

Mendel Genetiği

Man of Science, Man of God:

Gregor Johann Mendel



Mendel genetiđi

- Kalıtımın i yz ilk olarak bir buuk asır nce keřfedilmiřtir.
- 1866'da Gregor Mendel genetik disiplininin temelini aydınlatan bir dizi deney yayınlamıřtır.
- 20. yzyıl bařından itibaren gen kavramı aıka kalıtım birimi olarak kabul edilmiřtir.

Mendel genetiđi

- Genetik alanındaki alıřmalar 1940'larda hızlanmıřtır.
- Mendel'in bezelyeler ile yaptıđı alıřmalardan elde ettiđi önermeler Mendel Genetiđi ya da Aktarım Genetiđi alanının temelini oluřturmuřtur.
- Mendel prensipleri sayesinde genlerin ebeveynlerden yavrulara nasıl aktarıldıđı aydınlatılmıřtır.

Mendel kimdir?



- 1822 yılında Orta Avrupa'daki Heinzendorf köyünde, köylü bir ailenin çocuğu olarak dünyaya gelmiştir.
- Lise yıllarından sonra Gregor adını alarak, bugün Çek Cumhuriyeti'nin bir bölgesi olan Brno'daki St. Thomas Augustinian Manastırı'na kabul edilmiştir.
- 1849'da papazlık görevi almıştır.

Mendel kimdir?



Gregor Mendel
Prelate portrait, 1868.

- 1851'den 1853'e kadar Viyana Üniversitesi'nde fizik ve botanik konularında çalışmıştır.
- 1854'te Brno'ya geri dönerek 16 yıl süre ile fizik ve doğa bilimleri öğretmiştir.
- 1856'da bezelyelerde hibridizasyon çalışmalarının ilk serisini gerçekleştirmiştir.

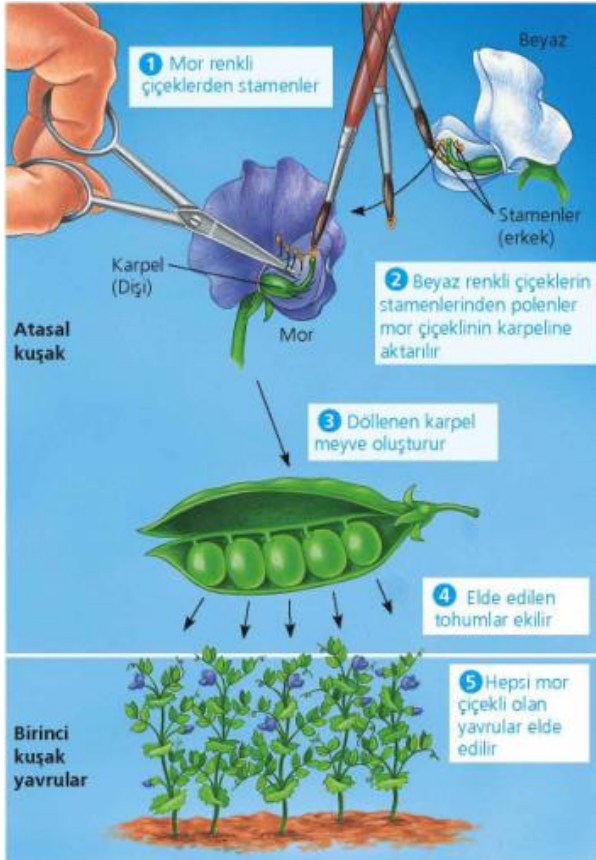
Mendel kimdir?



Gregor Mendel
Prelate portrait, 1868.

- 1868'de manastır baş rahibi seçilene kadar çalışmalarını sürdürmüştür.
- 1884 yılında böbrek yetmezliğinden dolayı hayatını kaybetmiştir.
- 1865'de belirli bezelye soyları arasında yapmış olduğu bazı basit çaprazlamaların sonuçlarını açıklamıştır.














Metodolojiye olağanüstü bir anlayış !



- Mendel, deneysel biyoloji metodolojisine olağanüstü bir anlayış getirmiştir.
- Öncelikle yetiştirilmesi ve yapay olarak hibridizasyonu kolay bir organizma seçmiştir.
- İzlemek üzere yedi görülebilir özelliği seçmiştir.
- Bu özelliklerin her biri, birbirinin zıttı olan iki form ile temsil edilmektedir.

Mendel'in kullandığı karakterler

Tablo 14.1 Mendel'in Bezelye Bitkilerinde Yedi Karakter İçin Yaptığı F₂ Çaprazlarının Sonuçları

Karakter	Baskın özellik	×	Çekinik özellik	F ₂ Kuşağı Baskın: Çekinik	Oran
Çiçek rengi	 Mor	×	 Beyaz	705:224	3.15:1
Çiçek durumu	 Aksiyal	×	 Terminal	651:207	3.14:1
Tohum rengi	 Sarı	×	 Yeşil	6022:2001	3.01:1
Tohum biçimi	 Düz	×	 Buruşuk	5474:1850	2.96:1
Kabuk biçimi	 Yassı	×	 Kıvrık	882:299	2.95:1
Kabuk rengi	 Yeşil	×	 Sarı	428:152	2.82:1
Dal uzunluğu	 Uzun	×	 Kısa	787:277	2.84:1

Mendel'in bařarisının sırrı !

- Uygun bir organizma seęimi
- Her deneyi, az sayıda zıt karakter çifti kullanımı ile sınırlamıř olması
- Genetik deneylere ait nicel (kantitatif) kayıtları eksiksiz tutması

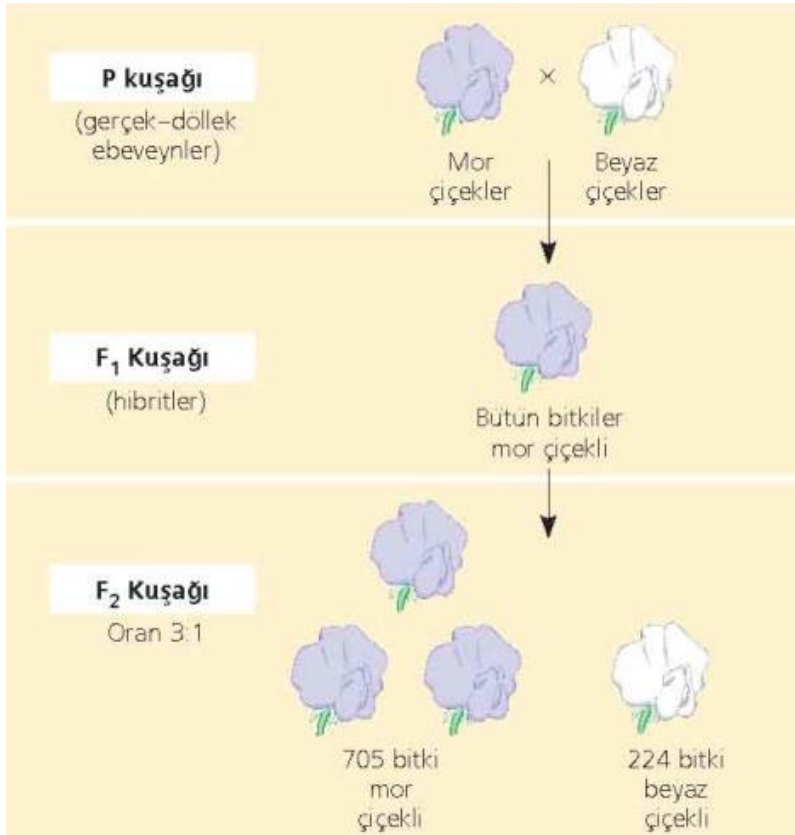


Gregor Mendel
Prelate portrait, 1868.

Mendel'in verileri hemen anlařılamadı

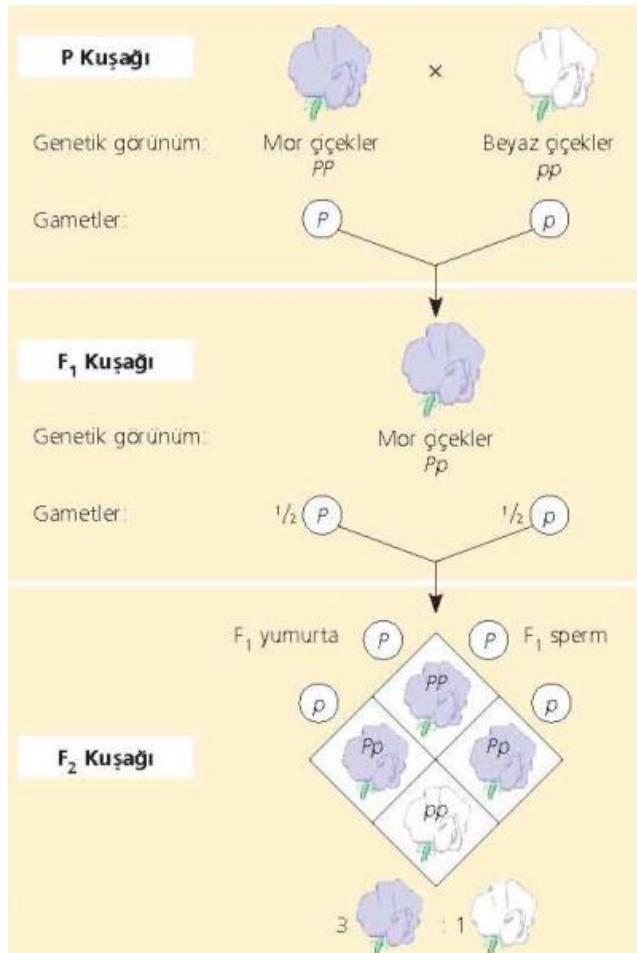
- Deney sonuçları ölümünden epey sonra, yüzyılın deęiřimiyle birlikte deęerlendirilebilmiřtir.
- Kromozomların iřlev ve davranıř özelliklerini arařtıran genetikçiler, Mendel'in önermelerinin deęerini daha sonra anlamıřtır.
- Mendel, kalıtsal özelliklerin aktarımının temelini keřfetmiřtir.

Monohibrit çaprazlama



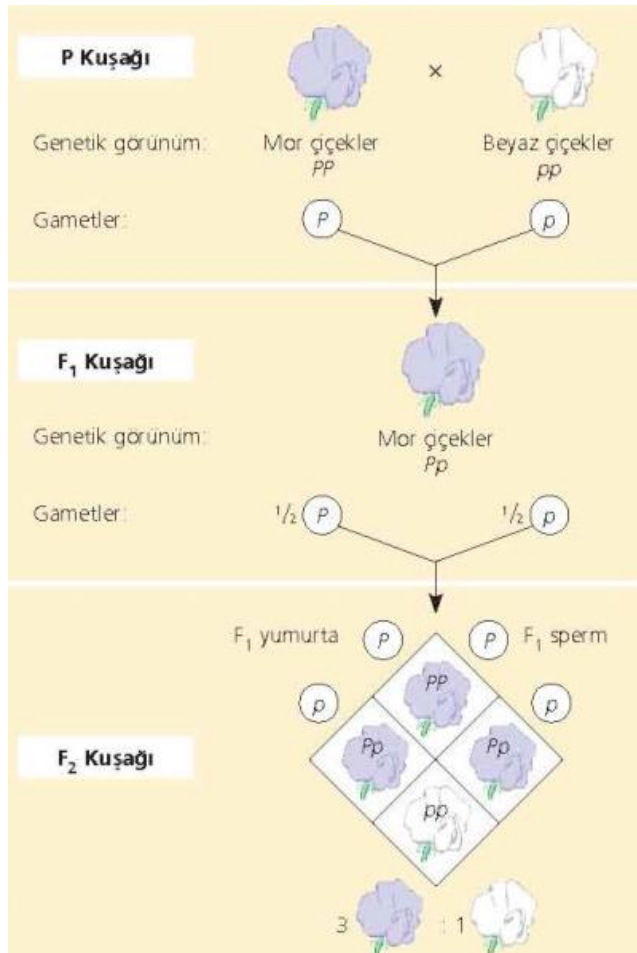
- Sadece bir çift zıt karakterle ilgili çaprazlamalardır.
- Genetik bir çaprazda orijinal ebeveynler P₁ veya atasal (parenteral) nesil olarak adlandırılır.
- Bunların yavruları ise F₁ veya birinci yavru birey (filial) nesli olarak adlandırılır.
- F₁ neslinin bireyleri kendi aralarında çaprazlanırsa F₂ veya ikinci yavru birey (filial) nesli ortaya çıkar.

Örnek bir karakter çifti (mor çiçek-beyaz çiçek)



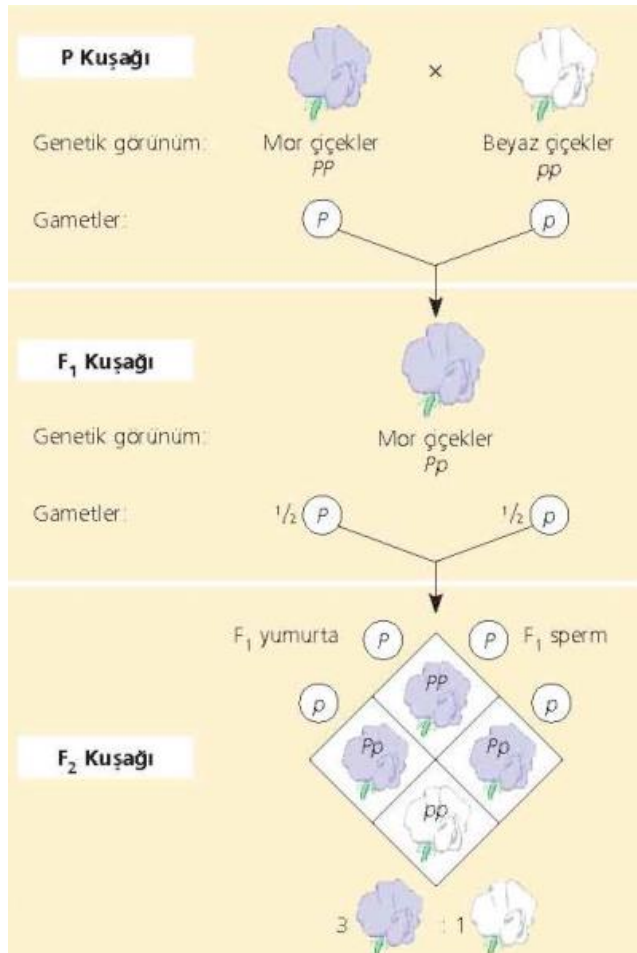
- Mor ve beyaz, çiçek rengini gösteren karakterin birbirine zıt iki özelliğidir.
- Mendel mor çiçekli bitkilerle beyaz çiçekli bitkileri çaprazladığında F₁ nesli sadece mor çiçekli bitkilerden oluşmaktaydı.

Örnek bir karakter çifti (mor çiçek-beyaz çiçek)



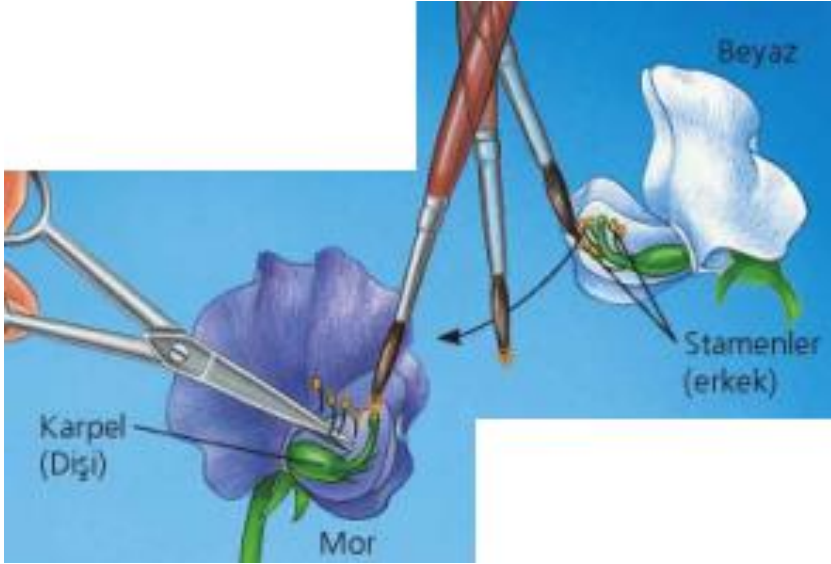
- F₁ bireyleri kendi aralarında çaprazlandıklarında 1064 bitkiden 787'sinin mor çiçekli ve 277'sinin beyaz çiçekli olduğunu gözlemledi.
- Beyaz çiçek özelliği F₁ neslinde ortadan kalkmış ve F₂ neslinde tekrar ortaya çıkmıştır.

Elde edilen genetik oranlar



- Mendel mor-beyaz açısından birçok P₁ çaprazı yapmış ve çok sayıda F₁ bireyi elde etmiştir.
- F₂ neslinde ise mor çiçekli bireylerin beyaz çiçeklilere oranı genelde 2.8:1.0 veya 3:1 şeklinde olmuştur.

Karşılıklı (respirokal) çaprazlar



- Çaprazlar iki yolla yapılabilir.
- Mor çiçekli bitkinin poleni ile beyaz çiçekli bitkinin tozlaşması ya da bunun tam tersi.
- Buna karşılıklı (respirokal) çaprazlama denir.
- Mendel'in monohibrit çaprazlamalarının sonucu cinsiyete bağlı değildir.

Birim faktör isimlendirmesi

- Mendel, bitkilerde çalıştığı özelliklerin her birine birim faktör adını vermiştir.
- Bu faktörler Mendel'e göre kalıtımın temel birimleridir.
- Birim faktörler nesilden nesile değişmeden geçmektedir.

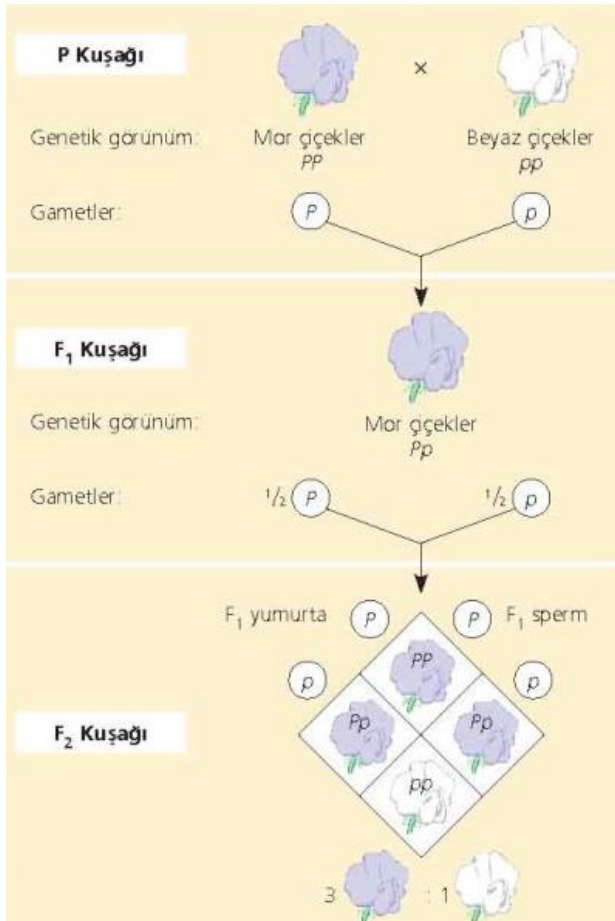
Mendel'in ilk üç önermesi

- Mendel, monohibrit aprazların sonuçlarını kullanarak řu ü önermeyi ortaya koymuřtur.
 - iftler halindeki birim faktörler
 - Baskınlık/ekiniklik
 - Ayrılma (segregasyon)

Çiftler halindeki birim faktörler

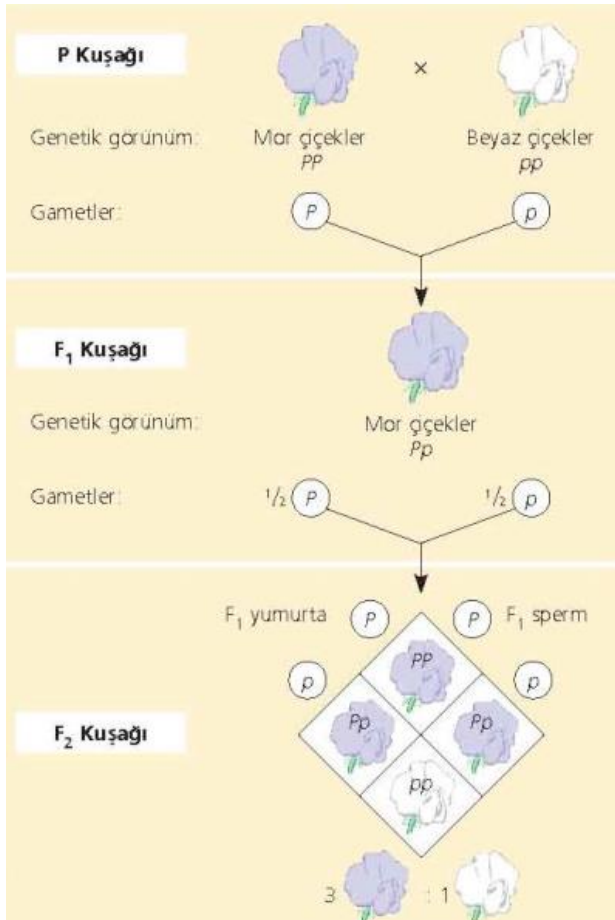
- Genetik karakterler her bir organizmada çiftler halinde bulunan birim faktörler tarafından kontrol edilmektedir.
- Mor çiçek/beyaz çiçek çaprazında her birey, çiçek rengini belirleyen şu kombinasyon çiftlerine sahip olabilir:
 - Mor faktör /Mor faktör
 - Mor faktör/Beyaz faktör
 - Beyaz faktör/Beyaz faktör

Baskınlık/Çekiniklik



- Tek bir bireydeki tek bir karakterden, birbirinden farklı iki faktör sorumlu olduğunda, birim faktörlerden biri diğerine baskındır, diğeri ise çekiniktir.
- Monohibrit çaprazlamalarda F₁'de ifade edilen özellik baskın birim faktörün sonucudur.

Baskınlık/Çekiniklik



- F₁ 'de ifade edilmeyip F₂ 'de tekrar ortaya çıkan özellik ise çekinik birim faktörün sonucudur.
- Baskın ve çekinik (dominant-resesif) terimleri kalıtım özelliklerini belirtmek için kullanılır.
- Uzun gövde özelliği, bodur gövde özelliğine baskın durumdadır.

Ayrılma (segregasyon)

In most cases Dihybrid crosses are supported by two laws proposed by

Gregor Mendel during the 1860's.

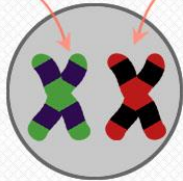


Segregation

Offspring randomly receive one allele of every trait from each parent.

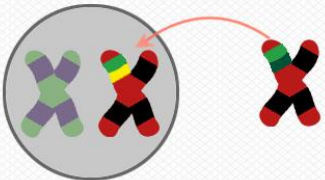
mother

father



Just because you receive one allele doesn't mean another dominant allele will be passed also.


Independent Assortment



- Gamet oluşumu, sırasında çiftler halinde bulunan birim faktörler rastgele ayrılır.
- Her bir gamet, bunlardan birini ya da diğerini eşit olasılıkla alır.

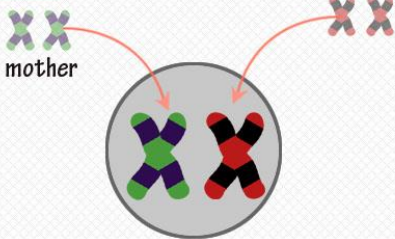
Ayrılma (segregasyon)

In most cases Dihybrid crosses are supported by two laws proposed by Gregor Mendel during the 1860's.



Segregation Offspring randomly receive one allele of every trait from each parent.

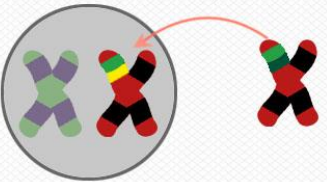
mother father



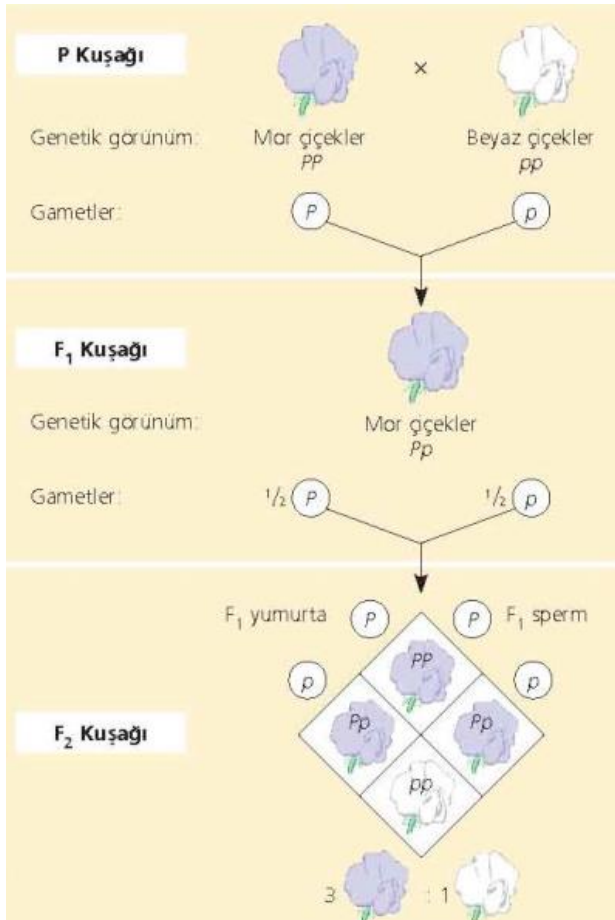
- Eğer bir birey aynı birim faktör çiftini içeriyorsa (mor x mor), bütün gametler % 100 oranında bu faktörü alır.
- Eğer birey birbirinden farklı birim faktörler içeriyorsa (mor x beyaz) her bir gamet bunları % 50 oranında alabilecektir.

Just because you receive one allele doesn't mean another dominant allele will be passed also.

Independent Assortment

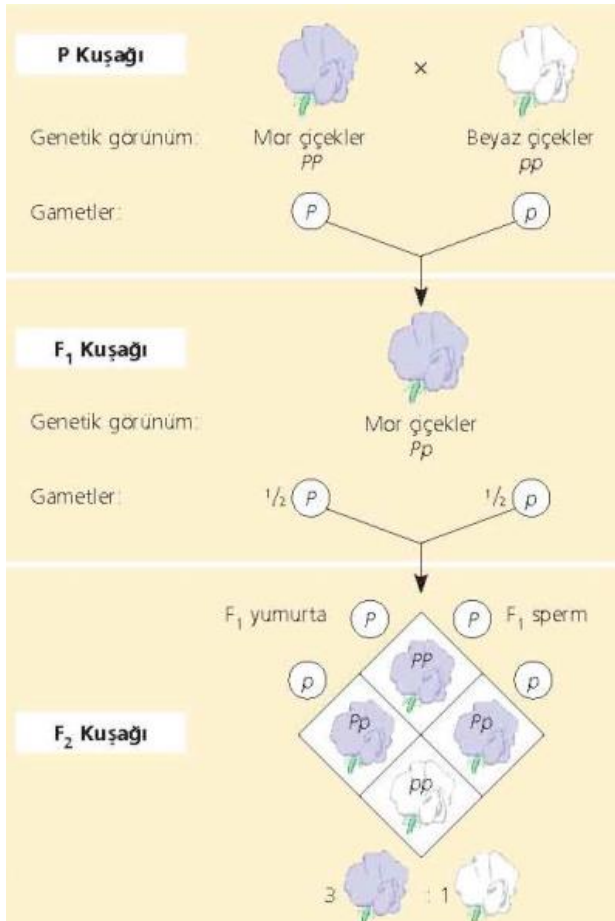


Mendel'in mor ve beyaz bitkileri



- Mendel'in P₁ mor bitkileri mor x mor ve P₁ beyaz bitkileri beyaz x beyaz birim faktör çiftleri içermekteydi.
- Mor çiçekli bitkinin tüm gametleri 'mor' birim faktörünü taşıırken, beyaz çiçekli bitkinin tüm gametleri 'beyaz' birim faktörünü taşıyacaktır.

Mendel'in mor ve beyaz bitkileri



- Döllenmeden sonra bütün F₁ bitkileri ebeveynlerin birinden 'mor' diğerinden 'beyaz' birim faktör alacaktır (mor x beyaz).
- Mor birim faktörü beyaza baskın olduğu için tüm F₁ bitkileri mor olmuştur.

Mendel'in mor ve beyaz bitkileri

In most cases Dihybrid crosses are supported by two laws proposed by

Gregor Mendel
during the 1860's.

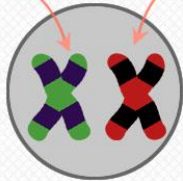


Segregation

Offspring randomly receive one allele of every trait from each parent.

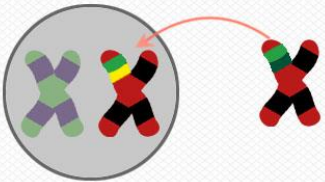
mother

father



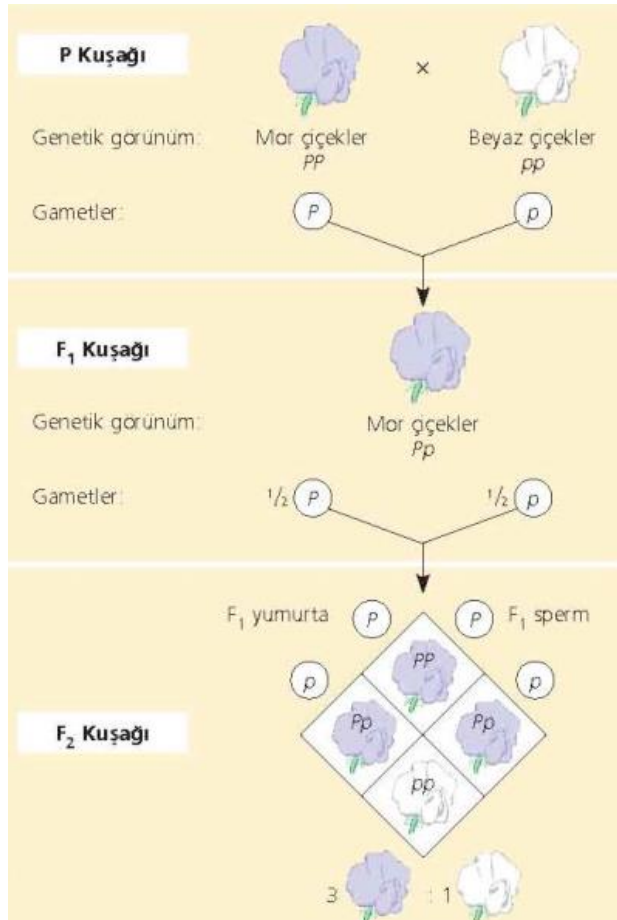
Just because you receive one allele doesn't mean another dominant allele will be passed also.

Independent Assortment



- Mor x beyaz birim faktörüne sahip bireyler gamet oluştururken;
- Gametleri % 50'si mor birim faktörü
- Gametlerin % 50'si beyaz birim faktörü alacaktır.

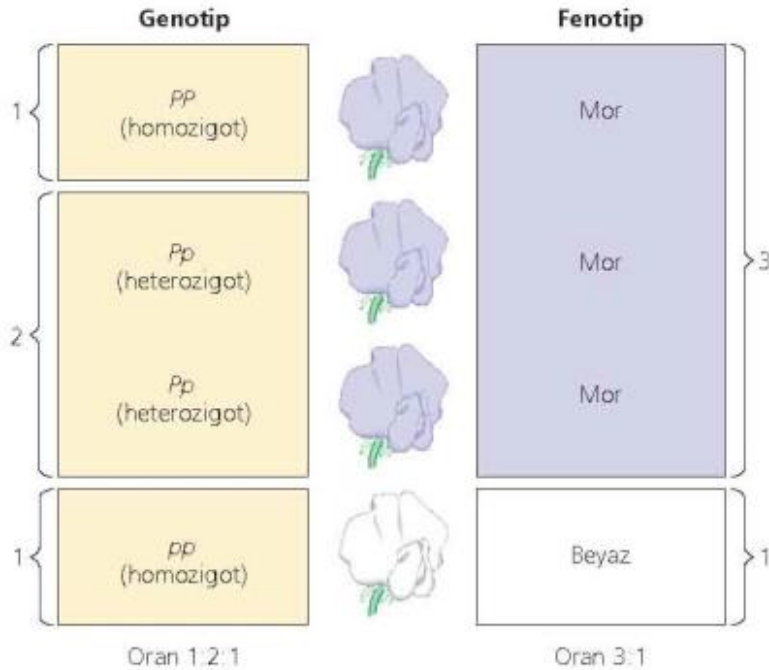
Mendel'in mor ve beyaz bitkileri



- Bu gamet tiplerine sahip F₁ bireyleri kendi aralarında çaprazlandığında;
 - Mor x mor birim faktör çiftli bireyler
 - Mor x beyaz birim faktör çiftli bireyler
 - Beyaz x beyaz birim faktör çiftli bireyler oluşacaktır.

Mor birim faktör beyaza baskın olduğu için F₂ bireylerinin $\frac{3}{4}$ 'ü mor, $\frac{1}{4}$ 'ü beyaz olacaktır.

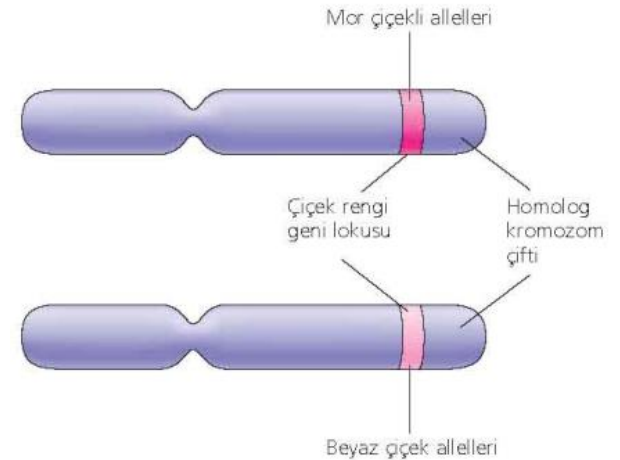
Çağdaş genetik terminoloji



- Bodur ya da uzun olma özelliği, ilgili genetik bilginin dışarıdan görünen (fiziksel) ifadesidir.
- Genetik bir özelliğin fiziksel ifadesine fenotip adı verilir.
- Mendel'in kalıtım birimlerini temsil eden birim faktörler, günümüzde gen olarak bilinmektedir.

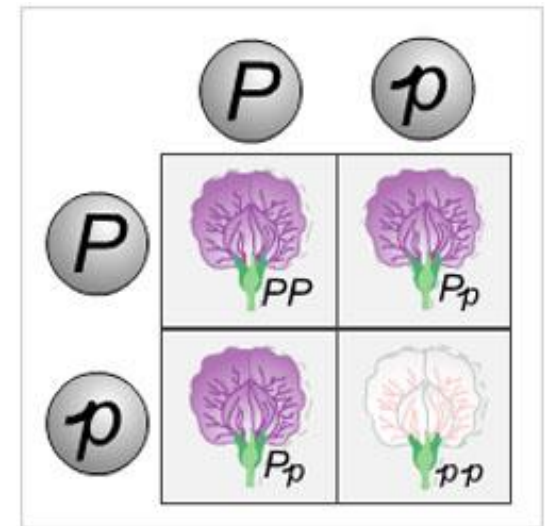
Çağdaş genetik terminoloji

- Her bir genin allel olarak bilinen alternatif formları vardır.
- Örneğin mor ya da beyaz olma özelliği, bezelye bitkisinin boyunu belirleyen allellerdir.



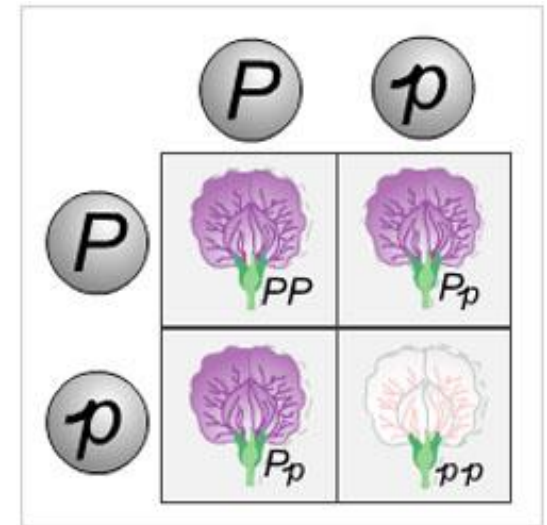
Baskınlık/Çekiniklik nasıl sembolize edilir?

- Genetik çaprazlamalarda çaprazlanan özellikler harfler ile sembolize edilir.
- Küçük harf çekinik özelliğe ait alleli, büyük harf ise baskın özelliğe ait alleli gösterir.



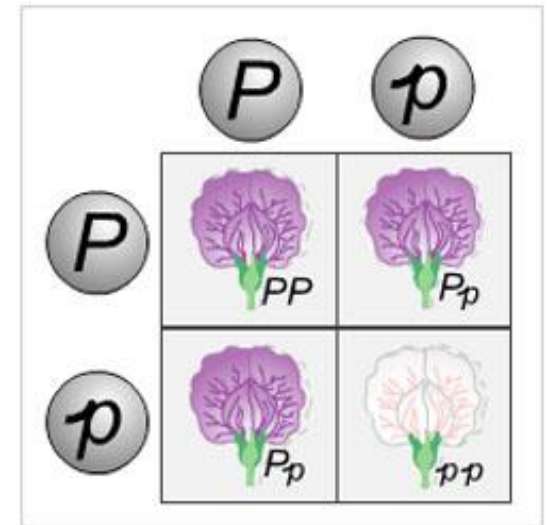
Baskınlık/Çekiniklik nasıl sembolize edilir?

- Bu alleller, çiftler halinde yazıldıklarında (PP, Pp veya pp), bu semboller genotip olarak adlandırılır.
- Baskınlık ya da çekiniklik prensibini izleyerek bireyin genotipinden fenotipini söyleyebiliriz:
 - PP ve Pp: Mor
 - pp: Beyaz

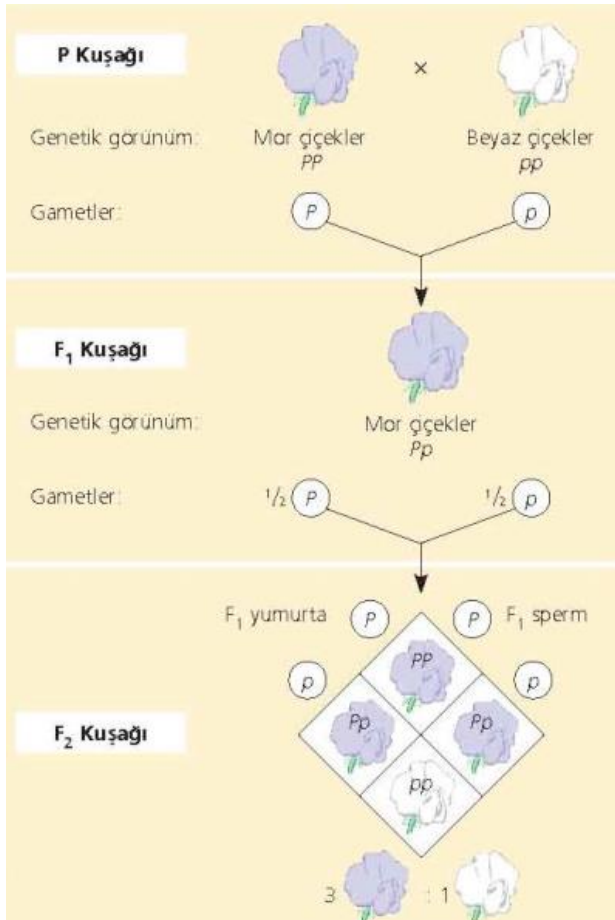


Homozigot/Heterozigot

- Genotipi, aynı alleller oluşturduklarında (PP veya pp) homozigot terimi kullanılır.
- Genotipi, farklı alleller oluşturduğunda ise (Pp) heterozigot terimi kullanılır.

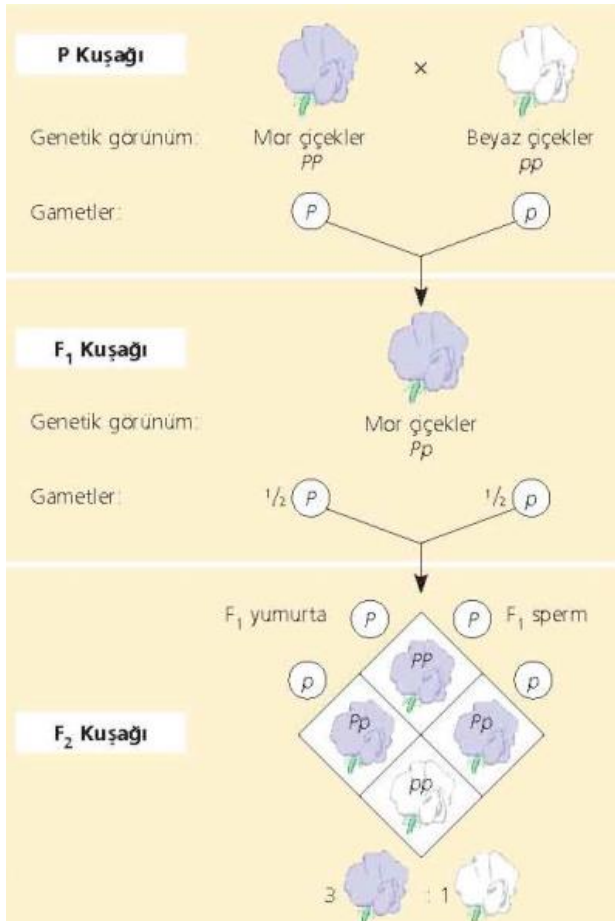


Punnett karesi



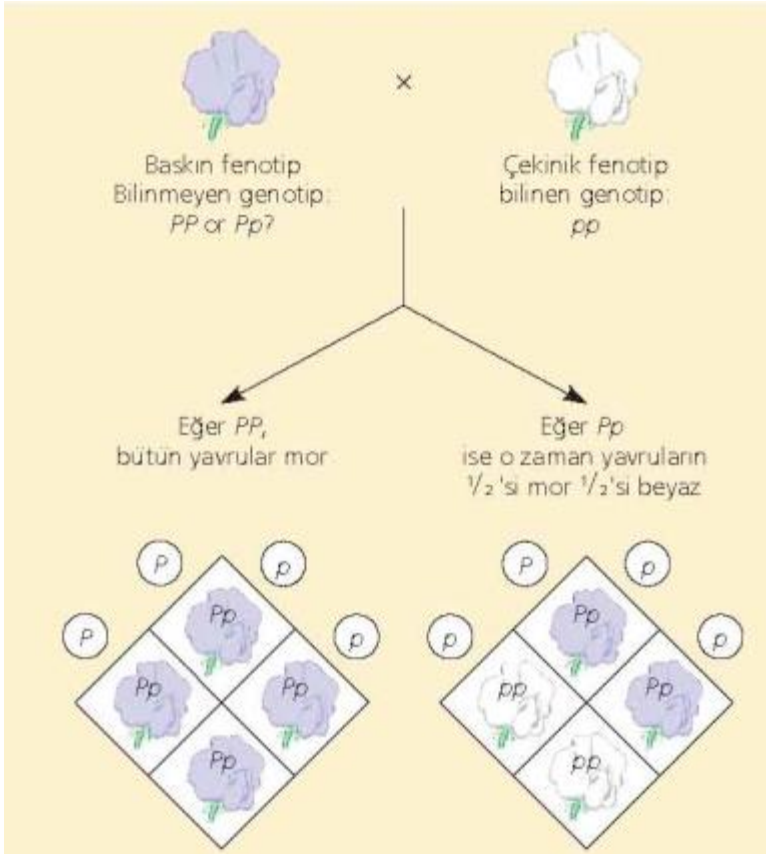
- Çaprazlama sonucunda oluşan genotip ve fenotipler Punnett karesi ile kolayca belirlenebilir.
- Olası gametlerin her biri ayrı bir sütuna yazılır.
- Sütunlardan biri dişi ebeveynin gametlerini, diğeri ise erkek ebeveynin gametlerini gösterir.

Punnett karesi



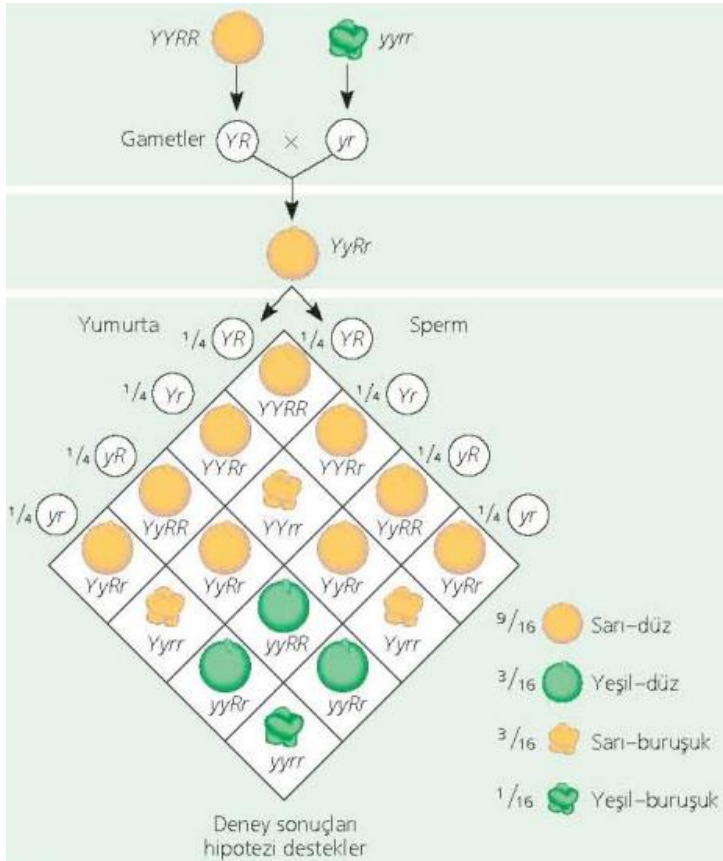
- Daha sonra erkek ve dişi gametlere ait bilgiler birleştirilerek oluşan genotip kesişen kutu içine yazılır.
- Bu olay, döllenme sonucu oluşan tüm yavru olasılıklarını ortaya koyar.

Test çaprazı



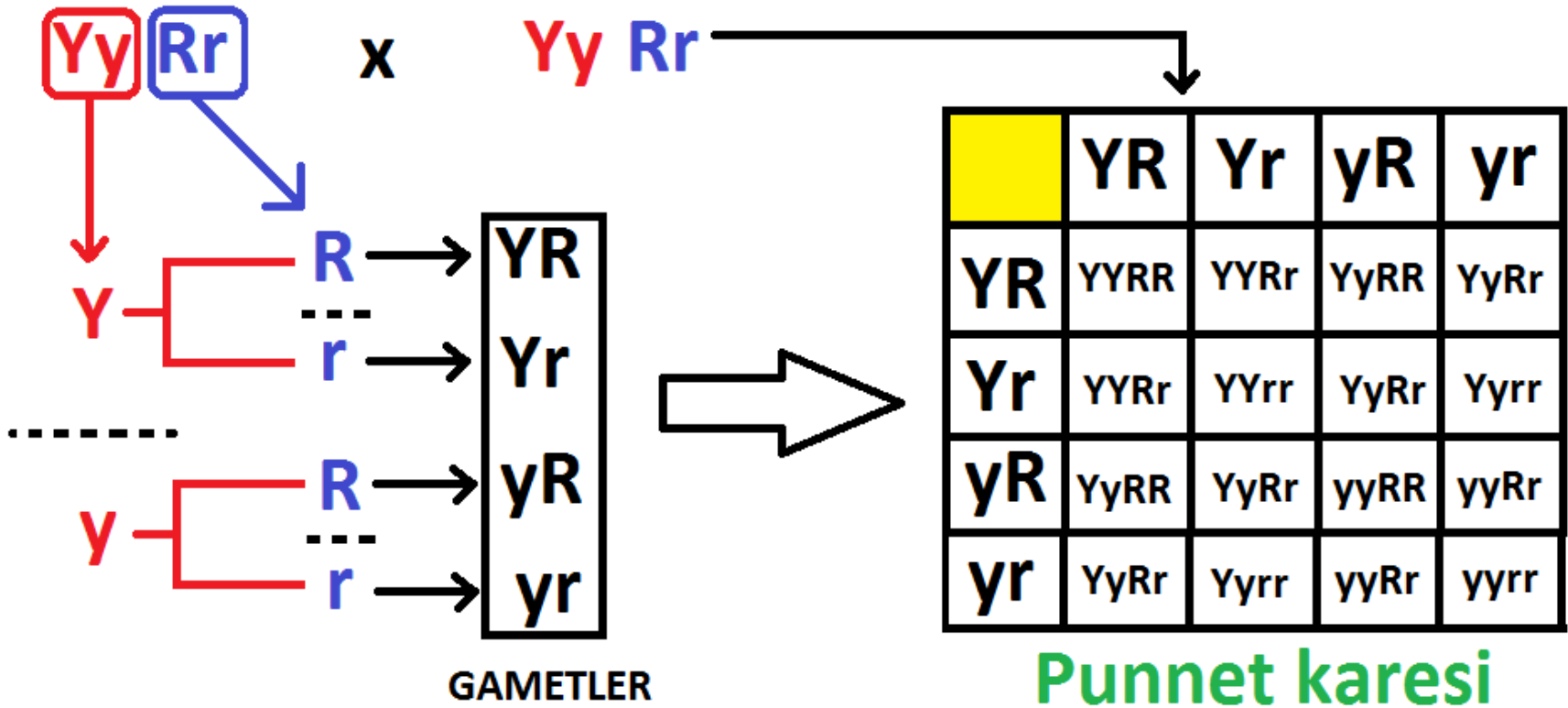
- F_2 neslinde oluşan mor bitkilerin PP veya Pp genotipinde olması beklenir.
- Fenotipte mor görünen bir bitkinin genotipinin PP veya Pp olduğunu ayırt etmenin yolu test çaprazı yapmaktır.
- Baskın fenotipli fakat genotipi bilinmeyen bir birey ile homozigot çekinik bir birey çaprazlanır.

Dihibrit çaprazlama ve dördüncü önerme

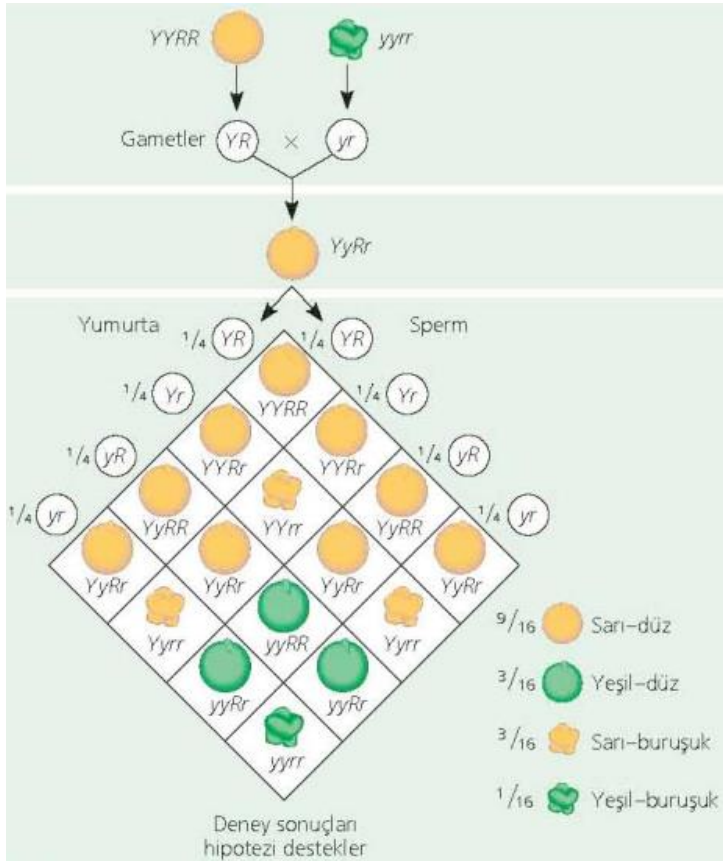


- İki karakterin aynı anda incelendiği çaprazlamalara dihibrit çaprazı veya iki faktörlü çapraz adı verilir.
- Örneğin; Tohum rengi ve tohum biçimi karakterlerini çaprazlarsak;
- Sarı/Düz bezelyeler x Yeşil/Buruşuk bezelyeler
- F₁ 'deki yavrular sarı ve düzdür.

Dihibrit çaprazlamada gametler nasıl bulunur?

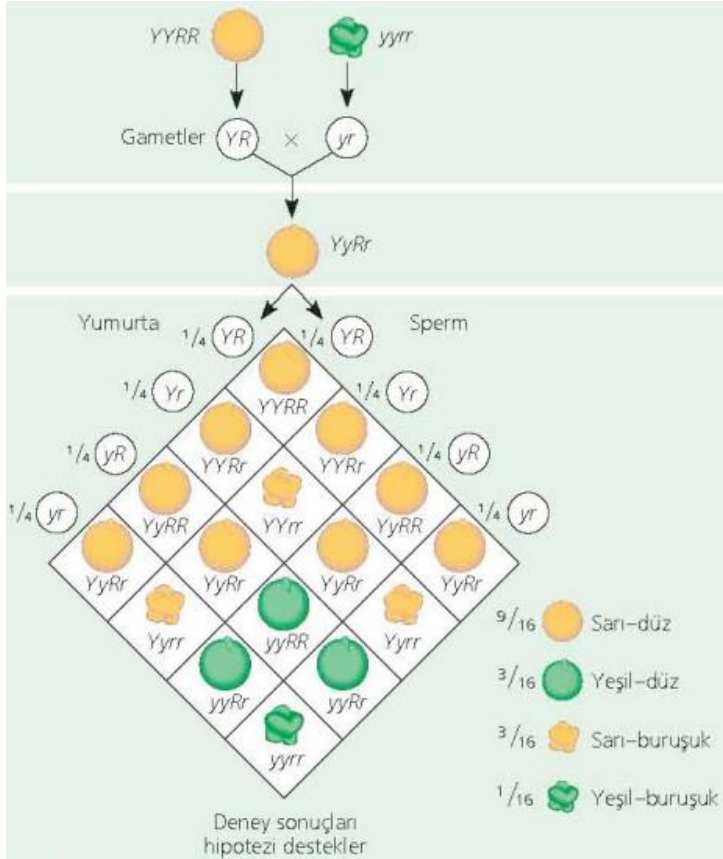


Dihibrit çaprazlama ve dördüncü önerme



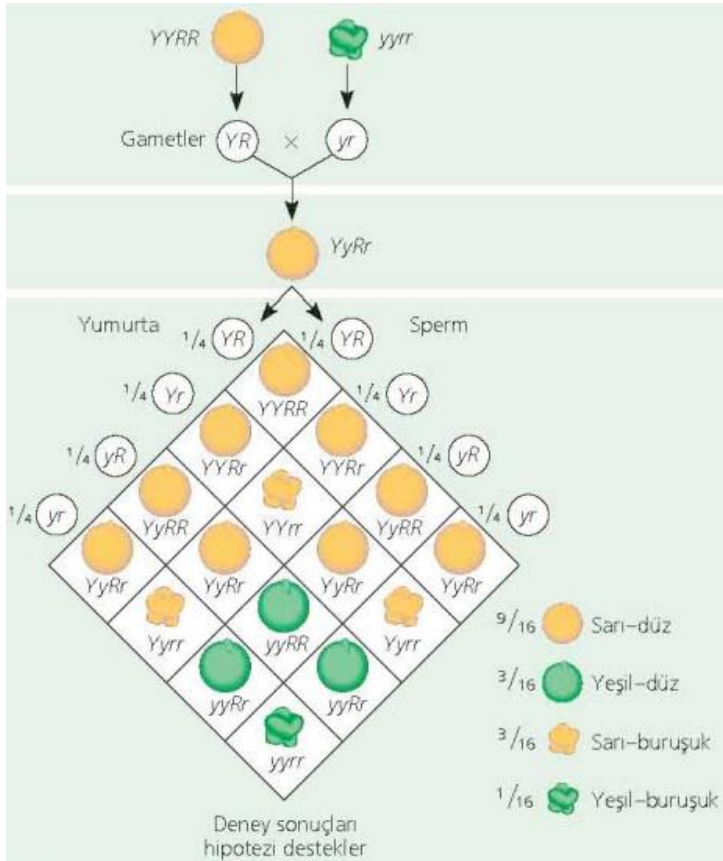
- Dolayısıyla sarı yeşile, düz tohum ise buruşuğa baskındır.
- F₁ bireyleri kendi aralarında çaprazlandığında;
 - 9/16 sarı/düz
 - 3/16 sarı/buruşuk
 - 3/16 yeşil/düz
 - 1/16 yeşil/buruşuk sonucu elde edilir.

Dördüncü önerme: Bağımsız açılım



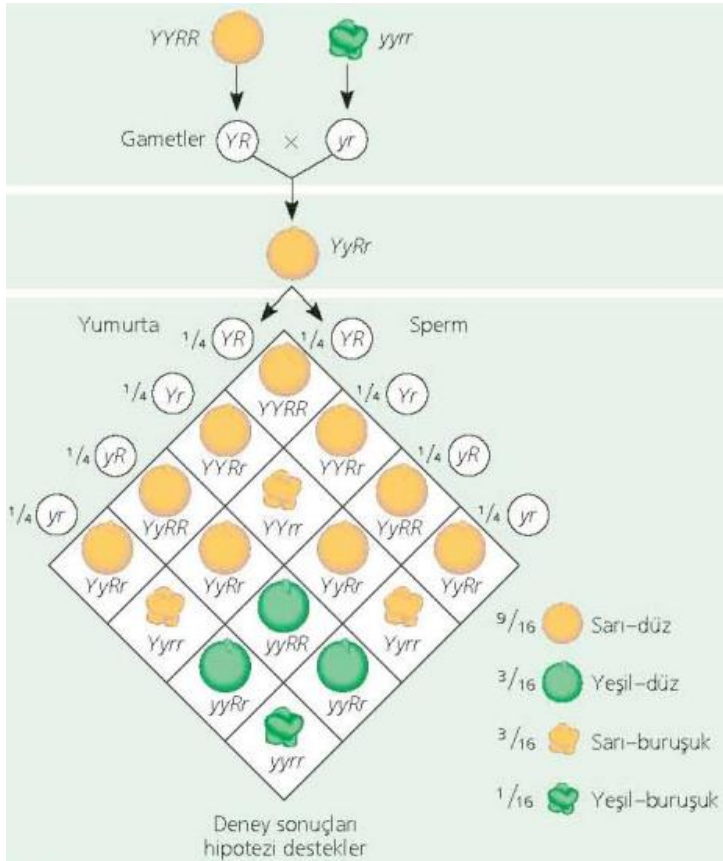
- Buradaki dihibrit çaprazı, iki monohibrit çaprazın ayrı ayrı yürüdüğü şekilde düşünebiliriz.
- Bu iki özelliğin (tohum rengi ve tohum şekli) birbirinden bağımsız kalıtıldığını düşünelim.
- Bu durumda bitkinin sarı ya da yeşil tohumlu olma şansı, düz ya da buruşuk olma şansından asla etkilenmez.
- Gamet oluşumu sırasında birim faktörlerin birbirinden ayrılan çiftleri birbirinden bağımsız olarak dağılırlar.

Örnek bir çaprazlama



- Sarı/düz (YYRR) bezelyeler ile yeşil/buruşuk (yyrr) bezelyeleri çaprazlayalım.
- Daha sonra da ortaya çıkan F₁ bireylerini kendi aralarında çaprazlayalım.

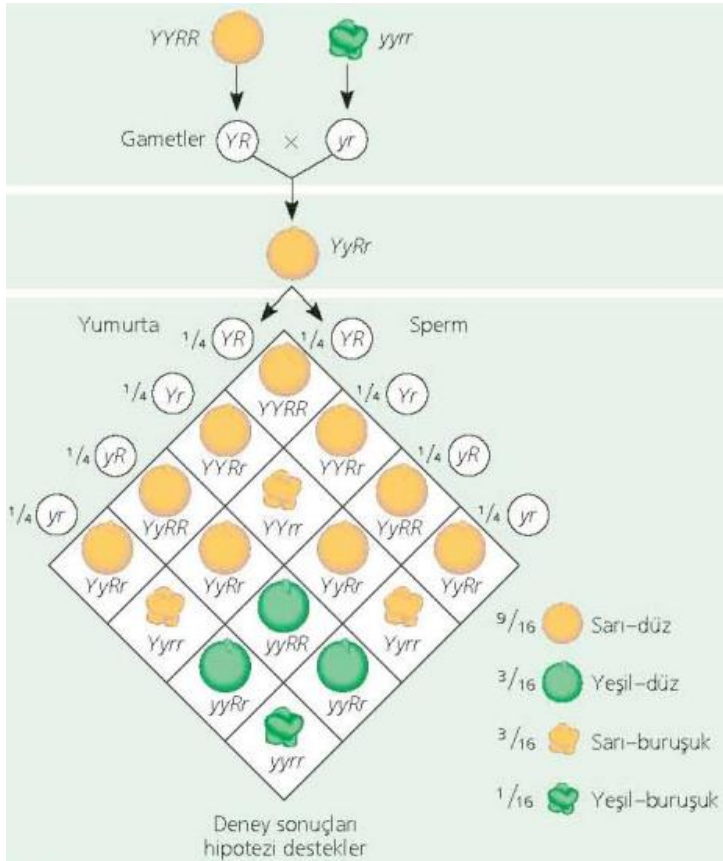
Örnek bir çaprazlama



□ F₁: YyRr

□ F₂ (F₁ × F₁): YyRr × YyRr

Örnek bir çaprazlama



■ Sonuçta şu oranlar elde edilecektir:

- 1/16 YYRR
- 2/16 YYRr
- 2/16 YyRR
- 4/16 YyRr
- 1/16 YYrr
- 2/16 Yyrr
- 1/16 yyRR
- 2/16 yyRr
- 1/16 yyrr

Yani 9/16 sarı/düz, 3/16 sarı/buruşuk, 3/16 yeşil/düz, 1/16 yeşil/buruşuk

Trihibrit aprazlama

- Mendel'in ayrılma ve bağımsız açılımla ilgili yöntemleri üç karakterli aprazlamalara da uygulanabilir.
- Dihibrit aprazlamaya göre daha karmaşık gibi görünse de, Mendel'in prensipleri izlendiğinde oldukça basittir.

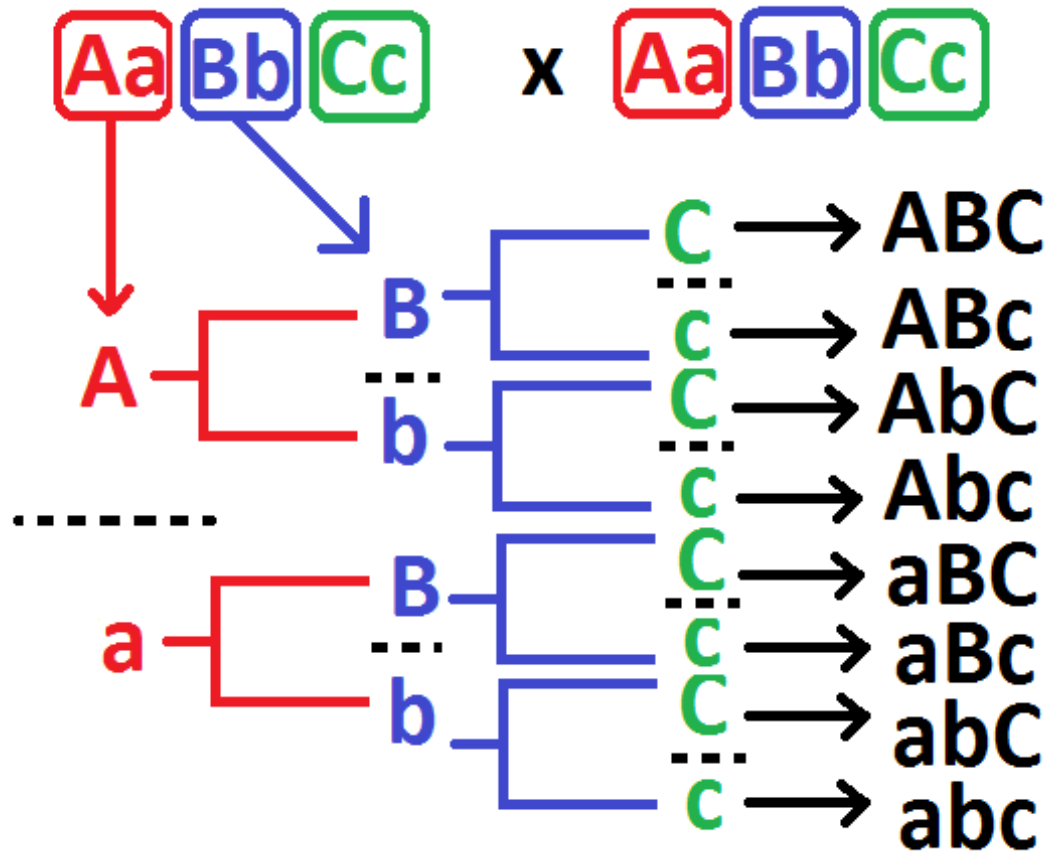
Trihibrit çaprazlama

- Örneğin birbirine zıt özellikler gösteren A/a, B/b ve C/c gen çiftleri ile aşağıdaki trihibrit çaprazlamayı yapalım.
- AABBCC x aabbcc

Generation of F₂ trihybrid phenotypes

A or a	B or b	C or c	Combined proportion
3/4 A	3/4 B	3/4 C →	(3/4)(3/4)(3/4) ABC = 27/64 ABC
		1/4 c →	(3/4)(3/4)(1/4) ABc = 9/64 ABc
	1/4 b	3/4 C →	(3/4)(1/4)(3/4) AbC = 9/64 AbC
		1/4 c →	(3/4)(1/4)(1/4) Abc = 3/64 Abc
1/4 a	3/4 B	3/4 C →	(1/4)(3/4)(3/4) aBC = 9/64 aBC
		1/4 c →	(1/4)(3/4)(1/4) aBc = 3/64 aBc
	1/4 b	3/4 C →	(1/4)(1/4)(3/4) abC = 3/64 abC
		1/4 c →	(1/4)(1/4)(1/4) abc = 1/64 abc

Trihibrit çaprazlamada gametler nasıl bulunur?



- Burada F_1 bireyleri AaBbCc genotipine sahip olacaktır.
- F_1 bireyleri kendi arasında çaprazlandığında (AaBbCc x AaBbCc) her bir ebeveyn eşit frekansta sekiz farklı gamet oluşturur.
- Bu durumda 64 ayrı kutulu bir Punnett karesi çizmek gerekmektedir.

	ABC	ABc	AbC	aBC	Abc	aBc	abC	abc
ABC	AABBCC	AABBCc	AABbCC	AaBBCC	AABbCc	AaBBCc	AaBbCC	AaBbCc
ABc	AABBCc	AABBcc	AABbCc	AaBbcc	AABbcc	AaBBcc	AaBbCc	AaBbcc
AbC	AAbBCC	AAbBCc	AAbbCC	AabBCC	AAbbCc	AabBCc	AabbCC	AabbCc
aBC	aABBCC	aABBCc	aABbCC	aaBBCC	aABbCc	aaBBCc	aaBbCC	aaBbCc
Abc	AAbBcC	AAbBcc	AAbbcC	AabBcC	AAbbcc	AabBcc	AabbcC	Aabbcc
aBc	aABbCc	aABbcc	aABbcC	aaBbCc	aABbcc	aaBbcc	aaBbcC	aaBbcc
abC	aAbBCC	aAbBCc	aAbbCC	aabBCC	aAbbCc	aabBCc	aabbCC	aabbCc
abc	aAbBcC	aAbBcc	aAbbcC	aabBcC	aAbbcc	aabBcc	aabbcC	aabbcc

Trihibrit çaprazlama

- Bu durumda 27:9:9:9:3:3:3:1 şeklinde bir oran tablosu ortaya çıkacaktır.
- Bu elde edilen oranlar Mendel karakterlerinin tümü için doğru gibi görünse de bunun her zaman böyle olmadığını daha sonra göreceğiz.

	ABC	ABc	AbC	aBC	Abc	aBc	abC	abc
ABC	AABBCC	AABBCc	AABbCC	AaBBCC	AABbCc	AaBBCc	AaBbCC	AaBbCc
ABc	AABBCc	AABBcc	AABbCc	AaBbcc	AABbcc	AaBBcc	AaBbCc	AaBbcc
AbC	AAbBCC	AAbBCc	AAbbCC	AabBCC	AAbbCc	AabBCc	AabbCC	AabbCc
aBC	aABBCC	aABBCc	aABbCC	aaBBCC	aABbCc	aaBBCc	aaBbCC	aaBbCc
Abc	AAbBcC	AAbBcc	AAbbcC	AabBcC	AAbbcc	AabBcc	AabbcC	Aabbcc
aBc	aABbCc	aABbcc	aABbcC	aaBbCc	aABbcc	aaBbcc	aaBbcC	aaBbcc
abC	aAbBCC	aAbBCc	aAbbCC	aabBCC	aAbbCc	aabBCc	aabbCC	aabbCc
abc	aAbBcC	aAbBcc	aAbbcC	aabBcC	aAbbcc	aabBcc	aabbcC	aabbcc

Mendel'in alıřmaları hemen kabul görmeydi !

- Mendel'in alıřmaları, 1866 yılında Brünn Society of Natural Science'de yayınlanmıřtır.
- Ancak bu bulgular 35 yıl boyunca dikkate alınmamıřtır.
- Mendel'in matematiksel analizleri meslektaşlarına oldukça yabancı gelmiřtir.

Mendel'in alıřmaları hemen kabul görmeydi !

- Diğer yandan Mendel ile diğer arařtırmacıların, eřitlenme konusundaki fikirleri de uyuřmuyordu.
- Diğer arařtırmacılar (evrim alıřanlar), Mendel tarafından ortaya konulan, eřitlenmelerin yavrulara nasıl aktarıldığını açıklayan önermelerini anlayamamışlardır.
- Bunun yerine, niin belirli fenotiplerin tercihli olarak hayatta kaldığı konusunu ön plana ıkarmaya alışmışlardır.

Walter Flemming (1879) !!!

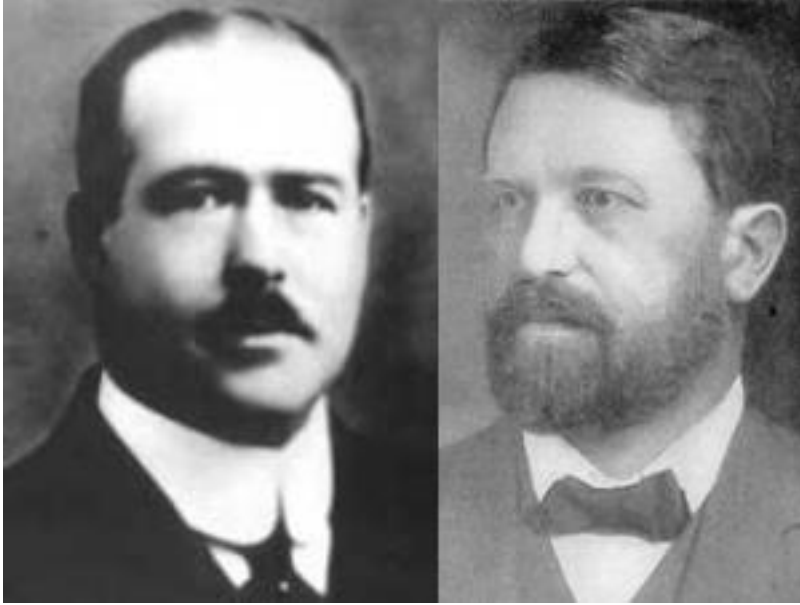


- Semender hücrelerinde hücre bölünmesi sırasında çekirdek içinde yer alan çubuk benzeri yapıları tanımlamıştır (kromozomlar).
- Kısa sürede kromozomların kalıtım ile ilişkisi tanımlanmaya başlandı.
- Bu noktadan itibaren Mendel'in bulguları tekrar incelenmeye başlandı.

Üç ayrı botanikçi !!!

- 20. yüzyıl başlarında Mendel'inkine benzer hibridizasyon çalışmaları, birbirinden bağımsız şekilde üç ayrı botanikçi tarafından gerçekleştirilmiştir.
 - Hugo De Vries
 - Karl Correns
 - Erich Tschermak

Walter Sutton ve Theodor Boveri (1902)

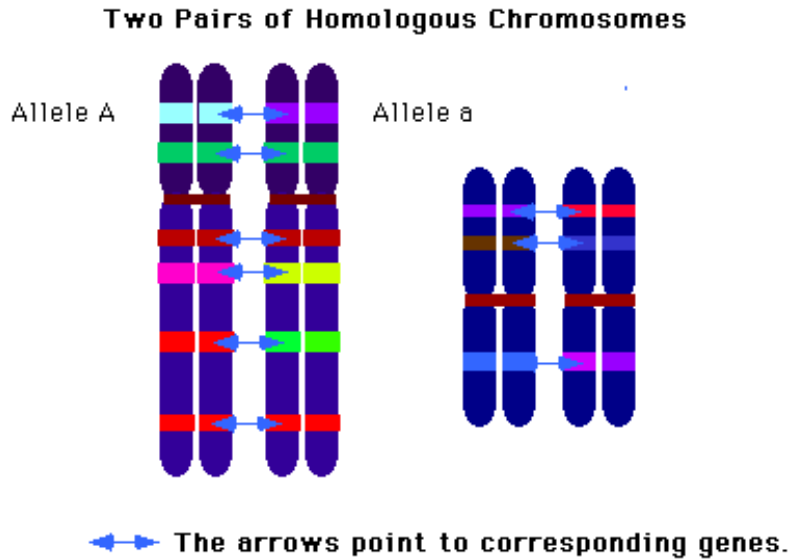


- Bu iki arařtırmacı, birbirinden bağımsız olarak mayoz sırasında kromozomların davranışlarını Mendel'in ayırılma ve bağımsız açılma prensipleriyle ilişkilendirmişlerdir.
- Mendel'in birim faktör dediğı şeyin bugün kromozomlar üzerindeki genler olduğu bilinmektedir.
- Ancak bu arařtırmacılar birim faktörlerin kromozomlar olduğunu düşünmüşlerdir.

Kalıtımın kromozomal teorisi

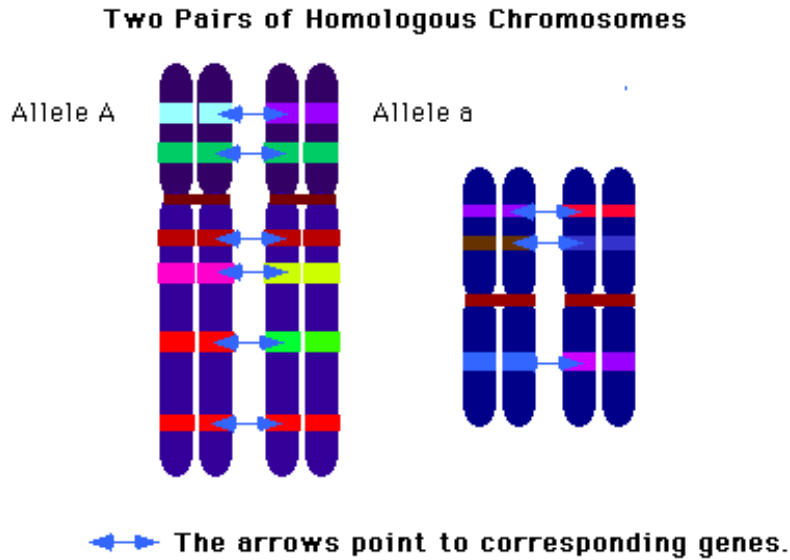
- Sutton ve Boveri, çalışmalarını sonucunda kalıtımın kromozomal teorisini başlatmış oldular.
- Daha sonra bazı bilim adamları meyve sinekleri ve diğer canlılarla yaptıkları çalışmalarla bu teoriyi doğrulamışlardır.
 - H. Morgan
 - Alfred H. Sturtevant
 - Calvin Bridges

Birim faktörler ve homolog kromozomlar arasındaki ilişki



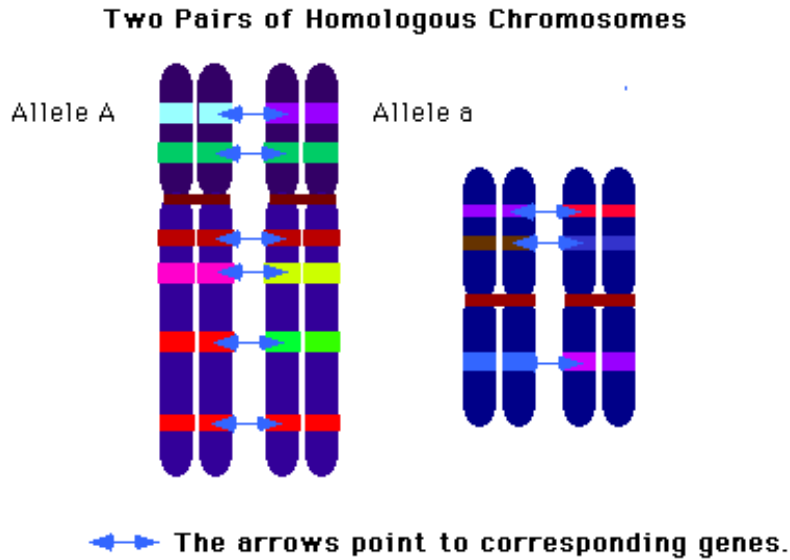
- Kromozomlar, morfolojik görünüm ve davranışları bakımından homolog çiftlerden oluşmaktadır.
- Gametler, her bir homolog kromozom çiftinin rastgele bir üyesini içerirler.
- Birim faktörler, homolog kromozom çiftleri üzerinde yerleşmiş olan genlerdir.

Birim faktörler ve homolog kromozomlar arasındaki ilişki



- Her bir homolog çiftin üyeleri gamet oluşumu sırasında gametlere rastgele ayrılır.
- Kromozomlar; doğrusal olarak dizilmiş, bilgi içeren ve gen adı verilen çok sayıda birimden oluşmaktadır.
- Mendel'in birim faktörleri gerçekte bir çift homolog kromozom üzerinde yerleşmiş olan bir çift geni ifade etmektedir.

Lokus-Allel terimleri



- Herhangi bir genin kromozom üzerinde yerleştiği bölgeye lokus (tekili locus, çoğulu loci) adı verilir.
- Belirli bir genin farklı formlarına (örneğin; G ya da g) o genin allelleri adı verilir.
- Mendel kalıtımında genelde her defasında sadece iki alternatif alleli olan genler kullanılmıştır.
- Ancak gerçekte birçok genin ikiden fazla allelik formu vardır.

Bağımsız açılım genetik çeşitliliğe yol açar

- Homolog kromozom çiftinin her üyesi genetik olarak farklı allelleri içerebildiğinden, genetik açıdan çeşitlilik gösterir.
- Bağımsız açılım, bütün olası kromozom kombinasyonlarına yol açtığı için, bu olay genetik çeşitliliği artırır.
- Bir bireyin oluşturacağı farklı gamet kombinasyonu 2^n ile ifade edilir.

Bağımsız açılım genetik çeşitliliğe yol açar

- İnsanlar için bu sayı $2^{23} = 8$ milyondur.
- Her bir ebeveyn için oluşacak gamet sayısı 8 milyon iken, oluşacak farklı yavru birey sayısı da astronomik boyutlara ulaşır.
- 8 milyon x 8 milyon = 64×10^{12}
- Bu rakam, bugüne kadar yeryüzünde yaşamış insan sayısından çok fazladır.

Olasılık kanunları

- Olasılık kanunları genetik olayların sonuçlarının açıklanmasına yardımcı olur.
- Bunlar;
 - Çarpım kanunu
 - Toplam kanunu
 - Şartlı olasılık
 - Binom teoremi

Çarpım kanunu

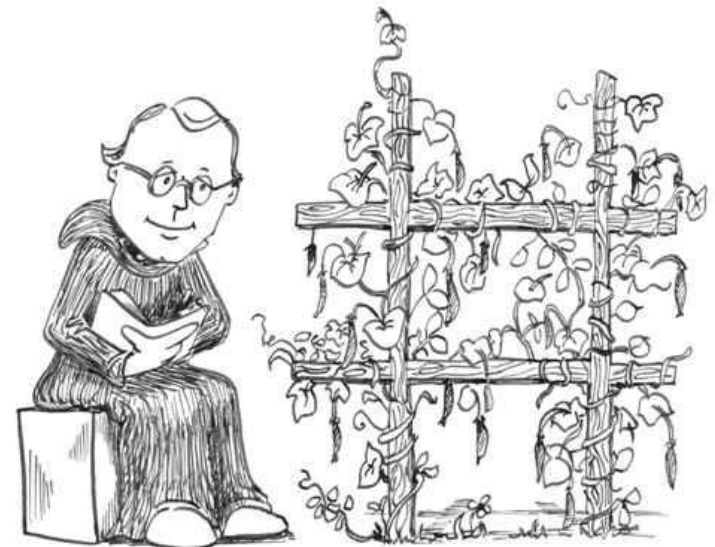
- İki ya da daha fazla olay birbirinden bağımsız ama aynı anda olursa, sonuçların olasılığını önceden hesaplamak mümkündür.
- Gerçekleşen iki ya da daha fazla sonucun olasılığı, bunların tek tek olasılıklarının çarpımına eşittir.
- Havaya atılan bir metal paranın yazı (Y) ya da tura (T) gelme olasılıklarının her biri $\frac{1}{2}$ 'dir.

Çarpım kanunu

- Aynı anda havaya atılan iki farklı paranın birden yazı (Y) gelme olasılığı nedir?
- Paraların tek tek havaya atıldıklarında her birinin yazı (Y) gelme olasılıkları sırasıyla $\frac{1}{2}$ ve $\frac{1}{2}$ 'dir.
- O halde aynı anda havaya atılan iki paranın birden yazı (Y) gelme olasılığı:
 - $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ 'tür (çarpım kanunu)

Mendel'in önermelerini tekrar edelim

- Her bir allel baskın ya da çekiniktir.
- Ayrılma (segregasyon) söz konusudur.
- Bağımsız açılım gerçekleşmek
- Döllenme rastgeledir.



řans aprazlaması

- Mendel'in son üç önermesi řans olayından etkilenir.
- řans aprazlaması en kolay paralarla yapılan yazı-tura denemelerinin sonuçları kaydedilerek gösterilebilir.
- Her bir atıřta paranın yazı ve tura gelme olasılıkları sırasıyla $\frac{1}{2}$ ve $\frac{1}{2}$ 'dir.

Şans çaprazlaması

- Dolayısıyla çok sayıda atışta beklenen oran 1:1'dir.
- Eğer metal para 1000 kez atılırsa 500 kez yazı, 500 kez de tura gelmesi beklenir.
- Ancak gerçekte sonuçlar, bu hipotetik orandan sapma gösterebilir (486 yazı ve 514 tura gibi).
- Atışların toplam sayısı azaltılırsa şans sapmasının etkisi de buna bağlı olarak artar.

Sıfır (null) hipotezi

- Ölçülen değer (veya oran) ile beklenen değer (veya oran) arasında herhangi bir farkın olmaması durumudur.
- Ancak sonuçlar gerçekte sapmalar gösterecektir.

Ki-Kare analizi

- Gözlenen sonuçların, beklenenlerden ne oranda sapma gösterdiğinin tespitinde kullanılan bir yöntemdir.
- Aynı zamanda sapma oranının istatistiksel olarak kabul edilebilir olup olmadığını belirlemeyi de sağlar:
- Bu eşitlikte:
 - g_i : gözlenen değer
 - b_i : beklenen değerdir.

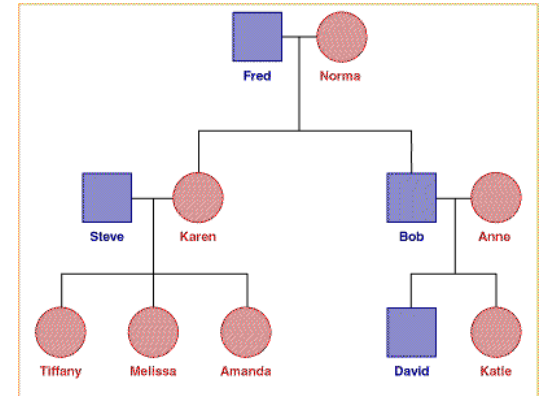
$$\chi^2 = \sum_{i=1}^I \frac{(g_i - b_i)^2}{b_i}$$

Ki-Kare analizi

- Bundan sonrası ise ki-kare formülüne bağlı olarak serbestlik derecesinin ve olasılık değerinin hesaplanmasıdır.
- Bu değerleri hesaplamak oldukça karmaşıktır.
- Ancak günümüzde bu istatistiksel hesapları kolayca yapabilen bilgisayar programları mevcuttur.
- Bu istatistiksel uygulamalar yalnızca genetikte değil, tüm bilimsel hesaplamalarda kullanılmaktadır.

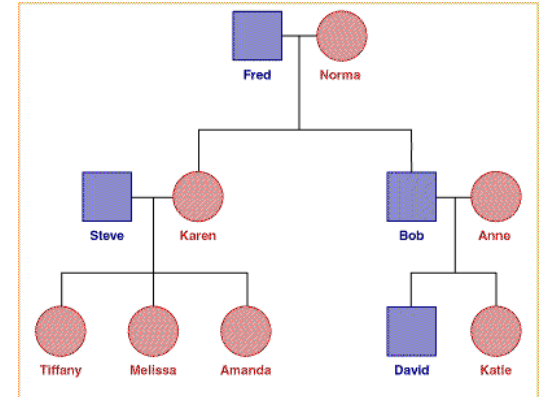
Soyağacı analizleri

- Tasarlanmış çaprazların ve çok sayıdaki yavru bireylerin üretiminin pratik olmadığı durumlarda genlerin kalıtım şekli araştırılabilir mi?
- Bu sorunun cevabı evettir.
- Özgül bir fenotipin kalıtım modeli insanda bile çalışılabilir.



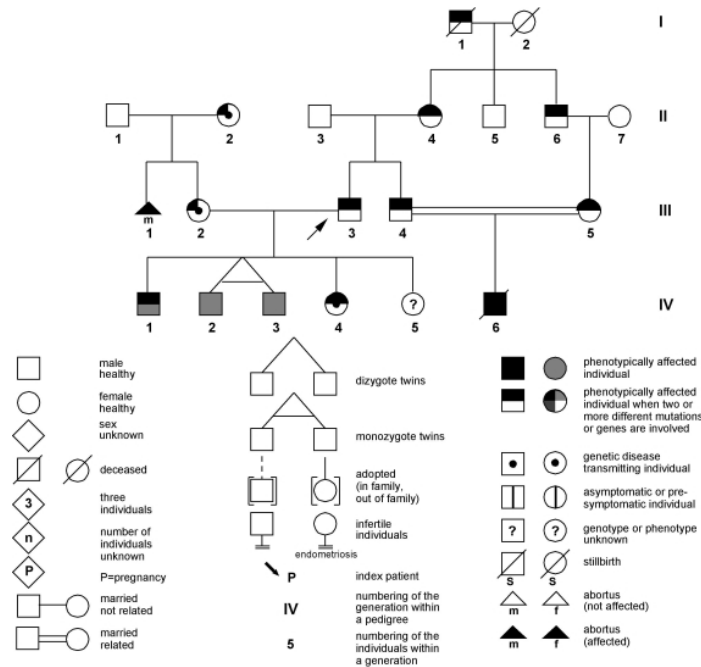
Soyağacı analizleri

- Bu amaçla ailenin her üyesi için istenen özelliğin fenotipini gösteren bir aile ağacı oluşturulabilir.
- Bu tip aile ağaçlarına soy ağacı (pedigri) denir.
- Bu yolla ilgili özelliği kontrol eden genin nasıl kalıtıldığını öğrenebiliriz.



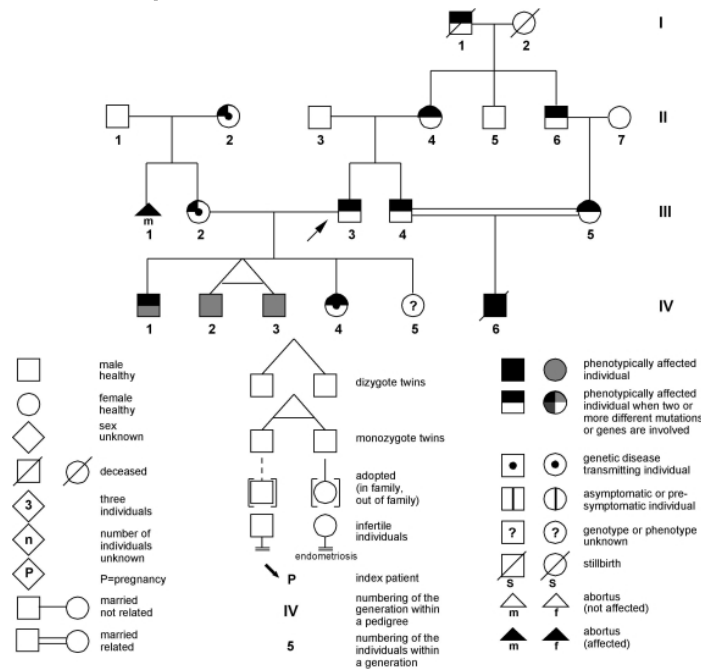
Soyağacı analizleri

- Soyağacında daireler dişileri, kareler erkekleri temsil etmektedir.



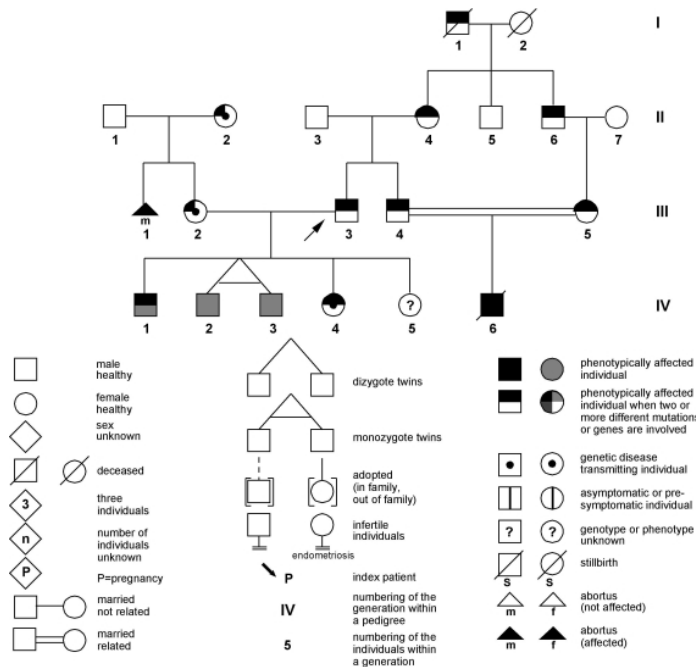
Soyağacı analizleri

■ Eğer cinsiyet bilinmiyorsa baklava biçimi kullanılır.



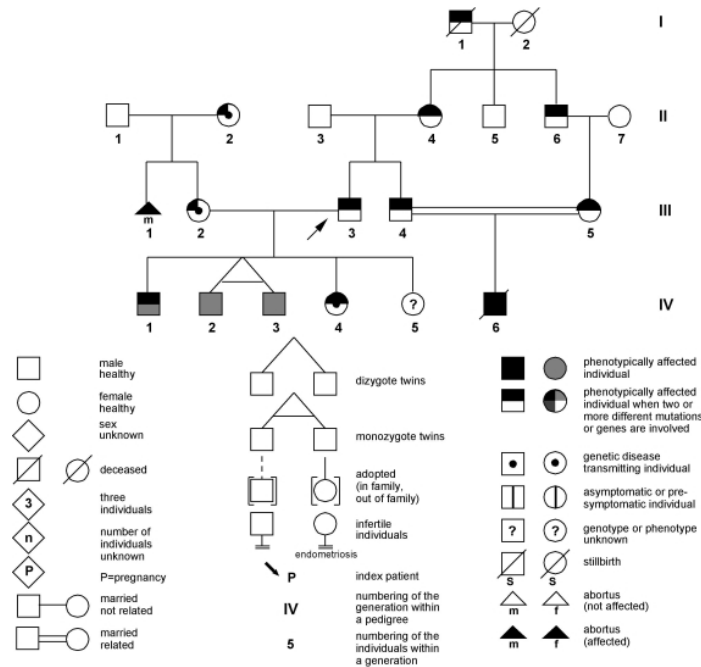
Soyağacı analizleri

- Ilgilenilen özelliğin fenotipte görüldüğü durumlarda daireler, kareler ya da baklava biçimleri koyu boyanır.



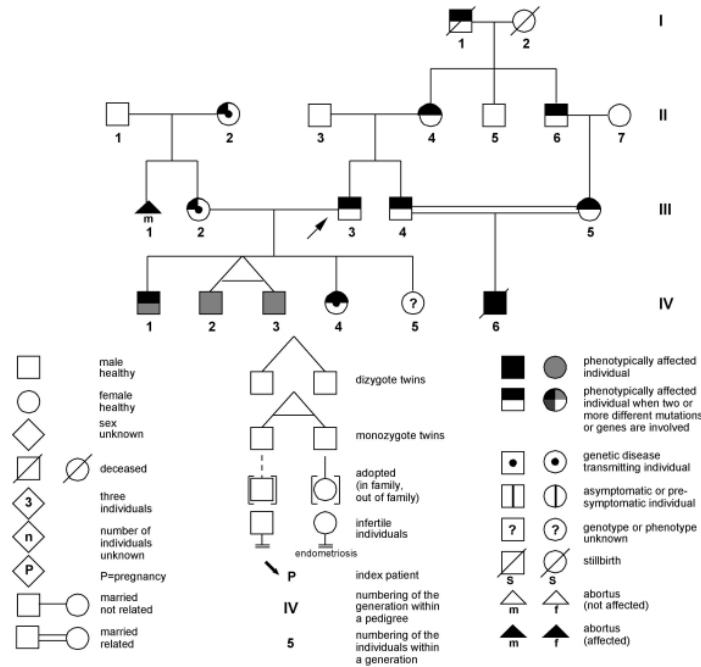
Soyağacı analizleri

- Eğer birey istenilen özellik açısından heterozigot ise sembolün yarısı boyanır.



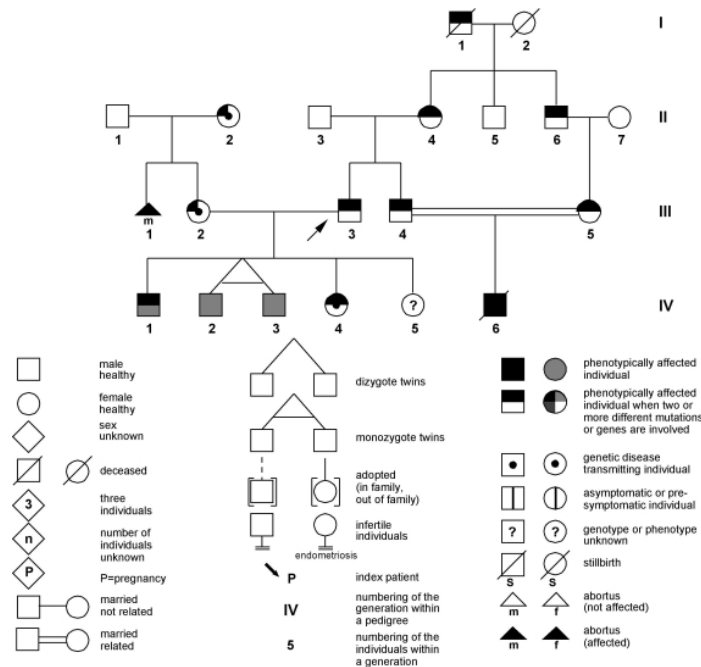
Soyağacı analizleri

- Bir ebeveyn çiftinin yavruları sib olarak adlandırılır ve bunlar birbirine sib-çizgisi ile bağlanırlar.



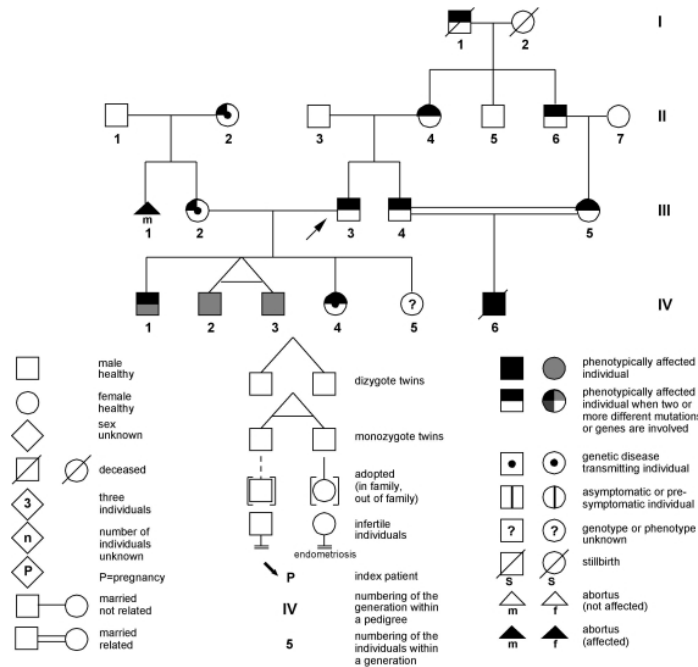
Soyağacı analizleri

- İkizler, sib çizgisine bağlı dikey bir çizgiden kök alan diyagonal çizgilerle gösterilir.



Soyağacı analizleri

- Monozigotik ya da tek yumurta ikizlerinde, diyagonal çizgiler yatay bir çizgi ile birleştirilir.



Soyađacı analizleri

- Bir doktor ya da genetikçinin dikkatini eken fenotipe sahip erkek ocuđa propositus denir.
- Aynı durumdaki diři ise proposita adını alır.