

## Kalıtım: İnsanda Cinsiyetin Belirlenmesi, Soy Ağaçları ve Akraba Evliliğinin Genetik Sonuçları

İnsanda cinsiyetin eşey kromozomları (XX ve XY) ile nasıl belirlendiğini çaprazlama yaparak açıklar. • Soy ağacı (pedigri) şemalarında baskın, çekinik ve taşıyıcı (heterozigot) bireylerin genotiplerini çözümler. • Akraba evliliklerinin kalıtsal hastalıkların ortaya çıkma olasılığını neden artırdığını genetik ilkelere tartışır.

### HATIRLAYALIM

- Sağlıklı bir insanın vücut hücrelerinde 44 vücut kromozomu ve 2 eşey kromozomu olmak üzere toplam 46 kromozom bulunur; dişiler 44+XX, erkekler 44+XY formülüyle gösterilir.
- Anne yumurta hücresine yalnız X kromozomu verebilir (22+X); baba ise spermle X veya Y kromozomu aktarır (22+X veya 22+Y). Bu nedenle bebeğin cinsiyetini babadan gelen sperm belirler.
- $XX \times XY$  çaprazlamasına göre her doğumda bebeğin kız veya erkek olma olasılığı birbirinden bağımsız olarak  $\frac{1}{2}$  (%50) oranındadır; önceki doğumlar bu olasılığı değiştirmez.
- Soy ağacı (pedigri) şemalarında daire (○) dişi, kare (□) erkeği gösterir; çekinik (aa) bir birey küçük a lellerinden birini annesinden, diğerini babasından almıştır.
- Kendisi sağlıklı görünüp çekinik hastalık alelini taşıyan bireylere taşıyıcı (Aa) denir; akraba evlilikleri zararlı çekinik alellerin bir araya gelerek hasta çocuk (aa) oluşturma riskini artırır.

### 1 EŞLEŞTİRME

Kalıtımla ilgili kavram ve gösterimleri açıklamalarıyla eşleştiriniz.

- |                                 |                                                                                |
|---------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------|
| <b>a</b> 1. 44+XX               | <b>a)</b> Sağlıklı bir dişi bireyin vücut hücrendeki kromozom dizilimi         |
| <b>d</b> 2. 44+XY               | <b>b)</b> Bir özelliğin kuşaklar boyunca ailedeki aktarımını gösteren şema     |
| <b>c</b> 3. Taşıyıcı birey (Aa) | <b>c)</b> Sağlıklı görünüp çekinik hastalık alelini yapısında bulunduran birey |
| <b>b</b> 4. Soy ağacı (pedigri) | <b>d)</b> Sağlıklı bir erkek bireyin vücut hücrendeki kromozom dizilimi        |

### 4 BOŞLUK DOLDURMA

Boşlukları kutudaki uygun sözcüklerle doldurunuz.

- baskın   çekinik   sperm   eşey   tarama   taşıyıcı
- İnsanda cinsiyeti belirleyen X ve Y kromozomlarına **eşey** kromozomu denir.
  - Doğacak bebeğin cinsiyetini babadan gelen **sperm** hücresi belirler.
  - Kendisi sağlam olup hastalık alelini bulunduran Aa bireylere **taşıyıcı** denir.
  - Kalıtsal hastalıkların büyük bölümü **çekinik** alellerle kuşaktan kuşağa aktarılır.
  - Kalıtsal hastalık riskini belirlemek için evlilik öncesi genetik **tarama** yapılır.

### 2 ÇOKTAN SEÇMELİ

Görselde sağlıklı bir anne ve babanın eşey kromozomlarının çaprazlanması modellenmiştir. Bu modele göre aşağıdaki çıkarımlardan hangisi yanlıştır?



- |                                                                            |                                                                       |
|----------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|
| <b>A</b> Anneden gelen sağlıklı yumurtalarda X kromozomu bulunur.          | <b>B</b> Bebeğin XX veya XY olmasını babadan gelen sperm belirler.    |
| <b>C</b> Önceki doğumlar yeni bebeğin X veya Y alma ihtimalini değiştirir. | <b>D</b> Her doğumda kız veya erkek bebek olasılığı %50 düzeyindedir. |

### 3 DOĞRU MU, YANLIŞ MI?

Doğru olan ifadelerin yanındaki D kutusunu, yanlış olanların yanındaki Y kutusunu işaretleyiniz.

- |                                                                                                              |                                                                                |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------|
| Sağlıklı bir erkek bireyin ürettiği sperm hücrelerinde 22+X veya 22+Y olmak üzere 23 kromozom bulunur.       | <b>D</b> <input checked="" type="checkbox"/> <b>Y</b> <input type="checkbox"/> |
| Soy ağacı şemalarında kare sembolü dişi bireyi, daire sembolü ise erkek bireyi temsil eder.                  | <b>D</b> <input type="checkbox"/> <b>Y</b> <input checked="" type="checkbox"/> |
| Orak hücreli anemi, Akdeniz anemisi ve kistik fibrozis çekinik alelle taşınan kalıtsal hastalıklardır.       | <b>D</b> <input checked="" type="checkbox"/> <b>Y</b> <input type="checkbox"/> |
| Çekinik bir özelliğin çocukta ortaya çıkabilmesi için ilgili alelin hem anneden hem babadan gelmesi gerekir. | <b>D</b> <input checked="" type="checkbox"/> <b>Y</b> <input type="checkbox"/> |

### 5 ÇOKTAN SEÇMELİ

Görseldeki soy ağacında çekinik alelle (a) taşınan yapışık kulak memesi özelliğini gösteren bireyler boyalı olarak verilmiştir. Buna göre numaralanmış 1, 2 ve 3. bireylerin genotipleri aşağıdakilerin hangisinde doğru eşleştirilmiştir?



- |                                                                                |                                                                                     |
|--------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>A</b> 1: Heterozigot (Aa) — 2: Heterozigot (Aa) — 3: Homozigot çekinik (aa) | <b>B</b> 1: Homozigot baskın (AA) — 2: Heterozigot (Aa) — 3: Homozigot çekinik (aa) |
| <b>C</b> 1: Heterozigot (Aa) — 2: Homozigot baskın (AA) — 3: Heterozigot (Aa)  | <b>D</b> 1: Homozigot çekinik (aa) — 2: Heterozigot (Aa) — 3: Homozigot baskın (AA) |

### 6 KISA CEVAP

Görselde sağlıklı bir dişi ve erkek bireyin vücut hücrelerindeki kromozom dağılımları verilmiştir. Mayoz bölünme sonucu oluşan yumurta ve sperm hücrelerinin kromozom formüllerini yazınız.



**Dişi bireyin yumurta hücresi 22+X; erkek bireyin sperm hücreleri ise 22+X veya 22+Y şeklindedir.**

## 7 TABLOYU TAMAMLA

Görselde çekinik bir hastalık aleli (a) bakımından üç farklı genotip kartı verilmiştir. Kartlardaki bireylerin genotip yapısını, dış görünüşünü ve çocuklarına hastalık aleli aktarma durumunu yazarak tabloyu tamamlayınız.

|                                                                                    |                                                                                  |                                                                                           |
|------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1. Kart - Genotip: AA<br>İki baskın alel taşır.<br>Hastalık aleli (a) bulundurmaz. | 2. Kart - Genotip: Aa<br>Biri baskın iki alel taşır.<br>Dış görünüşte sağlamdır. | 3. Kart - Genotip: aa<br>İki çekinik hastalık aleli taşır.<br>Hastalık etkisini gösterir. |
|------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------|

| Genotip Kartı | Genotip Yapısı                | Dış Görünüş ve Alel Aktarımı                   |
|---------------|-------------------------------|------------------------------------------------|
| 1. Kart (AA)  | Homozigot baskın              | Sağlıklıdır; hastalık aleli taşımaz            |
| 2. Kart (Aa)  | <b>Heterozigot (taşıyıcı)</b> | <b>Sağlıklı görünür; a alelini aktarabilir</b> |
| 3. Kart (aa)  | <b>Homozigot çekinik</b>      | <b>Hastadır; çocuklarına a aleli aktarır</b>   |

## 8 ÇOKTAN SEÇMELİ - DÜŞÜN

Görseldeki grafikte akraba evliliği oranının yüksek olduğu K bölgesi ile düşük olduğu L bölgesinde çekinik kalıtsal hastalıkların görülme sıklığı karşılaştırılmıştır. Grafiğe ve kalıtım ilkelerine göre aşağıdakilerden hangisine ulaşılamaz?



- A) Akrabalarda aynı çekinik hastalık alelini taşıma ihtimali yüksektir.
- B) Akraba evliliği DNA dizilimini bozarak yeni hastalık geni üretir.
- C) K bölgesinde çekinik (aa) birey doğma olasılığı L'den fazladır.
- D) Genetik danışmanlık K bölgesindeki hastalık riskini belirler.

## 9 KISA CEVAP - DÜŞÜN

Görseldeki iki kuşaklı soy ağacında çekinik bir özelliği gösteren bireyler boyalıdır. Boyalı olmayan K ve L bireylerinin bu özellik bakımından kesinlikle heterozigot (Aa) olmasının nedenini açıklayınız.



**K'nin çocuğu aa olduğu için K'de, L'nin annesi aa olduğu için L'de çekinik (a) aleli vardır.**

## 10 AÇIK UÇLU - DÜŞÜN

Görseldeki panoda akraba evliliği ve genetik tarama testleriyle ilgili bilgiler verilmiştir. Bir öğrencinin "Akraba evliliği yapan her çiftin çocuğu kesinlikle hasta doğar; akraba olmayanların çocuğu ise hiç hasta olmaz." sözündeki iki hatayı düzeltiniz.

|                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                        |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Akraba Evliliğinde Risk Durumu</b><br>Ortak atadan gelen çekinik alellerin (a) bir araya gelme (aa) olasılığı yüksektir.<br>Taşıyıcı çiftte (Aa × Aa) risk %25'tir. | <b>Akraba Olmayan Çiftler ve Tarama</b><br>Kan bağı olmayan iki kişi de tesadüfen aynı hastalığın taşıyıcısı (Aa) olabilir.<br>Evlilik öncesi genetik tarama önerilir. |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

**Akraba evliliği riski artırır ama kesin değildir; taşıyıcı çiftlerin de hasta çocuğu olabilir.**

## 11 SIRALAMA

Görseldeki akış şemasında çekinik bir özelliğin izlendiği soy ağacı sorusunu çözme basamakları verilmiştir. Bu çözüm adımlarını 1'den 5'e kadar doğru sırayla numaralandırınız.



- 1) Soy ağacındaki daire (dişi), kare (erkek) ve boyalı (çekinik özellik) sembollerinin incelenmesi
- 2) Boyalı olarak gösterilen bütün çekinik fenotipli bireylerin üzerine hemen aa genotipinin yazılması
- 5) Boyalı (aa) bir ebeveynin dış görünüşü sağlam olan bütün çocuklarına Aa (taşıyıcı) genotipinin verilmesi
- 3) Genotipi aa olan çocuğun küçük a alellerinden birini annesinden, diğerini babasından aldığı belirlenmesi
- 4) Boyalı olmayan ancak aa çocuk sahibi olan anne ve babanın genotipinin Aa (taşıyıcı) olarak yazılması

## 12 ÇOKTAN SEÇMELİ

Görselde çekinik alelle taşınan Akdeniz anemisi bakımından taşıyıcı (Aa) olan anne ve babanın çaprazlama tablosu verilmiştir. Bu ailenin doğacak çocuklarıyla ilgili aşağıdaki ifadelerden hangisi doğrudur?

| İki Taşıyıcı Ebeveynin Çaprazlanması: Aa (Anne) × Aa (Baba) |                                                        |                                                        |                                              |
|-------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------|----------------------------------------------|
| AA (%25)<br>Sağlıklı<br>Hastalık aleli yok                  | Aa (%25)<br>Sağlıklı görünür<br>Taşıyıcı (Heterozigot) | Aa (%25)<br>Sağlıklı görünür<br>Taşıyıcı (Heterozigot) | aa (%25)<br>Hasta Birey<br>Homozigot çekinik |

- A) Çocukların taşıyıcı (Aa) olma olasılığı %75 düzeyindedir.
- B) Anne ve baba hasta olduğu için sağlam çocuk doğma ihtimali yoktur.
- C) Çocukların saf döl baskın (AA) olma olasılığı  $\frac{1}{2}$  oranındadır.
- D) Çocuğun sağlıklı olma olasılığı  $\frac{3}{4}$ , hasta olma olasılığı  $\frac{1}{4}$ 'tür.

## 13 ŞİFRELE KİLEME

İpuçlarındaki kavramları kutulara yazınız. Turuncu kutulardaki harflerle X ve Y cinsiyet kromozomlarının genel adını bulunuz.

Bir karakteri kontrol eden gen çeşitlerinden her biri

A L E L

Kalıtsal hastalık genini gizli bulunduran birey

T A Ş I Y I C I

Biri baskın biri çekinik alel taşıyan birey: \_\_ döl

M E L E Z

Dişi bireyde oluşan 22+X formüllü üreme hücresi

Y U M U R T A

**Turuncu kutulardaki harfler yukarıdan aşağıya:**

**EŞEY**

## 14 ÇOKTAN SEÇMELİ - DÜŞÜN

Çekinik alelle (a) taşınan kistik fibrozis hastalığı bakımından hasta (aa) bir anne ile hastalık alelini hiç taşımayan sağlıklı (AA) bir babanın çocukları dünyaya gelecektir. Bu ailenin doğacak çocuklarıyla ilgili aşağıdakilerden hangisi doğrudur?

- A) Çocukların  $\frac{1}{2}$  olasılıkla hasta (aa) doğma riski vardır.
- B) Çocukların tamamı sağlıklı görünür ancak taşıyıcı (Aa) olur.
- C) Kız çocukların tamamı hasta, erkek çocukların tamamı sağlıklı olur.
- D) Çocukların hiçbirinde çekinik hastalık aleline (a) rastlanmaz.