





KALITIMIN GENEL İLKELERİ: Eş Baskınlık, Kan Grupları ve Eşeye Bağlı Kalıtım

-  **Eş Baskınlık (Kodominantlık) ve Çok Alellilik:** Mendel genetiğinden sapmalar ve alel etkileşimleri.
-  **Kan Gruplarının Kalıtımı:** ABO, Rh ve MN sistemlerinin genetik temelleri ve kan uyumsuzluğu.
-  **Eşeye Bağlı Kalıtım:** Gonozomlar (X ve Y) üzerinde taşınan hastalıklar (Renk Körlüğü, Hemofili).
-  **Soyağacı Analizi:** Genetik geçişlerin şematik takibi ve problem çözme teknikleri.

[DİKKAT KUTUSU]: Bu ders notu, TYT ve AYT biyoloji müfredatına uygun olarak; Mendel kurallarının dışındaki kalıtım biçimlerini ve insan genetiğindeki uygulamalarını kapsamaktadır.



Mendel Genetiğine Uymayan Durumlar: Eş Baskınlık ve Çok Alellilik

Eş Baskınlık (Kodominantlık)

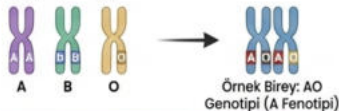
- **Tanım:** Bir karakteri belirleyen farklı aleller arasında baskınlık-çekinlik ilişkisinin bulunmadığı durumdur.
- **Heterozigot** durumda her iki alel de fenotipte etkisini bağımsız olarak gösterir (Karışım olmaz).
- **Örnek:** İnsanda **AB kan grubu** (A ve B antijenleri birlikte var) ve **MN kan grubu**.

Eksik Baskınlık ile Farkı: Eksik baskınlıkta "ara fenotip" (Kırmızı x Beyaz = Pembe) oluşurken, Eş baskınlıkta her iki özellik de görülür.



Çok Alellilik

- **Tanım:** Bir karakterin popülasyonda ikiden fazla alel ile belirlenmesidir.
- **Kural:** Alel sayısı ne olursa olsun, **diploit (2n)** bir canlı bu alellerden en fazla ikisini taşıyabilir.
- **Örnek:** İnsanda kan grubunu belirleyen 3 alel vardır: A, B ve O. (A=B > O).



Genotip Çeşidi Hesaplama:

n = Alel sayısı olmak üzere;

$$\text{Genotip Çeşidi Sayısı} = \frac{n(n+1)}{2}$$

⚠ DİKKAT KUTUSU

DİKKAT: Çok alellilikte formül popülasyondaki çeşitliliği hesaplar. Bir bireyde (haploit değilse) asla ikiden fazla alel

İnsanda Kan Grubu Sistemleri: ABO Sistemi



Antijen (Aglütinojen)

- Alyuvar zarında bulunan, kan grubuna adını veren glikoproteindir.



Antikor (Aglütinin)

- Plazmada bulunan, yabancı antijene karşı üretilen savunma proteindir.

Kan Grubu	Genotip	Antijen (Zarda)	Antikor (Plazmada)
A Grubu	AA, AO		Anti-B
B Grubu	BB, BO		Anti-A
AB Grubu	AB		Yok
O Grubu	OO		Anti-A ve Anti-B

Kan Nakli Prensibi

Alicının antikorları, vericinin antijenleri ile savaşmamalıdır. Çökme (aglutinasyon) ölümcül olabilir.

⚠ DİKKAT KUTUSU

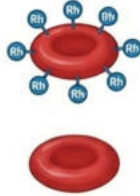
DİKKAT: O kan grubu çekinik alel ile taşınır. Bir bireyin O grubu olabilmesi için her iki ebeveyninden de O alelini alması gerekir (Genotip: OO).

Rh Faktörü ve MN Kan Grubu Sistemi

Rh Sistemi

Rhesus maymunundan keşfedilmiştir.

Alyuvar zarında Rh antijeni varlığına göre belirlenir.



- **Rh Pozitif (+)**
Rh antijeni vardır.
Genotip: RR veya Rr. (Baskın)
- **Rh Negatif (-)**
Rh antijeni yoktur.
Genotip: rr. (Çekinik)

Önemli Fark:
Rh(-) bireylerin plazmasında doğal olarak antikor yoktur; Rh(+) kan ile karşılaştığında sonradan üretilir.

MN Sistemi

- M ve N alelleri eş baskındır.
- Genotipler: MM (M grubu), NN (N grubu), MN (MN grubu).

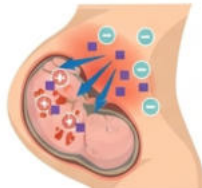
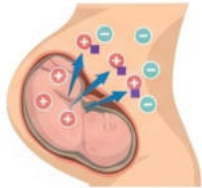
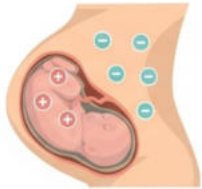


Not: Bu antijenlere karşı insan serumunda doğal antikor oluşmaz, bu yüzden kan nakillerinde sorun yaratmaz ve dikkate alınmaz.

⚠ DİKKAT KUTUSU

DİKKAT: Rh faktörünü belirleyen gen (R), otozomal baskındır. Negatif fenotip için genotip kesinlikle 'r'

Rh Uyuşmazlığı (Eritroblastosis Fetalis)



Gerekli Koşul: Anne Rh(-), Baba Rh(+), Fetüs Rh(+) olmalıdır. (Anne Rh+ ise uyuşmazlık asla görülmez).

Oluşum Mekanizması:

1. **Doğum/kanama sırasında** fetüsün Rh(+) kanı anneye geçer.
2. **Anne** bağışıklık sistemi Anti-Rh antikorunu üretir.
3. **İlk gebelikte** genellikle bebek etkilenmez (antikor seviyesi düşüktür).
4. **İkinci Gebelikte:** Fetüs yine Rh(+) ise, annenin hafıza hücreleri hızla antikor üretir; antikorlar plasentadan geçip bebeğin alyuvarlarını parçalar.

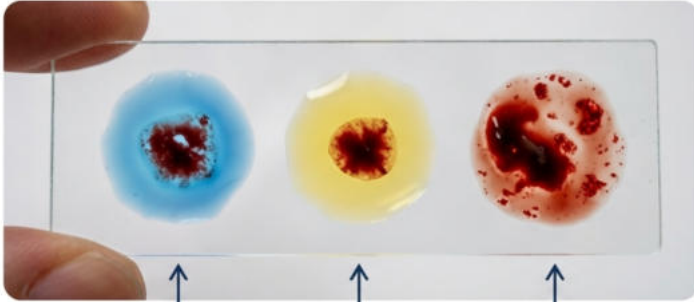
Sonuç: Bebeğe kansızlık (anemi), sarılık ve kalıcı hasar.

Tedavi: Uyuşmazlık riski varsa, doğumdan hemen sonra anneye "Anti-D İmmünglobulin" (uyuşmazlık iğnesi) yapılır.



DİKKAT: Sorularda dikkat: Babanın Rh(+) olması yetmez, fetüsün de Rh(+) olması gerekir. Baba heterozigot (Rr) ise uyuşmazlık riski

Laboratuvar Uygulaması: Kan Grubu Tayini



ANALİZ VE YORUMLAMA

- **Yöntem:** Kan damlaları üzerine Anti-A, Anti-B ve Anti-D (Rh) serumları damlatılır.
- **Yorumlama Kuralı:** Hangi antikor damlatıldığında çökeltme (aglutinasyon) oluyorsa, o antijen kanda var demektir.

ÖRNEK ANALİZİ (Görüntüye Göre):

- Anti-A → Çökeltme Var (A antijeni var)
- Anti-B → Çökeltme Var (B antijeni var)
- Anti-D → Çökeltme Var (Rh antijeni var)

Sonuç: AB Rh(+) Kan Grubu.

Diğer Olasılıklar:

- Hiçbirinde çökeltme yoksa → O Rh(-);
- Sadece Anti-B ve Anti-D çökeltirse → B Rh(+)

⚠ DİKKAT KUTUSU

DİKKAT: Çökeltme (pıhtılaşma benzeri görüntü) antijenin varlığını

Eşeyin Belirlenmesi ve Kromozom Yapısı

• Kromozom Sınıflandırması:

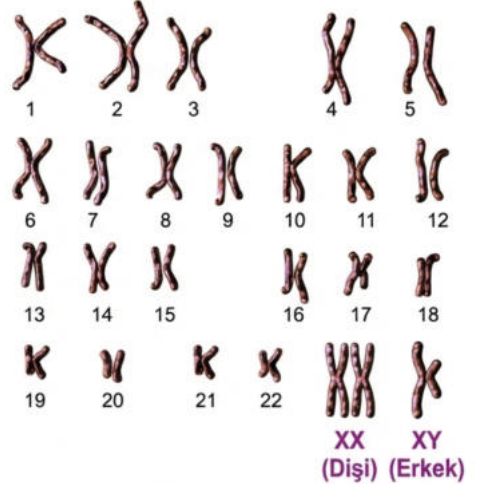
- **Otozom:** Vücut özelliklerini belirleyen kromozomlar (İnsanda 22 çift).
- **Gonozom (Eşey Kromozomu):** Cinsiyeti belirler (1 çift).

• İnsanda Kromozom Formülü ($2n = 46$):

- **Dişi:** $44 + XX$ (Homogametik - Sadece X taşıyan yumurta üretir).
- **Erkek:** $44 + XY$ (Heterogametik - X veya Y taşıyan sperm üretir).

• Cinsiyetin Belirlenmesi:

- Cinsiyeti belirleyen temel faktör, babadan gelen sperm hücresinin taşıdığı gonozomdur (X mi, Y mi?).
- Döllenme şansa bağlı olduğu için kız/erkek olma ihtimali her zaman %50'dir.



⚠ DİKKAT KUTUSU

DİKKAT: X ve Y kromozomları tam homolog değildir. Homolog olmayan bölgelerinde taşınan genler "Eşeye Bağlı Kalıtım" kurallarına göre aktarılır.

X Kromozomuna Baęlı Kalıtım: Renk K rluęu

Kırmızı-Yeşil Renk K rluęu (Daltonizm): X kromozomunun Y ile homolog olmayan b lgesinde **çekinik (r)** bir genle taşınır.

Cinsiyet	Genotip	Fenotip	Durum
Diş (XX)	$X^R X^R$	Saęlıklı	Normal
Diş (XX)	$X^R X^r$	Taşıyıcı	Fenotip saęlıklı, geni taşır
Diş (XX)	$X^r X^r$	Renk K�r�	Hasta
Erkek (XY)	$X^R Y$	Saęlıklı	Normal
Erkek (XY)	$X^r Y$	Renk K�r�	Hasta

Kritik Kurallar:

- Erkeklerde tek X olduęu iin "Taşıyıcılık" yoktur. Geni alan erkek direkt hasta olur.
- Erkek ocuk hastalıęı sadece anneden alır (Babadan Y alır).
- Renk k r  bir kız ocuęunun ($X^r X^r$) babası kesinlikle hastadır.



DİKKAT KUTUSU

DİKKAT: Hastalıęın erkeklerde g r lme ihtimali diřilerden daha y ksektir.

X Kromozomuna Baęlı Kalıtım: Hemofili

Tanım: Kanın pıhtılaşması için gerekli proteinlerin eksikliği sonucu kanamanın durmadığı kalıtsal hastalıktır.

Kalıtım Modeli: Renk körlüğü ile aynıdır (X'e baęlı çekinik).
 X^H : Sağlıklı gen, X^h : Hemofili geni.

Önemli Noktalar:

- X^hX^h (**Hasta Dişi**): Genellikle ağır seyreder veya letal (öldürücü) olabilir.
- **Tedavi:** Eksik pıhtılaşma faktörlerinin dışarıdan enjekte edilmesiyle hastalar yaşamını sürdürebilir.
- **Soyaęacı İpucu:** Soruda 'Hemofili' veya 'Renk Körlüğü' geçiyorsa, çözüm yolu birebir aynıdır.



[DİKKAT KUTUSU]

DİKKAT: Hemofili hastalarında iç kanama riski yüksektir; küçük darbeler bile ciddi sonuçlar doğurabilir.

Y Kromozomuna Baęlı Kalıtım

Özellikler:

- Y kromozomunun X ile homolog olmayan bölgesinde taşınır.
- Sadece erkeklerde bulunur (Dişilerde Y yoktur).

Aktarım Kuralı:

- Babadan oęula geçer.
- Babada varsa tüm erkek çocuklarda *mutlaka* görülür.
- Baskınlık veya çekiniklik kavramı yoktur (Tek alel etki eder).

Örnekler:

- **SRY Geni:** Erkek cinsiyet gelişimini (testis oluşumu) başlatan temel gendir.
- Balık pululuk, yapışık parmaklılık ve kulak kılılığı (Bazı kaynaklarda tartışmalı olsa da müfredatta Y'ye baęlı örnekler olarak geçer).



DİKKAT KUTUSU

DİKKAT: Bir **soyaęacında** özellik sadece erkeklerde görülüyor ve babadan oęula kesinlikle geçiyorsa Y'ye baęlı kalıttır.

Akraba Evliliği ve Genetik Riskler

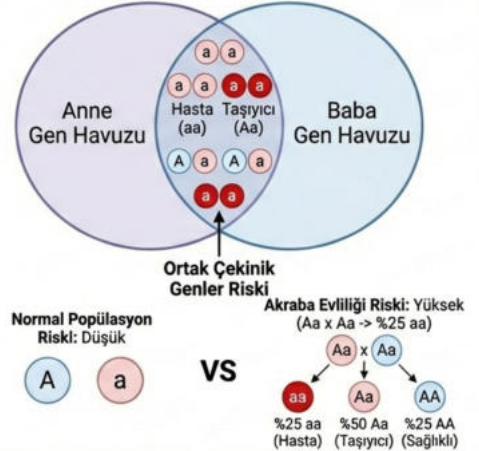
Tanım: Aralarında kan bağı (ortak ata) bulunan kişiler arasındaki evliliktir.

Biyolojik Risk:

- Akrabaların gen havuzları benzerdir.
- Çekinik genlerle taşınan hastalıkların (Kistik fibrozis, SMA, Orak hücreli anemi) her iki ebeveyn tarafından taşınma ihtimali artar.
- Bu da **homozigot çekinik (aa)** hasta çocuk doğma riskini yükseltir.

Yanlış Bilinenler:

Akraba evliliği hastalığı yoktan var etmez; var olan gizli (taşıyıcı) genlerin bir araya gelmesini sağlar.



DİKKAT KUTUSU

DİKKAT: Sağlıklı görünen akraba ebeveynlerin (Aa x Aa) çocuklarının %25 ihtimalle hasta (aa) olabileceği unutulmamalıdır.

Soyađacı Analizi: Semboller ve Temel Kurallar

Tanım: Bir özelliđin kuşaklar boyunca aktarımını gösteren şemalardır.

Evrensel Semboller

	Kare: Erkek Birey		Daire: Dişı Birey
	Yatay Çizgi: Evlilik Bađı		Dikey Çizgi: Ebeveyn-Çocuk İlişki
	İçi Taralı Birey: Özelliđi Fenotipinde Gösteren (Hasta)	Kullanım Amacı: Hastalıkların takibi, genotip tahmini ve aile danışmanlıđı.	

⚠ DİKKAT KUTUSU

DİKKAT: Soyađacında taralı bireyler genellikle çekinik fenotipli olanlardır (otozomal çekinik sorularda). Ancak soru köküne mutlaka bakılmalıdır; bazen baskın bireyler taranabil

Soyađacı Çözüm Teknikleri (Sınav Taktikleri)

1. Otozomal Çekinik İse

- Taralı bireylere hemen 'aa' yaz.
- Taralı olmayanlar 'A-' (AA veya Aa) dir.
- **İpucu:** 'aa' çocukları varsa anne-baba kesin Aa'dır.

2. Otozomal Baskın İse

- Taralı bireyler 'A-' (AA veya Aa).
- Taralı olmayanlar 'aa' (sađlam) dır.
- **İpucu:** Hasta bir çocuđun ebeveynlerinden en az biri mutlaka hasta olmalıdır.

3. X'e Bađlı Çekinik İse

- Erkekler XY, Dişilere XX yaz.
- Taralı erkek: X^rY , Taralı dişi: X^rX^r .
- **Kural Kontrolü:** 'Hasta kızın babası hasta mı?', 'Hasta annenin ođlu hasta mı?'

⚠ DİKKAT KUTUSU

DİKKAT: Soruda 'Otozomal' diyorsa sadece harf (A,a) kullan. 'X'e bađlı' diyorsa mutlaka cinsiyet kromozomları üzerine yaz (X üzeri r).