

3 MENDEL GENETİĞİ

Basit bir gözlemlerle bile aynı türe ait bireyler arasında çok geniş varyasyonların olduğu belirlenebilir. *Canis familiaris* türünün üyesi olan köpekler arasında büyüklük, şekil ve davranış olarak farklılıklar açık bir şekilde gözlenebilir. Benzer şekilde insanlarda da göz rengi, boy, deri rengi ve saç rengi gibi özellikler aynı türe (*Homo sapiens*) ait olmalarına rağmen açık farklılıklar gösterir. Her nesilde tür içinde böyle değişiklikler (varyasyonlar) olsa bile tür hala ayırt edilebilir kalır. Bir türün bireyleri arasındaki ve türler arasındaki farklılıklar esas olarak genleri oluşturan DNA moleküllerinin nükleotit (veya baz) dizisindeki farklılıkların bir sonucudur. Hücre ve organizmanın yapı, fonksiyon ve gelişmesi büyük oranda genler tarafından belirlenir. Sonuç olarak DNA moleküllerinde kodlanan genetik bilgi tür ve bireysel varyasyonların oluşmasından sorumludur.

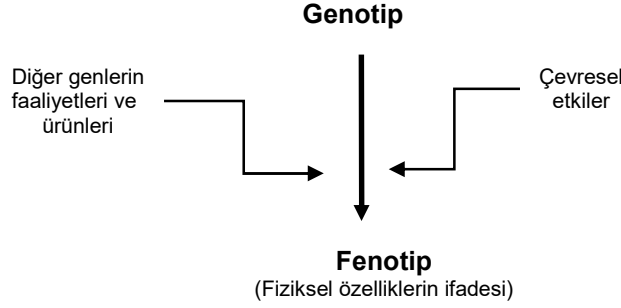
Genlerin ebeveynlerden yavrulara nasıl taşındığının anlaşılması Gregor Johan Mendel'in (1822-1884) çalışmalarıyla başlar. Bu bölümde Mendel'in çalışmalarını inceleyerek gen aktarımının temellerini inceleyeceğiz. Bu bölüm boyunca genlerin ayrılmasının (segregasyonunun) doğrudan kromozomların davranışlarıyla ilgili olduğunun unutulmaması gerekir. Aktarılan karakterlerin segregasyon şekillerini analiz etmesine rağmen Mendel'in, genlerin karakterleri kontrol ettiğini ve kromozomlar üzerinde bulunduğunu ve hatta kromozomların var olduğunu bilmediğini unutmamak gerekir.

3.1 Genotip ve Fenotip

Mendel'in çalışmalarına girmeden önce her bir bireysel organizmanın sahip olduğu genetik madde ile genlerin ekspresyonu sonucu oluşan fiziksel karakteristikler arasında bir ayırım yapmak gerekir.

Bir bireyin bir nesilden diğerine taşınan özellikleri sıklıkla **kalıtılan özellikler** (traits) olarak adlandırılır. Mendel kalıtılan özelliklere **karakter** demiştir. Karakterler **gen** denilen DNA segmentlerinin kontrolü altındadır. Mendel genleri **faktör** olarak adlandırır. Bir organizmanın genetik varlığı (genleri) **genotip** olarak adlandırılır. Yine bir organizmanın çevreyle de etkileşim içinde genler tarafından üretilen gözlemlenebilir özellikleri **fenotip** olarak adlandırılır.

Bireyin taşıdığı bir gen belli bir fenotipik karakterin gelişmesi için sadece potansiyeli sağlar. Bu potansiyelin fenotipe yansıma derecesi, genotipi oluşturan diğer genlerin, bu genlerin ürünlerinin ve çevrenin etki derecesine bağlıdır. Bir insanın boyu çok sayıda gen tarafından kontrol edilir ve bu genlerin ekspresyonu içsel ve çevresel etki altındadır. Bu etkilerden bazıları beslenme (dış çevresel etki), erginlik sırasındaki hormonların etkisi (iç çevresel etki)'dir (Şekil 3.1).



Şekil 3.1: Genotip ile fenotip arasındaki ilişki.

Çevresel etkilerden dolayı iki birey özdeş genotipe fakat farklı fenotiplere sahip olabilir. Özdeş ikizlerle elde edilen verilere göre birbirinden ayrılarak büyütülenlerin görünüm olarak farklılık gösterdiği ve aynı çevresel şartlarda büyütülenlerin ise aynı fenotiplere sahip oldukları belirlenmiştir. Benzer şekilde, bir türe ait bireyler oldukça özdeş fenotiplere sahip oldukları halde genotip bakımından oldukça farklı olabilirler. Bu iki örnek şu sonuçlara ulaşmamızı sağlar:

- 1.Genler bir organizmanın yapı ve fonksiyonunun belirlenmesinde başlangıç noktasıdır.
- 2.Olgun fenotipik duruma geçiş yolu (büyüme-olgunlaşma) oldukça karmaşık olup çok sayıda biyokimyasal yolun etkileşimini kapsar.

Önemli bir nokta fenotipin gen/genler ile çevrenin etkileşiminin bir ürünü olmasına rağmen çevrenin katkısının farklı olabileceğinin anlaşılmasıdır. Bazı durumlarda çevresel etki çok büyük iken diğer durumlarda çevresel etki hiç olmayabilir.

3.2 Mendel Deneylerinin Tasarımı

Kalıtımın ilkelerini kısmen ilk anlayan Gregor Johan Mendel'dir. Mendel'in çalışmaları modern genetiğin temeli olarak düşünülür. 1843'ten itibaren görevli bulunduğu manastırda bezelye bitkilerini (*Pisum sativum*) kullanarak üretme (yetiştirme)-çaprazlama deneyleri tasarlamış ve yürütmüştür (1856-1863). Tasarladığı deneylerin sonuçlarından yola çıkarak Mendel, genetiğin bazı temel ilkelerini keşfetmiştir.

Bitki boyu, çiçek rengi ve tohum şekli gibi karakterler bakımından farklılık (varyasyon) gösteren bezelye bitkilerinin çaprazlama sonuçlarına dayanarak Mendel, özelliklerin veya karakterlerin nesilden nesile geçişini açıklayan basit bir teori geliştirdi. (Mendelin mitoz veya mayoz hakkında hiçbir bilgisi yoktu. Bugün biz genlerin kromozomların davranışına uygun olarak ayrıldığını biliyoruz). Mendel deneysel sonuçlarını ve değerlendirmelerini 1865'de yayınladıysa da bu sonuçların önemi kendisinin 1884 yılında ölümünden çok sonra 1800'lerin sonlarında ve 1900'lerin başlarında anlaşılabilmiştir. Çok önemli katkıları göz önünde bulundurularak Mendel, genetiğin babası olarak algılanmaktadır.

Yüzyıllar boyunca Mendel'den de önce birçok insan bitkiler ve hayvanlar üzerinde yetiştiricilik deneyleri yapmıştır ancak hiç birisi Mendel'in yaptığı gibi genetiğin temellerini oluşturamamıştır. Mendel'i başarılı kılan bazı etkenler vardır:

1. Kolay gelişen ve kolay çaprazlanabilen bir deney organizması seçmiştir: Bezelye (*Pisum sativum*). Varyeteler kolay ayırt edilebilir ve üretilebilir, daha küçük alanlarda üretilir, generasyon zamanları kısa ve her nesilde çok sayıda birey üretilir.
2. Deneylelerini çok dikkatli bir şekilde planlamış ve uygulamıştır. Her deneyde yalnız bir veya bir-iki alternatif karakteri kullanmış, bu da sonuçların daha az karmaşık olmasını sağlamıştır.
3. Deney sonuçlarının kayıtlarını mükemmel bir şekilde tutmuştur. Özellikle kaç farklı çeşit yavru üretildiğini ve her çeşitten kaç birey oluştuğunu doğru bir şekilde kaydetmiştir.
4. Birbirinden bağımsız olarak aktarılan (taşınan) yedi karakter ile çalışmıştır.

Mendel'in seçtiği deney bitkisi bezelye doğada kendi kendine dölleme (self-fertilisation) ile üremektedir. Yani stamenler içinde üretilen polen aynı çiçek üzerinde bulunan pistile ulaşır ve bitkiyi döller. Bu süreç **kendilenme** olarak adlandırılır. Bezelyelerde kendilenme kolayca engellenebilmektedir. Bir çiçekte polenler olgunlaşmadan önce stamenler koparılsa kendilenme engellenir. Daha sonra belli bir diğer çiçekten alınan olgunlaşmış stamenlerin polenleriyle stamenleri uzaklaştırılmış çiçek tozlaştırılarak döllenir.

Çapraz dölleme veya kısaca **çapraz** terimi bir bireyin erkek gameti (polen!) ile diğeyinin dişi gametinin (yumurta) birleşmesini ifade etmek üzere kullanılır. Çapraz dölleme olduktan sonra zigot oluşur ve tohum gelişir. Daha sonra bu tohumlar ekilerek gelişen bitkinin fenotipleri analiz edilir. Hayvanlarda da durum benzerdir; bir tohum aşaması görülmez.

Mendel bezelye bitkisinin hayat döngüsünü çok iyi bilmekteydi. Bazı karakterler bakımından fark (varyasyon) gösteren 24 bezelye dölüyle çalışmıştır. Bu döllerini iyi bir şekilde analiz etmiş, tekrar tekrar kendileyerek atasal tipten farklı bir karakter göstermeyenleri seçmiştir. Böylece her bir dölün belli karakterler bakımından nesiller boyu değişmez olduğundan emin olmuştur. Belli karakterler bakımından nesiller boyu değişiklik göstermeyen döller **saf döl** veya **arı döl** olarak adlandırılmıştır.

Buna ilave olarak Mendel üretim deneylerinde kullanmak üzere yedi özellik (karakter) seçmiştir. Her karakter kolayca ayırt edilebilir iki alternatif görünüşe (fenotipe) sahipti:

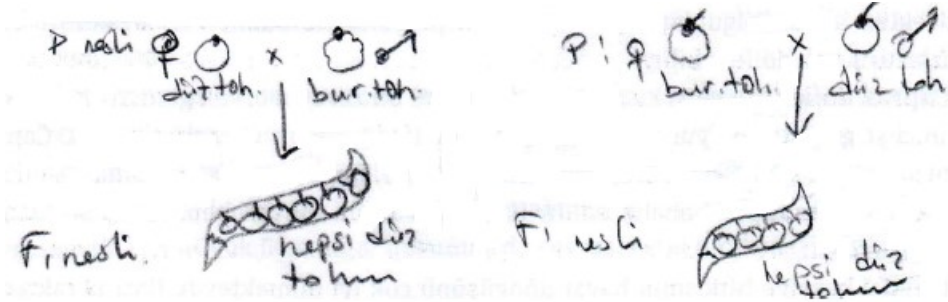
1. Çiçek durumu	Aksiyel x Terminal
2. Tohum rengi	Sarı x Yeşil
3. Tohum şekli	Düz x Buruşuk
4. Meyve rengi	Yeşil x Sarı
5. Meyve şekli	Şişkin x Basık
6. Gövde boyu	Uzun x Kısa
7. Tohum kabuğu ve çiçek rengi	Gri tohum kabuğu mor çiçek x Beyaz tohum kabuğu beyaz çiçek (tek bir genin-faktörün- kontrolü altındadır)

3.3 Monohibrit Çaprazlama ve Mendel'in Ayrılma İlkesi

Mendel'in yetiştirme deneylerine geçmeden önce kısaca terimlerden bahsetmek gerekir. Atasal nesil **P nesli** olarak adlandırılır (Parental generation). P eşleşmesi sonucu oluşan yavrular ilk filial nesil **F₁** olarak adlandırılır. F₁ yavrularının eşleşmesiyle veya kendilenmesiyle oluşan nesil **F₂ nesli** olarak adlandırılır. Her neslin çiftleşmeleri sonucunda oluşan peş peşe nesiller F₃, F₄, F₅... şeklinde isimlendirilirler.

Mendel deneylerinde öncelikle tek bir karakter bakımından farklılık gösteren saf bezelye dölleri arasında çaprazlamalar yaptı. Bu tip çaprazlamalar **monohibrit çaprazlama** olarak adlandırılır. Sözelimi sadece düz tohumlar üreten bir varyete, buruşuk tohumlar üreten saf döl bir varyetenin polenleriyle tozlaştırıldığında bu monohibrit çaprazın sonucunda sadece düz tohumlar oluşur (Şekil 3.2).

Eşleşmeler her iki alternatif yolla da gerçekleştirilmiştir. Yani ♀ düz tohumlu x buruşuk tohumlu ♂; ♀ buruşuk tohumlu x düz tohumlu ♂. Bu tip çaprazlama stratejisi **iki (çift) yönlü çaprazlama** olarak adlandırılır. Aşağıdaki örnekte iki yönlü çaprazlamaların sonuçları birbirinin aynısıdır, yani F₁ tohumlarının tamamı düzdür. (Eğer çift yönlü çaprazlamaların sonuçları aynıysa bunun açıklaması bu karakterin organizmanın eşeyine bağlı olmadığıdır).



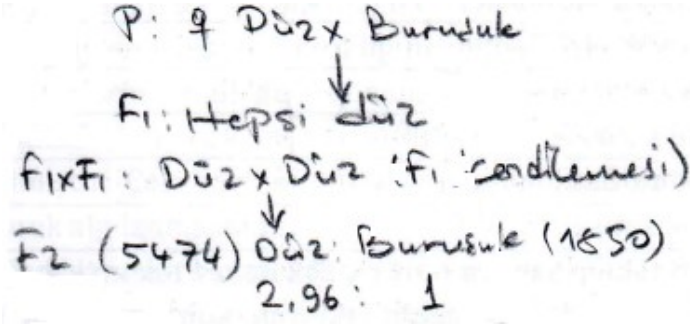
Şekil 3.2: Mendel'in çaprazlama deneylerinden birinin sonucu. F₁ tohumlarının tamamı düzdür.

Bu çaprazlamaların önemli sonuçlarından biri F₁ oğul tohumlarının atalardan sadece birine benzemesidir. Yani F₁ her iki atanın tohum şekillerinin karışımı değildir. Bu durum bazen **F₁'in yeknesaklık ilkesi** olarak bilinir.

Daha sonra Mendel F₁ tohumlarını (hepsi düz) çimlendirdi ve F₁ bireylerini F₂ bireylerini oluşturmak üzere kendilenmeye bıraktı. F₂ neslinde düz ve buruşuk tohumların her ikisi de görüldü (Şekil 3.3). (Her iki tip tohum aynı meyve içinde de görülebilmektedir). Analitik bir yaklaşımla Mendel F₂'deki her tip tohumun sayısını belirledi. Hesaplanan düz:buruşuk tohum oranı 2.96:1 olup 3:1 oranına oldukça yakındı.

Mendel diğer altı karakter için de aynı tip deneyleri yaptı ve aldığı sonuçlar hemen hemen aynıydı. Bu yedi deney düzeneğinden elde ettiği verilerle şu değerlendirmeleri yaptı:

1. Çift yönlü çaprazların sonuçları daima aynıdır.
2. Bütün F₁ bireyleri ataların sadece birisine benzer.
3. F₁ neslinde kaybolan diğer atasal karakter F₂ neslinde tekrar görülür. F₂'de, F₁'de görülen karakter 3 ve görülmeyen karakter 1 oranında temsil edilir.



Şekil 3.3: Düz ve buruşuk tohumlu arıdöl ataların F₁ kendilemesiyle oluşan F₂ dölleri.

P neslindeki temsil edilen bir karakter nasıl olur da F₁ neslinde kaybolur ve F₂ neslinde tekrar ortaya çıkar? Mendel, her ne kadar F₁ bireylerinin atalardan birine benzese de benzediği ata birey gibi arı döl olmayabileceğini gözledi; F₁'de görülmeyen diğer ata bireye ait fenotip F₂'de ortaya çıkmaktadır. Bu sonuca dayanarak çaprazlamadaki bir karakterin alternatif formlarının (düz ve buruşuk tohum) "particulate" faktörler (iki adet!) tarafından belirlendiğini ortaya attı. Gametler aracılığıyla nesilden nesile taşınan bu faktörlerin kalıtsal bilgiyi taşıdığı kararına vardı. Bu gün bu faktörleri başka bir adla anıyoruz: Genler.

Her faktörün alternatif formlar (alleller) halinde bulunduğu ve her bir formun fenotiplerden birini belirlediği (düz tohum veya buruşuk tohum) düşünüldü. (Belli bir karakterin kalıtımından sorumlu faktörlerin her biri **allel** olarak adlandırılır). Tohum şekliyle ilgili durumda faktörlerden (allellerden) biri düz tohum şeklini diğeri de buruşuk tohum şeklini kontrol eder. Mendel arı döllerde de bir karakter bakımından iki faktör bulunduğu fakat bu faktörlerin her ikisinin de birbirinin aynısı olduğu sonucuna vardı. Buna göre F₁'e P bireylerinden birer allel (faktör) gelmekte olup bu faktörlerden (allellerden) sadece biri görülebilmektedir (Şekil 3.4). F₁'de görülen allel (faktör) diğer alleli maskeleyenidir. Farklı iki allelden oluşan bir allel çiftinde, allellerden birinin diğerini maskeleyenisi olayı **baskınlık (dominantlık)** olarak bilinir. Maskeleyen allel ise **baskın (dominant)** olarak kabul edilir. Ters durumda bir allelin diğeri tarafından maskelenmesi **çekiniklik (resesiflik)**, maskelenen allel de **çekinik (resesif)** olarak adlandırılır.



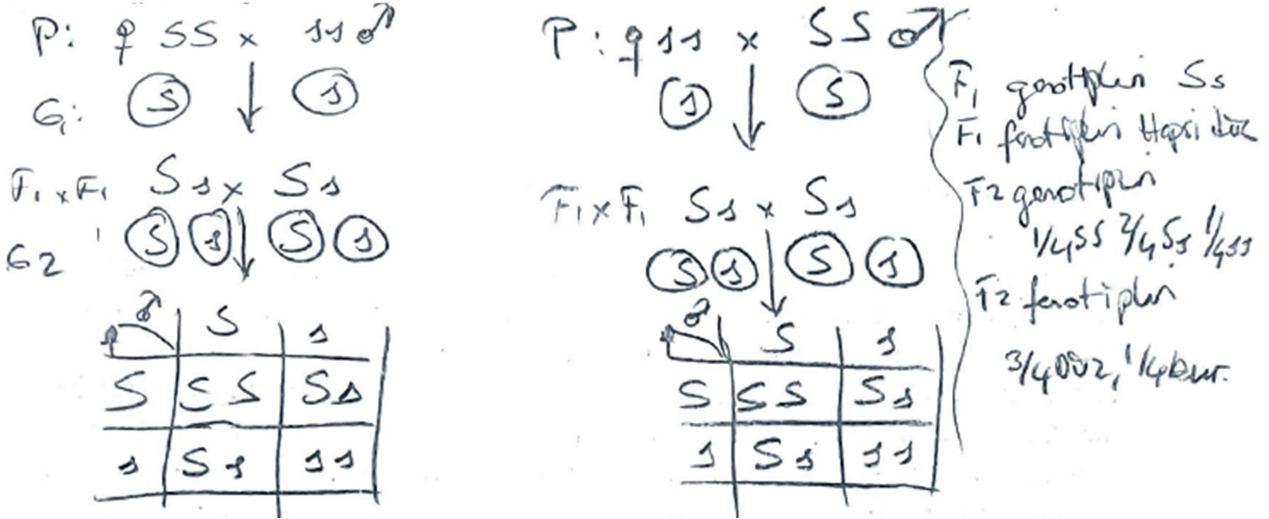
Şekil 3.4: Bezelyelerde tohum şekli geninin baskın ve çekinik allelleri.

Çaprazlamaları gösterirken Mendel'in yaptığı gibi alleller için semboller kullanmak daha kullanışlı bir yoldur. Düz tohum x buruşuk tohum çaprazlamasında "S" düz tohum allelini "s" de buruşuk tohum allelini sembolize etmek için kullanılır. (Mendelin gelene-

ğinde semboller baskın allele göre belirlenirken, sonradan çekinik allelin kullanımı yaygınlaşmıştır).

Ebeveynler saf döl olduğuna göre her bir ebeveyn aynı allelin iki kopyasına sahip olmalıdır. Belli bir genin aynı allelinin iki kopyasını taşıyan saf döl bireyler o gen bakımından **homozigot**'tur. Mayoz ile gametler oluşturulurken her gamet bir genin sadece bir allelini alır. Atasal (saf döl) düz tohumlu bitki S taşıyan gametler, buruşuk tohumlu bitki s taşıyan gametler oluşturur. Bu gametler döllenme sırasında birleştiğinde (F_1) bir S alleli bir de s alleli taşır. Belli bir genin iki farklı allelini taşıyan organizmalar o gen bakımından **heterozigot** olarak adlandırılır. Bu durumda S baskın olduğundan F_1 'de sadece düz tohumlu bitkiler oluşur.

F_1 tohumlarından gelişen düz tohumlu bitkiler iki farklı gamet üretmeleri bakımından P neslinden (ebeveynlerden) farklıdır: S taşıyan gamet ve s taşıyan gamet. Bütün olası gamet birleşmeleri Punnett karesi denilen bir matris içinde gösterilir (Şekil 3.5).



Şekil 3.5: Mendel faktörlerinin ayrılma (segregasyon) ilkesinin sembollerle ve Punnett karesinde gösterimi.

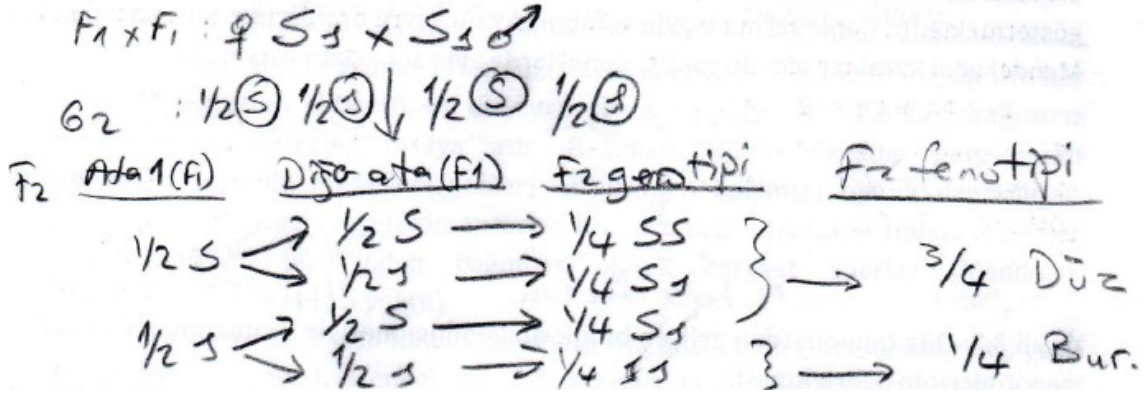
3.3.1 Segregasyon (ayrılma) ilkesi

Yukarıda tartışılan verilere dayanılarak Mendel ilk yasasını önermiştir: Segregasyon (ayrılma) ilkesi. Mendel'in ilk yasası yani segregasyon (ayrılma) ilkesi bir allel çiftinin (gen çiftinin) iki üyesinin gametleri oluşturmak üzere birbirinden ayrıldığını; gametlerden yarısının bir alleli öbür yarısının diğer alleli taşıdığını söyler.

Mendel ayrılma prensibini ortaya atarak karakterleri belirleyen faktörlerle (genler, genotip) karakterlerin kendisi (fenotip) arasında ayırım yapmış oldu. Bu günkü bakış açısından biz biliyoruz ki genler kromozomlar üzerindedir ve bir genin kromozom üzerinde bulunduğu yer **lokus** olarak adlandırılır. Mendel'in ilk yasasına göre her biri bir atadan gelen bir kromozom çifti üzerinde bulunan bir gene ait bir allel çiftinden her biri bir gamet tarafından alınacak şekilde mayoz sırasında ayrılırlar. Gen segregasyonu mayozun Anafaz I safhasında homolog kromozomların ayrılmasıyla paralel bir olaydır.

3.3.2 Çaprazların dallanan şema ile gösterilmesi

Bütün gamet tiplerinin muhtemel bütün eşleşmeleri Punnett kareleri kullanılarak gösterilebilir ve nispi genotip ve fenotip oranları belirlenebilir. Buna rağmen daha ustaca alternatif bir yöntem daha mevcuttur: Dallanan şema yöntemi. (Bu yöntemi uygulayabilmek için temel olasılık prensiplerinin bilinmesi gerekir). Bir çaprazlama sonucu oluşacak fenotip oranlarının belirlenmesi için allel çiftinin baskın/çekinik ilişkisinin bilinmesi gerekir (Şekil 3.6).



Şekil 3.6: Dallanan şema yöntemi ile F₂ fenotip oranlarının belirlenmesi.

F₁ genotipi Ss olduğuna göre iki gamet meydana gelecektir: S ve s. Gametlerin yarısı S, diğer yarısı da s allelini taşıyacaktır. Dolayısıyla her bir gamet 1/2 olasılıkla meydana gelecektir. Uygulamada bu oran tam olarak sağlanamayabilir. Ancak deneme sayısı arttıkça beklenen oranı elde etme şansı artacaktır. Olasılık kurallarından faydalanarak F₂ neslindeki üç muhtemel genotipin beklenen sıklığı tahmin edilebilir. SS bitkisi oluşturmak için S yumurta ve S polenin birleşmesi gerekir. Populasyondaki S yumurtaların oranı 1/2 ve S polenlerin oranı da 1/2'dir. Dolayısıyla F₂ neslinde beklenen SS düz tohumlu bitkilerin oranı $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ olacaktır. Diğer oranlar da benzer şekilde tahmin edilebilir.

Ss yavrularının beklenen oranının tahmininde ikinci olasılık kuralını, toplam kuralını uygulamak gerekir (S yumurta x s polen birleşmesi + s yumurta x S polen birleşmesi).

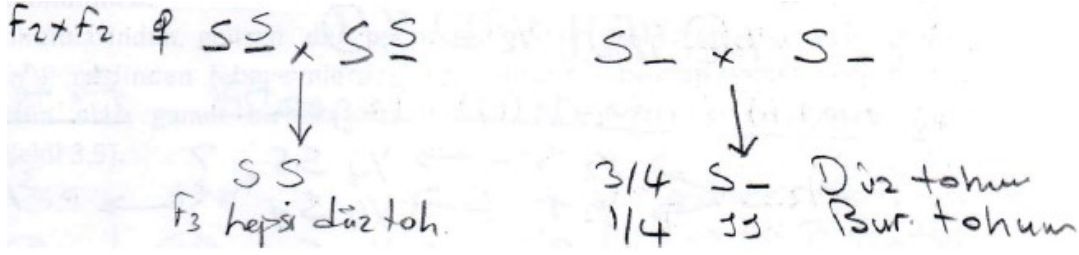
Olasılık kuralları göz önünde bulundurulduğunda F₂ yavrularının 1/4'ü SS, 1/2'si Ss ve 1/4'ü ss olacaktır. Punnett karesi veya dallanan şema yöntemlerinden biri çaprazlama için kullanılabilir.

3.3.3 Segregasyon ilkesinin sağlaması: test çaprazlamasının kullanımı

Mendel, denemelerini, ayrılma ilkesini kesinleştirmek üzere F₆ nesline kadar kendilemelere devam etmiş, bu nesiller boyunca bazıları dominant, diğerleri resesif yavrular oluşturmuştur. Sonuçta ne kadar nesil oluşturulursa oluşturulsun ayrılma (segregasyon) ilkesinin geçerli olduğuna karar vermiştir.

Diğer bir test olarak F₂ bireyleri kendilenmiştir. Mendel buruşuk tohumlu bitkileri kendilemeye bıraktığında bütün bitkiler buruşuk tohumlar üretmiştir, dolayısıyla bu bitkiler arı döl olup genotipleri homozigot resesiftir (ss). Bununla beraber düz tohumlu

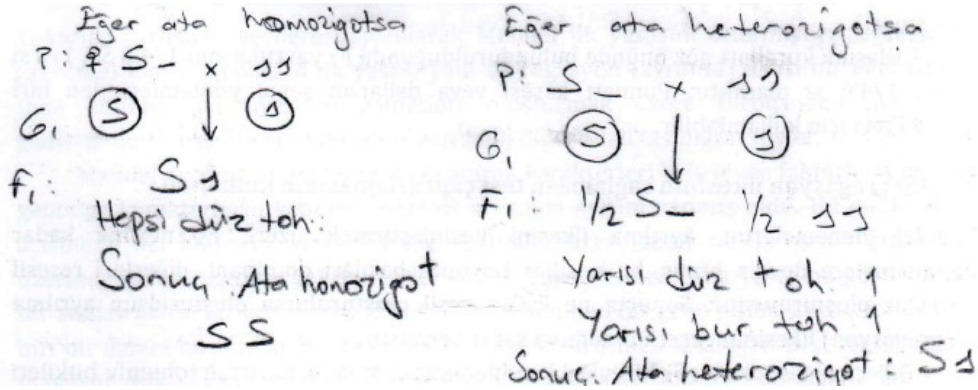
bitkilerde aynı durum gözlenmemiştir. Bu bitkilerden bazıları kendilendiklerinde yavru bitkilerin tamamı düz tohumlar oluşturmuştur (Şekil 3.7). Bunlar arı döl olup SS genotipine sahiptir. Fakat diğer bir grup düz tohumlu F_1 bitkileri kendilendiklerinde 3:1 oranında düz tohumlu ve buruşuk tohumlu bitkiler oluşmuştur ki bu durum heterozigot dominant (Ss) genotipini işaret etmektedir. Ss bitkileri tam olarak F_1 bitkileri gibi davranmıştır ve sonuç olarak Mendel şöyle bir açıklama yapmıştır: “Bu sonuçlar her bitkinin iki faktöre sahip olduğunu ve her bir gametin bu faktörlerden birini taşıdığını göstermektedir. Gametlerin rasgele kombinasyonu yavru oranlarının oluşmasını sağlar.” Mendel yedi karakter için de yaptığı deneylerde aynı sonuçlara ulaşmıştır.



Şekil 3.7:

Düz tohumlardan gelişen bitkilerin kendilenmesiyle F_2 düz tohumlu bitkilerin genotiplerinin belirlenmesi.

F_2 yavrularının kendilenme testi belli bir fenotipe sahip bitkilerin genotiplerinin belirlenmesi için kullanışlı bir yol sağlamıştır. Fakat bir organizmanın genotipini belirlemek için daha yaygın olarak **test çaprazlaması** kullanılır. Genellikle dominant fenotipi gösteren ve genotipi bilinmeyen bir bireyle homozigot resesif bir birey çaprazlanır.

Şekil 3.8: Test çaprazlamasıyla düz tohumlu F_2 bireylerinin genotiplerinin belirlenmesi.

Eğer genotipi aranan bireyin genotipi SS ise bu bitki sadece S gamet üretecek, homozigot resesif birey de sadece s gameti üretecek, sonuçta Ss genotipi oluşacak ve bütün bitkiler düz tohumlu olacaktır (Şekil 3.8). O halde böyle bir çaprazlama sonucunda yavru bitkilerin tamamı atasal fenotipi (test edilen ata) gösteriyorsa genotipi aranan birey homozigot baskındır. Eğer böyle bir çaprazlamanın sonucunda bireylerin yarısı düz tohumlu, diğer yarısı da buruşuk tohumlu ise (fenotip oranı 1:1 ise) bilinmeyen genotip heterozigottur yani Ss 'dir.

Özet olarak, test çaprazlaması (testcross) genellikle baskın fenotipi gösteren ve genotipi bilinmeyen bir bireyle homozigot çekinik bir bireyin çaprazlamasıdır ki bu çapraz sonucunda ilgili bireyin genotipi belirlenir. Yavruların fenotipi, test edilen bireyin

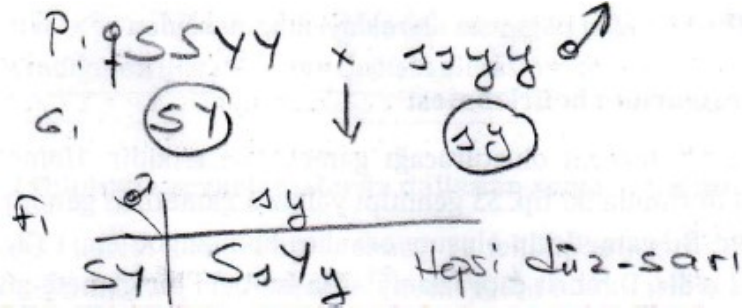
genotipinin belirlenmesini sağlayacak bilgiyi verir. Eğer yavruların tamamı baskın fenotipi gösterirse genotipi aranan birey homozigot dominanttır. Eğer yavruların baskın:çekinik fenotip oranı 1:1 ise bilinmeyen birey heterozigottur.

3.4 Dihibrit Çaprazlama ve Mendel'in Bağımsız Açılım (Dağılma) İlkesi

Mendel iki karakter çiftinin aynı anda katıldığı bazı çaprazlama analizleri de yaptı ve her durumda aynı sonuçları elde etti. Bu deneyler sonucunda da ikinci kanunu, **bağımsız açılım (dağılma) ilkesini** ortaya attı. Bağımsız açılım ilkesine göre farklı karakterlerden sorumlu faktörler (genler) birbirinden bağımsız olarak davranırlar. Modern anlamda söylemek gerekirse, farklı kromozomlar üzerinde bulunan genler gametler oluşurken birbirinden bağımsız olarak hareket ederler (Mendel'in kromozomlar hakkında bilgisi yoktu).

Düz/buruşuk ve sarı/yeşil tohum karakterlerini düşünelim (sarı tohum rengi yeşil tohum rengine baskındır). Mendel saf döl düz-sarı ($SSYY$) ve buruşuk-yeşil ($ssyy$) tohumlu bitkiler arasında çaprazlama yapmış ve F_1 bitkilerinin tamamı düz-sarı tohumlu olmuştur (Şekil 3.9). $SSYY$ bitkisinin SY gametleri, $ssyy$ bitkisinin de sy gametleri üretmesinden dolayı bütün F_1 fertleri bu karakterler bakımından heterozigot ($SsYy$) olup baskın fenotipler görülmüştür.

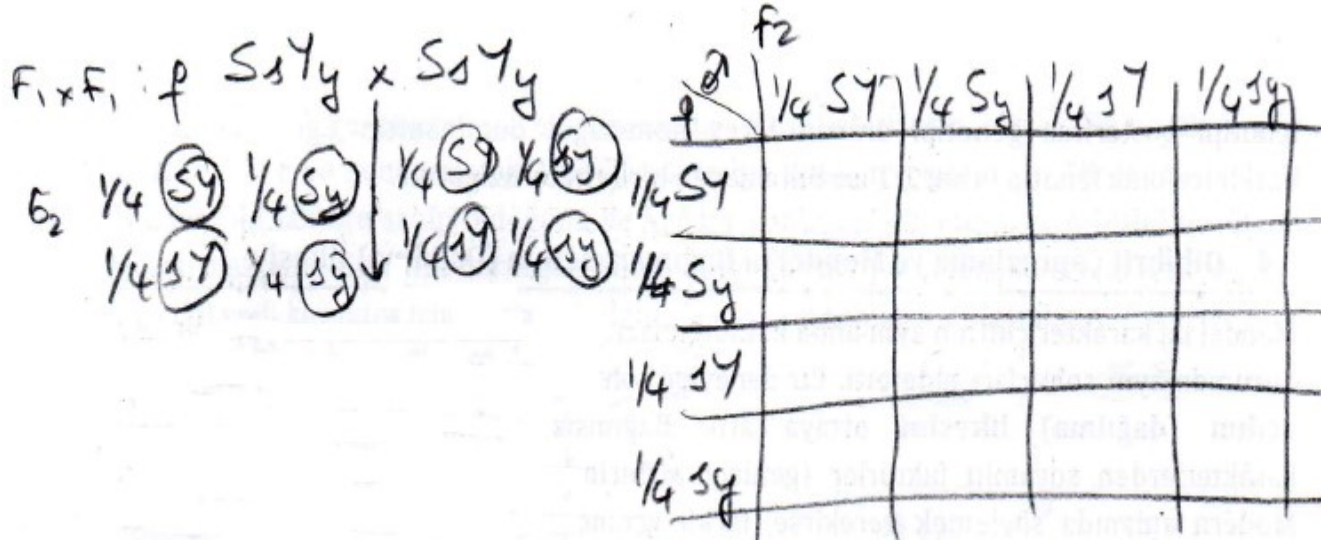
F_1 iki farklı lokustaki iki çift allel bakımından heterozigot olup bu bireyler **dihibrit** olarak adlandırılır. Böyle birbirinin aynısı iki dihibrit arasındaki çaprazlama **dihibrit çaprazlama** olarak adlandırılır.



Şekil 3.9: Bir dihibrit çaprazlamada F_1 bireylerinin oluşumu.

Mendel F_2 bireylerini elde etmek için F_1 bitkilerini kendilemeye bıraktı ve iki muhtemel sonuç beklentisine girdi. Beklentilerden biri bu iki karakterin atalardan yeni nesle birlikte taşınacağı idi. Bu durumda F_2 'de fenotipik oran 3:1 olacaktı; 3 düz-sarı:1 buruşuk-yeşil tohumlu bitki. Diğer muhtemel beklenti ise karakterlerin birbirinden bağımsız olarak aktarılacağı idi. Bu durumda F_1 dört farklı tip gamet oluşturacaktı: SY , Sy , sY ve sy . Her gen çiftinin bağımsız olmasından dolayı gametlerin oluşma olasılığı eşit olmalıydı. Bu gametler rasgele birleşerek zigot ve tohumları oluşturacaktı (Şekil 3.10).

Olasılık kurallarına göre eğer dihibrit çaprazlamada karakterler bağımsız olarak kalıtlanıyorsa $F_1 \times F_1$ çaprazlamasından (F_1 'in kendilenmesinden) oluşacak F_2 bireyleri bu olası dört fenotip sınıfı için 9:3:3:1 oranını verecektir. Mendel'in yaptığı diğer bütün deneylerde bu oran korunmuştur. Mendelin gerçek deney sonuçlarından biri şöyledir: 315 düz-sarı, 108 düz-yeşil, 101 buruşuk-sarı ve 32 buruşuk-yeşil tohum. Bu sayılar beklenen fenotip oranlarıyla oldukça uyumludur.



Şekil 3.10: Punnett karelerinde F_2 genotipleri ve 9:3:3:1 fenotip oranları.

Mendel'in elde ettiği sonuçlara göre dokuz farklı genotip fakat baskınlık ilişkisinden dolayı sadece dört fenotip mevcuttur:

1 $SSYY$	2 $SsYY$	2 $SSYy$	4 $SsYy$	\Rightarrow 9 düz-sarı tohum
1 $SSyy$	2 $Ssyy$			\Rightarrow 3 düz-yeşil tohum
1 $ssYY$	2 $ssYy$			\Rightarrow 3 buruşuk-sarı tohum
1 $ssyy$				\Rightarrow 1 buruşuk-yeşil tohum

Mendel'in ikinci yasası, bağımsız açılım ilkesi, farklı karakterlerden sorumlu genlerin gametler oluşurken birbirinden bağımsız olarak ayrıldığını söyler.

3.4.1 Gamet tiplerinin ve oranlarının belirlenmesi

Monohibrit çaprazlamalarda bir bireyin oluşturacağı gamet sayısı ikidir. Homozigot durumda tek tip, heterozigot durumda iki tip. SS genotipi yalnız S gameti, Ss genotipi bir S ve bir de s gameti oluşturur. Bu gametlerin oluşum oranları homozigot için 1 ($2/2$) S , heterozigot için $1/2$ S ve $1/2$ s 'dir. Dihibrit çaprazlamalarda ise belli bir gamete gitmek üzere ayrılacak iki farklı allel çifti vardır. Bu çiftlerden her birinin allelleri ayrılırken birbirlerinden bağımsız olarak davranacaklardır. Sözelimi $SsYy$ genotipinin oluşturacağı gametleri düşünelim: Bir gamet oluşurken S allelini taşıyan gamete Y alleli veya y alleli gidecektir. Dolayısıyla SY ve Sy gametleri oluşacaktır. Yine s allelini taşıyan gamete de Y veya y alleli gidecektir, bu kombinasyondan da sY ve sy gametleri oluşacaktır. Böylece bütün olası kombinasyonlar elde edilmiştir. Bu oluşacak gametlerin oranlarını da hesaplamak bir sonraki nesildeki genotip ve fenotip oranlarının belirlenmesi bakımından önemlidir. Bir allel çiftinin her bir allelinin belli bir gamete gitme olasılığı $1/2$ 'dir. Dolayısıyla SY gametinin oluşma olasılığı $1/2 S \times 1/2 Y = 1/4$ olacaktır. Diğer gametlerin oluşma olasılığı da benzer şekilde hesaplanabilir. Kaç allel çifti ile çalışılırsa çalışılın gamet sayısının hesaplanmasında heterozigot allel çifti (gen) sayısı gamet sayısını belirler. Eğer bütün genler homozigot ise tek tip gamet oluşur. İki den ve özellikle üçten fazla

heterozigot gen çifti ile çalışırken bütün kombinasyonların sırayla belirlenmesi karmaşık ve zor işlemleri gerektirebilir. Böyle durumlarda 2^n formülü ile toplam gamet tipi sayısı belirlenebilir. Burada n heterozigot gen (allel çifti) sayısıdır.

Bir Hatırlatma: Mendel Kuralları

Mendel bahsettiğimiz deneylerinin sonuçlarına dayanarak bazı temel genetik kuralları ortaya atmıştır. Bu kurallar Mendel kuralları, ilkeleri veya yasaları olarak nakledilmektedir. Bu yasalar farklı kaynaklarda farklı sayılarda verilmektedir. Bu notlarda Mendel'in ortaya koyduğu bütün temel kurallardan söz edildiyse de bunlardan ikisi doğrudan Mendel ilkeleri olarak verilmiştir. **Ayrılma ilkesi** ve **bağımsız açılım ilkesi**. Diğer kaynaklarda bu ilkelerin sayısı dört olarak verilebilir. Bu dört ilke aşağıdaki gibidir:

1. Birim faktörler çift durumdadır: Genetik karakterler, bir organizmada (diploit!) çiftler halinde bulunan birim faktörler tarafından kontrol edilir.

2. Baskınlık/Çekiniklik (Dominantlık/Resesiflik): Birbirinden farklı birim faktörler (heterozigot durum) bir bireydeki tek bir karakterden sorumlu olduklarında birim faktörlerden biri diğerine baskındır.

3. Ayrılma (Segregasyon): Gamet oluşumu sırasında çift durumdaki birim faktörler birbirinden ayrılır ve her gamet bunlardan sadece birini alır.

4. Bağımsız Açılım (Dağılma) (Independent Assortment): Gamet oluşumu sırasında bir birim faktör çiftinin (dihibrit, trihibrit...) ayrılması diğer faktör çiftlerinin ayrılmasından bağımsız olarak gerçekleşir.

Görüldüğü gibi Mendel'in faktör kavramı ve baskınlık çekiniklik ilişkisi iki ayrı ilke olarak sunulmaktadır. Mendel deneylerinin sonuçları bir bütün olarak ele alındığında ilke sayısının değişik olmasının önemi kalmamaktadır

3.4.2 Dihibrit çaprazlamalarda dallanan şema yönteminin kullanılması

Punnett karesi kullanılarak genotip ve fenotiplerin belirlenmesi karmaşık ve yavaş bir yoldur. Dihibrit çaprazlamalar için nispeten fazla karmaşık olmasa bile ikiden fazla gen çifti ile çalışırken iyice karmaşılaşmaktadır. Dallanan şema yöntemi ile olasılık kurallarını da kullanarak daha hızlı bir şekilde fenotipik sınıfların ve oranlarının belirlenmesi mümkündür. (Hatta herhangi bir şema veya kare kullanmaksızın da doğrudan olasılık kuralları kullanılarak hesaplama yapılabilir).

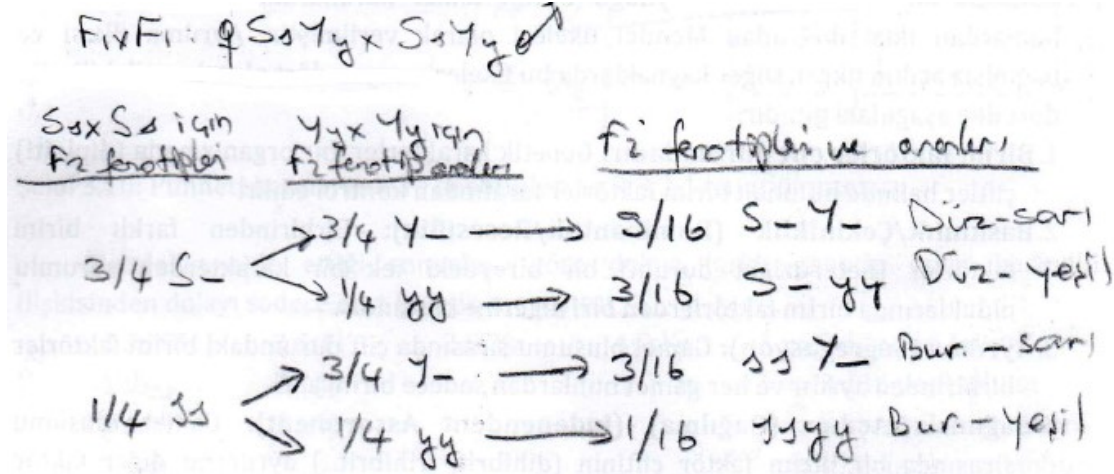
Tohum şekli ve renginden sorumlu gen çiftleri birbirinden bağımsız davranırlar. Öyleyse gen çiftlerini tek tek düşünelim: Daha önceki örnekte Ss heterozigot F₁ bireyleri kendilendiğinde F₂ bireylerinin dörtte üçünün düz tohumlu, dörtte birinin de buruşuk tohumlu olduğu görülmüştü. Düz tohumlar iki genotip tarafından oluşturulabilir: SS ve Ss. Bu durumu ifade etmek için kullanılan yaygın bir yol bir baskın alleli yazıp ikincisinin yerine bir "-" çekmektir. "S-" anlamı birinci allelden dolayı ikinci allelin baskın veya çekinik olmasının önemli olmadığını gösterir.

$$1/4 SS + 2/4 Ss \Rightarrow 3/4 S- ; 1/4 ss$$

F₁ Yy heterozigotlarının kendilenmesi sonucunda da F₂'de benzer oranlar oluşacaktır:

$$1/4 YY + 2/4 Yy \Rightarrow 3/4 Y- ; 1/4 yy$$

Düz/buruşuk gen (allel) çiftlerinin segregasyonu bağımsız olarak meydana geleceğinden dihibrit çaprazlamadaki fenotipik sınıfların bütün olası kombinasyonlarını belirleyebiliriz. Örneğin düz-sarı F₂ tohumlarının beklenen oranı F₂ tohumlarının düz olma olasılığı (3/4) ile yine F₂ tohumlarının sarı olma olasılığının (3/4) çarpımına eşittir. Yani $3/4 \times 3/4 = 9/16$. Benzer şekilde buruşuk-sarı F₂ tohumlarının beklenen oranı $1/4 \times 3/4 = 3/16$ 'dır. Şekil 3.11'de bütün fenotip oranları gösterilmiştir.



Şekil 3.11: F₂ fenotip oranlarının hesaplanmasında dallanan şema yönteminin kullanımı

3.4.3 Test çaprazlamasıyla dihibrit bireylerin genotiplerinin belirlenmesi

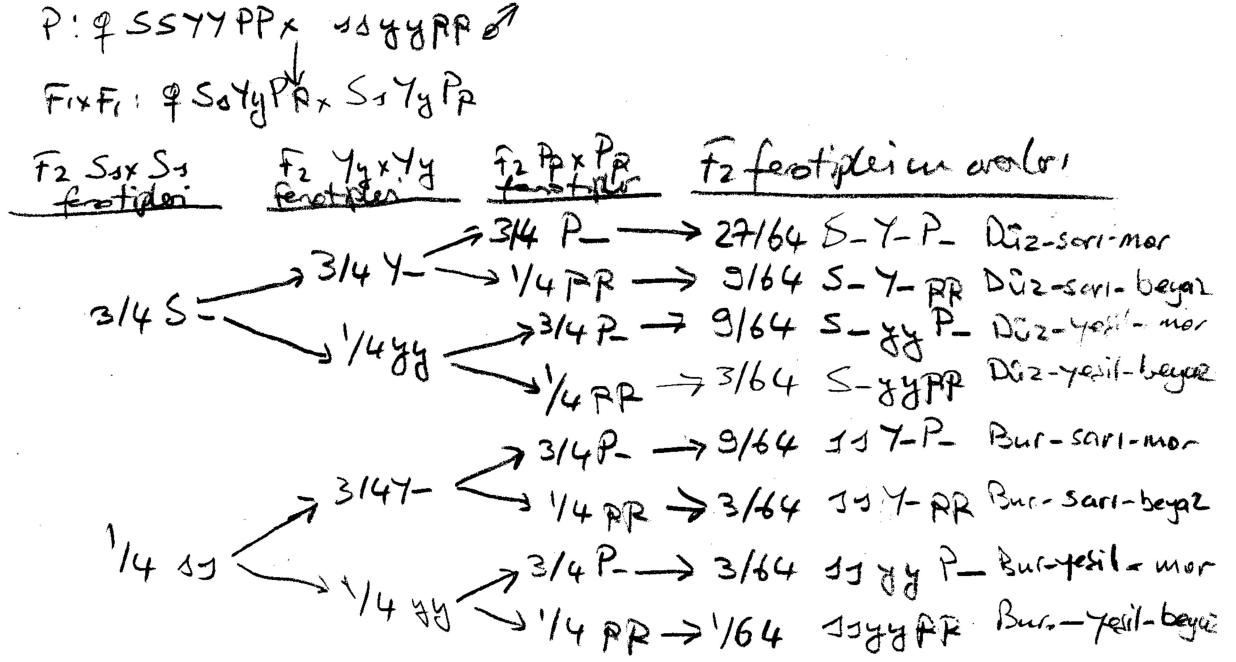
Test çaprazlaması bir dihibrit çaprazlamada F₁ ve F₂ genotiplerinin kontrolü için kullanılabilir. Örnekte F₁ bir çift heterozigottur: SsYy. Eşit oranda dört farklı gamet oluşturulur SY, Sy, sY ve sy. Test çaprazlamasında çift homozigot resesif bir birey ile çaprazlama olduğundan yalnız bir çeşit gamet olacaktır: sy. Bu gametlerin birleşmesi sonucunda dört farklı fenotip oluşacak ve oran da 1:1:1:1 şeklinde gerçekleşecektir. 1:1:1:1 oranı bir dihibrit çaprazlamada bilinmeyen bireyin çift heterozigot olduğunu gösterecektir. Dihibrit çaprazlama sonucu oluşan farklı fenotipler için de test çaprazlaması yapılarak genotipler belirlenebilir. Tablo 3.1'de iki gen çifti bakımından farklı genotiplere sahip soyların test çaprazlaması sonuçlarına dayalı beklenen fenotip sınıflarının oranları verilmektedir.

Tablo 3.1: İki gen çifti bakımından farklı genotiplere sahip soyların test çaprazlaması sonuçlarına dayalı beklenen fenotip sınıflarının oranları.

Test Çaprazlaması	Fenotip Sınıflarının Oranı			
	A-B-	A-bb	aaB-	aabb
AABB x aabb	1	0	0	0
AaBB x aabb	1/2	0	1/2	0
AaBb x aabb	1/4	1/4	1/4	1/4
aaBb x aabb	0	0	1/2	1/2
aabb x aabb	0	0	0	1

3.5 Trihibrit Çaprazlamalar

Mendel, yasalarının doğruluğunu bezelyelerde üç karakter kullanarak da göstermiştir. Bu tip çaprazlamalar **trihibrit çaprazlama** olarak bilinir. Burada her bir faktör çiftinin bağımsız olduğundan hareketle, F₂ genotip ve fenotipleri, monohibrit ve dihibrit oranları için kullanılan aynı mantıkla tahmin edilebilir. Şekil 2.12'de bir trihibritin F₂ fenotip sınıfları dallanan şema yöntemiyle gösterilmiştir. 8 maternal ve 8 paternal gametler için 64 genotipik kombinasyon mevcuttur. Fakat bu 64 genotip 8 fenotip sınıfı oluşturur. Fenotip sınıflarının oranları 27:9:9:3:9:3:3:1 şeklindedir (Şekil 3.12).



Şekil 3.12: Bir trihibrit çaprazlamada F₂'de görülen sekiz fenotip sınıfının nisbi frekansının dallanan şema ile belirlenmesi.

Bunca örnekten sonra fenotip ve genotip sınıfları hakkında bazı genellemelere gidebiliriz. Tartışılan bütün örneklerde F₁, çaprazlama ile ilgili genler (allel) bakımından heterozigottu ve F₁'in kendilenmesiyle veya F₁ fertlerinin birbirleriyle çaprazlanmasıyla F₂ elde edilmiştir. Monohibrit çaprazlamalarda F₂'de iki fenotipik sınıf varken dihibrit çaprazlamalarda dört, trihibrit çaprazlamalarda sekiz sınıf vardır. Genel kural olarak F₂'deki fenotip sayısı 2ⁿ kadardır. Burada **n**, **bağımsız olarak dağılan, heterozigot gen (allel) çifti sayısıdır**. Aşağıdaki tabloda diğer genellemeler de verilmiştir (Tablo 3.2). Bu kural bir gen çifti için baskınlık/çekiniklik ilişkisi mevcutsa geçerlidir. Aynı şekilde monohibrit F₂'deki genotip sınıfı sayısı 3, dihibritte 9 ve trihibritte 27'dir. Buradaki basit kural da genotip sayısının 3ⁿ olmasıdır. Burada da n bağımsız dağılan heterozigot gen çifti sayısıdır. Belli bir genotipin oluşturabileceği gamet sayısı da 2ⁿ formülüyle hesaplanır. Burada da n aynı şekilde bağımsız ayrılan heterozigot gen (allel) çifti sayısıdır.

Tablo 3.2: Bütün genlerin tam dominantlık gösterdiği heterozigotların kendilenmesi sonucu oluşacak beklenen fenotip, genotip ve gamet sınıf sayıları.

Ayrılan gen çifti sayısı	Fenotipik sınıf sayısı	Genotipik sınıf sayısı	Oluşabilecek gamet sayısı
1	2	3	2
2	4	9	4
3	8	27	8
4	16	81	16
n	2ⁿ	3ⁿ	2ⁿ

3.5.1 Mendel prensiplerinin yeniden keşfi

Mendel, deneylerinde ulaştığı sonuçları 1865 yılında Brunn'de "Verhandlungen des Naturforschenden Verenes" de yayınlamış ancak bu yayın 1900'lere kadar bir ilgi uyandıramamıştır. Bunun nedeni o zamanki bilim çevrelerinin o düzeyde bir bilgiyi algılayabilecek bir seviyede olmaması ve kalıttan sadece bu gün bizim genetik olarak bildiklerimiz değil embriyoloji olarak bildiklerimizi de anlamalarındandı. 1900'lerde durum değişmiş ve üç araştırmacı birbirinden bağımsız olarak yaptıkları çalışmalar ile Mendel'le aynı sonuçlara ulaşmışlardır. Bu üç araştırmacı Carl Correns, Hugo de Vries ve Erich von Tschermak idi. Correns esas olarak mısır ve bezelyelerle, de Vries farklı bitki türleriyle ve von Tschermak da bezelyelerle çalışmışlardır.

Mendel kurallarını 1902'de hayvanlara ilk uygulayan araştırmacı tavuklarla çalışan William Bateson'dur. Bateson aynı zamanda **genetik**, **zigot**, **F₁**, **F₂** ve alelomorf (sonradan **allel** şeklinde kısaldı) terimlerini genetiğe kazandırmıştır. Gen terimi Mendel'in faktörü yerine 1909 yılında W. L. Johannsen tarafından kullanılmıştır. Johannsen'den sonra Mendel ilkelerinin eşeyli üreyen bütün ökaryotik organizmalara uygulanabileceği gösterilmiştir.

3.6 İnsanlarda Mendel Genetiği

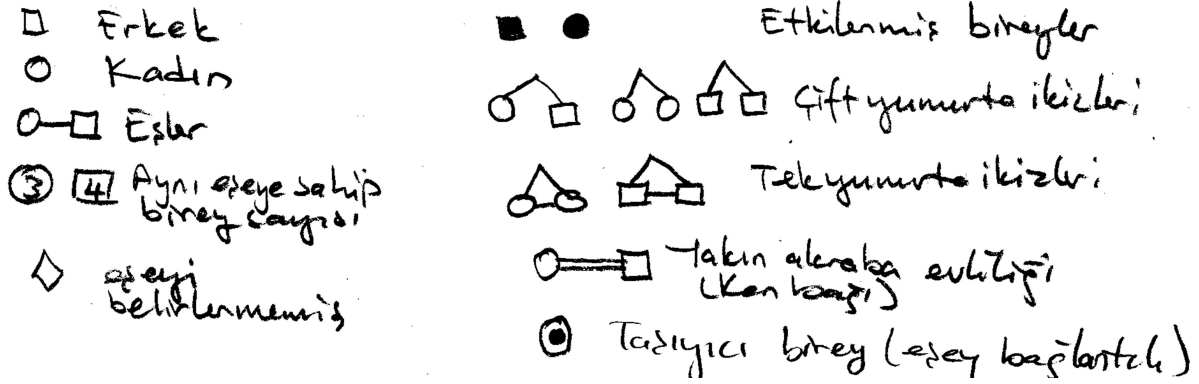
Mendel prensipleri 1900'de yeniden keşfedildikten sonra bu ilkelerin insanlara da uygulanabileceği gösterilmiştir. W. Farabee 1905'de insanlarda brakidaktininin (anormal olarak geniş ve kısa parmaklılık) kalıtıldığını ailelerde karakteri analiz ederek öğrenmiştir. Nesiller boyu yapılan gözlem sonucu karakterin basit dominant bir karakter olduğu ortaya çıkmıştır.

3.6.1 Pedigri (soyağacı) analizleri

İnsanlarda genetik çalışmalar, kontrollü çifleşmeler mümkün olmadığı için oldukça zordur. Bu nedenle insan karakterlerinin kalıtımı aile ağaçları incelenerek karakteri gösteren bireylerin soy ağacı boyunca takibiyle analiz edilirler. Aile ağacı araştırmaları **pedigri analizi (soyağacı analizi)** olarak adlandırılır ve nesiller boyunca dikkatli fenotipik kayıtlar alınması esasına dayanır. Daha fazla bilginin varlığı çalışılmakta olan karakter

terden sorumlu gen veya genlerin aktarım mekanizması hakkında araştırmacıya, muhtemelen doğru sonuca ulaşma şansı verir.

Soyağaçları yapılırken bazı semboller kullanılır. Pedigri analizlerinde kullanılan bu sembollerden bazıları aşağıda (Şekil 3.13) verilmektedir.

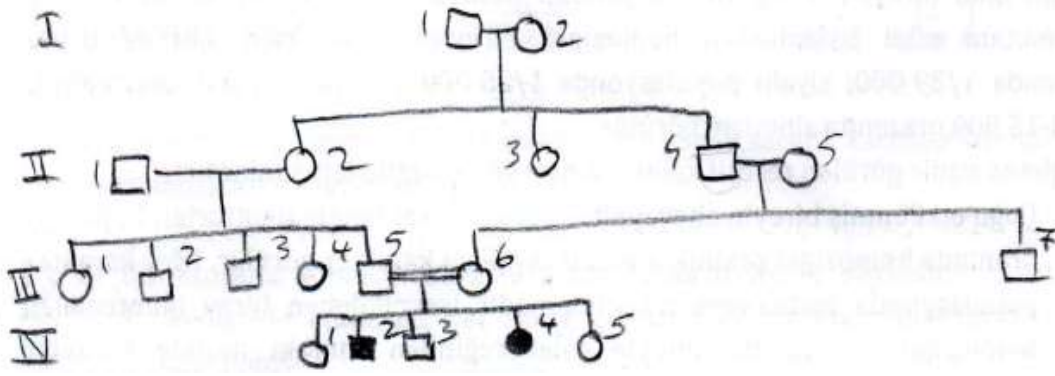


Şekil 3.13: İnsan pedigri analizlerinde kullanılan semboller.

Pedigri analizlerinin modern uygulamalarından biri **genetik danışmanlık**'tır. Genetikçi, bir çiftin sahip olacağı çocuklarda bir karakterin (zarar verici veya değil) görülme olasılığı hakkında tahminler yapar. Çiftlerden birinin ailesinde istenmeyen kalıtsal bir karakter varsa danışmana başvurur. Bu tip analizler tek bir gen farkından dolayı meydana gelen karakterler için daha kullanışlıdır.

Bir pedigri şemasında nesiller romen rakamlarıyla, her bir nesildeki bireyler doğum sırasına göre soldan sağa doğru arap rakamlarıyla gösterilirler (Şekil 3.14). Pedigride gösterilen semboller sorgulama yaparak karakterden sorumlu genin kalıtılma şeklinin anlaşılması için kullanılır.

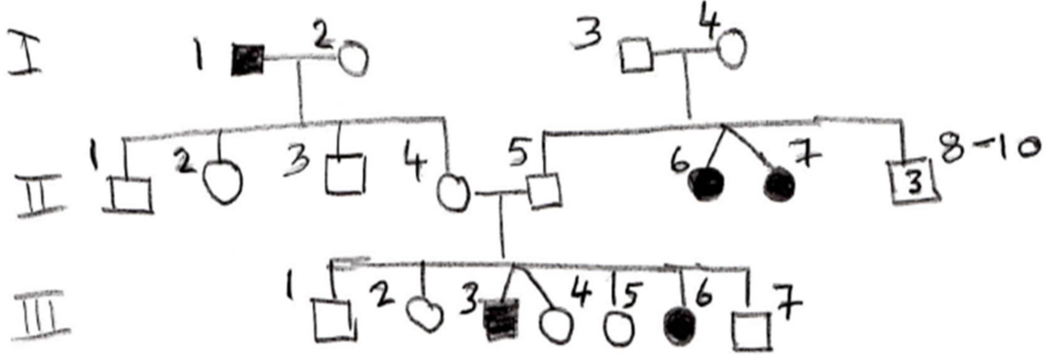
Şekil 3.14'deki pedigride şu sorgulamalar yapılabilir: Karakter ilk defa IV. nesilde görülür. Ebeveynler (kuzenler!) karaktere sahip olmamasına rağmen çocuklardan ikisi (IV-2 ve IV-4) karakteri gösterir; buna göre en basit hipotez bu karakterin resesif bir allel tarafından oluşturulduğudur. Buna göre IV-2 ve IV-4 bireylerinin genotipleri aa olmalıdır, buna bağlı olarak, her iki ebeveyn de heterozigot (Aa) olmalıdır. Karakteri taşımayan diğer bireylerin tamamı birer adet A alleli taşımaktadır. ($A \Rightarrow AA$ veya Aa). III-5 ve III-6 her ikisi de heterozigot olduğuna göre en azından ebeveynlerinden biri a allelini taşıyor olmalıdır (Aa). Ayrıca karakter ilk defa kuzenlerin çocuklarında görüldüğüne göre II-1 ve II-5 bireyleri **büyük ihtimalle** AA genotipindedir. Buna bağlı olarak II-2 ve II-4'ün her ikisi de a allelinin II-5 ve III-6'ya geçebilmesi için Aa genotipine sahip olmalıdır.



Şekil 3.14: Bir insan soyağacı (pedigrisi).

3.6.2 İnsan genetik karakterlerine örnekler

Çekinik karakterler: Çok sayıda insan karakterinin resesif genlerle ortaya çıktığı bilinmektedir. Albinizm (deride pigmentlenme eksikliği) buna tipik bir örnektir (Şekil 3.15).



Şekil 3.15: Albinizmin otozomal resesif olarak taşındığını gösteren bir soyağacı.

Resesif karakterlerin ifade edilebilmesi (görülebilmesi) için allel homozigot olmalıdır (aa). İnsanlarda görülen birçok ciddi anomaliler ve hastalıklar resesif allellerin homozigotluğundan kaynaklanır. Albino bireylerde deriyi ultraviolenin zararlı etkilerinden koruyan melanin pigmenti sentezlenemez. Sonuç olarak albinolar güneşe karşı önemli deri ve göz duyarlılığı gösterirler. Resesif mutant allellerin sıklığı dominant mutant allele göre daha fazladır, bunun nedeni resesif mutant allel bakımından heterozigot olan bireylerde önemli bir selektif dezavantajın oluşmamasıdır. Yine de çekinik mutant allel bakımından homozigot bireyler nadirdirler. ABD'de beyaz popülasyonda $1/39\ 000$; siyahi popülasyonda $1/28\ 000$ ve İrlandalı popülasyonunda $1/10\ 000-15\ 000$ oranında albinizm görülür.

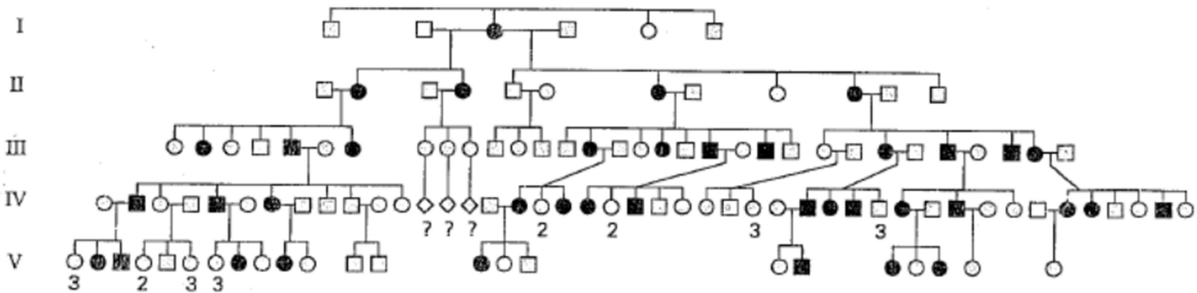
Nispeten nadir görülen resesif kalıtımın bazı genel özellikleri şunlardır:

1. Çoğu etkilenmiş bireyin ebeveynleri normal fakat heterozigotturlar. F_1 'de $1/4$ oranında homozigot çekinik oranından dolayı karakter görülür. Eğer karakter popülasyonda nadir veya nispeten nadir ise etkilenen birey muhtemelen homozigot normal bir bireyle evleneceğinden sonraki nesilde karakter görülmez. Yani resesif karakter sıklıkla nesil atlar.

- İki normal heterozigot arasındaki eşleşmede normal 3:1 oranı gözlenmeli yani üç normal ve bir çekinik karakter. Bununla beraber insan popülasyonlarının analizinde istatistiki olarak anlamlı sonuçlara ulaşmak mümkün olmamaktadır. Hele bir de bir karakter biyokimyasal testlerle belirlenebiliyorsa bu durumda ailenin sadece yaşayan bireyleri gözlemlenebilir. (Bu durum heterozigotların belirlenememesi sonucunu doğurabilir). Daha az zararlı etkisi olduğu için resesif alleller popülasyonda önemli bir sıklığa ulaşabilir. Buna iyi bir örnek bitişik kulak memeleri resesif karakteridir. Popülasyonda heterozigot ve homozigot olarak temsil edilen çok önemli sayıda bitişik kulak memesi alleli mevcuttur. Sonuç olarak güçlü bir $Aa \times aa$ eşleşme olasılığı vardır. Böyle bir durumda yavruların yarısı karakteri gösterir.
- Her iki ebeveyn de etkilenmiş ise (resesif karakteri taşıyorsa) bütün çocukları genellikle karakteri gösterecektir.

Baskın karakterler: Bilinen bir çok baskın insan karakteri vardır. Buna tipik örnek Norveç’li ailelerde görülen “yünsü saç” olarak adlandırılan durumdur. Yünsü saç durumunda saçlar çok sıkı bir şekilde kıvrılmıştır, çok kırılıcıdır ve çok uzayamadan kırılır (Şekil 3.16’ya bakınız). Çok nadir bir karakter olması ve etkilenmiş bir ebeveynin bütün çocuklarının karakteri göstermemesinden hareketle, yünsü saçlı bireylerin ilgili dominant allel bakımından heterozigot olduğu tahmin edilebilir.

Dominant mutant alleller “yabani tip allel” ile birlikte heterozigot olduğunda fenotipte görülür. Yabani tip alleller popülasyonda daha çok sıklıkta mevcut olduğu için doğada orijinal olarak bulunan anlamında kullanılır. Burada yabani tip allel mutant allele karşı çekinik durumdadır. Dominant mutant allellerle taşınan karakterlerin çok nadir olarak görülmesi bunların heterozigot olarak temsil edildiğini gösterir. Popülasyonda çekinik (yabani tip) allel daha fazla olduğundan etkilenmiş bireyler (Aa) genellikle homozigot çekinik yabani tipler (aa) ile eşleşeceklerdir. Klinik önemi olan yani tıbbi problemlere neden olan çoğu dominant mutant genler bu kategoriye girer.



Şekil 3.16: Otozomal dominant bir karakter olan yünsü saçlılık karakterinin bir Norveç’li ailede taşınmasını gösteren soyağacı.

Bir otozomal dominant karakterin bazı genel özellikleri şöyledir:

- Pedigride etkilenen her birey en azından bir etkilenmiş ebeveyne sahiptir.
- Karakter genellikle nesil atlamaz.

3. Etkilenmiş heterozigot bir birey çocuklarının ortalama yarısına mutant (dominant!) geni taşır. Dominant allel A , resesif allel a ise etkilenen (Aa) x yabani tip (aa). Mendel kurallarına göre çocukların yarısı Aa diğer yarısı aa olacaktır.

Konuyla İlgili Genetik Terminoloji

Gamet: Eşeyssel birleşme için özelleşmiş olgun bir üreme hücresi. Her gamet haploittir ve diploit bir zigot oluşturmak üzere benzer orijin fakat karşıt eşeyden olan bir haploit hücre ile birleşir.

Çapraz: Sonuçta gametlerin birleşmesinin gerçekleştiği, iki karşıt eşeyden iki birey arasındaki çiftleşme.

Zigot: Erkek ve dişi gametlerin birleşmesiyle oluşan bir hücredir.

Gen (Mendel faktörü olarak): Bir organizmanın bir karakterinin belirleyicisi.

Lokus (gen lokusu): Kromozom üzerinde bir genin yerleşik olduğu yer.

Allel: Bir genin alternatif formları. S ve s düz ve buruşuk tohumluluğu temsil eden allellerdir (Gen isimleri ve sembolleri ya italik ya da altı çizili yazılır).

Genotip: Bir organizmanın genetik varlığı, genetik yapısıdır. Bir organizma, belli bir gen lokusundaki allellerin her ikisi de aynı ise o allel bakımından homozigot'tur. İlgili lokus bakımından homozigotlar tek tip gamet oluştururlar. Bezelye örneğinde saf döl düz tohumlu bireyler SS genotipine, saf döl buruşuk tohumlu bireyler de ss genotipine sahiptirler ve her ikisi de homozigottur. Düz tohumlu ebeveyn homozigot dominant (baskın), buruşuk tohumlu ebeveyn homozigot resesif (çekinik)'tir. Spesifik bir gen lokusunda iki farklı allele sahip diploit organizmalar heterozigot olarak adlandırılırlar. SS ve ss ebeveynlerinin çaprazlanmasıyla oluşan F_1 hibrit bitkileri bir S ve bir de s alleleline sahiptirler. İki allelik form bakımından heterozigot bireyler iki çeşit gamet oluştururlar (S ve s) (Tek bir gen için!).

Fenotip: Spesifik bir genotip ve genotipin çevreyle etkileşimi sonucu oluşan bir genetik karakterin fiziksel görünümüdür. Örneğimizde S alleli s alleleline baskındır, dolayısıyla heterozigot şartlarda tohum düzdür. Sonuçta homozigot dominant ve heterozigot tohumlar genotipik olarak farklı olsalar da fenotipik olarak aynıdırlar.

Mutant gen: Yabani tip bir gende veya genotipte meydana gelen herhangi bir değişme sonucu oluşan gen.

3.7 Olasılığın Temel İlkeleri ve Genetik Verilere Uygulanması

Tanım 1: "Bir deneyle ilgili olayın olasılığı, bu olayı gerektiren deneme sonuçlarının sayısının tüm sonuçların sayısına oranıdır."

Tanım 2: "Olasılık özel bir olayın beklenen meydana gelme sayısının, toplam deneme sayısına oranıdır."

Sözgelimi, bir deste iskambil kâğıdı içinden (52 kâğıt) bir kupa çekme olasılığı (13), $p(\text{kupa})=1/4$ 'tür. Yani ortalama olarak bir desteden her dört çekilişten birinde bir kupa çekmemiz beklenir.

Olasılık ve şans kanunları genlerin kalıtımı ile ilişkilendirilebilmektedir. Basit bir örnek olarak bir çiftin çocuğunun kız veya erkek olma şansını düşünelim. Erkek ve kız çocuklarının eşit sayıda oluştuğunu düşünelim (gerçekte az da olsa fark vardır). Çocuğun erkek olma olasılığı $1/2$ veya $0,5$ 'dir. Benzer şekilde kız olma olasılığı da $1/2$ 'dir.

Olasılığın kurallarından biri **çarpım** kuralıdır. Çarpım kuralı rasgele meydana gelen iki bağımsız olayın birlikte meydana gelme olasılığının, her birinin ayrı ayrı meydana gelme olasılıklarının çarpımına eşit olduğunu söyler. Böylece iki çocuklu bir ailenin iki çocuğunun da kız olma olasılığı $1/4$ 'dür. Yani birinci çocuğun kız olma olasılığı $1/2$, ikinci çocuğun kız olma olasılığı $1/2$, çarpım kuralına göre her iki çocuğun kız olma olasılığı $1/2 \times 1/2 = 1/4$ 'dür. Aynı şekilde peşpeşe üç oğlan çocuğuna sahip olma olasılığı $1/2 \times 1/2 \times 1/2 = 1/8$ 'dir.

Olasılığın diğer bir kuralı **toplam** kuralıdır. Toplam kuralı iki bağımsız olaydan herhangi birinin meydana gelme olasılığının, bu olayların tek tek meydana gelme olasılıklarının toplamına eşit olduğunu söyler. Örneğin iki zar atıldığında "düşüş veya dubara" gelme olasılığı nedir?

Bireysel olasılıklar şöyle hesaplanır:

İki 6 (düşüş) gelme olasılığı çarpım kuralına göre hesaplanır. Zarlardan birinin 6 gelme olasılığı $1/6$ 'dır. Diğer zarında 6 gelme olasılığı da $1/6$ 'dir. Çarpım kuralına göre iki altı gelme olasılığı $1/6 \times 1/6 = 1/36$ 'dir.

İki 2 (dubara) gelme olasılığında da aynı kurallar uygulanır ve sonuçta olasılık $1/6 \times 1/6 = 1/36$ 'dir.

Şimdi toplam kuralına göre iki 6 gelme olasılığı ile iki 2 gelme olasılığı toplandığında $1/36 + 1/36 = 2/36 = 1/18$ olur. İki zarı attığımızda "düşüş veya dubara" gelme olasılığı $1/18$ 'dir.

Aile örneğine dönersek iki çocuk isteyen bir ailenin iki kız veya iki erkek çocuğuna sahip olma olasılığı $1/4 + 1/4 = 1/2$ 'dir.

Şartlı olasılık: Belirlenmiş özgül bir koşula bağlı olan bir sonucun gerçekleşme olasılığı şartlı olasılık olarak adlandırılır. Sözelimi Mendel'in düz ve buruşuk tohumlu varyetelerle yaptığı monohibrit bir çaprazlamanın düz tohumlu F_2 bireyleri arasında homozigot düz olan tohumların oranını hesaplayalım. F_2 buruşuk tohumlarının tamamı homozigot çekinik olduğuna göre burada ortaya konan koşul sadece F_2 düz tohumlarını hesaba katmamızı gerektirir. Bu koşula bağlı olarak meydana gelecek olayın olasılığına P_c diyelim. Şöyle bir formül uygulayarak hesaplama yapılabilir:

$$P_c = P_a/P_b$$

$$P_a = F_2 \text{ bitkilerinin iki adet düz tohum alleli alma olasılığı (1/4)}$$

$$P_b = F_2 \text{ bitkilerinin düz tohum alleli alma olasılığı (3/4)}$$

Hesaplama yapılırsa;

$P_c = (1/4) / (3/4) = (1/4) (4/3) = 4/12 = 1/3$ olur. Aynı yaklaşım heterozigotların hesaplanması için de uygulanabilir.

3.8 Binom Teoreminin Genetik Problemlerin Çözümünde Kullanılması

Binom Teoremi çok sayıda olası sonuç arasından belli bir gruba ait sonucun meydana gelme olasılığının daha çabuk hesaplanmasında kullanılabilir. Binom teoremi şöyle formüle edilir:

$$(a+b)^n = 1$$

Burada “n” deneme sayısı, “a” ve “b” ise iki alternatif sonucun beklenen olasılıklarıdır. Aşağıda farklı deneme sayıları (n = 0-5) için Binom açılımları verilmektedir.

$$(a + b)^0 = 1$$

$$(a + b)^1 = 1a + 1b$$

$$(a + b)^2 = 1a^2 + 2ab + 1b^2$$

$$(a + b)^3 = 1a^3 + 3a^2b + 3ab^2 + 1b^3$$

$$(a + b)^4 = 1a^4 + 4a^3b + 6a^2b^2 + 4ab^3 + 1b^4$$

$$(a + b)^5 = 1a^5 + 5a^4b + 10a^3b^2 + 10a^2b^3 + 5ab^4 + 1b^5$$

Sözgelimi 4 çocuklu bir ailenin 3 erkek 1 kız çocuğu sahibi olma olasılığını binom açılımını kullanarak hesaplayabiliriz. Toplam çocuk sayısı 4 olduğuna göre $(a + b)^4$ açılımını kullanmamız gerekir. “a” erkek çocuk sayısı ve “b” de kız çocuk sayısı olsun. Bir çocuğun erkek olma olasılığı $1/2$ ve kız olma olasılığı da $1/2$ 'dir. Bu durumda açılım içindeki $4a^3b$ terimini (a'nın üssü 3, b'nin üssü 1) kullanmamız gerekir:

$$p = 4a^3b$$

$$p = 4 (1/2)^3(1/2) = 4 (1/8)(1/2) = 4(1/16) = 4/16 = 1/4.$$

Dolayısıyla 4 çocuklu bir ailenin çocuklarının 3'ünün erkek 1'inin de kız olma olasılığı $1/4$ 'tür.

Bu tip çok sayıda olası sonuç arasından belli bir gruba ait sonucun meydana gelme olasılığı Binom teoremi kullanılmadan doğrudan aşağıdaki formül uygulanarak da hesaplanabilir:

$$p = \frac{n!}{s! t!} a^s b^t$$

n = belli bir gruba ait toplam sonuç sayısı

s = a sonucunun kaç kez oluştuğu

t = b sonucunun kaç kez oluştuğu

Yukarıdaki örneğe (4 çocuklu ailenin 3 erkek 1 kız çocuğuna sahip olma olasılığı) bu formülü uygularsak:

$$p = \frac{4!}{3! 1!} (1/2)^3 (1/2)^1$$

$$p = \frac{4.3.2.1}{(3.2.1)(1)} (1/8)(1/2)$$

$$p = 4(1/16) = 4/16$$

$$p = 1/4 \text{ olur.}$$

3.9 X² Testi (Chi-Kare Testi) ile Genetik Verilerin İstatistiksel Analizi

Genetik çaprazlama deneylerinden elde edilen veriler nicel verilerdir. Dolayısıyla bir genetikçi çaprazlama deneylerinden elde ettiği verileri değerlendirirken istatistiki analizler kullanır. Bir çaprazlama sonucu oluşan yavru bireylerde gözlenen fenotipik oranlar nadiren tam olarak beklenen fenotipik oranlarla tamamen uyumluluk gösterir. Örneğin Mendel'in monohibrit çaprazlamalarından elde ettiği F2 fenotip oranlarından hiçbiri tam 3:1 oranını göstermemiştir. Buna rağmen gözlenen değerler 3:1 oranına çok yakındır.

Eğer beklenen ve gözlenen değerler arasındaki fark çok büyükse bu fark test edilen hipotezin reddedilmesini gerektirebilir. Hipotezi geçersiz saymak için gözlenen verilerin beklenen verilerden yeterli derecede sapma gösterip göstermediğine karar vermek amacıyla yaygın olarak X² testi olarak adlandırılan istatistiki yöntem kullanılır. Genetik verilerde kullanıldığı haliyle X² testi, esas olarak beklenen ve gözlenen değerlerin kabul edilebilir uyumluluğa sahip olup olmadığını belirler.

X² testinin uygulanış şeklini anlatmak için düz-sarı çift heterozigot (SsYy) bezelyenin buruşuk-yeşil (ssyy) bezelye ile çaprazlanması sonucu elde edilmiş (gözlenen) verileri analiz edelim.

154 düz-sarı
124 düz yeşil
144 buruşuk-sarı
146 buruşuk yeşil

Hipotez: Bu iki genin bağımsız dağılım gösterdiğini biliyoruz. Eğer bu genler bağımsız dağılım gösteriyorsa, test çaprazlaması sonucunda dört fenotip sınıfı oluşur ve oranlarının 1:1:1:1 olması gerekir.

P1: **SsYy** X **ssyy**

F1: $\frac{1}{4}$ **SsYy** (Düz-sarı)
 $\frac{1}{4}$ **Ssyy** (Düz-yeşil)
 $\frac{1}{4}$ **ssYy** (Buruşuk-sarı)
 $\frac{1}{4}$ **ssyy** (Buruşuk-yeşil)

Verileri tablo haline getirirsek (Tablo 3.3), birinci sütuna fenotip sınıflarını, ikinci sütuna gözlenen değerleri (g) ve sütunun sonuna gözlenen değerlerin toplamını yazalım. Üçüncü sütuna beklenen değerleri (b) yazalım. Hipotezimiz fenotip oranını 1:1:1:1 olarak kabul eder. Dolayısıyla fenotip sınıfı ve dolayısıyla toplam olasılık sayısı dördür. Gözlenen değerlerin toplamının toplam olasılık sayısına bölünmesi ($568/4=142$) bize her sınıf için beklenen değeri verir. Beklenen değerlerin toplamı da gözlenen değerlerin toplamı kadardır. Dördüncü sütuna gözlenen değerlerin beklenen değerden sapmasını yazalım. Beşinci sütuna sapmaların karesini (S²) alıp yazalım. Altıncı sütun da sapmaların karesinin beklenen değere bölümünü (S²/b) yazalım. Her bir fenotip sınıfı için belirlenen S²/b değerleri toplanarak X² değeri bulunur ve sütunun sonuna yazılır.

Tablo 3.3: X^2 değerinin tablo kullanılarak hesaplanması. $\Sigma(S^2/b)=X^2=3,43$.

Fenotip	Gözlenen sayı (g)	Beklenen sayı (b)	Sapma S=(b-g)	S ²	S ² /b
Düz-sarı	154	142	+12	144	1,01
Düz-yeşil	124	142	-18	324	2,28
Buruşuk-sarı	144	142	+2	4	0,03
Buruşuk-yeşil	146	142	+4	16	0,11
Toplam	568	568	0		3,43

Tablo oluşturmak yerine genel bir formül uygulanarak da X^2 değeri hesaplanabilir. Bu formül aşağıdaki gibidir:

$$X^2 = \sum \frac{S^2}{b}$$

Burada S^2 değeri $(b-g)^2$ 'dir. Formülü uygun şekilde açarsak aşağıdaki gibi olur:

$$X^2 = \frac{(b_1 - g_1)^2}{b_1} + \frac{(b_2 - g_2)^2}{b_2} + \dots + \frac{(b_n - g_n)^2}{b_n}$$

Gözlenen verinin hipoteze göre beklenen veriden daha fazla sapması (sapmadaki artış) daha yüksek X^2 değeri demektir. Bu örnekte X^2 değeri 3,43 dür.

X^2 testi için belirlenmesi gereken bir diğer değer de belli bir veri grubu için serbestlik derecesidir. "n" sınıf sayısına sahip bir testte serbestlik derecesi "n-1" dir. Dolayısıyla bu örnekte n=4 ve serbestlik derecesi (sd) 3 tür.

X^2 ve serbestlik derecesi, gözlenen değerlerin beklenen değerlerden sapmasının şansa bağlı olduğu olasılığının (P) belirlenmesi için kullanılır. Farklı serbestlik derecesi için P değeri X^2 tablosundan belirlenir (Tablo 3.4). Örneğin serbestlik derecesi 3 olan $X^2=3,43$ için P değeri 0,30 ile 0,50 arasındadır. Bunun anlamı bu deneyin bağımsız olarak tekrarlandığında %30 ile %50 oranında sapmaların şansa bağlı olarak meydana geldiğidir. Bu sapmayı, örneklemeye ilgili şansa bağlı veya kişisel hataya bağlı olarak kabul edebiliriz. Bununla beraber bu sonucu nasıl yorumlamamız gerektiğine dikkat etmemiz gerekir. Bu sonuç bu hipotezin doğru olduğunu göstermez, sadece deneysel verilerin hipotezimizle istatistiki olarak çatışmadığını gösterir.

Genel bir kural olarak X^2 değerleri kullanılarak belirlenen olasılık (P) %5 (0,05)'den büyükse ($P>0,05$) beklenen ve gözlenen arasındaki sapmanın istatistiki olarak önemli olmadığı kabul edilir ve test edilen hipotez reddedilmez.

Karşıt bir örnek olarak farklı deneysel değerler kullanılarak diğer bir X^2 değerinin 15,85 ve serbestlik derecesinin de 3 olduğunu varsayalım. X^2 tablosunda P değerinin 0,01den küçük 0,001den büyük olduğu görülür. Bu P değeri 0,05'den küçük olduğu için sapmalar şansa bağlı olarak meydana gelmediği sonucuna ulaşılır. Dolayısıyla sonuçlar hipoteze istatistiki olarak uyumlu değildir, hipotez reddedilir.

Tablo 3.4: Tablo: X^2 dağılımı için olasılık tablosu. (sd, serbestlik derecesi, n-1; P, olasılık). Genetik verilerin analizinde sınır kabul edilen $p=0,05$ sütunu koyulaştırılmıştır.

sd\ P	.990	.975	.900	.500	.100	.050	.010	.005
1	0.00016	0.00098	0.01579	0.45494	2.70554	3.84146	6.63490	7.87944
2	0.02010	0.05064	0.21072	1.38629	4.60517	5.99146	9.21034	10.59663
3	0.11483	0.21580	0.58437	2.36597	6.25139	7.81473	11.34487	12.83816
4	0.29711	0.48442	1.06362	3.35669	7.77944	9.48773	13.27670	14.86026
5	0.55430	0.83121	1.61031	4.35146	9.23636	11.07050	15.08627	16.74960

3.10 Çalışma Soruları

- Mor çiçekli bir bezelye bitkisi beyaz çiçekli bir bezelye bitkisi ile çaprazlanıyor. Bütün F1 bitkileri mor çiçek oluşturuyor. F1 bitkileri kendilenmeye bırakıldığında F2 bitkilerinden 401'i mor çiçekli, 131'i beyaz çiçekli oluşmuştur. Atasal tiple-
rin ve F1 bitkilerinin genotipi nedir?
- 4 çocuklu bir ailenin üç kız, bir erkek çocuk sahibi olma olasılığı nedir?
- Drosophila*'da normal vücut renginin aksine homozigot durumda siyah renge sa-
hip olan eboni alleli resesif mutanttır.
 - Eğer eboni renkli bir erkek homozigot normal renkli bir dişi ile çiftleşirse yav-
ruların rengi ne olur?
 - Eğer F1 erkekleriyle dişileri çaprazlanırsa F2'de hangi fenotipler ortaya çıkar?
 - Eğer F1 erkeği bir eboni dişisiyle çaprazlanırsa yavruların fenotipi ne olur ve
hangi orandadır?
- Domatesin meyveleri kırmızı veya sarı olabilir. Bu iki fenotipe sahip bitkilerin
aşağıda verilen çaprazlamaları yapıldı.

<u>Ebeveyn</u>	<u>Yavrular</u>
Kırmızı X Kırmızı	75 Kırmızı
Kırmızı X Kırmızı	63 Kırmızı, 15 Sarı
Kırmızı X Sarı	68 Kırmızı
Sarı X Sarı	84 Sarı
Kırmızı x Sarı	47 Kırmızı, 53 Sarı

 - Hangi fenotip dominanttır?
 - Her bir çaprazlamada ebeveynlerin ve yavruların genotipi nedir?
- Kahverengi gözlü bir erkek ile mavi gözlü bir kadın evlenirse ve bunların ilk ço-
cuklarının gözleri mavi renkli ise erkeğin genotipi ne olabilir?
- Aşağıdaki durumlara yorumlayınız:
 - Kahverengi göze sahip ebeveynlerin mavi gözlü çocuğu olabilir mi?
 - Mavi göze sahip ebeveynlerin kahverengi göze sahip çocuğu olabilir mi?
- Benekli bir tavşanla düz renkli bir tavşan çaprazlandığında yavruların hepsi be-
nekli olmuştur. Bu F1 tavşanları kendi aralarında çaprazlandığında oluşan F2 dö-
lünde 32 benekli ve 10 düz renkli yavrunun oluştuğu gözlenmiştir.
 - Hangi özellik dominant allel tarafından belirlenir?
 - Problemdeki F2 benekli tavşanlarında heterozigotların oranı nedir?

8. Gözleri kahverengi olan bir erkek ile mavi gözlü bir kadın evleniyor. Hepsinin gözleri kahverengi olan 8 çocukları oluyor.
 - a) Erkeğin homozigot yada heterozigot olup olmadığını anlayabilir misiniz?
 - b) Eğer 9. çocukları mavi gözlü ise durumu nasıl izah edersiniz?
9. Eğer heterozigot uzun boylu bezelye bitkisi, bodur bir bezelye bitkisiyle çaprazlanırsa uzun bitkilerin F1 dölündeki oranı ne olabilir?
10. Kahverengi bir fare, heterozigot siyah bir fare ile çaprazlanırsa ve dört yavru elde edilirse hepsinin kahverengi olma şansı nedir?
11. Kahverengi gözlü iki kişinin üçü mavi gözlü, biri kahverengi gözlü dört çocuklarının olma olasılığı nedir?
12. Düz tohumlu bezelye ile buruşuk tohumlu bezelyeden 3'ü buruşuk 5'i düz tohumlu bezelye oluşma olasılığı nedir?
13. İnsanlarda kulak memesi yapışık veya serbest olabilir. Yapışık kulak memeli bir erkek serbest kulak memeli bir kadınla evleniyor. Yedi çocuklarının hepside serbest kulak memeli doğuyor. Oğullarından birisi evleniyor ve torunların yarısı yapışık yarıda serbest kulak memeli oluyor.
 - a) Yapışık kulak memesi fenotipi resesif midir, dominant mıdır?
 - b) Gelinin (II.8!) fenotipi nedir?
14. Her zaman geçerli olmamakla birlikte insan göz rengi kahverengi maviye dominant olduğu şeklinde kabul edilir. Eğer mavi gözlü bir erkek, kendisi kahverengi gözlü annesi mavi gözlü bir kadınla evlenirse doğacak çocuklarda mavi gözlülerin oranı ne olabilir?
15. $AaBBCCdd \times AabbccDd$ çaprazlamasında;
 - a) Yavrularda dd homozigotlarının oranı nedir?
 - b) Yavrularda $B_$ fenotipine sahip olanların oranı nedir?
16. Kürklü bir evcil hayvan olan "babit" te kürk rengi, bir çift allel tarafından belirlenir: B ve b . BB ve Bb babitler siyah, bb babitler ise beyazdır. Bir çiftçi satmak için babit üretmek istiyor. Homozigot saf döl (bb) dişi babitler zayıf bir şekilde üretmektedir. Çiftçi bir çift siyah babit alıyor (♀ ve ♂) ve çiftleştiriyor. 6 siyah 2 beyaz yavru oluyor. Çiftçi beyaz yavruları kolayca satıyor. Sonra bu çiftçi daha fazla beyaz babit üretme yollarını öğrenmek üzere size geliyor:
 - a) Eğer F1 bireyleri arasında (beyazlar satıldı!) rasgele çaprazlamalar olursa F2 yavrularının ne kadarı beyaz olabilir?
 - b) Eğer bir F1 erkeği atasal dişi ile çiftleştirilirse hangi oranda beyaz yavru oluşabilir?
 - c) En fazla beyaz yavru üretmek için çiftçinin nasıl bir strateji izlemesi gerekir.

17. *Drosophila*' da eboni (*e*) normal vücut rengi olan ten rengine (*E*) göre resesiftir. Kör kanatlılık (*d*), normal kanatlılığa (*D*) göre resesiftir. Bir ten renkli normal kanatlı dişi ile ten renkli kör kanatlı erkek çiftleştiriliyor. Elde edilen yavruların fenotipleri şu şekildedir;

41 ten, normal kanatlı	17 eboni, kör kanatlı
44 ten, kör kanatlı	15 eboni, normal kanatlı

- Ebeveyn sineklerin genotipi nedir?
 - Dişi tarafından hangi yumurtalar hangi orandan üretilmiştir?
 - Erkek tarafından kaç sperma hangi oranda üretilmiştir?
 - Yavru dölde kör kanatlıların normal kanatlılara oranı nedir?
 - Yavru dölde ten renginin eboniye oranı nedir?
 - Yavruların her bir fenotip sınıfında hangi oranda genotipler bulunabilir?
18. Spaniel köpeklerinde sağırılık kalıtsaldır. Bir köpek yetiştiricisi normal köpeklerle yaptığı çaprazlamada aşağıdaki sonuçları elde etti;
- Dişi A ile erkek C çiftleştğinde hepsi normal yavrular oluştu.
Dişi B ile erkek C çiftleştğinde bazıları sağır yavrular oluştu.
- Sağırılık geni dominant mıdır?
 - Eğer yetiştirici çiftliğinden sağırılık genini elimine etmek isterse hangi ebeveyn köpeği satmalıdır?

19. İnsanlarda ela göz (*B*), mavi göze (*b*) baskındır. Sağ elini kullanmak (*R*) sol elini kullanmaya (*r*) baskındır.

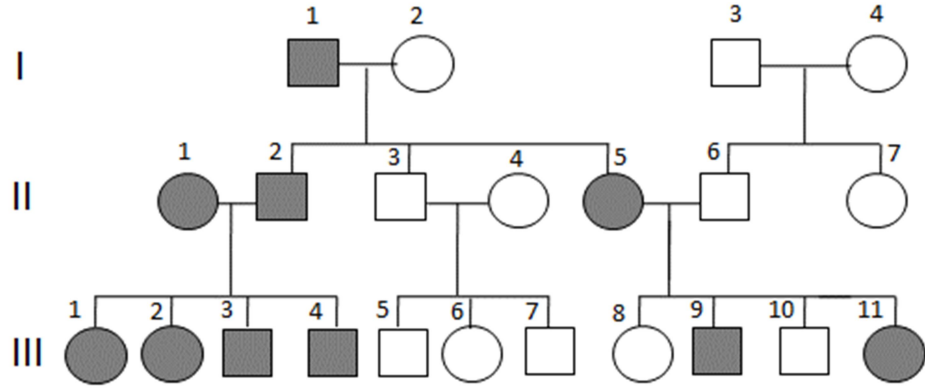
- Sağ elini kullanan ela gözlü bir erkek, sol elini kullanan ve mavi gözlü bir kadınla evlenmiştir. Bunların sol elini kullanan ve mavi gözlü çocukları doğmuştur. Bu sonuca göre babanın genotipi nedir?
- Annesi mavi gözlü olan ve sol elini kullanan bir erkek, babası sol elini kullanan fakat kendisi sağ elini kullanan mavi gözlü bir kadınla evlenmiştir. Bu çiftin anne ve babalarının genotipi nedir?

20. Domateslerde kesik yapraklılık ve yuvarlak yapraklılık alternatif karakterler olup kesik yapraklılık (*C*) yuvarlak yapraklılığa (*c*) baskındır. Aynı şekilde mor gövde (*P*), yeşil gövdeye (*p*) baskındır. Saf döl kesik yapraklı, yeşil gövdeli bir domates bitkisi, saf döl yuvarlak yapraklı mor gövdeli bir bitki ile çaprazlanmış elde edilen F1 bitkileri kendilenmiştir. 320 bitki elde edilmiştir. Bunların;

189'u kesik yapraklı mor gövdeli
67'si kesik yapraklı, yeşil gövdeli
50'si yuvarlak yapraklı, mor gövdeli
14'ü yuvarlak yapraklı, yeşil gövdeli olmuştur.

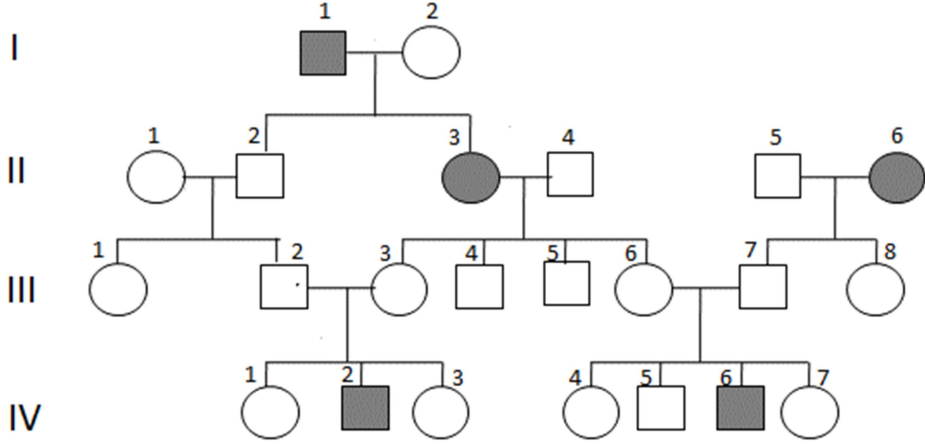
Bu verileri açıklayan bir hipotez öneriniz ve X^2 testi ile hipotezi test ediniz.

21. Soyağacını inceleyiniz.



- Soy ağacında gösterilen karakter resesif mi dominant mıdır?
- A ve a harflerini sembol olarak kullanarak I. ve II. nesildeki bütün fertlerin (en yakın) genotiplerini çıkarın.
- III. neslin 1-4 fertlerinin bu karakter bakımından homozigotlarının oranı nedir?
- III. nesildeki 5-11 fertlerinin genotipi nedir?
- III. neslin 2. ferdi olan kadının yumurtalarının bu karakter genini taşıyanların oranı nedir?

22. Soyağacını inceleyiniz.



- Soy ağacında karakter dominant mı yoksa resesif midir?
- A ve a harflerini sembol olarak kullanarak genotipleri bulunuz.