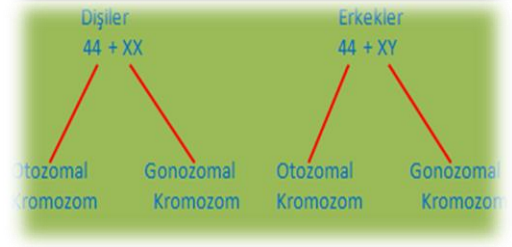


EŞEYE (CİNSİYETE) BAĞLI KALITIM

İnsanda Eşeye Bağlı Kalıtım:

- Bir canlıdaki karakter ve özelliklerin büyük çoğunluğu eşey kromozomlarına bağlı olmadan kalıtılmaktadır.
- Bir canlı organizmadaki karakter ve özelliklerin çok azı eşey kromozomları ile kalıtılmaktadır.
- Eşey kromozomları olan gonozomal kromozomlar eşey özelliklerini taşımakla birlikte çok az sayıda vücut özelliklerinin oluşmasını da kontrol etmektedirler.
- İnsan hücrelerinde yer alan gonozomal kromozomlar eşeyi belirlemenin yanında bazı vücut özelliklerinin oluşmasını da sağlarlar.
- Gonozomal kromozomlar tarafından kontrol edilen ve gonozomlar tarafından oluşturulan özelliklere **eşeye bağlı kalıtım** denir.
- Cinsiyete bağlı kalıtım üç başlık altında incelenir: **1-X gonozomal kromozomuna bağlı kalıtım, 2-Y gonozomal kromozomuna bağlı kalıtım, 3- hem X gonozomuna hem de Y gonozomuna bağlı kalıtım**



X ve Y kromozomunun karşılaştırılması:

- Erkekler X kromozomunu her zaman anneden alır. Erkekler Y kromozomunu sadece babalarından alır ve sadece erkek çocuklarına aktarırlar.
- İnsanlarda otozomal kromozomlar birbirleriyle tamamen homolog iken X ve Y kromozomu tamamen homolog değildir. Otozomal kromozomlarda taşınan her bir karakteri kontrol eden iki tane gen bulunur. Bu genlerden bir anneden gelirken diğeri babadan gelir.
- Dişilerde 2 tane X bulunduğu için dişilerdeki X kromozomları tam homolog iken erkeklerde bir tane X bulunduğu için X ve Y tam homolog durumda değildir.
- X üzerinde taşınan her bir genin homologu Y kromozomunda bulunmaz. Yani bazıları bulunurken bazıları bulunmaz.
- X kromozomu üzerindeki gen sayısı Y kromozomuna göre çok daha fazladır. Yani Y kromozomu üzerinde çok az sayıda gen bulunur.
- X kromozomu üzerinde 800 civarında gen bulunurken Y kromozomu üzerinde 60-70 kadar gen bulunur.

X ve Y gonozomunun karşılaştırılması aşağıdaki şekilde gösterilmiştir.



1-Sadece X Kromozomuna Bağlı Kalıtım(X Gonozomuna Bağlı Kalıtım):

- X kromozomunun Y kromozomuyla homolog(ortak) olmayan kısmında bulunan karakterlerin kalıtımını genlerle kontrol eden genler bulunur.
- Bu kısımda taşınan karakter ve özellikler dişi ve erkeklerde ortaya çıkar.
- Bu kısımdaki karakterler dişilerde iki genle kontrol edilirken erkeklerde bir tane genle kontrol edilir. Çünkü bu kısmın Y kromozomunda homologu yoktur.
- Bu kısımda taşınan özelliklerin erkeklerde görülme ihtimali daha yüksektir. Bu karakterler erkeklerde görülme ihtimali daha yüksektir. Bu karakterler erkeklerde görülme ihtimali daha yüksektir. Bu karakterler erkeklerde görülme ihtimali daha yüksektir.
- Bu kısımdaki bazı karakterler çekinik genlerle kontrol edilirken bazı karakterler dominant genlerle kontrol edilir.
- Bu kısımda özellikler: **kısmi renk körlüğü hastalığı, hemofili hastalığı, kas distrofisi hastalığı, bozuk dentin hastalığı** örnek olarak verilebilir.

a-Kısmi Kırmızı-Yeşil Renk körlüğü Hastalığı:

- İnsan gözünün retina tabakasında renkleri ayırt etmeyi sağlayan 3 çeşit koni hücresi bulunur. Kırmızı-yeşil renk körlüğünde bu konilerden ikisi veya bir kısmının bulunmaması durumunda ortaya çıkar. Kırmızı-yeşil renk körü olan kişiler genelde kırmızı ile yeşil renklerini seçemezler(daltonizm adıyla bilinir).
- Kırmızı-yeşil renk körlüğü X kromozomunun homolog olmayan kısmında resesif genlerle kontrol edilen özellik veya hastalıktır.
- Bu hastalık erkeklerde tek bir çekinik genin etkisiyle fenotipte etkisini gösterirken dişilerde iki tane genle ancak fenotipte etkisini ortaya çıkabilir. Dolayısıyla bu hastalığın erkeklerde görülme ihtimali dişilere çok daha fazladır.
- Ör: bir insan popülasyonunda her 10 X kromozomundan birinin üzerinde bu hastalığı kontrol eden çekinik gen varsa her 10 erkekten biri kırmızı yeşil renk körü hastası iken dişilerde her 100 dişiden birinde bu hastalık görülür.
- Örneğin erkekler için genel kural: $X^r:1/10$ iken dişiler $X^rX^r:1/100$
- Kural:
 - X^r geni hastalığın oluşmasını sağlayan gen
 - X^R geni kişinin normal görüşlü olmasını sağlayan gen

Karakterleri kontrol eden gen çeşitleri	Dişilerde olası genotipler	Erkeklerde olası genotipler
X^R kişinin normal görüşlü olmasını sağlar	$X^R X^R$	Sağlam (normal) $X^R Y$
X^r kişinin hasta görüşlü olmasını sağlar.	$X^R X^r$	Taşıyıcı -
	$X^r X^r$	Kırmızı-yeşil renk körü $X^r Y$

Fenotip: Genotip

Taşıyıcı anne $X^R X^r$

Hasta baba $X^r Y$



Olası genotipler:

Olası fenotipler:

$X^R X^r$	$X^R Y$	$X^r X^r$	$X^r Y$
Taşıyıcı Dişi	Sağlam Erkek	Hasta Dişi	Hasta Erkek
1/4	1/4	1/4	1/4

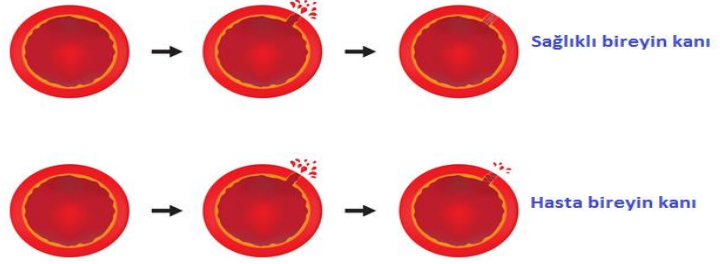
-cvp: bu ailede her bir kızdan birinin hasta ve her erkekten birinin hasta olması bekleneğinden bu ailede çocukların renk körü hastası olma ihtimalleri $1/2$ 'dir.

b-Hemofili Hastalığı(Kanın pıhtılaşmaması Hastalığı):

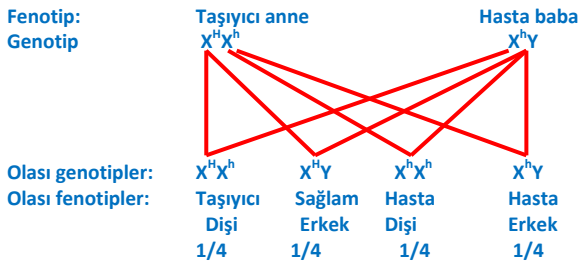
EŞEYE(CİNSİYETE) BAĞLI KALITIM

- Kanın pıhtılaşmasını sağlayan bir çok proteinden bir veya bir kaçının sentezlenememesi durumunda meydana gelen bir hastalık veya özelliktir.
- Gerçekten bir yaralanma veya kanama durumunda ölümcül bir hastalık iken biyoteknolojik gelişmelerle üretilen proteinler dışarıdan insana verilerek kanama durdurulabilmektedir.
- Hemofili bireylerde kanama gerçekleştiğinde kanama uzun sürdüğü gibi kanın pıhtılaşması çok uzun sürede gerçekleşir.
- Hemofili hastalığı X kromozomunun homolog olmayan kısmı üzerinde çekinik genle kontrol edilen bir hastalıktır.
- Hemofili hastalığı dişilerde iki tane çekinik genle ancak ortaya çıkabilirken erkeklerde bir tane çekinik genle fenotipte ortaya çıkabilir.
- X^h normal gen iken X^h geni hemofili olmayı sağlayan genidir.

Karakterleri kontrol eden gen çeşitleri	Dişilerde olası genotipler		Erkeklerde olası genotipler
X ^H kişinin normal olmasını sağlar	X ^H X ^H	Sağlam (normal)	X ^H Y
X ^h kişinin hemofili hastası olmasını sağlar.	X ^H X ^h	Taşıyıcı	-
	X ^h X ^h	Hemofili hastası	X ^h Y



Ör: Hemofili hastalığı hastalığı açısından taşıyıcı bir anne ile hemofili bir babanın çocuklarının hemofili olma ihtimalinin kaç olması beklenir?



-cvp: bu ailede her bir kızdan birinin hasta ve her erkekte birinin hasta olması beklenmektedir bu ailede çocukların hemofili hastası olma ihtimalleri 1/2'dir.

X'e Bağlı Çekinik Genlerle Kontrol Edilen Hastalıklar İçin Bazı Püf Noktalar:

- Bu tür hastalıkların erkek çocuklarda görülme ihtimali dişilere göre çok daha fazladır.
- Hasta bir kız çocuğunun babası mutlaka hasta iken annesi en fazla taşıyıcıdır.
- Bir anne hasta ise erkek çocukları her zaman hasta olur.
- Erkekler X kromozomunu sadece anneden alır.
- Kız çocukları X kromozomlarının bir tanesini anneden alırken bir tanesini babadan alır.
- Hasta bir baba hastalık genini mutlaka kız çocuklarına aktarır.
- Anne taşıyıcı ise erkek çocukların yarısı hasta iken yarısı sağlam olur.
- Hasta baba hastalık genini erkek çocuklarına aktaramaz.

c- Kas Distrofisi(Duchenne Kas Distrofisi) Hastalığı:

- Genelde erkek çocuklarda görülen ve tedavisi olmayan ölümcül bir hastalıktır.
- Distrofin** kaslarda yer alıp kasılma sırasında kasları yırtılmaya ve zedelenmelere karşı koruyan bir protein çeşididir.
- Distrofin adlı protein X kromozomunun homolog olmayan kısmında bulunan dominant bir gen tarafından şifrelenmektedir.
- X kromozomunda bu geni bulundurmayan bireyler distrofin adlı proteini üretememekte ve gittikçe kasların yapısı bozulmaktadır.
- Kas distrofisine yakalanan kişilerin X kromozomunun bu lokusunda dominant gen yerine resesif gen bulunur. Resesif gende bu distrofin adlı proteinin oluşmasını engeller. Distrofin adlı proteinin üretilmemesi, durumunda kasların yırtılmakla birlikte kaslar gittikçe zayıflar ve bununla birlikte kişi hayatını kaybeder.
- Bu hastalığa yakalanan erkek çocuklar 18-23 yaşları arasında hayatını kaybetmektedirler.

Karakterleri kontrol eden gen çeşitleri	Dişilerde olası genotipler		Erkeklerde olası genotipler
X ^K kişinin normal olmasını sağlar	X ^K X ^K	Sağlam (normal)	X ^K Y
X ^k kişinin distrofin hastası olmasını sağlar.	X ^K X ^k	Taşıyıcı	-
	X ^k X ^k	Distrofin hastası	X ^k Y



d-Bozuk Dentin Hastalığı:

- X kromozomunun homolog olmayan bölgesinde dominant bir genin etkisiyle fenotipte etkisini göstermektedir.
- Bu dominant geni X^D kromozomundaki lokusunda taşıyan bireylerin dişlerinde yer alan mine tabakasındaki dentin molekülleri tam oluşmadığı için bu kişilerin diş yapıları çarpık olur.
- X'e bağlı dominant genle kontrol edilmekte olup X kromozomları üzerinde D geni hastalığa neden olurken X kromozomu üzerinde d geni taşıyanlar kişiler normal olmaktadır.

Karakterleri kontrol eden gen çeşitleri	Dişilerde olası genotipler		Erkeklerde olası genotipler
X ^D kişinin normal olmasını sağlar	X ^D X ^D	Bozuk dentin hastası	X ^D Y
X ^d kişinin bozuk dentin hastası olmasını sağlar.	X ^D X ^d	Bozuk dentin hastası	-
	X ^d X ^d	Sağlam(normal)	X ^d Y



2-Y Kromozomuna Bağlı Kalıtım:

- Y'nin homolog olmayan kısmındaki genlerle kontrol edilen karakter ve özellikleri ifade eder.

EŞEYE(CİNSİYETE) BAĞLI KALITIM

- Bu kısımdaki özellikler sadece erkeklerde görülür. babadan erkek çocuğa geçer.
- Sadece erkeklerde görülen bu karakter ve özellikler dişi bireylerde görülmez.
- Bu kısımdaki karakterleri kontrol eden genlerin dominant veya çekinik olmasının bir önemi yoktur.
- Özelliği kontrol eden gen baskında olsa çekinikde olsa etkisini fenotipte mutlaka gösterir.
- Bu kısımda bulunan bir gen fenotipte mutlaka etkisini gösterir.
- Ör: kulak kıllığı, balık pulluluk, yapışık parmaklık
- Bir baba bu hastalıklara sahip ise bu babanın erkek çocuklarının da bu hastalığa sahip olması beklenir hatta bu babanın babası da bu hastalıklara sahip olması beklenir.

X ve Y'nin Homolog Olan Kısmıyla Kontrol Edilen Kalıtım:

- Bu kısımda kontrol edilen karakter ve özellikler otozomal kromozomlardaki karakterlerin kalıtımı gibidir.
- Bu kısımdaki karakter ve özellikler dişi ve erkeklerde iki adet alel genle kontrol edilmektedir.
- X ve y'nin bu kısımda genler karşılıklı olarak crossing-over ile yer değiştirebilmektedir.
- Bu kısımda: tam renk körlüğü, retinis pigmentosa, xeroderma pigmentosum örnek olarak verilebilir.

Xeroderma Pigmentosum: Çekinik genle kontrol edilen bir hastalıktır. Bu kişilerin derileri ve gözdeki ağ tabakaları ışığa karşı aşırı derecede duyarlıdır. Ölümcül bir hastalıktır.

Retinis Pigmentosa: Baskın genle kontrol edilen bir özelliktir. Bu geni genotiplerinde taşıyan bireyler tam renk körü veya kısmi renk körü olmaları beklenir. Bu kişilerin retinalarında aşırı derecede pigment birikiminden dolayı retinaları bozulur.

Tam Renk körlüğü: Milyon kişinin tam renk körü olmaktadır. Renk körlüğünün dereceleri de bulunmakla birlikte ağırlığı ve hafifliği de bulunmaktadır. Renk körlüğü 3 çeşitten oluşmaktadır. Az renk körlüğü, orta renk körlüğü ve tam renk körlüğüdür. Az renk körlüğü dışındaki seviyeler de ehliyetten de yararlanamamaktadır. Tam renk körlüğünde en sık karşılaşılan yeşil ve kırmızıyı ayırt edemeyenlerdir. Ancak tam renk körlüğü olan kişiler sadece yeşil ve kırmızı değil neredeyse bütün renkleri ayırt edememektedir. Bu tam renk körlüğü kalıtsal bir durumdur. Uzmanlar ne kadar ameliyatlara girse de bu hastalık kalıtsaldır. Renk körlüğüne gözlük ve lensler asla yardım edemez. Ancak bazı durumlarda işe yarayan bilgiler bulabilirsiniz. Tam renk körlüğü olan kişiler orta dereceli renk körlüklere göre daha az bulunmaktadır. (www.renkkorlugu.gen.tr)

Renk körlüğünde kullanılan bazı testler



Örnek: Y'nin homolog olmayan kısmında taşınan bazı hastalıklara ait görseller



Kulak kıllığı

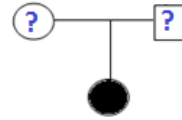


Balık pulluluk

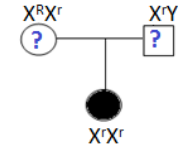


Yapışık parmaklık

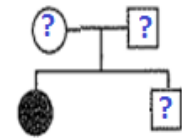
Örnek- Annenin renk körü olmadığı bilinen bir ailede aşağıdaki soy ağacında taralı olarak verilen kız çocuğunun renk körü hastası olduğu bilindiğine göre soru işaretli olarak verilen anne ve babanın genotiplerini bulalım?



Cvp: Kız çocuklarında yani dişilerde iki tane X kromozomu bulunur. bu X'lerden bir tanesi anneden gelirken diğeri babadan gelir. Taralı olarak gösterilen kişi renk körü hastası olduğuna göre bu kişide iki tane çekinik genin olduğunu gösterir. Bu çekinik genlerden bir tanesi anneden diğer babadan geldiğine göre anne taşıyıcı iken baba renk körü hastasıdır. Soya ağacındaki kişilerin olası genotipleri aşağıdaki gibi olması beklenir.



Örnek-Aşağıda verilen ailede taralı olarak verilenlerin kırmızı-yeşil renk körü hasta oldukları bilindiğine göre soru işareti ile gösterilen bireylerin genotiplerini bulalım?



Buna göre Cvp: Kız çocuklarında yani dişilerde iki tane X kromozomu bulunur. bu X'lerden bir tanesi anneden gelirken diğeri babadan gelir. Taralı olarak gösterilen kişi renk körü hastası olduğuna göre bu kişide iki tane çekinik genin olduğunu gösterir. Bu çekinik genlerden bir tanesi anneden diğer babadan geldiğine göre anne taşıyıcı iken baba renk körü hastasıdır. Soya ağacındaki kişilerin olası genotipleri aşağıdaki gibi olması beklenir.

