

## 4.BÖLÜM

---

### FENOTİPİK VARYASYONUN KAYNAĞI OLARAK GENOTİP

---

Bütün Canlılarda hayatın başlamasından bitmesine kadar ortaya çıkan her özellik genotipte şifrelenmiştir. Başka bir deyişle, her özellik canlıda şu veya bu zamanda ve şekilde, şu veya bu seviyede ortaya çıkacak şekilde programlanmıştır. Populasyonların ve populasyon içerisindeki fertlerin her hangi bir özellik bakımından gösterdikleri farklılıkta (varyasyonda) söz konusu şifrelerdeki (belirleyici unsurlardaki) farklılıkların rolü vardır. Bu rol çevre faktörlerine göre az veya çok değişerek gerçekleşir. Her populasyon ve fert için özel olan bu şifrelerin hepsine birden **genotip** denir. Bu deyim çoğu zaman belirli bir karakterle ilgili şifreler için özelleştirilmektedir; Renk bakımından genotip, süt ve yumurta verimi bakımından genotip gibi.

Hayvan ıslahında amaç populasyonun genotipik değerini istenilen yönde ve mümkün olduğunca hızlı değiştirmektir. Bu seleksiyonla gerçekleştirilebilir. Seleksiyon bu işlemi, üzerinde durulan karakterle ilgili genlerden yüksek ortalama etkiye sahip olanların nispi miktarlarını allellere göre yükseltmek suretiyle yapar.

Bu işlemlerin ortaya çıkarılması, tanımlamaların yapılması populasyon genetiğinin ilgi alanıdır. **Populasyon genetiği** canlı grupları içindeki fertlerin benzerlik (kovaryans) ve farklılıklarının (varyans) sebep ve kaynaklarını araştırır. Yetiştiricilik açısından bir populasyondaki genlerin oranlarını ortaya koyabilmek çok önemlidir. Böylece populasyonun ortalama genetik değeri tahmin edilebilmektedir. Populasyon ortalamasından sapmalar genotipik varyasyonun en önemli kaynağıdır.

#### 4.1. POPULASYONLARIN GENOTİPİK DEĞERLERİ

Bir gen çifti bakımından Populasyonların yapısını  $BB$ ,  $BB^1$  ve  $B^1B^1$  genotipleri oluşturur. Bunların nispi miktarları populasyondan populusyona değişebilir, ki bu durum

Populasyonların genotipik deęer bakımından farklılıđını meydana getirir.

---

*Örneđin*

*%36'sı BB, %48'i BB' ve %16'sı B'B' genotiplerinden oluřan bir populasyonun genotipik deęeri;*

*%25'i BB, %50'si BB' ve %25'i B'B' genotiplerinden oluřan bir populasyonun genotipik deęerinden farklıdır.*

*BB genotipinin fenotipik deęeri 22, BB' genotipinin fenotipik deęeri 15, B'B' genotipinin ise 2 olarak kabul edilirse;*

*1. populasyonun genotipik deęeri;*

$$(0.36*22)+(0.48*15)+(0.16*2)=15.44$$

*2. populasyonun genotipik deęeri;*

$$(0.25*22)+(0.50*15)+(0.25*2)=13.50$$

---

Seleksiyona tabi tutulmamıř, gç ve mutasyon gibi dengeyi bozan bir durumun olmadıđı, yeteri kadar byk ve iftleřtirmelerde tamamen řans faktrnn geerli olduđu populasyonlarda genetik yapı dengededir (panmitik populasyonlar veya panmiksiya řartları). Dengede olan populasyonlarda gen ve genotip frekansları generasyondan generasyona sabit kalır. Bu duruma genetik denge denir. Dengede olmayan populasyonlarda panmiksiya řartları devam ediyorsa bu populasyonlarda bir generasyon sonra dengeye ulařılır. Populasyon bazen bir generasyonda dengeye gelmeyebilir. Dengeye ulařılmasını geciktiren sebepler řunlardır;

1. Cinsiyete bađlı kalıtım (byle durumlarda populasyon yavař yavař ve 6-7 generasyon sonra dengeye ulařır)

2. Gen sayısının ok fazla olması

3. Genler arasında bađlantı olma ihtimali (linkage)

Populasyonun bu dengeli durumu, dengeyi bozan bir hal olmadıđı srece (Seleksiyon, gç, mutasyon) generasyonlar boyunca sabit kalır. Populasyonun denge hali populasyon genetiđinin en nemli dayanađı olan **Hardy-Weinberg** kanunu olarak bilinir. Seleksiyona tabi tutulmamıř Hardy-Weinberg dengesindeki populasyonlar arası farklılık B ve B' genlerinin nispi

miktarları ile de belirtilebilir. B geninin nispi frekansı **p**, alleli olan B' geninin frekansı ise **q** ile gösterilir ve **p+q=1** dir. Burada B ve B' genlerinin oluşturacağı genotiplerin (BB, BB' ve B'B') frekansı sırasıyla  $p^2$ ,  $2pq$  ve  $q^2$  ise;  $p^2+2pq+q^2=1$  dir ve bu populasyon dengededir. Genotip frekansları incelendiğinde  $q=0$  olduğu zaman populasyon tamamen dominant homozigotlardan oluşur.  $Q=1$  olduğu zaman resesif homozigotlardan oluşur.  $q=0.5$  olduğu zaman ise resesif ve dominant homozigotlar eşit ve 0.25'tir. Yani populasyonun en fazla yarısı heterozigot olabilir.

---

*Dengedeki bir populasyonda*

*$p^2$  kadar BB;*

*$2pq$  kadar BB'*

*$q^2$  kadar B'B'*

*genotipli bireyler bulunur. Yukarıda örnekte verilen populasyonlar buna uyduklarından dengededirler.*

*Birincisinde;*

$$p_1 = \sqrt{0.36} = 0.6 \quad q_1 = \sqrt{0.16} = 0.4$$

$$p_1 = \sqrt{0.25} = 0.5 \quad q_1 = \sqrt{0.25} = 0.5$$

*görüliyor ki populasyonlar B ve B' genlerinin nispi frekansları bakımından da farklıdır. ve %25'i B'B' genotiplerinden oluşan bir populasyonun genotipik değerinden farklıdır.*

---

Bu hesaplar genelleştirilmek üzere **BB** genotiplilerin fenotipik değerlerine (**a**), **BB'** genotiplilere (**d**) ve **B'B'** genotiplilere ise (**-a**) denildiğinde;

$m = p^2 + 2pq + q^2 = 1$  eşitliğinde bu değerler yazıldığında

$m = ap^2 + 2pqd + (-a)q^2$  olur ve buradan  $a = (p^2 - q^2) + 2pqd$  yazılabilir.

$(p^2 - q^2) = (p+q)(p-q)$  ve  $p+q=1$  olduğundan;

$$m = a(p-q) + 2 \sum pqd \quad (4.1)$$

yazılabilir. Buna göre belirli bir gen çifti için p ve q değerleri farklı olan populasyonların genotipik değerleri de farklıdır ki, populasyonlar arası genotipik varyasyonun başlıca sebebi budur. Bir karakteri etkileyen bütün gen çiftleri için aynı ifade yazılabilir.

Bunlar toplandığında populasyonun söz konusu karakter bakımından genotipik değeri bulunmuş olur.

$$m = \sum a(p-q) + 2 \sum pqd \text{ şeklinde yazılabilir.}$$

#### 4.1.1. Bir genin ortalama etkisi

Belirli bir karakter bakımından populasyonların genotipik değerleri arasındaki farklılık, bu karakteri belirleyen genlerin ortalama etkileri ile açıklanabilir. **Bir genin ortalama etkisi**, o gene sahip genotiplerin populasyon ortalamasından sapmalarının ortalaması olarak tarif edilir.

Örneğin B genini taşıyan gametlerin populasyonda mevcut B ve B<sup>1</sup> gametleri ile aynı şansla birleşmeleri sonucu meydana gelecek zigotların (BB ve B B<sup>1</sup> döllerinin) populasyon ortalamasından gösterecekleri ortalama sapma, B geninin ortalama etkisidir. Populasyonda nispi olarak p kadar B genli (erkek) gamet meydana geliyorsa, bunların aynı populasyonda oluşan p kadar B genli ve q kadar B<sup>1</sup> genli dişi gametle birleşmeleri ile

$$p \cdot p = p^2 \text{ kadar BB}$$

pq kadar BB<sup>1</sup> zigotu (genotipi) meydana gelir. Bunların her birine ait nispi miktarları

$$p+q=1 \text{ olduğundan;}$$

$$p^2/(p^2+pq)=p; \quad pq/(p^2+pq)=q$$

şeklinde hesaplanır. Bunlar populasyonda B genini taşıyan genotiplerin nispi miktarlarıdır. BB genotipinin genotipik değeri (a), BB<sup>1</sup> genotipinininki de (d) olarak kabul edildiğinde B genini taşıyan genotiplerin nispi miktarları ile tartılı ortalaması;

$$(pa+qd)/(p+q)=pa+qd$$

olarak bulunur. Bunun populasyon ortalamasından sapması, tanımlamaya göre B geninin ortalama etkisi olup,  $\alpha(B)$  ile gösterilir;

$$\alpha(B) = pa+qd-m = pa+qd-[a(p-q)+2pqd]=q[a+d(q-p)]$$

B<sup>1</sup> geninin ortalama etkisi de benzer şekilde

$$\alpha(B^1) = qa+pd-m = -p[a+d(q-p)]$$

olarak bulunur.

Görüldüğü üzere, bir genin ortalama etkisi (a) ve (d) değerlerinden başka populasyondaki nispi frekanslarına (p ve q ye) da bağlıdır. P ve q populasyondan populasyona değişebileceğine göre, bir genin ortalama etkisi de populasyondan populasyona değişebilecektir.

#### 4.2. DAMIZLIK DEĞER

Bir populasyondaki fertlerin genotipik değerlerini tayin eden onların damızlık değerleridir. Başka bir deyişle, fertlerin genotipik değerleri, damızlık değerleriyle eş anlamlı sayılabilir. Damızlık değer de, üzerinde durulan özelliği belirleyen genlerin ortalama etkileri ile belirlenir.

Bir **hayvanın damızlık değeri**, populasyonu temsil eden bir grup hayvanla verdiği döllerin populasyon ortalamasından sapmalarına ait ortalamanın iki katı olarak tanımlanır. Sözü edilen sapmalar damızlığın döllerine geçirdiği genlerin ortalama etkileri için de ölçüdür. Çünkü söz konusu genleri taşıyan (erkek) gametler populasyonda oluşan bütün dişi gametleri temsil edenlerin hepsi ile eşit şansla çiftleşmişlerdir. Bu gametlerdeki genler damızlığın sahip olduğu genlerin yarısı olduğu için bu genlere ait ortalama etkiler toplamı iki ile çarpılarak damızlık değer bulunmuş olur. Çünkü her hayvan döllerine, sahip olduğu genlerin yarısından oluşan birer tesadüf örneği geçirir.

Sadece bir gen çifti bakımından konu ele alındığında, bir hayvanın damızlık değeri bu gen çifti bakımından genetik yapısına (BB, BB<sup>1</sup> ve B<sup>1</sup>B<sup>1</sup> olmasına) bağlıdır. Genetik yapısı BB olan bir hayvan bütün döllerine B genini geçireceğinden bunun damızlık değeri;

$$2\alpha(B)$$

kadardır. B<sup>1</sup>B<sup>1</sup> genotipli bir hayvanın damızlık değeri de aynı şekilde;

$$2\alpha(B^1)$$

BB<sup>1</sup> genotipli bir hayvan döllerinin yarısına B, yarısına da B<sup>1</sup> genini geçirir. Bu genleri alan döllerin gösterecekleri sapmalar ortalaması B ve B<sup>1</sup> genlerinin ortalama etkilerinin ortalaması kadardır;

$$[\alpha(B) + \alpha(B^1)]/2$$

Damızlık değeri bunun iki katı olduğuna göre  $BB^1$  genotipli bir hayvanın damızlık değeri;

$$2[\alpha(B) + \alpha(B^1)]/2 = \alpha(B) + \alpha(B^1)$$

olacaktır.

Populasyon ortalamasından sapmalar olarak hesaplanan bu değerlerde görülen farklılık fertler arası genotipik varyasyonun en önemli kaynağıdır. Kantitatif karakterleri determine eden gen çiftleri sayısının çok fazla olduğu düşünülürse, bir populasyondaki fertlerin ne kadar farklı damızlık değerlerine sahip olabilecekleri kolayca kavranabilir.

Hayvan ıslahında burada olduğu gibi tanımlanan damızlık değeri **Genel Kombinasyon Kabiliyeti** olarak da bilinir. Gerçekten bu, populasyonda mevcut her genotipteki şahıslarla yapılan çiftleştirmelerin sonuçlarına göre hesaplanmıştır. Her bir genin ortalama etkilerine de **eklemeli etki** (additive effect) denilmektedir. Damızlık değeri her bir genin ortalama etkileri toplamının iki katı olduğuna göre, damızlık değere **eklemeli genotipik değer** denilebilir.

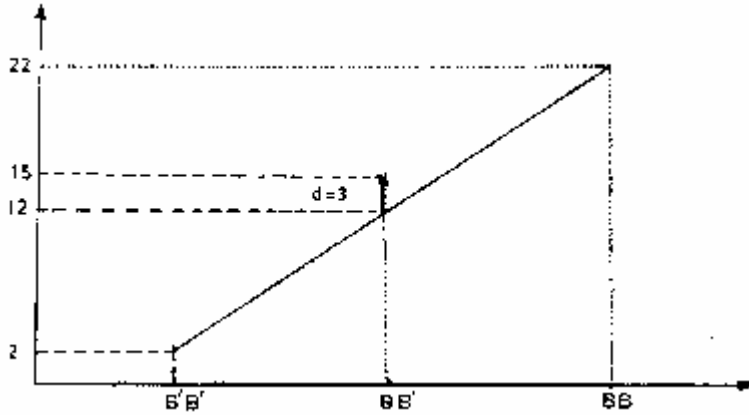
Tablo 4.1. Kantitatif bir karakteri etkileyen gen çiftlerinden yalnız ikisi bakımından oluşması muhtemel genotipler ve damızlık değerleri.

GENOTİPLER	DAMIZLIK DEĞERLERİ
$B_1B_1B_2B_2$	$2\alpha(B_1) + 2\alpha(B_2)$
$B_1B_1B_2^1B_2^1$	$2\alpha(B_1) + 2\alpha(B_2^1)$
$B_1B_1B_2B_2^1$	$2\alpha(B_1) + \alpha(B_2) + \alpha(B_2^1)$
$B_1^1B_1^1B_2B_2$	$2\alpha(B_1^1) + 2\alpha(B_2)$
$B_1^1B_1^1B_2^1B_2^1$	$2\alpha(B_1^1) + 2\alpha(B_2^1)$
$B_1^1B_1^1B_2B_2^1$	$2\alpha(B_1^1) + \alpha(B_2) + \alpha(B_2^1)$
$B_1B_1^1B_2B_2$	$\alpha(B_1) + \alpha(B_1^1) + 2\alpha(B_2)$
$B_1B_1^1B_2^1B_2^1$	$\alpha(B_1) + \alpha(B_1^1) + 2\alpha(B_2^1)$
$B_1B_1^1B_2B_2^1$	$\alpha(B_1) + \alpha(B_1^1) + \alpha(B_2) + \alpha(B_2^1)$

Populasyonların ve fertlerin fenotipik değer bakımından farklılaşmasında, sahip oldukları genlerin ortalama (eklemeli) etkilerinden başka varsa dominantlık ve epistatik etkileri de rol oynar.

### 4.3. DOMİNANTLIK

Heterozigot genotiplerin iki homozigot genotipin ortalamasından gösterdikleri sapmalara dominantlık denir. Şekil 4.1’de BB ile B'B' genotiplerine ait değerler ortalamasının  $(2+22)/2=12$  olduğu, BB' genotipine ait değer (15’in) bundan 3 birim saptığı kabul edilmiştir. Bu sapma, genellikle “d” ile gösterilen **dominanslık** etkisidir.



Şekil 4.1. B-Lokusunda çeşitli genotipler, bunların muhtemel değerleri ve dominantlık sapması

B<sub>1</sub> genine ait nispi frekansın **p** olduğu dengedeki populasyonlarda genotipik (ortalama) değer **d**'ye bağlı olarak değişeceği, dolayısıyla **d**'nin varlığı veya yokluğu ile seviyesinin populasyonların genotipik değer bakımından farklılaşmasına neden olacağı  $[m=a(p-q)+2 \sum p q d]$  (4.1) sayılı m formülünde **d**'nin yer almasından kolayca anlaşılabilir. Bu formülde **d** değiştikçe **a** ve **p** değerleri aynı olan populasyonların söz konusu gen çifti bakımından genotipik değerlerinin (ortalamalarının, **m**'nin) değişeceği açıkça görülmektedir.

$$m=a(p-q)+2pqd$$

Dominantlığın fertlere ait genotipik değerleri de değiştireceği 4.1 sayılı şekilde örnekte gösterilirse;

---

$$p=0.6,$$

$$d=3,$$

$a=10$  (=12-2) olan bu populasyonda genotipik değer (ortalama);

$$m=10(0.6-0.4)+2(0.6)(0.4)3=3.44$$

Homozigotların ortalaması bu örnekte 12 olduğuna göre gerçek değerlerle populasyon ortalaması

$$12+3.44=15.44 \text{ olur.}$$

Populasyondaki çeşitli genotiplerin bundan sapmaları;

$$BB \text{ genotipi için } 22-15.44=6.56$$

$$B'B' \text{ genotipi için } 2-15.44=-13.44$$

$$BB' \text{ genotipi için } 15-15.44=-0.44$$

Aynı genotiplerin damızlık (eklemeli) değerleri ise, yine ortalamadan sapma olarak;

$$BB \text{ genotipi için } 2\alpha(B)=2q[a+d(p-q)]=$$
$$2(0.4)[10+3(0.6-0.4)]=8.48$$

$$B'B' \text{ genotipi için } 2\alpha(B')=2(-p)[a+d(q-p)]=$$
$$2(-0.6)[10+3(0.4-0.6)]=-11.28$$

$$BB' \text{ genotipi için } \alpha B+\alpha B'=(8.48/2)+(-11.28/2)=-1.88$$

---

Görülüyor ki, aynı genotiplerin damızlık (eklemeli) değerleri ile dominantlığı da içine alan genotipik değerleri arasında farklar belirlemiştir.

---

$$BB \text{ genotipi için } 6.56-7.52=-0.94$$

$$B'B' \text{ genotipi için } (-13.44)-(-11.28)=-2.16$$

$$BB' \text{ genotipi için } -(0.44)-(-1.88)=1.44$$

*Olup dominantlığın sebep olduğu sapmalardır.*

---

Bunların incelenmesinden dominantlık heterozigotların genotipik değerini (Damızlık değere göre) yükseltmekte, homozigotlarını ise düşürmektedir. Bu durum seleksiyonda genellikle heterozigotların tercih edilmelerine sebep olmaktadır. Fakat heterozigot ebeveynlerin kendi aralarında çiftleştirilmelerinden elde edilen döl generasyonunda heterozigotların nispi miktarı yarı yarıya azaldığından beklenen ilerleme elde edilememektedir. Buna göre bir populasyonda seleksiyona konu olan karakteri determine eden genlerden önemli bir kısmında dominantlık varsa, seleksiyonda bunun sebep olacağı üstünlüklere kanmamak için tedbirli olmak gerekir. Islahına çalışılan populasyonda önemli



seviyede dominantlığın olup olmadığını tespit etmek söz konusu tedbirlerin başında gelir.

Bu örnekte damızlık değerler (8.48, 11.28 ve -1.88) arası varyans; dominantlığı da içeren genotipik değerler (6.56, -13.44, -0.44) arası varyanstan daha küçüktür. Buna göre populasyondaki genotipik değerler arası varyansta,  $V(G)$  de; damızlık (eklemeli) değerler arası varyans  $V(A)$  ile dominantlıktan ileri gelen varyansın  $V(D)$  nin, payları vardır. Yani;

$$V(G)=V(A)+V(D)$$

Buna epistasi de eklenince;

$$V(G)=V(A)+V(D)+V(I)$$

Eşitliği elde edilir.

#### 4.4. EPİSTASİ

Aynı lokustaki iki allel gen bakımından meydana gelecek genotiplere ait değerlerin farklılığına sebep olan gen etkilerinin eklemeli ve dominant genlerden kaynaklandığı belirtilmişti. Bazı genler, öteki lokuslardaki bazı genlerle birlikte buldukları zaman, eklemeli etkilerine ilaveten epistasi denilen bir etki daha göstermektedirler. Böyle bir genin allellere nazaran üstünlüğü değer lokuslardaki genlerle birlikte olup olmadığına göre değiştiği için bu hale **genler arası interaksiyon** denir. Söz konusu genler populasyondaki bütün fertlerde birlikte bulunmadıkları için fertlerin genotipik değerlerinde, dolayısıyla üzerinde durulan kantitatif karakterlerde, farklılığa (varyasyona) sebep olurlar. Tahmini çok güç olan epistatik etki, hayvan ıslahı çalışmalarında genellikle ihmal edilir. Bu durumda epistatik etkiler hata varyansı içine dahil edilmiş olur.

<i>Sorular</i>	
1.	<i>Genotip ve populasyon genetiđi terimlerini tanımlayınız.</i>
2.	<i>Bir populasyonun dengede olması ne demektir? Populasyonlarda tekrar dengeye kavuřmayı geciktiren sebepler nelerdir? Hardy-Weinberg kanunu nedir?</i>
3.	<i>Bir genin ortalama etkisi nedir? Damızlık deđeri tanımlayarak sadece bir gen çifti bakımından (BB, BB<sup>1</sup> ve B<sup>1</sup>B<sup>1</sup>) döllerde oluřacak damızlık deđerlerini belirtiniz.</i>
4	<i>Genel kombinasyon kabiliyeti, eklemeli etki ve eklemeli genotipik deđer ne demektir.Çiftlik hayvanlarında neden çok farklı genotipik deđerler ortaya çıkmaktadır.</i>
5.	<i>Dominantlık nedir? Bir populasyonda her hangi bir özellik için seleksiyon yapılırken neden dominantlığın olup olmadığı bilinmek istenir.</i>
6.	<i><math>V(G)=V(A)+V(D)+V(I)</math>eřitliđindeki her bir parametre neyi ifade eder? Açıklayınız.</i>
7.	<i>Genler arası interaksiyon nedir?</i>