**KALITIM**

**1- Gen :**

Canlının sahip olduğu her bir özelliği (saç rengi, saç şekli, göz rengi, ten rengi, parmak izi, burun yapısı gibi) (kalıtsal özellikleri) belirleyen, bu özelliklerin yavrulara aktarılmasını sağlayan ve kromozomların yapısında bulunan kalıtım birimine **gen** denir.

Gen, DNA’nın bir bölümü ve kromozomun bir parçasıdır. Her bir gen sahip olduğumuz kalıtsal özelliklerden birini belirler ve genler canlıların sahip olduğu özelliklerin birbirinden farklı olmasını sağlar.

▪▪▪Canlıların hücrelerinde bulunan kromozom sayısı canlı türünü ya da canlının gelişmişliğini belirlemez. Canlı türünü ya da canlıların gelişmişliğini kromozom sayısı değil, kromozomların üzerinde bulunan genler belirler.

**2- Kalıtım ve Kalıtsal Özelliklerin Kazanılması :**

Anne, baba ve oğul döller (çocuklar veya yavrular) (nesiller) arasındaki benzerlik farklılıkları açıklayan, bu benzerlik ve farklılıkların nesilden nesile nasıl geçtiğini araştıran bilim dalına **kalıtım** veya **genetik** denir.

Canlıların sahip oldukları, anne veya babalarından (dayı, teyze, hala, amca, anneanne, babaanne, dede, abi, abla gibi yakın akrabalarından veya atalarından) aldıkları özelliklere **kalıtsal özellikler** denir. Saç rengi, saç şekli, göz rengi, ten rengi, kellik, cücelik, tavşan dudaklılık, tavşan dişlilik, gamze, dil yuvarlama, kulak memesinin yapışık veya ayrık olması, çene, burun veya görünüş biçimi, renk körlüğü, gece körlüğü, katarakt, miyopluk, hipermetropluk, hemofili, altıparmaklılık, eksik parmaklılık, yapışık parmaklılık, kan grubu, sağırlık, dilsizlik, albinoluk, zekâ geriliği (Down Sendromu), anemi, şeker hastalığı kalıtsal özelliklerdir.

Canlının kendi yaşamını ve vücudunu etkileyen özelliklere **kalıtsal olmayan özellikler** denir. Vücut ağırlığı, konuşma şekli, yaralanma, organ eksikliği, saç uzunluğu kalıtsal olmayan özelliklerdir.

Kalıtsal özellikler anne ve babadan yani atalardan yavrulara sadece **üreme** olayı ile aktarılabilir (geçebilir). Üreme olayında kalıtsal özelliklerin aktarılmasını anne ve babanın üreme hücrelerindeki kromozomların üzerinde bulunan **genler** sağlar.

Aynı kalıtsal özelliğe ait olan ve biri anneden, diğer babadan gelen genler, anne ve babanın kromozomlarının aynı bölgesinde bulunurlar. (Bu kromozomlara **homolog kromozomlar** denir).

**Mendel’in Bezelyeleri Kullanma Nedenleri :**

**1-** Kolay yetiştirilmeleri.

**2-** Çok çeşidinin olması.

**3-** Çabuk çoğalabilmesi..

**4-** Kendi kendini dölleyebilmesi

**KALITIM İLE İLGİLİ TERİMLER :**

**1-) Karakter :** Canlının sahip olduğu her bir özelliğe **karakter** denir.**Örnek:** Tohum rengi, tohum şekli, meyve rengi, göz rengi,

**2-) Gen :** Canlıların sahip olduğu her bir özelliği yani her bir karakteri belirleyen ve bu karakterlerin aktarılmasını sağlayan kalıtım birimlerine, DNA parçalarına **gen** denir. Genler harflerle gösterilir. Baskın gen büyük, çekinik gen ise aynı harfin küçüğü ile gösterilir.

**Örnek :** A, a, B, b, … Yeşil Tohum Geni → s

Sarı Tohum Geni → S

**3-) Alel Gen :** Canlıların sahip olduğu her bir karakter (özellik) için biri anneden diğeri babadan gelen her bir gene **alel gen,** iki alel gene de **alel gen çifti** veya **alel genler** denir. Alel genler harflerle gösterilir.

**Örnek :** A, B, a, b, …

**4-) Genotip :** Canlının sahip olduğu karakterleri belirleyen genlerin dizilişi veya gen topluluklarına **genotip** denir.

**Örnek :** AA, BB, Aa, Bb, …

**5-) Fenotip:** Canlının gözle görünen dış görünüşüne **fenotip** denir. **Örnek :**Yuvarlak, buruşuk, sarı, yeşil, kan grubunun A veya B olması,

**6-) Kromozom :** Canlının kalıtım birimi olan (kalıtsal özelliklerini belirleyen) genleri üzerinde taşıyan yapılara **kromozom** denir.

**7-) Homolog (Eş) Kromozom :** Biri anneden diğeri babadan gelen ve aynı karakterlere (özelliklere) ait genleri bulunduran kromozomlara **homolog (eş) kromozom** denir. (Göz rengi genini bulunduran biri anneden, diğer babadan gelen ve alel genleri taşıyan kromozomlardır).

**8-) Dominant (Baskın) Gen:**Etkisini (bulunduğu fenotipte) her zaman gösterebilen, büyük harflerle gösterilen ve en çok ortaya çıkan genlerdir.

**Örnek :**A, B, Y, S, (siyah saç geni, koyu ten geni, siyah göz geni, ) …

**9-) Resesif (Çekinik) Gen:**Etkisini (bulunduğu fenotipte) her zaman gösteremeyen, etkisini gösterebilmesi için iki tanesinin yan yana gelmesi gereken, küçük harflerle gösterilen ve en az ortaya çıkan genlerdir.

**Örnek :** a, b, y, s, (sarı saç geni, açık ten geni, yeşil göz geni, )…

**10-) Homozigot (Saf=Arı) Döl :**Canlıdaki her bir özelliği belirleyen gen çiftinin yani alel genlerin her ikisinin de aynı olması durumudur. Yani gen çiftinin ikisinin de baskın veya ikisinin de çekinik olması durumudur.

**Örnek :** AA, BB, aa, bb, …

**11-) Heterozigot (Melez=Hibrit) Döl :**

Canlıdaki her bir özelliği belirleyen gen çiftinin yani alel genlerin her ikisinin de farklı olması yani alel genlerin birinin baskın, birinin çekinik olması durumudur. Heterozigot dölde daima baskın gen etkisini gösterir (çekinik genin etkisi gizli kalır).**Örnek :** Aa, Bb, Yy, …

**ÖRNEK : Karakter**

Göz Rengi

**Göz Rengi Karakterleri Göz Rengi Genleri (Alel Genler)**

Siyah Göz Rengi S→Dominant (Baskın) Gen → Alel Gen

Mavi Göz Rengi s→Resesif (Çekinik) Gen → Alel Gen

**Genotip Fenotip**

SS (Alel Gen Çifti) → Homozigot Dominant → Siyah Gözlü

Ss (Alel Gen Çifti) → Heterozigot (Melez) → Siyah Gözlü

ss (Alel Gen Çifti) → Homozigot Resesif → Mavi Gözlü

**Çaprazlama :**Erkek ve dişi bireylerin (canlıların) (ata döllerin) üreme hücrelerinin (gametlerinin) çekirdeklerinin birleşmesine **döllenme,** döllenme sayesinde üreme hücrelerindeki kromozomların üzerinde bulunan genlerin birleşmesine **çaprazlama** denir.

**MENDEL YASALARI :**

Mendel’in yaptığı çalışmalar sonucu elde ettiği yasalardır.

**1-Karakterlerin Benzerliği (Birleşmesi) Kanunu:** Farklı türden homozigot iki dölün (biri baskın, biri çekinik) çaprazlanması sonucu elde edilen ilk oğul döllerin (F1 dölünün) hepsinin fenotip ve genotipleri aynıdır ve hepsi de %100 heterozigot yani melezdir .

Homozigot Dominant x Homozigot Resesif = %100 Heterozigot (Melez)

DD x dd = %100 Dd

**2-Karakterlerin Gizli Kalması (Dominantlık, Resesiflik) Kanunu :**

F1 dölünde elde edilen melez bireylerin genotipinde baskın ve çekinik genler birlikte bulunur. Bu bireylerin genotipinde baskın gen etkisini gösterirken, çekinik genin etkisi gizli kalır (çekinik gen yok olmaz).

Dd→ Baskın gen (D) etkisini gösterir ve düzgün görünüşlüdür.

Çekinik gen (d) etkisini gösteremez ve etkisi gizli kalır.

**3-Karakterlerin Ayrılması Kanunu :**

Melez iki aynı dölün (F1 dölünden elde edilen) kendi arasında çaprazlanması sonucu elde edilen (oluşan) ikinci oğul döllerin (F2 dölünün) karakterleri birbirinden ayrılır. F2 dölünde (ikinci oğul döllerde) elde edilen bireylerin; 1/4 ü homozigot dominant, 1/4 ü homozigot resesif, 2/4 ü de heterozigot (melez) bireylerdir.

Heterozigot x Heterozigot = 1/4 Homozigot Dominant 1/4 Homozigot Resesif

2/4 Heterozigot (Melez)

Dd x Dd = 1/4 DD 1/4 dd 2/4 Dd

**4- İnsanda Cinsiyetin Belirlenmesi :**

Canlıların sahip olduğu (canlı vücudunda bulunan) hücreler kromozom sayısına göre diploit (2n) kromozomlu hücreler (vücut hücreleri) ve haploit (n) kromozomlu hücreler (üreme hücreleri) olarak iki çeşittir.

Canlıların vücut özelliklerini belirleyen ve 2n kromozomlu olan hücrelere **vücut hücreleri** veya **diploit (2n) kromozomlu hücreler** denir. İnsanların vücut hücrelerinde 2n=46 kromozom bulunur.

Canlılarda üreme olayını gerçekleştiren ve n kromozomlu olan hücrelere **üreme hücreleri** veya **gametler** veya **haploit (n) kromozomlu hücreler** denir. İnsanların üreme hücrelerinde (yani sperm ve yumurta hücrelerinde) n=23 tane kromozom bulunur.

Eşeyli (döllenme ile) üreyen canlıların vücut hücrelerinde iki çeşit kromozom bulunur. Canlıların vücut özelliklerini belirleyen kromozomlara **vücut kromozomları,** canlının cinsiyetini belirleyen kromozomlara **eşey kromozomları** denir.

İnsanların vücut hücrelerinde bulunan 46 (23 çift) kromozomdan 44 tanesi (22 çifti) vücut özelliklerini belirleyen vücut kromozomlarıdır.

İnsanların vücut hücrelerinde bulunan 46 (23 çift) kromozomdan 2 tanesi (1 çifti) cinsiyeti belirleyen cinsiyet (eşey) kromozomlarıdır. Cinsiyet kromozomları erkeklerde **XY**, kadınlarda **XX** şeklinde gösterilir. İnsanlarda cinsiyeti Y kromozomu belirler. Hücrelerinde Y kromozomu bulunduranlar erkek, bulundurmayanlar ise dişidir.

İnsanların vücut hücrelerinde bulunan cinsiyet kromozomları bazı kalıtsal hastalıkları da (hemofili, renk körlüğü gibi) taşır.

Erkeklerde;

▪ Vücut Hücrelerinde : 2n = 46 ( 44 + XY )

▪ Üreme Hücrelerinde : n = 23 (22+X , 22+Y) kromozomları bulunur.

Kadınlarda;

▪ Vücut Hücrelerinde : 2n = 46 ( 44 + XX ) kromozomları bulunur.

▪ Üreme Hücrelerinde : n = 23 (22+X , 22+X) kromozomları bulunur.

**5- Kalıtsal Hastalıklar ve Kalıtsal Hastalıkların Taşınması :**

Canlıların sahip oldukları ve anne–babalarından (atalarından, yakın akrabalarından) aldıkları özelliklere **kalıtsal özellikler** denir. Kalıtsal özelliklerin tamamı kromozomların üzerinde bulunan genlerle taşınır. Canlılardaki kalıtsal özelliklerden biride kalıtsal hastalıklardır.

Kalıtsal hastalıklar, kromozom sayılarında eksiklik ya da fazlalık olması nedeni ile ya da genlerdeki değişimler sonucunda ortaya çıkabilir. Bununla birlikte genetik ve çevresel faktörlerin etkileşimi ile ortaya çıkan hastalıklar da vardır. Kalp ve damar hastalıkları, hipertansiyon, şişmanlık, diyabet gibi hastalıklar ve kanserler buna örnek olabilir.

Kalıtsal hastalıkların tamamı kromozomların üzerinde bulunan genlerle oğul döllere (yavrulara) taşınır (aktarılır). Kalıtsal hastalıkların bir kısmı vücut kromozomları (üzerindeki genler) ile bir kısmı da cinsiyet (eşey) kromozomları (üzerindeki genler) ile taşınır.

Kalıtsal hastalıkları taşıyan genler baskın veya çekinik olabilir.

**Cinsiyete Bağlı Kalıtsal Hastalıklar (Eşeye Bağlı Kalıtım) :**

İnsanlarda bazı hastalıklar kalıtsal olup, bu hastalıklar cinsiyet (eşey) kromozomları üzerindeki çekinik genlerle taşınır. Bazı hastalıkların genleri sadece X kromozomu üzerinde taşınırken bazı hastalıkların genleri de sadece Y kromozomu üzerinde taşınır. Cinsiyet kromozomları üzerindeki genlerle taşınan bu hastalıklara **cinsiyete bağlı kalıtsal hastalıklar** denir. (

**İnsanlarda Yaygın Olarak Görülen Kalıtsal Hastalıklar**

**1-) Renk körlüğü** : kırmızı ve yeşil (veya bazen sarı) renkleri ayırt edememe hastalığıdır. Renk körlüğü hastalığı çekinik genlerle belirlenir (taşınır) ve bu gen sadece X kromozomu üzerinde bulunur. Y kromozomu üzerinde renk körlüğü hastalığı geni bulunmaz.

Renk körlüğü hastalığı geni **r** ile renk körü olmama yani normal ve sağlam olma geni **R** ile gösterilir.

▪ Renk Körlüğü Geni : r

▪ Normal (Sağlam) Gen : R

▪ Erkeklerde; ▪ XRY : Normal (Sağlam)

▪ XrY : Renk Körü Hastası

▪ Kadınlarda; ▪ XRXR : Normal (Sağlam)

▪ XRXr : Taşıyıcı (Sağlam)

▪ XrXr : Renk Körü Hastası

**2-) Hemofili :** Hemofili, kanın pıhtılaşmaması (ya da geç pıhtılaşması) hastalığıdır. Hemofili hastası olan insanlarda kanın pıhtılaşmasını sağlayan protein üretilmez. Çok küçük bir yaralanmada, sıyrıkta veya iç kanamada akan kan uzun süre durdurulamaz ve kan kaybından kişi hayatını kaybeder.

Hemofili hastalığı çekinik genlerle belirlenir ve (taşınır) ve bu gen sadece X kromozomu üzerinde bulunur. Y kromozomu üzerinde hemofili hastalığı geni bulunmaz.

Hemofili hastalığı geni **h** ile hemofili olmama yani normal ve sağlam olma geni **H** ile gösterilir.

▪ Hemofili Hastalığı Geni : h

▪ Normal (Sağlam) Gen : H

▪ Erkeklerde; ▪ XHY : Normal (Sağlam)

▪ XhY : Hemofili Hastası

▪ Kadınlarda; ▪ XHXH : Normal (Sağlam)

▪ XHXh : Taşıyıcı (Sağlam)

▪ XhXh : Hemofili Hastası

3-) **Down sendromu** : Ebeveynlerin yaşı ile çevresel etmenlere bağlı olarak

 ortaya çıkan kalıtsal bir hastalıktır.Kromozom sayısındaki değişmeden kaynaklanır.Kromozom sayısı 47 ye yükselir ve sendrom ortaya çıkar.

**4-) Orak Hücreli Kansızlık** : Daha çok akraba evlilikleri sonucu ortaya çıkar. Orak hücreli kansızlık hastalarının hemoglobini anormal bir yapıda ürerler.Oluşan anormal yapı yeterli oksijen taşınmasına engel olur.

**5-) Albinoluk (halk dilinde abraşlık):**Özellikle insanlarda melanin pigmentinin yokluğuna bağlı olarak renksizleşmedir. Bu çoğunlukla tirosinaz denen bir enzimin eksikliğinden kaynaklanmaktadır. Albino canlılarda deri genellikle çok açık renkli,saç-tüy-kıl gibi keratin yapılar beyaz renkie ve gözler kırmızıdır.

**6-) Akdeniz anemisi (tıptaki adıyla Talasemi)** Akdeniz ülkelerindeki ırklarda görülen, doğacak çocuğa anne-babasından ”Beta Talasemi” geninin sirayetiyle kalıtımsal olarak geçen bir çeşit “kansızlık” hastalığıdır. Akdeniz anemisinde, alyuvarlar hemoglobin sentezi azaldığı için içleri boş görülür. Tanıda bu görünüm ilk basamak testi olarak önemlidir

**7-) Sistik Fibrosis**:Çocukluk çağında görülen, yapışkan koyu mukus nedeniyle pankreas kanallarının tıkanması ve pankreas yetersizliği, kronik akciğer hastalığı, terde sodyum ve klor seviyesinin yükselişi ile belirgin bir kalıtsal hastalık.

**8-) Ailesel Akdeniz Ateşi**:Karın ve/veya göğüs ağrısı ve/veya eklem ağrısı ve

şişliğinin eşlik ettiği tekrarlayan ateş nöbetleri ile karakterize bir genetik hastalıktır.

**9-) Y Kromozomu Üzerinde Taşınan Kalıtsal Hastalıklar :** İnsanlarda kellik, kulak kıllılığı, sakal ve bıyık çıkmaması (köselik), balık pulluluk, ayak parmaklarının (ikinci ve üçüncü parmakların) yapışık olması gibi hastalıklar cinsiyet (eşey) kromozomlarından sadece Y kromozomu üzerinde bulunur, X kromozomu üzerinde bu hastalıkların genleri bulunmaz ve bu hastalıklar çekinik genlerle belirlenir.

**10-) Akraba Evliliği ve Sakıncaları :**

Günümüzde kalıtsal hastalıkların tedavisi büyük oranda yapılamamaktadır. Kalıtsal hastalıklardan korunmak için sadece önlem alınabilir. Kalıtsal hastalıklar baskın veya çekinik genlerle taşınır.

Aralarında kan bağı olan kişilerin evlenmesine **akraba evliliği** denir.

İnsanlardaki kalıtsal hastalık genleri anne ve babalarından yani atalarından gelir. Kalıtsal hastalık geni taşıyan kişinin yakın akrabalarında aynı hastalık geninin bulunma ihtimali, akraba olmayan kişilere göre daha yüksektir. Bu nedenle kalıtsal hastalık geni taşıyan ve akraba olan kişilerin evlenmesi halinde (homozigot durumda) kalıtsal hastalık ortaya çıkabilir.