

A. X-BAĞLI GENLERİN KALITIMI

-X kromozomundaki genlerle aktarılan karakterlerden en çok bilinenleri, kısmi renk körlüğü, hemofili ve kas distrofisidir.

1. Kısmi (Kırmızı-yeşil) renk körlüğü: Kırmızı-yeşil renk körlüğü X kromozomunda bulunan çekinik bir genle kalıtılır.

-Bu gen X^r ile sembolize edilir. X^R ise normal görme genidir.

-Dişilerde iki tane X kromozomu olduğundan renk körlüğünün ortaya çıkabilmesi için çekinik renk körlüğü geninin her iki X kromozomu üzerinde de bulunması gerekir.

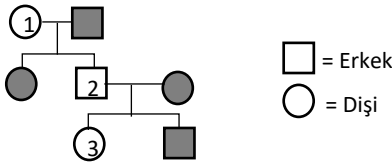
-Erkeklerde $X^R Y$ normal, $X^r Y$ renk körü bireylerdir.

-Erkeklerdeki Y kromozomu, X kromozomundaki renk körlüğü geninin (X^r) etkisini bastırarak bir alele sahip değildir.

Bunun nedeni Y kromozomunun X kromozomu ile homolog olmamasıdır. www.biyolojiportali.com

Eşey	Genotip	Fenotip
Dişi	$X^R X^R$	Normal
	$X^R X^r$	Taşıyıcı
	$X^r X^r$	Renk körü
Erkek	$X^R Y$	Normal
	$X^r Y$	Renk körü

Örnek soru: Aşağıdaki soy ağacında bir ailenin renk körlüğü kalıtımı verilmiştir. Koyu renkli alanlar renk körü olan bireyleri gösterdiğine göre numaralı bireylerin genotiplerini bulunuz.



Çözüm:

2 numaralı erkek birey renk körlüğü geni taşımayan X kromozomunu annesinden alarak XRY genotipine sahip olmuştur.

-2 numaralı bireyin kız kardeşi renk körü olduğuna göre bu birey hem annesinden hem de babasından renk körlüğü genini almıştır. Bu nedenle 1 numaralı birey taşıyıcı ($X^R X^r$) dir.

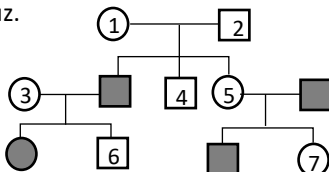
-3 numaralı birey, babasından normal X^R geni, annesinden renk körlüğü (X^r) genini aldığı için taşıyıcıdır ve $X^R X^r$ genotipine sahiptir.

2. Hemofili (kanın pıhtılaşmaması): Ölümcül bir hastalıktır. Hemofili, kanın pıhtılaşması için gerekli proteinlerin bir ya da birkaçının eksik olması, kanamaların uzun süre devam etmesine neden olur. Böylece kan kaybı nedeniyle ölüm olayı meydana gelir.

-X kromozomu üzerinde çekinik bir genle kalıtılan hastalıktır. Dişinin hemofili hastası olabilmesi için hem annesinden hem de babasından X^h genini alması gerekir. Hemofili hastası bir kadının bütün erkek çocukları annelerinden X^h genini aldıkları için hastadır.

Eşey	Genotip	Fenotip
Dişi	$X^H X^H$	Normal
	$X^H X^h$	Taşıyıcı
	$X^h X^h$	Hemofili hastası
Erkek	$X^H Y$	Normal
	$X^h Y$	Hemofili hastası

Örnek soru: Aşağıdaki soy ağacı bir aileye ait hemofili hastalığının kalıtımını göstermektedir. Koyu renkli bireylerin hemofili olduğu bu soy ağacında numaralı bireylerin genotiplerini bulunuz.



Çözüm:

-1 numaralı annenin erkek çocuklarından biri hemofili olduğuna göre 1 numaralı anne taşıyıcıdır ($X^H X^h$).

-2 numaralı erkek sağlam olduğuna göre genotipi ($X^H Y$)'dir.

-3 numaralı dişinin hemofili kızı olduğuna göre kendisi taşıyıcıdır ($X^H X^h$).

-4 ve 6 numaralı erkekler sağlam olduklarına göre genotipleri ($X^H Y$)'dir.

-5 numaralı dişinin hemofili oğlu olduğuna göre kendisi taşıyıcıdır. Çünkü oğluna hemofili gen taşıyan (X^h) kromozomu 5 numaralı dişi göndermiştir.

-7 numaralı dişinin babası hemofili olduğuna göre bu dişinin de taşıyıcı olması gerekir.

3. İnsanda kas distrofisi: Tehlikeli bir kas hastalığıdır.

Hastalığın ortaya çıkmasına, kaslarda normal olarak bulunması gereken bir proteinin yokluğu yol açmaktadır. Bu hastalıkta, hasta bireylerin kasları günden güne zayıflar ve hasta yirmili yaşlara gelmeden ölür.

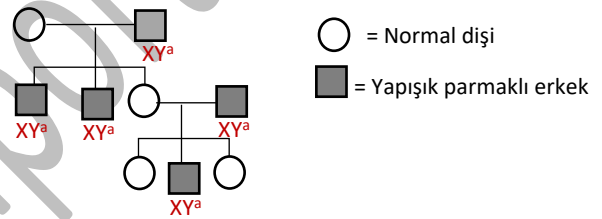
B. Y-BAĞLI GENLERİN KALITIMI

Y kromozomunun X ile homolog olmayan bölgesinde aktarılan; kulak kıllılığı, ayak parmaklarının yapışık olması, balık pulluluk, gibi bazı karakterlerdir.

-Sadece erkeklerde görülür.

-Hasta babanın sadece bütün erkek çocukları hastadır.

-Genlerin baskınlığı veya çekinikliği önemli değildir. Çünkü etkilerini örtecek başka bir alel gen yoktur.



Y kromozomuna bağlı kalıtım soy ağacı

AKRABA EVLİLİKLERİNİN OLASI RİSKLERİ

-Aynı soydan gelen kişiler arasında yapılan evliliklere akraba evliliği denir.

-Akraba evliliği sonucunda, atalarında kalıtsal hastalıklar varsa bu hastalıklar yeni nesillere aktarılabilmektedir.

-Akraba evlilikleri, otozomal resesif (çekinik) ve çok faktörlü kalıtım gösteren hastalıkların görülme sıklığını arttırmaktadır.

-Akraba evliliği ile görülme riski artan hastalıkların ortaya çıkması, her iki eşte de aynı tip bozuk genlerin bir araya gelmesiyle olur. www.biyolojiportali.com

-Akrabalarda, genler arasındaki benzerlik sıklığı arttığı için hastalıklı çocuk sahibi olma ihtimali de artmaktadır. Bu nedenle engelli (görme, işitme engeli gibi) insanların aynı engele sahip insanlarla evlenmeleri de önerilmez. Çünkü aynı engele sahip insanlar evlenirse bebeklerinin de engelli olma riski artar.

Akraba olmayan kişiler arasındaki evliliklerde meydana gelecek çocuklarda, bu iki alelin bir araya gelerek hastalığı oluşturma olasılığı da çok düşüktür.

Anne ve babanın kan gruplarının uyuşması risk olmadığını göstermez. Kan uyuşmazlığı ile akraba evliliğine bağlı riskler tamamen ilgisizdir.

Pek çok toplum ve kültürde yakın akraba evliliklerini yasaklayan kanunlar ya da tabular vardır. Bu yasaklamalar, büyük bir olasılıkla yıllar boyunca yapılan gözlemler sonucu yakın akraba evliliklerinin doğum öncesi kayıplara ve doğum sonrası bazı özörlere neden olduğunun anlaşılması ile ortaya çıkmıştır.

Türkiye'de akraba evliliği sıklığı Hacettepe Nüfus Etüdüleri Enstitüsünün 1983 yılında yaptığı çalışmada % 21.10 olarak bildirilmiştir.