

PLEİOTROPİ VE SOY AĞACI

PLEİOTROPİ

- Bir genin birden fazla karakterin oluşumuna etki etmesidir.
- Örneğin insanda orak hücre anemisine yol açan alel, aynı zamanda, bu aleli taşıyan heterozigot bireylerin sıtmaya karşı daha dirençli olmasını sağlamaktadır.
- Normal alyuvar hücrelerini oluşturan geni "A" ile gösterirsek orak hücreli anemiye neden olan geni de "a" ile gösterebiliriz. www.biyolojiportali.com
- Eğer Aa genotipli anne ile Aa genotipli babaya ait genler çaprazlanırsa aşağıdaki tabloda yer alan sonuçlara ulaşılır.

♀	A	a
♂	AA Normal alyuvar hücrelerine sahip ve sıtmaya dayanıksız	Aa Normal alyuvar hücrelerine sahip ve normal sıtmaya dayanıklı
A	AA Normal alyuvar hücrelerine sahip ve sıtmaya dayanıksız	Aa Normal alyuvar hücrelerine sahip ve normal sıtmaya dayanıklı
a	Aa Normal alyuvar hücrelerine sahip ve sıtmaya dayanıklı	aa Orak hücreli anemi

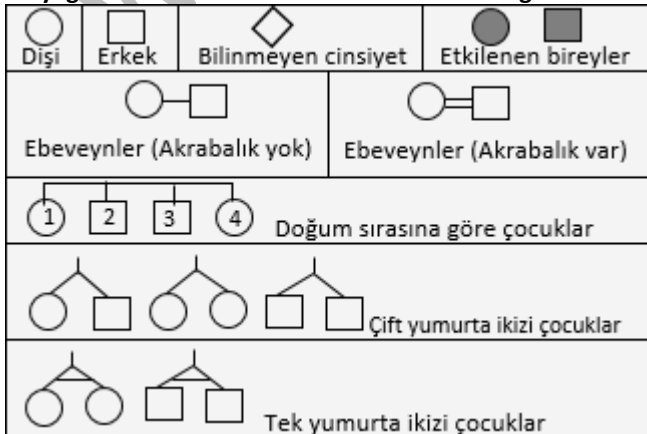
- İnsanlarda fenilketonüri hastalığına neden olan gen, aynı zamanda fenilketonüri hastalarının saç, göz ve derilerinin açık renkli olmasına neden olur.
- Siyam kedilerinin renklenmesinden gövdenin açık renkli, kol ve bacakların ise koyu renkli olmasından sorumlu olan alel, aynı zamanda bu kedilerin gözlerinin şaşı olmasına yol açmaktadır.
- Bazı araştırmacılara göre tüm genler pleiotropik etkiye sahiptir. Çünkü bir fenotipin ortaya çıkmasını sağlayan gen, aynı zamanda saptanamayan birçok fizyolojik ya da biyokimyasal etkiye de neden olabilir.

MERAKLISINA:

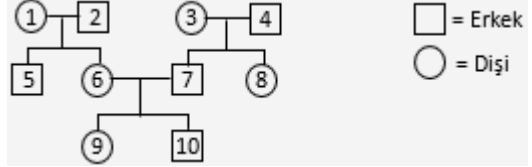
- Poligenetik kalıtım:** İki veya daha fazla genin tek bir fenotip üzerine etki etmesi durumudur. Bu durum pleiotropi olayının zıttıdır.
- İnsanda boy uzunluğunun ve deri renginin birbirinden bağımsız olarak kalıtılan birkaç gen tarafından kontrol edildiğine ilişkin kanıtlar vardır.
- Boy uzunluğu için fenotipe her biri bir birim katkı yapan üç gen bulunduğunu (A, B ve C) ve bunların diğer alellere (a, b, ve c) eksik baskın olduğunu düşünelim. AABbCC genotipine sahip bir kişi çok uzun boylu olurken aabbcc genotipine sahip kişi çok kısa boylu olacaktır.

SOY AĞACI (PEDİGRİ)

- Kalıtsal bir özelliğin nesiller boyu nasıl aktarıldığını gösteren şemaya soy ağacı denir.
- Kalıtsal bir özelliğin ya da bir kalıtsal hastalığın aile içerisindeki seyrini incelemek için, kullanılmaktadır.
- **Soy ağacı hazırlanırken kullanılan evrensel simgeler:**

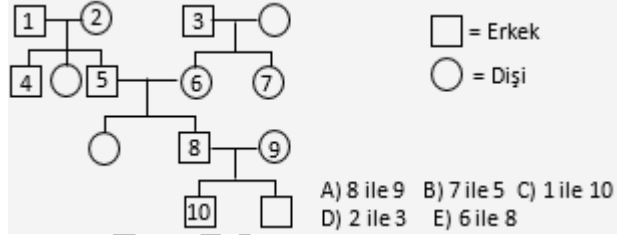


Örnek bir soy ağacı:



- Yukarıdaki soy ağacında numaralar ile gösterilen bireylerin akrabalık ilişkilerinin değerlendirilmesi:
- Önce bir not: Akrabalık değerlendirmesinde en uzak akrabalar genellikle evlenen çiftlerdir. Buna göre;
- 1 ile 2, 3 ile 4, 6 ile 7 aralarında akrabalık olmayan evli çiftleri göstermektedir.
- 5 ile 6, 7 ile 8, 9 ile 10 kendi arasında kardeşleri gösterir.
- 1 ile 6 anne kız, 2 ile 5 baba oğul, -1 ile 9 ve 10 anneanne-torun, -2 ile 9 ve 10 dede-torun -3 ile 9 ve 10 babaanne-torun oldukları anlaşılır.

Örnek soru: Aşağıda verilen soy ağacında hangi bireyler arasında ortak genlerin bulunma olasılığı daha yüksektir?



- Çözüm:** Akrabalık derecesi en yüksek olan bireylerin ortak genleri de yüksek olmalıdır. Buna göre seçenekleri tek tek değerlendirirseniz 8 nolu erkeğin 6 nolu dişinin oğlu olduğu görülür. Anne-oğul akrabalık ilişkisi yüksek, ortak gen sayısı da yüksek olacaktır. Cevap E olur.

Soy Ağacı Problemlerinde Dikkat Edilecek Kurallar

1. Otozomal Dominant Kalıtıma İlişkin Özellikler

- Hasta kişinin ya annesi ya babası ya da ikisi birden hastadır.
- Hastalık kız ve erkeklerde aynı oranda görülür.
- Eşlerden biri hasta (heterozigot) diğeri normalse, doğacak çocukların yarısı hasta olur.
- Hem anne hem de baba hasta olduğu zaman (her ikisi de heterozigot) çocukların % 75'i hasta olur.
- Hastalık taze mutasyonla ortaya çıkmışsa hasta kişinin anne ve babası normal olur.

2. Otozomal Resesif Kalıtıma İlişkin Özellikler

- Hasta çocuğun kardeşleri, cinsiyet farkı olmaksızın 1/4 olasılıkla hasta ve 3/4 olasılıkla sağlam olurlar.
- Hasta çocuğun anne ve babası genellikle normal olur.
- Akraba evlilikleri hastalık riskini artırır.
- Hasta kişi normal bir kişi ile evlenirse çocuklarının hepsi normal fakat taşıyıcı olur. www.biyolojiportali.com
- Hasta kişi heterozigotla evlendiği zaman çocuklarının yarısı heterozigot normal, yarısı hasta olur.

Örnek soru: Aşağıdaki soy ağacında otozomal çekinik olarak kalıtılan bir özelliği fenotipinde gösteren bütün bireyler taralı olarak gösterilmiştir.

