

KALITIM (GENETİK)

YRD. DOÇ. DR. HASAN KOÇ

Benzerlik ve farklılık



Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ



2

Varyasyon

- Dünya binlerce canlı yaşamaktadır. Bu organizmalar bazı özellikleri bakımından birbirlerine benzerlik gösterirken bir çok özellik yönünden oldukça farklıdır.
- Aynı türün bireyleri arasında veya aynı ana babanın yavruları arasında bile görülen bu farklılıklara "varyasyon" adı verilmektedir. Örneğin:
 - Boy,
 - Zeka düzeyi,
 - Göz rengi ve saç ekil gibi özellikler
- Bu çeşit belirli varyasyonların yanı sıra ailedeki gibi fazlaca dikkat çekmeyen varyasyonlarda bulunmamaktadır.
 - Kulak memesinin bitişik yada ayrı olması,
 - Dilin boyuna kıvrılıp kıvrılmaması,
 - Bazı kimyasal maddelerin tadını deşik ekilerde algılayabilme,
 - Kırmızı yeşil renk körlüğü,
 - El ve ayak parmaklarının normalden fazla olması

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

3

Genetik bilimi

- Özelliklerin ana babadan (ebeveynlerden) yavrularına aktarılması olayına "kalıtım" denir.
- Bir bireyin ebeveynlerinden aldığı ve kendisinin de çocuklarına geçireceği özellikleri yani kalıtsal özellikleri ve bunların aktarılma mekanizmalarını inceleyen bilim dalına "genetik" adı verilir.
- Genetik bilimi;
 - Canlının iç ve dış özelliklerini nasıl kazandığını,
 - Ebeveynlerine ve diğer akrabalarına niçin benzediğini
 - Doğadaki bitki ve hayvanların gösterdiği sonsuz varyasyonun neden ileri geldiğini açıklamaya çalışılan bilimdir.
- Bir canlının gen yapısı, genetik özellikleri veya başka bir deyişle genotipi, fenotip denilen görülen, fark edilebilir özelliklerinin (renk, ekil, boy vs.) ortaya çıkmasını sağlar.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

4

Genetik çalışmalarda kullanılan model canlılar

- Rapid Reproduction
- Produce large # of offspring
- Few chromosomes
- Ease of propagation



Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

5

Gregor Mendel (1822-1884)

- Kalıtımın nasıl işlediği konusunda ilk çalışmaları, 1865'te Avusturyalı ve çok az tanınmış bir rahip olan Gregor Mendel tarafından başlatılmıştır.
- Mendel çalışmaları bugünkü Çek Cumhuriyeti'nde Brno'da (tarımsal bir bölge) rahiplik yaptığı manastırın bahçesinde yetiştirdiği bezelyeler üzerinde yaptığı ve 8 yıllık çalışmalarının sonucunu, bir rapor halinde açıkladı.
- Mendel rahiplik dışında matematik ve tabii bilimler öğrenimi de yaptı.



Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

6

Mendel'in bezelyede seçti 7 karakter

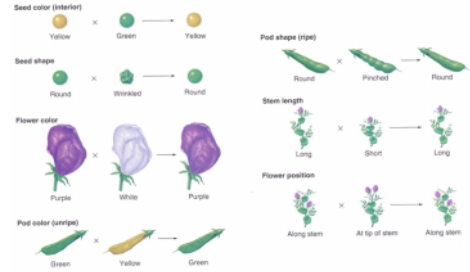
- Mendel bezelyelerle yaptığı çaprazlama deneylerinde bu bitkinin 7 farklı özelliğinin kalıtımını incelemiştir.
 - Tohum biçimi (düzgün veya buruk)
 - Tohum rengi (yeşil veya sarı)
 - Petal rengi (mor veya beyaz)
 - Meyva kabuğu biçimi (yassı veya kıvrık)
 - Meyva kabuğu rengi (yeşil veya sarı)
 - Çiçeklenme durumu (aksial veya terminal)
 - Gövde boyu (uzun veya kısa)
- Mendel deneylerini yaptığı sırada hücre, kromozom ve genler hakkında fazla bilgi mevcut değildi. Onun ortaya koyduğu prensipler sadece çiftle yapılan deneylerden elde edilen verilere dayanıyordu.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

7

Mendel'in bezelyede seçti 7 karakter

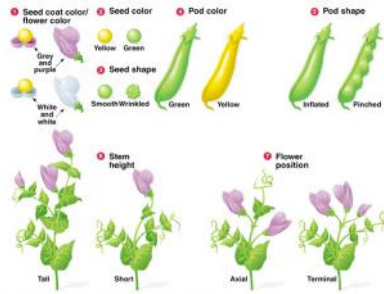


Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

8

Mendel'in bezelyede seçti 7 karakter

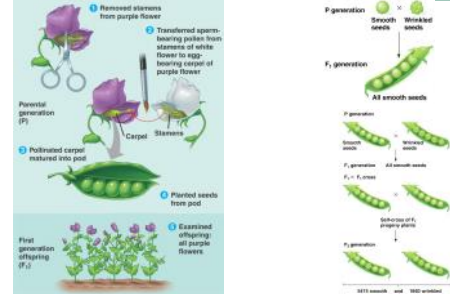


Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

9

Mendel'in bezelyeler üzerinde yaptığı deneyler



Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

10

Mendel neden başarılı oldu?

- Mendel'den önceki dönemde kalıtım olayı ile ilgilenen ara tırcılar bu çalışmalarında pek başarılı olamadılar.
- Onların başarısızlıklarının en önemli nedeni yaptıkları deneyler sırasında organizmanın bütün özelliklerini göz önünde bulundurmaları ve gözlemlerinin kayıtlarını güvenilir bir şekilde tutamamış olmalarıdır.
- Mendel'in başarısı ise;
 - Her çaprazlama sırasında yalnızca bir yada birkaç özellik üzerinde dumasından,
 - Kontrollü çaprazlamalar yaparak gözlemleri sonuçlarının kayıtlarını dikkatle tutmasından,
 - Çeşitli genetik farklılıkları kontrol eden faktörün adını verdiğini partiküllerin varlığını kabul etmesinden kaynaklanmaktadır.
- Herhangi bir özelliğin kalıtım mekanizmasını öğrenmek için bu özelliğin birbirine zıt iki varyasyonunu ayrı ayrı taşıyan iki ebeveyni çaprazlayıp meydana gelen yavrulardaki varyasyonu yalnızca bu özellik açısından değerlendirmek gerekir.

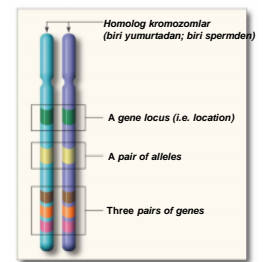
Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

11

Terminoloji

- Gen:** Bir karakteri temsil eden ve bu karakterin yavru döllere aktarılmasını sağlayan DNA parçasına gen adı verilir.
- Alel Gen:** Bir karakteri temsil eden kromozomların karışık bölgelerinde (lokuslarda) bulunan iki gen çiftine alel adı verilir.
- Çok Alellik:** Aynı karakteri temsil eden kromozomların karışık bölgelerinde bulunan çok alellik adı verilir.
- Homolog Kromozom:** Karışık bölgelerinde (lokuslarında) aynı karakteri temsil eden ve biri anadan diğeri babadan gelen iki gen bulunduran kromozomlara homolog kromozom denir.
- Genotip:** Bir canlının sahip olduğu genler topluluğuna genotip adı verilir.
- Fenotip:** Bir canlının gözle görülebilen tüm özelliklerine fenotip adı verilir.



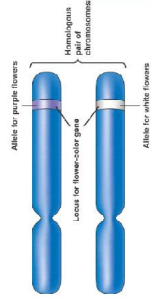
Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

12

Canlılar alemindeki gen sayısı

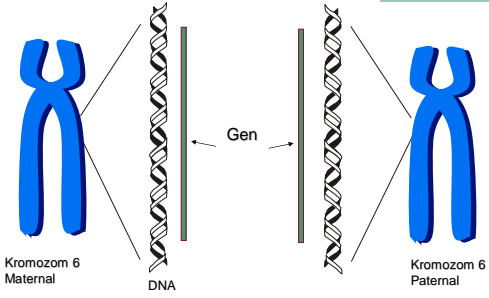
Organizma	N	Gen
Bakteri	NA	4,288
Yeast	16	6,022
Yuvarlak solucan	5	14,000
Meyve sineği	4	15,000
Dicot plant	5	25,000
Fare	40	100,000
İnsan	23	100,000
Pea	7	30,000



Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

13



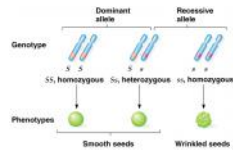
Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

14

Terminoloji

- Homolog Karakter (Ari Döl):** Bir kromozomun karışık bölgelerinde (lokuslarında) aynı özellikte iki alel gen bulunmasına olayına homolog karakter denir. Bu iki alel gen karakter olu umunda aynı yönde etki ederler.
- Heterozigot Karakter (Melez Döl):** Bir kromozomun karışık bölgelerinde (lokuslarında) farklı özellikte iki alel gen bulunmasına olayına heterozigot karakter denir. Bu iki alel gen karakter olu umunda zıt yönde etki ederler.
- Baskın Gen:** Bir karakterin olu umunda etkisini her zaman gösteren gene baskın gen denir. Büyük harfle gösterilir.
- Çekinik Gen:** Bir karakterin olu umunda ancak homozigot ise etkisini gösterebilen gene çekinik gen denir. Küçük harfle gösterilir.
- Baımsız Gen:** Bir çift kromozom üzerinde sadece bir alel gen bulunmasına olayına baımsız gen denir.
- Baılı Gen:** Bir çift kromozom üzerinde birden fazla alel gen bulunmasına olayına baılı gen denir.



Aralık 08

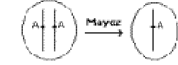
Dr. Hasan KOÇ

15

Baımsız Genlerin Gametlere Aktarılması

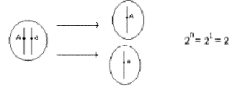
Homozigot Karakterlerde

- Homozigot karakterlerde her durumda bir gamet olu ur ve olu an gamet kromozom çiftlerinden bir tanesini alır.



Heterozigot Karakterlerde

- Bir çe it heterozigot kromozomdan devamlı iki çe it gamet olu ur.
- iki heterozigot kromozom çiftinden dört çe it gamet olu ur



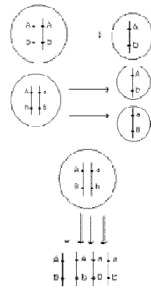
Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

16

Baılı Genlerin Gametlere Aktarılması

- Homozigot Karakterlerde:**
 - Homozigot karakterlerde her durumda bir çe it gamet olu ur.
- Heterozigot Karakterlerde:**
 - Heterozigot karakterlerde Krosing - Over olup olmamasına baılı olarak iki de i ik eklede gamet olu umu gerçekleşir.
 - Krosing - Over'siz heterozigot karakterlerde iki çe it gamet olu ur
 - Krosing - Over'li heterozigot karakterlerde 2n çe it gamet olu ur.



Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

17

Genetik Çaprazlamalar

- Genetik çaprazlamada gametlerin genotipleri belirlenir ve birbirleri ile kartezyen çarpım yapılarak olu acak bireylerin genotip ve fenotip oranları bulunur. Çaprazlama sonucunda olu acak genotip ve fenotip sonuçları "%" (yüzde) oranlar ekinde belirlenebilir.
- Çaprazlama yapılırken takip edilmesi gereken yol a a ıdaki gibidir.
 - Her gen için kullanılacak simgeler belirlenir.
 - Genlerin baılı yada baımsız oldu u belirlenir.
 - Genlerin homolog kromozomlar üzerindeki dizilimi gösterilip ataların genotipi yazılır.
 - Gametler olu turulur.
 - Gametler birbiriyle çaprazlanarak olası bireylerin genotipleri bulunur.
 - Bireydeki genotip ve fenotip oranları belirlenir.

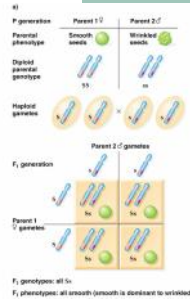
Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

18

Monohibrit çaprazlama

- Tek bir karakter bakımından iki gametin çaprazlanmasına monohibrit çaprazlama denir.
- Sarı ve ye il renk alel genine sahip iki bezelye tohumu gametinin birleşmesi ile oluşacak yeni tohumun renklenmesi için leminde gerçekte oluşabilecek fenotip ve genotip oranları nasıl olur?
- Sarı renk ye il renge göre baskın olduğu için renkler aynı harfle, fakat baskın olan sarı renk büyük (S), çekinik olan ye il renk küçük harfle (s) gösterilecek.
- **Sonuç:**
 - **Fenotip Oranı: % 100 Sarı**
 - **Genotip Oranı: % 100 heterozigot**



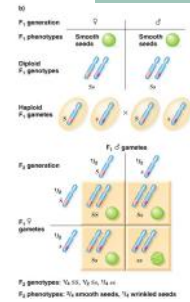
Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

19

Monohibrit çaprazlama

- Yukarıdaki tohum örneğini gametlerin her ikisi de heterozigot ve sarı olacağı ekleme ile yeniden çözelim.
- **Sonuç:**
 - **Fenotip Oranı: %75 sarı, %25 ye il**
 - **Genotip Oranı: %25 homozigot sarı, %50 heterozigot sarı, %25 homozigot sarı**
- **F2 genotypes**
 - 1/4 SS
 - 1/2 Ss
 - 1/4 ss
- **F2 phenotypes**
 - 3/4 smooth
 - 1/4 wrinkled

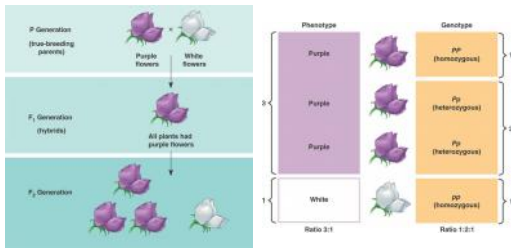


Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

20

Monohibrit çaprazlama



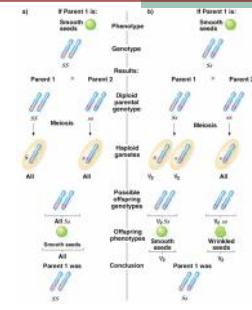
Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

21

Kontrol çaprazlaması (Geri çaprazlama)

- Genotipin bilinmeyen baskın fenotipli bireyin, çekinik bireyle çaprazlanmasıdır.



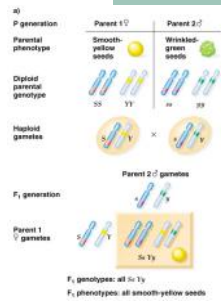
Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

22

Dihibrit Çaprazlama

- İki karakter bakımından heterozigot iki gametin çaprazlanmasına dihibrit çaprazlama denir.
- Yukarıdaki tohum örneğimize bir de uzunluk (Y), kısalık (y) geni ekleyerek yeniden çözelim.
- **Sonuç:**
 - **Fenotip Oranı: %100 Sarı Uzun**
 - **Genotip Oranı: %100 Heterozigot Sarı Uzun**



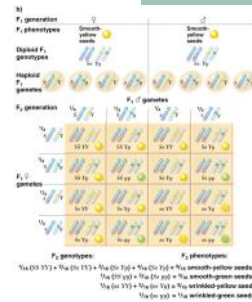
Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

23

Dihibrit Çaprazlama

- **F2 generasyonundaki da ilma oranı:**
- **9:3:3:1**

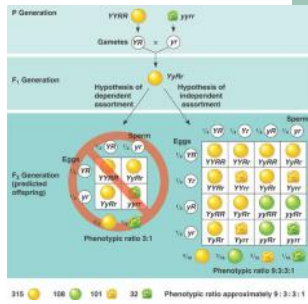


Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

24

Dihibrit Çaprazlama



Anlık 08

Dr. Hasan KOÇ

25

Trihibrit çaprazlama

- 64 combinations of 8 different gametes
- 27 different genotypes
- 8 different phenotypes (2 x 2 x 2)
- Predicted ratio of phenotypes = 27:9:9:9:3:3:3:1

Anlık 08

Dr. Hasan KOÇ

26

Çok alellik

- Bir karakterin ikiden fazla allel gen ile kontrol edilmesidir. Çok alellik gösteren bir özelliğin olu turaca ı genotip çe itlili i öyle hesaplanır: $n \times (n + 1) : 2$. n burda allel sayısını gösterir.

Table 14.2 Determination of ABO Blood Group by Multiple Alleles

Genotype	Phenotype (Blood Group)	Red Blood Cells
$I^A I^A$ or $I^A i$	A	
$I^B I^B$ or $I^B i$	B	
$I^A I^B$	AB	
ii	O	

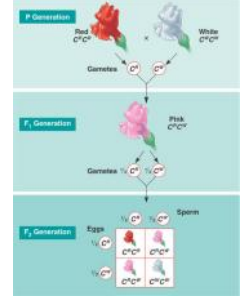
Anlık 08

Dr. Hasan KOÇ

27

Eksik baskınlık

- Bir karakteri kontrol eden genç çiftlerinde birinin di erine tam baskın olmas ı durumudur.
 - CR CR: Red Petals
 - CR CW: Pink Petals
 - CW CW: White Petals



Anlık 08

Dr. Hasan KOÇ

28

Eksik baskınlık



Anlık 08

Dr. Hasan KOÇ

29

Eksik baskınlık

- Hair texture in Caucasians
- Curly hair is shaped like an elongated oval and grows at a sharp angle to the scalp.
 - RR: curly
 - Rr: wavy
 - rr: straight



Anlık 08

Dr. Hasan KOÇ

30

Mendel kanunları

- Aynı karakterler bakımından fark gösteren iki homozigotun çaprazlanmasından meydana gelen melezlerin genotipleri birbirinin aynı, yani izotiptir (zotipi kanunu).
- Bir mezlede gamet meydana gelirken genler ve aleller birbirinden ayrıldığı için her gamet her gen bakımından sadece birini taşır. Gametlerde hangi genlerin bir araya geleceği tesadüfe bağlıdır (bağımsız dağılım kanunu)
- Bir melez, olabilecek bütün gametleri eşit oranlarda meydana getirir. Bunların her birinin, karıncisten bir gametle birleşmesiyle aynıdır.
- Bir melezin, kendi genetik yapısında olan baskın bir bireyle çaprazlanması sonucunda meydana gelen dölde, o melezin hibritlik derecesini taşıdığı olarak belli bir ayrılma oranı görülür.

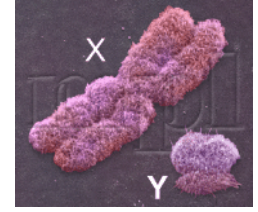
Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

31

Eye baskın kalıtım

- XX Kadın
- XY Erkek
- Hemofili ve renk körlüğü X geni ile taşınır.
- Kulak kılıklı, yapıklık, parmaklılık, balık pulluluğu Y geni taşıyan karakterlerdir.



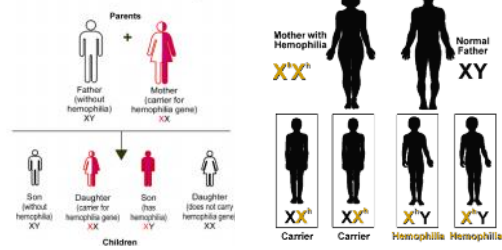
Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

32

Hemofili

Inheritance of Hemophilia
"Carrier" Mother and Father Without Hemophilia



Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

33

Mutasyon

- Çevre koşulları tarafından meydana getirilen ani ve kalıtsal değişimlere mutasyon denir.
- Mutasyon genetik çeşitlenmeye neden olan önemli bir olaydır.
- Mutasyonlar ya kendiliğinden olur veya deneysel olarak meydana getirilebilir. Deneysel mutasyonlar x, alfa, beta, gama ışınları, ultraviyole (U.V.) ışık, elektron, nötron bombardımanları gibi kimyasal etkenlerle veya aynın fiziksel etkenlerle meydana gelebilir.
- Mutasyona neden olan etkene mutagen ve mutasyona uğrayan bireye mutant adı verilir.
- Mutasyonlar başlıca üç tipe ayrılabilir.
 - Kromozom yapısı mutasyon,
 - Kromozom sayısı mutasyon,
 - Gen mutasyonu.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

34

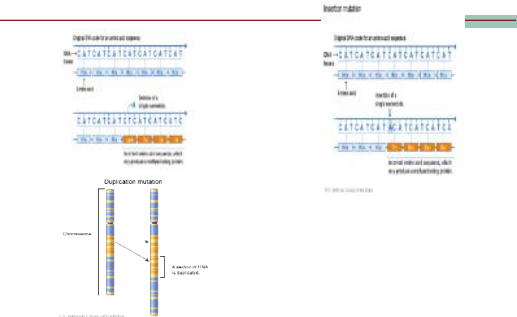
Kromozom Yapısı Mutasyonları

- Delesyon
- Duplikasyon
- İnversiyon
- Translokasyon
- Defisyon

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

35



Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

36

Kromozom Sayısı Mutasyonları

- Kromozomların sayısında de i melere neden olan mutasyonlar da iki eklede olabilir: Euploidi (öplöidi) ve Aneuploidi (anöplöidi).
- **Oplöidi:** Bu tip mutasyonlarda bir bireyin bütün hücreleri ya gametlerdeki kadar, yani (n) sayıda (bir takım), kromozoma sahiptir, buna monoplöidi denir. Yahuıtta (n) in tam katları halinde 2n, 3n, 5n gibi kromozoma sahiptir, buna da poliplöidi denir.
- Monoplöidi bireyler döllenmemi yumurtaların partenogenezle ço alması sonucu olurlar. Örne in, balıkları, yaprakbitleri. Monoplöidi bitkilerde de görülür. Böyle bitkiler diploit olanlara benzense de onlardan daha küçükler.
- Poliplöidi ise ya mayoz geçirmi diploit gametlerin birbirleriyle veya normal (n) gametlerle birle mesinden meydana gelir, yahutta zigotun ilk mitoz bölünmesi sonucu olu an iki kromozom takımının sitokinezi ile iki ayrı hücreye gitmeyip bir arada kalmasından kaynaklanır. Bitkilerde 3n, 4n gibi küçük katsayılı poliplöidler diploitlerden daha iridirler. Bitkilerde çok raslanmakla beraber poliplöidi durumu hayvanlarda daha az görülür. Zira bu durum otozomlarla, gonozomlar (e ey kromozomları) arasındaki dengeyi bozdu undan e eyli üremeyi engeller.
- **Aneuploidi:** Bir kromozom takımından sadece birinin veya bir ka çının sayısının eksik veya fazla olmasıdır. E eriplöidi bir bireyin bir kromozomu eksikse (2n-1) buna monosomi, iki kromozomu eksikse (2n-2) nullisomi adı verilir.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

37

- Aksine bir kromozomu fazla ise (2n + 1) trisomi, iki kromozomu fazla ise (2n + 2) tetrasomi veya çok kromozomu fazla olması olayına polisomi denir.
- nsnalarda bazen 21. kromozom homolo u ile beraber yumurtada kalır. Bu yumurtanın döllenmesi sonunda 47 (2n + 1 veya 46 + 1) kromozomlu bir zigot meydana gelir.
- Böyle trisomik zigottan olu an bebeklerin damakları dar, elleri büyük, gözleri mongol tipindedir (mongolizm). Akci er ve kalp bozuklukları oldu undan ço u kez bir ya ndan önce ölürler. Ya ayablenlerin de iskelet sistemleri bozuk, zekaları geridir.
- Böyle çocuk do urma oranı 40 ya ndan yukarı kadınlarda yüksektir. nsnalarda bir kromozomun eksik olması olayına veya monosomiye de raslanır. Tumor hastalığı denen bu durumdaki insanlarda 46 yerine 45 kromozom bulunur. Otozomlar tamdır, ancak e ey kromozomlarından Y kromozomu yoktur.
- Sadece bir X kromozomuna sahiptirler (44 + X). G örnü leri kadın olmakla beraber böyle insanların ovaryumları geli mez, uterus ve oviduktları küçüktür, menstrasyon görmezler.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

38

Gen Mutasyonları

- Bu tip mutasyonlarda genin kromozom üzerindeki yeri de i mez ancak yapısındaki nükleotit çiftlerinin sayısal oranı veya dizili i de i ir.
- Örne in, genin kapsamında bulunan A -T nükleotit çiftinin S -G çiftinin sayısına oranı (A + T 1 5 + G) de i ir. Bu durum bazen kendili inden veya bir mutagenin etkisi ile yanlı e le meler olur. Bu yanlı e le meden sonraki replikasyonda e le me normale dönünce ba lanıçtaki A -T çifti yavru DNA moleküllerinden birinde S -G'e de i ir. Böylece ba lanıçtaki 2/2 olan A T / S G oranı 1/3 olur .

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

39

Popülasyon geneti i

- Bir popülasyondaki bireylerin genlerinin toplamına o popülasyonun gen havuzu denir. Bir genin bu havuzdaki oranına o genin frekansı denir.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

40

Gen frekansını de i tiren etkenler

- **Göç:** Popülasyonda dı a ve içe göçler frekansını etkiler.
- **zolasyon:** Popülasyon ço rafik engelle ikiye bölündü ünde olu an yeni popülasyonların gen frekansları de i ir.
- **Mutasyon:** Genlerin yapısında meydana gelen de i iklere mutasyon denir. Sadece kalıtsal mutasyonlar gen frekansını de i tirir.
- **Do al seleksiyon:** De i en çevre artlarına uyum sa layamayan canlıların yok olması, uyum sa layanların ya amına devam etmesidir.
- **E seçimi:** Popülasyonda belirli özelliktekiler e olarak seçiliyorsa, bu özelli i belirleyen genin frekansı artar.
- **Genetik sürüklenme:** E er bir popülasyonda birey sayısı az ise gen frekanslarında de i ime daha açıktır.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

41

KROMOZOMAL HASTALIKLAR

- Kromozomlar, çok düzenli olarak, kendi üstüne sarmallanmış devasa DNA molekülleridir. Bu moleküllerin dizilmesindeki en ufak bir hata, hücrelerin bölünmesini engelleyebilir. 46 kromozoma da ılımlı olan DNA'nın iki omurgasını olu turan 3 milyar 200 milyon baz var.
- Her gen, ya amin olmazsa olmaz i levlerini yerine getirmek üzere, hücrelere gerekli komutları veren 10-20 bin bazdan olu uyor. DNA eridinin büyük kısmı çöp DNA olarak de erlendiriliyor. Bu i görmeyen bu kısım, genleri bir bobin gibi sarmallayarak, onların DNA kopyalaması sırasında kırılmaları önlemektedir.
- nsnanın gelece inin yazılı bulundu u kromozomlar bizim kimlik kartlarımızı oluşturur. Her bir kromozomun üzerinde hangi gen setlerinin bulundu u ve i levleri üzerindeki çalı malar yeni yeni bilgiler vermekte.
- nsnanın hangi hastalıklara yakalanabilece i, ne kadar uzun ya ayaca i, zeka kapasitesi, korkaklık, saldırganlık gibi tüm özelliklerinin belirlendi i emir kipleridir - kromozomlar. A a da bu kromozomlarda meydana gelebilecek bozuklukların yol açabilece i bazı hastalıklar ve kromozomun etkileri verilmektedir.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

42

- **1.Kromozom:** En büyük kromozom: Alzheimer hastalığı, prostat kanserine ve ilim, baskın sarılık, doğuştan katarakt, Rh faktörü, akciğer kanserine yatkınlık
- **2.Kromozom:** Sık görülen birçok hastalığa neden oluyor. belleğin oluşumuyla ilgili bilgiler, kolon (kalın bağırsak) kanseri, kas gelişimini engelleyen gen, doğuştan gece körlüğü, 2 tip şeker hastalığı.
- **3.Kromozom:** Cinsel yaşam için çok önemli bir kromozom. kolon kanseri, obezite (ciddi manik), izofreniye yatkınlık, doğuştan ilerleyici olmayan gece körlüğü.
- **4.Kromozom:** Cücelik (akondroplazi), Huntington koreisi (40 yaşından sonra titremeleri izleyen bunama), baskın sarılık, diyabet, alkol bağımlılığı ve ilim, manik depresif psikoz, sedef hastalığı, parkinson hastalığı.
- **5.Kromozom:** Duygusal zekaya ilişkin kromozom. Dikkat kusuru, Akne, saç dökülmesi, ilerleyici itme kaybı

- **6. Kromozom:** izofreniye ve ilim, bağırsak sistemi, disleksiye yatkınlık, kronik damar sertliği, epilepsi
- **7.Kromozom:** Kolon kanseri, sinir sistemi tümörü, otizm (içedönüklük), izofreniye yatkınlık, kronik akciğer iltahabı, manik
- **8.Kromozom:** Erken sara, Werner hastalığı (çocuğun erken yaşlanması), kalıtsal kelliğe, izofreniye yatkınlık, genel saraya yatkınlık, guart
- **9. Kromozom:** Kötü huylu deri kanseri, galaktosemi (çocukta sütü sindirememesi durumu), hirsutizm (amın kıllanma), ABO kan sistemi
- **10.Kromozom:** Yarı dudak damak, içsel belirtilerle kısmi sara, vitiligo (deride bölgesel pigment yokluğu), obezite, retinanın atrofisi

- **11.Kromozom:** Diyabet, Hemoglobin hastalığı, drepanositoz (kan hastalığı), manik depresif psikoz, kalp aritmisini, iris tabakası yoğunluğu
- **12.Kromozom:** İltihaplı bağırsak hastalıklarına yatkınlık, vitamince bağırsak itizm (D vitamini metabolizmasında kusur), astım, alkol etkenli yüz kızarması, diyabet
- **13.Kromozom:** Baskın sarılık, göğüs kanseri, retina kanseri (retinoblastom), kalıtsal gece emesi, erken meme kanseri (BRCA2 geni)
- **14.Kromozom:** Alerjiye yatkınlık (egzama), Sarılık (dil gelişiminden sonra), siroz, Alzheimer
- **15.Kromozom:** Doğuştan beyin özürlü. Disleksiye ve ilim, Marfan hastalığı (basketçiler gibi uzun el ve ayak ile çok uzun boy), Kronik damar sertliği.

- **16.Kromozom:** Manik depresif psikoz, hemoglobin hastalığı, katarakt, iltihaplı bağırsak hastalığı (Crohn hastalığı), yüksek tansiyon
- **17.Kromozom:** Meme kanserine ve ilim (BCCR geni), Tüm kanserlere ve ilim, akciğer astım, yumurtalık kanserine ve ilim (BRCA 1 geni), cücelik, sedef hastalığına yatkınlık, bunama, diyabet
- **18.Kromozom:** Manik depresif psikoz, erken obezite, kızıl saç, yüksek miyop, kolon kanseri, pankreas kanseri
- **19.Kromozom:** Migren, baskın sarılık, geç dönem Alzheimer hastalığı, kronik damar sertliği, aural ve beyin lezyonlu migren krizleri
- **20.Kromozom:** Boy uzunluğu belirleyicisi, uykusuzluk, diyabet, baskın gece sarısı, birleştik bağırsak yatkınlığı

- **21.Kromozom:** Alzheimer hastalığı, amiotrofik lateral skleroz (Stephen Hawking'in hastalığı), manik depresif psikoz, Down sendromu, ilerleyici miklonik sara, parkinson, lösemi.
- **22 Kromozom:** Doğumsal kalp hastalığı, Kedi gözü sendromu, izofreniye ve ilim, otizm (içedönüklük), zeka geriliği, glikoz ve galaktos sindirim bozukluğu, kemik iliği oluşumunu düzenliyor.
- **23.Kromozom (Y):** Erkeklik cinsiyetini belirliyor, cinsel organların gelişimini düzenliyor.
- **24.Kromozom(X):** Her iki adet kromozomu taşıyan bebek kız oluyor. Bu kromozomdaki dejenerasyon; kas erimesi ve cüceli yol açıyor.

İnsan Genom Projesi

- 18 ülkenin destek verdiği proje, 1990 yılının ekim ayında başladı. Projenin amacı insanın gen haritasının, yani genetik ifresinin çözülmesi. DNA'nın imdiye kadar yüzde 99'u deşifre edildi.
- Ancak imdiye kadar bunun sadece yüzde 21.1'inin deşifre edildiği çözümlendi. Yüzde 65.7'si ise ham halde. Bu kısımda kalan DNA alt ünitelerinin sıralanması ve tüm genlerin tamamen deşifre edilmesinin 2003 yılında tamamlanması bekleniyor. Çıkarılan "gen haritası" sayesinde kalp ve kanser hastalığına tarihe karşı gelecek ve insan yaşamının kalitesi artarak uzayacak.
- Bilim tarihinde yeni bir dönüm noktası olan gelişme, bilim adamlarının on yıllar süredir üzerinde çalıştıkları insan genlerinin biyokimyasal ifresinin çözülmesiyle elde edildi.
- Gen haritasının ortaya çıkarılması özellikle Amerikan, İngiliz, Alman ve Japon bilim kurullarının uzun yıllar süren çalışmaları sonucunda yapıldı. Fransız ve Çinli bilim adamları da bu çalışmaya katkıda bulundu. Her şey 1953 yılında iki bilim adamının canlı hücrede birleştirilmiş genetik ifre olan DNA'yı bulmasıyla başladı.

- İngiliz bilim adamları Francis Crick ve Amerikalı meslektaşı James Watson, DNA'yı bulduklarında "ya amin sırrını ke fetti" diyorlardı. Herkes onlara üpheyli bakıyordu ama yüzde yüz haklıydılar.
- Hücre çekirdeğinde yer alan DNA, bir insanın göz renginden ten rengine, vücut yapısından boyuna kadar çeşitli fiziksel özelliklerini belirlemenin yanı sıra, sağlıklı ve yaşam süresi konusunda da önemli rol oynuyordu.
- **Genlerin Sihirli Dünyası:** Hücrelerimizde çekirdeğinde bulunan kromozomlardaki genlerin yapısı ve fonksiyonları ile ilgili genetik bilimindeki ilerlemeler, bu dönüştürücü bir hızla geliyor.
- Yüzbin genlik bir kütüphaneye sahip olduğu tahmin ediliyor ve her geçen gün yeni genlerin yer ve vazifesi keşfedilmekte, bunların görevlerinin anlaşılmasıyla bazı hastalıklar da daha iyi aydınlanmaktadır. 1998 yılında tanınmaya başlanan genlerden birkaçı:

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

49

- **Konuma:** Sahip olduğu 23 çift kromozoma tek numara verilerek bunların bütün dünyada standart olarak belirlenmesi genetik araştırmaları kolaylaştırmıştır. 7 numaralı kromozom üzerinde bulunan bir genin lisan gelişimi ile bağlantılı olduğu bulunmuştur.
- Bu 7 numaralı kromozomun ilgili bölgesinde bu genle ilgili mutasyonları olan kişilerde dil ve gramer öğrenme zorlu olmaktadır ve bunların konuları tam manasıyla anlaşılabilir değildir. Bu genin tam olarak yerinin belirlenmesi ve görevinin anlaşılması ile konuma ve lisan kabiliyetin gelişimi hakkında bilgiler elde edilecektir.
- **Fiziksel aktivite:** 17. kromozom üzerinde fiziksel aktivite ile ilgili ACE enzimini kodlayan ve metabolizmayı düzenleyen bir gen bölgesi bulunmaktadır.
- Bu genin görevlerinden biri de fiziksel aktivite ve dayanıklılığı artırılmasıdır. Özellikle yükseklerde çalışanlar, dağcılar ve askerlerin güçlerini ve dayanıklılıklarını artırılmasında bu genin kullanılması düşünülmektedir.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

50

- **Psikiyatri (Ruh ve Sinir):** 4 numaralı kromozomun bir lokusunda 2 adet mutasyonu bir arada bulunduranlarda, çok nadir olarak görülen, diyabet, göz sinir harabiyeti, halusinasyonlar ve bunama ile ilişkili nörodejenaratif wolfram sendromu görülmektedir.
- 4 adet mutasyon yerine bir adet mutasyonu 4 numaralı kromozomlarda bulunduran kişiler, hiç mutasyon taşımayanlara göre daha heyecanlı ve daha stresli olmaktadır ayrıca 26 defa daha fazla psikiyatrik hastalıklara yakalanma riskine sahiptirler.
- **Dazlaklık:** 8 numaralı kromozomdaki bir gen bölgesindeki mutasyon sonucu dazlaklığın nadir bir formu olan *Alupecia universalis* hastalığı görülmektedir. Bu bozuk genden iki adet bulunanlarda dazlaklık olmamakta, kirpik ve kaş gelişimi olmamaktadır.
- Deri hücrelerinde aktif olan bir genin, saç yapımındaki genleri aktive ettiği bulunmuştur. Bu genin keşfiyle saç kaybının önüne geçilebilecektir.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

51

- **Kırmızı Saçlılık:** Kırmızı saçlılık, erken menapoz ve hormonal dengesizlikler yeni tanımlanan bir hastalıktır. Bu hastalık 2 numaralı kromozomdaki bir gende mutasyon sonucu oluşmaktadır.
- Bu gen POMC (pro-opiomelanocortin) proteinini sentezletmektedir. POMC proteini saç rengi, enerji depolanması ve adrenal bezden hormon salınımını düzenlenmektedir. Yeni gelişmeler bu hastalığın iyileştirilmesine imkan sağlayacak gibi gözükmektedir.
- **Fukuyama tipi doğuştan kas zayıflığı:** Japonlarda yaygın olarak görülen genetik bir kas hastalığıdır.
- Beyin gelişimi sırasında, sinir hücrelerinin gelişiminde hasarlar oluşmaktadır, 9 numaralı kromozomdaki bir genin bu hastalıkla ilişkisi olduğu düşünülmektedir. 9. kromozoma yerleştirilen bu gen, fukutin proteininin ifadesini taşımaktadır. Bu protein de sinir sistemi ve kas faaliyetlerinde görev almaktadır.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

52

- **Kalp titremesi:** Amerika'da her yıl kalp titremesinden (ventriküler fibrilasyon) 15000-36000 kişi hayatını kaybetmektedir. Bunların ölüm sebebi tam olarak bilinmemektedir. Kalp titremeye başlamakta ve netice ölümler sonlanmaktadır. 3 numaralı kromozomda yeni bulunan bir genin bu hastalığa sebep olduğu düşünülmektedir.
- Normalde sodyum iyonları kalp hücre zarlarından geçen elektriksel potansiyel oluşturur. Bu sinyal ile kalp atımı yapılır. 3 numaralı kromozomdaki gende ortaya çıkacak bir mutasyon, elektriksel sinyal iletimini engeller. Bu genin keşfiyle riskli kişiler için tedavilerin yapılması, araştırmacılara ve hekimlere yardımcı olacaktır.
- **Zeka Geni 1:** Yaklaşık 600 erkekte bir zeka geninin genetik bir formunu taşımaktadır. Bu hastalık cinsiyet kromozomlarından X kromozomuna bağlıdır.
- PAX3 adı verilen gen, beyinden nöronlara sinyal iletimini düzenlenmektedir. Bu gende oluşan bir mutasyon nöronun normal sinyal almasını engeller. Nöronun faaliyetini azaltır, öğrenme ve hareket güçlüğü ortaya çıkar.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

53

- **Koku:** Bütün kromozomlara yayılmış olarak koku alımını ile ilgili 1.000 kadar gen bilinmektedir. Bu genlerin çoğu burundaki koku alıcıları kodlamaktadır. Bu alıcılar 10.000 tane farklı kokuyu algılayabilirler. Son yıllarda araştırmacılar, 1000 kadar genin %72'sinde mutasyon olduğunu bulmuşlardır.
- Bilim adamlarının düşüncesine göre bu genlerdeki mutasyonlar zamanla birikmekte ve koku duyumuzun körelmesine yol açmaktadır.

Aralık 08

Dr. Hasan KOÇ

54