

GENETİK DERS NOTU

II.DÖNEM TAMAMI

(2010-2011)

ÖZGÜN FOTOKOPİ

TEL : (0216) 450 13 58

GenetikFay-1

Genetik = Organizmalardaki kalıtım ve çeşitliliği inceleyen bilim dalıdır.

* Genetik bilimi 1800'li yılların ortalarında Gregor Mendel'e başlar fakat bazı teoriler Mendel'den önce de vardı.

** Genetiğin Tarihiçesi:

- 1- Mendel Öncesi Dönem
- 2- Mendel ve Mendel sonrası Dönem
- 3- Moleküler Genetik

I- Mendel Öncesi Dönem

- 1- Her canlıdan bir canlı döğar. → Omne vivum ex vivo
- 2- Kendi kendine oluşma → Generatio spontanea
- 3- Spermist görüş → Aristoteles
- 4- Ovist görüş
- 5- Pangenesis → Hippocrates
- 6- Mikroskop
- 7- 1827 = Mikroskop altında bir bitki hücresinde hücre bölünmesi
- 8- 1831 = Bitki hücrelerinde nükleusun görülmesi → Robert Brown
- 9- 1839 = Hücre teorisi. Canlıların en küçük yapı birimi hücredir. Schwann ve Schleiden
- 10- 1840 = Kromozomların ilk defa gösterilmesi → Hofmeister

II- Mendel ve Mendel Sonrası Dönem

- 1- 1857 = Gametler meydana gelirken kromozom sayısı yarıya iner. (n), Döllenmeyle kromozom sayısı 2n olur.
- * Eşeyli üreme sonraki döllerde rekombinasyona (çeşitliliğe) neden olur. → Weismann
- * Bioplazma = Kalıtsal materyal
- İdant = kromozom
- İd (Bügünki gen) = Kromozomu oluşturan parçacıklar
- * Kalıtım maddesinin kromozomlarla dölden döl'e geçişini kabul eden teori (Kromozom teorisi)
- 2- 1857 = Gregor Mendel "Bitki melezleri üzerindeki deneyler" konulu çalışmasına başlamıştı. → Weismann
- 3- 1866 = Mendel çalışmalarını ve kendi adıyla anılan kanunlarını yayınladı.
- 4- 1871 = Nükleustaki asidik materyal "nüklein" olarak adlandırıldı. → Miescher
- 5- 1878 = Mitoz bölünmede kromozomların gösterilmesi → Flemming
- 6- 1888 = Mayoz bölünmede kromozomların gösterilmesi → Strobiliger
- 7- 1888 = Kromozom teriminin ilk kez kullanılması → Waldeyer
- 8- 1891 = Hayvanlarda interfaz nükleusunda X kromatininin gösterilmesi → Henking
- 9- 1902 = Mayozun ve hayvanlarda (Ascaris) sinapsin gösterilmesi → Boveri
- 10- 1936 = Kromozom teorisinin kurulması → Wilson
- * Kromozomlar bölünme sırasında boyuna bölünürler. Interfaz nükleusunda kromozom materyali vardır. Hücrenin çalışmasını idare eden merkez nükleustur.

- 11- 1900 = Mendel kurallarının 2. defa keşfi ve genetik biliminin doğması
- 12- 1900 = ABO kan grubu sisteminin keşfi → Andsteiner
- 13- 1901 = Mutasyonların ilk defa keşfi → de Vries
- 14- 1902 = insanda Mendel kuralına uyan kalıtımın keşfi → Bateson ve Garrod
- 15- 1902 = İnsan kromozomlarının keşfi → Mc Clung
- 16- 1903 = Sitogenetik bilimin doğması → Sutton
- 17- 1905 = Gen, genotip, fenotip terimlerinin kullanılması → Johansen
- 18- 1906 = Kalıtım bilimine Genetik adının verilmesi → Bateson
* Bateson'la allel, homozigot, heterozigot ve epistasi terimleri kullanılmaya başlanmıştır
- 19- 1908 = Popülasyon genetiğinin kurulması → Hardy ve Weinberg
- 20- 1909 = Kiasma teorisinin kurulması → Janssen
* Kiasma crossing-over'in olduğunu gösterir.
- 21- 1910 = Drosophilla (meyve sineği) 'da genetik çalışmaların başlaması
* Drosophilanın kırmızı gözü türlerinin yanında ilk kez beyaz gözü mutantlar bulunmuş
* Drosophilada X'e bağlı kalıtım bulunmuştur. → Morgan
- 22- 1915 = Genler kromozomlar üzerinde lokalize olmuştur. (Kalıtımın kromozom teorisi)
- 23- 1920 = Yaşama dair genetik bilginin kromozomlar üzerinde taşındığı fikri yaygınlaşır.
Kromozomların %30'u nükleik asit ve %70 protein içerdiğine sahip olduğu belirleniyor.
- 24- 1924 = Kan grubu genetiğinin başlaması → Bernstein
- 25- 1926 = Enzimlerin protein olduğunu anlaşılmış → Sumner
- 26- 1927 = Röntgen ışınlarının mutagenik etkisinin (Drosophilada) belirlenmesi → Møller
- 27- 1928 = Bakterilerde genetik transformatiyon olgusunun tanımlanması ve kalıtım materyalinin DNA olduğunu ilk sinyallerini verilmesi.
Genetik transformatiyonun Phaeococc 'larda keşfi → Griffith
- 28- 1940 = Rh kan grubunun keşfi → Landstener ve Wiener
- 29- 1941 = Biyokimyasal reaksiyonlarla genetik temelinin açıklanması ve birgen bir enzim kavramının ortaya çıkması → Beadle ve Tatum
- 30- 1944 = Avery, McCleod ve McCarty, Griffith'in çalışmalarından yola çıkarak bakterilerde transformatiyondan sorumlu molekülün DNA olduğunu ortaya koymuşlardır. Genetik bilgi taşıyıcısının DNA olduğunu keşfi
- 31- 1946 = Bakterilerde genetik rekombinasyonun keşfi → Lederberg ve Tatum
- 32- 1947 = Virüslerde rekombinasyonun keşfi → Delbruck, Bailey, Hershey
- 33- 1950 = Nükleik asitlerin yapısının nükleotitler olduğu, nükleotitlerinde heterosiklik 5C'ly bir şeker, organik bir baz ve bir fosfat grubundan oluştuğu belirleniyor.

** 34- 1951 = Erwin Chargaff farklı organizmalardan izole ettiği DNA moleküllerinin base içe-rikleri üzerine gerçekleştirdiği çalışmalarla Chargaff Kuralları'nı ortaya atması,

Chargaff Kuralları Göre;

DNA molekülünde;

* % Adenin = % Pürin

* % Guanin = % Sitozin

** 35- 1952 = Rosalind Franklin ve Maurice Wilkins DNA molekülünün üzerinde bulunduğu belirlenmesi → Hershey ve Chase

III - Moleküler Genetik Dönemi

- 1- 1953 = Watson ve Crick, 'in DNA'nın ikili sarmal modelini ortaya atması.
 - * DNA'nın ikili sarmal yapısı hem Chargaff kuralını ve hem de DNA'nın X şeklini açıklıyor.
 - * Mendel kuralında olmayan kalıtımın keşfi → Ephrussi
- 2- 1954 = DNA onarımının keşfi → Miller
- 3- 1955 = İnsülin hormonunun a.a sırasının belirlenmesi → Sanger
- 4- 1970 = İlk restriction endonuclease izole edildi.
- 5- 1973 = Moleküler genetiğin altın çağı (Rekombinant DNA Teknoloji)
- 6- 1978 = Escherichia coli bakterisiyle insülin üretildi.
- 7- 1980 = ABD üst mahkemesi genetik değiştirilmiş molların patentlenebileceğini karar almış.
- 8- 1982 = Avrupada rekombinant DNA teknolojisiyle üretilen ilk hayvan aşısının kullanımı onaylandı.
- 9- 1990 = ABD'de de ilk kez insanda somatik gen tedavisi başlatıldı. İnsan genom projesi başladı.
- 10- 1997 = Koyun Dolly klonlandı.
- 11- 1998 = FDA ilk antisense ilacı onayladı.
- 12- 2001 = İnsan gen haritası tamamlandı.
- 13- 2002 = Gen çipleri piyasaya sürüldü.

** Genetiğin Alt Dalları

- 1- Evrimsel Gelişim Genetiği
- 2- Medikal Genetik
- 3- Genomik
- 4- Kantitatif Genetik
- 5- Evrim Genetiği
- 6- Popülasyon Genetiği
- 7- Moleküler Genetik
- 8- Ekolojik Genetik.

1- Evrimsel Gelişim Genetiği = Döllenen tek hücreli yumurta aşamasından organizmanın oluşmasında kadar geçen moleküler etkenleri ve bağlantılı genleri inceler.

2- Medikal Genetik = İnsanlardaki genetik hastalıklara ilişkin kalıtımı ve hasta ailerdeki genlerin qısıym'ını inceler.

3- Genomik = İnsan ve çeşitli organizmalardaki genomun yapısını, bileşimini, işleyişini ve evrimini inceler.

4- Kantitatif Genetik = Genetik bileşenlere bağlı ~~olar~~ niceliksel özelliklerin varyasyonunu ve kalıtıllığını matematiksel olarak inceler.

5- Evrimsel Genetik = Türlerin evrimsel süreçte doğal seçilim ve adaptasyonunda rol oynayan genleri tanımlar.

6- Popülasyon Genetiği = Popülasyonların ve türlerin çeşitliliğini etkileyen nedenleri; bireyler arası benzerlik ve farklılıkların nedenlerini matematiksel ve istatistiksel yöntemler geliştirilerek inceler.

7- Moleküler Genetik = Canlıların kalıtım materyali olan genlerin yapılarını ve işlevlerini moleküler düzeyde; ileri teknolojik yöntemler ve ekipmanlar kullanarak inceler.

8- Ekolojik Genetik = Canlı popülasyonlarını; popülasyon genetiğiyle birlikte ekolojik alanda gerçekleştiren.

* Genetiğin temeli Mendel'in bezelyelerle yaptığı melezleme çalışmalarına dayanır.

Bitki melezleriyle Çalışmalar (1866)

* Kalıtsal madde birgün vücut hücrelerinin karışımı olmadığı, çok sayıda ve belli koşullarda yapıları değişmeyen birimlerden ibaret olduğu, bu birimlerin dölden döle bağımsız olarak geçtiğikleri ve yeni gruplanmalar yapabildikleri ileri sürülmüştür.

* Bir karakterin döllere geçiş özellikleri:

- 1- Mendel'in ilk çaprazlama çalışmaları
- 2- Homozigot ve heterozigot tanımları
- 3- Baskın ve çekinik Gen

* Mendel'in 1. ve 2. Yasası

- 1- Mendel Kurallarının Hızlı Bölünmelerle Açıklanması

* Genler Arasındaki Etkileşim

- 1- Genotip ve Fenotip
- 2- Bir genin allelleri arasındaki etkileşimler
 - * Tam Dominantlık
 - * Tam Olmayan Dominantlık (Ekivalentlik)
 - * Kodominantlık
 - * Öbkürsülük
- 3- Katellilik

Bir Karakterin Döllere Geçiş Özellikleri

P: SS ♀ x ♂ ss

G: S s → Genotip

F₁ = Ss (sarı)

P: Ss ♀ x ♂ Ss

G: S s S s

F₂ = SS Ss Ss ss
3/4 sarı 1/4 yeşil
3:1 oranı

Not = F₂ dölündeki sarı bitkilerin; 1/4'ü homozigot (SS) 2/4'ü heterozigot (Ss) bitkilere.

♀ ♂	S	s
S	SS	Ss
s	Ss	ss

} Punnett' Yöntemine Göre Çarpılma

Bu bulgulara göre Mendelin Açıklamaları:

- 1- Belli bir karakteri belirleyen kalıtsal belirleyiciler vardır.
- 2- F₁in birer hücrelerinde bir karaktere ait ~~iki~~ iki belirleyici vardır. F₁'de bulunanların biri dominant diğeri resesiptir.
- 3- Kalıtsal belirleyiciler eşey hücrelerinde döden dola iletilirler. Eşey hücreleri oluşumu sırasında her karaktere ait belirleyiciler eşey hücrelerine eşit şekilde giderler. Bunun sonucunda her eşey hücresi her bir karaktere ait sadece bir belirleyici taşır.
- 4- Eşey hücrelerinin birleşmesi tamamen rastlantıya bağlıdır.

Mendelin 1. Yasası

Allellerin Ayrışım Prensipleri = Bağımsız Ayrışım

Bir genin allelleri eşey hücresi oluşumu sırasında birbirinden ayrılır. Sonuç olarak eşey hücrelerinin yarısı bu allellerden birini, diğer yarısı ise diğerini taşır.

Mendelin 2. Yasası

Bağımsız Dağılım Prensipleri

Farklı genlere ait allellerin eşey hücrelerinde bir araya gelmeleri birbirinden bağımsızdır. ve rastlantıya bağlıdır.

Mendelizm = Karakterlerin Mendel yasalarına göre bir dölden diğerine geçmesine denir.

Bunun için;

- * Normal bir mayoz meydana gelmeli
- * Alleller arasında dominantlık resesiplik ilişkisinin bulunması
- * Birden fazla karaktere ait allellerin farklı kromozomlar üzerinde olması gerekir.

Genler Arasındaki İlişkiler

- * Fenotipin ortaya çıkmasında genotip rol alır.
- * Bir karakterin fenotipte ortaya çıkması için, bu karakterin tek bir gen tarafından sağlanması gerekir.

= Fenotip ve Genotip

Fenotip = Bir karakterin dış görünüşle gözlenmesi. Fenotip genotip ve çevresel faktörler etki eder.

Genotip = Kişinin genetik yapısı. Kromozomlar üzerindeki kalıtsal özellikleri belirleyen genlerin