BİYOLOJİ Sınıf-10

OGM MATERYAL
ORTAÖĞRETİM GENEL MÜDÜRLÜĞÜ

KONU AKRABA EVLİLİKLERİNİN KALITSAL HASTALIKLARLA İLİŞKİSİ

KALITSAL HASTALIKLAR

Gen ya da genlerin yapısında meydana gelen değişimler, yaşamsal fonksiyonları düzenleyen proteinlerin kodlanmasını engeller veya yanlış kodlanmasına sebep olur. Bunun sonucunda bireylerde çeşitli anomaliler ortaya çıkar. Hatta bu anormaliler ölüme bile neden olabilir. Bu tür genetik değişimlerin neden olduğu hastalıklara, kalıtsal hastalıklar denir.

Kalıtsal hastalıklar;

- Otozomal baskın
- Otozomal çekinik
- Gonozomal baskın
- Gonozomal çekinik

olarak gelecek kuşaklara aktarılabilir.

OTOZOMAL BASKIN KALITSAL HASTALIKLAR

Hastalığa neden olan alel baskındır. Bu baskın alel çoğunlukla öldürücüdür (lethal). Baskın alelin bir tanesi bile fenotipte hastalığın ortaya çıkmasına neden olur. Baskın aleli taşıyan homozigot (AA) ve heterozigot (Aa) bireylerin çoğu üreme olgunluğuna erişmeden hayatını kaybeder. Böylece baskın alel üreme aracılığı ile gelecek kuşaklara aktarılamaz. Bu nedenle otozomal baskın hastalıkların popülasyonlarda görülme olasılığı düşüktür. Ancak bazı lethal baskın aleller ileri yaşlarda ölüme neden olabilir. Bunun sonucunda kişi hastalık belirtileri ortaya çıkmadan çocuklarına bu baskın aleli aktarabilir. Hastalığa neden olan ama ölümcül olmayan baskın aleli heterozigot taşıyan bir ebeveyn bu aleli %50 olasılıkla çocuklarına aktarır. Kız ve erkek çocuklara bu alelin aktarılma olasılığı eşittir.

Akondroplazi: Kalıtsal bir cücelik tipidir. Gövde normal büyüklükte olup, kol ve bacaklar anormal derecede kısa ve baş normalden büyüktür.

Huntington: Dejeneratif bir sinir hastalığıdır. Ortalama 35-45 yaşlarında lethal alelin etkileri ortaya çıkar. Sinir sistemi bozulmaya başladığında süreç içinde ölüm kaçınılmazdır.

OTOZOMAL ÇEKİNİK KALITSAL HASTALIKLAR

En çok görülen kalıtsal hastalıklar otozomal çekinik geçişlidir. Hasta birey bu genin iki çekinik alelini de bulundurmak zorundadır (aa). Genin sadece bir çekinik alelini bulunduran ebeveyn (anne-baba) hasta değildir ve taşıyıcıdır (Aa). Bu tür bir hastalığın ortaya çıkabilmesi için, her iki ebeveynin de çekinik aleli taşıması ve bu alelleri çocuğa aktarması gerekmektedir.

Orak Hücreli Anemi: Solunum gazlarını taşıyan hemoglobinin yapısal bozukluğu sonucu alyuvarların orak şeklini almasıdır.

Fenilketonüri: Fenilalanin amino asidini tirozin amino asidine çeviremezler. Birikmiş olan fenilalanin beyin-omurilik sıvısına geçerek nörolojik gelişim bozukluğuna neden olur.

Kistik Fibroz: Hücre zarında klor geçişini düzenleyen zar proteinlerinin olmamasıdır. Tedavi edilmez ise kistik fibrozisli çoğu çocuk beş yaşamına kadar yaşayabilir.

AKRABA EVLİLİĞİ

Aynı soydan gelen bireyler arasında yapılan evliliklere akraba evliliği denir. Akraba olan bireylerde aynı çekinik alellerin bulunma ihtimali, akraba olmayanlara göre daha fazladır. Buna bağlı olarak hastalık alelini genotipinde çekinik olarak taşıyan heterozigot bireyler, evlendiğinde kalıtsal hastalığa sahip çocuklarının olma ihtimali şansa bağlı evliliklere göre daha yüksek olmaktadır.

SORULAR:

1.

İnsanlarda orak hücre anemisi otozomal çekinik kalıtılan bir hastalıktır.

Kuzen olan Kübra, Selma ve Mehmet ile akrabalık ilişkisi olmayan ve kendi aralarında kuzen olan Osman, Elif ve Taner'in orak hücre anemisi ile ilgili durumları aşağıda verilmiştir.

- I. aileden Kübra'da orak hücre anemisi görülmüştür.
- II. ailede bu gen hiçbir bireyde bulunmamaktadır.

Buna göre aşağıdaki evliliklerin hangisinden doğacak çocuğun orak hücre anemisi olma ihtimali yüksektir?

A) Elif - Osman
B) Elif - Taner
C) Selma - Osman
D) Kübra - Taner
E) Kübra - Mehmet

CEVAP: E

2.

Akraba evliliklerinin olası riskleriyle ilgili;

I. Sağlıklı çocukların doğması imkansızdır.

II. Kalıtsal hastalıkların ortaya çıkma riski artmaktadır.

III. Çekinik genlerin birbiriyle karşılaşma olasılığı artar.

IV. İlk çocukların sağlıklı doğması, sonraki çocukların da sağlıklı olacağının kanıtı olamaz.

V. Homozigot genotipli bireylerin oluşma olasılığı artar.

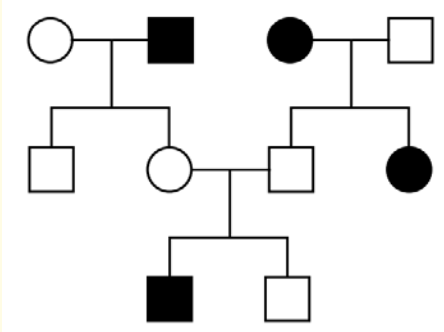
sonuçlarından hangisine varılamaz?

A) I. B) II. C) III.
D) IV. E) V.

CEVAP: A

3.

Soy ağacında belli bir özelliği fenotipinde gösteren bireyler taralı olarak verilmiştir.



Buna göre,

I. otozomal baskın,
II. otozomal çekinik,
III. X kromozomunda taşınan çekinik,
IV. Y kromozomunda baskın

soyağacındaki özellik hangileriyle aktarılmaktadır?

A) Yalnız I. B) Yalnız II.
C) II ve III. D) I, III ve IV.
E) II, III ve IV.

CEVAP: B