlerinin katalizleyerek eklediği moleküllere şekil üzerinde dikkat ediniz .

ŞEKİL 4-2 ABO kan gruplarının biyokimyasal temeli. *H* alleli hemen hemen tüm insanlarda bulunmaktadır. Bu allel, fukoz molekülünün *H* maddesine ilavesiyle, öncü molekülün *H* maddesine dönüştürülmesini yönetir. *I^A* ve *I^B* allelleri daha sonra, *H* maddesine uç (terminal) şeker eklenmesini yönetir. *I^A* ve *I^B* allelleri daha sonra, *H* maddesine uç (terminal) şeker eklenmesini yönetir. *I^O* alleli ise uç şeker eklemelerini yapmaz. Gal: galaktoz; AcGluNH: *N*-asetilglukozamin; AcGalNH: *N*-asetilgalaktozamin. *H* maddesinin üretilmesindeki başarısızlık *I^A* veya *I^B* allelllerinin varlığına bakılmadan, bireylerin *O* tipinde olduğu Bombay fenotipi ile sonuçlanır.



Rhesus Faktörü

- Rh faktörü (**Rhesus** factor), kırmızı kan hücrelerinin üzerinde bulunan bir proteindir.
- Bir kişi
- Ya iki Rh (+) genine
- Ya da bir (+) Rh ve Rh(-) genine = fenotip pozitif
- Veya iki (-) Rh = fenotip negatif, olabilir.

Soru 1. Anne O kan gurubunda, baba ise AB kan grubundadır. Çocukların yüzde kaç B tipinde olur?

Soru 2. Bir kadının kan gurubu A, çocuğunun ise O 'dur. Aday babanın ise kan gurubu AB'dir. Aday bu çocuğun babası olabilir mi? Neden olabilir veya neden olamaz?

Soru 3. Annenin kan gurubu için genotipi $I^A I^A$ ve Rh negatiftir. Babanın ise $I^A I^B$ ve Rh faktörü için heterozigottur. Çocuklara kan tipinin kalıtımını için bir dihibrit melezleme ile gösterin

Diğer bir çoklu allel örneği: *Drosophila*'da göz rengi alleri



TABLO 4.2

DROSOPHILA'NİN BEYAZ (*WHITE*) LOKUSUNDA BULUNAN ALLELLERDEN BAZILARI

Allel	İsim	Göz Rengi
w	beyaz	saf beyaz
w^a	beyaz-kayısı	sarımsı portakal
w^{bf}	beyaz-kahverengimsi sarı	açık kahverengimsi sarı
w^{bl}	beyaz-kan kırmızı	sarımsı yakut kırmızısı
w^{cf}	beyaz-kahve	koyu yakut kırmızısı
w^e	beyaz-eozin	sarımsı pembe
w^{mo}	beyaz- benekli portakal	açık benekli portakal
w^{sat}	beyaz-satsuma	koyu yakut kırmızısı
w^{sp}	beyaz-lekeli	damarlı, sarı lekeli
w^t	beyaz-hafif renkli	açık pembe

ÖLDÜRÜCÜ ALELLER

- Bazı genlerin iki aynı aleli birlikte bulunduğunda öldürücü olurlar. Ölüm genelde doğumdan önce veya sonra olur.
- İnsanda Huntington hastalığına bir öldürücü allel neden olur.
- Fare deri rengi, tavukta creeper ayak, Manx kedi (kuyruksuzluk)

tavukta ie ekik ayak



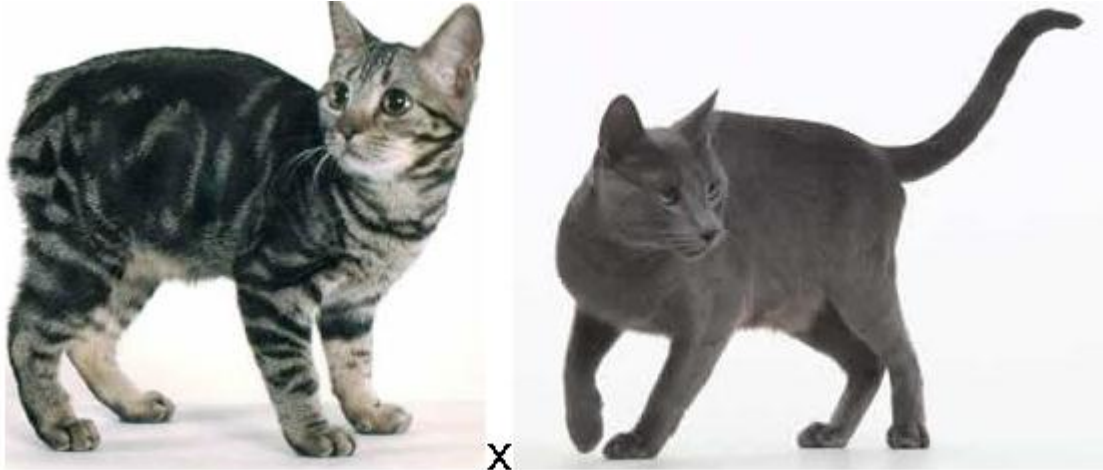
Creeper bir dominat gen;
heterozigot tavuk fenotipde creeper
olurken, bu genin homozigot olma
durumu tavukda lmcl oluyor.



	P	p
P	PP lethal	Pp creeper
p	Pp creeper	pp normal

Manx kedi (kuyruksuzluk)

- Kedide kuyruk bir genle kontrol ediliyor. Bir allel kuyruksuzluğa neden oluyor (heterozigot durumunda). Kuyruksuzluk alleli homozigot olduğu durumda kedi yaşamıyor.

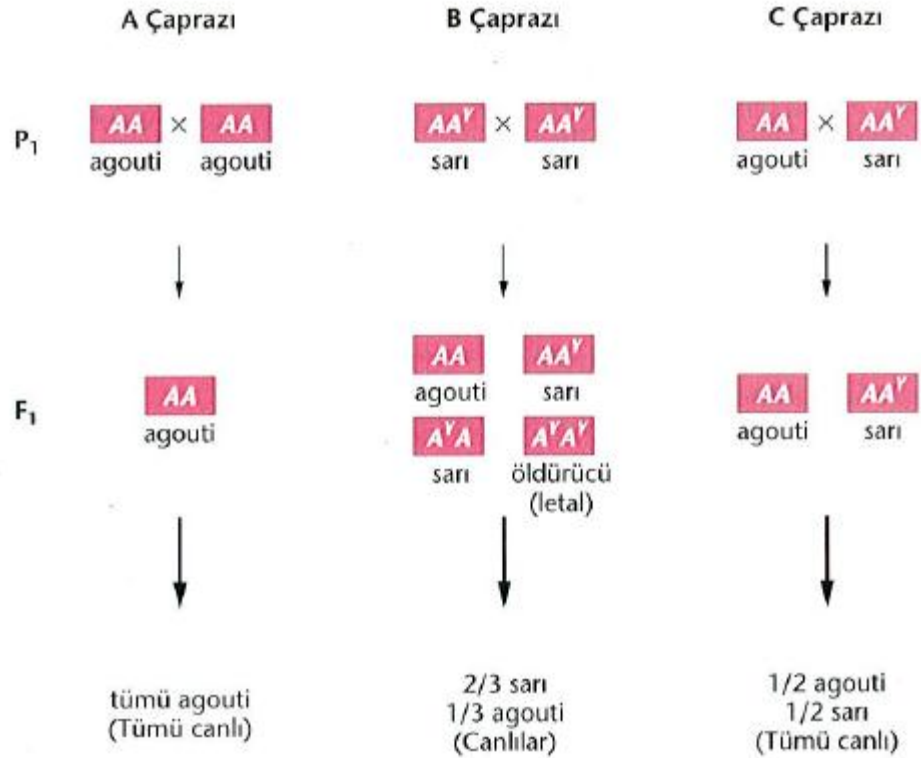


4.6 Öldürücü (Letal) Alleller Esas Genleri Temsil Eder

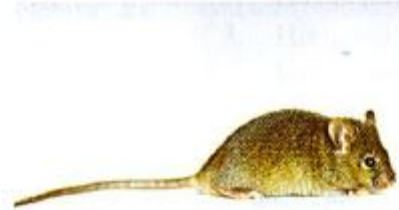
Sayırsız gen ürünü, bir organizmanın yaşamı için esastır. İşlevsel olmayan bir gen ürünü oluşturan işlev kaybı mutasyonları, heterozigot durumda bazen tolere edilebilir. Böyle bir durumda yabancı-tip bir allel, organizmanın yaşamını sürdürebilmesi için gerekli olan gen ürününü yeterli miktarda üretebilir. Bununla birlikte, böyle bir mutasyon **çekinik öldürücü (letal) allel** gibi davranır ve homozigot çekinik bireyler yaşayamazlar. Ölüm zamanı, ürünün gerekli olduğu zamana bağlı olacaktır. Örneğin memelilerde ölüm, gelişimin erken dönemlerinde, çocukluk çağında ya da erişkin dönemde bile olabilir.

Çaprazlar

(A) agouti	×	agouti	→	hepsi agouti
(B) sarı	×	sarı	→	2/3 sarı: 1/3 agouti
(C) agouti	×	sarı	→	1/2 sarı: 1/2 agouti



agouti faresi



Sarı fare



ŞEKİL 4-4 Farede normal yabancı-tip agouti alleli (A) ve mutant sarı allelin (A^Y) yer aldığı üç çaprazdaki kalıtım modelleri. Burada mutant allelin kürk rengini kontrol eden normal allele baskın olduğuna, fakat homozigot çekinik letal allel olarak davrandığına da dikkat edilmelidir. A^YA^Y genotipi yaşayamaz.

Baskın Letal Mutasyonlar

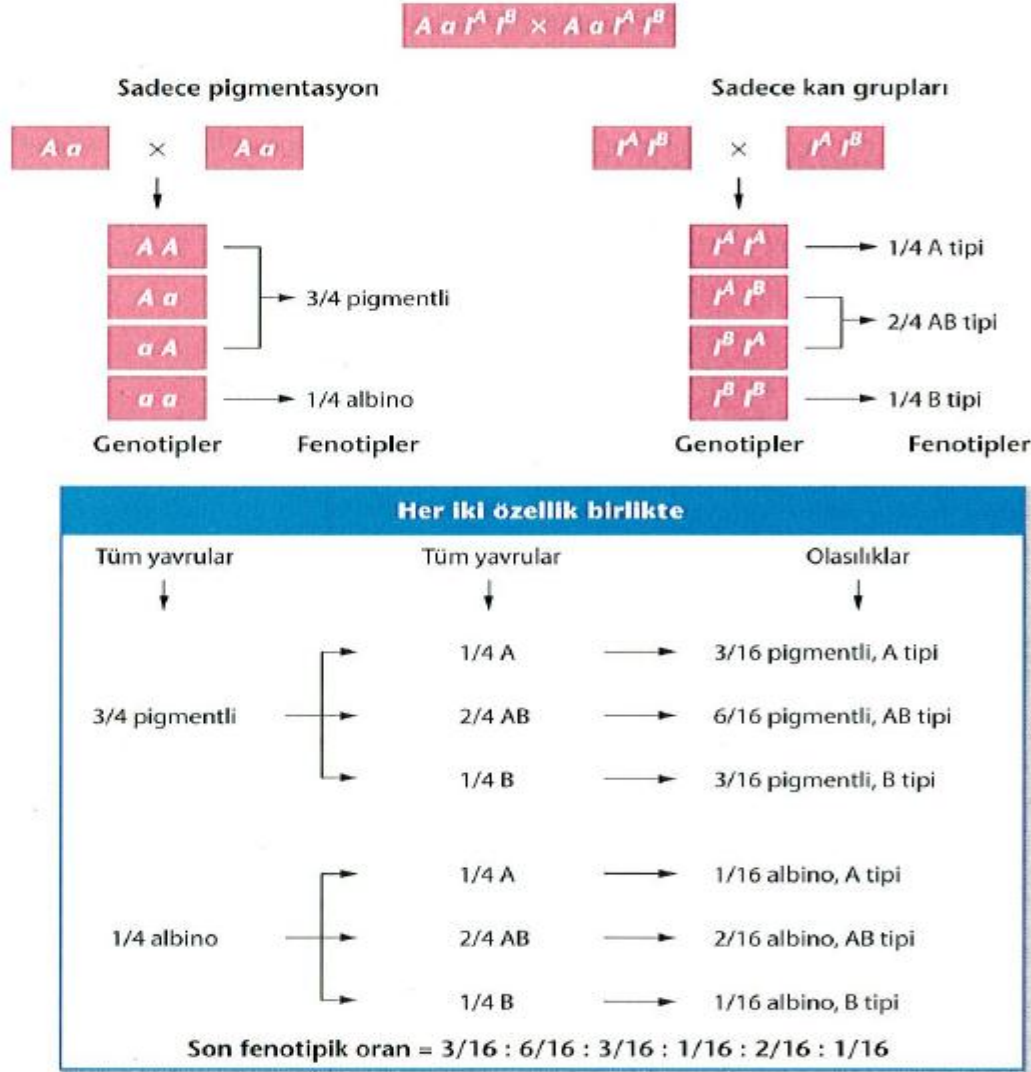
Bazı durumlarda yabanıl-tip genin bir kopyası normal gelişim için yeterli değildir ve bu durumda heterozigotlar da yaşamayacaktır. Böyle bir durumda, mutasyon **dominant letal (baskın ölümcül) allel** gibi davranmaktadır. Bu durum ortaya çıktığı zaman, gen ürününü şifreleyen sadece bir normal allelin varlığı, gerekli gen ürününün kritik eşik seviyesine erişmesinde yetersiz kalabilir. Ya da mutant gen ürününün varlığı, yabanıl tip ürünün normal işlevini bir şekilde baskılar.

Dominant letal genin en trajik örneklerinden biri, insanlarda Huntington (daha önce Huntington korea olarak adlandırılmıştır) hastalığıdır. Nedeni dominant *H* alleli olup, hastalığın başlama yaşı erişkin döneme kadar, tipik olarak 40 yaşına kadar gecikebilir. Hasta bireyler, giderek artan bir şekilde sinirsel ve motor aktivite tahribine uğrarlar ve sonunda birkaç yıl sonra hastalığa yenik düşerler. Bu ölümcül hastalık özellikle trajiktir, çünkü hasta birey, hastalık durumu henüz farkına varılmadan önce aile kurabilmektedir. Etkilenen bireyler heterozigot (*Hh*) olup, mutant alleli ebeveynlerin birinden almıştır. Böylece, bunların çocuklarının her biri yüzde 50 olasılıkla letal alleli taşır ve hastalık gelişir. Amerikan halk müziği

İki Ayrı Kalıtım Modeli Gösteren İki Gen Çiftinin Kombinasyonu 9:3:3:1 Oranını Değiştirir

Buraya kadar tartışılan her örnek Mendel'in 3:1 monohibrit oranını değiştirmektedir. Bu nedenle, kalıtım modellerinden herhangi iki tanesinin işe karıştığı bir dihibrit çaprazda klasik 9:3:3:1 oranı değişecektir. Eksik baskınlığın, kodominanslığın, çoklu allellerin ve letal allellerin kalıtım modelleri ile ilgili alt yapıyı oluşturduktan sonra, aynı anda gerçekleşen iki kalıtım modelinin söz konusu olduğu durumla ilgilenebiliriz. Mendel'in bağımsız açılım kuralı, her bir karakteri kontrol eden genlerin aynı kromozom üzerinde bağlantılı olmadığı bu gibi durumlara uygulanır.

Örneğin, albinizm neden olan otozomal çekinik allel yönünden heterozigot olan ve her ikisinin de kan tipi AB olan iki insan arasındaki eşleşmeyi göz önüne alalım. Bunların çocuklarında meydana gelecek olan herhangi bir fenotipik kombinasyonun olasılığı nedir? Albinizm, basit Mendel kuralı ile kalıtılır ve kan tipleri ise üç çoklu allel serisi olan I^A , I^B ve I^O tarafından belirlenir. Bu problemin çözümü Şekil 4-5'de gösterilmektedir.



ŞEKİL 4-5 İnsanlarda ABO kan tipi ve albinizmin yer aldığı bir eşleşmedeki olasılıkların hesaplanması. Hesaplama çatallı-hat yöntemi kullanılarak yapılmıştır.

Örneğin alpinizm neden olan otozomal çekinik allel yönünden heterozigot olan ve her ikisinin de kan tipi AB olan iki insan arasında eşleşmeyi göz önüne alalım. Bunların çocuklarında meydana gelecek olan herhangi bir fenotipik kombinasyon olasılığı nedir? Albinizm, basit Mendel kuralı ile kalıtılır ve kan tipleri ise üç çoklu allel tarafından belirlenir. Bu soruyu çatallı-hat yöntemi ile gösteriniz?