

EŞEYE (CİNSİYETE) BAĞLI KALITIM

* Diploit (2n) canlılarda vücut kromozomları (otozom) ve eşey kromozomları (gonozom) olmak üzere iki çeşit kromozom bulunur.

* Vücut kromozomları (otozomlar): Canlının saç rengi, göz rengi ve kan grubu gibi kalıtsal özelliklerine ait genleri taşıyan kromozomlardır. Bir başka ifade ile cinsiyeti belirleyen kromozomlar (X ve Y) dışındaki kromozom çiftleridir.

* Canlıların vücut hücrelerindeki otozom sayısı $2n - 2$ 'ye, üreme hücrelerindeki otozom sayısı ise $n - 1$ 'e eşittir.

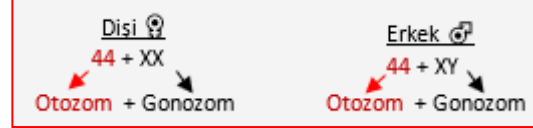
* Örneğin insanların vücut hücrelerinde $46 - 2 = 44$ tane otozom kromozom (22 çift) vardır.

NOT

Erkek ve dişilerin diploit hücrelerindeki otozomlar tümüyle homologtur. Ototomal kromozomlar tam homolog olduğundan otozomlarla taşınan her özellik iki genle belirlenir. Bu özelliklerin kızlarda ve erkeklerde görülme oranı eşittir.

Eşey kromozomları (gonozomlar)

Cinsiyet ile birlikte bazı vücut karakterlerinin genlerini de taşıyan kromozomlardır. Genel olarak dişilerde XX, erkeklerde ise XY ile gösterilip bir çifttir. Dişilerde gonozomlar (XX) birbirleriyle tam homologtur. Erkeklerdeki gonozomlar (XY) ise birbirleriyle tam homolog değildir. Diploit canlılarda genel olarak bir çift gonozom bulunur.



NOT

Mayoz sonucunda gamet oluşurken erkekteki X ve Y kromozomları ayrı gametlere gittiğinden spermilerin yarısı X, yarısı Y kromozomu taşır. Dolayısıyla çocuğun cinsiyeti, babadan gelen sperminden taşıdığı eşey kromozomuyla belirlenmektedir. Baba, çocuğuna kalıtım yoluyla X kromozomunu vermişse çocuk kız; Y kromozomunu vermişse çocuk erkek olmaktadır. Annenin yumurta hücresi, cinsiyet kromozomu olarak sadece X kromozomu taşır. Döllenme sonucunda oluşan zigottaki cinsiyet kromozomları XX şeklindeyse, çocuk kız olur; eğer zigot XY kromozomuna sahipse çocuk erkek olur.

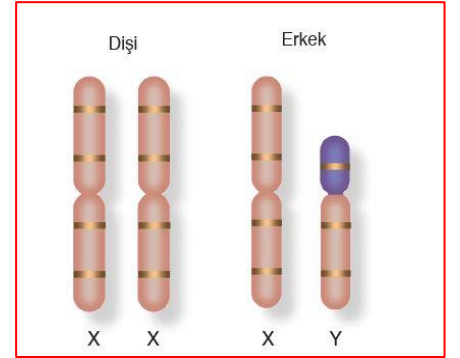
* İnsanın otosomal kromozomları, homolog çiftler halinde bulunur. Homolog kromozomların üzerinde aynı genlerin farklı alelleri bulunabilir.

* X ve Y kromozomlarının uzunlukları birbirinden farklıdır. Y kromozomu daha kısadır. X kromozomu üzerinde bulunan genlere **X-bağlı genler**; sadece Y kromozomu üzerinde yer alan genlere **Y-bağlı genler** denir.

Erkekler ve dişiler, farklı sayıda X kromozomu taşıdığı için, bu kromozomun üzerindeki genlerin kalıtım şekli, otozomlar üzerinde yer alan genlerin kalıtım tarzından farklıdır.

* Yanda görüldüğü gibi dişilerdeki X gonozomları tam homologtur. Bu yüzden dişilerdeki tüm özellikler iki genle kalıtılır.

* Erkeklerde X ve Y gonozomları tam homolog değildir. Homolog olmayan kısımlardaki özellikler tek genle kalıtılır.



X ve Y'nin homolog parçaları

* Bu kısımda taşınan özellikler biri anneden diğeri babadan gelen iki genle belirlenir. Bu özellikler hem dişi hem de erkeklerde aynı oranlarda görülür.

X kromozomunun homolog olmayan parçası

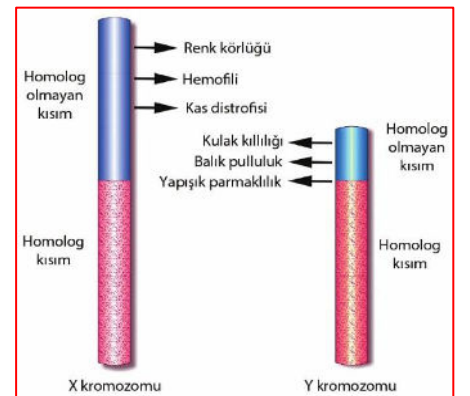
* Bu kısımda taşınan özellikler hem dişi hem de erkeklerde görülür.

* Dişilerde iki genle belirlenirken, erkeklerde tek gen ile belirlenir.

* X kromozomuna bağlı karakterler doğrudan babadan oğla geçemez. Çünkü babadan oğla sadece Y kromozomu aktarılır.

Y kromozomunun homolog olmayan parçası

* Bu kısımda taşınan özellikler babadan gelen tek bir gen ile belirlenir. Bu özellikler sadece erkeklerde görülür. Babada varsa erkek çocukta mutlaka görülür. Örneğin kulaklarında kıl bulunan bir babanın tüm erkek çocuklarının kulaklarında da kıl bulunur.



İnsanda X Kromozomuna Bağlı Kalıtımın Özellikleri

* X'e bağlı kalıtımda hastalık geni anne veya babadan alınabilir. Bu grup genlerin erkeklerde görülme olasılığı dişilerde görülme olasılığının iki katıdır. Erkeklerin hasta olması için taşıdıkları tek X kromozomunun hastalık genini taşıması yeterlidir. Dişilerin ise hasta olmaları için taşıdıkları iki kromozomun da hastalık genini taşımaları gerekir.

X Kromozomuna Bağlı Dominant Kalıtımın Özellikleri Şunlardır

- * Hasta erkeğin kız çocukları hasta, erkek çocukları ise normal olur.
- * Hasta kadının kız ve erkek çocuklarının yarısı hasta olur.
- * Hastalık babadan oğla geçmez.
- * Hasta erkek çocuğun annesi mutlak hastadır. Dişilerde görülme oranı erkeklerden yüksektir.

X Kromozomuna Bağlı Resesif Kalıtımın Özellikleri Şunlardır

- * Hastalık çoğunlukla erkeklerde görülür ve bunların anneleri normal fakat ilgili gen için taşıyıcıdır.
- * Hastalık babadan oğla geçmez.
- * Hasta erkek sağlam kadınla evlenirse, kız çocuklarının tümü taşıyıcı, erkek çocuklarının ise tümü sağlam olur.
- * Taşıyıcı kadın sağlam erkekle evlendiği zaman, kız çocuklarının yarısı normal yarısı taşıyıcı, erkek çocuklarının ise yarısı sağlam yarısı hasta olacaktır.
- * Hasta erkek taşıyıcı kadınla evlenecek olursa, kızlarının yarısı hasta yarısı taşıyıcı, erkeklerin ise yarısı hasta yarısı sağlam olur.
- * Hasta kız çocuğunun babası mutlak hastadır.
- * Hasta bir dişinin bütün erkek çocukları hastadır.

A. X KROMOZOMUNA BAĞLI KALITIMI

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

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.

Eşey	Genotip	Fenotip
Dişi	$X^R X^R$	Sağlıklı
	$X^R X^r$	Taşıyıcı
	$X^r X^r$	Kısmi Renk Körü
Erkek	$X^R Y$	Sağlıklı
	$X^r Y$	Kısmi Renk Körü

X^R : Normal görme geni
 X^r : Kısmi renk körlüğü geni

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	$X^H X^H$	Sağlıklı
	$X^H X^h$	Taşıyıcı
	$X^h X^h$	Hemofili
Erkek	$X^H Y$	Sağlıklı
	$X^h Y$	Hemofili

X^H : Sağlıklı gen
 X^h : Hemofili geni

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.

Y KROMOZOMUNA BAĞLI KALITIMI

- * Y kromozomunun X ile homolog olmayan bölgesinde aktarılan; **kulak kılılığı, yapışık parmaklılık ve 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.

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.
- * Akralarda, 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.