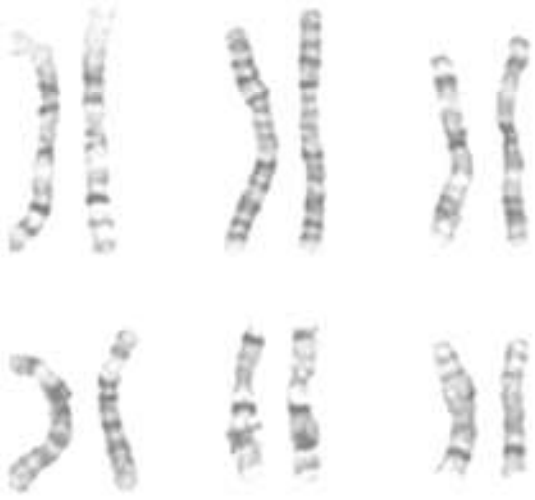




GENETİK



Doç. Dr. Haydar KARAKAYA

Ondokuz Mayıs Üniversitesi

Fen Fakültesi

Biyoloji Bölümü

SAMSUN, 2023

İÇİNDEKİLER

| | | |
|-----------|---|----|
| 1 | GİRİŞ..... | 1 |
| 1.1 | Türün Aktarılan Özelliklerinin Belirleyicisi Olarak Genler | 2 |
| 1.2 | Genetik Varyasyon..... | 3 |
| 1.3 | Genetik Deneyleerde Kullanılan Organizmaların Özellikleri..... | 5 |
| 2 | KALITIMIN KROMOZOMAL TEMELİ, HÜCRE BÖLÜNMESİ | 7 |
| 2.1 | Mitoz ve Mayoz | 7 |
| 2.2 | Mitoz..... | 8 |
| 2.2.1 | Sitokinez..... | 10 |
| 2.2.2 | Mitozun önemi | 10 |
| 2.3 | Mayoz..... | 10 |
| 2.3.1 | Mayoz I..... | 10 |
| 2.3.2 | Mayoz II..... | 12 |
| 2.3.3 | Mayozun Genetik Önemi..... | 13 |
| 2.4 | Çalışma Soruları..... | 14 |
| 3 | MENDEL GENETİĞİ | 15 |
| 3.1 | Genotip ve Fenotip | 15 |
| 3.2 | Mendel Deneyleerinin Tasarımı | 16 |
| 3.3 | Monohibrit Çaprazlama ve Mendel'in Ayrılma İlkesi | 18 |
| 3.3.1 | Segregasyon (ayrılma) ilkesi..... | 20 |
| 3.3.2 | Çaprazların dallanan şema ile gösterilmesi | 21 |
| 3.3.3 | Segregasyon ilkesinin sağlaması: test çaprazlamasının kullanımı | 21 |
| 3.4 | Dihibrit Çaprazlama ve Mendel'in Bağımsız Açılım (Dağılma) İlkesi..... | 23 |
| 3.4.1 | Gamet tiplerinin ve oranlarının belirlenmesi..... | 24 |
| 3.4.2 | Dihibrit çaprazlamalarda dallanan şema yönteminin kullanılması | 25 |
| 3.4.3 | Test çaprazlamasıyla dihibrit bireyleerin genotiplerinin belirlenmesi..... | 26 |
| 3.5 | Trihibrit Çaprazlamalar | 27 |
| 3.5.1 | Mendel prensiplerinin yeniden keşfi | 28 |
| 3.6 | İnsanlarda Mendel Genetiği..... | 28 |
| 3.6.1 | Pedigri (soyağacı) analizleri..... | 28 |
| 3.6.2 | İnsan genetik karakterlerine örnekler | 30 |
| 3.7 | Olasılığın Temel İlkeleri ve Genetik Verilere Uygulanması..... | 32 |
| 3.8 | Binom Teoreminin Genetik Problemlerin Çözümünde Kullanılması | 34 |
| 3.9 | X ² Testi (Chi-Kare Testi) ile Genetik Verilerin İstatistiksel Analizi | 35 |
| 3.10 | Çalışma Soruları..... | 37 |
| 4 | EŞEY BELİRLENMESİ VE EŞEYE BAĞLI KALITIM..... | 41 |
| 4.1 | Eşey Kromozomları..... | 41 |
| 4.2 | Eşey Bağlantısı | 42 |
| 4.3 | X Kromozomlarında Ayrılmama (Nondisjunction)..... | 44 |
| 4.4 | Eşey Belirlenmesi..... | 46 |
| 4.4.1 | Genotipik eşey belirlenme sistemleri | 46 |
| 4.4.1.1 | Memelilerde eşey belirlenmesi..... | 46 |
| 4.4.1.1.1 | Extra X kromozomlarının dozaj ayarlaması | 48 |
| 4.4.1.1.2 | Y kromozomu üzerinde eşey belirlemede rol alan genler..... | 49 |
| 4.4.1.2 | Drosophila'da eşey belirlenmesi..... | 49 |
| 4.4.1.3 | Nematodlarda eşey belirlenmesi..... | 50 |
| 4.4.1.4 | Diğer organizmalarda eşey kromozomları ve eşey belirlenmesi..... | 50 |
| 4.4.2 | Çevresel eşey belirlenme sistemleri..... | 51 |
| 4.5 | İnsanlarda Eşey Bağlantılı Genlerin Analizi | 52 |
| 4.5.1 | X-bağıntılı resesif kalıtım | 52 |
| 4.5.2 | X-bağıntılı dominant kalıtım..... | 53 |
| 4.5.3 | Y-Bağıntılı Karakterler | 54 |
| 4.6 | Çalışma Soruları..... | 55 |
| 5 | MENDEL GENETİĞİNİN ÖTESİ | 57 |
| 5.1 | Pleiotropi..... | 57 |
| 5.2 | Çoklu Alleller (Multipl Alleller)..... | 57 |
| 5.2.1 | ABO kan grupları | 57 |
| 5.2.2 | Drosophila'da göz rengi..... | 59 |
| 5.3 | Baskınlık İlişkilerinde Modifikasyonlar..... | 60 |
| 5.3.1 | Eksik baskınlık | 60 |
| 5.3.2 | Eş baskınlık (Codominance)..... | 61 |

| | | |
|---------|---|-----|
| 5.4 | Gen Etkileşimleri ve Mendel Oranlarının Modifikasyonu..... | 61 |
| 5.4.1 | Yeni fenotiplere neden olan gen etkileşimleri | 61 |
| 5.4.2 | Epistasi | 62 |
| 5.4.2.1 | Kemiricilerde kürk rengi (9:3:4 oranı) | 63 |
| 5.4.2.2 | Yaz kabağında meyve rengi (12:3:1 oranı) | 64 |
| 5.4.3 | Esasi genler ve öldürücü alleller | 65 |
| 5.5 | Sitoplazmik Kalıtım..... | 66 |
| 5.5.1 | Çekirdek dışı kalıtımda özel durumlar | 69 |
| 5.6 | Çevre ve Gen Ekspresyonu | 70 |
| 5.6.1 | Penetras ve ekspresivite (ifade edilebilirlik) | 70 |
| 5.6.2 | İç çevrenin etkisi | 71 |
| 5.6.3 | Dış çevrenin etkisi | 72 |
| 5.7 | Çalışma Soruları..... | 74 |
| 6 | ÖKARYOTLARDA BAĞLANTI, KROSSING OVER VE GEN HARİTALAMA | 77 |
| 6.1 | Genetik Bağlantı..... | 77 |
| 6.2 | Genlerin Kromozomlar Üzerine Yerleştirilmesi; Haritalama Teknikleri | 80 |
| 6.2.1 | Test çaprazlaması ile bağlantının belirlenmesi | 80 |
| 6.2.2 | Genetik harita kavramı | 81 |
| 6.2.3 | İki-nokta test çaprazlamasıyla gen haritalama..... | 82 |
| 6.2.3.1 | Bir genetik haritanın oluşturulması | 83 |
| 6.2.4 | Üç nokta test çaprazlamasını kullanarak kromozom haritalama..... | 85 |
| 6.2.5 | Direnç ve rastlantı | 89 |
| 6.3 | Mitotik Rekombinasyon | 89 |
| 6.4 | İnsan Kromozomlarında Gen Haritalama | 91 |
| 6.5 | Çalışma Soruları..... | 93 |
| 7 | POPULASYON GENETİĞİ | 95 |
| 7.1 | Genetik Varyasyonun Belirlenmesi..... | 95 |
| 7.2 | Gen Havuzu Kavramı ve Hardy-Weinberg Yasası..... | 96 |
| 7.2.1 | Çoklu alelik serilerde alel sıklıklarının belirlenmesi..... | 98 |
| 7.2.2 | X-bağlantılı genlerde sıklığın belirlenmesi..... | 99 |
| 7.2.3 | Heterozigot sıklıklarının belirlenmesi..... | 100 |
| 7.3 | Hardy-Weinberg Dengesinin Değişmesine Neden Olan Faktörler..... | 101 |
| 7.3.1 | Doğal seçim | 101 |
| 7.3.2 | Mutasyon | 102 |
| 7.3.3 | Göç | 103 |
| 7.3.4 | Genetik sürüklenme..... | 103 |
| 7.3.5 | Rasgele olmayan eşleşme | 103 |
| 7.4 | Çalışma Soruları..... | 105 |
| 8 | KROMOZOM MUTASYONLARI, KROMOZOM SAYISI VE DÜZENLENMESİNDE VARYASYONLAR... 106 | |
| 8.1 | Kromozom Sayısındaki Varyasyonlar..... | 106 |
| 8.1.1 | Anoploidi..... | 106 |
| 8.1.1.1 | Monosomi..... | 107 |
| 8.1.1.2 | Trisomi | 108 |
| 8.1.2 | Poliploidi ve orijini | 109 |
| 8.1.2.1 | Endopoliploidi..... | 110 |
| 8.2 | Kromozom Yapısı ve Düzenlenişindeki Varyasyonlar..... | 110 |
| 8.2.1 | Delesyonlar (Silinmeler)..... | 110 |
| 8.2.2 | Duplikasyonlar | 111 |
| 8.2.3 | İnversiyon (Ters dönme)..... | 112 |
| 8.2.4 | Translokasyonlar | 112 |
| 9 | BAKTERİLER VE BAKTERİ VİRÜSLERİNİN GENETİĞİ | 113 |
| 9.1 | Mikroorganizmalarla Çalışma | 113 |
| 9.2 | Bakteriyel Konjugasyon | 114 |
| 9.2.1 | R Plazmitleri (Direnc plazmitleri) | 117 |
| 9.3 | Bakteriyel Transformasyon..... | 118 |
| 9.4 | Bakteriyofaj Genetiği..... | 119 |
| 9.5 | Transdüksiyon..... | 122 |
| 9.6 | Bağlantı Haritası ve Fiziksel Harita..... | 124 |
| 10 | KAYNAKLAR | 126 |

1 GİRİŞ

Genetik, biyoloji biliminin bütün alanları içinde esasi bir pozisyona sahiptir. Bütün bitkisel, hayvansal ve mikrobiyal yaşamı anlamak için genetiği kavramak esastır. Ayrıca genetik konuları, diğer hiçbir disiplinde olmadığı kadar gündelik hayatımızda farklı şekillerde karşımıza çıkmaktadır (Griffith ve ark., 2005).

Öncelikle genetik nedir sorusunu cevaplandırmamız gerekir. Genetik bazen “kalıtım çalışmaları” olarak tanımlanabilir. Ancak kalıtım çalışmaları, henüz genetik biliminin ve hatta biyoloji biliminin gelişmediği devirlerde insanların hayvanları evcilleştirerek ve bitkileri kültüre alarak daha verimli döller ve varyeteler oluşturduğu devirlere kadar uzanır. Ayrıca insanlar çocukların neden ebeveynlere benzediğini ve neden bazı hastalıkların sadece bazı ailelerde görüldüğünü merak etmiş ve açıklamaya çalışmışlardır. Bu insanlar elbette genetikçi değildiler. Bir takım ilkeleri ve analitik süreçleri kullanan bir genetik bilimi 1860'lara kadar ortaya çıkmamıştır. Bu yıllarda Gregor Mendel, yaptığı deneylerin sonucuna dayanarak bu gün bizim *gen* olarak bildiğimiz “biyolojik elementlerin” var olduğunu ileri sürmüştür. “Genetik” gen kelimesinden köken almaktadır, dolayısıyla genler genetik alanının ana konusudur. Genetikçiler moleküler, hücresel, organizmal, aile, popülasyon veya evrimsel düzeylerde çalışsalar da genler daima çalışmalarının merkezindedir. Basit bir şekilde söylenirse **genetik, genler üzerine yapılan çalışmaların tamamıdır**. İlgi alanlarına göre genetik temelde klasik genetik, moleküler genetik ve popülasyon genetiği alt dallarına ayrılabilir. Ancak daha ayrıntı alt dallara ayrıldığını da sıklıkla görürüz: insan genetiği, bakteri genetiği, gelişme genetiği, kanser genetiği, genomik, fonksiyonel genomik gibi...

Gen nedir? **Gen**, deoksiribonükleik asit (DNA) olarak adlandırılan iplikli çift-sarmal bir molekülün belli bir bölgesidir. Genlerin keşfedilmesi ve moleküler yapılarının ve işlevlerinin anlaşılması biyolojinin iki büyük gizeminin birçok ayrıntısının ortaya çıkmasını sağlamıştır:

1. Bir türü kendisi yapan nedir? Koyunlar nesiller boyu daima kuzu, insanlar da daima bebek sahibi olurlar. Dolayısıyla bu belirlenme soyaçekimsel (kalıtsal) olmalıdır.
2. Bir tür içindeki varyasyonların nedeni nedir? Birbirimizi tanıyabiliriz, kendi köpeğimizi diğer bir kedi veya köpekten ayırt edebiliriz. Bazı özellikler belli ailelerde ortak olarak taşınırlar. Bu özellikler yeni nesillere de aktarılırlar. Dolayısıyla en azından bazı tür içi varyasyonlar genetik içerikle açıklanabilir.

Birinci sorunun cevabı bir türün özelliklerini genlerin belirlemesidir. Çoğu genin ürünü aminoasitlerden meydana gelen proteinlerdir. Proteinler de organizmanın ana makromolekülüdür. Bir organizmaya baktığımızda ya proteinin kendisini ya da proteinler tarafından yapılmış başka bir yapıyı görürüz. Proteinlerin amino asit dizisi, genler içinde şifrelenmiş durumdadır. Protein ve hücresel bileşenlerin üretiminin zamanlaması ve miktarı hücre içindeki genler ile organizmanın içinde bulunduğu çevrenin ortak katkısıyla belirlenir.

İkinci sorunun cevabı ise bir genin genellikle birbirinden az veya çok farklı olan çok sayıda form şeklinde mevcut olmasıdır. Bir genin farklı formları **allel** olarak isimlendirilir. Allelik varyasyon bir tür içinde kalıtsal varyasyonun oluşmasına neden olur. Protein seviyesinde düşünüldüğünde allelik varyasyon protein varyasyonu şekline dönüşür.

1.1 Türün Aktarılan Özelliklerinin Belirleyicisi Olarak Genler

Genlerin yapısı nasıldır ve biyolojik rollerinin nasıl gerçekleştirirler? Genlerin ve genleri oluşturan DNA'nın üç temel özelliğe sahip olması gerekir:

1. Replikasyon. Hayat döngüsünün iki kilit aşamasında kalıtsal moleküller kendini kopyalayabilmelidir. Bu aşamalardan biri, bir nesilden diğerine türün devamını sağlamak için gerekli olan hücre tiplerinin üretilme aşamasıdır. Bitki ve hayvanlarda bu hücreler gametler yani yumurta ve sperm hücreleridir. Diğer aşama ise, bir organizmayı oluşturacak tek bir hücrenin çok hücreli organizma oluşturmak üzere bölünme gerçekleştirdiği anlardır. Bitki ve hayvanlarda **zigot** tekrar tekrar bölünerek çok hücreli bir organizmayı oluşturur.
2. Formların oluşturulması. Organizmayı oluşturan çalışan yapılar **form** olarak düşünülür. DNA, formları oluşturmak için gerekli esasi "bilgiyi" taşır. Taşınan bu bilgi DNA molekülleri içinde şifrelenerek depo edilir ve gerektiğinde formları oluşturmak üzere kullanılır.
3. Mutasyon. Bir allelik formdan diğerine değişirken bir gen, nadir fakat düzenli bir şekilde gerçekleşen mutasyonlara maruz kalır. Mutasyon hem tür içi varyasyonların esası hem de uzun dönem içinde evrimin hammaddesidir.

Bir organizmanın temel DNA içeriğinin tamamı **genom** olarak adlandırılır. Çoğu bitki ve hayvanın somatik (vücut) hücreleri iki genom kopyası taşır ve bu organizmalar **diploittirler**. Çoğu fungus, alg ve bakteri, genomun tek bir kopyasını taşırlar ve **haploittirler**. Bazı genomlar **kromozom** şeklinde organize olmuş bir veya daha fazla uzun DNA moleküllerinden oluşur. **Genler** hücrenin proteinlerinin (ve rRNA gibi RNA'larının) üretilmesinden sorumlu kromozomal DNA bölgeleridir. Her kromozom belli bir dizilişte ve farklı sayıda gen taşır. Diploit organizmalarda her bir kromozom ve kromozomun bir bölgesi olan gen iki defa temsil edilir. Sözelimi insan somatik hücreleri 23 kromozomdan oluşan iki takım genom, yani 46 kromozom taşır. Aynı gen dizilişine sahip iki kromozom **homolog** olarak adlandırılır. Hücre bölünmeye başlayacağı zaman, mevcut bütün kromozomlar kendini replike eder ve kromozom sayısı iki katına çıkar. Hücre bölünürken bu kromozomlar yavru hücrelere paylaştırılarak tekrar orijinal kromozom sayısına sahip hücreler oluşur. Replikasyon sırasında her bir kromozomdaki DNA molekülü kendi eşini oluşturur, DNA sayısı ve kromozom sayısı iki katına çıkarılır.

Hücresel yapıların çok büyük bir çoğunluğu proteinlerden oluşmuş veya proteinler tarafından oluşturulmuş olduğundan, genlerin temel işlevinin proteinleri sentezlemek olduğu söylenebilir. Genler proteinlerin amino asit dizisini belirleyen bilgiyi içerir. Ayrıca hücrede proteinlerin sentezini yönetecek düzenleyici sinyaller oluştururlar. Bu bilgi nükleotit dizileri şeklinde şifrelenmiştir. Tipik bir gen belli bir protein için gerekli bilgiyi içerir. Proteinin sentezlenmesi kadar bu sentezin zamanlaması ve miktarı da organizmanın yapı ve fizyolojisi için belirleyicidir. Bir protein iki fonksiyondan birine sahiptir: i)

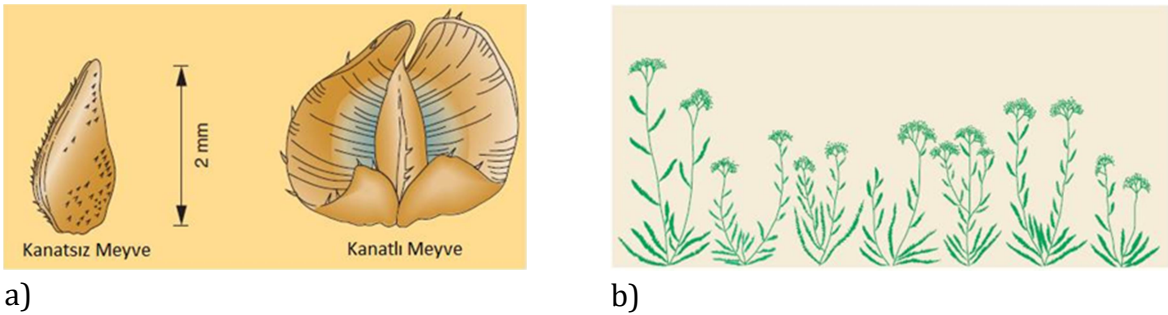
Hücrenin veya organizmanın fiziksel özelliklerinin oluşmasını sağlayan yapısal bir bileşen olarak iş görebilirler. Yapısal proteinlere örnek mikrotübül, kas ve saç proteinleri verilebilir. ii) Proteinler hücresel süreçlerde aktif bir ajan olarak iş görebilir. Aktif taşıma proteinleri ve hücredeki bir kimyasal reaksiyonu katalizleyen enzimler örnek verilebilir.

Proteinlerin birincil yapısı **polipeptit** denilen amino asitlerin doğrusal bir dizisidir. Bu birincil dizi kendi üzerinde sarılarak ve katlanarak bazı durumlarda diğer protein veya küçük moleküllerin katılmasıyla fonksiyonel formlarına dönerler. Bir polipeptit farklı stabil formlar oluşturmak üzere farklı şekillerde katlanabilirler. Bu katlanmanın nasıl olacağı, ilgili gen bölgesindeki genetik bilgiyle belirlenen amino asit dizisine ve hücrenin içinde bulunduğu fizyolojik şartlara bağlı olarak belirlenir.

Protein sentezi bir aracı molekül olan mRNA'nın DNA kalıp olarak kullanılarak sentezlendiği **transkripsiyon** ve mRNA üzerindeki bilgi kullanılarak ribozomlarda polipeptit zincirlerinin sentezlendiği **translasyon** basamaklarıyla gerçekleştirilir. Sentezlenen proteinler doğru bir şekilde katlanıp fonksiyonel formlarına döndürülür ve hücrenin sitoplazma, çekirdek, organel, hücre zarı ve hücre dışı gibi farklı bölgelerine özel mekanizmalarla iletilir.

1.2 Genetik Varyasyon

Eğer bir türün bütün bireyleri aynı gen takımına sahip olsaydı genetik varyasyon olmazdı. Fakat bir populasyonda belli bir geninin daima tek bir formu yani alleli bulunmaz. Bir genin bir ila çok sayıda alleli mevcut olabilir. Bir birey haploitse belli bir gene ait allellerden sadece birini, diploitse ikisini taşır. Bir genin bir alleli kromozom üzerinde daima aynı pozisyonda yerleşiktir. Kromozom üzerindeki bu allelik varyasyon kalıtsal varyasyonun kökenini oluşturur. Genetiğin önemli bir kısmı varyantların analiziyle ilgilendiğinden populasyonlarda görülen varyasyon tiplerini anlamak önemlidir. *Kesintili varyasyon* ve *sürekli varyasyon* kullanışlı bir sınıflandırmadır (Şekil 1.1). Her iki varyasyon da allelik varyasyonun bir sonucudur.



a) Şekil 1.1: Doğal populasyonlardaki kesintili ve sürekli varyasyonlara örnekler. a) *Plectritis congesta* bitkisinde iki belirgin meyve formu vardır: kanatsız meyve ve kanatlı meyve. Belli bir bitki bu meyve formlarından sadece birine sahiptir. b) Civanperçemi (*Achillea*) bitkisinde boy, dal ve çiçek sayısı varyasyonları.

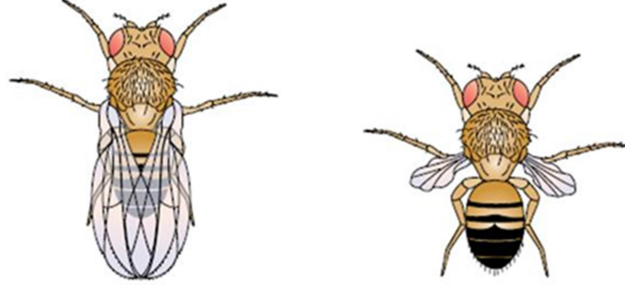
Kesintili varyasyon: Geçen yüzyıl içinde gerçekleştirilen genetik çalışmaların büyük çoğunluğu basit tipte varyasyonlar olmaları ve çalışılması kolay olmasından dolayı, ke-

sintili varyasyonlar üzerine olmuştur. **Kesintili varyasyon** gösteren bir karakter, bir popülasyonda **fenotip** de denilen iki veya daha fazla belirgin ve farklı formlar şeklinde bulunur. Mavi göz ve kahverengi göz fenotipler olup alternatif fenotipler genellikle aynı genin farklı allelleri tarafından şifrelenirler. İnsanlarda melanin pigmenti deri ve saçta birikerek vücudu güneşin zararlı ışınlarından korur. Sentezlenen melanin miktarına bağlı olarak insan ırkları arasında açık renkten koyu renge doğru deri rengi farklılıkları oluşabilir. Ancak bütün ırklarda melanin sentezinin gerçekleşmediği durumlarda deride renklenmenin olmadığı albinoluk oluşur. Derinin pigmentlenmesi veya pigmentlenmemesi melanin sentezinden sorumlu enzimi şifreleyen bir genin farklı allelleri tarafından sağlanır.

Bir genin allelleri geleneksel olarak harflerle sembolize edilir. Melanin sentezini yürüten enzimin normal formunu kodlayan allel **A** ile gösterilir. Enzimin albinizme neden olan inaktif formunu sentezleyen allel de **a** ile gösterilir. Aynı harfin sembol olarak kullanılması bu iki allelin ilişkili olduğunu işaret eder. Bir organizmanın allelik içeriği **genotip** olarak adlandırılır. Genotip fenotipin kalıtsallığı için esastır. İnsan, hücrelerinde iki takım kromozom taşıdığından genotipler A/A , A/a veya a/a olabilir. “/” bu iki allelin bir allel çifti oluşturduğunu ifade eder. A/A ve A/a pigmentli, a/a albinodur. A/a genotipinde **A**, **a**’ya rağmen normal enzimin sentezini gerçekleştirir. Aslında deri rengi gibi bir karakterin tek bir genin allelleri tarafından oluşturulması nadir bir durumdur. Deri pigmentlenmesinin oluşumunda çok sayıda gen rol alabilir, fakat bunlardan birinin farklı bir alleli albinoluğun oluşmasını sağlayabilir.

Kesintili varyasyonlarda çoğu şartlar altında, genotip ve fenotip arasında tahmin edilebilir birebir ilişki bulunur. **A** alleli daima melanin sentezini sağlar ve **a** alleli melanin sentelenmemesini sağlar. Bu nedenle kesintili varyasyon, sorumlu allelleri ve hücre fonksiyonlardaki rolünü belirlemek üzere genetikçiler tarafından başarıyla kullanılmaktadır.

Genetikçiler kesintili varyasyonları iki gruba ayırırlar: morflar ve mutantlar. Bir doğal popülasyonda iki veya daha fazla kesintili varyantın mevcudiyeti **polimorfizm** olarak adlandırılır. Farklı formların her biri **morf** olarak adlandırılır. Çoğunlukla farklı morflar, aynı genin farklı allelleri tarafından oluşturulur. Popülasyonların polimorfizm göstermesinin nedeni olarak doğal seçim, bazı durumlarda açıklayıcı olabilir. Ancak diğer bazı durumlarda morfların doğal seçim bakımından farklılık göstermedikleri bilinir. Nadir, istisna kesintili varyantlar **mutant** olarak adlandırılır. Buna karşın daha yaygın olan “normal” fenotip **yabani tip** olarak adlandırılır (Şekil 1.2). Yine, yabani tip ve mutant fenotipler de bir genin farklı allelleri tarafından oluşturulur. Mutant ve polimorfizmin her ikisi de temelde DNA’da meydana gelen nadir değişikliklerden (mutasyonlardan) kaynaklanır, ancak polimorfizme neden olan mutantlar bir şekilde yaygınlaşmıştır. Mutasyonlar doğada kendiliğinden meydana gelebilir veya mutajen denilen bazı kimyasal ve fiziksel ajanlar uygulanarak uyarılabilir. Genetikçiler uyarılmış mutasyon uygulayarak elde ettikleri mutantları kullanarak fenotiplerden sorumlu genlerin hangileri olduğunu veya belli bir genin hangi fenotip/fenotipleri kontrol ettiğini belirlemeye çalışırlar.



Şekil 1.2: Yabani tip ve mutant *Drosophila*. Normal kanatlı bir sinek ile anormal kanatlı bir mutant sinek karşılaştırılmaktadır. Her iki fenotip de tek bir genin alleleri tarafından oluşturulmuştur.

Sürekli varyasyon: Sürekli varyasyon gösteren bir karakter bir popülasyonda kesintisiz olarak devam eden bir fenotip serisine sahiptir. Boy, ağırlık, saç veya deri rengi gibi ölçülebilir karakterler kesintisiz (sürekli) varyasyonlar için iyi birer örnektirler. Ara fenotipler uç fenotiplerden daha yaygındır. Bazı durumlarda bütün fenotipler çevreseldir ve genetik bir temeli yoktur. Farklı insan gruplarının farklı dilleri konuşması gibi... İnsan göz renginin farklı tonlarında olduğu gibi diğer bazı durumlarda farklılıkların nedeni bir veya daha fazla gene ait allelik varyasyonlardır. En yaygın değişken karakterlerde genetik ve çevresel varyasyonların her ikisinin de katkısı vardır. Sürekli varyasyonlarda genotip ile fenotip arasında birebir ilişki mevcut değildir. Bu nedenle sürekli varyasyonlara neden olan genler hakkında çok fazla bilgimiz mevcut değildir. Bu tip genlerin çalışılabileceği teknikler yakın zamanlarda geliştirilmeye başlanmıştır.

Gelerin yapı ve fonksiyonlarını moleküler düzeyde araştıran genetik alanı **moleküler genetik** olarak adlandırılır. Karakterlerin nesilden nesile aktarılma mekanizmalarını inceleyen genetik alanı **klasik genetik** (Mendel genetiği); genlerin varyantları olan allellerin popülasyon içindeki davranışlarını inceleyen alan ise **popülasyon genetiği** olarak adlandırılır.

1.3 Genetik Deneylerde Kullanılan Organizmaların Özellikleri

Genetik araştırmalar için bazı organizmaları tercih edilir. Kalıtımın ilkeleri 19.yy'da Gregor Johan Mendel'in deney organizması olarak bezelyelerle yaptığı deneylerle ortaya atılmıştır. Mendel'den bu yana çok sayıda organizma genetik deneylerde kullanılmıştır. Bu organizmaların genetik deneylere uygunluğunu belirleyen bazı özellikler vardır.

1. Deneyi yürütecek bir genetikçi hipotezi test etmek istiyorsa ilgili organizmanın genetik geçmişi çok iyi bilinmelidir. Dolayısıyla genetik çaprazlamalarda kullanılacak ata bireylerin genetik arka planı bilinmelidir.
2. Organizma nispeten kısa hayat döngüsüne sahip olmalı, nispeten kısa zaman içinde çok sayıda nesil oluşmalıdır. Bu yolla birçok nesle ait veriler hızla elde edilebilir. Örneğin meyve (sirke) sineği *Drosophila melanogaster* 10 ila 14 günde yavru üretirler.
3. Bir çiftleşmeden çok sayıda yavru oluşmalı. Çünkü çoğu genetik bilgi çok sayıda yavru ile çalışıldığı takdirde güvenilirdir.

4. Organizmanın bakım ve kullanımı kolay olmalıdır. Deneysel amaçlar için bir küçük süt şişesi içinde binlerce sirke sineği kolaylıkla tutulabilir. Fakat yüzlerce fil şüphesiz tutulamaz ve bakımı da daha pahalı olur.
5. En önemlisi populasyon içindeki bireyler arasında genetik varyasyonlar olmalıdır. Çalışılabilen organizmaların ayırt edilebilir fenotipleri olmazsa karakterlerin kalıtımını çalışmak imkânsızlaşır. Farklılıklar ne kadar belirginse genetik analizler o kadar kolay olacaktır. Örneğin meyve sinekleri çok farklı göz renginden birine sahip olabilir; insanlar belli kimyasalların tadını algılayabilir veya algılayamaz; ve bakteriler belli bir besine ihtiyaç duyar veya duymaz.

Yukarıdaki ideal özellikler göz önünde bulundurulduğunda hangi organizmalar yoğun olarak kullanılır? Çok sayıda ökaryotik ve prokaryotik organizmalar ve onların virüsleri genetik deneyler için kullanılırlar. Bunlardan bazıları şunlardır: Virüslerden T4 virüsü ve Adenovirüsler, prokaryotlardan *Escherichia coli* ve *Bacillus subtilis*, funguslardan *Saccharomyces cerevisiae* ve *Aspergillus nidulans*, bitkilerden *Pisum album* ve *Arabidopsis thaliana*, hayvanlardan *Drosophila melanogaster* ve *Xenopus laevis*.