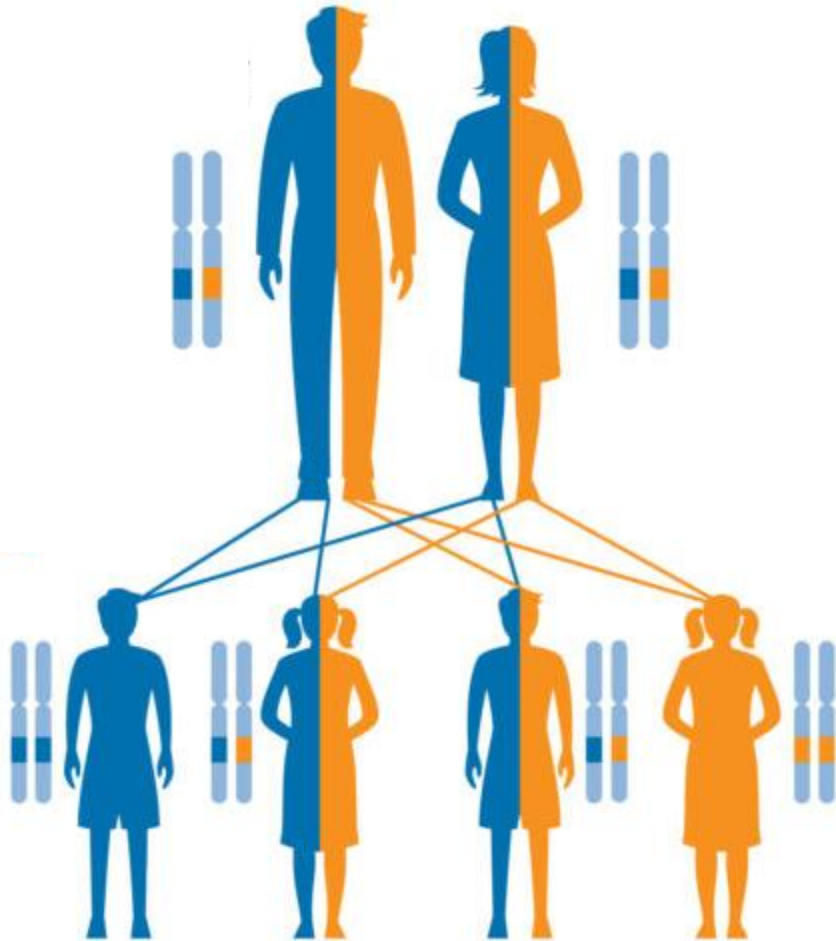


Geenid ja tunnused indiviidis ja populatsioonis

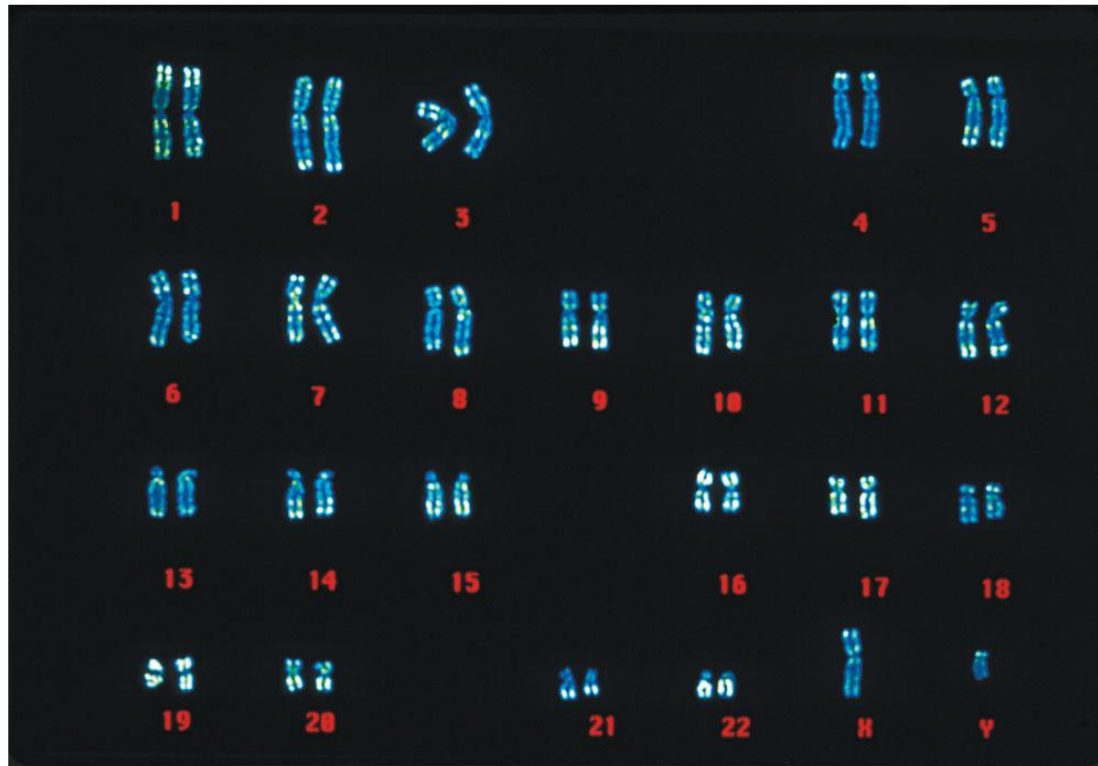
- Tunnuste pärilikkuse alus: **geenid ja alleelid**
- **Klassikalise pärilikkuse** põhimõtted
- Kuidas tekkivad **uued alleelid ja tunnused** ?
- Alleelide ja nende määratud tunnuste **sagedus populatsioonis**
- **Komplekstunnused** – kõik ei sõltugi ainult geneetikast!

Tunnuste pärilikkuse alus: geenid ja alleelid

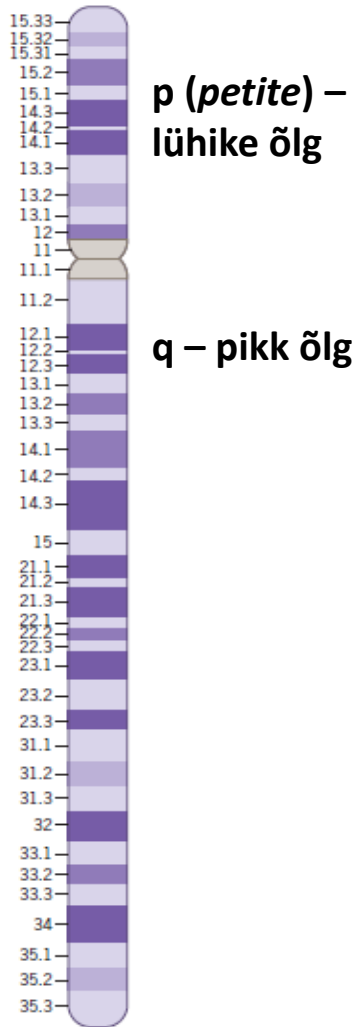


Tunnuste pärilikkuse alus: geenid ja alleelid

- Inimene ja teised kõrgemad loomad on **diploidsed**, ehk neil on igas keharakus paar kromosoomi, see tähendab, et iga geen on kahes variandis
- Inimesel on **23** kromosoomi, millest **22 on paarid** ja ühe moodustavad **sugukromosoomid**: X kromosoomide paar emastel ning X ja Y kromosoom isastel



Tunnuste pärilikkuse alus: geenid ja alleelid



Inimese 5 kromosoom

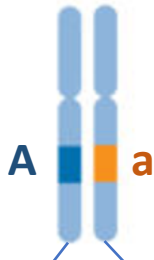
- Kromosoom koosneb deoksüribonukleiinhappest ehk DNAST (nukleotiidid A, T, G ja C lämmastikalustega)
- Kromosoomides asuv DNA moodustab geenid
- Geen on kindla struktuuriga ja koosneb umbes 6000 nukleotiidist
- Igas kromosoomis on umbes 500-2000 geeni (Y kromosoomis on tegelikult vaid umbes 50 geeni)
- Mõned kromosoomide osad piirkonnad on värvunud tumedamalt, kui teised, mis näitab seda, kui intensiivselt seal DNA kokku pakitud on

Tunnuste pärilikkuse alus: geenid ja alleelid

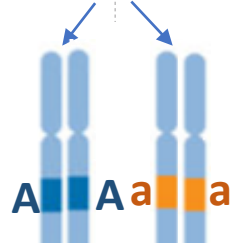
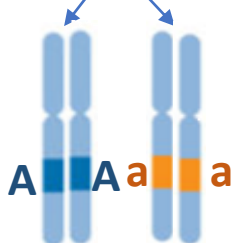
Kromosoomid keharakkudes



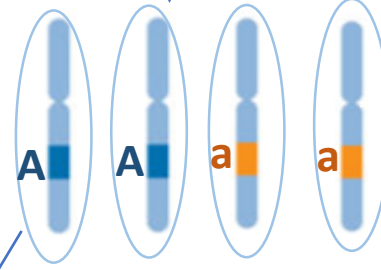
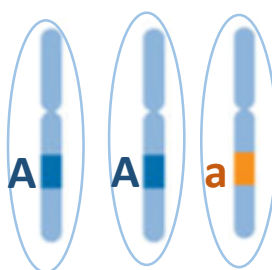
DIPLOIDNE



Kromosoomid ja geenid **kahekordistuvad** enne rakkude jagunemist ja sugurakkude moodustumist

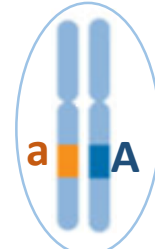
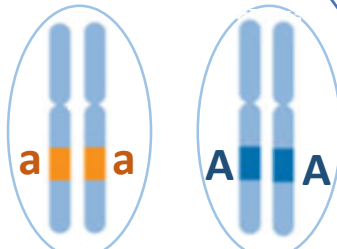


Sugurakkude moodustumisel toimub kaks jagunemist – **meioos** ja lõpuks paikneb ainult **üks koopia igast kromosoomist ühes sugurakus**



HAPLOIDNE

Sugurakkude ühinemisel saavad järglases kokku üks kromosoom ühelt ja teine teiselt vanemalt



DIPLOIDNE

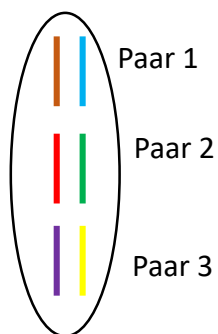
Tunnuste pärilikkuse alus: geenid ja alleelid

Küsimus 1: Kui teame et inimese raku on 23 kromosoomi, siis mitu erinevat suguraku versiooni saab moodustuda ühest sugurakkude eellasrakust (meioosi protsessis)?

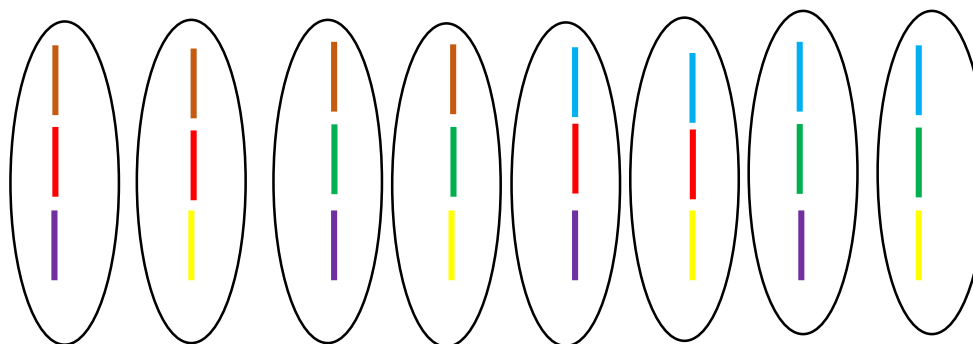
Vastus: 2^{23} = umbes 8 miljonit

Näiteks: Kui inimese asemel on tegemist putukaga, millel on 3 paari kromosoomi, siis on võimalike sugurakkude arv 8 ehk 2^3 ehk $2^{\text{kromosoomide arv}}$

Diploidne algrakk



Haploidsed sugurakud



Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

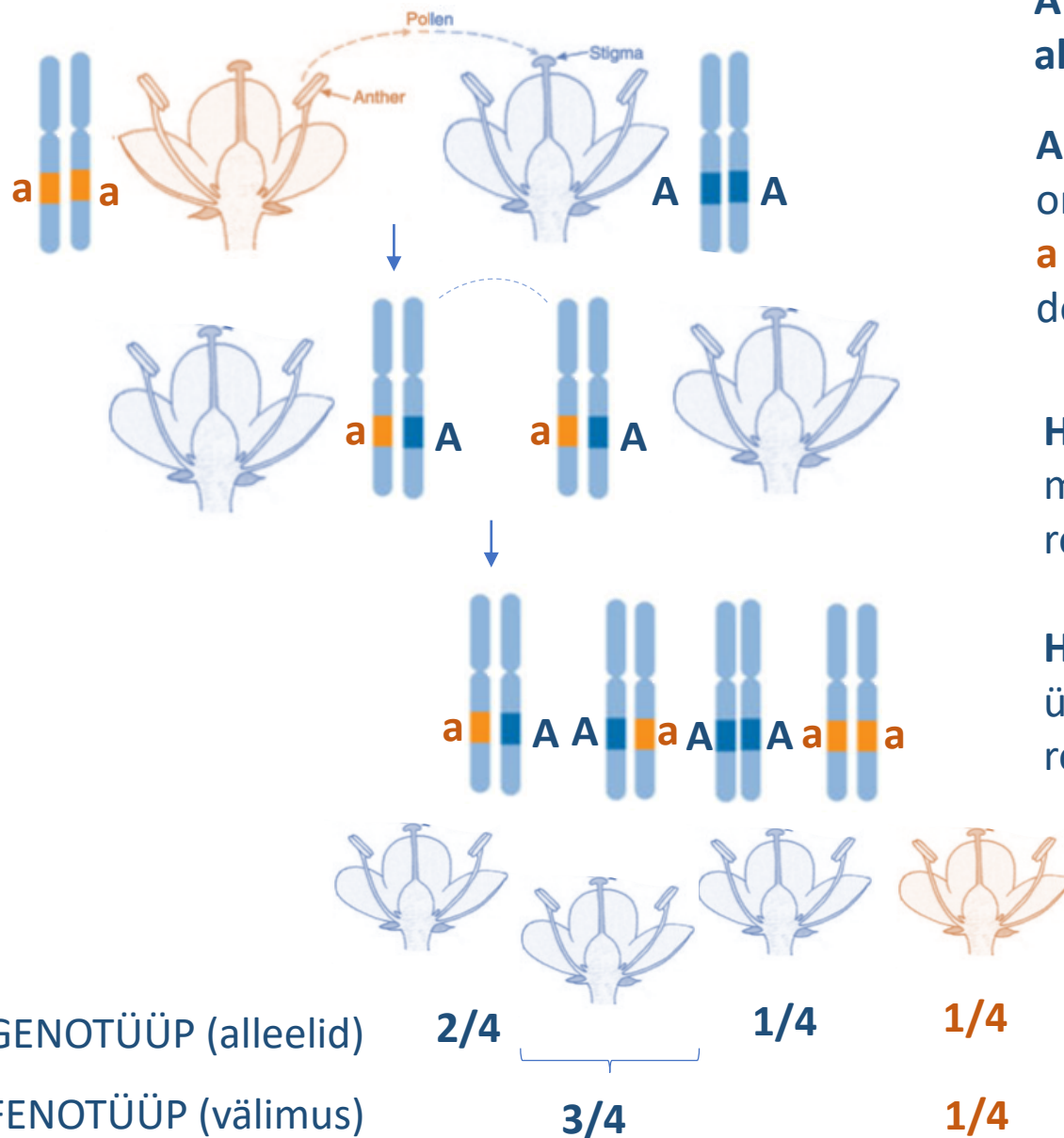
A ja a – geeni erinevad vormid ehk alleelid

A – dominantne, avaldub alati, kui on olemas

a – retsessiivne, avaldub siis, kui dominantset ei ole

HETEROSÜGOOTNE – omab mõlemat, nii dominantset kui retsessiivset alleeli

HOMOSÜGOOTNE – omab ainult ühte laadi, kas dominantseid või retsessiivseid allelele



GENOTÜÜP (alleelid)

2/4

1/4

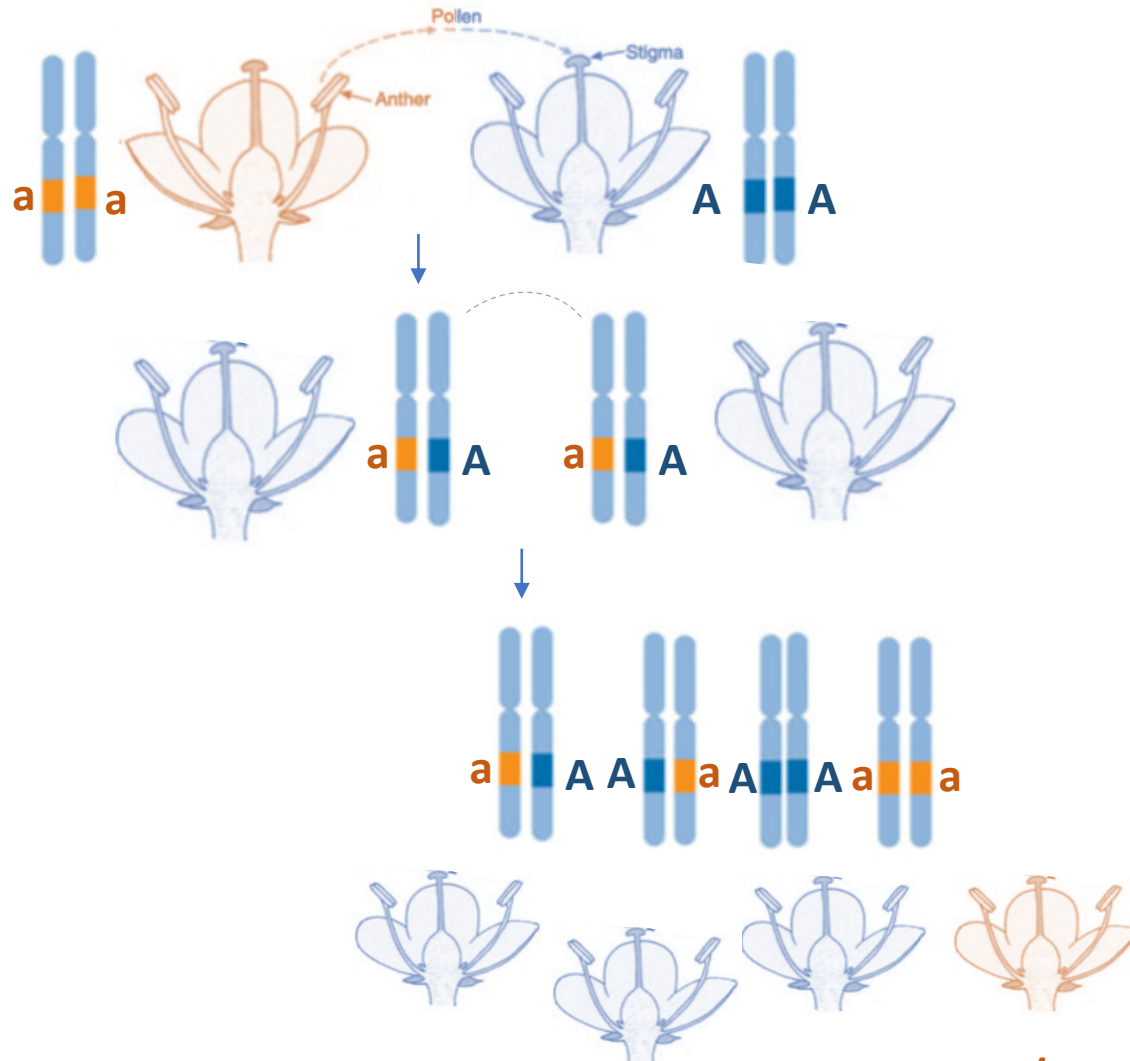
1/4

FENOTÜÜP (välimus)

3/4

1/4

Klassikalise pärilikkuse põhimõtted



Punnet' tabel

	A	a
A	AA	Aa
a	aA	aa

GENOTÜÜP (alleelid)

2/4

1/4

1/4

FENOTÜÜP (välimus)

3/4

1/4

Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

Küsimus 2: Taimeseemneid uuriv botaanik paneb tähele, et teda huvitava taime seemned võivad olla nii mustad kui pruunid ja on selgitanud välja, et taime seemnete värvi mõjutab üks geen, millel on **kaks alleeli**.

Musta seemne värvust määrab **dominantne alleel M**

ja pruuni seemne värvust **retsessiivne alleel m**.

Palun ennusta, **millist värvi seemned ja millistes proportsioonides (%) saad**, kui ristad omavahel **homosügootse dominantse taime ja heterosügootse taime**.

A ja a – geeni erinevad vormid ehk **alleelid**

A – dominantne, avaldub alati, kui on olemas

a – retsessiivne, avaldub siis, kui dominantset ei ole

HETEROSÜGOOTNE – omab mõlemat, nii dominantset kui retsessiivset alleeli

HOMOSÜGOOTNE – omab ainult ühte laadi, kas dominantseid või retsessiivseid allele

Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

Küsimus 3: Ristasid omavahel taimed, millest üks oli valgete, teine punaste õitega.

On teada, et **punast õievärvi määrab alleel A**, mis on dominante ning

valget õievärvi selle geeni retsessiivne alleel a.

Järgnevas põlvkonnas said tulemuseks 50% punaste õitega taimi ning 50% valgete õitega taimi.

Millised geenid olid ristatud vanemtaimedel ehk milline oli nende genotüüp?

A ja a – geeni erinevad vormid ehk **alleelid**

A – dominantne, avaldub alati, kui on olemas

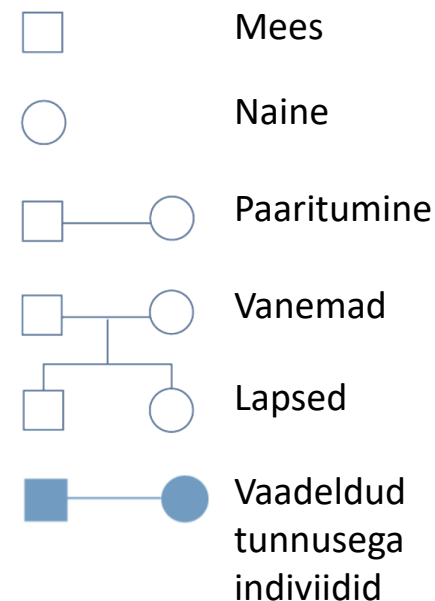
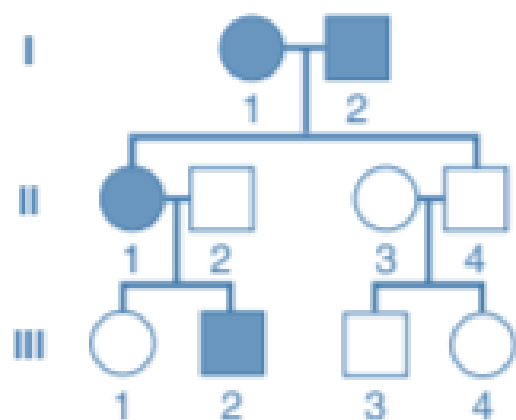
a – retsessiivne, avaldub siis, kui dominantset ei ole

HETEROSÜGOOTNE – omab mõlemat, nii dominantset kui retsessiivset alleeli

HOMOSÜGOOTNE – omab ainult ühte laadi, kas dominantseid või retsessiivseid allele

Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

- Inimeste tunnuste pärilikkuse uurimiseks saab kasutada sugupuid, kuna järglasi on vähem ja põlvkonnad vahetuvad aeglaselt



Küsimus 4: Kas see tunnus sugupuus võiks olla dominantne või retsessiivne?

Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

- Inimeste tunnuste pärilikkuse uurimiseks saab kasutada sugupuid, kuna järglasi on vähem ja põlvkonnad vahetuvad aeglaselt
- Samad pärilikkuse põhimõtted kehtivad aga nii taimede kui ka inimeste puhul

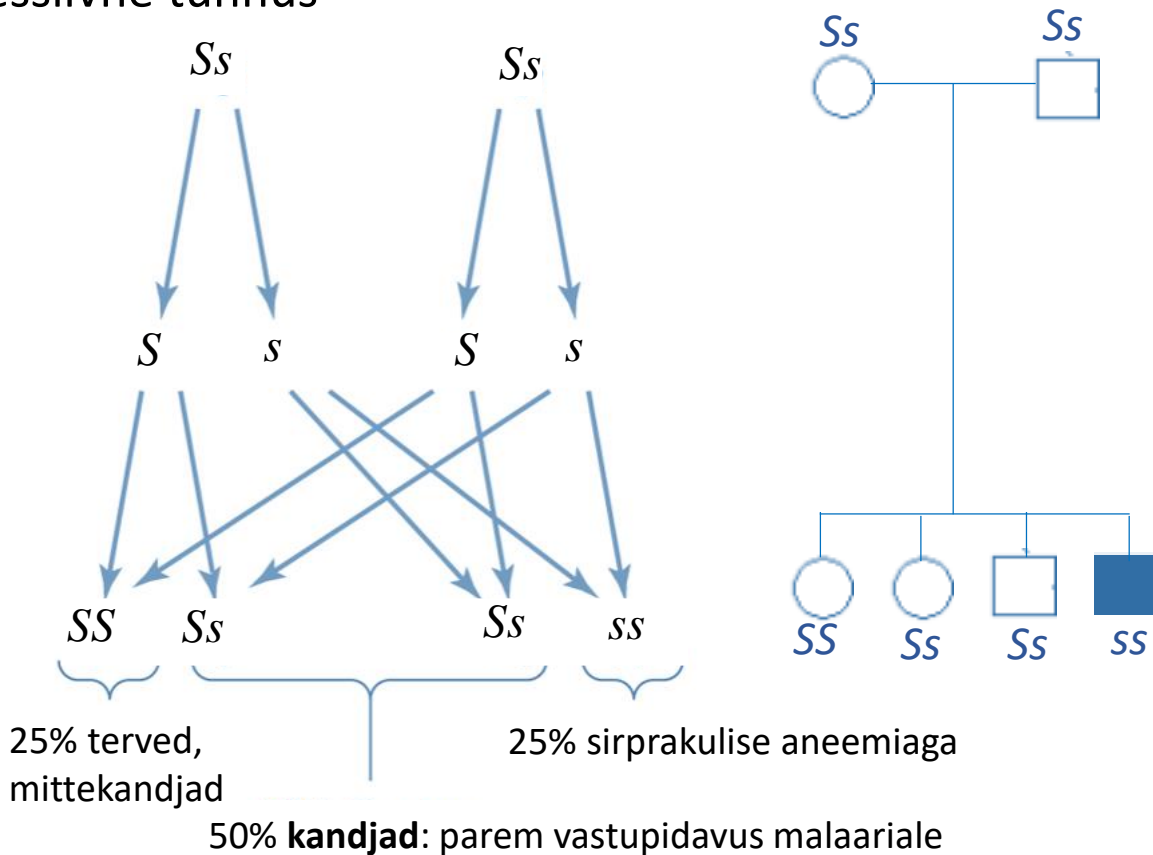
Näide: **Sirprakuline aneemia**, mida põhjustab geenialleel s asub 11 kromosoomis
Sirprakuline aneemia on retsessiivne tunnus



Ss või SS



ss



Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

- Inimeste tunnuste pärilikkuse uurimiseks saab kasutada sugupuid, kuna järglasi on vähem ja põlvkonnad vahetuvad aeglaselt
- Samad pärilikkuse põhimõtted kehtivad aga nii taimede kui ka inimeste puhul

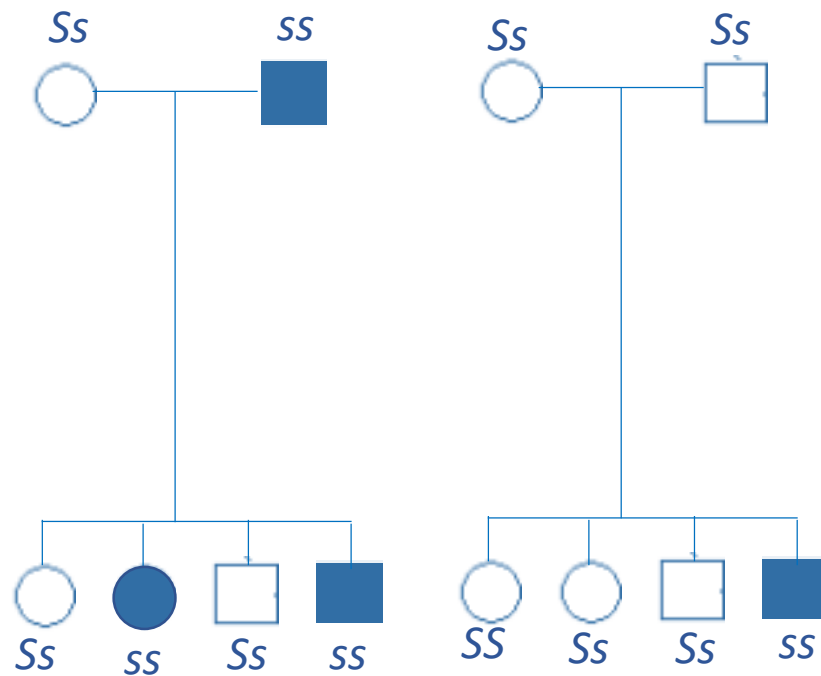
Näide: **Sirprakuline aneemia**, mida põhjustab geenialleel s asub 11 kromosoomis
Sirprakuline aneemia on retsessiivne tunnus



Ss või SS



ss



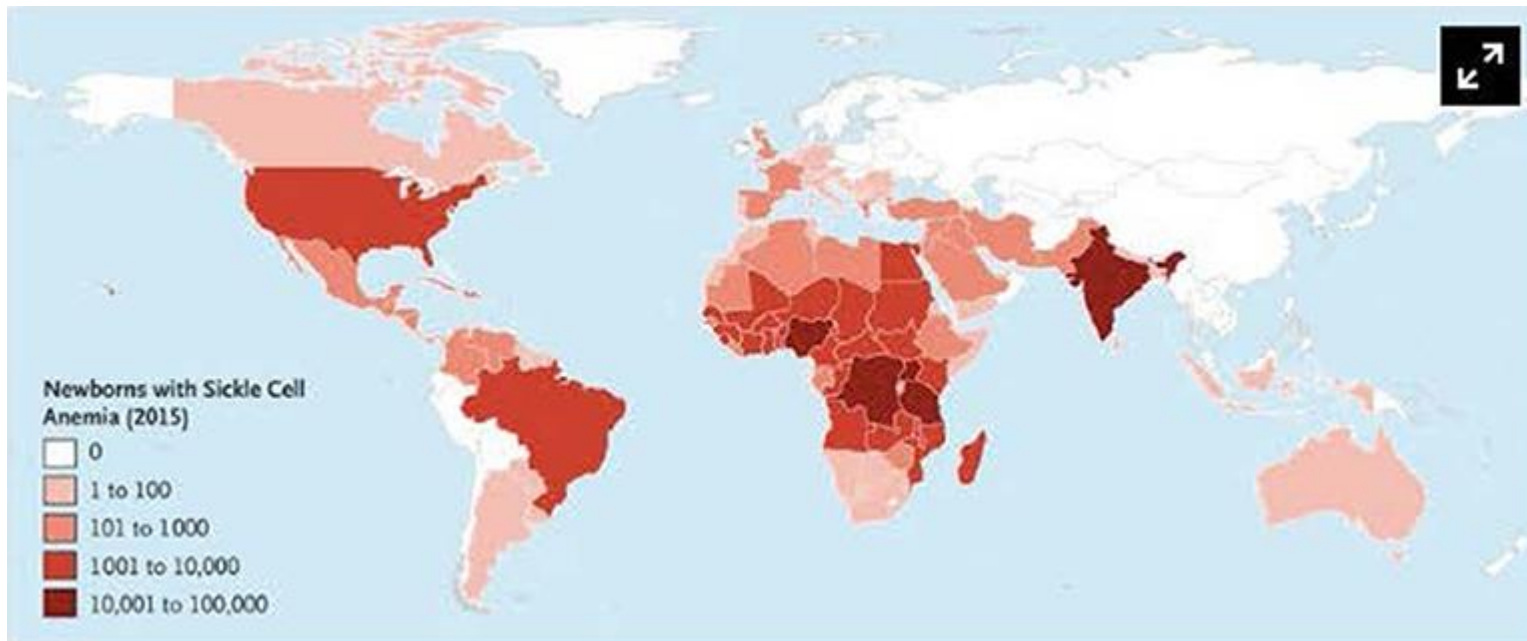
50% kandjad

50% haiged

Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

- Inimeste tunnuste pärilikkuse uurimiseks saab kasutada sugupuid, kuna järglasi on vähem ja põlvkonnad vahetuvad aeglaselt
- Samad pärilikkuse põhimõtted kehtivad aga nii taimede kui ka inimeste puhul

Näide: **Sirprakuline aneemia**, mida põhjustav geenialleel *s* asub 11 kromosoomis. Sirprakuline aneemia on retsessiivne tunnus ja selle omaduse tõttu anda heterosügootses olekus parem vastupidavus malaariale on erinevates maailma piirkondades sirprakulise aneemia alleeli kandjaid ja ka sirprakulise aneemia põdejaid erinev hulk



Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

- Inimeste tunnuste pärilikkuse uurimiseks saab kasutada sugupuid, kuna järglasi on vähem ja põlvkonnad vahetuvad aeglaselt
- Samad pärilikkuse põhimõtted kehtivad aga nii taimede kui ka inimeste puhul

Näide: **Huntingtoni tõbi**

On põhjustatud **dominantsest** huntingtiin geeni alleelist kromosoomis 4

Huntingtoni tõbi avaldub inimesel täiskasvanueas, keskmiselt 40. aastates

Ravi puudub, mälu ja kõnevõime kaotus, surm saabub 15-20 aasta jooksul

STAT

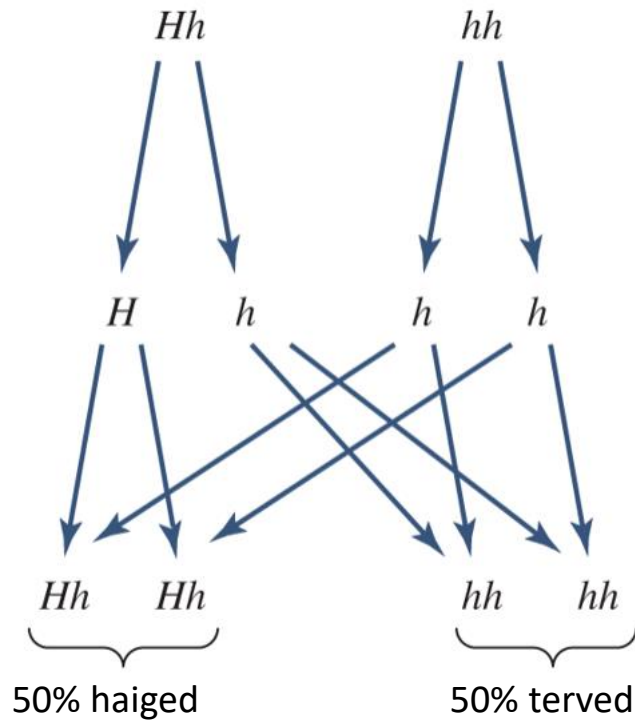
Tammy Stewart's brother, Mike, is in
the late stages of Huntington's disease.

Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

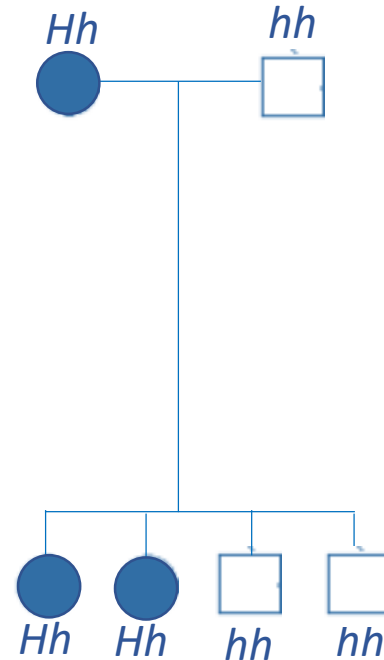
- Inimeste tunnuste pärilikkuse uurimiseks saab kasutada sugupuid, kuna järglasi on vähem ja põlvkonnad vahetuvad aeglaselt
- Samad pärilikkuse põhimõtted kehtivad aga nii taimede kui ka inimeste puhul

Näide: **Huntingtoni tõbi**

On põhjustatud **dominantsest** huntingtiin geeni alleelist kromosoomis 4
Huntingtoni tõbi avaldub inimesel täiskasvanueas, keskmiselt 40. aastates
Ravi puudub, mälu ja kõnevõime kaotus, surm saabub 15-20 aasta jooksul



Kandjaid ei ole



Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

- Inimeste tunnuste pärilikkuse uurimiseks saab kasutada sugupuid, kuna järglasi on vähem ja põlvkonnad vahetuvad aeglaselt
- Samad pärilikkuse põhimõtted kehtivad aga nii taimede kui ka inimeste puhul

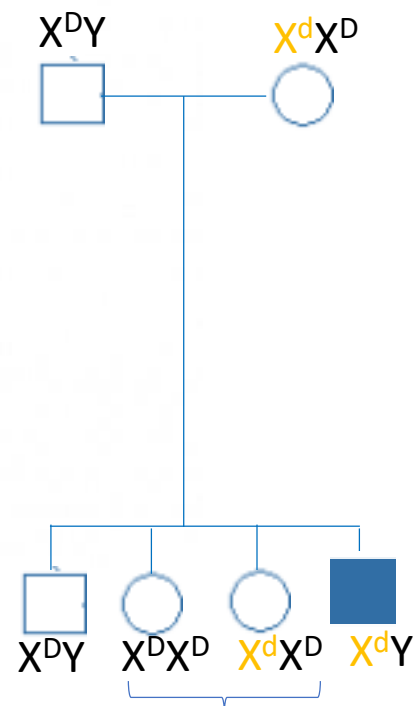
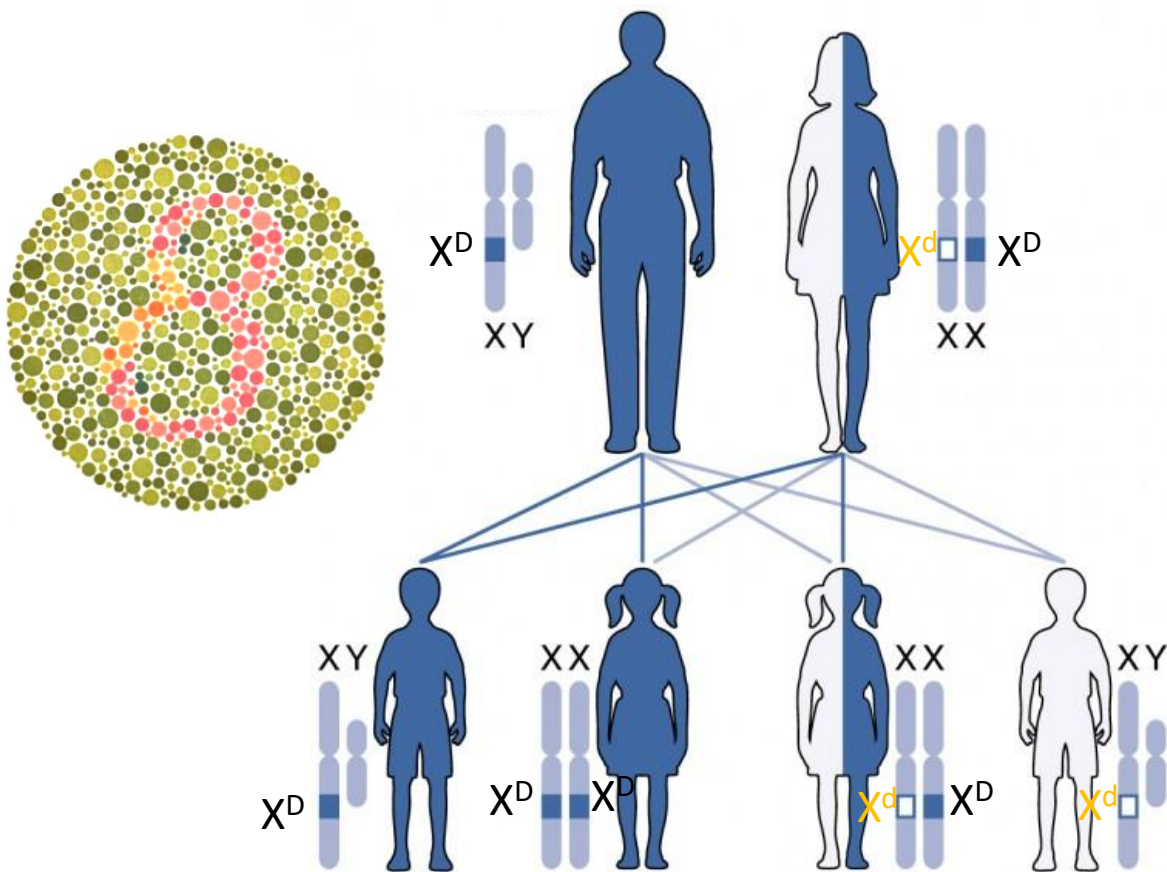
Näide: **Huntingtoni tõbi**

On põhjustatud **dominantsest** huntingtiin geeni alleelist kromosoomis 4
Huntingtoni tõbi avaldub inimesel täiskasvanueas, keskmiselt 40. aastates
Ravi puudub, mälu ja kõnevõime kaotus, surm saabub 15-20 aasta jooksul

Küsimus 5. Kujuta ette peret, kus ühel vanematest on 40. eluaastates avastatud Huntingtoni tõbi, aga teisel mitte. Vanema, kellel Huntingtoni tõbi avastati, ema elas elu lõpuni tervena. Küll aga oli tema isal samuti Huntingtoni tõbi. Kas oskad ennustada, **milline on perre sündiva lapse tõenäosus (%) haigestuda hilisemas elustaadiumis Huntingtoni tõvesse?**

Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

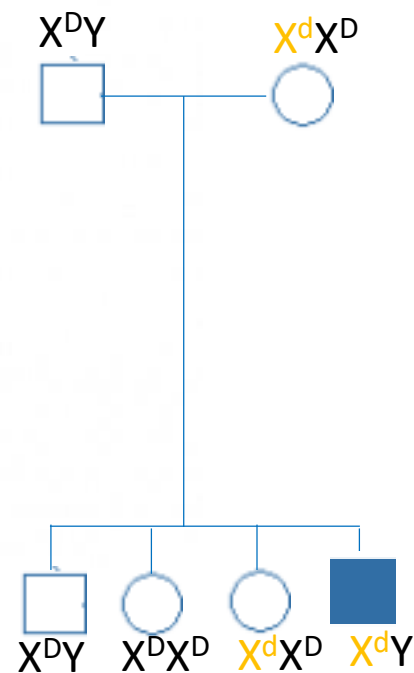
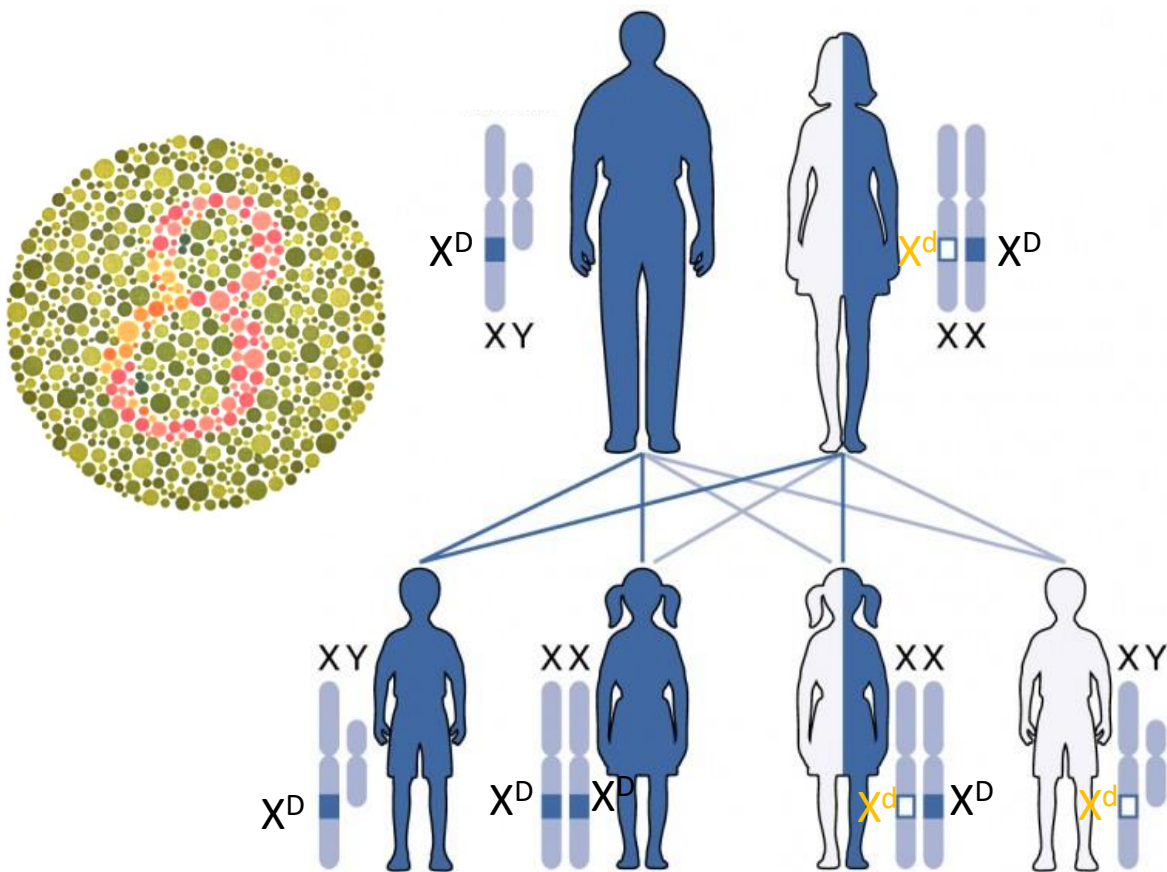
- Sugukromosoomid käituvad teistest kromosoomidest erinevalt
- Millised tunnused tead avalduvat erinevalt eri sugudel?
- **Suguliitelised tunnused**



50% naistest kandjad
Mehed kandjad ei ole

Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

- Sugukromosoomid käituvad teistest kromosoomidest erinevalt
- Millised tunnused tead avalduvad erinevalt eri sugudel?
- **Suguliitelised tunnused**

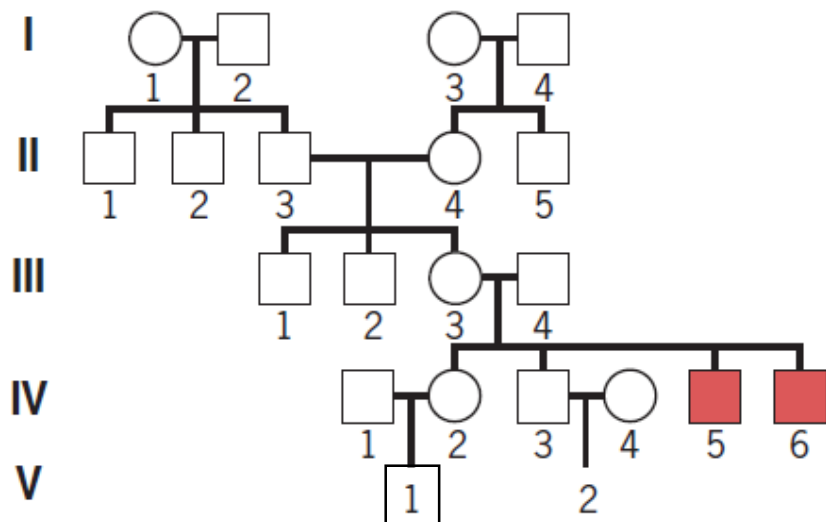
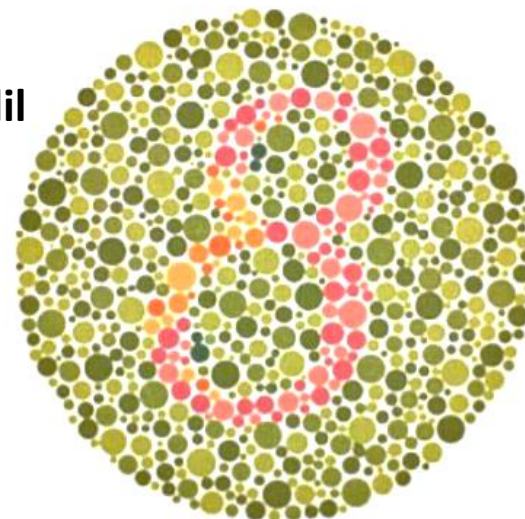


See naine annab $\frac{1}{2}$ tõenäosusega edasi X^d alleeli

Klassikalise pärilikkuse põhimõtted

- Sugukromosoomid käituvad teistest kromosoomidest erinevalt

Küsimus 6: Pildil näed sugupuud, mille kahel esindajal on leitud X kromosoomis päranduv retsessiivne värvipimedus (põhjustatud alleelist X^d). Milline on tõenäosus, et tõbi võiks avalduda indiviidil V-1?



Kuidas tekkivad **uued alleelid ja tunnused** ?

- Geen on üks kromosoomis olev nukelotiidide A, T, G ja C järjestus. Kui see järjestus mingil põhjusel, muutub geen ja tekitab **uus geenivariant** ehk **alleel**
- Geeni toimunud muutus ehk uus alleel annab uue omaduse ainult siis, kui sellest geenist saab midagi edasi, näiteks **valk** ehk see **geen avaldub**

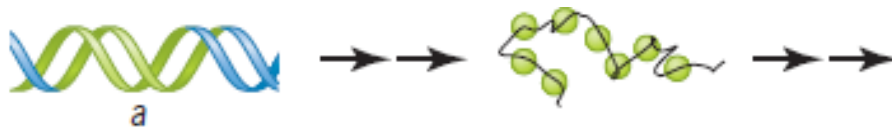
Esialgne geen

Esialgne valk – näiteks valk, mis toodab tumedat pigmenti (pruunid juuksed)



Muutunud geen

Muutunud valk – ei oma enam esialgset võimet toota tumedat pigmenti



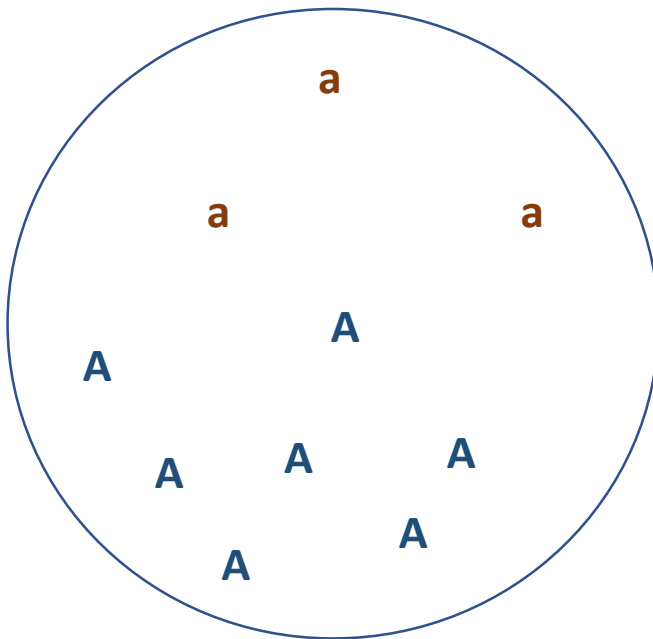
Kuidas tekkivad **uued alleelid ja tunnused** ?

- Geen on üks kromosoomis olev nukleotiidide A, T, G ja C järjestus. Kui see järjestus mingil põhjusel, muutub geen ja tekitab **uus geenivariant** ehk **alleel**
- Geeni toimunud muutus ehk uus alleel annab uue omaduse ainult siis, kui sellest geenist saab midagi edasi, näiteks **valk** ehk see **geen avaldub**
- Muutunud geenivariant ehk alleel jääb populatsioonis püsima siis, kui see muudatus tekitab piisavalt suure sagedusega ja siis, kui see ei mõjuta negatiivselt organismi ellujäämist
- Iga põlvkonnaga tekib ühes inimeses 10-100 mutatsiooni, mis kanduvad edasi järglastele
- Inimesel on kokku 3×10^9 nukleotiidi ja seetõttu võib öelda, et mutatsioone tekitab üks 30 või üks 300 miljoni nukleotiidi kohta
- Inimkonnas on 8 miljardit inimest, seega tekib ühes põlvkonnas kõikide inimeste peale kokku mutatsioone $8 \times 10^9 \times 10$ või $100 = \sim 10^{11} - \sim 10^{12}$

Alleelide ja nende määratud tunnuste **sagedus populatsioonis**

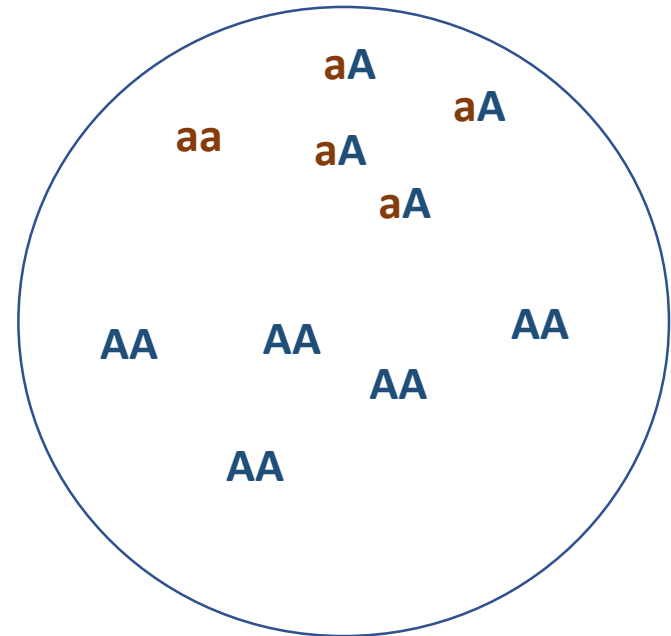
- Populatsioonis on **alleelide summa** alati **100% ehk 1**
- Kui ühel geenil on kaks geenivarianti ehk alleeli, siis peab nende summa olema 1, kuna kõigil populatsioonis, näiteks inimühiskonnas elavatel inimestel on üks geenivariant olemas

Millised alleelide kombinatsioonid on?



$$0.3 a$$
$$0.7 A$$

$$a + A = 1$$



$$0.1 aa = a^2$$
$$0.4 aA = 2aA$$
$$0.5 aA = A^2$$

$$a^2 + 2aA + A^2 = 1$$

Alleelide ja nende määratud tunnuste sagedus populatsioonis

- Populatsioonis on **alleelide summa alati 100% ehk 1**

$$a + A = 1$$

$$a^2 + 2aA + A^2 = 1$$

Näide. Huntingtoni tõve diagnoosi saab elu jooksul umbes üks 10 000 eurooplane või valge ameeriklane. See on haruldane haigus, kuna haruldaseks loetakse mingi haigus, kui selle põdejaid on vähemalt üks 2000 inimesest populatsioonis.

Arvutame Huntingtoni tõve alleeli h kandjate sageduse euroopa ja ameerika populatsioonides.

Iga 10 000 saab diagnoosi, mistõttu on need inimesed on geenivariantidega hh (H – geenialleel, mis ei põhjusta Huntingtoni tõbe)

$$h^2 + 2Hh + H^2 = 1 \text{ ehk } 100\%$$

$$hh + Hh + hh = 1 \text{ ehk } 100\%$$

$$Hh = 2Hh = 2 * 0.01 * 0.99 = 0.0198 \text{ ehk } 1.98\%$$

$$hh = 1/10\,000 = 0.0001$$

$$h = \sqrt{0.0001} = 0.01$$

$$h + H = 1 \text{ ehk } 100\%$$

$$H = 1 - 0.01 = 0.99$$

Alleelide ja nende määratud tunnuste sagedus populatsioonis

- Populatsioonis on **alleelide summa** alati **100% ehk 1**

$$a + A = 1$$

$$a^2 + 2aA + A^2 = 1$$



Küsimus 7. Sirprakuline aneemia on retsessiivne tunnus (põhjustatud alleeli s poolt), mille põdejaid on küll võimalik ravimitega elus hoida, kuid kelle elukvaliteet on üsna kehv.

Ameerika valgete inimeste populatsioonis sünnib sirprakulise aneemiaga üks iga 16 300 lapse kohta.

Aafrika populatsioonis sünnib aga sirprakulise aneemiaga üks 13 vastsündimust. See tunnus on niivõrd palju rohkem levinud aafrika populatsioonis, kuna seal annab sirprakulise aneemia alleeli omamine heterosügootses olekus (Ss geenikomplekt ehk **s alleeli kandjad**) eelise malaaria nakkuse vastu.

Arvuta sirprakulise aneemia alleeli a kandjate sagedus Ameerika valgete populatsioonis ning aafrika populatsioonis

Alleelide ja nende määratud tunnuste **sagedus populatsioonis**

- Populatsioonis on **alleelide summa** alati **100% ehk 1**

$$a + A = 1$$

$$a^2 + 2aA + A^2 = 1$$

Küsimus. X kromosoomis paikneva dominantse tunnuse avaldumise sagedus naistel on 36%. Palun arvuta, milline proportsioon meestest selles populatsioonis võiks olla uuritava tunnusega.

Komplekstunnused – kõik ei sõltugi ainult geneetikast!

- Tegelikult on selliseid tunnuseid, mida määrab vaid üks geen, olulises vähemuses
- Peaaegu kõik inimese tunnused on määratud mitmete geenide poolt



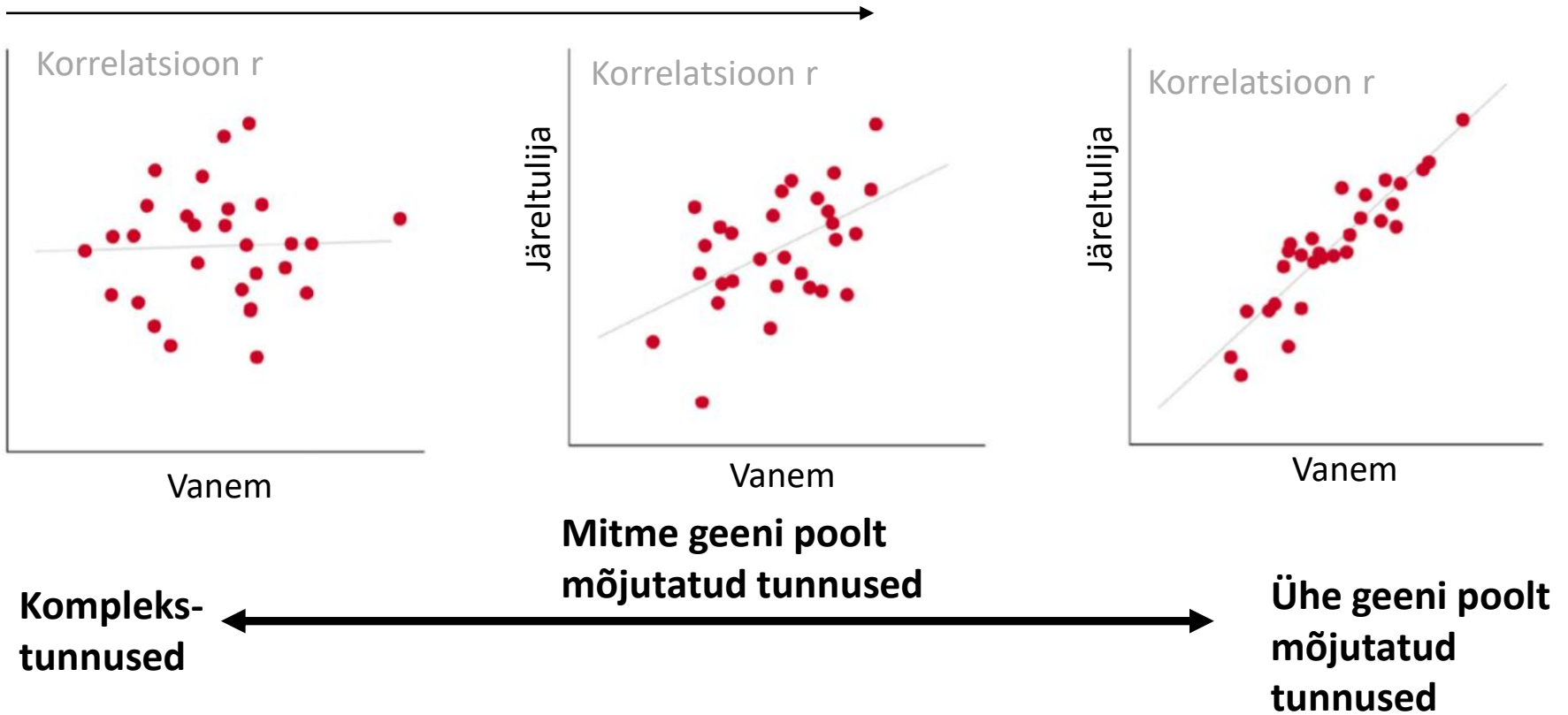
Komplekstunnused – kõik ei sõltugi ainult geneetikast!

- Tegelikult on selliseid tunnuseid, mida määrab vaid üks geen, olulises vähemuses
- Peaaegu kõik inimese tunnused on määratud mitmete geenide poolt
- Sellised tunnused, mille avaldumisel on olulised nii geenid, kui ka keskkond, on **komplekstunnused**



Komplekstunnused – kõik ei sõltugi ainult geneetikast!

Kahanev keskkonna mõju



Komplekstunnused – kõik ei sõltugi ainult geneetikast!

Geenide mõju erinevate tunnuste määramises on erinev:

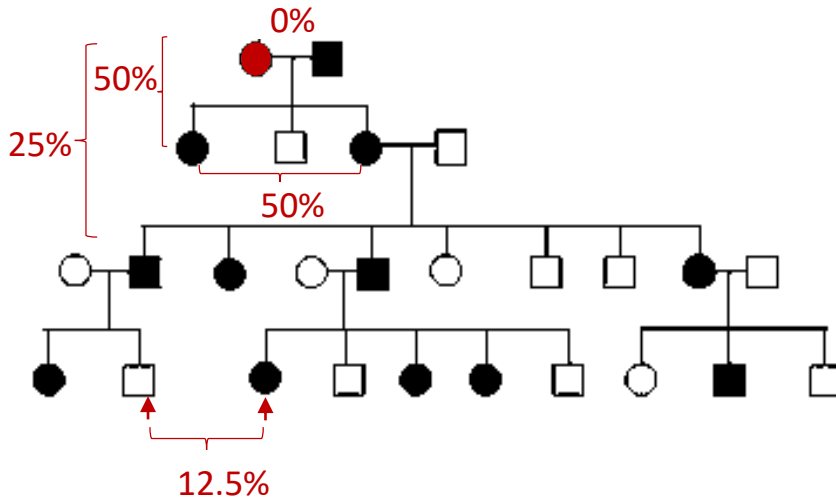
Inimese kasv:	0.65 ehk 65% inimese kasvust on päritav
Veiste piimaand:	0.35 ehk 35% veiste piimaannist on päritav
Kanade munemisaktiivsus:	0.10 ehk 10% kanade munemisaktiivsusest on päritav
Hiirte saba pikkus:	0.40 ehk 40% hiirte saba pikkusest on päritav

Kuidas uurida tunnuste geneetilist komponenti?

- Võrdleme omavahel geenide poolst täielikult sarnaseid indiviide (täiesti sarnane organismide grupp; ühemunaraku kaksikud inimese puhul)
- Võrdleme omavahel erineva sugulusastmega pereliikmeid

Komplekstunnused – kõik ei sõltugi ainult geneetikast!

Erineva sugulusastmega pereliikmed



Ühemunaraku kaksikud:	100%
Erimunaraku kaksikud:	50%
Õed/vennad:	50%
Vanem ja laps:	50%
Vanavanem/lapselaps, onu, tädi:	25%
Võõrad (nt lapsendatud):	0%

Kõige enam levinud on siiski kaksikuteuuringud



Tunnuse geneetiline component h^2 :
 $2(r_{MZ} - r_{DZ})$

Tunnuse keskkonnakomponent c^2 :
 $r_{MZ} -$ geneetiline komponent

Ühemunaraku kaksikud MZ
 r_{MZ} = tunnuse korrelatsioon
ühemunaraku kaksikutel

Erimunaraku kaksikud MZ
 r_{DZ} = tunnuse korrelatsioon
erimunaraku kaksikutel

Komplekstunnused – kõik ei sõltugi ainult geneetikast!

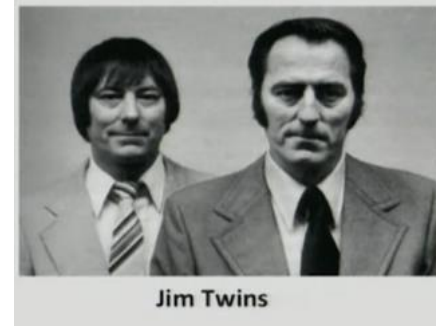
Küsimus 8. Tabelis on toodud ühemunaraku kaksikute ja erimunaraku kaksikute korrlatsioonid mõnede tunnuste kohta. **Mis on nende tunnuste päritavus ehk geneetiline component h^2 ?**

Tunnuse geneetiline component: $2(r_{MZ} - r_{DZ})$

Tunnuse keskkonnakomponent: $r_{MZ} - h^2$ - geneetiline component

	r_{MZ}	r_{DZ}	$r_{MZ} - r_{DZ} = h^2/2$	$h^2 = 2(r_{MZ} - r_{DZ})$	$c^2 = r_{MZ} - h^2$
Pikkus	0.92	0.56	$0.92 - 0.56 = 0.36$	$0.36 * 2 = 0.72$	$0.92 - 0.72 = 0.2$
IQ	0.82	0.51			
Huntingtoni tõbi	1.0	0.5			
Leetrid	0.97	0.94			

Kaksikuteuringud



Kaksikutepaar Jim (*Jim twins*)



<https://www.youtube.com/watch?v=qw3S35wGgT8>