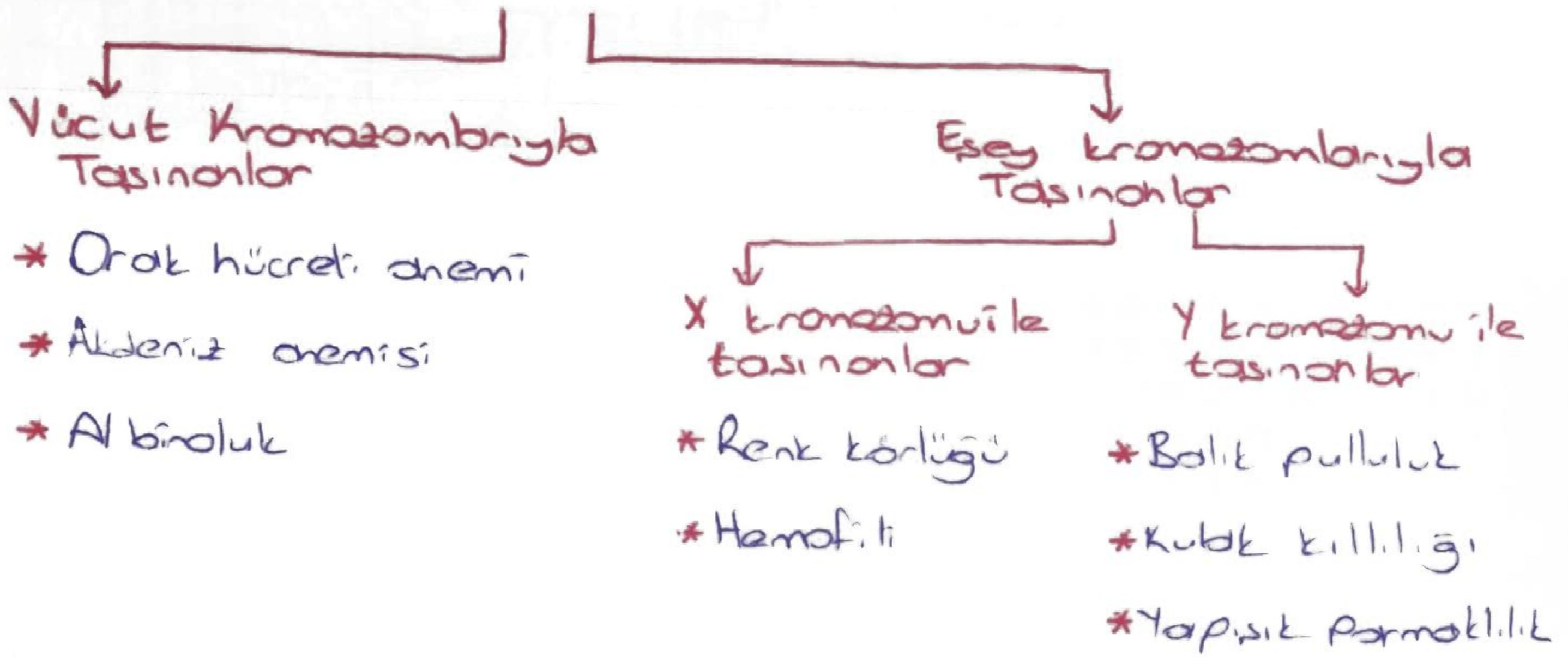


GENETİK HASTALIKLAR

(14)



1- Orak Hücreli Anemi

Çekinik genlerle taşınır. Alyuvar hücrelerinin orak şeklinde olması hastalığıdır.

Hastalık genini "a" ile gösterirsek "aa" genotipi olduğunda orak hücreli anemi hastalığı ortaya çıkar.

- AA → Sağlıklı birey
- Aa → Orak hücreli anemi taşıyıcısı
- aa → Orak hücreli anemili



2- Down Sendromu

Hücre bölünmeleri sırasında oluşan hatadan dolayı hücrelerin kromozom sayısının 46 yerine 47 olmasında bağlı olarak oluşan hastalıktır.

Down sendromlu bireyler geniş elti, kısa parmaklı, tükürük vücutludur ve bu bireylerde zeka geriliği görülür.

- 45 + XX → Down sendromlu kız
- 45 + XY → Down sendromlu erkek

3- Albinizm

Cilde, göze ve saçta rengini veren melanin pigmentinin eksikliği veya hiç olmaması durumudur. Tedavisi yoktur.

4- Renk Körlüğü (Daltonizm)

(15)

X kromozomu üzerinde çekinik genle (r) taşınır. Kırmızı ve yeşil renklerinin ayırt edilmemesi durumudur.

$X^R X^R \rightarrow$ Sağlıklı dişi

$X^R Y \rightarrow$ Sağlıklı erkek

$X^R X^r \rightarrow$ Taşıyıcı dişi

$X^r Y \rightarrow$ Renk körü erkek

$X^r X^r \rightarrow$ Renk körü dişi

5- Hemofili

Kanın pıhtılaşmaması hastalığıdır. X kromozomu üzerinde çekinik genle (h) taşınır.

$X^H X^H \rightarrow$ Sağlıklı dişi

$X^H Y \rightarrow$ Sağlıklı erkek

$X^H X^h \rightarrow$ Taşıyıcı dişi

$X^h Y \rightarrow$ Hemofili erkek

$X^h X^h \rightarrow$ Hemofili dişi

6-Turner

X taşımayan bir yumurta hücresinin X taşıyan sperm hücresi ile döllenmesinden 45 kromozumlu zigot oluşmasına denir.

7- Kru Erimesi

X kromozomu ile çekinik olarak taşınır.

8- Süper Dişi (XXX kromozumlu)

Dişilerde eşey kromozomlarının ayrılmamasıdır.

9- Klinefelter

Spermlerin oluşması sırasında XY kromozomlarının aynı gamette bulunması ve X taşıyan bir yumurta hücresi ile döllenmesidir.

10- Mngolizm

Otokozomal kromozomlardan 21. çiftin ayrılmamasıdır.

11- Balık Pulluluk

12- Kulak Kılılığı

13- Yapışık Parmaklılık

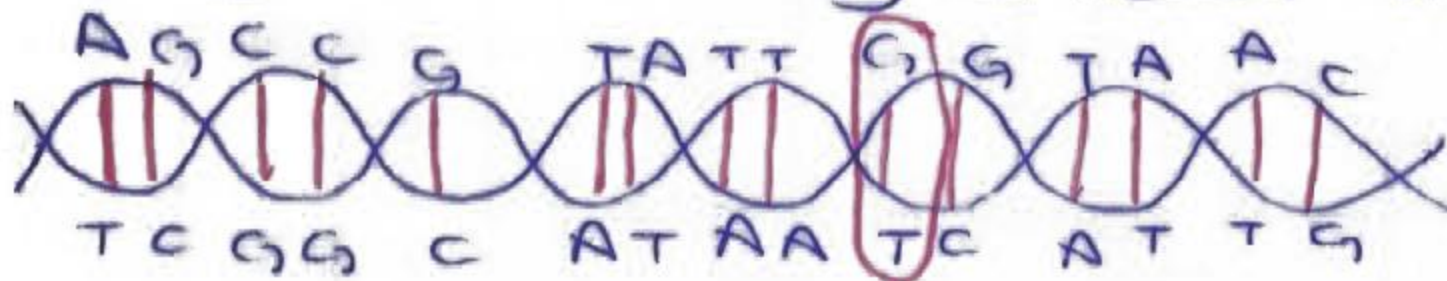
Y kromozomu ile taşınır.
Sadece erkeklerde görülür.

(16)

MUTASYON

→ Çevre şartlarının etkisiyle canlıların kromozomlarında, genlerinde, nükleotidlerinde meydana gelen ani ve kalıcı olabilen değişikliklere mutasyon denir.

→ Mutasyonlar DNA'nın kendini eşlemesi sırasında ortaya çıkar. DNA'nın kendini eşlemesi sırasında, DNA'daki genlerin ve nükleotidlerin yapısında veya dizisinde değişiklikler meydana gelerek mutasyona neden olur.



→ Mutasyona neden olan faktörler;
* sıcaklık artışı
* radyasyon
* kimyasal maddeler
* hava ve su kirliliği
* kimyasal ilaçlar
* pH derecesi
* alkol, sigara, uyuşturucu

→ Mutasyon hem üreme hem de vücut hücrelerinde görülür.

→ Üreme hücrelerinde görülen mutasyon nesilden nesile aktarılır. Bu yüzden üreme hücrelerinde görülen mutasyon kalıtsaldır.

→ Vücut hücrelerinde görülen mutasyon sadece kişiye etkiler. Bu yüzden kalıtsal değildir.

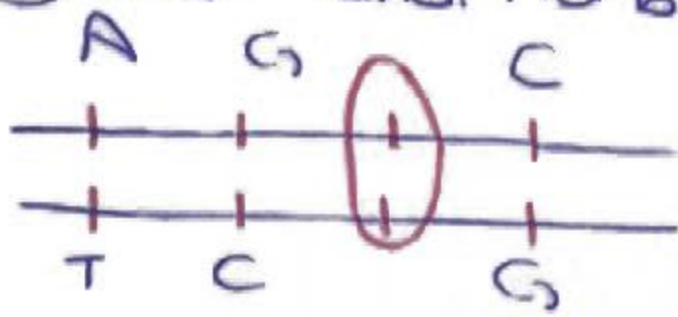
→ Mutasyonlar olumlu veya olumsuz olabilir. Bazı mutasyonlar canlıların çevreye uyum sağlamasına yardımcı olur, bazıları ise canlı türlerinde çeşitliliğe neden olur.

- * Hemofili
- * Orak hücreli anemi
- * Albinizm
- * Altıparmaklılık
- * Down sendromu
- * Renk körlüğü
- * Balık pulluluk
- * Tayson duvaklılık
- * Kulak içi kılığı
- * Yapışık parmaklılık

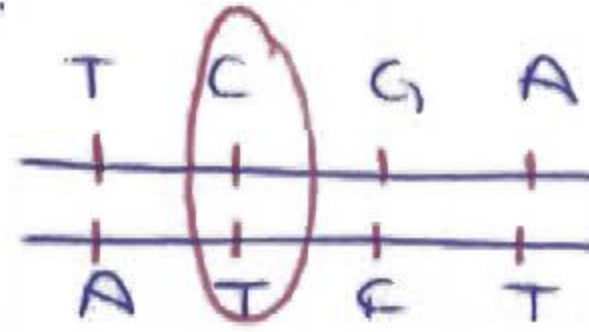
- Mutasyonların çoğu zararlı ve öldürücü özellikte sahiptir. (17)
- Mutasyonlar çekinik genler üzerinde ortaya çıkar.

→ Mutasyonlar sayesinde tür içi çeşitlilik sağlanır.
 Örn: normalde kırmızı gözlü bir tür meyve sineğinin mutasyona uğramasıyla beyaz gözlü bireyler ortaya çıkmış, böylece kalıtsal çeşitlilik oluşmuştur.

NOT: Mutasyon geçirmiş yapıda karşılıklı baslıklar yoksa anarılabilir.



anarılabilir hata



anarılabilir hata

Mutasyon örnekleri ;

- * Albümin
- * Orak hücreli anemi
- * Çift başlı yılan
- * Üç ayaklı tavuklar
- * Yapışik parmoklilik
- * Yapışik ikteler
- * Eksik organlı bebekler
- * Down sendromu
- * Anemi
- * Dört bayağılı keçi
- * Van kedisinin gözlerinin farklı olması
- * Altı parmoklilik
- * Ağam lekeleri

Yararlı Mutasyonlar

- Bitkilerde meyvelerin büyük olması
- Bitkilerin daha fazla tohum oluşturmaları
- Bitkilerde büyük tohum oluşması

#MODİFİKASYON#

→ Çevresel etkenlerin bazıları genlerin yapısını değil, genlerin fenotip üzerine etkisini değiştirir. Sadece dış görünüşü etkileyen bu değişimlere **modifikasyon** denir.

→ Modifikasyonlar dölden döle aktarılmaz yani kalıtsal değildir. Modifikasyon sadece o canlıyı ilgilendirir, kendinden sonraki kuşaklarda görülmez.

- Modifikasyon vücut hücrelerinde görülür. (18)
- Gen veya kromozomlarda herhangi bir değişiklik meydana gelmez.
- Çevre şartlarının etkisiyle gerçekleşir. Çevre şartları ortadan kalkarsa canlı tekrar eski haline döner.
- Modifikasyonlar ;
- ışık
 - nem
 - fiziksel aktiviteler
 - sıcaklık
 - beslenme
- gibi çevresel faktörlerden etkilenirler

Modifikasyon örnekleri:

- * Yazın güneşin altında fazla kalınca tenimizin bronzlaşması.
 - * 16°C sıcaklıkta siyah sineği kovanınin kovanınin dişi, 25°C sıcaklıkta kıvrık olması.
 - * Bir kovadaki arı larvalarının arı sütü ve bal ile beslenenlerin kraliçe arı, polenle beslenenlerin işçi arı olması.
 - * Spor yapan insanların kaslarının gelişmesi.
 - * Tek yumurta iktlerinin benzer genotipte olmasına rağmen zeka, boy uzunluğu, kilo gibi farklılıkların olması.
 - * Çuha bitkisininin 30-35°C'lik sıcaklıkta beyaz çiçek, 15-20°C'lik sıcaklıkta kırmızı çiçek açması.
 - * Gekingdenin 16°C'lik sıcaklıkta benekli, 25°C'lik sıcaklıkta beneksiz olması.
 - * Ortanca ve kartopu bitkisininin asidik ortamda yetişince kırmızı, bazik ortamda yetişince mavimsi çiçek açması.
 - * Nemli bölgelerde yetişen eğrelti otunun uzun, kurak bölgelerde yetişen eğrelti otunun kısa olması.
- !!! UYARI : Mutasyon genlerin yapısını değiştirir.
Modifikasyon genlerin işleyişini değiştirir.

ADAPTASYON

(19)

- Canlıların beslenme, üreme, barınma, avlanma gibi yaşamsal faaliyetlerini devam ettirebilmek ve iklim koşullarına uyum sağlamak için buldukları ortama adapte olmaları gerekir. Bu şekilde canlıların yaşadıkları çevreye uyum sağlamalarında **Adaptasyon** denir.
- Adaptasyonda gen yapısı değiştiği için kazanılan özellikler kalıtsaldır ve nesilden nesile aktarılır.
- Adaptasyonlar biyolojik çeşitliliğe neden olur.
- Adaptasyon canlıların yaşama ve üreme şansını artırır.

Adaptasyon örnekleri:

- * Nemli bölgelerde yaşayan bitkilerin yapraklarının geniş yüzeyli olması
- * Zekedelerin güçlü bir vücutta sahip olmaları, onları avlanmaya karşı korumaktadır.
- * Ördük ve kuzuların suda rahat ilerleyebilmesi için ayaklarının perdeli olması
- * Derelerin hörgüçlerinde yağ depolayarak uzun süre oruç kalmaları durumunda bu yağı kullanmaları.
- * Bukalemun derisinin rengini değiştirerek bulunduğu ortama uyum sağlar. Böylece düşmanlardan korunur.
- * Zürafaların boylarının uzun olması.
- * Örümceklerin belirli bölgelere göç örnekleri
- * Kaktüslerin köklerinde su depo etmeleri
- * Güçde yaşayan canlıların kulak ve kuyrukları uzun, vücut yüzeyleri genişken, kutupta yaşayan canlıların kulak ve kuyruklarının kısa, vücut yüzeylerinin dar olması
- * Ağaçların yapraklarını dökmesi
- * Göçmen kuşların göç etmesi

DOĞAL SEÇİLİM # (Doğal Seleksiyon)

20

→ Canlıların, doğadaki yaşam şartlarına uyum gösterenlerin yaşaması, gösteremeyenlerin ise yok olmasına doğal seçilim denir.

→ Doğal seçilim kendiliğinden ve yavaş yavaş gerçekleşir.

→ Doğal seçilime uğramamak için canlıların adaptasyon süreçleri başlamıştır.

Doğal seçilim örnekleri

* Kahverengi diğlik bir alana bırakılan kahverengi tavşanlar ile beyaz tavşanlardan önce avlanacak olan beyaz tavşanlardır.

* Hızlı koşan geyiklerin avcılardan kurtulurken yavaş koşan geyiklerin av olması.

"Güçlü olan yaşar, zayıf olan yok olur, ölür."

YAPAY SEÇİLİM

→ İnsanlar tarafından yetiştirilen bitki ve hayvanların belirli özelliklerde olmasının sağlanması için sonraki nesillere aktarılması istenen özelliklerin, aktarılma olasılığını artırma olasılığını arttırmada kullanılır.

Yapay seçilim örnekleri

* Ekinlerden daha iyi ürün almak için, süs bitkilerinin belirli renk ve biçimlere sahip olması.

* Giftlik hayvanlarının daha fazla ve iyi kalite et yada yün üretmesi için belirli fiziksel ve davranışsal özelliklere sahip olması.

VARYASYON

→ Aynı türe ait bireylerin birbirinden farklı olmasına varyasyon denir.

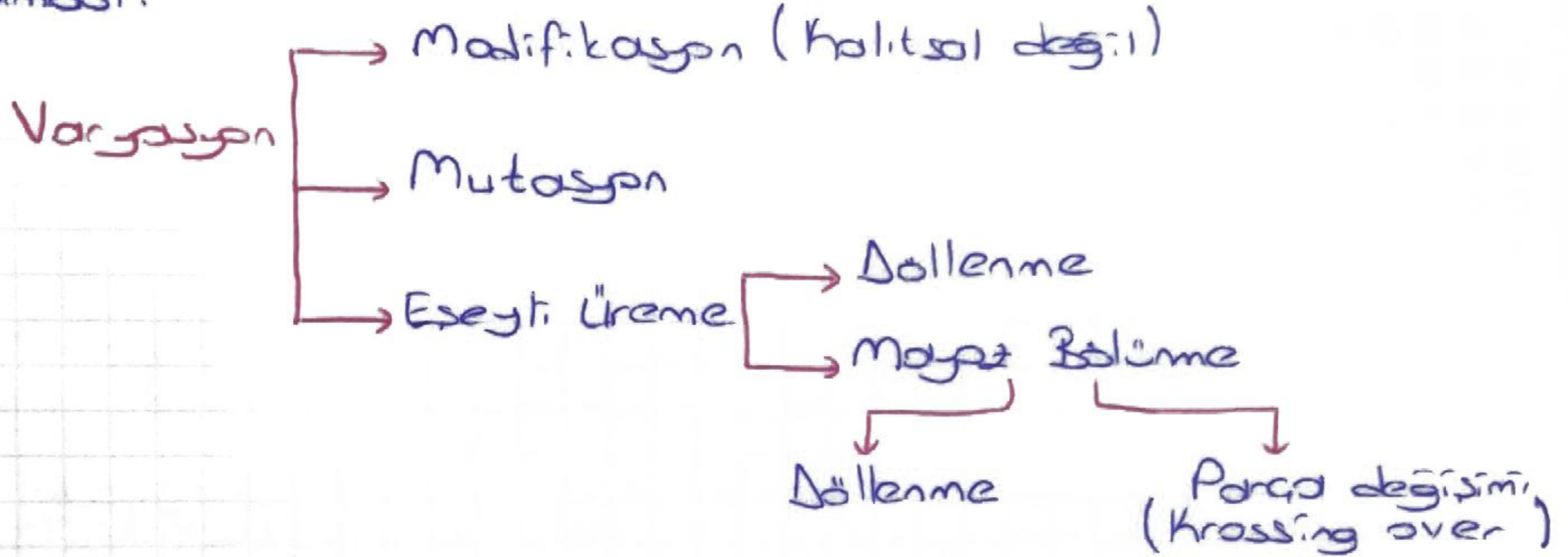
→ Varyasyon, çeşitlilik anlamına gelmektedir.

→ Varyasyonun temelinde genetik çeşitlilik vardır.



Varyasyon örnekleri:

- * İki tiktiden soğuk bölgelerde yaşayan kutuplar, kısa ve burnu küçük; sıcak bölgelerde yaşayan ise kutuplar, daha uzun ve burnu daha büyüktür.
- * Kutuplarda yaşayan ayılar beyaz, ormanda yaşayan ayılar ise kahverengi kil rengine sahiptir.
- * İnsanlarda saç ve göz renklerinin birbirinden farklı olması.



= BIYOTEKNOLOJİ =

(22)

Bitki, hayvan ve mikroorganizmaların tamamını veya bir kısmını kullanarak yeni organizma elde etmek için olan organizmaların genetik yapısında değişiklik yapmak amacıyla kullanılan yöntemlerin tamamına **biyoteknoloji** denir.

Biyoteknolojinin çalışma alanları;

- * Tıp ve eczacılık
- * Tarım ve hayvancılık
- * Gıda
- * Endüstri
- * Çevre

Biyoteknoloji ticari amaçlıdır.

Biyoteknolojinin olumlu etkileri

- * Yalnızca bitkisine aminoasit sentezine yardımcı olan gen aktarılarak protein değeri yükseltilmiştir.
- * Ateş böceklerinin ışık sağlamasını sağlayan enzimi tütün bitkilerine aktararak ışık sağlamaları sağlanmıştır.
- * Dil balığından alınan gen somon balığında aktarılarak somon balığının soğuk sularında yaşaması sağlanmıştır.
- * Dere pisisi balığının soğuğa dayanıklı geni, çilek bitkisine aktarılmış sonucunda soğukta donmayan çilek üretilmiştir.
- * Gen aktarımı ile et ve süt verimi yüksek hayvan türleri, çekirdeksiz karpuz gibi yeni türler elde edilmiştir.
- * Endüstri, dijitaliz ve savunum cihazı üretimi
- * İdrar ve kan tahlili yapabilen makine üretimi
- * Yalpuz kıl, bacak, el, diz, kalça eklemleri üretimi
- * Kanser, AIDS, Akdeniz nemesis, lösemi gibi hastalıkların tedavisi için genetik ürünlerin elde edilmesi
- * İnsülin ve büyüme hormonunun gen aktarımı ile bakterilerde elde edilmesi.
- * Vitamin tabletlerin üretimi

* Büyüme geriliği, hasar görmüş beyin hücreleri ve omuriliğin onarımı gibi sorunların çözümü için protein üretilmesi.

* Meyveli yoğurt üretilmesi.

* Böcek ilacı, deterjan, parfüm gibi kimyasal maddelerin üretilmesi.

NOT : Bir türe istenilen özellikleri kazandırmak için yapılan çalışmalara islah denir. Islah çalışmalarında amaç, istenilen gen kombinasyonuna sahip, yeni üstün özellikler içeren, olumsuz özelliklerden arındırılmış bireyler elde etmek ve bunları çoğaltmaktır.

Biyoteknolojinin olumsuz etkileri

* Ekolojik dengenin bozulmasına ve bio-çeşitliliğin azalmasına yol açabilir.

* Mısır üzerinde yapılan bir biyoteknolojik çalışma mısırda zarar veren kurttarla birlikte kelebek türlerine de zarar vermiştir.

* Biyolojik silah yapımında kullanılır.

* GDO biyoteknoloji sonucu üretilmiştir.

* Doğal ürünler azalmıştır.

* Mutasyonlara neden olmuştur.

* Brezilya kestanesinin soya fasulyesine aktarılan geni içeren ürünler alerjiye neden olduğu için toplatılmıştır.

* Üretilen tohumlar kısırdır neden olmaktadır.

Geleneksel Biyoteknolojik Ürünler

- * Mayalama
 - Yoğurt
 - Peynir
 - Sirke
 - Şarap

Biyoteknoloji: geçmişten günümüze

- * M.Ö. - 4000 Sütten yoğurt eldesi
- * M.Ö. - 1750 Bira mayalandı.
- * M.Ö. - 500 Küflü seyyfasulyesinden antibiyotik eldesi.
- * 1590 Mikroskop icat edildi.
- * 1866 Mendelin bezelye çalışması
- * 1882 Kromozomların gözlenmesi
- * 1950 ilk yapay dölleme
- * 1953 DNA'nın keşfi: (Francis Crick - James Watson)
- * 1978 Bakteri geni değiştirilerek insülin üretildi.
- * 1984 Aramak izi yöntemi
- * 1986 ilk Hepatit - B üretildi.
- * 1997 Klonlama (Dolly)
- * 2003 ilk genom projesi



Genetik Mühendisliği

Canlıların kalıtsal özelliklerini değiştirilerek, onlara yeni özellikler kazandırılmasına yönelik araştırmalar yapan bilim dalıdır.

Genlerin yalıtılması ve çoğaltılması

Farklı canlıların genlerinin birleştirilmesi

Genlerin bir canlıdan başka bir canlıya aktarılması ile uğraşırlar.

Amaçları: * Kalıtsal hastalıkları bulmak, hastalıklara tedavi yöntemi bulmaktır.

* Genler değiştirilerek bir organizmaya istenilen özellikler kazandırılabilir.

Genetik Mühendisliği Uygulama Alanları

(25)

- Genlerle anomallikleri düzenlemek.
- Bitkilerin direncini arttırmak
- DNA parmak izi
- Klonlama
- Gen tedavisi
- Türlerin klonu
- Mikroplara ve böceklere karşı dirençli daccok şekilde geliştirilmiş bitki çeşitleri
- İlaç için bitkinin yapısı değiştiriliyor.
- Kaliteli, sağlıklı yiyecekler yapılıyor.
- Hayvanların insanlar için organ verici olması.
- Sağuğor dayanıklı bitkiler üretilmesi
- Genetik mühendisliğinin besin zincirini bozma gibi zararlı etkileri de vardır.

!! Biyoteknoloji ve Genetik Mühendisliğinin Farkı !!

- * Biyoteknoloji de ticari amaç vardır. Genlerle ilgili çalışmalar yapılıyor yeni ürünler pazarlanıyor. Mesela aşı üretilip satılıyor, çekindesiz üzüm yapılıp satılıyor.
- * Genetik mühendisliği ise daha çok bilimsel araştırma geliştirme işleri yapıyor. Mesela yapay organ oluşturuluyor klonlama yapılıyor, organ nakli gibi...
- * Genetik mühendisliği araştırın biyoteknoloji geliştirir.
- * Yeniden üretim, olusum ve gen gibi kavramlar var ise genetik mühendisliği, üretim ve ticari kaygı söz konusu ise biyoteknoloji

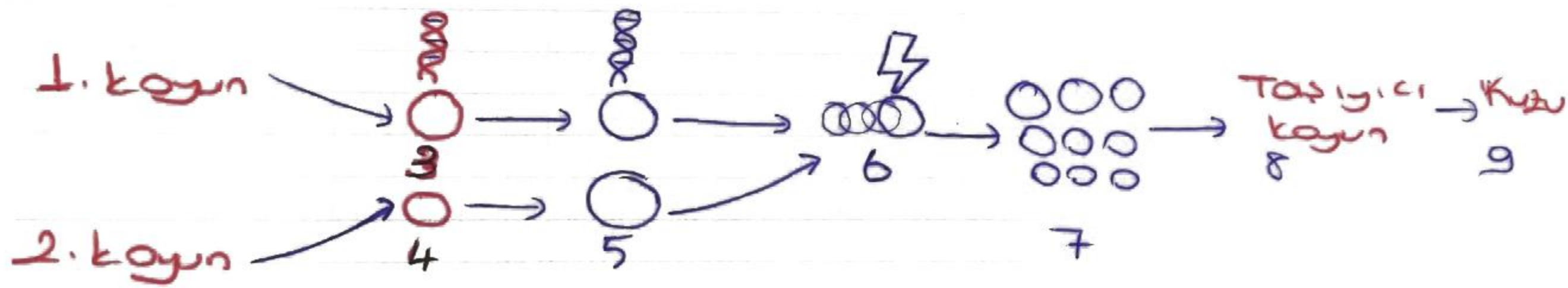
* Genetik mühendisliği, bilgileri bir ürün elde etmek üzere kullanıldıklarında, ürün olarak biyoteknolojik yöntemlerle günlük hayatın bir parçası olur. (26)

* Genetik mühendisliği bulur, biyoteknoloji raf ömrü olarak şekilde üretime hazırlar.

KLONLAMA

Bir canlıda bulunan önemli bir ürünü sentezleyen genin, o canlıdan alınıp taşıyıcı bir canlının DNA'sı ile birleştirilip, bir hücreye nakledilmesine ve bu hücrenin çoğaltılmasında gen klonlanması denir.

1997 yılında gerçekleştirilen, bir koyunun kopyalanması deneyi genetik mühendisliği açısından çok önemli bir adımdır.



1 → Orijinal DNA'nın sahibi koyun

2 → Yumurta hücresi alınacak koyun

3 → Kopyalanacak koyunun vücut hücresi alınır.

4 → Yumurta hücresi alınır.

5 → Vericiden gelen çekirdeği yerleştirmek için yumurta hücresinin çekirdeği çıkarılır.

6 → Elektrik şoku verilerek çekirdek yerleştirilir.

7 → Embriyonun gelişimi beklenir.

8 → Embriyo dışı bir koyunun rahimine aktarılır ve koyuna gereken hormonlar verilerek hamilelik süreci başlatılır. Kuzu doğal yolla dünyaya gelir.

9 → Klonlanmış kuzu sonuçta 1. aşamada gösterilen koyunun genetik ikizi elde edilir.

NOT: Klonlamada yeni yavru (kuzu) DNA'sını aldığı canlıya benzer. (27)

- * İlk klonlama 1958 doğumlu bir kurbaga yavrusudur.
- * 1963 yılında bir koptan balığı klonlanmıştır.
- * İlk klonlanan memeli ise bir fare dir.
- * 1996 yılında Dolly isimli bir koyun klonlanmıştır. Dolly 7 yıl sonra ölmüştür.

Klonlama için neden tartışmalar çıkmıştır ;

- 1 - Erken yaşlanma
- 2 - Gelişim bozuklukları
- 3 - Sosyokültürel tartışmalara yol açmıştır.
- 4 - Klonlanan canlılar kötü amaçlarla kullanılmıştır.

Klonlamanın yararları

- * Yeni doku ve organ oluşturmaya katkı sağlar.
- * Soyu tükenmekte olan canlıları çoğaltmada kullanılır.
- * Klonlama tedavi amaçlıdır.

GEN AKTARIMI

Bir canlının hücrelerine başka bir canlının DNA'sının belli bir bölümünün yerleştirilmesi işlemine gen aktarımı adı verilir. Bu sayede canlıda istenilen değişiklik yapılabilir.

Ateş böceklerinden alınan genin tütün bitkisine yerleştirilmesi sonucunda geceleri tütün bitkisi ışık yaymaya başlar.

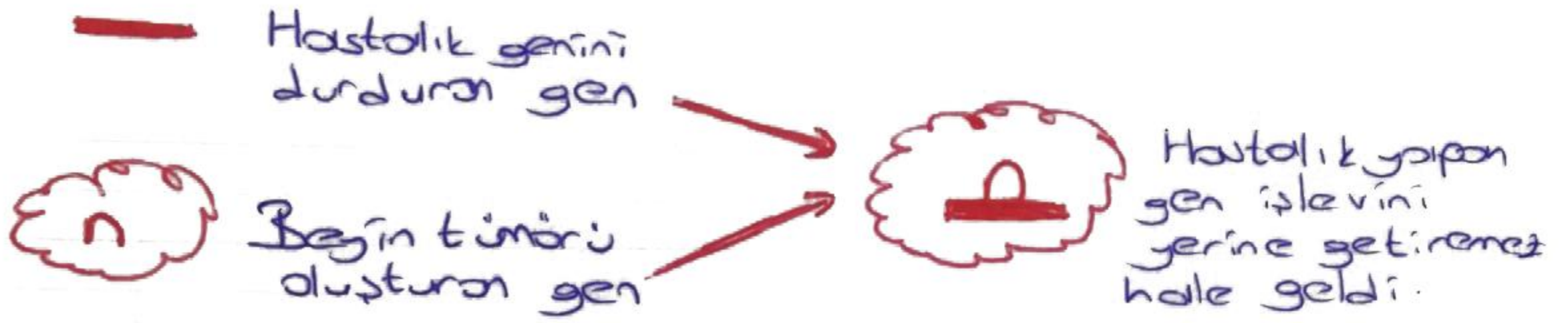
İnsanlardan alınan insülin üretmele görevli gen, bakterilere aktararak bakterinin de insülin hormonu üretmesi sağlanmıştır. İnsan insülini modern biyoteknolojik bir ürün olarak ilk kez 1982 yılında geliştirilmiştir.

GEN TEDAVİSİ

(28)

Hastalara tedavi edici genleri aktararak ya da zararlı genleri etkisiz hale getirerek kronik hastalık problemlerini çözmeye gen tedavisi denir.

Gen tedavisi genetik hastalıkların nükleotid düzeyinde tedavi edilmesini sağlar. Kısacası, eksik ya da hatalı protein üretimine neden olan, bozuk gen taşıyan hücreye normal genin yerleştirilmesidir.



"İlk gen tedavisi 1982 yılında Martin Cline tarafından "fabasemi" hastalığı için uygulanmıştır.

TÜRLERİN ISLAHI

İstenilmeyen özellikler ayıklanıp istenilen üstün özelliklerin çoğaltılmasıdır.

→ Bitki ve hayvan türlerinin daha verimli ve daha sağlıklı olmaları amaçlanarak geliştirilir yapılır.

→ Asırlar üretilir.

→ Daha çok et, süt, yumurta ve yağ veren hayvanlar ile daha çok ürün veren bitkiler geliştirilmeye çalışılır.

→ Domates otsu bir bitkidir ve yerde yetişir. Yapılan çalışmalar sonucunda domates bitkisi asma haline getirilmiştir. Bu sayede domates ağacının yüzlerce kilo domates elde edilebilir.

AŞILAMA

Meyveler genel olarak tohumları ürettiklerinde karakterlerini kaybeder ve yabancılaşır. Bunu önlemek için aşılama yapılır.



Aşıbma, iki bitkinin bir bitkiymiş gibi kaynaşacak ve büyümelerine devam edecek şekilde birleştirilmesine denir. (29)

Çoğalması istenen çeşitten bir dal parçası alınır. Bunu aşı kalemi denir. Bu parça diğer bitki üzerine yerleştirilip tutturulur. Bu sayede üzerine dal yerleştirilen bitki bizim istediğimiz gibi meyve oluşturur.

İNSAN GENOM PROJESİ

Genetik mühendisleri bir organizmanın genomundaki tüm genleri sistematik olarak tanımlamak ve haritalamak için projeler geliştirmişlerdir. Genom projelerinden en iyi bilineni ve en büyüğü insan genom projesi (IGP) dir.

IGP 1990 yılında başlatılmıştır.

DNA Parmak İzi

DNA' larımızda yer alan bazların dizilimi hepimizde farklılık gösterir. Belirli tekniklerle bu dizilimin, tıpkı mürekkebe bastırılmış parmak izi gibi bir izinin çıkarılması işlemine DNA parmak izi adı verilir.

GDO (Genetiği Değiştirilmiş Organizma)

Baska bir canlıdan alınan geni kendi kalıtsal materyalinde taşıyan canlıya genetiği değiştirilmiş organizma denir.

GDO' lu ürünler yararlı böceklerle topraktaki yararlı bakterilere ve hatta kuşlara bile zarar vermektedir.

GDO' lu ürünlerin polenleri çeşitli etkilerle taşınarak doğal ürünlerin DNA'sını bozabilir.

Yiyeceklere alerjisi olanlarda zarar verebilir.

Hazırlayan: Çiğdem Canyurt Ateş