



TARTU ÜLIKOOL

A. HEINARU  
M. VIKMAA

GENEETIKA ÜLESANDED

TARTU 1992

TARTU ÜLIKOOL

A. HEINARU  
M. VIKMAA

GENEETIKA ÜLESANDED

TARTU 1992

Trükiks ette valmistatud  
"Kompu<sup>T</sup>"i kirjastuses tekstikujundusprogrammiga TEX  
Tehniline toimetaja Toivo Kreek

© Ain Heinaru, Mart Viikmaa, 1992

## Saateks

---

Õppevahend "Geneetika ülesanded" koosneb teoreetilisest osast ja valitud tüüpülesannetest koos lahendustega. Erineva raskusastmega ülesanded võimaldavad õppevahendit kasutada bioloogiaüliõpilastel üldkursuses "Geneetika", erikursustes "Populatsioonigeneetika" ja "Geneetiline analüüs" ning "Üldbioloogia" kursuse õpetamisel bioloogia-, arsti-, defektoloogia- ja psühholoogiaosakondade üliõpilastele.

Geneetika ülesannete individuaalne lahendamine soodustab geneetika põhiprintsiipide omandamist. Seepärast soovitame mitte püüda ülesannete lahendusi pähe õppida, vaid kasutada neid oma mõttekäigu õigsuse kontrollimiseks.

Koostajad on tänulikud kõigi märkuste ja ettepanekute eest, mis aitavad seda õppevahendit edaspidi täiustada.

*Autorid*

## Tänu

Täname Eesti TA juhtivteadur Tõnu Mölsi abi eest alapeatüki "Geneetilise analüüsi matemaatilised alused" lõppvariandi koostamisel.

Täname vanemlaborant Tiiu Rootslast teksti sisestamise eest arvutisse ning aktsiaseltsi "KompuT" tehnilise toimetamise ja õppevahendi trükkalvalmis seadmise eest.

*Autorid*

# LAHENDAMISJUHISED JA ABIMATERJALID

## 1. Molekulaargeneetika. Geneetiline kood

Nukleiinhapete koostise, replikatsiooni ja transkriptsiooni kohta käivad ülesanded seisnevad nukleotiidide komplementaarsusprintsiibi kasutamises: DNA ahelate vahel esineb aluste paardumine A-T ja G-C; DNA kodeeriva ahela ning RNA vahel A-U ja G-C.

Ülesanded nukleiinhapete ja valkude primaarstruktuuri vastavuse, sealhulgas translatsiooni kohta nõuavad geneetilise koodi kasutamise oskust. Mõningatel juhtudel on vaja teada ka aminohapetradikaalide omadusi. Olenevalt sellest, kas ülesanne lähtub nukleiinhappe või valgu poolt, on soodsam kasutada kord üht, kord teist geneetilise koodi esitusviisi (joon. 1, tabel 1).

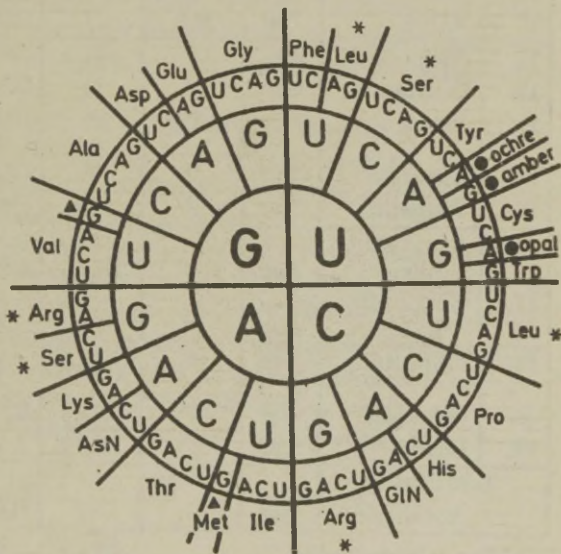
Sisemise ringi tähed tähistavad mRNA-koodoni esimest, teise ringi tähed teist ja kolmanda ringi tähed kolmandat nukleotiidi.

Ringi serval on koodonitele vastavate aminohapete sümboolid.

● — terminaator-koodonid;

▶ — initsiaator-koodonid (eukarüootidel ainult AUG);

\* — need aminohapped paiknevad koodipäikesel kahes kohas.



Joonis 1. Geneetilise koodi ratasskeem ("koodipäike")

Tabel 1

Aminohapped, nende omadused valgumolekulis ja neile vastavad koodonid informatsiooni-RNA-s (mRNA-s)

Jrk. nr.	Aminohape	Sümbol	Radikaali omadus		mRNA koodonid
			Polaar-sus	Happes-sus	
1.	Alaniin	<i>Ala</i>	MP	N	GCU, GCC, GCA, GCG
2.	Fenüülalaniin	<i>Phe</i>	MP	N	UUU, UUC
3.	Glütsiin	<i>Gly</i>	MP	N	GGU, GGC, GGA, GGG
4.	Isoleutsiin	<i>Ile</i>	MP	N	AUU, AUC, AUA
5.	Leutsiin	<i>Leu</i>	MP	N	CUU, CUC, CUA, CUG, UUA, UUG
6.	Metioniin	<i>Met</i>	MP	N	AUG
7.	Proliin	<i>Pro</i>	MP	N	CCU, CCC, CCA, CCG
8.	Trüptofaan	<i>Trp</i>	MP	N	UGG
9.	Tsüsteiin	<i>Cys</i>	MP	N	UGU, UGC
10.	Valiin	<i>Val</i>	MP	N	GUU, GUC, GUA, GUG
11.	Asparagiin	<i>Asn</i>	P	N	AAU, AAC
12.	Glutamiin	<i>Gln</i>	P	N	CAA, CAG
13.	Seriin	<i>Ser</i>	P	N	UCU, UCC, UCA, UCG, AGU, AGC
14.	Treoniin	<i>Thr</i>	P	N	ACU, ACC, ACA, ACG
15.	Türosiin	<i>Tyr</i>	P	N	UAU, UAC
16.	Asparagiinhape	<i>Asp</i>	P	H(-)	GAU, GAC
17.	Glutamiinhape	<i>Glu</i>	P	H(-)	GAA, GAG
18.	Arginiin	<i>Arg</i>	P	A(+)	CGU, CGC, CGA, CGG, AGA, AGG
19.	Histidiin	<i>His</i>	P	A(+)	CAU, CAC
20.	Lüsiin	<i>Lys</i>	P	A(+)	AAA, AAG
Terminaator-koodonid		<i>Ter</i>	-	-	UAA, UAG, UGA

MP — mittepolaarne (hüdrofoobne)

P — polaarne (hüdrofiilne)

N — neutraalne

H(-) — happeline, negatiivse laenguga

A(+)

— aluseline, positiivse laenguga

## 2. Klassikaline geneetika

---

Enamik geneetikaülesandeid on oma olemuselt ristamiskatsete mudelid, hübriidoloogilise analüüsi teoreetiline teostamine etteantud tingimuste kohaselt. Oma ülesehituselt on sellised ülesanded enamasti kaht põhitüüpi.

Ühel juhul tuleb antud ("saadud") ristamistulemuste järgi taastada ristamiskäik, määrata vaadeldavate tunnuste iseloom (dominantne, retsessiivne, vahepealne vms.), vastavate geenide pärandumistüüp (autosoomne, suguliiteline, sõltumatu, aheldunud), leida lähtevormide (vanemate, vanavanemate) genotüübid (või ka fenotüübid).

Teisel juhul on need andmed (või vajalik osa neist) antud ülesande tingimustes ja lahendamine seisneb ristamistulemuste, s.o. järglaste võimalike geno- ja fenotüüpide, lahknemissuhete, üksikute järglasvormide või nende teatud kombinatsioonide esinemistõenäosuste ennustamises.

Inimesegeneetika andmete puhul võivad mõlemad ülesandetüübid, eriti aga esimene, seisneda genealoogilises analüüsis. Osa ülesandeist nõuab populatsiooni geneetilise struktuuri (alleelide ja genotüüpide sageduste) määramist.

Geneetikaülesannete lahendamise aluseks on geenide pärandumise, alleelsete ja mittealleelsete geenide fenogeneetilise koostoime (interaktsiooni) ja alleelide ning genotüüpide tasakaalulise populatsioonilise jaotuvuse seaduste tundmine. Ülesannete lahendamise edukus sõltub neist seaduspärasustest järelduvate pärandumisprintsipiide, genotüübilise ja fenotüübilise lahknemise suhete ning vastastikuse vahekorra ja tõenäosusarvutuste aluste praktilisest kasutamisoskusest.

## 2. 1. Üldised pärandumisprintsiibid

1. Hübridoloogilisel analüüsil tuvastatavad geenid esinevad alleelsete teisendvormidena, kas kahe (dialleelsus) või enama (polüalleelsus) alleeliga.

2. Normaalse diploidse ( $2n$ ) isendi genotüübis (sügoodis ja keharakkudes) on iga geen esindatud paariga, homosügootsuse puhul ühesuguste alleelidega ( $AA$ ,  $aa$  või  $A^1A^1$ ,  $A^2A^2$ ); heterosügootsuse puhul erinevate alleelidega ( $Aa$ ,  $A^1A^2$ ), kusjuures igas paaris on üks geen isalt, teine emalt. (Erandiks on suguliitelised geenid heterogameetse soo isenditel; vt. p. 10).

3. Sugurakkudes (gameetides) on iga geen paaritult, kusjuures igas gameedis on isendi genotüübi igast geenipaarist üks geen. Seetõttu võtab kumbki vanem võrdselt osa kõigi järglaste genotüübi kujundamisest ja retsiprooksed (vastandsuunalised) ristamised on võrdväärised ( $\text{♀ } A \times \text{♂ } a = \text{♀ } a \times \text{♂ } A$ ). (Erandi moodustavad suguliiteliste geenide suhtes heterogameetse isendi gameedid; vt. p. 10).

4. Homosügootse (päriivuspuhta) isendi kõik gameedid on vaadeldava(te) geeni(de) suhtes samaväärsed, sisaldavad ühesuguseid allelele ( $AA \rightarrow A$ ;  $aa \rightarrow a$ ;  $AABB \rightarrow AB$ ;  $aaBB \rightarrow aB$ ). Seepärast koosneb homosügootide ristamisel saadav järglaskond ( $F_1$ ) genotüübilt ühesugustest isenditest (Mendeli I seadus, s.o. esimese hübriidpõlvkonna ühetaolisuse seadus; tabel 2).

5. Heterosügootne (hübriidne) isend moodustab geneetiliselt eriväärsed, erinevate alleelidega gameete. Seejuures tekib iga heterosügootse geenipaari kohta võrdse sagedusega kaht tüüpi gameete ( $Aa \rightarrow \frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a$ ), mis võivad sama tõenäosusega osaleda iga järglase moodustamisel (järglaste küllalt suure hulga puhul saavad pooled neist ühe ja pooled teise alleeli kummaltki heterosügootselt vanemalt). Seepärast toimub heterosügootide järglaskonnas ( $F_2, F_3$ ) statistiliselt reeglipärane genotüübiline lahknemine, erinevate genotüüpide moodustumine kindlas sagedussuhtes, mis on määratud vanemate gameeditüüpide kombineerumissagedustega (näit.  $Aa \times Aa \rightarrow (\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a) \times (\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a) \rightarrow \frac{1}{4}AA + \frac{2}{4}Aa + \frac{1}{4}aa$ ; Mendeli II seadus, s.o. alleelide lahknemise sagedus; tabel 2).



Tabel 2

## Monohübridne lahknevmine autosoomsete geenide suhtes

Ristamistüübid ja vanemate genotüübid		$P_A \times P_a \rightarrow F_1$	$F_1 \times F_1 \rightarrow F_2$	Analüüsiv ristlus $F_A \times P_a \rightarrow F_b$	Erinevad heterosügoidid (polüalleelsus) $F_{1A^1} \times F_{1A^2} \rightarrow F_2$
		$AA \times aa$ $aa \times AA$	$Aa \times Aa$	$Aa \times aa$	$A^1a \times A^2a$
Järglased					
Genotüübid	Gameetne rekombinatsioon	$A \times a$	$(\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a)^2$	$(\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a) \times a$	$(\frac{1}{2}A^1 + \frac{1}{2}a) \times (\frac{1}{2}A^2 + \frac{1}{2}a)$
	Hulk	1	3	2	4
	Lahknevmine	Kõik $Aa$	$\frac{1}{4}AA : \frac{2}{4}Aa : \frac{1}{4}aa$ 1 : 2 : 1	$\frac{1}{2}Aa : \frac{1}{2}aa$ 1 : 1	$\frac{1}{4}A^1A^2 : \frac{1}{4}A^1a : \frac{1}{4}A^2a : \frac{1}{4}aa$ 1 : 1 : 1 : 1
Fenotüübid (hulk ja lahknevmine)	Vahepealne avaldumine (vahepealne)	$1Aa^*$	3 $\frac{1}{4}A : \frac{2}{4}Aa : \frac{1}{4}a$	2	4
	Kodominantne avaldumine (ühendtunnus)	$1Aa$	1 : 2 : 1	1 : 1	1 : 1 : 1 : 1
	Tunnuse (alleeli) A dominantsus	$1A^{**}$ (dominantne)	2 $\frac{3}{4}A : \frac{1}{4}a$ 3 : 1		3 $\frac{2}{4}A^1 : \frac{1}{4}A^2 : \frac{1}{4}a$ 2 : 1 : 1

\* Tähepaariga Aa on tähistatud heterosügoidi intermediaarne või kodominantne fenotüüp, mis erineb homosügootide omast.

\*\* Tähtedega A ja a on tähistatud vastavalt dominantne ja retsessiivne vastandtunnus, või äärmustunnused (vahepealse või ühendtunnuse olemasolu korral).

Tabel 3

## Dihübriidne lahknemine autosoomsete geenide suhtes

Vanemate genotüübid		AaBb × AaBb	AaBb × Aabb	AaBb × aabb või (Aabb × aaBb)
Järglased	Gameetne rekombinatsioon	$(\frac{1}{4}AB + \frac{1}{4}Ab + \frac{1}{4}aB + \frac{1}{4}ab)^2$	$(\frac{1}{4}AB + \frac{1}{4}Ab + \frac{1}{4}aB + \frac{1}{4}ab) \times (\frac{1}{2}Ab + \frac{1}{2}ab)$	$(\frac{1}{4}AB + \frac{1}{4}Ab + \frac{1}{4}aB + \frac{1}{4}ab) \times ab$ või $(\frac{1}{2}Ab + \frac{1}{2}ab) \times (\frac{1}{2}aB + \frac{1}{2}ab)$
	Genotüüpe	9	6	4
	Geenipaaride rekombinatsioon	$(\frac{1}{4}AA + \frac{2}{4}Aa + \frac{1}{4}aa) \times (\frac{1}{4}BB + \frac{2}{4}Bb + \frac{1}{4}bb)$	$(\frac{1}{4}AA + \frac{2}{4}Aa + \frac{1}{4}aa) \times (\frac{1}{2}Bb + \frac{1}{2}bb)$	$(\frac{1}{2}Aa + \frac{1}{2}aa) \times (\frac{1}{2}Bb + \frac{1}{2}bb)$
	Genotüübid ja nende suhtarvud	1AABB 2AaBB 1aaBB 2AABb 4AaBb 2aaBb 1AAbb 2Aabb 1aabb	1AABb 1AAbb 2AaBb 2Aabb 1aaBb 1aabb	1AaBb 1aaBb 1Aabb 1aabb
	Fenotüübi- line lahk- ne- mine	Mõlemas geeni- paaris vahepeal- ne* avaldumine	$(1:2:1)^2$ 1:2:1:2:4:2:1:2:1	$(1:2:1) \times (1:1)$ 1:2:1:1:2:1
Fenotüübi- line lahk- ne- mine	Ühes geenipaa- ris (Aa) vahepeal- ne* avaldumine, teises (Bb) domineerimine	$(1:2:1) \times (3:1)$ 3:1:6:2:3:1 AB:Ab:AaB:Aab:aB:ab	1:2:1:1:2:1 AB:Aab:aB:Ab:Aab:ab	1:1:1:1
Fenotüübi- line lahk- ne- mine	Mõlemas geenipaaris domineerimine	$(3:1)^2$ 9:3:3:1 AB:Ab:aB:ab	$(3:1) \times (1:1)$ 3:1:3:1 AB:aB:Ab:ab	1:1:1:1 AB:Ab:aB:ab

\* Mõistega "vahepealne" avaldumine on siin tähistatud ka kodominantsust (fenotüübiline lahknemissuhe on mõlemal juhul ühesugune).

6. Isae- ja emasgameedid ühinevad viljastumisel juhuslikult, sõltumata neis sisalduvaist alleelidest ja eelnenud viljastumiskombinatsioonidest. Seetõttu on iga järglase võimaliku genotüübi tõenäosus võrdne vastava genotüübi oodatava esinemissagedusega antud vanempaari järglaskonnas, olenemata teiste järglaste genotüüpidest.

7. Erinevates kromosoomides paiknevate (aheldumata e. sõltumatute) geenide puhul moodustab polüheterosügoot ( $n$  geeni suhtes) võrdse sagedusega  $2^n$  tüüpi gameete erinevate geenide kõigi võimalike alleelsete kombinatsioonidega (geenipaaride sõltumatu lahknemine:  $AaBb \rightarrow \frac{1}{4}AB + \frac{1}{4}Ab + \frac{1}{4}aB + \frac{1}{4}ab$ ). Polühübriidi(de) järglaskonnas moodustub seetõttu eri geenipaaride kõigi võimalike kombinatsioonidega genotüüpe vastavalt nende vaba kombineerumise sagedustele (näit.  $AaBb \times AaBb \rightarrow (\frac{1}{4}AA + \frac{2}{4}Aa + \frac{1}{4}aa) \times (\frac{1}{4}BB + \frac{2}{4}Bb + \frac{1}{4}bb)$ ; Mendeli III seadus, s.o. geenide sõltumatu kombineerumise seadus; tabel 3).

8. Erinevate genotüüpidega järglaste (erinevate genotüübi-klasside) arv polühübriidse lahknemise erijuhtudel on (tabel 3):

taandristlusel:

$$(AaBb \dots \times aabb \dots) = 2^n;$$

ühesuguste heterosügootide ristamisel:

$$(AaBb \dots \times AaBb \dots) = 3^n;$$

erinevate heterosügootide ristamisel

(polüalleelsuse korral):

$$(A^1aB^1B^2 \dots \times A^2aB^3B^4 \dots) = 4^n;$$

kus  $n$  on geenipaaride arv, mille suhtes lahknemine toimub;

segatüüpi ristamisel võrdub genotüübilt erinevate järglaste arv kõigi geenide suhtes eraldi saadavate järglaste arvude korutisega:

$$AaBbD^1dEe \times AabbD^2dEe \rightarrow$$

$$3 \times 2 \times 4 \times 3 = 72 \text{ erinevat genotüüpi.}$$

9. Ühes kromosoomis asuvad geenid on lineaarses ahelduses ning päranduvad enamasti koos (ühe aheldusrühmana), kusjuures nende koospärandumise sagedus on seda suurem, mida väiksem on geenide vahemaa piki kromosoomi (Morgani seadus). Aheldunud geenide puhul moodustab polüheterosügoot kas ainult (täieliku ahelduse korral) või ülekaalukalt (osalise ahelduse korral) kaht tüüpi algse (vanemtüüpi e. mitterekombinantse) alleelse

Dihübriidne autosoomne lahknemine analüüsival ristamisel  
olenevalt geenide aheldusest (A ja B dominantset)

Va- ne- mad	Geno- tüü- bid	Analüsaator $P_{ab} = aabb$	Diheterosügoot $F_{1AB} = AaBb$													
		Sõltumatu lahknemine  $\begin{matrix} A B \\ \underline{\underline{a b}} \end{matrix}$	$P_{1AB} \times P_{2ab} \rightarrow F_{1AB}$ Aheldus tõmbeasendis (tsissasend)  $\begin{matrix} AB \\ \underline{\underline{ab}} \end{matrix}$				$P_{1Ab} \times P_{2aB} \rightarrow F_{1AB}$ Aheldus tõukeasendis (transasend)  $\begin{matrix} Ab \\ \underline{\underline{aB}} \end{matrix}$				Täielik aheldus		Osaline aheldus			
	$\begin{matrix} a b & ab \\ \underline{\underline{a b}} & \underline{\underline{ab}} \end{matrix}$ või $\begin{matrix} a b & ab \\ \underline{\underline{a b}} & \underline{\underline{ab}} \end{matrix}$		Täielik aheldus		Osaline aheldus		Täielik aheldus		Osaline aheldus							
Järg- h- sed	Tüübid		$\begin{matrix} A B \\ \underline{\underline{a b}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} a b \\ \underline{\underline{a b}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} A b \\ \underline{\underline{a b}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} a B \\ \underline{\underline{a b}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} AB \\ \underline{\underline{ab}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} AB \\ \underline{\underline{ab}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} Ab \\ \underline{\underline{ab}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} aB \\ \underline{\underline{ab}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} Ab \\ \underline{\underline{aB}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} aB \\ \underline{\underline{aB}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} Ab \\ \underline{\underline{aB}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} AB \\ \underline{\underline{ab}} \end{matrix}$	$\begin{matrix} ab \\ \underline{\underline{ab}} \end{matrix}$	
	Genotüübid		$\begin{matrix} A B \\ \underline{\underline{a b}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} a b \\ \underline{\underline{a b}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} A b \\ \underline{\underline{a b}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} a B \\ \underline{\underline{a b}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} AB \\ \underline{\underline{ab}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} AB \\ \underline{\underline{ab}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} Ab \\ \underline{\underline{ab}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} aB \\ \underline{\underline{ab}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} Ab \\ \underline{\underline{aB}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} aB \\ \underline{\underline{aB}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} Ab \\ \underline{\underline{aB}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} AB \\ \underline{\underline{ab}} \\ a b \end{matrix}$	$\begin{matrix} ab \\ \underline{\underline{ab}} \\ a b \end{matrix}$	
	Fenotüübid		AB	ab	Ab	aB	AB	ab	Ab	aB	Ab	aB	Ab	aB	AB	ab
	Lahknemissuhe		1 : 1 : 1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1
$F_b$		$\Sigma P = \Sigma R = 50\%$				$\Sigma P > 50\%$	$\Sigma R < 50\%$						$\Sigma P > 50\%$	$\Sigma R < 50\%$		
$rf^*$		$rf = 50\%$	$rf = 0$	$rf < 50\%$	$rf = 0$	$rf < 50$										

\*  $rf$  — rekombinatsioonikoeffitsent

$$rf = \frac{(R_1 + R_2) 100}{P_1 + P_2 + R_1 + R_2}$$

**kombinatsiooniga gameete.** Viimasel juhul tekib küll 2<sup>n</sup> tüüpi gameete (nagu sõltumatu lahknemise puhulgi), kuid erineva sagedusega: rekombinantsete gameetide (R) sagedus on väiksem mitte-rekombinantsete (P) omast

$$\left( \frac{R_1 + R_2}{P_1 + P_2} < 1 \right),$$

kusjuures see sagedus on proportsionaalne geenidevahelise kaugusega piki kromosoomi (ristsiirdereegel: tabel 4).

10. Suguliiteliste (X-liiteliste) geenide suhtes on eri sugupoolte genotüübid erinevad ja nad pärandavad neid gene erinevalt. Homogameetse (XX) soo isenditel on need geenid paarilised ja nad pärandavad neid samuti kui autosoomseid gene (mõlemad alleelid kõigile järglastele võrdse tõenäosusega). Heterogameetse (XY) soo isenditel on suguliitelised geenid paartitud (hemisügootsus: A või a), nad pärivad need geenid vastassoost vanemalt ja pärandavad vastassoost järglastele (Y-gameetid ei sisalda vastavaid gene). Seetõttu suguliitelisel pärandumisel:

- 1) retsiiprooksed ristamised ei ole võrdväärsed
- 2) lahknemine võib toimuda juba F<sub>1</sub> põlvkonnas
- 3) tunnuste jaotus eri soost järglaste hulgas on erinev, s.o. lahknemine oleneb järglaste soost (tabelid 5-7).

Tabel 5

*Geno- ja fenotüübid eri sugu isenditel suguliitelise geeni suhtes*

Sugu		Homogameetne (XX)			Heterogameetne (XY)	
Genotüübid		AA	Aa	aa	A	a
Fenotüübid	vahepealne või kodominantne avaldumine	A	Aa	a	A	a
	domineerimine	A				a

11. Suures vabalt ristuvast (panmiktilises) populatsioonis, kus vaadeldavate geenide suhtes ei toimi evolutsioonitegurid (mutatsioonid, valik, migratsioon jt.) säilivad tasakaalulised alleelid ja genotüübisagedused muutumatuna põlvkonnast põlvkonda

(Hardy-Weinbergi seadus e. populatsiooni geneetilise tasakaalu seadus). Geneetiliselt tasakaalustunud populatsioonis on genotüübisagedused määratud ainult alleelisagedustega Hardy ja Weinbergi võrrandite kohaselt (tabel 9):

autosoomse dialleelse geeni puhul:

$$(pA+qa)^2 = p^2AA+2pqAa+q^2aa = 1;$$

autosoomse trialleelse geeni puhul:

$$(pA^1 + qA^2 + rA^3)^2 = p^2A^1A^1 + q^2A^2A^2 + r^2A^3A^3 + 2pqA^1A^2 + 2prA^1A^3 + 2qrA^2A^3 = 1;$$

suguliitelise dialleelse geeni puhul:

homogameetsete isendite hulgas —

$$(pA+qa)^2 = p^2AA+2pqAa+q^2aa = 1,$$

heterogameetsete isendite hulgas —

$$pA + qa = 1 \text{ (s.o. alleelisagedused samastuvad genotüübisagedustega),}$$

kus  $p$ ,  $q$  ja  $r$  tähistavad geeni eri alleelide sagedusi populatsioonis.

Ühe geeni suhtes võimalike genotüüpide (paariskombinatsioonide) arv populatsioonis on

$$\frac{n(n+1)}{2},$$

kus  $n$  tähistab geeni alleelide arvu.

12. Pärandumiseseadused kehtivad otseselt ja universaalselt genotüübiline lahknemise tasemel. Fenotüübiline lahknemine võib genotüübiline lahknemisega kokku langeda, kuid enamasti on sellest erinev. Fenotüübiline lahknemine toimub tavaliselt väiksema järglastüüpide arvuga kui genotüübiline lahknemine, sest nii alleelsete kui ka mittealleelsete geenide koostoime varjutab oluliselt genotüübilit lahknemist (vt. 2. 2.; tabelid 2-8).

13. Geenide pärandumise ja genotüüpide (fenotüüpide) jaotuse seadused on statistilise iseloomuga ning alluvad tõenäosusteooria seadustele (vt. 2. 5. 1.).

Tabel 6

Monohübriidne suguliiteline lahkemine hornogameetse emassoo (♀XX, ♂XY) puhul

15

Vanemate genotüübid		P♀ × P♂ → F <sub>1</sub>				F <sub>1</sub> ♀ × F <sub>1</sub> ♂ → F <sub>2</sub>			
		AA × a		aa × A		Aa × A		Aa × a	
Järglased		♀	♂	♀	♂	♀	♂	♀	♂
Sugu		♀	♂	♀	♂	♀	♂	♀	♂
Genotüübiline lahkemine		Aa	A	Aa	a	$\frac{1}{2}AA + \frac{1}{2}Aa$	$\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a$	$\frac{1}{2}Aa + \frac{1}{2}aa$	$\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a$
		1 : 1		1 : 1		1 : 1	1 : 1	1 : 1	1 : 1
Fenotüübiline	vahepealsus või kodominantsus (♀ puhul)	Aa	A	Aa	a	$\frac{1}{2}AA + \frac{1}{2}Aa$	$\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a$	$\frac{1}{2}Aa + \frac{1}{2}a$	$\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a$
		$\Sigma \text{♀} \frac{1}{2}Aa : \frac{1}{2}A$		$\frac{1}{2}Aa : \frac{1}{2}a$		$\frac{2}{4}A : \frac{1}{4}Aa : \frac{1}{4}a$		$\frac{1}{4}A : \frac{1}{4}Aa : \frac{2}{4}a$	
		1 : 1		1 : 1		2 : 1 : 1		1 : 1 : 2	
lahkumine	dominantsus	A	A	A	a	A	$\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a$	$\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a$	$\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a$
		$\Sigma \text{♀} \text{ kõik } A$		$\frac{1}{2}A : \frac{1}{2}a$		$\frac{3}{4}A : \frac{1}{4}a$		$\frac{1}{2}A : \frac{1}{2}a$	$\frac{1}{2}A : \frac{1}{2}a$
		1 : 0		1 : 1		3 : 1		1 : 1	
				(ristpärilavus)					

Tabel 7

Dihübriidne suguliiteline lahknemine (suguliiteline aheldus)  
 homogameetse emasso (♀XX, ♂XY) puhul (dominantsus mõlemas geenipaaris)

Pölvkonnad		Ristamistüübid												
		I				II				III				
P		♀	♂			♀	♂			♀	♂			
		<u>ab</u>	<u>AB</u>			<u>AB</u>	<u>ab</u>			<u>Ab</u>	<u>aB</u>			
		<u>ab</u>				<u>AB</u>				<u>Ab</u>				
F <sub>1</sub>	genotüüp	<u>AB</u>	<u>ab</u>			<u>AB</u>	<u>AB</u>			<u>Ab</u>	<u>Ab</u>			
	fenotüüp	<u>ab</u>				<u>ab</u>				<u>aB</u>				
F <sub>2</sub>	♀	genotüüp	<u>AB</u>	<u>ab</u>	<u>Ab</u>	<u>aB</u>	<u>AB</u>	<u>ab</u>	<u>Ab</u>	<u>aB</u>	<u>Ab</u>	<u>aB</u>	<u>AB</u>	<u>ab</u>
		fenotüüp	<u>ab</u>	<u>ab</u>	<u>ab</u>	<u>ab</u>	<u>AB</u>	<u>AB</u>	<u>AB</u>	<u>AB</u>	<u>Ab</u>	<u>Ab</u>	<u>Ab</u>	<u>Ab</u>
			$P_1 + P_2 > R_1 + R_2$				<u>AB</u>				$\frac{1}{2}AB : \frac{1}{2}Ab$			
	♂	genotüüp	<u>AB</u>	<u>ab</u>	<u>Ab</u>	<u>aB</u>	<u>AB</u>	<u>ab</u>	<u>Ab</u>	<u>aB</u>	<u>Ab</u>	<u>aB</u>	<u>AB</u>	<u>ab</u>
fenotüüp		$P_1 + P_2 > R_1 + R_2$				$P_1 + P_2 > R_1 + R_2$				$P_1 + P_2 > R_1 + R_2$				
F <sub>b</sub> (F <sub>1</sub> ♀ × P♂ <sub>ab</sub> )	♀	genotüüp	nagu F <sub>2</sub>				nagu I F <sub>2</sub>				<u>Ab</u>	<u>aB</u>	<u>AB</u>	<u>ab</u>
		fenotüüp									<u>ab</u>	<u>ab</u>	<u>ab</u>	<u>ab</u>
											$P_1 + P_2 > R_1 + R_2$			
♂	genotüüp	nagu F <sub>2</sub>				nagu I F <sub>2</sub>				<u>Ab</u>	<u>aB</u>	<u>AB</u>	<u>ab</u>	
	fenotüüp									$P_1 + P_2 > R_1 + R_2$				$P_1 + P_2 > R_1 + R_2$



## 2. 2. Geneetilise (geno- ja fenotüübilise) lahknemise põhitüübid

Geneetilise lahknemise seaduspärasuste tundmine ja oskuslik kasutamine on geneetilise analüüsi ja ka geneetikaülesannete lahendamise põhivahend. Täie selgusega tuleb eristada genotüübilist ja fenotüübilist lahknemist, mõista nende vahet ning üleminekuprintsiipe ühelt teiselt. Genotüübiline lahknemine on fenotüübilise suhtes primaarne ja määrav. See sõltub geenide pärandumistüübist (autosoomne või suguliiteline, sõltumatu või aheldunud), alleelide arvust ja heterosügootsuse (hübriidsuse) astmest. Fenotüübiline lahknemine oleneb peale genotüübilise lahknemise veel geenide fenogeneetilise koostoime viisist tunnuste arengus (mitte ära segada erinevate pärandumisviisidega!), isendite soost ja mõnikord ka keskkondlikest arengutingimustest. Seepärast võib üht ja sama tüüpi genotüübiline lahknemine (ja sama pärandumiseseadus) avalduda mitmete erisuguste fenotüübiliste lahknemistena. Genotüüpide tasemel on lahknemine alati diskreetse (katkendliku) iseloomuga, kuid mitmete polümeersete geenide koostoimel asendub see lahknemine fenotüüpide tasemel pideva kvantitatiivse muutlikkusega (variatsioonireaga).

Geneetilist seost põlvkondade vahel genotüüpide (geenide) tasemel nimetame pärandumiseks, fenotüüpide (tunnuste) tasemel päritavuseks (viimast iseloomustavad peale vastavate geenide pärandumise ka nende geenide fenogeneetilise avaldumise iseärasused).

Teadaolevate genotüüpidega vanemate järglaste geno- ja fenotüübilise koosseisu ning erinevate järglasvormide esinemissageduse (-töenäosuse) leidmiseks tuleb lähtuda pärandumiseseaduste kohaselt määratavatest genotüübilistest lahknemissuhetest.

Tegelikult geneetiliselt analüüsil (ja ka paljude ülesannete puhul) me uuritavate (ristatavate) isendite genotüüpe ei tea. Need tuleb määrata nende vanemate, eriti aga järglaste fenotüüpide, eelkõige fenotüübiliste lahknemissuhete järgi järglaskonnas.

Üleminekuks fenotüübiliselt lahknemiselt genotüübilisele (ja vastupidi) on vaja tunda geenide koostoime tüüpe ning fenotüübilisi lahknemissuhteid nende puhul.

Tabel 8

Dihübriidse fenotüübilise lahknemise erijuhud  $F_2$ -põlvkonnas olenevalt autosoomsete geenide koostoime tüübist

Koostoime tüüp		
Alleelidevaheline		Mitte-alleelsete geenide vaheline
Vahepealne* avaldumine mõlemas geenipaaris		puudub
Vahepealne* avaldumine ühes, dominantus teises geenipaaris		puudub
Dominantsus mõlemas geenipaaris		puudub
Alleelidevaheline	Mittealleelsete geenide vaheline	
Domi- nantsus mõle- mas geeni- paaris	Komple- mentaarsus	Kumbki komplementaarne geen ka iseseisva avaldumisega, kusjuures eraldi avalduvad erinevalt: $A-bb \neq aaB^{**}$ ühtmoodi: $A-bb = aaB$
	$A+B \neq AB$	Ühel komplementaarsel geenil iseseisev avaldumine, teisel puudub: $A-B \neq A-bb \neq aaB = aabb$
		Mõlemal komplementaarsel geenil puudub iseseisev avaldumine: $A-B \neq A-bb = aaB = aabb$
	Epistaas $A > B$	Hüpostaatilise geeni alleelil b iseseisev avaldumine: $A-B = A-bb \neq aaB \neq aabb$
		Hüpostaatilise geeni alleelil b puudub iseseisev avaldumine: $A-B = A-bb = aabb \neq aaB$
Duplikaatsus:		$A-B = A-bb = aaB \neq aabb$
Vahepealne avaldumine mõlemas geenipaaris		Polümeersus: $AABB > AaBB = AABb > AaBb = AAbb \dots > Aabb = aaBb > aabb$

\* Mõistega "vahepealne" avaldumine on siin mõeldud ka kodominantsust.

\*\* Genotüübi geenivalemeid üldistatud kujul  $A-B-$ ,  $A-bb$  jne., mida

Tabel 8 (järg)

Fenotüübiklasside arv	Genotüübid								
	1AABB	2AABb	2AaBB	4AaBb	1AAbb	2Aabb	1aaBB	2aaBb	1aabb
	Fenotüübiline lahknemine								
9	1	2	2	4	1	2	1	2	1
6		3		6	1	2		3	1
4			9			3		3	1
4			9			3		3	1
3			9				6		1
3			9			3			4
2			9				7		
3				12				3	1
2				13				3	
2				15					1
5	1 AABB	4 AaBB AABb	6 AaBb AAbb aaBB		4 Aabb aaBb	1 aabb			

kasutatakse geenipaarides esineva domineerimise korral, nimetatakse "genotüübi fenotüübiliseks radikaaliks"; neis näidatakse need alleelid, millest püsib fenotüübi määramiseks; kriipsukese asemel võib olla nii dominantne kui ka retsessiivne alleel.

Tabel 9

Tasakaalulise geneetilise struktuuri kujunemine ja säilimine populatsioonis  
pärast panmiksise kehtestumist (autosoomse dialleelse geeni suhtes)

Lähte- populatsioon	Genotüübid ja nende sagedused	Üldjuht			Arvuline näide		
		AA D	Aa H	aa R	AA 0.70	Aa 0.20	aa 0.10
	Alleelisagedused	$D+H+R=1$ $pA=D+\frac{1}{2}H$ $qa=R+\frac{1}{2}H$ $p+q=1$			$pA=0.70+0.10=0.80$ $qa=0.10+0.10=0.20$ $p+q=0.80+0.20=1$		
Ristumistüübid (panmiks)	Ristumistüüpide sagedused	Genotüübisagedused järglaskonnas					
		AA	Aa	aa	AA	Aa	aa
AA×AA	$D \times D = D^2$	$D^2$	0	0	0.49	0	0
AA×Aa	$D \times H = DH$	$\frac{1}{2}DH$	$\frac{1}{2}DH$	0	0.07	0.07	0
AA×aa	$D \times R = DR$	0	DR	0	0	0.07	0
Aa×AA	$H \times D = DH$	$\frac{1}{2}DH$	$\frac{1}{2}DH$	0	0.07	0.07	0
Aa×Aa	$H \times H = H^2$	$\frac{1}{4}H^2$	$\frac{1}{2}H^2$	$\frac{1}{4}H^2$	0.01	0.02	0.01
Aa×aa	$H \times R = HR$	0	$\frac{1}{2}HR$	$\frac{1}{2}HR$	0	0.01	0.01
aa×AA	$R \times D = DR$	0	DR	0	0	0.07	0
aa×Aa	$R \times H = HR$	0	$\frac{1}{2}HR$	$\frac{1}{2}HR$	0	0.01	0.01
aa×aa	$R \times R = R^2$	0	0	$R^2$	0	0	0.01
Kokku:	$(D+H+R)^2=1$	$D_1 = p^{2*}$	$H_1 = 2pq^{**}$	$R_1 = q^{2***}$	$0.64=p^2$	$0.32=2pq$	$0.04=q^2$

Tabel 3 (järg)

Alleelisagedused järglaskonnas:	$p_1 = D_1 + \frac{1}{2}H_1 = p^2 + pq = p$ $q_1 = R_1 + \frac{1}{2}H_1 = q^2 + pq = q$	$pA = 0.64 + 0.16 = 0.80$ $qA = 0.04 + 0.16 = 0.20$				
$p^2 + 2pq + q^2 = (p+q)^2 = (p+q) \times (p+q)$ , seega üldkujul, gameetse rekombinatsioonina (mis tahes põlvkonnas):						
	♀ gameedid	♂	♀	♂	♀	♂
	pA	qa	0.8A	0.2a		
pA	$p^2AA$	$pqAa$	0.8A	0.64AA	0.16Aa	
qa	$pqAa$	$q^2aa$	0.2a	0.16Aa	0.04aa	

21

$$*D_1 = D^2 + DH + \frac{1}{4}H^2 = (D + \frac{1}{2}H)^2 = p^2$$

$$**H_1 = 2DR + HR + DH + \frac{1}{2}H^2 = 2(DR + \frac{1}{2}HR + \frac{1}{2}DH + \frac{1}{4}H^2) = 2R(D + \frac{1}{2}H) + \frac{1}{2}H(D + \frac{1}{2}H) = 2(D + \frac{1}{2}H)(R + \frac{1}{2}H) = 2pq$$

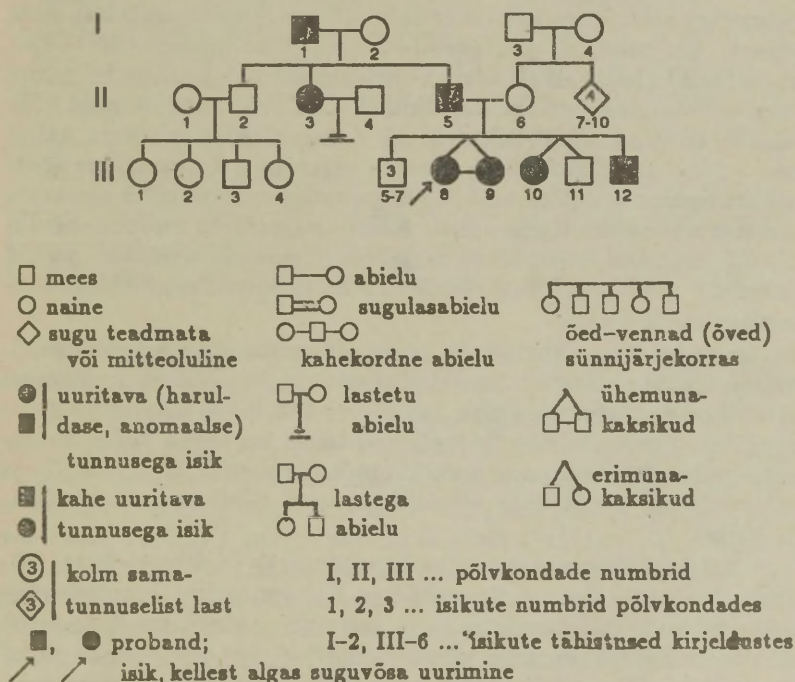
$$***R_1 = R^2 + HR + \frac{1}{4}H^2 = (R + \frac{1}{2}H)^2 = q^2$$

Alleelsete geenide koostoimes (selles, kuidas nad avalduvad heterosügoodil) eristatakse kolm põhitüüpi: intermediaarsus (vahepealne avaldumine e. domineerimise puudumine), kodominantsus ja dominantsus. Esimese kahe korral langeb fenotüübiline lahknemine genotüübilisega ühte, viimase puhul aga mitte (tabelid 2, 3, 6, 8).

Mittealleelsete geenide koostoime ühe tunnuse kujundamisel (tunnuse polügeense määratuse korral) põhjustab mitmesuguseid polühübriidse fenotüübilise lahknemise suhteid või asendab kvalitatiivse lahknemise pideva kvantitatiivse muutlikkusega. Tuntakse neli põhitüüpi (tabel 8). Komplementaarsuse (täiendamise) puhul kujundavad eri geenide dominantsed alleelid koostoimes uue tunnuse, eraldi need geenid ei avaldu või avalduvad teisiti. Epistaasi korral surub ühe (epistaatilise) geeni dominantne alleel teise (hüpostaatilise) geeni alleelide avaldumise maha; viimased saavad avalduda vaid epistaatilise geeni (alleeli) puudumisel. Duplikaatsus seisneb selles, et kahe geeni dominantsed alleelid kujundavad ühesuguse tunnuse, kusjuures tunnuse iseloom ei olene toimivate geenide (alleelide) arvust. Polümeersuse puhul avaldavad kahe või mitme geeni efektiivsed alleelid (plussalleelid) ühele tunnusele samasuunalist toimet, kusjuures need toimed summeeruvad tunnuse arengutasemes, s.o. eri geenide plussalleelide summaarsest arvust oleneb tunnuse kvantitatiivne avaldumismäär.

## 2. 3. Inimese sugupuu

Inimese geneetika üks põhimeetodeid on genealoogiline meetod, mis seisneb uuritavate tunnuste päritavuse ja vastavate geenide pärandumistüübi analüüsis sugupuude koostamise abil. Sugupuu analüüsis võib seisneda ka ülesanne ning sugupuu koostamine on otstarbekas paljude inimese geneetikaalaste ülesannete lahendamisel. Sugupuu koostamise põhimõtted ja kasutatavad sümbolid on antud joonisel 2.



Joonis 2. Inimese sugupuu näidisskeem ja sümbolid, mida kasutatakse sugupuude koostamisel

## 2. 4. Inimese vererühmade süsteemid

Väga mitmekesiseid ülesannete konstrueerimise võimalusi pakub inimese vererühmade geneetika. Sedalaadi ülesanded on huvipakkuvad ja näitavad õpitavate pärandumisseaduste tarbeväärtust. Niisuguste ülesannete lahendamiseks on aga vajalikud mõnigad konkreetsed teadmised olulisemate vererühmasüsteemide koosseisust ja nende geneetilisest määratlusest.

Mõistega "vererühm (-grupp)" väljendatakse isendi vere spetsiifilisi immunokeemilisi omadusi, mille aluseks on teatud anti-geense(te) ainerühma(de) olemasolu või puudumine erütrotsüütide pinnal. Vererühmade antigeenideks on glükolipiidide (või glükoproteiidide) kindla struktuuri ja vastastikuse paigutusega immunoloogiselt aktiivsed molekulaarrühmad. Osa neist antigeenidest võib esineda ka lahustunult mitmete näärmete nõredes (pisarais, süljes jm.). Need antigeenid (seega vastav vererühm) tuvastatakse spetsiifilise immunoloogilise reaktsiooniga antigeenide ja neile vastavate vereseerumi antikehade vahel. Kõigi antigeensete molekulaarrühmade olemasolu erütrotsüütide pinnal määravad vastavad geenid (alleelid), mille toime realiseerijateks on tavaliselt nende järgi sünteesitavad ensüümid.

Inimesel on avastatud üle 20 erineva vererühmade süsteemi, millest igaüht määravad ühe kindla geeni (lookuse) alleelid. Mitmed vererühmade süsteemid (näit. ABO) on polüalleelse determinatsiooniga, kusjuures alleelide vastastikune toime on sageli kodominantse iseloomuga. Tuntumad vererühmade süsteemid on ABO-, Rh- ja MN-süsteem. Neist kaks esimest on suure tähtsusega meditsiini-praktikas.

ABO-süsteemis on neli põhirühma: O (null), A, B ja AB, mille aluseks on kahe antigeeni (A ja B) olemasolu või puudumine erütrotsüütide välismembraanil ja vastavate isoantikehade ( $\alpha$  ja  $\beta$ ) olemasolu või puudumine vereseerumis.\* Nende antigeenide moodustumist määravad ühe geeni kaks alleeli  $I^A$  ja  $I^B$ , mis heterosü-

---

\* Täpsemal käsitlusel tuleb eristada kuus rühma, sest A-rühm esineb kahe alarühmaga  $A_1$  ja  $A_2$ ; niisius — O,  $A_1$ ,  $A_2$ , B,  $A_1B$  ja  $A_2B$ . (Peale nende on teada veel mõned väga haruldased alarühmad.)



gootses genotüübis ( $I^A I^B$ ) koos esinedes avalduvad mõlemad, s.o. kodominantselt.\*\* Selle geeni kolmas alleel i antigeenide teket ei põhjusta ning on retsessiivne kahe esimese alleeli suhtes (tabel 10). ABO-süsteemi rühmasobivus on oluline vereülekanandel. Põhinõue seisneb seejuures selles, et doonori veres ei tohi olla antigeene, mis puuduvad retsiptendil ja mille vastu on (või tekivad) viimase veres anti-kehad (tabel 10). ABO-süsteemi vererühmade sagedused eestlaste hulgas (L. Heapost, 1972): O — 33,7%, A — 35,4%, B — 24,1% AB — 6,8%.

Tabel 10

Inimese ABO-süsteemi vererühmade iseloomustus

Vere rühmad (fenotüübid)	Genotüübid	Erütrotsüütide anti-geenid	Vere-seerumi anti-kehad	Isikute vererühmad	
				kellele võib olla doonoriks	kes võivad olla doonoriks
O	ii	-	$\alpha$ ja $\beta$	O, A, B, AB	O
A	$I^A I^A, I^A i$	A	$\beta$	A, AB	O, A
B	$I^B I^B, I^B i$	B	$\alpha$	B, AB	O, B
AB	$I^A I^B$	A ja B	-	AB	O, A, B, AB

Rh(reesus)-süsteemi detailne immunoloogiline ja geneetiline käsitus on tänapäeval võrdlemisi keeruline. Tuntakse umbes 30 Rh-antigeeni (enamusest neist haruldased), mille geneetilist määratust seletatakse kahe erineva hüpoteesi abil. Ühe hüpoteesi järgi (Wiener) on üks polüalleelne Rh-geen (enam kui 10 alleeliga). Teise hüpoteesi järgi (Fisher) on kolm Rh-geeni (CDE, igaüks vähemalt kahe alleeliga), mis on aga nii tihedalt aheldunud, et päranduvad praktiliselt alati tervikblokina. Rh-antigeenidest on ainult üks ( $Rh_0$  e. D) tugevate immuniseerivate omadustega. Isikuid, kelle erütrotsüütidel on see antigeen, nimetatakse reesuspositiivseteks ( $Rh^+$ ); neid isikuid, kellel see antigeen puudub, nimetatakse reesusnegatiivseteks ( $Rh^-$ ).

\*\* Alleel  $I^A$  esineb õigupoolest kahe alavormina  $I^{A^1}$  ja  $I^{A^2}$ , millest esimene on teise suhtes dominantne.

Lihtsustatud geneetilise käsitluse puhul vaadeldakse Rh-süsteemi monogeense dialleelse süsteemina (seda käsitlust järgitakse käesoleva juhendi ülesannetes). Selle järgi määravad Rh-rühmi kaks alleeli R ja r (tähistatakse ka D ja d), Rh<sup>-</sup> rühm on retsessiivne tunnus (genotüüp rr). Rh<sup>-</sup> inimese veres tekivad reesusantigeeni organismi sattumisel reesusantikehad, mis sellise juhuse kordumisel võivad põhjustada eluohtliku immunoloogilise konflikti. Seepärast tuleb vereülekandel (eriti korduval) arvestada Rh-rühma. Samuti võib areneda lapsele ohtlik reesuskonflikt Rh<sup>-</sup> emaorganismi ja Rh<sup>+</sup> loote vahel selletüübilisel kordusrasedusel. (Olgu märgitud, et immunoloogilise konflikti võivad põhjustada ka teised Rh<sup>-</sup> antigeenid — C, c, E, e jt., kuid see toimub väga harva, mistõttu nende praktiline tähtsus on väike). Eestlaste hulgas on sagedused (A.-V. Mikelsaar jt., 1978): Rh<sup>+</sup> — 85,9%, Rh<sup>-</sup> — 14,1%.

MN-süsteemis eristatakse kolm vererühma: M, N ja MN. Neid määravad ühe geeni kaks kodominantset alleeli L<sup>M</sup> ja L<sup>N</sup>. Vererühmad M ja N esinevad homosügootsete genotüüpide (L<sup>M</sup>L<sup>M</sup> ja L<sup>N</sup>L<sup>N</sup>) puhul, MN heterosügootse genotüübi (L<sup>M</sup>L<sup>N</sup>) korral. MN-süsteemi vererühmadel pole praktilist tähtsust vereülekandel, sest aktiivseid antikehi nende antigeenide vastu inimese veres tavaliselt ei moodustu. MN-süsteemi rühmasagedused eestlastel (L. Heapost, 1972) on: M — 39,7%, N — 12,6%, MN — 47,7%.

Lisame veel ühe vererühmasüsteemi, mis on huvitav selle poolest, et see on suguliiteline. Seda nimetatakse X<sub>g</sub>-süsteemiks. Selles süsteemis on kaks rühma: X<sub>g</sub>(a+) ja X<sub>g</sub>(a-). Neid rühmi määravaid allelele tähistatakse X<sub>g</sub>a ja X<sub>g</sub>, millest esimene on dominantne. X<sub>g</sub>-positiivsetel, s.o. X<sub>g</sub>(a+) naistel on genotüüp X<sub>g</sub>aX<sub>g</sub>a või X<sub>g</sub>aX<sub>g</sub>, meestel X<sub>g</sub>aY; X<sub>g</sub>-negatiivsetel, s.o. X<sub>g</sub>(a-) naistel on genotüüp X<sub>g</sub>X<sub>g</sub>, meestel X<sub>g</sub>Y.

## 2. 5. Geneetilise analüüsi matemaatilised printsiibid

### 2. 5. 1. Võimalike järglaste tõenäosus

Geneetiline lahknemine on statistilise iseloomuga nähtus, mistõttu pärandumisseadustega ettenähtud suhted ilmnevad ideaalsel kujul vaid suurte järglas arvude puhul. Need seadused rajanevad geenide ja gameetide kombineerumise juhuslikkusele. Iga üksiku järglasvariandi esinemine ja väikeste järglashulkade koosseis on seetõttu ennustatavad ainult ligikaudselt. Geneetilise lahknemise juhuslikke protsesse võib iseloomustada nende sümmeetriaomaduste tõttu suhteliselt hästi klassikalise tõenäosusega. Eeldatakse, et protsess valib juhuslikult ühe  $n$  võrdvõimalikust teest, kusjuures mõne tee korral toimub teatav sündmus  $A$ . Sündmuse  $A$  tõenäosuseks  $P(A)$  võetakse selle sündmuse toimumise võimaluste (elementaarsündmuste) osakaal kõigi võimaluste hulgas:

$$P(A) = \frac{\text{sündmuse toimumise võimaluste arv } m_A}{\text{kõigi võimaluste arv } n}$$

Valemist nähtub, et sündmuse tõenäosus võib varieeruda nullist kuni üheni, kusjuures  $P = 0$ , kui oodatav sündmus on võimatu;  $P = 1$ , kui oodatav sündmus on kindel (ainuvõimalik, paratamatu); ja  $0 < P < 1$ , kui sündmus on juhuslik. Tõenäosust võib väljendada ka protsentarvuga.

**Näide 1.** Täringumängus on oodatava silmaarvu (näiteks "6") väljaviskamiseks igal viskel 1 võimalus 6 võrdväärse juhuse hulgast, seega on oodatava silmaarvu ilmumise tõenäosus  $\frac{1}{6}$  ehk 16,67%.

**Näide 2.** Monohübriidide kaht tüüpi emas- ja isasgameetide kombineerumiseks on igal viljastumisel 4 võrdväärset võimalust:

$$\varphi(A+a) \times \sigma(A+a) \rightarrow AA + Aa + aA + aa.$$

Ainult ühe puhul neist (aa) kujuneb retsessiivne järglane, seega tõenäosusega  $\frac{1}{4}$  (25%). Ülejäänud juhtudel areneb dominantse tunnusega järglane, niisiis tõenäosusega  $\frac{3}{4}$  (75%).

Sündmuse tõenäosus iseloomustab tema teoreetilist võimalik-  
kust ühes katses. Juba toimunud katsete korral saab täiendavalt  
leida ka sündmuse suhtelise sageduse:

$$P(A) = \frac{\text{mitu korda sündmus toimus katsetes}}{\text{tehtud katsete koguarv}}$$

Nagu näitab tõenäosusteoorias tõestatud suurte arvude seadus,  
läheneb sündmuse suhteline sagedus katsete arvu suurendamisel te-  
ma tõenäosusele. Seda asjaolu kasutatakse tõenäosuse arvvaartuse  
õigsuse eksperimentaalsel kontrollimisel.

Mitme elementaarsündmusega määratud sündmuste (kombi-  
natsioonide) tõenäosuse arvutamised põhinevad kahel reeglil, mida  
tuleb tunda ka geneetikaülesannete lahendamisel.

Tõenäosuste korrutamise reegel: sõltumatute sündmuste  
koosinemise tõenäosus võrdub nende sündmuste tõenäosuste kor-  
rutisega:

$$P(A \text{ ja } B) = P(A) \times P(B)$$

Sõltumatud on sellised sündmused, mis võivad esineda nii  
koos kui lahus ning ei mõjasta üksteise toimumise tõenäosust.

*Näide 3. Täringu ühe ja sama külje (näiteks "1") väljaviskamise  
tõenäosus kahel järjestikusel viskel on  $\frac{1}{6} \times \frac{1}{6} = \frac{1}{36}$  (2.78%).*

*Näide 4. Ühes perekonnas viie poja järjestikuse sünni tõenäosus  
on  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{32}$  (3.13%). Eeldatakse, et poisilapse  
sündimise tõenäosus on  $\frac{1}{2}$ .*

*Näide 5. Tõenäosus, et dominantse tunnusega heterosügoot-  
sete vanemate 4 järglast on kõik dominantse tunnusega, võrdub  
 $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{81}{256}$  (31,64%), aga tõenäosus, et need kõik on  
retsessiivse tunnusega, võrdub  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{256}$  (0.39%).*

*Näide 6. Tõenäosus, et sõltumatute dominantsete tunnustega  
(AB) dihibriidide ühel järglasel on mõlemad dominantsete tun-  
nused (AB), võrdub  $\frac{3}{4}A \times \frac{3}{4}B = \frac{9}{16}$ ; tõenäosus, et sellel järglasel  
on mõlemad retsessiivsed tunnused (ab), võrdub  $\frac{1}{4}a \times \frac{1}{4}b = \frac{1}{16}$ ;  
tõenäosus, et sellel järglasel on dominantne tunnus A ja retses-  
siivne tunnus b, võrdub  $\frac{3}{4}A \times \frac{1}{4}b = \frac{3}{16}$ .*

Tõenäosuste liitmise reegel: ühe või teise sündmuse toi-  
mumise tõenäosus üksteist välistavate sündmuste hulgast võrdub  
nende sündmuste tõenäosuste summaga:

$$P(A \text{ või } B) = P(A) + P(B).$$

Üksteist välistavateks nimetatakse sündmusi, mis ei saa korraga toimuda. Seda reeglit kasutame siis, kui ootame mingi (ükskõik millise) sündmuse toimumist teatud hulga meile soodsate sündmuste hulgast, kusjuures toimuda saab neist antud juhul ainult üks (teised on selle toimumisega välistatud).

Näide 7. Kui täringumängus on üheväärselt soodsateks kaks silmaarvu (näiteks "1" ja "6", siis tõenäosus, et viskel üks neist ("1" või "6") tuleb, on  $\frac{1}{6} + \frac{1}{6} = \frac{1}{3}$  (33.33%).

Näide 8. Olgu mingis inimpopulatsioonis ABO-süsteemi vererühmade sagedused järgmised: O — 34%, A — 35%, B — 24%, AB — 7%. Tõenäosus, et sellest populatsioonist juhuslikult eraldatud isik on kas O või A rühmaga (sobiv doonoriks A-rühmaga isikule), on  $34 + 35 = 69\%$ . Tõenäosus, et sellest populatsioonist juhuslikult eraldatud isik on kas O või B rühmaga (sobiv doonoriks B-rühmaga isikule) on  $34 + 24 = 58\%$ .

Näide 9. Dihübriidide järglaskonnas võib esineda nelja tüüpi täielikke homosügoote (AABB, AAbb, aaBB, aabb), igaüks tõenäosusega  $\frac{1}{16}$ . Tõenäosus, et üksik järglane oleks milline tahes neist homosügotidest, on  $\frac{1}{16} + \frac{1}{16} + \frac{1}{16} + \frac{1}{16} = \frac{1}{4}$  (25%).

Näide 10. Dihübriidide järglaskonnas võib alleelide domineerimissuhete korral esineda 4 fenotüüpi AB, Ab, aB ja ab vastavalt tõenäosustega  $\frac{9}{16}$ ,  $\frac{3}{16}$ ,  $\frac{3}{16}$  ja  $\frac{1}{16}$ . Tõenäosus, et mingil järglasel on dominantne tunnus A, võrdub  $\frac{9}{16}AB + \frac{3}{16}Ab = \frac{12}{16} = \frac{3}{4}$ .

Sellest reeglist tuleneb kaks olulist järeldust:

1) vastandsündmuste tõenäosuste summa on võrdne ühega:

$$P(A) + P(a) = 1,$$

sest need täiendavad teineteist ja muid võimalusi ei ole (toimub kas see või teine).

Näide 11. Heterosügotsetel vanematel on dominantse ja retsessiivse vastandtunnusega järglaste sünni tõenäosuste summa  $\frac{3}{4}A + \frac{1}{4}a = 1$ .

Näide 12. Olgu populatsioonis mingi dialleelse geeni retsessiivse alleeli sagedus  $q(a) = 0.6$ . Dominantse alleeli sagedus  $p(A)$  selles populatsioonis on siis  $1 - q(a) = 1 - 0.6 = 0.4$ .

2) kui on arvestatud kõiki võimalikke üksteist välistavaid sündmusi, siis nende tõenäosuste summa võrdub ühega:

$$P(A_1) + P(A_2) + \dots + P(A_n) = 1,$$

kus  $p(A_1)$ , ...,  $P(A_n)$  tähistavad üksteist välistavate sündmuste tõenäosusi.

Näide 13. Dominantsete dihibriidide (AB) järglase fenotüüp võib olla üks neljast võimalikust (AB, Ab, aB, ab). Nende võimaluste tõenäosuste summa on  $\frac{9}{16} + \frac{3}{16} + \frac{3}{16} + \frac{1}{16} = 1$ .

Näide 14. Olgu mingis inimpopulatsioonis vererühmade O ja A sagedused vastavalt 33% ja 35%. Tõenäosus, et sellest populatsioonist juhuslikult eraldatud isik kannab antigeeni B (vererühm B või AB), on  $100 - (33 + 35) = 32\%$ .

Mõnikord tuleb mitmesuguste sündmuskombinatsioonide tõenäosuste leidmiseks kasutada mõlemat arvutusreeglit koos.

Näide 15. Viskame korraga kaht münti (soovitavalt erinevaid). Nende kukkumisel on kolm võimalikku "kulli-kirja" kombinatsiooni: mõlemal kull (KK), mõlemal kiri (kk), ühel kull ja teisel kiri (Kk). Missugused on nende sündmuste tõenäosused? Kui võrd kummagi münti kukkumisviis on teisest sõltumatu, siis tuleb siin kasutada tõenäosuste korrutamise reeglit. Tõenäosus, et mõlemal mündil kukub kull, on  $\frac{1}{2}K \times \frac{1}{2}K = \frac{1}{4}KK$ , nagu ka tõenäosus, et mõlemal mündil kukub kiri —  $\frac{1}{2}k \times \frac{1}{2}k = \frac{1}{4}kk$ . Müntide erineval kukkumisel on aga kaks erinevat võimalust: esimesel kull ja teisel kiri ning vastupidi, esimesel kiri ja teisel kull. Mõlema järjestusvariandi tõenäosuse leiame korrutusreegli abil:  $\frac{1}{2}K \times \frac{1}{2}k = \frac{1}{4}Kk$  ja  $\frac{1}{2}k \times \frac{1}{2}K = \frac{1}{4}kK$ .

Need sündmused (järjestusvariandid) on teineteist välistavad (ühel viskel saab vaid üks neist toimuda), kuid mõlemad rahuldavad meie tingimust (kull ja kiri koos). Tõenäosuse, et emb-kumb neist toimuks antud viskel, leiame liitmisreegli abil:  $\frac{1}{4}Kk + \frac{1}{4}kK = \frac{1}{2}Kk$ .

Nende kombinatsioonide tõenäosused võime saada ka näitliku ma geomeetrilise kombineerimisviisi abil.

Need mündipaaride kukkumisviiside tõenäosused ( $\frac{1}{4}KK$ ,  $\frac{2}{4}Kk$ ,  $\frac{1}{4}kk$ ) tähendavad, et kui visata münte küllalt palju kordi, siis peaksid need kombinatsioonid esinema sagedustes, mis suhtuvad nagu 1:2:1.

Näide 16. Võimalus, et dominantsete monohübridide neljast järglasest kolm oleksid dominantse ja üks retsessiivse tunnusega, võib realiseeruda nelja erineva (üksteist välistava) järjestusvariandiga (A, A, A, a; A, A, a, A; A, a, A, A; a, A, A, A). Neist igaüks koosneb sõltumatutest sündmustest ja on tõenäosusega  $\frac{27}{256} (\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{1}{4})$ . Tõenäosus, et mingi neist sündmustest (3 dominantset ja 1 retsessiivne mistahes sünnijärjekorras, s.o.

lahknemine suhtes 3:1) ühe vanemapaari neljaliikmelises järglaskonnas esineks, võrdub  $\frac{27}{256} + \frac{27}{256} + \frac{27}{256} + \frac{27}{256} = \frac{108}{256}$  (42,19%).

Näide 17. Mõlemal vanemal on vererühm AB. Neil on kaks last. Milline on tõenäosus, et vähemalt ühel neist on vererühm AB? Sellises perekonnas on iga lapse puhul tõenäosus nii vererühma AB kui ka mitte-AB (A või B) olemasoluks võrdselt  $\frac{1}{2}$ . Meile sobivate võimalike lastepaaride tõenäosused on : AB ja AB —  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ ; AB ja mitte-AB —  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ ; mitte-AB ja AB —  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ . AB-rühma esinemise üldtõenäosus lastepaaris on niisiis  $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{3}{4}$  (75%).

## 2. 5. 2. Empiirilise ja teoreetiliselt oodatava lahknemise vastavuse hindamine

Ristamiskatsetes vaadeldav (empiiriline e. faktiline) lahknemine erineb järglaste piiratud arvu tõttu alati mingil määral pändumisseadustega ettenähtud teoreetilisest. Kui faktilise lahknemise kõrvalekalle teoreetilisest on küllalt suur, siis võib kogenematul vaatlejal olla raskusi õige teoreetilise lahknemissuhte äratundmisega, millele katses vaadeldav (resp. ülesandes antud) lahknemine peaks vastama. Samuti võib tekkida kahtlusi, kas empiirilise lahknemise kõrvalekalle on teoreetiliselt oodatava lahknemise juhuslike (statistiselt lubatavate) kõikumiste piirides, või ei ole ta seda ning tuleb eeldada mingit muud seaduspärast lahknemist. Seepärast tuleb osata õigesti võrrelda faktilisi ja teoreetilisi lahknemisi ning hinnata nende kooskõllalisust.

Kui empiirilistes lahknemisarvudes on raske ära tunda mingit teoreetilist lahknemist, siis tuleks kõigepealt arvutada lahknemise suhtarvud (lahknemisklasside sagedused). Nende sageduste järgi on tavaliselt kerge leida vastav teoreetiline lahknemissuhe. Seejärel on otstarbekas võrrelda empiirilisi ja teoreetilisi lahknemisarve ning teoreetilist ja faktilist lahknemissuhet, mis on arvatatud lähtudes eeldatavast teoreetilisest suhtest. Käesolevas paragrahvis toodud näited on sellised, kus on raske ära tunda õiget teoreetilist lahknemissuhet ning on võimalikud alternatiivsed hinnangud.

Näide 1. Omavahel ristati hübriidseid sagarsilmseid äädikakärbseid. Saadi 399 järglasisendit, kellest 285 olid sagarsilmsed (L) ja 114 normaalsilmsed (l). Millisele teoreetiliselt oodatavale lahknemisele see vastab?

Eri fenotüübirühmade arvsuhe on  $285:114 = 2.5:1$ . Selle alusel on raske otsustada, millise teoreetilise lahknemisega siin tegemist on (võiks oletada nii suhet 3:1 kui ka suhet 2:1). Arvutame kummagi fenotüübi sageduse:

$$p(L) = \frac{285}{399} = 0.71 \text{ ja } q(l) = \frac{114}{399} = 0.29.$$

Nendele sagedustele on äratuntavalt lähedased teoreetilised sagedused 0.75 ja 0.25, mis vastavad lahknemissuhtele 3:1. Selle oletuse kontrolliks arvutame veel, eeldades lahknemist (3:1)-suhte järgi, teoreetilise arvulise lahknemise selles järglashedulgas:

$$\frac{399 \times 3}{4} = (399 \times 0.75) = 299.25 \text{ ja } \frac{399 \times 1}{4} = (399 \times 0.25) = 99.75$$

ning samuti faktilise lahknemissuhte:

$$\frac{285 \times 4}{399} = (0.71 \times 4) = 2.86 \text{ ja } \frac{114 \times 4}{399} = (0.29 \times 4) = 1.14.$$

Parema võrdluspildi saamiseks kõrvutame faktilisi ja teoreetilisi lahknemisparameetreid tabelis 11.

Tabel 11

Äädikakärbse silmatunnuste empiiriliste lahknemisandmete (285:114) võrdlemine teoreetiliselt oodatava suhtega 3:1

Fenotüübid	Teoreetiline lahknemine			Faktiline lahknemine		
	arvuline lahknemine	sagedused	lahknemissuhe	arvuline lahknemine	sagedused	lahknemissuhe
Sagarsilmsed	299.25	0.75	3	285	0.71	2.96
Normaalsed	99.75	0.25	1	114	0.29	1.14
$\Sigma$	399.00	1.00	4	399	1.00	4.00

Need võrdlused näitavad, et vaadeldav empiiriline lahknemine on teoreetilise lahknemisega suhte 3:1 järgi kooskõlas rohkem kui mingi muu teoreetilise lahknemisega. Kuid sellest ei järeldu veel, et ta oleks sellega piisavalt kooskõlas, nii et võiks väita, et katses leitud lahknemine tõesti vastab oodatud (3:1)-suhtele.



Empiirilise ja teoreetilise lahknemise statistilise kooskõla kontrollimiseks kasutatakse enamasti  $\chi^2$ -(hii-ruut)-testi. Kuna see oluline matemaatilise statistika meetod on laialt rakendatav mitmesuguste geneetiliste ülesannete lahendamisel, siis tutvume temaga pisut lähemalt. Vaatleme juhuslikku protsessi, mis võib kulgeda  $k$  erineval viisil. Oletame, et kontrollitakse teoreetilist oletust (nn. nullhüpoteesi), mille kohaselt protsess kulgeb 1. teed pidi tõenäosusega  $P_1$ , teist teed pidi tõenäosusega  $P_2$  jne. Tõenäosused  $P_i$  on teadaolevad arvud. Näiteks teoreetilise lahknemissuhte 1:2:1 kontrollimisel on  $P_1 = \frac{1}{(1+2+1)} = \frac{1}{4}$ ;  $P_2 = \frac{2}{4}$ ;  $P_3 = \frac{1}{4}$ .

Kui kontrollitav nullhüpotees on õige, siis on protsessi  $n$ -kordsel jälgimisel oodata, et 1. variant esineb keskmiselt  $T_1 = P_1 n$  korda, 2. variant esineb keskmiselt  $T_2 = P_2 n$  korda jne. Vastavad oodatavad teoreetilised kordsused  $T_1, T_2$  jne. võivad olla ka murrulised. Nullhüpoteesi kontrollimiseks registreeritakse, mitu korda protsess tegelikult valib ühe või teise tee. Tähistame  $E_1, E_2$  jne. vastavate loendamiste tulemused — empiirilised kordsused. Ülevaatlikkuse huvides koondame esinenud suurused tabelisse.

Tabel 12

Juhuslikult hargneva protsessiga seotud suurused

Variandi (tee) number	Nullhüpoteesi kohaselt oodatav teoreetiline kordsus $T_i = P_i n$	Tegelikult registreeritud empiiriline kordsus $E_i$
1.	$T_1$	$E_1$
2.	$T_2$	$E_2$
...	....	....
$k$ .	$T_k$	$E_k$
Kokku:	$n$	$n$

Kooskõla kontrollimiseks arvutatakse suurus

$$\chi^2 = \sum \frac{(E_i - T_i)^2}{T_i} = \sum \frac{d^2_i}{T_i}$$

Mida parem on kooskõla teoreetiliste ja empiiriliste kordsuste vahel, seda väiksem on  $\chi^2$ . Kuid isegi siis, kui nullhüpotees on õige, ei ole juhuslike fluktuatsioonide tõttu  $\chi^2$  täpselt võrdne nulliga. Matemaatilises statistikas tõestatakse, et nullhüpoteesi kehti-

vuse korral on juhuslik suurus  $\chi^2$  ligikaudu\*  $\chi^2$ -jaotusega, millel on  $df = k - 1$  vabadusastet\*\*. Sellise suuruse jaoks on teoreetiliselt tuletatud kriitilised väärtused, mida ta ületab harva. Näiteks 2 vabadusastmega  $\chi^2$  ületab väärtuse  $\chi^2_{0.05} = 5.99$  keskmiselt ainult viiel juhul sajast ehk tõenäosusega  $P = 0.05$  (vastavat tõenäosust nimetatakse olulisuse nivooks). Kui arvatud  $\chi^2$  siiski ületab kriitilise väärtuse, siis on tegemist statistilise vastuoluga, millele on kaks võimalikku seletust. Esimese kohaselt on tegemist haruldase juhusega, mis võib esineda ainult tõenäosusega  $P$ . Teise seletuse kohaselt on nullhüpotees vale, sest vastuolu järeldub otseselt nullhüpoteesist. Matemaatilise statistika täna kohaselt valitakse teine seletus ja nullhüpotees lükatakse ümber niipea kui  $\chi^2 > \chi^2_{0.05}$ . Sel juhul tuleb vaatlusandmete seletamiseks püstitada uus hüpotees. Mõned nullhüpoteesi kontrollimiseks vajalikud kriitilised väärtused on toodud tabelis 13. 0-hüpotees loetakse usaldusväärseks, kui selle olulisuseniivo on üle 0,05, teistel juhtudel ( $P < 0.05$ ) heidetakse ta kõrvale kui mitterahuldav. Sel juhul tuleb vaatlusandmete seletamiseks püstitada uus hüpotees.

Tabel 13

$\chi^2$ -väärtuste standardtabel (väljavõte)

df	Null-hüpoteesi olulisuseniivo P		
	0.10	0.05	0.01
1	2.71	3.84	6.64
2	4.61	5.99	9.21
3	6.25	7.82	11.34
Null-hüpotees on vastuvõetav, kui $\chi^2 < \chi^2_{0.05}$			

Näide 2. Uuriti hiirte karvavärvuse päritavust. Ristati musti ja valgeid puhtaliinilisi hiiri.  $F_1$ -hübriidid olid kõik hallid.  $F_2$ -põlvkonnas toimus lahknemine kolme värvusklassi. Kokku saadi 90 musta, 254 halli ja 112 valget  $F_2$ -isendit. Nende andmete

\* Täpsus on rahuldav, kui ükski teoreetiline kordsus  $T_i$  ei ole alla viie.

\*\* Kui teoreetiliste kordsuste  $T_i$  leidmisel kasutatakse  $r$  abisuurust, mis arvutatakse empiirilistest kordsustest  $E_i$ , siis  $df = k - r - 1$ . Selline olukord esineb näiteks Hardy-Weinbergi tasakaalu kontrollimisel, kus dialleelsel juhul hinnatakse ühe alleeli tõenäosus ja seega  $r = 1$  (teise alleeli tõenäosus leitakse esimese abil).

põhjal on loogiline oletada monohübriidset lahknemist heterosügootide vahepealse fenotüübiga, s.t. lahknemissuhte 1:2:1 kohaselt. Kontrollime selle hüpoteesi kehtivust  $\chi^2$ -testiga (tabel 14).

Tabel 14  
Hiirte karvavärvuslahknemise  $\chi^2$ -test suhte 1:2:1 järgi

Fenotüüp	Empiirilise lahknemine E	Oodatav suhe	Teoreetilise lahknemine T	Hälve E-T=d	Hälbe ruut d <sup>2</sup>	d <sup>2</sup> :T
must	90	1	114	-24	576	5.05
hall	254	2	228	26	676	2.96
valge	112	1	114	-2	4	0.04
$\Sigma$	456	4	456	0		$\chi^2=8.05$

$\chi^2$ -väärtuste standardtabelist ( $df = 2$ ) leiame, et empiirilise ja teoreetilise lahknemise kooskõlalise puhul ( $P > 0.05$ ) peab olema  $\chi^2 < 5.99$ . Arvutatud  $\chi^2$ -väärtus (8.05) aga on märksa suurem. Järelikult ei saa lahknemisandmete kõrvalekallet oodatust lugeda juhuslikuks ning 0-hüpotees tuleb kõrvale heita: katses saadud lahknemine ei toimu suhte 1:2:1 kohaselt. Teoreetiliste fenotüübiliste lahknemissuhete (tabelid 2-8) edasisest võrdlusest nähtub, et analüüsitava lahknemisandmetega võiks sobida hoopis dihübriidne lahknemissuhe 9:3:4. Kontrollime seda hüpoteesi (tabel 15).

Tabel 15  
Hiirte karvavärvuslahknemise  $\chi^2$ -test suhte 9:3:4 järgi

Fenotüüp	Empiirilise lahknemine E	Oodatav suhe	Teoreetilise lahknemine T	Hälve E-T=d	Hälbe ruut d <sup>2</sup>	d <sup>2</sup> :T
hall	254	9	256.5	-2.5	6.25	0.02
must	90	3	85.5	4.5	20.25	0.24
valge	112	4	114.0	-2	4	0.04
$\Sigma$	456	16	456	0		$\chi^2=0.30$

Selles võrdluses näitab  $\chi^2$ -test empiirilise ja teoreetilise lahk-  
nemise väga head kokkulangevust ( $P > 0.05$ ). Järelikult on  
analüüsitavas katses tegemist dihübriidse ristamisega, kusjuures  
karvavärvust kontrollivad geenid on komplementaarses koostoi-  
mes (A-C- hall, aaC- must ja aacc valge).

## Lahendamise üldreeglid

---

Geneetikaülesanded võivad oma ülesehituse, probleemiasetuse ja tingimuste poolest olla väga erinevad. Konkreetsetest lähteandmetest sõltubki ülesande lahenduskäik ja rakendatavate seaduspärasuste valik. Paljude ülesannete juures tuleb aga arvestada mõningate korduvate võtete ja põhimõtetega, mida võib soovitada lahendamise üldreeglitena.

1. Selgitage ülesande andmetest (tunnuste jaotumisiseloomu, lahknemissuhte järgi) mitme ja missuguste päritavate tunnustega (dominantsete, retsessiivsete, vahepealsete, komplementaarsete jne.) ning millise pärandumistüübiga on tegemist (autosoomne või suguliiteline pärandumine; mono- või polühübriidne lahknemine; sõltumatu või aheldunud lahknemine).

2. Leidke etteantud arvulise lahknemise järgi oodatav teoreetiline lahknemissuhe ja kahtluse korral kontrollige selle statistilist sobivust. Lahknemissuhte alusel otsustage ning kontrollige lõplikult eelmainitud küsimused.

3. Teostage ristamiskäik, määrates kõigi isendite genotüübid ning vajaduse korral ka fenotüübid eri põlvkondades.

4. Isendite genotüüpide määramisel arvestage peale isendi enda fenotüübi ka tema vanemate ja järglaste fenotüüpe, kusjuures analüsaatoritena kasutage eelkõige retsessiivsete tunnustega (s.o. kindlasti homosügootseid) isendeid.

5. Suguvõsaandmete põhjal koostage genealoogiline skeem (sugupuu), millel eri tunnustega isikud on tähistatud erinevalt. Kasutage seda skeemi ülesande lahenduse leidmiseks.

6. Andke tähised ülesandes esinevaid tunnuseid määravatele geenidele ja nende alleelidele. Nõutav põhimõte: ühe geeni alleelid tuleb tähistada sama tähe eri vormidega (vajaduse korral kasutada lisasümboleid, indekseid), erinevad (mittealleelsed) geenid aga eri tähtedega.

7. Järglaskonna koosseisu, üksikvariantide tõenäosuse ja lahknemissuhte leidmiseks selgitage kõigepealt vanemate genotüübid ja geenide (alleelide) koostoime tüübid tunnuste avaldamisel.

8. Järglaste võimalike genotüüpide (fenotüüpide) ja nende tõenäosuste ning sagedussuhete määramisel kasutage pärandumisseadustest tulenevaid lahknemissuhteid ja nende kombineerimisprintsiipe. Soovitavaim on genotüüpide (fenotüüpide) geomeetiline kombineerimisevõte. Vajaduse korral kombineerige ristatavate isendite gameeditüüpe Punnett'i võrgustiku abil.

---

# TÜÜPÜLESANDED

---

## 1. Molekulaargeneetika

---

1. Uuritud DNA-fragmendis leiti 988 guaniinnukleotiidi, mis moodustas 26% nukleotiidide üldhulgast. Kui palju oli selles molekulifragmendis ülejäänud nukleotiide?

2. Ühes DNA molekuli fragmendis määrati kindlaks 840 guaniinnukleotiidi, mis moodustas 21% nukleotiidide üldhulgast. Mitme nukleotiidipaari pikkune oli see molekulifragment? Kui palju oli selles DNA-fragmendis ülejäänud nukleotiide?

3. Kui palju ning milliseid nukleotiide kulub sellise DNA molekuli replikatsiooniks, milles on 14700 tümiinnukleotiidi ja 22500 tsütosiinnukleotiidi?

4. DNA molekuli ühe fragmendi kodeeriva ahela nukleotiidijärjestus on järgmine:

ACATGCAAACTTGCTAAGAGCCTGGCGACCAT.

Milline on

a) selle molekulilõigu teise ahela nukleotiidijärjestus?

b) selle ahela järgi sünteesitava RNA vastava lõigu nukleotiidijärjestus?

5. Olgu ühe mRNA algusosa nukleotiidijärjestus selline:

AUGGUCAGCCCCGCAGUAAGACUAACGUG.

Missugune on

a) vastava geeni (DNA) algusosa nukleotiidipaaride järjestus?

b) vastava valgusosa aminohappejärjestus (primaarstruktuur)?

6. Olgu ühe geeni alguses selline nukleotiidipaaride järjestus (tärnike tähistab kodeerivat ahelat):

ATGACCAGCGTCCTCCCTAAC

\* TACTGGTCGCAGGAGGGATTG

a) Milline on selle geeni poolt kodeeritud aminohappejärjestus?

b) Kuidas muutub see aminohappejärjestus, kui geenist

- 1) langeb välja 7. nukleotiidipaar,
- 2) langevad välja nukleotiidipaarid 7.—9.?

7. Inimese üks peptiidhormoon (vasopressiin) on sellise aminohappejärjestusega:

*Cys-Tyr-Phe-Gln-Asn-Cys-Pro-Arg-Gly.*

- a) Milline on seda polüpetiidi kodeeriva DNA-lõigu (geeni) võimalik struktuur?
- b) Kui palju informatsiooniliselt samaseid nukleotiidipaaride järjestusvariante võib selles geenis olla?

8. Ühe valgumolekuli 10 esimest aminohapet on järgmised:

*Val-His-Leu-Thr-Pro-Glu-Glu-Lys-Met-Ala.*

Kui palju erinevaid mutatsioonilisi nukleotiidipaaride asendusi võib toimuda vastavas geeniosas ilma selle valguosa muutuseta?

9. Inimese hemoglobiini paljude anomaalsete vormide hulgas on levinumad *HbS* ja *HbC*. *HbS* põhjustab mutantse geeni homosügootsuse korral letaalse sirprakulise aneemia, *HbC* tingib analoogsel juhul kerge või mõõduka aneemia. Mõlema defekti puhul on toimunud ühe aminohappe asendus hemoglobiini  $\beta$ -polüpeptiidi ühes ja samas kohas. Normaalse hemoglobiini (*HbA*)  $\beta$ -ahela 6. asendis on glutamiinhape, *HbS* puhul on selles asendis aga valiin ja *HbC* puhul lüsiin.

- a) Milline muutus on toimunud Hb  $\beta$ -geenis kummagi mutatsiooni korral?
- b) Miks avaldub *HbS* organismile kahjulikumalt kui *HbC*?

10. DNA kodeeriva ahela ühe lõigu nukleotiidijärjestus on:

**TACCAGCTCGGGAGTTGAAGCTATGCGAAG.**

- a) Missugune on selle geenilõigu poolt kodeeritava polüpeptiidi primaarstruktuur?
- b) Missugused muutused võivad ilmnedas selles polüpeptiidis asendusmutatsioonide puhul vaadeldava DNA-lõigu 3., 9., 15., 20. ja 25. nukleotiidipaaris?

11. Kõhunäärme valkhormoon insuliin koosneb kahest lühikest polüpeptiidist A (21 aminohapet) ja B (30 aminohapet), mis on omavahel disulfiidsidemetega ühendatud. Erinevatel imetajaliikidel on see valk väga sarnane, erinevused puudutavad ainult A-ahela



kolme aminohapet 8., 9. ja 10. asendis. Järgnevalt on antud nende asendite aminohapped kuuel imetajaliigil.

	8.	9.	10.
hobune	<i>Thr</i>	<i>Gly</i>	<i>Ile</i>
siga, inimene	<i>Thr</i>	<i>Ser</i>	<i>Ile</i>
veis	<i>Ala</i>	<i>Ser</i>	<i>Val</i>
lammas	<i>Ala</i>	<i>Gly</i>	<i>Val</i>
heeringvaal	<i>Ala</i>	<i>Ser</i>	<i>Thr</i>

- a) Millistest mutatsioonilistest muutustest on tingitud need erinevused?
- b) Millised võisid olla nende imetajate ühise eellase insuliinimolekuli selle lõigu aminohappeline koosseis ja koodonid vastavas geeniosas?

12. Pulli insuliin sisaldab 51 aminohapet. Kui pikk on DNA lõik, mis kodeerib insuliini sünteesi pullil?

13. Tsüsteineemiahaige inimese uriiniga eralduvad aminohapped, millelele vastavad järgmised tripletid mRNA-s: UCU, UGU, GCU, GGU, CAG, CGU, AAA. Terve inimese uriinis leidubalaniini, seriini, glutamiinhapet ja glütsiini. Millised aminohapped on iseloomulikud tsüsteineemiahaigetele?

14. Ühe Fankoni sündroomi puhul (luukoe tekke häire) eralduvad uriiniga rida spetsiifilisi aminohappeid. Millised need on, teades, et vastavaid aminohappeid kodeerivad mRNA-s tripletid AAA, CGU, ACU, GUU, UUA, UGU, UAU.

15. Tubakamosaiigiviiruse kattevalgu ühe lõigu aminohappeline koostis on:

seriin-glütsiin-seriin-isoleutsiin-treoniin-proliin-seriin. Lämmastikushappe toimel mRNA-sse moodustub tsüsteiinist guaniin. Milliste aminohapete puhul toimub asendus?

16. DNA hübriidisatsioonanalüüs näitas, et inimese ja rohepärdiku DNA-d erinevad 9.6%, inimese ja kaputsiinahvi oma 15.8%, ahvide omavaheline erinevus on aga 16.5%. Rekonstrueerige fülogenees neil kolmel liigil ning määrake nukleotiididevahetuste protsent evolutsiooni igas etapis.

17. Võrdne hulk kahe lähedase äädikakärbseliigi isaseid ja emaseid asetati kokku. Ristumistulemused osutusid järgmisteks:

♀ <i>D. bifasciata</i>	×	♂ <i>D. bifasciata</i>	—	229
♀ <i>D. imaii</i>	×	♂ <i>D. imaii</i>	—	375
♀ <i>D. bifasciata</i>	×	♂ <i>D. imaii</i>	—	13
♀ <i>D. imaii</i>	×	♂ <i>D. bifasciata</i>	—	9

Arvutage sugulise isolatsiooni koefitsient ( $C_1$ ) nende äädikakärbse liikide vahel.

18. Oletame, et uue alleeli  $A_2$  muteerumise tempo ( $u$ ) on  $10^{-5}$  põlvkonna kohta. Arvutage alleelide vahetumise sagedused kolmes erinevas lookuses, kui

- 1)  $S = 0.2$
- 2)  $S = 0.001$  ja
- 3)  $S = 0.01$

teades, et populatsiooni efektiivne arvukus ( $N_2$ ) oli 10 000.

19. Inimese hemoglobiini  $\alpha$ - ja  $\beta$ -ahelate 20 viimast aminohapet on järgmised:

$\alpha$ : His-Ala-Ser-Leu-Asp-Lys-Phe-Leu-Ala-Ser-  
-Val-Ser-Thr-Val-Leu-Thr-Ser-Lys-Tyr-Arg

$\beta$ : Gln-Ala-Ala-Tyr-Gln-Lys-Val-Val-Ala-Gly-  
-Val-Ala-Asn-Ala-Leu-Ala-His-Lys-Tyr-His.

Määrake nukleotiidivahetuste minimaalne arv esitatud lõikudes alates momendist, kui toimus vastavate geenide duplikatsioon ning  $\alpha$ - ja  $\beta$ -ahelate moodustumine.

20. Neljal primaadiliigil (šimpans — *Pan troglodytes*, gorilla — *Gorilla gorilla*, gibon — *Hylobates lar*, babuiin — *Papio cynocephalus*) määrati geneetiline muutlikkus 19 lookuses, mis kodeerivad verevalke. Määrati geneetiline sugulus ( $I = I_{ab} : \sqrt{I_a I_b}$ ) ja liikidevaheline geneetiline kaugus ( $D = -1kI$ ) (Tabel 16). Koostage fülogeneesi tõenäoline skeem.

Tabel 16

Nelja primaadiliigi geneetiline sugulus  $I$  ja liikidevaheline geneetiline kaugus  $D$

	Simpans	Gorilla	Gibon	Babuiin
Simpans	*	0.6000	0.4844	0.3764
Gorilla	0.5108	*	0.5756	0.4466
Gibon	0.7248	0.5523	*	0.5050
Babuiin	0.9771	0.8061	0.6833	*

$I$  väärtused on ülalpool,  $D$  väärtused allpool diagonaali

## Lahendused ja vastused

1. A=T ja G=C. Järelikult peab selles DNA-fragmendis sisalduma ka tsütosiinnukleotiide 988. Adeniin- ja tümiinnukleotiidide sisaldus on  $100 - (26 + 26) = 48\%$ .

Selle järgi leiame, et neid nukleotiide on kokku 1824 ja kumbagi võrdselt 912.

2. Nukleotiidide üldsisaldus  $\frac{840}{21} \times 100 = 4000$  (s.o. 2000 bp).

Et G=C, siis C=840.

A+T = 4000 - (840 + 840) = 2320 (58%) ja A=T = 1160 (29%).

3. T=14 700, A=14 700, C=22 500, G=22 500, kokku 74 400.

4. Need järjestused on määratud nukleotiidide komplementaarse paardumisega replikatsioonil ja transkriptsioonil:

a) TGTACGTTTTGAACGATTCTCGGACCGCTGGTA

b) UGUACGUUUUGAACGAUUCUCGGACCGCUGGUA

5. a) RNA nukleotiidijärjestus on komplementaarne DNA kodeeriva ahela nukleotiidijärjestusega ning samane selle komplementaarse vastasahela nukleotiidijärjestusega (selle erinevusega, et T asemel on U). Kirjutame selle järjestuse välja ning selle kõrvale komplementaarse kodeeriva ahela nukleotiidijärjestuse (märgitud tärnikesega):

ATGGTCAGCCCCGCAGATAAGACTAACGTG

.....

\* TACCAGTCGGGGCGTCTATTCTGATTGCAC

b) Valgu aminohappejärjestuse määramiseks otsime geneetilise koodi ratasskeemil igale koodonile (alates AUG-st) vastava aminohappe:

*Met-Val-Ser-Pro-Ala-Asp-Lys-Thr-Asn-Val.*

6. a) Kirjutame välja vastava mRNA nukleotiidijärjestuse (koodonite kaupa) ning selle kõrvale valgu aminohappejärjestuse:

AUG—ACC—AGC—GUC—CUC—CCU—AAC

*Met — Thr — Arg — Val — Leu — Pro — Asn*

b) 1) Kirjutame välja mRNA nukleotiidijärjestuse ja sellele vastava aminohappejärjestuse, mis tekib pärast 7. nukleotiidipaari deletsiooni geenist:

AUG—ACC—GCG—UCC—UCC—CUA—AC  
 Met — Thr — Ala — Ser — Ser — Leu — Thr

Deletsioonipunktist alates on aminohappejärjestus vale polüpeptiid-ahela lõpuni (tingitud koodonite "lugemise" faasinihkest).

b) 2) Kirjutame välja mRNA ja valgu primaarstruktuuri, mis tekib pärast tripleti 7.—9. deletsiooni:

AUG—ACC—GUC—CUC—CCU—ACC  
 Met — Thr — Val — Leu — Pro — Asn  
 ↓  
 Arg

Üks aminohape (*Arg*) on polüpeptiidahelast välja langenud, kuid deletsioonipunktile järgnev aminohappejärjestus on õige (kohanihkega järjestus).

7. a) Määrame mRNA primaarstruktuuri järjestades aminohapete vastavad koodonid, kusjuures sünonüümikoodonite hulga suvalise:

UGU—UAC—UUU—CAG—AAC—UGC—CCA—AGA—GGU.

Selle järgi määrame DNA nukleotiidipaaride järjestuse (kodeeriva ahela märgime tärnikesega):

TGT—TAC—TTT—CAG—AAC—TGC—CCA—AGA—GGT  
 \* ACA—ATG—AAA—GTC—TTC—ACG—GGT—TCT—CCA

b) Igale aminohappele vastav DNA-lõik (triplet) võib olla esindatud niimitme informatsiooniliselt samase järjestusega, kui palju on antud aminohappel koodoneid. Kuivõrd nukleotiidide järjestus on sõltumatu, siis võrdub DNA samatähenduslike järjestusvariantide üldarv kõigile aminohapetele vastavate koodonite arvude korrutisega:

$$2 \times 2 \times 2 \times 2 \times 2 \times 2 \times 4 \times 6 \times 4 = 6144$$

8. Valgu struktuuris ei avaldu niisugused geenmutatsioonid, mille puhul nukleotiidiasendused viivad sünonüümikoodonite tekkele. Selle valguosa aminohapetele vastavate koodonite arvud on:

4, 2, 6, 4, 4, 2, 2, 2, 1, 4. Võimalike sünonüümsete mutatsioonide arvas koodonis on ühe võrra väiksem sünonüümikoodonite arvust (üks on lähtekoodon). Vaadeldavas geeniosas on need arvud vastavalt 3, 1, 5, 3, 3, 1, 1, 1, 0, 3, mis teeb kokku 21 erinevat üksikasendust. See on võimalike asendusmutatsioonide arvust (90) selles DNA-lõigus 23.3%.

9. a) Et on asendunud üksainus (üks ja sama) aminohape  $\beta$ -polüpeptiidi 146 aminohappest, siis peavad need muutused olema tingitud nukleotiidipaaride asendusmutatsioonidest ühes ja samas koodonis.

Võrdleme nende aminohapete koodoneid. Glutamiinhappe tarvis on 2 koodonit — GAA ja GAG. Valiinil on 4 koodonit — GUU, GUC, GUA ja GUG ning lüsiinil 2 koodonit — AAA ja AAG. Nii valiini kui lüsiini koodoneid võib tekkida glutamiinhappe koodoneist üheainsa nukleotiidi asendusega: esimesel juhul teises asendis A  $\rightarrow$  U ja teisel juhul esimeses asendis G  $\rightarrow$  A. *HbB*-geeni normaalses alleelis on neis kohtades nukleotiidipaarid T-A ja C-G. *HbS* tekkel on muteerunud T-A-paar A-T-paariks, *HbC* puhul aga C-G-paar T-A-paariks.

b) Et mõista geeni ühes ja samas koodonis toimunud mutatsioonide erinevat kahjulikkuseastet, on vaja võrrelda valgus toimunud aminohappeasenduste iseloomu. *HbC* puhul on asendunud happelise radikaaliga aminohape aluselise aminohappega. Kuigi laeng on polüpeptiidiahela selles punktis muutunud, ei ole muutunud radikaali polaarsus. *HbS* puhul on polaarne laengut kandev radikaal asendunud mittepolaarsega (hüdrofoobsega).

Selline asendus põhjustab valgumolekuli füüsikaliste omaduste (ruumilise struktuuri ja lahustuvuse) palju ulatuslikuma muutuse kui esimest tüüpi asendus; see asjaolu tingibki selle mutatsiooni palju kahjulikuma fenotüübilise avaldumise.

10. a)

mRNA:

AUG-GUC-GAG-CCC-UCÁ-ACU-UÇG-AUA-ÇGC-UUC

polüpeptiid:

Met - Val - Glu - Pro - Ser - Thr - Ser - Ile - Arg - Phe

b) Mainitud asendusmutatsioonide tagajärgi on hõlpsam selgitada, kui vaadelda asendusi mRNA koodonite tasemel (muteerumiskohad

on eelneval järjestusskeemil märgitud punktidega). Igas asendis on võimalik 3 asendust. Leiame geneetilise koodi skeemilt uute koodonite tähendused.

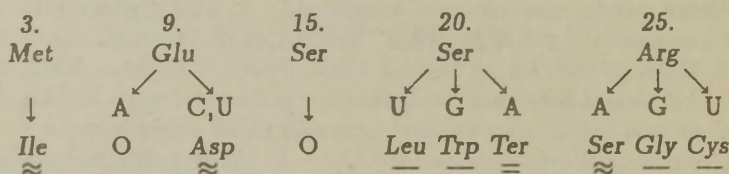
Analüüsi tulemused on esitatud alljärgneval skeemil, kus

O tähistab aminohappeasenduse puudumist (sünonüümmutatsioon);

≈ tähistab asendust sama polaarsustüübi piires;

— tähistab asendust polaarsustüübi muutumisega ja

= tähistab terminaatorkoodonit (valgusünteesi katkemist).



Asendused koodonite esimeses ja teises (eriti teises) asendis põhjustavad mitmekesisemaid ja olulisemaid muutusi valgu tasemel kui asendus kolmandas positsioonis.

11. a) Erinevuste iseloom näitab, et nendes kolmes asendis on aminohapped asendunud üksteisest sõltumatult. Sellest järeldub, et muutuste aluseks on koodonitesisesed asendusmutatsioonid.

8. asendis on 2 aminohapet, *Thr* ja *Ala*, mille koodonid on vastavalt AC\* ja GC\* (tärn koodoni 3. positsioonis tähistab suvalist nukleotiidi neljast võimalikust). Nende vahel on võimalik üleminek üksiknukleotiidse asendusega esimeses positsioonis.

9. asendis on samuti 2 aminohapet, *Ser* ja *Gly*. Nende koodonid on vastavalt UC\* ja AG(U,C) ning GG\*. Kui *Ser* koodoniks võtta AG(U,C), siis taandub ka see aminohappeasendus üksiknukleotiidsele asendusele esimeses positsioonis.

10. asendis on 3 aminohapet: *Ile*, *Val* ja *Thr*. Nende koodonid on vastavalt AU(U,C,A), GU\* ja AC\*. Kui lähtekoodoniks võtta AU(U,C,A), siis on ka need aminohappeasendused taandatavad üksiknukleotiidsetele asendustele, kord esimeses positsioonis A-G (*Ile-Val*), kord teises positsioonis U-C (*Ile-Thr*).

b) Eellasmolekuli aminohappejärjestuse restaureerimisel tuleb lähtuda printsiibist, et kõik tuntud järjestused peavad olema minimaalse arvu mutatsioonidega taandatavad sellele. Selle nõude kohaselt

tuleb ühiseellase insuliinimolekuli 10. asendis eeldada aminohapet *Ile*. Teistes asendites on kõige tõepärasem oletada eellasmolekuli aminohapetena neid, mis esinevad enamikul liikidel. Kuigi võrreldavate liikide arv on liiga väike, on eellase kõige tõenäolisemad aminohapped neis asendites vastavalt *Ala-Ser-Ile* ja koodonid GC\*-AG(U,C)-AU(U,C,A).

12. DNA lõik sisaldab  $51 \times 3 = 153$  nukleotiidipaari. Nukleotiidipaari pikkus DNA-s on  $34 \times 10^{-11}$  m.

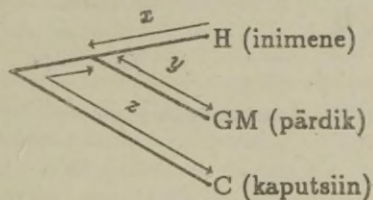
Järelkult insuliinigeeni struktuurse osa pikkus on  $153 \times 34 \times 10^{-11} = 5.2 \times 10^{-8}$  m e. 0.00005 mm.

13. Haige uriinis esinevad seriin, tsüsteiin,alaniin, glütsiin, glutamiin, arginiin ja lüsiin. Tsüsteineemiahaige uriinis on iseloomulikud tsüsteiin, glutamiin, arginiin ja lüsiin.

14. Lüsiin, arginiin, glutamiinhape, treoniin, valiin, leutsiin, tsüsteiin, türosiin.

15. Vaid teise ja neljanda aminohappe tripletid ei muutu. Aehla aminohappejärjestus saab olema: tsüsteiin, glutamiin, tsüsteiin, isoleutsiin, seriin, glütsiin, tsüsteiin.

16. Tõenäoline fülogeneesiskeem on geneetiliste liikide kauguste H-C, H-GM ja C-GM põhjal järgmine:



$$x + y = 9.6 \quad x + z = 15.8 \quad y + z = 16.5.$$

Võrratuse lahenduseks saame  $x = 4.45$ ;  $y = 5.15$ ;  $z = 11.35$

17. Liikide sugulise isolatsiooni koefitsient ( $C$ ) võrdub liigisestest (homogaamsetest) ristamistest saadud järglaste suhtarvu ja liikidevahelistest (heterogaamsetest) ristamistest saadud järglaste suhtarvu vahega:

$$C_1 = (p_{11} + p_{22}) - (q_{12} + q_{21}) = \left(\frac{229}{626} + \frac{375}{626}\right) - \left(\frac{13}{626} + \frac{9}{626}\right) = \frac{582}{626} = 0.93$$

kus  $p_{11}$  ja  $p_{22}$  - järglaste suhtarvud homogaamsetest ristamistest ( $\text{♀A} \times \text{♂A}$ ;  $\text{♀B} \times \text{♂B}$ );

$q_{12}$  ja  $q_{21}$  - järglaste suhtarvud heterogaamsetest ristamistest ( $\text{♀A} \times \text{♂B}$ ;  $\text{♀B} \times \text{♂A}$ ).

18. Alleelsete vahetuste sagedus  $K = 2Nu_x$ , kus  $x$  on uue alleeli fikseerumise tõenäosus ( $x = 2NeS/N$ ).

1)  $S = 0$ , siis  $K = U$  ja  $K = 10^{-5}$

2)  $S = 0.0001$ ,

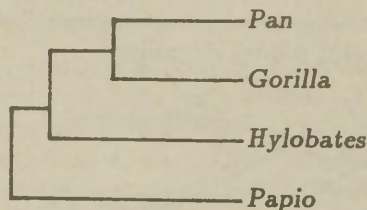
siis  $K = 2Nu_x = 2Nu(2NeS/N) = 4NeUS = 4 \times 10^{-5}$

3)  $S = 0.01$ , siis  $K = 4 \times 10^{-3}$ .

19.  $1 + 0 + 1 + 2 + 2 + 0 + 1 + 1 + 0 + 1 + 0 + 1 + 1 + 1 + 0 + 1 + 2 + 0 + 0 + 1 = 16$ .

20. Väikseim geneetiline kaugus on šimpansi ja gorilla vahel ( $D = 0.5108$ ). Nende kahe liigi ja giboni vaheline keskmine kaugus on  $D = (0.7248 + 0.5523) / 2 = 0.6385$ , seevastu sama kahe liigi babuiini vaheline keskmine geneetiline kaugus  $D = (0.9771 + 0.8061) / 2 = 0.8916$ .

Tõepäraseim fülogeneesiskeem on seepärast järgmine:





## 2. Monohübriidne lahknemine

---

### 2. 1. Lahknemine vahepealsete tunnustega

21. Punaseviljalise aedmaasika ristamisel valgeviljalise sordiga on  $F_1$ -hübriidid roosaviljalised. Hübriidtaimede omavahelisel ristamisel saadakse  $F_2$ -põlvkonnas lahknemine punase-, roosa- ja valgeviljalisteks taimedeks sagedussuhtes 1:2:1. Koostage ristamise genotüübiline skeem. Missugust lahknemist on oodata roosaviljaliste hübriid-maasikate taandristamisel kummagi lähtesordiga?

22. Kahe lõvilõuasordi ristamisel saadi  $F_2$ -põlvkonnas 42 punaseõielist, 76 roosaõielist ja 38 valgeõielist taime. Missugused olid  $F_1$ - ja P-põlvkonna taimed? Koostage ristamise genotüübiline skeem. Arvutage teoreetiliselt oodatavad lahknemisarvud selles järjekorras.

23. Mustade ja valgete minorkatõugu kanade ristamisel saadavad  $F_1$  hübriidid on sinihallid (nn. andaluusia kanad). Millise suletikuvärvusega järglasi ning millises vahekorras on oodata sinihallide andaluusia kanade omavahelisel ristamisel? Missugust lahknemist on oodata andaluusia kanade ristamisel kummagi vanemvormiga?

24. Pikakõrvalise ja kõrvutu lambatõu ristamisel saadavad esimese põlvkonna hübriidid on lühikõrvalised. Hübriidide omavahelisest ristamisest saadavas teises põlvkonnas on keskmiselt 50% isendeist lühikõrvalised. Missugused on ülejäänud  $F_2$ -põlvkonna isendid? Koostage ristamise genotüübiline skeem.

25. Šorthorni tõugu punaste veiste ristamisel valgetega on esimeses hübriidpõlvkonnas kõik järglased punakashallid (kimlid). Hallide hübriidveiste omavahelisest ristamisest saadi 56 järglast. Missugune on teoreetiliselt oodatav lahknemine nende hulgas? Missuguseid järglasi ning millise sagedusega on oodata hallide veiste ristamisel punaste ja valgetega?

26. Ühes suurlinnas uuriti lainesjuukseliste abielupaaride laste juuksekuju. Selgus, et kokku oli neis perekondades 361 lокkisjuukselist, 790 lainesjuukselist ja 373 sirgejuukselist last. Andke selle

lahknemise geneetiline seletus. Milliste juustega lapsed peaksid olema perekondades, kus

- a) üks vanem on lokkisjuukseline ja teine sirgejuukseline;
- b) üks vanem on lainesjuukseline ja teine sirgejuukseline?

27. Vahemeremaade rahvaste populatsioonides esineb alleel (th), mis põhjustab hemoglobiini sünteesi häireid. Homosügootidel selle alleeli suhtes areneb lapseas surmaga lõppev aneemiavorm — raske talasseemia. Heterosügootidel esineb mitteeluotlik kerge talasseemia. Missugustest abieludest ja millise tõenäosusega sünnivad raske talasseemiaga lapsed?

### Lahendused ja vastused

$$21. \bar{R}\bar{R} \times rr \rightarrow \bar{R}r \times \bar{R}r \rightarrow \frac{1}{4}\bar{R}\bar{R} + \frac{2}{4}\bar{R}r + \frac{1}{4}rr.$$

$Rr$  (roosaviljaline)  $\times RR$  (punaseviljaline)  $\rightarrow$   
 $\frac{1}{2}RR$  (punaseviljaline) +  $\frac{1}{2}Rr$  (roosaviljaline).

$Rr$  (roosaviljaline)  $\times rr$  (valgeviljaline)  $\rightarrow$   
 $\frac{1}{2}Rr$  (roosaviljaline) +  $\frac{1}{2}rr$  (valgeviljaline).

22.  $F_2$  - põlvkonna kolme fenotüübiklassi taimede arvust ilmneb lahknemissuhe 1:2:1. Järelikult on roosaõielised taimed ( $\frac{2}{4}$  kõigist) heterosügootid ( $\bar{R}r$ ), punase- ja valgeõielised aga homosügootid (vastavalt:  $\bar{R}\bar{R}$  ja  $rr$ ).

$F_1$ - hübridid (heterosügootid  $\bar{R}r$ ) peavad olema roosaõielised ja  $P$ -sortidest on üks punaseõieline ( $\bar{R}\bar{R}$ ), teine valgeõieline ( $rr$ ).

$$\bar{R}\bar{R} \times rr \rightarrow \bar{R}r \times \bar{R}r \rightarrow \frac{1}{4}\bar{R}\bar{R} + \frac{2}{4}\bar{R}r + \frac{1}{4}rr.$$

Teoreetilised lahknemisarvud:

$$\bar{R}\bar{R} - 156 \times \frac{1}{4} = 39; \bar{R}r - 156 \times \frac{2}{4} = 78; rr - 156 \times \frac{1}{4} = 39.$$

$$23. \bar{B}\bar{B} \text{ (mustad)} \times bb \text{ (valged)} \rightarrow \bar{B}b \text{ (sinihallid)}.$$

Et heterosügootidel avaldub tunnus vahepealselt, siis on  $F_2$ -põlvkonnas oodata lahknemist kolme fenotüübi vahel vastavalt kolmele genotüübile (suhtes 1:2:1):

$$\bar{B}b \times \bar{B}b \rightarrow \sigma \text{ gameedid } (\frac{1}{2}\bar{B} + \frac{1}{2}b) \times \varphi \text{ gameedid } (\frac{1}{2}\bar{B} + \frac{1}{2}b) \rightarrow$$

$$\frac{1}{4}\bar{B}\bar{B} \text{ (mustad)} + \frac{2}{4}\bar{B}b \text{ (sinihallid)} + \frac{1}{4}bb \text{ (valged)}.$$

Sinihallide kanade ristamisel musta ja valge vanemtõuga on oodata lahknemist suhtes 1:1, esimesel juhul sinihallideks ja mustadeks

( $\bar{B}b \times \bar{B}\bar{B} \rightarrow \frac{1}{2}\bar{B}b + \frac{1}{2}\bar{B}\bar{B}$ ), teisel juhul sinihallideks ja valgeteks ( $\bar{B}b \times bb \rightarrow \frac{1}{2}\bar{B}b + \frac{1}{2}bb$ ).

24.  $\bar{O}\bar{O} \times oo \rightarrow \bar{O}o \times \bar{O}o \rightarrow 25\%$  pikakõrvalisi ( $\bar{O}\bar{O}$ ) + 50% lühikõrvalisi ( $\bar{O}o$ ) + 25% kõrvutuid ( $oo$ ).

25. 14 punast ( $\bar{N}\bar{N}$ ) + 28 kimlit ( $\bar{N}n$ ) + 14 valget ( $nn$ ).

Kimmel  $\times$  punane  $\rightarrow \frac{1}{2}$  kimleid +  $\frac{1}{2}$  punaseid.

Kimmel  $\times$  valge  $\rightarrow \frac{1}{2}$  kimleid +  $\frac{1}{2}$  valgeid.

26.  $361 : 790 : 373 = 1:2:1$  ( $\chi^2 = 2,25$ ;  $P > 0,10$ ). Lainesjuukselised isikud on heterosügoodid ( $Ss$ ), lokkis- ja sirgejuukselised — homosügoodid ( $\bar{S}\bar{S}$  ja  $ss$ ).

a) Kõik lainesjuukselised;

b)  $\frac{1}{2}$  lainesjuukselisi ja  $\frac{1}{2}$  sirgejuukselisi.

27. Et raske talasseemia on varase letaalsusega haigus, siis homosügoodid ( $thth$ ) seda alleeli levitada ei saa. Sellise lapse sünniks on aga vajalik talasseemia-alleeli olemasolu mõlema vanema genotüübis. Järelikult sünnivad raske talasseemiaga lapsed kerge talasseemiaga (heterosügootsete  $Thth$ ) isikute abielu korral. Niisugustes perekondades sünnib nii terveid ( $ThTh$ ) kui ka kerge ja raske talasseemiaga lapsi, vastavalt tõenäosustega 25%, 50% ja 25%.

## 2. 2. Lahknemine kodominantsete tunnustega

28. Siniste ja valgete naaritsate ristamisel saadi  $F_2$ -põlvkonnas selline lahknemine: 34 sinist, 67 sinivalgekirjut ja 29 valget isendit. Missugused olid  $F_1$ -põlvkonna isendid? Millist lahknemist on oodata kirjude naaritsate ristamisel siniste ja valgetega?

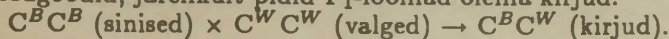
29. Hobustel on vereseerumi valgu albumiini (Al) suhtes leitud kolm elektroforeetiliselt eristatavat fenotüüpi: F, S ja FS. Kui ristatavad loomad on mõlemad fenotüübiga AIF või AIS, on järglased alati samasuguse fenotüübiga kui vanemad (vastavalt AIF või AIS). Kui üks vanem on fenotüübiga AIF ja teine AIS, siis on kõik järglased fenotüübiga AIFS. Millise fenotüübiga järglasi ning millises sagedussuhtes on oodata ristamisest AIFS  $\times$  AIFS? Millist lahknemist on oodata ristamistest AIFS  $\times$  AIF ja AIFS  $\times$  AIS?

30. Inimese MN-süsteemi vererühmad (M, N, MN) on määratud ühe geeni kahe kodominantse alleeliga. Milliste vererühmadega vanemate puhul ja millise tõenäosusega sünnivad MN-rühmaga lapsed?

31. Kahe kanatõu ristamisel saadi  $F_2$ -põlvkonnas 35 musta, 29 valget ja 66 musta-valgetäpelist (-kirjut) tibu. Määrake nende värvustunnuste päritavusiseloome ning P- ja  $F_1$ -põlvkonna kanade geno- ja fenotüübid.

## Lahendused ja vastused

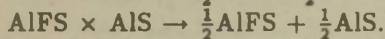
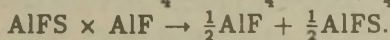
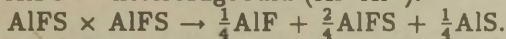
28. Lahknemine suhtes 1:2:1 ( $\chi^2$ -test). Kirjud naaritsad on heterosügoodid, järelikult pidid  $F_1$ -loomad olema kirjud:



Taandristamistel lahknemine suhtes 1:1 vastavalt kirjudeks ja sinisteks ning kirjudeks ja valgeteks.

29. Loomad fenotüüpidega  $Al^F$  ja  $Al^S$  on homosügootsed ( $Al^F Al^F$  ja  $Al^S Al^S$ ),

fenotüübiga  $Al^F S$  — heterosügoodid ( $Al^F Al^S$ ).



30. MN-rühmaga lapsed sünnivad perekondades, kus vanemad: 1)  $M \times N$ ; 2)  $M \times MN$ ; 3)  $N \times MN$  ja  $MN \times MN$ .

Esimesel juhul on MN-lastel sünnitõenäosus 100%, kõigil teistel juhtudel 50%.

31. Lahknemissuhe 1:2:1 ( $\chi^2$ -test).

Järelikult on need värvustunnused määratud ühe geeni kahe alleeli poolt, mis heterosügootidel ( $S^M S^V$ ,  $\frac{1}{2} F_2$ -põlvkonnast) avalduvad kodominantselt (tibude täpilisuse näol).

Heterosügootsed  $F_1$ -kanad peavad olema kõik täpilised ( $S^M S^V$ ).

P-tõugudest on üks must ( $S^M S^M$ ) ja teine valge ( $S^V S^V$ ).

## 2. 3. Lahknemine domineerimisega

32. Kahe äädikakärbseliini, normaaltiiivalise ja kõnttiivalise, ristamisel saadi  $F_2$ -põlvkonnas 131 normaaltiiivalist ja 37 kõnttiivalist isendit. Missugused olid  $F_1$ -põlvkonna kärbsed? Koostage ristamise genotüübiline skeem. Arvutage teoreetiliselt oodatud lahknemisarvud selles järglaskorras.

33. Nudipäist veisetõugu ristati sarvilise tõuga. Hübriidid olid kõik nudid. Neid ristati omavahel ja teises hübriidpõlvkonnas saadi 52 vasikat. Milline on teoreetiliselt oodatav arvuline lahknemine nende hulgas genotüüpide ja fenotüüpide järgi? Koostage ristamise genotüübiline skeem.

34. Tomatil domineerib punane viljavärvus kollase viljavärvuse üle. Missuguste viljadega on taimed ( $F_1$ ), mis saadakse punaseviljaliste ja kollaseviljaliste sordipuhaste taimede ristamisel? Missuguseid taimi ja millises vahekorras saadakse nende hübriidide omavahelisel ristamisel ( $F_2$ )? Milline osa  $F_2$ -põlvkonna taimedest annab ristamisel kollaseviljalise sordiga kollaseviljalisi järglasi?

35. Kooli elavnurka toodi paar kuldsekarvalisi hamstreid. Nende järglaste hulgas oli 7 kuldset ja 3 valget isendit. Missugused olid nende loomade genotüübid? Missugune on tõenäosus, et neist kuldsetest järglastest ühe ristamisel valgega sünnivad ainult kuldset?

36. Ristati kaht kaerasorti: kõrreroostelega vastuvõtlikku ja mittevastuvõtlikku. Teises hübriidpõlvkonnas saadi 7304 roostekindlat ja 2488 roostetundlikku taime. Missugused olid  $F_1$ -põlvkonna taimed? Koostage ristamise genotüübiline skeem. Missugune osa  $F_2$ -põlvkonna roostekindlatest taimedest peaks olema homosügootne? Missugune osa neist peaks olema heterosügootne? Arvutage teoreetiliselt oodatav arvuline lahknemine.

37. Naturalistide jaamas ristati üht musta isast küülikut kahe musta emasega. Kummaltki emasloomalt saadi kaks pesakonda, ühelt kokku 12 musta järglast, teiselt 9 musta ning 4 valget järglast. Määrake kõigi kolme vanema genotüübid. Missuguse genotüübiga

on valged isendid? Missuguse genotüübiga isendeid on kummagi emaslooma mustade järglaste hulgas?

38. Puhtatõuliste mustade ja valgete lammaste ristamisel saadi  $F_2$ -põlvkonnas 29 valget ja 8 musta isendit. Milline on nende värvustunnuste päritavus lambal? Millised pidid olema  $F_1$ -isendid? Koostage ristamise genotüübiline skeem. Arvutage teoreetiliselt oodatud lahknemine selles järglaskorras.

39. Albinism (pigmentatsiooni puudumine) inimesel on tingitud ühest retsessiivsest geenist, normaalne pigmentatsioon aga selle geeni dominantsest alleelist. Normaalsel vanematel on albiino laps. Milline on tõenäosus, et

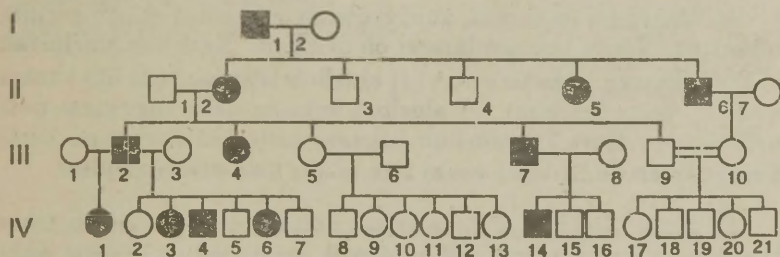
- nende järgmine laps on albiino;
- nende järgmine laps on normaalne;
- nende kaks järgmist last on normaalsed?

40. Mõlemad vanemad on blondid. Neil sündis punapäine tütar. Milline on tõenäosus, et järgmisena sünnib:

- punapäine poiss;
- blond tütar?

41. Sinisilmne mees, kelle mõlemad vanemad olid pruunisilm-  
sed, abiellus pruunisilmse naisega, kelle vanemad olid samuti pruun-  
nisilm-  
sed, kuid õde oli sinisilmne. Neil sündisid kaksikud poisid —  
üks pruuni-, teine sinisilmne. Määrake kõigi isikute genotüübid.  
Millist tüüpi on need kaksikud? Missuguste silmadega lapsi võib  
olla neil kaksikul, kui nad mõlemad abielluvad sinisilmse naisega?

42. Polüdaktüülia (liigsõrmsus) on inimesel üks harvaesinev pä-  
rilik arengudefekt. Joonisel 3 toodud sugupuu kujutab sellise defekti-  
ga suguvõsa.



Joonis 3. Polüdaktüülia päritavuse sugupuu

Missugune seaduspärasus ilmneb selle tunnuse päritavuses? Milline on selle tunnuse päritavustüüp? Missugused on sellel sugupuul defektiga ja normaalsete isikute genotüübid? Missuguste genotüüpide ja fenotüüpidega lapsi oleks oodata abieludest:

IV-1 × IV-14; IV-3 × IV-15; IV-2 × IV-16?

43. Enamik inimesi tunneb fenüültiokarbamiidi (PTC) kibedat maitset, kuid osa inimesi ei tunne seda. Uuriti 100 perekonda selle tunnuse päritavuse selgitamiseks. Tulemused on esitatud tabelis 17.

Tabel 17

PTC maitsetundlikkus 100-s perekonnas

Vanemad		Perekondade arv	Lapsed		
			Tunnevad PTC maitset (PTC <sup>+</sup> )	Ei tunne PTC maitset (PTC <sup>-</sup> )	Σ
I	Mõlemad tunnevad PTC maitset	49	104	15	119
II	Üks tunneb, teine ei tunne PTC maitset	42	67	36	103
III	Kumbki ei tunne PTC maitset	9	0	22	22
Kokku		100	171	73	244

Milline on PTC maitsetundlikkuse päritavus? Milliste genotüüpidega võivad olla vanemad ja lapsed kõigis kolmes perekonnatüübis?

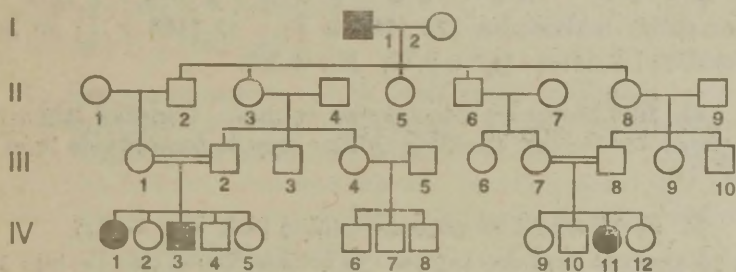
44. Vanemad on terved, kuid mõlema suguvõsas esineb päriliku kurtust. Nende kolmest lapsest on üks kurt. Kõik nad abielluvad tervete isikutega. Üks tervetest (1) abiellub isikuga, kelle üks vanem on kurt. Teine tervetest (2) abiellub isikuga, kelle suguvõsas pole kurte olnud. Kurt (3) abiellub isikuga, kelle üks õdesid on kurt. Missugune on kurdi lapse sünni risk kõigis neis perekondades?

45. Ristamisel ühe ja sama musta pulliga sünnitas punane lehm Maasik musta vasika, must lehm Mustik musta vasika ja must lehm Süsik punase vasika. Kas võite määrata nende loomade genotüübid?



46. Alkaptonuuria on üks türosiini ainevahetuse pärilik puue, mis esineb väga vähestes suguvõsades. Analüüsi selle haiguse päritavust joonisel 4 kujutatud sugupuul. Milline on selle tunnuse päritavustüüp? Missugused on haigete ja tervete isikute genotüübid? Missugune on haigete laste sünni tõenäosus abieludest:

IV-3 × IV-11; IV-1 × IV-6; IV-4 × IV-9; IV-5 × IV-8?



Joonis 4. Alkaptonuuria päritavuse sugupuul

47. Punapäine mees, kelle kumbki vanem ei olnud punapäine, abiellus blondi naisega, kelle vanemad olid ka blondid, kuid õde oli punapäine. Neil sündisid kaksikud poisid, üks punapäine, teine mitte. Määrake kõigi isikute genotüübid. Millist tüüpi on need kaksikud?

48. Äädikakärbsse kahe liini ristamisel saadi  $F_2$ -põlvkonnas 179 halli ja 69 musta kärbest. Missugused olid  $F_1$ - ja P-põlvkonna kärbsed? Koostage ristamisskeem genotüüpide järgi.

49. Arvutage, millised on tõenäosused, et heterosügootsete pruunisilmsete vanemate kahest lapsest

- mõlemad on pruunisilmased;
- mõlemad on sinisilmased;
- üks on pruuni-, teine sinisilmne.

## Lahendused ja vastused

32. Saadud lahknemises võib eeldada (3:1)-suhet. Sel juhul peab normaaltüüp olema dominantne tunnus, mis pidi esinema kõigil  $F_1$ -hübriididel.

$$VgVg \times vgv g \rightarrow Vgv g \times Vgv g \rightarrow \frac{1}{4}VgVg + \frac{2}{4}Vgv g + \frac{1}{4}vgv g.$$

Teoreetiline lahknemine  $126 (168 \times \frac{3}{4}) : 42 (168 \times \frac{1}{4})$  on heas kooskõlas faktilisega ( $\chi^2 = 0.79$ ;  $P > 0.30$ ).

33. Nudipäisus on dominantne tunnus. Oodatav lahknemine genotüüpide järgi on  $13PP : 26Pp : 13pp$  ja fenotüüpide järgi —  $39P : 13p$ .

34.  $F_1$ -hübriidid on punaseviljalised ( $RR \times rr \rightarrow Rr$ ).

$F_2$ -põlvkonnas saadakse punase- ja kollaseviljalisi taimi suhtes 3:1.  $\frac{3}{4}$   $F_2$ -taimedest ( $\frac{2}{4}Rr + \frac{1}{4}rr$ ) annab ristamisel kollaseviljalise sordiga kollaseviljalisi järglasi.

35. Hamstrid olid ühesugused heterosügoodid ( $Gg$ ). Nende iga kuldne järglane (dominantne) on tõenäosusega 1:3 homosügoot ( $GG$ ), kelle järglased saavad olla ainult kuldsed.

36.  $F_1$ -taimed olid roostekindlad.

$$II \times ii \rightarrow Ii \times Ii \rightarrow \frac{1}{4}II + \frac{2}{4}Ii + \frac{1}{4}ii.$$

$F_2$ -põlvkonna roostekindlatest taimedest on ootusekohaselt  $\frac{1}{3}$  homosügootseid ja  $\frac{2}{3}$  heterosügootseid.

Teoreetiline lahknemine: 7344 : 2448.

37. Must karvavärvus on dominantne ja valge — retsessiivne tunnus. Isaskülik ja teine emane on heterosügoodid ( $Cc$ ), esimene emasloom on homosügoot ( $CC$ ). Valged loomad on homosügoodid ( $cc$ ). Mõlema emaslooma mustade järglaste hulgas peaks olema homosügootseid ( $CC$ ) ja heterosügootseid ( $Cc$ ) isendeid, esimese emaslooma puhul oodatavas suhtes 1:1, teise puhul suhtes 1:2.

38. Autosoomsed monogeensed tunnused, valge dominantne ja must retsessiivne.  $F_1$ -isendid olid valged.

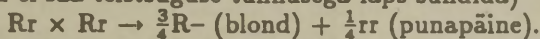
$$ww(\text{must}) \times WW(\text{valge}) \rightarrow Ww \times Ww \rightarrow \frac{1}{4}WW + \frac{2}{4}Ww + \frac{1}{4}ww.$$

27.75 : 9.25.

39. Vanemad on heterosügoodid ( $Cc$ ).

$$a) \frac{1}{4}; \quad b) \frac{3}{4}; \quad c) \frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}.$$

40. Vanemad peavad olema dominantse tunnusega heterosügoodid (muidu ei saa teistsuguse tunnusega laps sündida)



a)  $\frac{1}{4}$  (punapäine)  $\times$   $\frac{1}{2}$  (poiss) =  $\frac{1}{8}$ ;

b)  $\frac{3}{4}$  (blond)  $\times$   $\frac{1}{2}$  (tüdruk) =  $\frac{3}{8}$ .

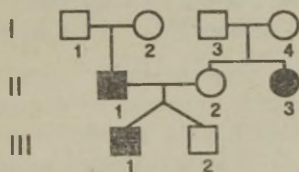
41. Joonistame sugupuu, millel sinisilmsuse tähistame mustade sümbolitega (joonis 5). Sellest nähtub, et sinisilmsus on retsessiivne tunnus. Seepärast on sinisilmsed isikud II-1, II-3 ja III-1 homosügoodid (bb), kõik pruunisilmsed peavad olema heterosügoodid (Bb). Et kaksikud on genotüübilt erinevad, siis on nad erimunakaksikud.

Abielu puhul sinisilmse naisega võivad sinisilmsel kaksikul olla ainult sinisilmsed lapsed

$$(bb \times bb \rightarrow bb),$$

pruunisilmsel kaksikul aga võrdtõenäoliselt sinisilmsed ja pruunisilmsed lapsed

$$(Bb \times bb \rightarrow \frac{1}{2}Bb + \frac{1}{2}bb).$$



Joonis 5. Sinisilmsuse sugupuu.

42. Seaduspärasus: tunnuse vertikaalne järjepidevus põlvkondades (defektiga isikutel on keegi vanematest defektiga; defektiga isikute lastest on keskmiselt pooled, olenemata soost, defektiga). Päritavustüüp: autosoomne dominantne. Defektiga isikud on kõik heterosügoodid Pp (defektse alleeli harulduse tõttu homosügoote selle suhtes praktiliselt ei esine), normaalsed isikud on homosügoodid retsessiivse normaalalleeli suhtes — pp. Oodatavad lapsed kujutletavatest abieludest:

1)  $Pp \times Pp \rightarrow \frac{1}{4}PP + \frac{2}{4}Pp + \frac{1}{4}pp$  (tõenäosus defektiga lapse sünniks  $\frac{3}{4}$  ja terve sünniks  $\frac{1}{4}$ );

2)  $Pp \times pp \rightarrow \frac{1}{2}Pp + \frac{1}{2}pp$  (tõenäosus defektiga ja terve lapse sünniks on võrdselt  $\frac{1}{2}$ );

3)  $pp \times pp \rightarrow pp$  (ainult terved lapsed).

43. Autosoomne monogeenne päritavus, PTC<sup>+</sup> on dominantne ja PTC<sup>-</sup> retsessiivne tunnus. Genotüübid:

I. Vanemad TT  $\times$  TT, TT  $\times$  Tt, Tt  $\times$  Tt; lapsed TT, Tt, tt.

II. Vanemad TT  $\times$  tt, Tt  $\times$  tt; lapsed Tt, tt.

### III. Vanemad $tt \times tt$ ; lapsed $tt$ .

44. Andmetest nähtub, et kurtus on retsessiivne tunnus. Kurdi lapse ( $dd$ ) sünnitõenäosus arvutatakse samal põhimõttel, mis ülesandes 42: määratakse vaatlusaluste isikute selliste genotüüpide tõenäosused, mille puhul võib neil haigeid lapsi sündida (kui genotüüp pole juba kindlalt teada) ja korrutatakse see tõenäosusega, millega võib eeldatavate genotüüpidega vanematel haige laps sündida.

$$1) \frac{2}{3}Dd \times Dd \rightarrow \frac{2}{3} \times \frac{1}{4}dd = \frac{1}{6} (16.7\%);$$

$$2) \frac{2}{3}Dd \times DD \rightarrow 0dd (0\%);$$

$$1) dd \times \frac{2}{3}Dd \rightarrow \frac{2}{3} \times \frac{1}{2}dd = \frac{1}{3} (33.3\%).$$

45. Sūsiku punase vasika järgi selgub, et punane värvus on veistel retsessiivne musta suhtes. Järelikult on punased loomad (Maasik ja Sūsiku vasikas) homosügootsed ( $mm$ ). Pull, Sūsik ja Maasiku vasikas on heterosügootid ( $Mn$ ). Mustik ja tema must vasikas võivad olla nii homosügootid ( $MM$ ) kui heterosügootid ( $Mn$ ).

46. Seaduspärasus: tunnus "hüppab" üle põlvkondade (defektiga isikute vanemad on terved; defektiga isikute lapsed on terved; defektiga lapsed, mõlemast soost, sünnivad peamiselt sugulusabieludest). Päritavustüüp: autosoomne retsessiivne (tüüpilisel kujul esinevad eeltoetletud isärasused väga haruldase retsessiivse tunnuse puhul). Haigete genotüüp on  $aa$ , tervete genotüüp —  $AA$  või  $Aa$ . Haigete laste sünnitõenäosused kujutletavatest abieludest:

$$1) aa \times aa \rightarrow aa (100\%).$$

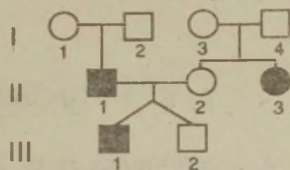
2) IV-6 genotüüp on teadmata; haige laps võib sündida vaid siis, kui see on heterosügootne ( $Aa$ ). Kindel on, et IV-6 vanaema II-3 on heterosügoot. Tema tütar III-4 võib olla tõenäosusega  $\frac{1}{2}$  heterosügoot, ning kui ta on heterosügoot, siis võib ka IV-6 olla tõenäosusega  $\frac{1}{2}$  heterosügoot. Seega on IV-6 heterosügootsuse tõenäosus  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ . Heterosügooti abielust haigega (IV-1) sünnivad haiged lapsed tõenäosusega  $\frac{1}{2}$ ; niisiis, haige lapse sünnitõenäosus sellest abielust on  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$  (12.5%).

3) See on abielu tervete isikute vahel, kellest kummalgi on mõlemad vanemad heterosügootid. Kummagi heterosügootsuse tõenäosus on  $\frac{2}{3}$ , ja tõenäosus, et nad mõlemad on heterosügootid, võrdub  $\frac{2}{3} \times \frac{2}{3} = \frac{4}{9}$ ; siit haige lapse tõenäosus  $\frac{4}{9} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{9}$  (11%).

$$4) \frac{2}{3} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{24} (\approx 4\%) \text{ (vt. punktid 2) ja 3)).}$$

47. Sellise ülesande puhul on otstarbekas koostada sugupuu millel punapäised isikud tõstame esile mustade sümbolitega (joonis 6).

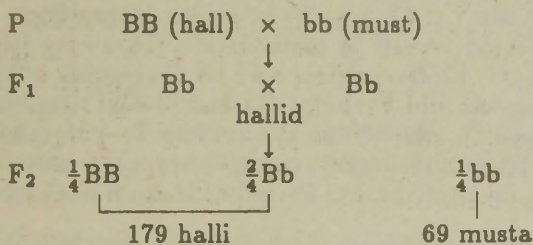
Sugupuult ilmneb, et punapäisus on retsessiivne tunnus mittepunapäisuse (blond või brünett) suhtes. Seega on punapäised isikud II-1, II-3 ja III-1 homosügooidid (rr). Kõik ülejäänud peavad olema heterosügooidid (Rr). Et kaksikud on genotüübilt erinevad, siis on nad erimunakaksikud.



Joonis 6. Punapäisuse sugupuu.

48. Saadud fenotüübilises  $F_2$ -lahknemises nähtub ligikaudselt (3:1)-suhe. Teoreetiline lahknemine selle suhte järgi on 186 : 62.  $\chi^2$ -test kinnitab selle head kokkulangevust vaadeldud lahknemisega ( $\chi^2$  test = 1.05;  $P > 0.10$ ). Järelikult on nendest värvustunnustest must retsessiivne (genotüüp bb) ja hall dominantne (genotüübid BB ja Bb). Nende kärbeste vanemad ( $F_1$ -isendid) pidid olema heterosügootsed hallid. Homosügootsetest P-kärbestest on ühed hallid, (BB) ja teised mustad (bb).

Ristamisskeem on niisiis järgmine:



49. Kuivõrd pruunisilmsus (üks kahest alternatiivsest võimalusest) esineb heterosügootse genotüübi puhul, siis on see dominantne tunnus. Niisiis tõenäosus, et selle perekonna kahest lapsest mõlemad on pruunisilmsed, võrdub  $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$  (56.25%) ning tõenäosus, et mõlemad on sinisilmsed, võrdub  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$  (6.25%). Kolmas lastepaar (pruuni- ja sinisilmne) võib realiseeruda kahe teineteist välistava sünnijärjestuse variandina, millest selles perekonnas võib olla ükskõik kumb. Seega sellise paari esinemise tõenäosus on  $(\frac{3}{4} \times \frac{1}{4}) + (\frac{1}{4} \times \frac{3}{4}) = \frac{3}{16} + \frac{3}{16} = \frac{6}{16}$  (37.50%).

Kontroll:  $\frac{9}{16} + \frac{1}{16} + \frac{6}{16} = \frac{16}{16} = 1$ .

## 2. 4. Polüalleelne lahknemine

50. A-vererühmaga mees, kelle vanemate vererühmad on A ja AB abiellub naisega, kellel on AB-rühma veri, kuid kelle õel on O-rühm. Neil sündis B-rühma laps. Määrake kõigi isikute genotüübid ja naise vanemate vererühmad. Missuguste vererühmadega lapsi ja millise tõenäosusega võiks selles perekonnas veel sündida?

51. Sünnitusmajas aeti juhuslikult segi kolm ühel õöl sündinud poissi, kelle vererühmad olid O, A ja AB. Vanempaarid olid vererühmade järgi sellised: 1)  $O \times AB$ ; 2)  $A \times A$  ja 3)  $A \times B$ . Leidke iga lapse vanemad.

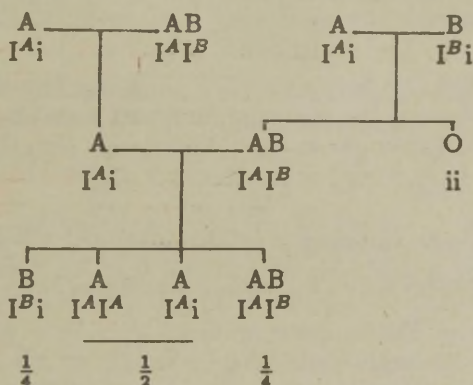
52. Kүүлikutel on ühe geeni neljast alleelist määratud neli värvustüüpi: täisvärvus (C), tsintsiljavärvus ( $c^{ch}$ ), hermeliinvärvus ( $c^h$ ) ja albinism (c). Nende alleelide vahel on järgmine domineerimissuhe:  $C > c^{ch} > c^h > c$ . Ristati nelja värvustõugu päritavuspuhtaid küülikuid: musti ja hermeliinküülikuid ning tsintsilja- ja albiinoküülikuid. Seejärel ristati neid eri tõupaaride hübriide omavahel. Missugused olid  $F_1$ -hübriidid kummastki ristamisest? Missugune lahknemine pidi toimuma erinevate  $F_1$ -hübriidide ristamisest saadud teises hübriidpõlvkonnas? Arvutage genotüübiline ja fenotüübiline lahknemine, kui  $F_2$ -hübriide saadi kokku 92 isendit.

53. Leidke, milline on tõenäosus, et heterosügootsete A-veregrupiga vanemate neljast lapsest kaks on A-grupiga ja kaks O-grupiga.

54. Mõlemal vanemal on AB-veregrupp. Neil on kaks last. Milline on tõenäosus, et kummalgi neist pole AB-grupp?

## Lahendused ja vastused

50.



51. Selgitame kõigepealt, missuguste vererühmadega lapsed võiksid igal vanempaaril üldse olla (seejuures peaksime eeldama maksimumvõimalust, s.o. A- ja B-vanemate heterosügootsust).

- 1) paaril on võimalikud lapsed vererühmadega A ja B.
- 2) paaril A ja O,
- 3) paaril kõigi rühmadega.

Seega võib AB laps olla ainult 3) vanempaaril. Ülejäänud kahest peab O-laps olema 2) vanempaari oma ja A-laps 1) vanempaari oma.

52. Lähtetõugude ristamised: must  $Cc^h$  × hermeliin  $c^h c^h$  → must  $Cc^h$ , tsintsilja  $c^h c^h$  × albiino  $cc$  → tsintsilja  $c^h c^h$ .

$F_1$ -hübriidide ristamine: must  $Cc^h$  × tsintsilja  $c^h c^h$  →

$\frac{2}{4}$  musti ( $\frac{1}{4}Cc^h + \frac{1}{4}Cc$ ) +  $\frac{1}{4}$  tsintsiljasid  $c^h c^h$  +  $\frac{1}{4}$  hermeliine  $c^h c$ .

Teoreetiline arvuline lahknemine:

genotüübiline —  $23Cc^h + 23Cc + 23c^h c^h + 23c^h c$ ,

fenotüübiline — 46 musta + 23 tsintsiljat + 23 hermeliini.

53. Oodatav neljalapseline kombinatsioon võib realiseeruda ühega kuuest võimalikust sünijärjestuse variandist: 1) A,A,O,O; 2) A,O,A,O; 3) A,O,O,A; 4) O,A,A,O; 5) O,A,O,A; 6) O,O,A,A.

Iga variandi tõenäosus on  $\frac{3}{4} \times \frac{dpss}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{9}{256}$ .

Mistahes variandi esinemise tõenäosus nende võimalike hulgast võrdub nende kõigi tõenäosuste summaga (variantide tõenäosuste võrduse tõttu ka üksiktõenäosuse ja variantide arvu korrutisega):

$$\frac{9}{256} \times 6 = \frac{54}{256}.$$

Kontrolliks võib arvutada sellise perekonna laste kõigi võimalike nelik-kombinatsioonide tõenäosused, mille summa peab võrduma ühega

$$\left( \frac{54}{256} + \frac{81}{256} + \frac{108}{256} + \frac{12}{256} + \frac{1}{256} = 1 \right).$$

54. Selles perekonnas on võimalikud sellised AB-grupita lastepaarid: A ja A; B ja B ning A ja B (või B ja A). Nende tõenäosus on vastavalt 1:16, 1:16 ja 2:16 ((1:16)+(1:16)). Mistahes sobiva lastepaari esinemise üldtõenäosus on seega  $\frac{1}{16} + \frac{1}{16} + \frac{2}{16} = \frac{4}{16}$  (25%). Tõenäosus, et vähemalt ühel lapsel on veregrupp AB: AB ja AB —  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ ; AB ja mitte-AB —  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ ; mitte-AB ja AB —  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ .

AB-veregrupi esinemise üldtõenäosus lastepaaris on niisiis  $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{3}{4}$  (75%). Ning AB-grupi puudumise tõenäosus on järelikult  $1 - \frac{3}{4} = \frac{1}{4}$ .



## 2. 5. Lahknemine analüüsival ristamisel

55. Ristati puhtaliinilisi musti ja pruune hiiri. Esimese põlvkonna hübriidid olid mustad. Neid ristati tagasi pruuni liini hiirtega. Missuguseid järglasi ning millises suhtes on oodata sellest ristamisest?

56. Kõrvitsal domineerib valge viljavärvus kollase üle. Ristati kaht kõrvitsataime ning saadi 59 valgeviljalist ja 62 kollaseviljalist järglastaime. Missugused olid ristatud taimede genotüübid ja fenotüübid?

57. Kreemide ja kollaste merisigade ristamisel saadakse kreme ja kollaseid järglasi suhtes 1:1. Kreemide ja valgete merisigade ristamisel saadakse kreme ja valgeid järglasi samuti suhtes 1:1. Missugused on nende loomade genotüübid? Missuguseid järglasi on oodata kollaste ja valgete merisigade ristamisest?

58. Kaht musta küülikut ristati albiinoküülikutega. Esimese musta küüliku järglaste hulgas oli 17 musta ja 15 hermeliinkarva, teise järglaste hulgas 19 musta ja 22 täintsiljakarva isendit. Määrake kõigi loomade genotüübid.

59. Üht  $F_2$ -põlvkonna nudi (dominantset) pulli ristati genotüübi selgitamiseks sarviliste (retsessiivsete) lehmadega. Saadi 5 nudipäist järglast. Milline on tõenäosus, et see pull on heterosügootne? Milline on tõenäosus, et ta on homosügootne?

## Lahendused ja vastused

55. Must — dominantne, pruun — retsessiivne.

$F_1$  mustad  $Bb \times P$  pruunid  $bb \rightarrow \frac{1}{2}$  musti  $Bb + \frac{1}{2}$  pruune  $bb$ .

56. Lahknemine suhtes 1:1, järelikult analüüsiv ristamine:

$Ww$  (valge)  $\times ww$  (kollane)  $\rightarrow \frac{1}{2}Ww + \frac{1}{2}ww$ .

57.  $Yy$  (kreem)  $\times YY$  (kollane)  $\rightarrow$

$\frac{1}{2}Yy$  (kreem)  $+ \frac{1}{2}YY$  (kollane)

$Yy$  (kreem)  $\times yy$  (valge)  $\rightarrow \frac{1}{2}Yy$  (kreem)  $+ \frac{1}{2}yy$  (valge)

$YY$  (kollane)  $\times yy$  (valge)  $\rightarrow Yy$  (kreem).

58.  $Cc^h$  (must)  $\times cc$  (albiino)  $\rightarrow \frac{1}{2}Cc$  (must)  $+ \frac{1}{2}C^hc$  (hermeliin).

$Cc^h$  (must)  $\times cc$  (albiino)  $\rightarrow \frac{1}{2}Cc$  (must)  $+ \frac{1}{2}c^hc$  (täintsilja).

59. Kui pull on heterosügoot, siis  $Pp$  (nudi)  $\times pp$  (sarvilised)  $\rightarrow \frac{1}{2}Pp$  (nudid)  $+ \frac{1}{2}pp$  (sarvilised), s.o. iga järglase tõenäosus olla nudi  $\frac{1}{2}$ .

Tõenäosus, et dominantse tunnusega isend, kelle 5 järglast analüüsivast ristamisest on dominantse tunnusega, on heterosügootne, võrdub  $(\frac{1}{2})^5 = \frac{1}{32}$  (3.13%).

Tõenäosus, et dominantse tunnusega isend, kelle 5 järglast analüüsivast ristamisest on dominantse tunnusega, on homosügootne, võrdub  $1 - (\frac{1}{2})^5 = \frac{31}{32}$  (96.87%).

## 2. 6. Lahknemine domineerimise ja retsessiivse letaalsusega

60. Mehhikos on karvutute koerte tõug, kelle järglaskonnas esineb alati lahknemine: keskmiselt  $\frac{1}{3}$  kutsikatest on normaalsed karvased. Karvutute koerte ristamisel normaalsetega saadakse järglaskonnas ( $F_1$ ) võrdselt karvutuid ja normaalseid kutsikaid. On teada veel, et karvutute koerte omavahelisel ristamisel on järglasi keskmiselt  $\frac{1}{4}$  võrra vähem kui nende ristamisel normaalsetega. Kuidas seletada neid lahknemisi? Milliste omadustega on karvutuse geen?

61. Hõberebase üks värvusmutante on platinarebane. Hoolimata korduvatest katsetest pole õnnestunud aretada pärivuspuhast (homosügootset) platinarebase tõugu. Platinarebaste omavahelisel ristamisel lahknab järglaskond platinaja- ja hõberebasteks suhtes 2:1. Platinarebaste ristamisel hõberebastega on järglasteks samuti platinaja- ja hõberebased, kuid suhtes 1:1. Andke neile lahknemistele geneetiline põhjendus.

62. Kanadel on tuntud mutantne geen, mis tingib heterosügootidel lühikeste jalgade kujunemise (nn. "roomavad" kanad), kuid homosügootses seisundis on embrüonaalselt letaalne. Kui palju ja missuguseid tibusid on oodata inkubaatoris, kus hautakse 300 muna, mis on saadud lühijalgsete kanade omavahelisest ristamisest.

## Lahendused ja vastused

60. Lahknemine karvutute koerte järglaskonnas näitab, et nad on kõik heterosügoodid, s.o., et nende genotüübis sisaldub karvasusegeen, mis on retsessiivne karvatusalleeli suhtes. Kuid lahknemisseaduse järgi peab karvutute koerte omavahelisel ristamisel ( $Nn \times Nn$ ) tekkima  $\frac{1}{4}$  homosügootseid sügoote dominantalleeli suhtes (NN). Et niisuguseid järglasi aga ei sünni, siis peavad sellised looted hukkuma. Sellega ongi seletatav järglaste koguarvu vähenemine keskmiselt  $\frac{1}{4}$  võrra ja karvutute järglaste arvu vähenemine  $\frac{1}{3}$  võrra.

Järelikult on karvatusgeen pleiotroopse (e. polüfeense) toimega: ühelt poolt dominantset pidurdav toime karvkatte arengule (ilmneb heterosügootses seisundis) ja teiselt poolt retsessiivselt letaalne toime (ilmneb homosügootses seisundis).

61. See geneetiline situatsioon on analoogne karvutute koerte omaga. Lahknemisandmed näitavad, et puuduvad homosügootsed plaatinarebased. Plaatinarvärvuse alleel on dominantne hõbevärvuse alleeli suhtes ja samal ajal retsessiivse iseloomuga embrüonaaleas. Plaatinarebased on genotüübiga Pp, hõberebased genotüübiga pp.

62. Lühijalgset kanad on heterosügoodid Ss. Nende järglaskonnas on oodatav sügootide lahknemine:  $\frac{1}{4}SS + \frac{2}{4}Ss + \frac{1}{4}ss$ . Genotüübiga SS looted hukkuvad (s.o.  $\frac{1}{4}$ ). Kui eeldada, et muid põhjusi loodete surevuseks pole, siis on 300 munast oodata 225 tibu koorumist, neist 150 lühijalgset ja 75 normaalset (pikajalgset).

### 3. Dihübriidne sõltumatu lahknemine

#### 3. 1. Lahknemine vahepealsete ja kodominantsete tunnustega

63. Redise söödava säilitusjuure kuju võib olla ümar (LL), ovaalne (Ll) või piklik (ll), värvus võib olla punane (RR), roosa (Rr) või valge (rr). Kui ristatakse pikliku punase juurega sorti (llRR) ümara valge juurega sordiga (LLrr), missuguseid taimi on siis oodata  $F_1$ - ja  $F_2$ -põlvkonnas? Määrake teoreetiliselt oodatav lahknemine, kui sellest ristamisest saadi 128  $F_2$ -taime.

64. Punaseõielist kitsalehelist lõvilõuasorti ristati valgeõielise laialehise sordiga. Esimese põlvkonna hübriidtaimed olid kõik roosaõielised ja keskmise lehelaiusega. Missuguseid taimi on oodata  $F_2$ -põlvkonnas? Missugune osa  $F_2$ -taimedest peaks sarnanema kummagi lähtesordiga ning missugune osa  $F_1$ -hübriididega?

65. Mõlemal vanemal on vererühmad AB, MN. Määrake, missuguste vererühmadega lapsed ja milliste tõenäosustega võiksid selles perekonnas olla.

66. Vahemererahvaste mitmetes populatsioonides on levinud nn. talasseemia-alleel, mis põhjustab hemoglobiini sünteesi häireid. Homosügootidel selle alleeli suhtes (thth) areneb tavaliselt juba lapseas surmaga lõppev aneemiavorm — raske talasseemia (*thalassaemia major*). Heterosügootidel (Thth) esineb mitteeluhtlik kerge talasseemia (*thalassaemia minor*). Perekonnas on 2 last: esimene on terve, vererühmaga M ja teine raske talasseemia ning vererühmaga N. Missugused on vanemad? Missugune fenotüüp ja millise tõenäosusega võib olla järgmisel lapsel?

67. Musta siledasulelise kuke ristamisel valge käharasulelise kanna saadi ainult sinakaid säbrussulelisi järglasi. Missuguse sagedusega esinevad  $F_2$ -põlvkonnas:

- a) kummagi vanavanema sarnased isendid;
- b)  $F_1$ -hübriidide sarnased isendid?

68. Lainesjuukseline bariton on abielus lainesjuukselise metso-sopraniga. Vanemate mõlemad tunnused on intermediaarsed. Misugune on tõenäosus, et nende laps on:

- a) lainesjuukseline bass;
- b) lökkisjuukseline sopran.

## Lahendused ja vastused

63. P: llRR × LLrr — F<sub>1</sub>: LlRr (ovaalsed roosad juured).

Võimalikud F<sub>2</sub>-järglased võib leida diheterosügootsete vanemtaimede (LlRr) 4 gameeditüübi (LR, Lr, lR, lr) kombineerimise teel (Punett'i võrgustiku abil). Kuid otstarbekas on lähtuda Mendeli 3. seadusest järelduvast asjaolust, et dihübriidset sõltumatut lahknemist võib analüüsida kahe iseseisva monohübriidse lahknemise-na, mille lahknemisread seejärel kombineeritakse. Genotüübilised ja fenotüübilised lahknemissuhted langevad siin mõlema geenipaari puhul kokku (1:2:1). Geeni-(tunnuste-)kombinatsioonide ja nende sageduste leidmise sobivaim moodus on geomeetrilise kombineerimise meetod.

	$\frac{1}{4}$ RR	$\frac{2}{4}$ Rr	$\frac{1}{4}$ rr
$\frac{1}{4}$ LL	$\frac{1}{16}$ LLRR	$\frac{2}{16}$ LLRr	$\frac{1}{16}$ LLrr
$\frac{2}{4}$ Ll	$\frac{2}{16}$ LlRR	$\frac{4}{16}$ LlRr	$\frac{2}{16}$ Llrr
$\frac{1}{4}$ ll	$\frac{1}{16}$ llRR	$\frac{2}{16}$ llRr	$\frac{1}{16}$ llrr

Oodatav arvuline lahknemine: ümar punane — 8, ümar roosa — 16, ümar valge — 8, ovaalne punane — 16, ovaalne roosa — 32, ovaalne valge — 16, piklik punane — 8, piklik roosa — 16, piklik valge — 8.

64. Et ristamisel saadi ühetaolisi järglasi, siis on vanemtaimed homosügootid ja hübriidid diheterosügootid. Hübriidide tunnuste iseloom näitab heterosügootsuse vahepealset avaldumist mõlema geenipaari puhul. F<sub>2</sub>-põlvkonnas on järelikult oodata kummagi tunnuse kolme variandi esinemist (suhtes 1:2:1), mille kombinatsioonid

(1 punane : 2 roosa : 1 valge)  $\times$  (1 lai : 2 keskmine : 1 kitsas) on kerge leida geneetilise kujundi abil (vt. lahendus 63). Lähtesordid (P-taimed) on dihomosügoodid, mille esinemissagedus  $F_2$ -põlvkonnas on mõlemal juhul  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$  (6.25%).  $F_1$ -hübriidide sarnaste diheterosügoodide sagedus  $F_2$ -taimede hulgas on  $\frac{2}{4} \times \frac{2}{4} = \frac{1}{4}$  (25%).

65. Vanemad on ühesugused diheterosügoodid:

$$I^A I^B L^M L^N \times I^A I^B L^M L^N.$$

Määrame oodatava lahknemise kummagi vererühmasüsteemi suhtes eraldi ja seejärel kombineerime mõlemad lahknemisread:

$$\left(\frac{1}{4}A : \frac{2}{4}AB : \frac{1}{4}B\right) \times \left(\frac{1}{4}M : \frac{2}{4}MN : \frac{1}{4}N\right).$$

66. Esimese lapse genotüüp on  $ThThL^M L^M$ , teise lapse genotüüp  $ththL^N L^N$ . Järelikult on vanemad ühtmoodi diheterosügoodid  $ThthL^M L^N$ , mõlemad kerge talasseemia ja MN-vererühmaga. Järgmisel lapsel võib olla teatava tõenäosusega mistahes fenotüüp 9-st võimalikust, mis leiame kahe lahknemisrea kombineerimise teel:

$$\left(\frac{1}{4} \text{ terve} : \frac{2}{4} \text{ kerge th} : \frac{1}{4} \text{ raske th}\right) \times \left(\frac{1}{4}M : \frac{2}{4}MN : \frac{1}{4}N\right).$$

67. Et ristamisel saadi ainult ühesuguseid järglasi, siis peavad vanemad olema homosügoodid kummagi tunnuse suhtes ning hübriidid diheterosügoodid. Hübriidide mõlemad tunnused on vanemate tunnuste vahepealsed, seega on tegemist mõlema heterosügoodse alleelipaari intermediaarse avaldumisega.  $F_2$ -s on järelikult oodata (1:2:1)-lahknemist kummagi tunnuse suhtes.

a) Vanavanemate tunnustega isendid on dihomosügoodid kelle esinemissagedus on mõlemal juhul  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$ .

b)  $F_1$ -sarnaste diheterosügoodide esinemissagedus on  $\frac{2}{4} \times \frac{2}{4} = \frac{4}{16}$ .

68. Tunnuste intermediaarsuse tõttu peavad vanemad olema diheterosügoodid. Analüüsime oodatavat lahknemist kummagi tunnuse suhtes eraldi.

Lainesjuukselistel vanematel ( $Ss \times Ss$ ) võib sündida kolme juuksekujuga lapsi selliste tõenäosustega:

$\frac{1}{4}$  lokijsjuukselisi (SS),  $\frac{2}{4}$  lainesjuukselisi (Ss) ja  $\frac{1}{4}$  sirgejuukselisi (ss).

Hääletüüp on soost sõltuv tunnus, mis on määratud ühe alleelipaariga: mehed on vastavalt bassid ( $H^b H^b$ ), baritonid ( $H^b H^t$ ) ja tenorid ( $H^t H^t$ ) ning naised aldid ( $H^b H^b$ ), metsosopranid ( $H^b H^t$ ) ja sopranid ( $H^t H^t$ ). Seega tuleb oodatava lapse hääletüübi ennustamisel arvestada ka sugu. Oodatavad tõenäosused on:

a)  $\frac{1}{2}(Ss) \times \frac{1}{4}(H^b H^b) \times \frac{1}{2}\sigma = \frac{1}{16}$ ; b)  $\frac{1}{4}(SS) \times \frac{1}{4}(H^t H^t) \times \frac{1}{2}\varphi = \frac{1}{32}$ .

### 3. 2. Lahknemine domineerimisega

69. Kõrgekasvulise kollaseviljalise tomatisordi ristamisel kääbuskasvulise punaseviljalise sordiga saadi  $F_2$ -põlvkonnas 124 kõrgekasvulist punaseviljalist, 46 kõrgekasvulist kollaseviljalist taime, 39 kääbuskasvulist punaseviljalist ja 15 kääbuskasvulist kollaseviljalist taime. Missugused olid  $F_1$ -taimed? Koostage ristamise ja lahknemise genotüübiline skeem.

70. Sulgede esinemine jalgadel on mõnel kanatõul tingitud ühest dominantsest geenist (F), sulgede puudumine jalgadel aga selle retsessiivsest alleelist (f). Hernekujuline hari on tingitud teisest dominantsest geenist (P), mille retsessiivne alleel (p) tingib lehtharja. Määrake  $F_1$ - ja  $F_2$ -põlvkonna kanade tunnused ja lahknemisuhted, kui hernessarjalist sulisjalgset kanatõugu ristata lehtharjalise paljasjalgse tõuga.

71. Ristati kaht äädikakärbse liini: halli kõnttiivalist (*vestigial*) ja musta (*ebony*) pikatiivalist.  $F_1$ -hübriidid olid kõik normaaltunnuselised (s.o. hallid pikatiivalised). Nende omavahelisel ristamisel saadi 672  $F_2$ -isendit. Milline on oodatav fenotüübiline lahknemine selles järglaskonnas (kui on teada, et vaatlusalused geenipaarid lahknevad sõltumatult)? Määrake kõik võimalikud genotüübid järglastel.

72. Mustakirju pulli ristamisel punaste lehmadega saadi  $F_1$ -põlvkonnas ainult musti veiseid,  $F_2$ -põlvkonnas saadi 26 musta, 7 punast, 8 mustakirjut ja 3 punasekirjut vasikat. Andke sellele lahknemisele geneetiline seletus. Koostage ristamise genotüübiline skeem. Määrake teoreetiliselt oodatud lahknemine selles järglaskonnas.

73. Ristati kaht musta käharakarvalist merisiga. Neilt saadud järglastest oli üks must siledakarvaline ja teine valge käharakarvaline. Missuguseid järglasi ning millises vahekorras on oodata nende merisigade ülejäänud järglaskonnas?



74. Mõlemal vanemal on vererühmad A, Rh<sup>+</sup>. Neil sündis laps vererühmaga O, Rh<sup>-</sup>. Missugused fenotüübid ning millise tõenäosusega võivad olla nende järgmisel lapsel.

### Lahendused ja vastused

69. Fenotüüpide sagedused suhtuvad nagu 9:3:3:1 (võrrelge teoreetilist ja faktilist lahknemist). Dominantsed tunnused on kõrgekasvulisus ja punaseviljalisus (kumbki neist tunnustest esineb  $\frac{3}{4}$  järglastel, mõlemad koos  $\frac{9}{16}$ ). Järelikult pidid need tunnused olema F<sub>1</sub>-hübriididel.

P	DDrr	×	ddRR
		↓	
F <sub>1</sub>	DdRr	×	DdRr
		↓	
F <sub>2</sub>	$\frac{1}{4}$ DD	$\frac{2}{4}$ dD	$\frac{1}{4}$ dd

$\frac{1}{4}$ RR	$\frac{1}{16}$	$\frac{2}{16}$	$\frac{1}{16}$
	DDRR	dDRR	ddRR
$\frac{2}{4}$ Rr	$\frac{2}{16}$	$\frac{4}{16}$	$\frac{2}{16}$
	DDRr	DdRr	ddRr
$\frac{1}{4}$ rr	$\frac{1}{16}$	$\frac{2}{16}$	$\frac{1}{16}$
	DDrr	Ddrr	ddrr

70. F<sub>1</sub>: PpFf — hernesharjalised (P) ja sulisjalgsed (F)  
 F<sub>2</sub>: (3P:1p) × (3F:1f) = 9PF:3Pf:3pF:1pf

71.  $672 \times \frac{9}{16} = 378$  halli pikatiivalist (E-Vg-)  
 $672 \times \frac{3}{16} = 126$  halli kõnttiivalist (E-vvgv)  
 $672 \times \frac{3}{16} = 126$  musta pikatiivalist (eeVg-)  
 $672 \times \frac{1}{16} = 42$  musta kõnttiivalist (eevvgv)

$$\left(\frac{1}{4}EE + \frac{2}{4}Ee + \frac{1}{4}ee\right) \times \left(\frac{1}{4}VgVg + \frac{2}{4}Vgvg + \frac{1}{4}vgvg\right)$$

72. Lahknemissuhe 9:3:3:1. Teoreetiliselt oodatud lahknemine: 24.75:8.25:8.25:2.75.

Dihübriidne sõltumatu lahknemine: lahknevad tunnusepaarid on must-punane ja lausvärvus-kirjusus.

Dominantsed tunnused on must ja lausvärvus ( $F_1$  ja  $\frac{9}{16} F_2$ ).

$$BBss \times bbSS \rightarrow BbSs \rightarrow \left(\frac{1}{4}BB + \frac{2}{4}Bb + \frac{1}{4}bb\right) \times \left(\frac{1}{4}SS + \frac{2}{4}Ss + \frac{1}{4}ss\right).$$

73. Mõlemad vanemad peavad olema heterosügootsed nende mõlema (dominantse) tunnuse suhtes ( $BbRr \times BbRr$ ).

Võimalik järglaskond:  $(3B:1b) \times (3R:1r) = 9BR:3Br; 3bR:1br$ .

74. Mõlemad vanemad on diheterosügootid  $I^A i R r$ .

Järgmise lapse võimalik fenotüüp ja selle tõenäosus:

$$\left(\frac{3}{4}A + \frac{1}{4}O\right) \times \left(\frac{3}{4}Rh^+ + \frac{1}{4}Rh^-\right).$$

### 3. 3. Segatüüpi lahknemine

75. Šothorni tõugu punaste sarviliste ja valgete nudide veiste ristamisel on  $F_1$ -põlvkonna isendid kõik kimlid ja nudid. Millist lahknemist on oodata  $F_2$ -põlvkonnas?

76. Punaste sügomorfsete õitega lõvilõuasordi ristamisel kollaste aktinomorfsete õitega lahkesid  $F_2$ -põlvkonna taimed 6 fenotüübi vahel:

punaste sügomorfsete õitega	—	48 taime
punaste aktinomorfsete õitega	—	18 taime
roosade sügomorfsete õitega	—	106 taime
roosade aktinomorfsete õitega	—	32 taime
kollaste sügomorfsete õitega	—	53 taime
kollaste aktinomorfsete õitega	—	15 taime

Andke sellele lahknemisele geneetiline seletus. Võrrelge saadud lahknemist teoreetiliselt oodatavaga. (Märkus: sügomorfne õis on lõvilõuale omane huuljas õis, aktinomorfne õis on lõvilõual haruldane kiirjas õis).

77. Mõlemad vanemad on vererühmadega MN, Rh<sup>+</sup>. Nende esimesel lapsel on vererühmad MN, Rh<sup>-</sup>. Missugused vererühma fenotüübid ning millise tõenäosusega võivad olla nende vanemate järgmisel lapsel?

78. Ühel vanemal on vererühmad A, MN ja teisel B, MN. Neil sündis laps vererühmadega O, N. Määrake nende vanemate järgmise lapse võimalikud fenotüübid.

79. Teatud kanatõugudel määravad ühe geeni kaks alleeli homosügootidel musta või valge sulestikuvärvuse, heterosügootidel tingivad nad aga sinihalli värvuse. Teise geeni üks alleel tingib homosügootidel normaalsed (pikad) jalad, selle geeni teine alleel põhjustab heterosügootidel lühikesed jalad, kuid homosügootses seisundis on embrüonaalselt letaalne. Missuguseid järglasi ning millises suhtes on oodata sinihallide lühijalgsete kanade omavahelisest ristamisest?

80. Musta käharakarvalise merisea korduval ristamisel valge käharakarvalise meriseaga saadi 28 musta käharakarvalist, 31 valget käharakarvalist, 11 musta siledakarvalist ja 9 valget siledakarvalist järglast. Esitage ristamise geneetiline analüüs.

81. Vanematest ühel on veregrupid A, Rh<sup>+</sup> ja teisel B, Rh<sup>+</sup>. Neil sündis laps veregruppidega O, Rh<sup>-</sup>. Leidke järgmise lapse võimalikud veregrupid ja nende tõenäosus.

82. Hallide lühikõrvaliste karakull-lammaste omavahelisel ristamisel ühes lambafarmis saadi 401 halli, neist 103 pikakõrvalist, 200 lühikõrvalist ja 98 kõrvadeta ning 199 musta, neist 50 pikakõrvalist, 101 lühikõrvalist ja 48 kõrvadeta lammas (arvestatud ei ole paljusid talledena surnud järglasi, kelleks olid peamiselt hallid). Tehke ristamise geneetiline analüüs.

## Lahendused ja vastused

75. (1 punane : 2 kimlit : 1 valge) × (3 nudi : 1 sarviline) =  
3 punast nudi : 1 punane sarviline : 6 kimlit nudi : 2 kimlit sarvilist :  
3 valget nudi : 1 valge sarviline.

76. Värvustunnuste puhul esineb heterosügootsuse vahepealne avaldumine, õietüübi puhul esineb domineerimine.

Teoreetilised sagedused: ( $\frac{1}{4}$  punaseid +  $\frac{2}{4}$  roosaid +  $\frac{1}{4}$  kollaseid) ×  
( $\frac{3}{4}$  sügomorfseid +  $\frac{1}{4}$  aktinomorfseid).

Teoreetilised lahknemisarvud: 51 : 17 : 102 : 34 : 51 : 17.

77. Vanematel ühesugune genotüüp L<sup>M</sup>L<sup>N</sup>Rr.

Järgmise lapse võimalike fenotüüpide tõenäosused:

$\frac{3}{16}$ MRh<sup>+</sup>,  $\frac{1}{16}$ MRh<sup>-</sup>,  $\frac{6}{16}$ MNRh<sup>+</sup>,  $\frac{2}{16}$ MNRh<sup>-</sup>,  $\frac{3}{16}$ NRh<sup>+</sup>,  $\frac{1}{16}$ NRh<sup>-</sup>.

78. Vanemate genotüübid I<sup>A</sup>iL<sup>M</sup>L<sup>N</sup> × I<sup>B</sup>iL<sup>M</sup>L<sup>N</sup>.

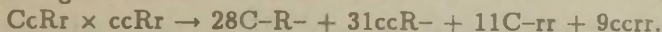
Laste võimalikud fenotüübid: OM, OMN, QN, AM, AMN, AN, BM, BMN, BN, ABM, ABMN, ABN.

79. Vanemad BbSs × BbSs. Järglased:

(1 must : 2 sinihalli : 1 valge) × (2 lühijalgset : 1 pikajalgne) =  
2 musta lühijalgset : 1 must pikajalgne : 4 sinihalli lühijalgset :  
2 sinihalli pikajalgset : 2 valget lühijalgset : 1 valge pikajalgne.

80. Musti ja valgeid merisigu on järglaste hulgas suhtes 39:40 e. 1:1 (analüüsiv ristamine)! Seega must (dominantne) vanem on heterosügootne (Cc). Käharakarvalisi järglasi on 59 ja siledakarvalisi järglasi 20. Saame (3:1)-suhte. Seega on siledakarvalisus retsessiivne tunnus (genotüüp rr) ja käharakarvalised vanemad pidid olema vastava geeni suhtes heterosügootsed (Rr).

Ristamise genotüübiline skeem:



81. Laps on genotüübiga iirr. Vanemate genotüübid on järelikult  $I^A iRr \times I^B iRr$ . Edasi kasutame tuttavat meetodit:

	$\frac{1}{4}O$	$\frac{1}{4}A$	$\frac{1}{4}B$	$\frac{1}{4}AB$
$\frac{3}{4}Rh^+$	$\frac{3}{16}$ O, Rh <sup>+</sup>	$\frac{3}{16}$ A, Rh <sup>+</sup>	$\frac{3}{16}$ B, Rh <sup>+</sup>	$\frac{3}{16}$ AB, Rh <sup>+</sup>
$\frac{1}{4}Rh^-$	$\frac{1}{16}$ O, Rh <sup>-</sup>	$\frac{1}{16}$ A, Rh <sup>-</sup>	$\frac{1}{16}$ B, Rh <sup>-</sup>	$\frac{1}{16}$ AB, Rh <sup>-</sup>

82. Järglaskonnas ilmneb omapärane lahknemine suhtes 2:4:2:1:2:1. Halli ja musta villavärvuse puhul esineb lahknemissuhe 2:1. See on vaadeldav osana (1:2:1)-suhtest. Järelikult puuduvad järglaskonnas hallikarvalised homosügoodid. Asjaolust, et paljud hallid talled surid, järeldub, et halli villavärvust põhjustab dominantne alleel, mis on ühtlasi retsessiivne letaal (põhjustab surma homosügootsuse korral). Kõrvatunnuste puhul esineb lahknemissuhe 1:2:1, mis näitab, et lühikõrvalised on heterosügoodid, pikakõrvalised ja kõrvadeta lambad aga homosügoodid.

### 3. 4. Lahknemine analüüsival ristamisel

83. Halli pikakarvalist (angoora) küülikut ristati valge normaalkarvalise küülikuga. Kõik järglased olid hallid normaalkarvalised. Neid ristati valgete angooraküülikutega. Määrake oodatav fenotüübiline lahknemine. Koostage ristamiste genotüübiline skeem.

84. Roheliste kerajate viljadega kõrvitsataime õietolmuga tolmeldati kaht kollaste ketasjate viljadega taime. Esimese taime seemnetest kasvasid järgmisel aastal ainult kollaste ketasjate viljadega taimed. Teise taime seemnetest saadi 76 kollaste ketasjate viljadega, 83 kollaste kerajate viljadega, 69 roheliste ketasjate viljadega taime ja 74 roheliste kerajate viljadega taime. Andke neile ristamistulemustele geneetiline seletus. Määrake kõigi taimede genotüübid.

85. Nelja halli pikatiivalist  $F_2$ -põlvkonna äädikakärbest ristati musta kõnttiivalise (*ebony, vestigial*) liini kärbestega. Igalt ristamiselt saadi erinev tulemus:

- 1) 216 halli pikatiivalist isendit;
- 2) 113 halli pikatiivalist ja 104 halli kõnttiivalist isendit;
- 3) 110 halli pikatiivalist ja 121 musta pikatiivalist isendit;
- 4) 51 halli pikatiivalist, 58 halli kõnttiivalist, 46 musta pikatiivalist ja 55 musta kõnttiivalist isendit.

Määrake kõigi kärbeste genotüübid.

86. Mees vererühmadega A,  $Rh^+$ , kelle isal olid vererühmad AB,  $Rh^-$  ja emal O,  $Rh^+$ , abiellus naisega, kellel on vererühmad O,  $Rh^-$ . Missuguste vererühmadega lapsi ning milliste tõenäosustega võib sellises perekonnas oodata?

87. Punast harjaga kanatõugu ristati musta harjata tõuga.  $F_2$ -põlvkonnas saadi 27 musta harjaga, 12 punast harjaga, 8 musta harjata ja 4 punast harjata isendit. Neist hübriidkanadest ristati omavahel üht musta harjaga ja punast harjata isendit. Missuguseid järglasi ning millistes võimalikes suhetes on sellest ristamisest oodata?

88. Halli kõnttiivalise äädikakärbse ristamisel musta pikatiivalise isendiga saadi järglaskonnas 74 halli pikatiivalist, 79 halli kõnttiivalist, 66 musta pikatiivalist ja 71 musta kõnttiivalist isendit. Määrake vanemate ja järglaste genotüübid, teades, et hall keha (E) ja pikad tiivad (Vg) on dominantseks tunnuseks.

## Lahendused ja vastused

83.  $CCll \times ccLL \rightarrow CcLl \times ccll \rightarrow \frac{1}{4} CcLl$  (hall normaalkarvaline) +  $\frac{1}{4} Ccll$  (hall angoora) +  $\frac{1}{4} ccLL$  (valge normaalkarvaline) +  $\frac{1}{4} ccll$  (valge angoora).

84.

Kollane ketasjas	×	roheline kerajas	×	kollane ketasjas
GGDD		↓	ggdd	↓
		GgDd		GgDd
		$\frac{1}{4}GgDd + \frac{1}{4}Ggdd + \frac{1}{4}ggDd + \frac{1}{4}ggdd$		

85.

- 1)  $EEVgVg \times eevgvg = EeVgvg$  (100%)
- 2)  $EEVgvg \times eevgvg = EeVgvg$  (50%) +  $Eevgvg$  (50%)
- 3)  $EeVgVg \times eevgvg = EeVgvg$  (50%) +  $eeVgvg$  (50%)
- 4)  $EeVgvg \times eevgvg = EeVgvg$  (25%) +  $Eevgvg$  (25%) +  $eeVgvg$  (25%) +  $eevgvg$  (25%)

86. Mehe genotüüp —  $I^A i Rr$ , naise genotüüp —  $ii rr$ .

Laste võimalikud fenotüübid:  $ARh^+$ ,  $ARh^-$ ,  $ORh^+$ ,  $ORh^-$ , kõigil tõenäosus 25%.

87. Dominantsed tunnused on must värvus ja harja olemasolu.  $F_2$ -põlvkonna must harjaga isend võib olla ühega neljast võimalikust genotüübist  $EECC$ ,  $EECc$ ,  $EeCC$  ja  $EeCc$ , punane harjata isend on kaksikretsessiiv  $eecc$ .

Siin on tegemist dihübriidse analüüsiva ristamise 4 võimaliku variandiga. Nende ristamisvariantide enda tõenäosused on vastavalt  $\frac{1}{9}$ ,  $\frac{2}{9}$ ,  $\frac{2}{9}$  ja  $\frac{4}{9}$ .

88. Järglaste hulgas on halli-musta kehaga isendite suhe 1:1 ning pikatiivaliste ja kõnttiivaliste isendite suhe samuti 1:1. See suhe on iseloomulik analüüsivale ristamisele.

Järelikult vanemate genotüübid on:

Eevg (hall kõnttiiviline)  $\times$  eeVg (must pikatiiviline)  
ja järglaste genotüübid EeVg (hallid pikatiivalised), Eevg (hallid kõnttiivalised), eeVg (mustad pikatiivalised) ning eevg (mustad kõnttiivalised).



## 4. Polühübriidne sõltumatu lahknemine

89. Kõrgekasvulist punaste õite ja kollaste kaunadega lillhermesorti ristati kääbuskasvulise valgete õite ja roheliste kaunadega sordiga.  $F_1$ -põlvkonnas olid kõik taimed kõrgekasvulised punaste õite ja roheliste kaunadega. Missuguseid taimi ning millises lahknemissuhtes on oodata  $F_2$ -põlvkonnas? Mitme erineva genotüübiga taimi moodustub  $F_2$ -põlvkonnas?

90. Ristati pärivuspuhtaid valgeid sulisjalgseid roosharjalisi ja musti paljasjalgseid lehtharjalisi kanu.  $F_1$ -hübriidid olid sinised, sulisjalgsed ja roosharjalised. Määrake  $F_2$ -põlvkonna kohta:

- Mitme erineva genotüübiga järglasi on oodata?
- Mitme erineva fenotüübiga järglasi on oodata?
- Missuguse sagedusega on oodata fenotüübi poolest kummagi lähtevormi ja  $F_1$ -hübriididega sarnaseid isendeid?

91. Mõlemal vanemal on vererühmad A, MN,  $Rh^+$ . Neil sündis laps vererühmadega O, MN,  $Rh^-$ . Missugused vererühmafenotüübid ja millise tõenäosusega võivad olla nende vanemate järgmisel lapsel?

92. Ühel vanemal on vererühmad O, MN,  $Rh^+$  ja teisel — AB, M,  $Rh^+$ . Missugune 4-st lapsest järgmiste vererühmadega 1) O, MN,  $Rh^+$ ; 2) AB, M,  $Rh^+$ ; 3) B, M,  $Rh^-$  ja 4) A, N,  $Rh^+$  võib olla nende vanemate laps? Mitme erineva fenotüübiga lapsi võiks niisuguste vererühmadega vanematel olla?

93. Emal on vererühmad B, M,  $Rh^-$  ja lapsel — A, MN,  $Rh^+$ . Missugune neist 5-st mehest, kelle vererühmad on 1) A, M,  $Rh^+$ ; 2) O, N,  $Rh^+$ ; 3) AB, N,  $Rh^+$ ; 4) A, MN,  $Rh^-$  ja 5) B, MN,  $Rh^+$  võiks olla selle lapse isa?

94. Ema vererühmad on A, MN,  $Rh^-$ , tema lapse vererühmad on B, N,  $Rh^-$ . Määrake kõik võimalikud vererühmafenotüübid, mis võivad olla selle lapse isal.

95. Ühe vanema fenotüüp on A, MN, Rh<sup>+</sup>, PTC<sup>+</sup> ja teise vanema fenotüüp AB, MN, Rh<sup>+</sup>, PTC<sup>+</sup>. Neil sündis laps fenotüübiga B, MN, Rh<sup>-</sup>, PTC<sup>-</sup>. Määrake

a) mitu erinevat fenotüübivõimalust on järgmisel lapsel?

b) milline on tõenäosus, et see on

1) AB, N, Rh<sup>-</sup>, PTC<sup>-</sup>;

2) A, MN, Rh<sup>+</sup>, PTC<sup>+</sup>?

96. Pruunisilmne lakkisjuukseline tedretähniline mees abiellub sinisilmse sirgejuukselise tedretähnideta naisega, kelle mõlemad vanemad olid pruunisilmased lainesjuukselised ja tedretähnilised. Neil sündis sinisilmne lainesjuukseline tedretähnideta tütar, kes abiellus sinisilmse lainesjuukselise tedretähnilise mehega. Milliseid lapsi võib selles perekonnas oodata? Määrake kõigi mainitud isikute genotüübid.

97. Hiirte (ja paljude teistegi imetajate) karvavärvus on määratud kuue omavahel koostoimes oleva ja sõltumatult lahkneva põhi-geeni (A, B, C, D, E, S) poolt.

a) Kui palju erinevaid genotüüpe nende geenide suhtes võib olla populatsioonides, kui eeldame, et kõigil neil geenidel on 2 alleeli?

b) Kui palju erinevaid genotüüpe saab olla juhul, kui arvestame, et kaks neist geenidest on polüalleelsed — üks (A) viie, teine (C) kuue alleeliga?

98. Kүүлükufarmis on kaks nelja sõltumatu tunnusepaari poolt erinevat kүүлükutõugu (ABcD ja abCd), üks kolme, teine ühe dominantse tunnusega. Uue tunnustekombinatsiooniga (aBCd) tõu saamiseks ristatakse neid tõuge, ning saadud F<sub>1</sub>-hübriide ristatakse omavahel. Iseloomustage F<sub>2</sub>-põlvkonna võimalikku koosseisu:

a) kui palju erinevaid genotüüpe võib esineda?

b) kui palju on erinevaid fenotüüpe?

c) milline osa F<sub>2</sub>-st on esimese tõu (ABcD) sarnane?

d) milline osa F<sub>2</sub>-st on teise tõu (abCd) sarnane?

e) milline osa F<sub>2</sub>-st on soovitava tunnustekombinatsiooniga?

f) milline osa F<sub>2</sub>-st on soovitatavate tunnustega homosügoote?

Kas see aretusmeetod on kõige otstarbekam?

99. Ristatakse isendid genotüüpidega AaBbddEeFf ja AabbDdEeFf. Teades, et need geenid lahknevad sõltumatult, arvutage, kui palju võib järglaskonnas olla

- a) erinevate genotüüpidega isendeid?  
 b) erinevate fenotüüpidega isendeid, kui kõigis geenipaarides esineb domineerimine?  
 c) erinevate fenotüüpidega isendeid, kui alleelipaarides Aa, Bb ja Ee esineb intermediaalne avaldumine, alleelipaarides Dd ja Ff aga domineerimine?

100. Vanematest on üks veregruppidega A, MN, Rh<sup>+</sup> ja teine B, MN, Rh<sup>+</sup>. Neil sündis laps veregruppidega O, MN, Rh<sup>-</sup>. Leidke, mitme erineva genotüübi ja fenotüübiga lapsi võiks selles perekonnas üldse sündida. Missugune on veregruppidega A, MN, Rh<sup>+</sup> lapse sünni tõenäosus?

101. Üks vanem on veregruppidega B, MN, Rh<sup>+</sup> ja teine — AB, MN, Rh<sup>+</sup>. Neil sündis laps veregruppidega A, M, Rh<sup>-</sup>. Leidke, missugune on sellise lapse sünni kordumise tõenäosus. Missuguste veregruppidega lapse sünni tõenäosus selles perekonnas?

102. Ühel vanemal on veregrupid A, M, Rh<sup>+</sup>, teisel — A, MN, Rh<sup>-</sup>. Neil sündis laps veregruppidega O, M, Rh<sup>-</sup>. Leidke, missugune on veregruppidega A, MN, Rh<sup>+</sup> lapse sünni tõenäosus. Mitme erineva veregrupi kombinatsioonidega lapsi võiks selles perekonnas sündida?

103. Sünnitusmajas aeti juhuslikult segi kolm ühel õöl sündinud last, kelle veregrupid olid O, B ja AB. Vanemate paarid olid veregruppide järgi sellised:

- 1) O × AB; 2) A × B ja 3) B × B.

Leidke iga lapse vanemad.

104. Ühel vanemal on veregrupid O, N, Rh<sup>+</sup> ja teisel — AB, M, Rh<sup>+</sup>. Sünnitusmajas ühel päeval sündinud viis last on veregruppidega: 1) O, N, Rh<sup>+</sup>; 2) AB, M, Rh<sup>+</sup>; 3) A, M, Rh<sup>+</sup>; 4) B, N, Rh<sup>-</sup> ja 5) A, MN, Rh<sup>-</sup>. Missugune neist lastest on nende vanemate laps?

105. Emal on veregrupid O, MN, Rh<sup>-</sup> ja lapsel O, N, Rh<sup>+</sup>. Missugune neist viiest mehest, kelle veregrupid on 1) O, M, Rh<sup>+</sup>; 2) AB, N, Rh<sup>+</sup>; 3) O, N, Rh<sup>-</sup>; 4) B, M, Rh<sup>+</sup>; 5) A, MN, Rh<sup>+</sup>, võiks olla selle lapse isa?

## Lahendused ja vastused

89. Kõrgekasvulisus, punased õied ja rohelised kaunad on dominantsete tunnused (vt.  $F_1$ -hübriidid). Iga tunnusepaari suhtes on oodata (3:1)-lahknemist.

Võimalikud kombinatiivsed fenotüübid ja nende sagedussuhted leiame üksiklahknemiste sõltumatu kombineerimise teel:

(3 kõrget : 1 kääbus)  $\times$  (3 punast : 1 valge)  $\times$  (3 rohelist : 1 kollane).

Erinevate fenotüüpide arv on  $2^3 = 8$ ,

erinevate genotüüpide arv on  $3^3 = 27$ .

90. a) Genotüüpe  $3^3 = 27$ ;

b) fenotüüpe  $3 \times 2 \times 2 = 12$ ;

c) esimese vanemvormiga sarnaseid:  $\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{64}$ ;

teise vanemvormiga sarnaseid:  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{64}$ ;

$F_1$ -hübriidiga sarnaseid:  $\frac{2}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{18}{64}$ .

91. Mõlema vanema genotüüp on  $I^A i L^M L^N Rr$ .

Järgmise lapse võimalike fenotüüpide tõenäosused:

$(\frac{3}{4}A + \frac{1}{4}O) \times (\frac{1}{4}M + \frac{2}{4}MN + \frac{1}{4}N) \times (\frac{3}{4}Rh^+ + \frac{1}{4}Rh^-)$ .

92. Selgitame, missuguste vererühmakombinatsioonidega lapsed võiksid niisuguste fenotüüpidega vanematel üldse olla: A ja B; M ja MN;  $Rh^+$  ja  $Rh^-$ .

Võrdleme vaidlusaluste laste vererühmi nende lubatavatega selles perekonnas. Leiame, et ainult 3) lapse kõik vererühmad sobivad selle vanematepaari lapsel.

Erinevate fenotüüpide võimalik arv selle perekonna lastel on  $2 \times 2 \times 2 = 8$ .

93. Võimaliku isa leidmiseks tuleb selgitada, missugused alleelid pidi laps saama isalt. Mees, kelle genotüübis on kõik need alleelid, võib olla selle lapse isa: kasvõi ühe vajaliku alleeli puudumine välistab isaduse.

Lapse ja ema vererühmade kõrvutamisel järeldub, et ema genotüüp on  $I^B i L^M L^M rr$  ja lapse genotüüp on  $I^A i L^M L^N Rr$ .

Järelikult pidi see laps isalt saama alleelid  $I^A$ ,  $L^N$  ja R.

Meeste fenotüüpide analüüs näitab, et ainult 3) mehe (AB, N,  $Rh^+$ ) genotüüp sisaldab kõiki vajalikke alleele.

94. Ema genotüüp:  $I^A i L^M L^N rr$ . Lapse genotüüp:  $I^B i L^N L^M rr$ .

Laps peab olema saanud isalt alleelid  $I^B$ ,  $L^N$  ja  $r$ .

Isa võimalikud fenotüübid:

$(B \text{ või } AB) \times (N \text{ või } MN) \times (Rh^- \text{ või } Rh^+)$ , s.o. 8 eri võimalust.

95. Vanemate genotüübid:  $I^A i L^M L^N Rr Tt \times I^A I^B L^M L^N Rr Tt$ .

a) Järgmise lapse fenotüübivõimalusi on 36:

$3(A, B, AB) \times 3(M, MN, N) \times 2(Rh^+, Rh^-) \times 2(PTC^+, PTC^-)$ ;

b) 1)  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{256}$  (0,4%);

2)  $\frac{2}{4} \times \frac{2}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{36}{256}$  (14%).

96. Et naine on sinisilmne, kuigi ta vanemad pruunisilmsed, siis sinisilmsus on retsessiivne tunnus. Täpselt samuti leiame, et tedretähnide puudumine on retsessiivne tunnus. Juuksekuju puhul on kolm tunnust, millest lainesjuukselisus on vahepealne. Et oodatavate laste vanemad on mõlemad sinisilmsed (homosügoodid), siis nende lapsed saavad olla ainult sinisilmsed. Niisiis on selles perekonnas võimalik ainult dihübriidne lahknemine — juuksekuju ja tedretähnilisuse suhtes. Mõlema vanema lainesjuukselisuse (heterosügootsuse) tõttu võivad neil sündida lakkis-, laines- ja sirgejuukselised lapsed (töenäosusega vastavalt  $\frac{1}{4}$ ,  $\frac{2}{4}$ ,  $\frac{1}{4}$ ). Tedretähnilisuse suhtes on ema retsessiivne homosügoot, mees aga dominantne ning pole teada, kas homo- või heterosügoot. Kui ta on homosügoot (TT) siis on oodata ainult tedretähnilisi lapsi, kui aga heterosügoot, siis võrdse tõenäosusega tedretähnilisi ja tedretähnideta lapsi. Ülejäänud isikute genotüüpide määramine ei tohiks tekitada raskusi.

97. Iga geeni suhtes võimalike erinevate genotüüpide arv avaldub

$$g = \frac{r(r+1)}{2}, \text{ kus } r \text{ on erinevate alleelide arv.}$$

a)  $3^6 = 729$ ;

b) 5 alleeli puhul on ühe geeni suhtes erinevate genotüüpide arv 15 ja 6 alleeli puhul — 21. Genotüüpide koguarv on  $21 \times 15 \times 3^4 = 25515$ .

98.  $F_2$ : a)  $3^4 = 81$  erineva genotüübiga ja

b)  $2^4 = 16$  erineva fenotüübiga;

c)  $\frac{3}{4}A \times \frac{3}{4}B \times \frac{1}{4}c \times \frac{3}{4}D = 27/256$ ;

d)  $\frac{1}{4}a \times \frac{1}{4}b \times \frac{3}{4}C \times \frac{1}{4}d = 3/256$ ;

$$e) \frac{1}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = 9/256;$$

$$f) \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = 1/256.$$

Et saada soovitatavate tunnustega konstantset tõugu sel meetodil, on vaja saada väga suur hulk  $F_2$ -isendeid (tõenäoliselt üle tuhande) ja teostada väga paljude isendite homosügootsuse kontroll. Otatarbekas aretusmeetod oluks  $F_1$ -isendite taandristluse teel suurema arvu soovitatavate tunnustega lähtetõuga (s.o. tõuga abCd).

99. a) Kolme geeni (A, E, F) suhtes on mõlemad vanemad heterosügooidid, mistõttu nende geenide poolest erinevaid genotüüpe saab olla  $3^3 = 27$ . Kahe geeni (B, D) suhtes on üks vanem heterosügoot, teine homosügoot; nende geenide kohta tuleb erinevaid genotüüpe  $2^2 = 4$ . Võimalike genotüüpide koguarv on seega  $27 \times 4 = 108$ .

b) Kõigi geenide puhul esineb genotüüpe dominantsete alleelidega ja ilma nendeta. Järelikult esineb iga geenipaari suhtes lahknemine kahte fenotüüpi ja võimalike fenotüüpide üldhulk on  $2^5 = 32$ .

c) Intermediaarsuse puhul on erinevate fenotüüpide arv võrdne genotüüpide arvuga; seega geenide A, B ja E suhtes saab olla  $3 \times 2 \times 3 = 18$  fenotüüpi. Kahe ülejäänud geeni suhtes esineb  $2 \times 2 = 4$  fenotüüpi (vt. punkt b). Võimalike fenotüüpide koguarv on niisiis  $18 \times 4 = 72$ .

100. Lapse veregruppide arvestades määrame vanemate genotüübid:  $I^A i L^M L^N Rr$  ja  $I^B i L^M L^N Rr$ .

Erinevate genotüüpide võimalik arv lastel on sõltumatu lahknemise seaduse kohaselt seega  $4 \times 3 \times 3 = 36$ .

Erinevate veregruppide arv kahe esimese geeni suhtes langeb kokku erinevate alleelipaaride arvuga (A, B, AB, O ja M, MN, N), kolmanda geeni suhtes võrdub aga kahega ( $Rh^+$  ja  $Rh^-$ ).

Kõigi võimalike veregruppide kombinatsioonide (fenotüüpide) arv on järelikult  $4 \times 3 \times 2 = 24$ . Tunnustekombinatsiooni A, MN,  $Rh^+$  tõenäosus on  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{2} \times \frac{3}{4} = 3/32$ .

101. Lapse veregruppide arvestamisel selgub, et vanemate genotüübid on  $I^B i L^M L^N Rr \times I^A I^B L^M L^N Rr$ . Leiame võimalikud veregrupid ja nende tõenäosused iga geeni kohta eraldi:  $\frac{2}{4}B$ ,  $\frac{1}{4}A$ ,  $\frac{1}{4}AB$ ;  $\frac{1}{4}M$ ,  $\frac{2}{4}MN$ ,  $\frac{1}{4}N$  ja  $\frac{3}{4}Rh^+$ ,  $\frac{1}{4}Rh^-$ . Veregruppidega A, M,  $Rh^-$  lapse sünni tõenäosus on  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{64}$ . Kõige tõenäosem veregrupikombinatsioon on  $\frac{1}{2}B \times \frac{1}{2}MN \times \frac{3}{4}Rh^+ = \frac{3}{16} B, MN, Rh^+$ .

102. Lapse veregruppide arvutades saame täpselt määrata vanemate genotüübid:  $I^A i L^M L^M Rr \times I^A i L^M L^N Rr$ . Kergesti on eeldatav,

et iga veregrupisüsteemi osas on siin võimalik lahknemine kahe veregrupi vahel:  $(\frac{3}{4}A + \frac{1}{4}O) \times (\frac{1}{2}M + \frac{1}{2}MN) \times (\frac{1}{2}Rh^+ + \frac{1}{2}Rh^-)$ .  
 Kombinatsiooni A, MN, Rh<sup>+</sup> tõenäosuseks saame  $\frac{3}{4} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{3}{16}$ .  
 Üldse on võimalikud  $2 \times 2 \times 2 = 8$  kombinatsiooni.

103. Selgitame kõigepealt, missuguste veregruppidega lapsed võiksid üldse olla igal vanematepaaril. 1) paaril on need A ja B; 2) paaril — kõigi gruppidega (kui mõlemad vanemad on heterosügootid — I<sup>A</sup>i × I<sup>B</sup>i) ning 3) paaril - B ja O (peame eeldama ikka maksimumvõimalust, s.o. heterosügootsust). Seega võib AB-laps olla ainult 2) vanematepaaril. Ülejäänud kahest peab O-grupiga laps olema 3) vanematepaari oma ja B-laps on 1) paari oma.

104. Selgitame, missuguste veregrupikombinatsioonidega lapsed võiksid neil vanematel olla: A või B × MN × Rh<sup>+</sup> või Rh<sup>-</sup>. Võrdleme kõigi laste veregrupe nende lubatavatega selles perekonnas. Leiame, et ainult 5) lapse kõik veregrupid sobivad selle vanematepaari lapsele. Järelikult ongi see (A, MN, Rh<sup>-</sup>) otsitav laps.

105. Võimaliku isa leidmiseks tuleb selgitada, missugused alleelid pidi laps saama isalt. Mees, kelle genotüübis on kõik need alleelid, võib olla lapse isa. Lapse ja ema veregruppide võrdlusest selgub, et laps pidi isalt saama alleelid i, L<sup>N</sup> ja R. Meeste fenotüüpide analüüs näitab, et ainult 5) mehe (A, MN, Rh<sup>+</sup>) genotüüp võib sisaldada kõiki vajalikke allelele (kui I<sup>A</sup>i, L<sup>M</sup>L<sup>N</sup>, Rr).

## 5. Geenide koostoime

---

### 5. 1. Komplementaarsus

106. Ristati pärvuspuhtaid kollaseid ja siniseid viirpapagoisid.  $F_1$ -hübriidid olid kõik rohelised,  $F_2$ -põlvkonnas leiti aga järgmine lahkemine: 48 rohelist, 17 kollast, 14 sinist ja 5 valget lindu. Seletage nende värvustunnuste päritavusviisi ja koostage ristamise genotüübiline skeem. Millist järglaskonda võiks oodata roheliste  $F_1$ -hübriidide ristamisel valgete isenditega?

107. Kahe kerajate viljadega kõrvitsasordi ristamisel saadud  $F_1$ -hübriidid olid ketasjate viljadega.  $F_2$ -põlvkonnas ilmnis järgmine lahkemine: 87 ketasjate, 62 kerajate ja 11 piklike viljadega taime. Selgitage kõrvitsa viljakuju päritavusviisi. Millist lahkemist on oodata  $F_1$ -hübriidide ristamisel piklike viljadega taimedega?

108. Ristati puhtasordilisi kreemi- ja valgeõielisi levkoisid.  $F_2$ -põlvkonnas saadi lahkemine kolme fenotüübiklassi — punase-, kreemi- ja valgeõielisteks taimedeks suhtes 9:3:4. Missugused olid  $F_1$ -taimed? Andke ristamistulemuste geneetiline seletus.

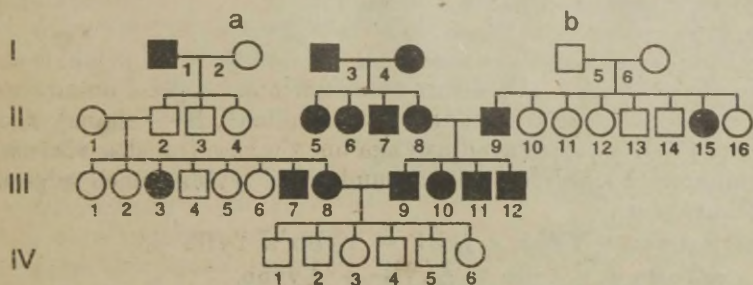
109. On olemas mitu erinevat lühikarvalist küülikutõugu, nn. rekstküülikud. Rekstküülikute ristamisel normaalkarvalise tõuga saadakse  $F_1$ -hübriidid alati normaalkarvalised. Kahe erineva rekstõu ristamisel saadi  $F_2$ -põlvkonnas 41 normaalkarvalist ja 27 rekstküülikut. Missugused olid  $F_1$ -hübriidid? Andke lahkemise geneetiline seletus ja koostage ristamise genotüübiline skeem.

110. Normaalse pigmentatsiooniga tedretähnideta naine on abielus albiino mehega. Nende kolmest lapsest on üks normaalne tedretähniline, teine albiino ja kolmas normaalne tedretähnideta. Määrake vanemate ja laste genotüübid (teades, et albinism ja tedretähnide puudumine on retsessiivsed tunnused).

111. Joonisel 7 esitatud genealoogiline skeem kujutab kahest eri piirkonnast pärit suguvõsa (a ja b), milles esineb pärilik kurtumus. Määrake kurtuse päritavusviisi mõlemas suguvõsas ning



selgitage, miks suguvõsadevahelisest kurtide abielust (III-8 × III-9) sündisid teistsugused lapsed kui suguvõsasisesest kurtide abieludest (I-3 × I-4 ja II-8 × II-9). Missugune oleks kurdi lapse sünni tõenäosus, kui omavahel abielluksid selliste genotüüpidega isikud nagu IV-1 ... IV-6?



Joonis 7. Kurtummuse päritavuse sugupuu

112. Ristati beeži- ja plaatinavärvuselise naaritsaliini.  $F_1$ -hübriidid olid kõik loodusliku (metsiku) pruuni karvavärvusega.  $F_2$ -põlvkonnas täheldati aga järgmist lahknemist: 49 pruuni, 18 beeži, 15 plaatinakarva ja 6 kreemi isendit. Selgitage nende karvavärvuste päritavus. Millist järglaskonda võiks oodata hübriidse pruuni naaritsa ristamisel kreemi naaritsaga.

113. Ristati kaht erineva päritoluga valgeõielist lillhernesorti.  $F_2$ -põlvkonnas saadi lahknemine punase- ja valgeõielisteks taime-  
 deks suhtes 9:7. Andke nähtuse geneetiline seletus. Millised olid  $F_1$ -hübriidid? Missuguse genotüübiga on ristatud sordid?

114. Valgeteralist rukkisorti ristati kollaseteralise sordiga.  $F_1$ -terised olid rohelised.  $F_2$ -põlvkonnas saadi 889 rohelist, 281 kollast ja 398 valget terist. Andke ristamistulemuste geneetiline analüüs.

## Lahendused ja vastused

106.  $F_2$ -põlvkonnas nähtub lahknemine 4 fenotüübi vahel ligikaudses suhtes 9 (rohelist) : 3 (kollased) : 3 (sinised) : 1 (valged). Et vanemad erinevad üheainsa tunnuse poolest, siis peab olema tegemist kahe geeni koostoimega sellele tunnusele (sulestikuvärvusele). See, et  $F_1$ -põlvkonnas ilmneb vanematega võrreldes uus tunnus, viitab komplementaarsetele geenitoimele. Fenotüüpide arv ja lahknemisuhe  $F_2$ -s näitavad, et mõlema komplementaarsete geeni dominantne alleel määrab iseseisva tunnuse (Y — kollane, B — sinine), koostoides (Y-B-) kujundavad nad aga uue tunnuse (rohelise värvuse); dominantsete alleelide täielikul puudumisel (yybb) esineb valge sulestikuvärvus.

Ristamisskeem:  $YYbb \times yyBB \rightarrow YyBb \times YyBb \rightarrow$

$$\frac{9}{16}Y-B- + \frac{3}{16}Y-bb + \frac{3}{16}yyB- + \frac{1}{16}yybb.$$

$F_1$ -hübriidide ristamine valgetega:  $YyBb \times yybb \rightarrow \frac{1}{4}YyBb$

(rohelist) +  $\frac{1}{4}Yybb$  (kollased) +  $\frac{1}{4}yyBb$  (sinised) +  $\frac{1}{4}yybb$  (valged).

107. Uue tunnusevormi esinemine  $F_1$ -hübriididel ja  $F_2$ -hübriidide lahknemispilt (suhtes 9:6:1) annavad tunnistust komplementaarsetest geenitoimest. Keraja viljakuju esinemisest mõlemal vanem-sordil (DDpp ja ddPP) ja  $\frac{6}{16}$ -l ( $\frac{3}{16}D-pp + \frac{3}{16}ddP-$ )  $F_2$ -järglastest järeldub, et mõlemad dominantsete komplementaarsete geenid on eraldi toimes ühesuguse avaldumisega. Koostoides (D-P-) annavad nad ketaaja viljakuju. Kaksikretsessiivsed (ddpp) on piklike viljadega.  $F_1$ -hübriidide ristamisel piklikviljaliste taime-dega (DdPp  $\times$  ddpp) on oodata lahknemist ketaajate, kerajate ja piklike viljadega taime-deks sagedussuhtes 1:2:1.

108.  $F_2$ -põlvkonna uuest tunnusest ja selle suhtosast järglas-konnas ( $\frac{9}{16}$  punaseõielist; A-C-) järeldub ristamisel kokkusattunud dominantsete geenide komplementaarne avaldumine.  $F_1$ -hübriidid peavad olema punaseõielised (AaCc):

$AaCc$  (kreem)  $\times$   $aaCC$  (valge)  $\rightarrow$   $AaCc$  (punane).

Domineerimise korral mõlemas geenipaaris võib dihübriidse genotüübilise lahknemise avaldada 4 genotüübiklassi (fenotüübilise radikaali kujul):  $\frac{9}{16}A-C-$ ;  $\frac{3}{16}A-cc$ ;  $\frac{3}{16}aaC-$  ja  $\frac{1}{16}aacc$ .

Kolm esimest neist klassidest vastavad  $F_1$ -hübriidile ja mõlemale vanem-sordile (punase-, kreemi- ja valgeõielised). Viimane, kaksikretsessiivide klass peab samuti olema valgeõieline ( $F_2$ -s valgeõielisi  $\frac{4}{16} = \frac{3}{16}aaC- + \frac{1}{16}aacc$ ).

Seega dominanttsel geenil C iseseisvat (komplementaargeeni A puudumisel ilmnevat) toimeefekti pole.

Tõepärane seletus: A — pigmendi olemasolu (värvilisus), aa — pigmendi puudumine (valge), C — punase värvus, cc — kreem värvus.

109. Ülesande andmetest nähtub, et normaalkarvalisus on lühikarvalisuse (reks-tüübi) kõigi geneetiliste variantide suhtes dominantne. Eri reks-tõugude ristamisel saadud  $F_2$ -põlvkonnas võib kergesti ära tunda (9:7)-lahknemise (oodatav arvuline lahknemine selle järgi on 38.25:29.75). Järelikult on tegemist dihübriidse ristamisega, s.o. eri reks-tõugude lühikarvalisus on tingitud erinevate geenide retsessiivsetest alleelidest. Sõltumatu lahknemise seaduse järgi on dihübriidse ristamise  $F_2$ -järglastest  $\frac{9}{16}$  vähemalt ühe dominantse alleeliga mõlemast geenipaarist, kõigis ülejäänud genotüüpides, kokku  $\frac{7}{16}$  järglastest, puudub kas ühe või mõlema geeni dominantne alleel. Järelikult on normaalkarvalisus määratud kahe komplementaarse geeni dominantsete alleelide ( $R_1$  ja  $R_2$ ) koostoimega. Kummagi geeni dominanttsel alleelil iseseisvat (teistest sõltumatut) avaldumist pole (genotüübid  $R_1-r_2R_2$ ,  $r_1R_1R_2$ - ja  $r_1r_1R_2R_2$  avalduvad ühel viisil lühikarvalisuse kujunemisega).

Vanemtõugude genotüübid pidid olema  $r_1r_1R_2R_2 \times R_1R_1r_2r_2$ .

$F_1$ -hübriidid on genotüübiga  $R_1r_1R_2r_2$  ja seega normaalkarvalised.

110. Ema CcFf, isa ccFf; lapsed CcFf, cc(Ff või ff), Ccff.

Dominantne tedretähniliisuse geen F saab avalduda ainult dominantse pigmentatsioonigeeni C juuresolekul.

111. Kurtuse genealogia mõlemas suguvõsas näitab tüüpilist autonoomset retsessiivset päritavusviisi. Kõik kurdid on homosügootsed retsessiivsete mutantsete geenide suhtes ja nende omavahelisest abielust sünnivad samasugused homosügootsed (kurdid) lapsed. Normaalsete laste sündimine eri suguvõsadest pärit kurtide abieludest on seletatav ainult sellega, et nad on homosügootsed erinevate mutantsete geenide suhtes, mis mõlemad tingivad kurtust, ning nende laste genotüübis on kokku sattunud nende geenide normaalsed dominantsete alleelid, mis komplementaarses koostoimes kujundavad normaalse kuulmise; ddEE  $\times$  DDee  $\rightarrow$  DdEe.

Niisuguste diheterosügootide (DdEe  $\times$  DdEe) järglased saavad tõenäosusega  $\frac{9}{16}$  mõlemad dominantsete geenid ja on normaalsed, kuid tõenäosusega  $\frac{7}{16}$  on nad homosügootsed ühe või mõlema retsessiivse (defektse) geeni suhtes ja on kurdid.

112.  $F_2$ -põlvkonnas toimus lahknemine karvavärvuse järgi suhtes 9 (pruunid) : 3 (beežid) : 3 (platinahallid) : 1 (kreemid).

Mõlema geeni dominantsete alleelid määravad iseseisva tunnuse (A — beež ja B — platinahall), koostoimel ( $A-B-$ ) kujundavad aga uue tunnuse — pruuni karvavärvuse; dominantsete alleelide täielikul puudumisel ( $aabb$ ) ilmneb kreem karvavärvus.

Hübriidse pruuni naaritsa ( $AaBb$ ) ristamisel kreemi naaritsaga ( $aabb$ ) on analüüsiva ristamise lahknemissuhte (1:1:1:1) kohaselt oodata pruune ( $AaBb$ ), beeže ( $Aabb$ ), platinakarva ( $aaBb$ ) ja kreeme ( $aabb$ ) järglasi.

113.  $F_2$ -lahknemise suhte arvude summa on 16. Sellest järeldub, et tegemist on dihübriidse lahknemisega, s.t., et lillherne õievärvus on kahe geeni kontrolli all.

Sõltumatu lahknemise seaduse järgi on  $F_2$ -järglastest  $\frac{9}{16}$  genotüübiga  $A-B-$ , s.o. vähemalt ühe dominantse alleeliga mõlemast geenipaaris; kõigis ülejäänud genotüüpides, kokku  $\frac{7}{16}$  järglastest, puudub kas ühe või mõlema geeni dominantne alleel. Et  $\frac{9}{16}$   $F_2$ -taimedest olid punaseõielised, siis on selge, et see õievärvus on määratud kahe komplementaarse geeni dominantsete alleelide koostoimel. Kui võrd ülejäänud  $\frac{7}{16}$  isenditest olid ühesugused valgeõielised, siis kummagi geeni dominantsetel alleelil iseseisvat fenotüübilist avaldumist pole (genotüübid  $A-bb$ ,  $aaB-$  ja  $aabb$  avalduvad ühel viisil punase õievärvuse puudumisena).

$F_1$ -hübriidid pidid olema genotüübiga  $AaBb$ , seega punaseõielised. Et lähtesordid on ühesugused valgeõielised, siis pidi kummagil üks dominantsetest geenidest puuduma.

Järelikult on nende genotüübid  $AAbb$  ja  $aaBB$ .

114.  $F_1$ -põlvkonna uue tunnuse järgi võib oletada ristamisel kokkusattunud geenide komplementaarset avaldumist.

Siis peaks ristatud sortide genotüübid olema vastavalt  $aaBB$  (valge) ja  $AAbb$  (kollane) ning  $F_1$ -hübriidil  $AaBb$  (roheline). Seda kinnitab  $F_2$ -lahknemise dihübriidisuhe 9 : 3 : 4 ( $\chi^2$ -test).

Domineerimise korral mõlemas geenipaaris võib dihübriidse genotüübilise lahknemise avaldada fenotüübiliste radikaalidega:  $\frac{9}{16}A-B-$ ;  $\frac{3}{16}A-bb$ ;  $\frac{3}{16}aaB-$  ja  $\frac{1}{4}aabb$ . Kolm esimest neist genotüüpideist vastavad  $F_1$ -hübriididele ja mõlemale lähtesordile. Kaksikretsessiivne homosügoot ( $aabb$ ) peab andma samuti valgeteralise fenotüübi ning sattuma ühte fenotüübiklassi  $aaB-$  genotüübiliste isenditega. Seega dominantsetel alleelil B iseseisvat toimeefekti pole.

## 5. 2. Epistaas

115. Ristati puhtatõulisi pruune ja valgeid koeri. Esimese põlvkonna hübriidid olid kõik valged.  $F_1$ -isendite korduval omavaheisel ristamisel saadi teises hübriidpõlvkonnas 44 valget, 10 musta ja 4 pruuni järglast. Määrake nende värvustunnuste päritavusviis. Koostage ristamise genotüübiline skeem.

116. Tumedajuukselisus (B) on dominantne heledajuukselisuse (b) suhtes ja mittepunapäisus (R) dominantne punapäisuse (r) suhtes, kusjuures tumedajuukselisus on epistaatiline punapäisuse üle. Missuguseid lapsi ning millise tõenäosusega on oodata perekonnas, kus

a) mõlemad vanemad on brünetid genotüübiga BbRr?

b) üks vanem on brünett genotüübiga Bbrr ja teine vanem on blond genotüübiga bbRr?

117. Valgete leghornide valge värvus käitub ristamisel värviliste tõugudega kui dominantne tunnus, valgete plimutrokkide oma aga nagu retsessiivne tunnus. Valgete leghornide ristamisel valgete plimutrokkidega saadud hübriidkanad ( $F_1$ ) olid samuti valge sulestikuga. Nende omavahelisel ristamisel saadi 304 tibu, kellest 62 olid mustad. Andke sellele lahknemisele geneetiline seletus. Koostage ristamise genotüübiline skeem.

118. Valgeviljalise kõrvitsasordi ristamisel kollaseviljalisega olid  $F_1$ -hübriidid valgeviljalised.  $F_2$  põlvkonnas saadi selline lahknemine: 57 valget, 17 kollast ja 6 rohelist kõrvitsat. Andke lahknemise geneetiline seletus.

## - Lahendused ja vastused

115.  $F_1$ -hübriidide valgest värvusest nähtub selle domineerimise. Seda kinnitab ka  $F_2$ -pölvkonna valgete ja värviliste isendite (3:1) suhe (44:14). Kuid värviliste isendite jaotumine kaheks (mustadeks ja pruunideks) ja üldise lahkneispildi dihübriidne iseloom (12:3:1) näitab, et neid värvustunnuseid kontrollib kaks geenipari. Nendest ühe dominantne alleel (valget karvkatet tingiv) peab olema pidurdava (epistaatilise) toimega ka teise geeni (musta või pruuni värvust tingivatele) alleelidele, sest  $F_1$ -hübriidid on valged ja  $F_2$ -hübriididest on värvilisi vaid neljandik.

Ristamisskeem:

$IIBB$  (valge)  $\times$   $iibb$  (pruun)  $\rightarrow$   $IiBb \times IiBb$  (valged)  $\rightarrow$

$\frac{9}{16}I-B- + \frac{3}{16}I-bb = \frac{9}{16}$  (valgeid)  $+ \frac{3}{16}iibb$  (musti)  $+ \frac{1}{16}iibb$  (pruune),

kus  $I$  on dominantset epistaatiline geen pigmentatsioonigeenide suhtes (valge),  $i$  võimaldab homosügootses seisundis pigmentatsioonigeenidel avalduda (värvilisus),  $B$  tingib musta värvuse ja  $b$  — pruuni värvuse (homosügootil).

116. a)  $BbRr \times BbRr \rightarrow \frac{9}{16}B-R- + \frac{3}{16}B-rr =$

$\frac{3}{4}$  (brünetid)  $+ \frac{3}{16}bbR-$  (blondid)  $+ \frac{1}{16}bbrr$  (punapäised);

b)  $Bbrr \times bbRr \rightarrow \frac{1}{4}BbRr + \frac{1}{4}Bbrr =$

$\frac{1}{2}$  (brünetid)  $+ \frac{1}{4}bbRr$  (blondid)  $+ \frac{1}{4}bbrr$  (punapäised).

117. Esimesel pilgul võiks saadud lahknemist (242:62) pidada vastavaks monohübriidsele (3:1)-lahknemisele (228:76) valge sulestiku domineerimisega musta üle. Sel puhul pidanuks aga üks vanemtõugudest olema must. Et must sulestik ilmub alles osal  $F_2$ -hübriididest, siis peab pigmentatsioonigeeni avaldumine vanempölvkondades olema maha surutud mingi teise dominantse epistaatilise geeni poolt. Seega peaks ristamine olema dihübriidset tüüpi.

Tõepoolest, saadud lahknemine on heas kooskõlas dihübriidse suhte-ga 13:3 (teoreetiliselt oodatav arvuline lahknemine selle suhte järgi on 247:57). Kuivõrd valgete leghornide valge värvus on dominantne, siis peab epistaatiline geen ( $I$ ) olema nende genotüübis, kusjuures see surub maha samas genotüübis oleva dominantse pigmentatsioonigeeni ( $C$ ). Valgete plimutrokkide genotüübis peab olema epistaatilise geeni mittetoimiv retsessiivne alleel ning nende valge värvus peab olema tingitud pigmentatsioonigeeni mitteefektiivsusest retsessiivsusest alleelist.

Ristamisskeem: IICC × iicc → IiCc →

$$\frac{9}{16}I-C- + \frac{3}{16}I-cc + \frac{1}{16}iicc = \frac{13}{16}(\text{valged}) + \frac{3}{16}iiC-(\text{mustad}).$$

118. F<sub>2</sub>-lahknemine on lähedane suhtele 12:3:1 (χ<sup>2</sup>-test), mis näitab dihübriidset lahknemist geenide interaktsiooni korral.

Sellest suhtest on kerge järeldada, et genotüüpide W-Y- + W-yy puhul esineb valge viljavärvus ( $\frac{9}{16} + \frac{3}{16}$ ), genotüübi wwY- puhul kollane värvus ( $\frac{3}{16}$ ) ja genotüübi wwyy puhul roheline värvus.

Järelikult on kõrviitsa värvusgeenide puhul tegemist epistaasiga, kus dominantset epistaatilisel geenil (W) on ka iseseisev fenotüübiline avaldumine (valge viljavärvus).

### 5. 3. Duplikaatsus

119. Kahe suviniisordi ristamisel talinisuga ( $S_1 \times T$  ja  $S_2 \times T$ ) saadi mõlemal juhul suviniisomadusega  $F_1$ -hübriidid ja  $F_2$ -põlvkonnas lahknemine suvisteks ja talisteks vormideks suhtes 3:1. Nende suviniisortide omavahelisel ristamisel ( $S_1 \times S_2$ ) olid  $F_1$ -taimed suvisusomadustega, kuid  $F_2$ -põlvkonnas toimus lahknemine:  $\frac{15}{16}$  suvisus- ja  $\frac{1}{16}$  talisusomadustega taimi. Selgitage nende tunnuste päritavusviis ja koostage ristamiste genotüübilised skeemid.

120. Sulisjalgset kanatõugu ristati paljasjalgse tõuga.  $F_1$ -põlvkonnas olid kõik kanad sulisjalgsed, kuid  $F_2$ -põlvkonnas leiti 196 järglase hulgas 15 paljasjalgset isendit. Andke sellele lahknemisele geneetiline seletus. Koostage ristamise genotüübiline skeem. Misugust lahknemist on oodata  $F_1$ -hübriidide ristamisel paljasjalgse tõuga?

121. Ristati kolmnurkse ja munaja viljakujuga hiirekõrvalliine.  $F_1$ -hübriidid olid kolmnurkse viljakujuga.  $F_2$ -põlvkonnas osutusid 93 taime viljad kolmnurkseteks ja 7 taime omad munajateks. Andke sellele lahknemisele geneetiline põhjendus.



## Lahendused ja vastused

119. Lahknemissuhe näitab dihübriidset lahknemist.

$\frac{1}{16}$   $F_2$ -põlvkonna taimedest peab vastama kaksikretsessiivide suhtosale, s.o. isenditele genotüüpidega  $s_1s_1s_2s_2$ . Kõigi ülejäänud  $F_2$ -taimede genotüübis peab olema kas ühe või mõlema geeni dominantseid allele:  $S_1-S_2-$ ,  $S_1-s_2s_2$  ja  $s_1s_1S_2-$ . Kuivõrd kõigi nende taimede fenotüüp on ühesugune (suvisusomadus), siis peab see tunnus olema ühtmoodi tingitud mõlema geeni dominantsetest alleelidest, kusjuures nende ühistoime on sama efektiga kui eralditoime, s.t. et suvisusomadus on tingitud kahest duplikaatselt geenist. Suvinisusordid on genotüüpidega  $S_1S_1s_2s_2$ ,  $s_1s_1S_2S_2$  või  $S_1S_1S_2S_2$ , talinisusordid —  $s_1s_1s_2s_2$ . Ristati sorte  $S_1S_1s_2s_2 \times s_1s_1S_2S_2$ .

120. Lahknemissuhe 196 : 15 vastab dihübriidse lahknemise teoreetilisele suhtele 15:1 (183.75 : 12.25).  $\frac{1}{16}$   $F_2$ -järglastest vastab kaksikretsessiivide suhtosale (genotüüp  $f_1f_1f_2f_2$ ).

Ülejäänud isendid peavad kuuluma genotüübiklassidesse  $F_1-F_2-(\frac{9}{16})$ ,  $F_1-f_2f_2(\frac{3}{16})$  ja  $f_1f_1F_2-(\frac{3}{16})$ . Et neil kõigil on ühesugune fenotüüp, siis on tegemist duplikaatselt geenidega.

Ristamisskeem:  $F_1F_1F_2F_2 \times f_1f_1f_2f_2 \rightarrow F_1f_1F_2f_2 \times F_1f_1F_2f_2 \rightarrow$   
 $\frac{9}{16}F_1-F_2- + \frac{3}{16}F_1-f_2f_2 + \frac{3}{16}f_1f_1F_2- =$   
 $\frac{15}{16}$  (sulisjalgsed) +  $\frac{1}{16}$   $f_1f_1f_2f_2$  (paljasjalgsed).

$F_1 \times$  paljasjalgsed  $\rightarrow \frac{3}{4}$  sulisjalgsed +  $\frac{1}{4}$  paljasjalgsed.

121.  $F_1$ -tunnuse ja  $F_2$ -lahknemise järgi võiks esialgu näida, et tegemist on monohübriidse ristamisega kolmnurkse viljakuju domineerimise juures. Kuid lahknemissuhe näitab muud. Arvuline lahknemine sobib tuntud lahknemissuhetest ainult 15:1-suhtega. Seega on lahknemine dihübriidne.

Et munajate seemnetega taimi on  $\frac{1}{16}$   $F_2$ -järglastest, siis peavad nad olema genotüübiga aabb. Kõigi ülejäänud genotüüpidega taimed ( $\frac{9}{16}A-B- + \frac{3}{16}A-bb + \frac{3}{16}aaB- = \frac{15}{16}$ ) on ühesuguse tunnusega — kolmnurkse viljakujuga.

Järelikult on see tunnus määratud duplikaatselt: dominantsete geenid A ja B annavad ühtviisi selle tunnuse, hoolimata nende arvust genotüübis.

## 5. 4. Polümeersus

122. Ristati kaht nisusorti, üks tumepunaste ja teine valgete teristega.  $F_1$ -põlvkonnas olid kõik terised helepunased.  $F_2$ -põlvkonnas leiti lahknemine 5 fenotüübiklassi, mis erinesid terisevärvuse intensiivsuse poolest: 192 tumepunaste, 834 punaste, 1245 helepunaste, 798 kahvatupunaste ja 211 valgete teristega taime. Missugune on nende nisusortide terisevärvuse päritavusviis? Koostage ristamise genotüübiline skeem.

123. Sorgo varrepikkuse kasvu kontrollib vähemalt neli polümeerset geenipaari. Kääbussordid (keskmise varrepikkusega 40 cm) on homosügootsed kõigi geenide miinusalleelide suhtes (genotüübiga  $a_1a_1a_2a_2a_3a_3a_4a_4$ ). Hiidsordid (keskmise varrepikkusega 240 cm) on homosügootsed nende geenide plussalleelide suhtes (genotüübiga  $A_1A_1A_2A_2A_3A_3A_4A_4$ ). Eeldame, et kõigi geenide plussalleelid suurendavad varrepikkust võrdselt ja nende toimed summeeruvad (on aditiivsed). Ristatakse sorte genotüüpidega  $A_1A_1A_2A_2A_3A_3a_4a_4$  ja  $a_1a_1a_2a_2a_3a_3A_4A_4$ . Määrake:

- missugune on kummagi sordi keskmine varrepikkus?
- missugune on  $F_1$ -taimede oodatav varrepikkus
- missugune on  $F_2$ -põlvkonna taimede keskmine varrepikkus ja oodatavad varieerumispiirid?
- mitu fenotüübiklassi peaks  $F_2$ -põlvkonnas olema?

124. Neegrite ja europiidide abielust sündivad mulatid on vahepealse (pruuni) nahavärvusega. Mulattide omavahelistest abieludest sünnivad väga varieeruva nahavärvusega lapsed, kusjuures kõige sagedamad on vanematesarnased pruuninahalised lapsed ning keskmiselt 1000 lapse kohta tuleb üks niisama heledanahaline kui europiid ja üks niisama tumedanahaline kui neeger. Kuidas seletada inimese nahavärvuse sellist päritavusviisi? Mitmest geenipaarist võiks olla tingitud neegrite ja europiidide nahavärvuse erinevus?

125. Ühe taimeliigi kõrgevarrelise sordi ristamisel madalavarrelise sordiga olid  $F_1$ -hübriidid keskmise varrepikkusega.  $F_2$ -põlvkonna 550 taime moodustasid varrepikkuse suhtes variatsioon-

nikõvera, kusjuures 2 taime olid sama kõrgevarrelised kui üks lähtesort ja 3 taime sama madalavarrelised kui teine lähtesort. Mitu geenipaari määrab kasvukõrgust neil taimesortidel?

## Lahendused ja vastused

122. Lahknemisarvud suhtuvad nagu 1:4:6:4:1 (selle suhte kohaselt oodatav arvuline lahknemine 205:820:1230:820:205 on väga lähedane faktilisele). Lahknemise suhtosade summa (16) näitab dihübriidset lahknemist. Valgete teristega taimede suhtosa ( $\frac{1}{16}$ ) vastab ühele dihomosügootsele genotüübiklassile, millest järeldub, et mõlema geeni üks alleel (miinusalleel) on mitteefektiivne terisevärvuse kujunemisel. Ülejäänud fenotüübiklasside kvantitatiivne erinevus ja nende sagedus on seletatavad ainult vastandamisega terisevärvusele positiivselt toimivate alleelide arvuklassidele:

$$\frac{1}{16} = 4, \quad \frac{4}{16} = 3, \quad \frac{6}{16} = 2 \text{ ja } \frac{4}{16} = 1 \text{ plussalleel.}$$

Seega ei olene terisevärvuse aste plussalleelide tüübist (s.o. sellest kumma geeni alleelid), vaid ainult nende summaarsest arvust: mõlema geeni plussalleelid toimivad ühtmoodi ja nende toimeefektid summeeruvad (polümeerne geenitoime).

Ristamisskeem:

$$\begin{aligned} & A_1A_1A_2A_2(\text{tumepunane}) \times a_1a_1a_2a_2(\text{valge}) \rightarrow A_1a_1A_2a_2(\text{helepunane}) \\ & \rightarrow \frac{1}{16}A_1A_1A_2A_2(\text{tumepunane}) + \frac{2}{16}A_1a_1A_2A_2 + \frac{2}{16}A_1A_1A_2a_2 = \\ & \frac{4}{16}(\text{punased}) + \frac{1}{16}A_1A_1a_2a_2 + \frac{1}{16}a_1a_1A_2A_2 + \frac{4}{16}A_1a_1A_2a_2 = \\ & \frac{6}{16}(\text{helepunased}) + \frac{2}{16}A_1a_1a_2a_2 + \frac{2}{16}a_1a_1A_2a_2 = \\ & \frac{6}{16}(\text{kahvatupunased}) + \frac{1}{16}a_1a_1a_2a_2(\text{valged}). \end{aligned}$$

123. Kääbus- ja hiidsortide varrepikkuse erinevus

240 - 40 = 200 cm on tingitud 8 plussalleelist. Järelikult on ühe plussalleeli keskmine toimeefekt 200 : 8 = 25 cm.

a) Ühel sordil on 6 plussalleeli, mistõttu selle keskmine varrepikkus peaks ületama kääbussordi oma  $6 \times 25 = 150$  cm võrra ja olema seega  $150 + 40 = 190$  cm. Teisel sordil on 2 plussalleeli, keskmine varrepikkus seega  $2 \times 25 + 40 = 90$  cm.

b)  $F_1$ -hübriididel on 4 plussalleeli, oodatav varrepikkus on  $4 \times 25 + 40 = 140$  cm.

c)  $F_2$ -põlvkonnas on pluss- ja miinusalleelide sagedus võrdne, mis teeb keskmiseks plussalleelide arvuks taime kohta 4 ja keskmiseks varrepikkuseks 140 cm (nagu  $F_1$ -põlvkonnaski). Varrepikkuse

oodatavad varieerunuspriirid on 40-st (0 plussalleeli) 240 cm-ni (8 plussalleeli).

d) Teoreetiliselt oodatavad fenotüübiklassid  $F_2$ -põlvkonnas on määratud plussalleelide arvu erinevusega taimede genotüüpides 0...8, s.o. 9 fenotüübiklassi, mille ootuskohane varrepikkuse erinevus (naaberklasside vahel) on 25 cm (kuid keskkonnatingimuste kõikumised võivad genotüüpides määratud potentsiaalset varrepikkust eri taimedel eri suunas modifitseerida, mistõttu tegelikkuses on need fenotüübiklassid vaevalt selgelt eristatavad, s.o. ilmne pidev varieerumisrida minimaalväärtusest maksimaalväärtuseni).

124. Päritavuspilt näitab mitme geeni polümeerset toimet naha pigmentatsiooniastmele. Neegrite genotüübis on nende geenide plussalleelid, valgete genotüübis miinusalleelid. Mulatid ( $F_1$ ) on heterosügootsed kõigi nende alleelide suhtes (s.o. nende genotüübid sisaldavad poole plussalleelide maksimaalväärtusest); mulattide järglaste genotüüpide plussalleelide sisaldus võib varieeruda nullist (nagu valgetel) maksimaalseni (nagu neegritel). Need äärmusvariandid vastavad homosügootsele genotüübile, vastavalt kõigi geenide miinusalleelide ja kõigi geenide plussalleelide suhtes.

Kummagi sellise genotüübi oodatav sagedus  $F_2$ -põlvkonnas on  $(\frac{1}{4})^n$ , kus  $n$  on geenipaaride arv.

$$\frac{1}{1000} \text{ on lähedane } (\frac{1}{4})^5 = \frac{1}{1024}, \text{ millest võib järeldada,}$$

et neegrite ja europiidide nahavärvuse erinevus võiks olla tingitud viiest polümeerse toimeviisiga geenipaarist.

125. Ristamistulemused näitavad selle taimeliigi varrepikkuse sõltuvust polümeersest geenitoimest.  $F_2$ -põlvkonna äärmusvormid (lähtesortide sarnased taimed) peavad olema homosügootid, ühed maksimaalse plussalleelide arvuga, teised ilma nendeta. Kummagi niisuguse homosügooti sagedus  $F_2$ -põlvkonnas on kahe geenipaari puhul  $\frac{1}{16}$ , kolme puhul  $\frac{1}{64}$ , nelja puhul  $\frac{1}{256}$ , viie puhul  $\frac{1}{1024}$ . Selles ristamiskatses saadud äärmusvormide osa  $F_2$ -taimedest on lähedane  $\frac{1}{256}$ , järelikult on tegemist nelja geenipaariga.

## 6. Geenide aheldus ja ristsiire

---

126. Ristati kaht äädikakärbseliini: halle normaaltiiivalisi ja musti kõnttiivalisi (*black, vestigial*).  $F_1$ -isendid olid kõik hallid normaaltiiivalised. Hübriidsete isaste analüüsival ristamisel musta kõnttiivalise liini emastega saadi 404 halli normaaltiiivalist ja 423 musta kõnttiivalist isendit. Hübriidsete emaste analüüsival ristamisel musta kõnttiivalise liini isastega saadi aga 376 halli normaaltiiivalist, 364 musta kõnttiivalist, 73 halli kõnttiivalist ja 79 musta normaaltiiivalist isendit.

- Mis on neis lahknemistes omapärast võrreldes tavalise dihübriidse analüüsiva ristamisega?
- Kuidas seletada selliseid lahknemisi ning retsiprooksete analüüsivate ristamiste erinevaid tulemusi?
- Koostage ristamiste ja lahknemiste kromosomaalgenotüübiline skeem.
- Milline on vaadeldavate geenide vahelise ristsiirde sagedus (%) ehk geenidevaheline kaugus kromosoomis (morganiidides)?

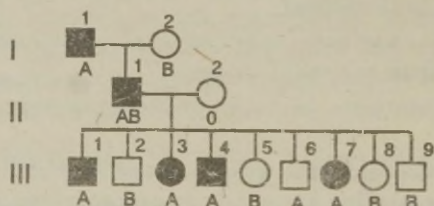
127. Ristati kaht äädikakärbseliini: halle kõnttiivalisi (*vestigial*) ja musti normaaltiiivalisi (*black*).  $F_1$ -hübriidid olid kõik hallid normaaltiiivalised. Edasi teostati analüüsiv ristamine:  $F_1\text{♀} \times \text{♂}$  mustad kõnttiivalised (*black, vestigial*). Saadi 728 järglast. Määrake, misugune peaks olema oodatav lahknemine, kui:

- toimuks sõltumatu lahknemine?
- esineks täielik aheldus?
- tegelikult on vaadeldavaid tunnuseid määravad geenid aheldunud, kuid nende vahel toimub ristsiire sagedusega 17% (s.o. geenidevaheline kaugus on 17 morganiidi)?

128. Tomatil domineerib kõrge varrekasv kääbuskasvu üle ja ke-  
rajas viljakuju pirnja üle. Varrekasvu ja viljakuju geenid on aheldu-  
nud, asudes teineteisest 20 morganiidi kaugusel (s.o. nendevaheline  
ristsiirdesagedus on 20%).

- 1) Kõrgekasvulist kerasviljalist tomatisorti ristati kääbuskasvulise pirnjaviljalise sordiga.  $F_1$ -põlvkonna hübriidtaimi ristati tagasi kääbuskasvulise pirnjaviljalise sordiga. Missuguseid taimi ja millises suhtes on sellest ristamisest oodata?
- 2) Kõrgekasvulist pirnjaviljalist tomatisorti ristati kääbuskasvulise kerasviljalise sordiga.  $F_1$ -põlvkonna hübriidtaimi ristati analüüsivalt kääbuskasvulise pirnjaviljalise sordiga. Missuguseid taimi ja millises suhtes on sellest ristamisest oodata?

129. Mõnedes perekondades esineb haruldane küünthe ja põlvekedra arengu defekt, mis on tingitud dominantsest mutantsest geenist (Np). Joonisel 8 esitatud sugupuu kujutab perekonda, kus on üheaegselt vaadeldud selle arengudefekti ja ABO-vererühmade päritavust. Mida võite selle sugupuu alusel öelda neid tunnuseid määravate geenide pärandumisviiside kohta? Kas seiles perekonnas on geneetilisi rekombinante nende tunnuste suhtes? Määrake kõigi isikute genotüübid (kromosomaalskeemide kujul).



Joonis 8. Sugupuu küünthe-kederлуу-sündroomi (mustad sümbolid) ja ABO-vererühmadega

130. Ristati kaht kanatõugu: musta tutiga ja valget tutita tõugu.  $F_1$ -hübriidid olid kõik valged tutiga. Neid hübriide ristati analüüsivalt musta tutita tõu isenditega. Selles järglaskonnas ( $F_2$ ) saadi selline lahknemine: 105 musta tutiga, 113 valget tutita, 15 musta tutita ja 12 valget tutiga.

- a) Missugune on nende tunnuste päritavusviis? Põhjendage otsustust.
- b) Missugused fenotüübid on selles järglaskonnas vanemtüüpi, missugused rekombinantsed?
- c) Koostage ristamise ja lahknemise kromosomaalgenotüübiline skeem.

d) Määrake neid tunnuseid määravate geenide vahemaa kromosoomis.

131. Ristati kaht maisisorti, mis erinesid lehtede kuju ja varrepikkuse poolest.  $F_1$ -hübriidid olid normaallehelised ja normaalkasvulised. Neid hübriide ristati analüüsivalt keerdlehelise kääbuskasvulise sordiga. Sellest ristamisest saadi 41% normaallehelisi kääbuskasvulisi, 41% keerdlehelisi normaalkasvulisi, 9% normaallehelisi normaalkasvulisi ja 9% keerdlehelisi kääbuskasvulisi taimi.

a) Mida järeldeb neist andmeist nende tunnuste päritavusviisi kohta?

b) Missugused olid ristatud vanemsortide fenotüübid?

c) Koostage ristamiste kromosomaal-genotüübiline skeem.

d) Kui suur (morganiidides) on neid tunnuseid määravate geenide vaheline kaugus kromosoomis?

132. Küülikul domineerib lausvärvus ühe kirjusetüübi (nn. "hollandi kirju") üle ja normaalkarv angoorakarva üle. Neid tunnuseid määravad geenid on aheldunud vahemaaga 14 morganiidi. Musta normaalkarvalist tõugu küülikuid ristati kirjude angooraküülikutega.  $F_1$ -hübriide ristati tagasi kirjude angooraküülikutega ja saadi 150 järglast. Määrake teoreetiliselt oodatav lahknemine selles järglaskonnas.

133. Üht lühijalgset roosharjalist kukke ristati puhtatõuliste pikajalgsete letharjaliste kanadega. Järglaskonnas loendati kokku 103 pikajalgset roosharjalist, 94 lühijalgset letharjalist, 11 lühijalgset roosharjalist ja 8 pikajalgset letharjalist isendit.

a) Missugune on nende tunnuste päritavusviis?

b) Missugune on kuke genotüüp (kromosomaalskeemis)?

c) Koostage ristamise kromosomaal-genotüübiline skeem.

d) Määrake geenide vahekaugus kromosoomis.

134. Elliptotsütoos (erütrotsüütide elliptiline kuju) on pärilik defekt, mida põhjustav dominantne geen on tihedalt aheldunud Rh-geeniga (nende vahekaugus on 3 morganiidi). Elliptotsütoosiga Rh-positiivne mees, kelle isa oli normaalsete erütrotsüütidega ning Rh-positiivne ja ema elliptotsütoosiga Rh-negatiivne, abiellus terve Rh-negatiivse naisega. Missuguste fenotüüpidega lapsi ning millise tõenäosusega võib selles perekonnas oodata? Määrake kõigi genotüübid (kromosomaalskeemis).

135. Homosügootseid normaalseid (hale sirgetiivalisi) äädika-kärbseid ristati mustade üleskäänud tiibadega kärbestega.  $F_1$ -põlvkonnas olid kõik kärbsed normaalsed, kuid  $F_2$ -põlvkonnas saadi 237 normaalset ja 75 musta üleskäänud tiibadega kärbest. Kuidas seletada sellist lahknemist? Koostage ristamise kromosomaal-genotüübiline skeem. Missugused oleksid oodatavad lahknemisarvud sõltumatu lahknemise puhul?

136. Siniseõielist piklike tolmuteradega lillhernesorti ristati punaseõielise ümarate tolmuteradega sordiga.  $F_1$ -põlvkonnas olid kõik taimed siniste õite ja piklike tolmuteradega. Nende isetolmlemisel saadi  $F_2$ -põlvkond, kus leiti 1635 siniseõielist piklike tolmuteradega, 177 siniseõielist ümarate tolmuteradega, 159 punaseõielist piklike tolmuteradega ja 445 punaseõielist ümarate tolmuteradega taime. Mis on selles lahknemises omapärast? Andke sellele geneetiline seletus. Koostage ristamise kromosomaal-genotüübiline skeem.

137. Valget siledasulelist kanatõugu ristati pruuni säbarsulelise tõuga.  $F_1$ -hübriidid olid kõik valged säbarsulelised. Neid ristati omavahel ja  $F_2$ -põlvkonnas saadi järgmine lahknemine: 347 valget säbarsulelist, 171 valget siledasulelist, 164 pruuni säbarsulelist ja 6 pruuni siledasulelist kana. Mis on selles lahknemises omapärast? Missugused oleksid oodatavad lahknemisarvud sõltumatu lahknemise puhul? Koostage ristamise kromosomaal-genotüübiline skeem.

138. Maisil määrab keerdlehelisust retsessiivne geen  $cr$  ja kääbuskasvu retsessiivne geen  $d$ , mis asuvad ühes autosoomis lookustes  $O$  ja 18. Ristati normaallehelisi kääbuskasvulisi ( $CrCrdd$ ) ja keerdlehelisi normaalkasvulisi ( $cr cr DD$ ) taimi. Määrake oodatav fenotüübiklasside sagedus  $F_2$ -põlvkonnas.



## Lahendused ja vastused

126. a)  $F_1$ -hübriidide järgi nähtub, et hall kehavärvus ja normaaltüvisus on dominantseid tunnused.  $F_1$ -hübriidide analüüsival ristamisel peaks sel juhul sõltumatu lahknemise seaduste kohaselt saama võrdse sagedusega halle normaaltüvisi, halle kõnttüvisi, musti normaaltüvisi ja musti kõnttüvisi. Selles katses saadi aga isaste hübriidide analüüsival ristamisel ainult mõlemat vanemtüüpi järglasi (suhtes 1:1), emaste hübriidide analüüsival ristamisel valdavalt vanemtüüpi järglasi ja ainult väike osa rekombinante.

b) Sõltumatu lahknemise puudumisest järeldub, et neid tunnuseid määravad geenid on aheldunud (asuvad ühes kromosoomis). Retsiprooksete analüüsivate ristamiste erinevad tulemused näitavad nende geenide täielikku aheldust isakärbestel ja osalist aheldust emas-kärbestel (s.t. et isastel äädikakärbestel homologsete kromosoomide vahel krossingoverit e. ristsiiret ei toimu, emaskärbestel aga toimub).

c)

$$\begin{array}{c}
 P \quad \begin{array}{c} \underline{\underline{B Vg}} \\ \underline{\underline{B Vg}} \end{array} \times \begin{array}{c} \underline{\underline{b vg}} \\ \underline{\underline{b vg}} \end{array} \\
 \downarrow \\
 F_1 \quad \begin{array}{c} \underline{\underline{B Vg}} \\ \underline{\underline{b vg}} \end{array} \\
 \\
 \begin{array}{cc}
 F_1 \sigma \begin{array}{c} \underline{\underline{B Vg}} \\ \underline{\underline{b vg}} \end{array} \times P \text{♀} \begin{array}{c} \underline{\underline{b vg}} \\ \underline{\underline{b vg}} \end{array} & F_1 \text{♀} \begin{array}{c} \underline{\underline{B Vg}} \\ \underline{\underline{b vg}} \end{array} \times P \sigma \begin{array}{c} \underline{\underline{b vg}} \\ \underline{\underline{b vg}} \end{array} \\
 \downarrow & \downarrow \\
 F_b \frac{1}{2} \begin{array}{c} \underline{\underline{B Vg}} \\ \underline{\underline{b vg}} \end{array} & \begin{array}{c} \underline{\underline{B Vg}} \\ \underline{\underline{b vg}} \end{array} \\
 & \begin{array}{c} \underline{\underline{b vg}} \\ \underline{\underline{b vg}} \end{array} \\
 & \begin{array}{cc}
 P_1 & P_2 \\
 \hline
 & 83\% \\
 \\
 \begin{array}{cc}
 \underline{\underline{b vg}} & \underline{\underline{b Vg}} \\
 \underline{\underline{b vg}} & \underline{\underline{b vg}} \\
 R_1 & R_2 \\
 \hline
 & 17\%
 \end{array}
 \end{array}
 \end{array}$$

d) Analüüsival ristamisel saadud rekombinantsete isendite ( $R_1+R_2$ ) suhtarv kogu järglaskonnast ( $P_1+P_2+R_1+R_2$ ) väljendab geenidevahelise ristsiirde sagedust, mille protsentarv vastab geenide vahekaugusele kromosoomis (morganiidides).

$$rf = \frac{73 + 79}{376 + 364 + 73 + 79} \times 100 = 17\%$$

127. a) Halle normaaltiivalisi, halle kõnttiivalisi, musti normaaltiivalisi ja musti kõnttiivalisi — kõiki 182.

b) Halle kõnttiivalisi ja musti normaaltiivalisi — mõlemaid 364.

c) Halle kõnttiivalisi — 302, musti normaaltiivalisi — 302, halle normaaltiivalisi — 62 ja musti kõnttiivalisi — 62.

128. 1) kõrgekasvulisi kerasviljalisi — 40%, kääbuskasvulisi pirnjaviljalisi — 40%, kõrgekasvulisi pirnjaviljalisi — 10%, kääbuskasvulisi kerasviljalisi — 10%, (aheldus tõmbefaasis, s.o. eri tunnuste dominantseid resp. retsessiivseid geenid koos).

2) Kõrgekasvulisi pirnjakujulisi — 40%, kääbuskasvulisi kerasviljalisi — 40%, kõrgekasvulisi kerasviljalisi — 10%, kääbuskasvulisi pirnjaviljalisi — 10%, (aheldus tõukefaasis, s.o. eri tunnuste dominantseid resp. retsessiivseid geenid lahus).

129. Sugupuu analüüsist nähtub, et ei toimu vererühmaantigeenide ja küunte-kederluutunnuste vaba kombineerumist: koos esinevad A-antigeen ja küunte-kederluudefekt (Np) ning B-antigeen ja normaalne küunte-kederluuareng (np). Sellest järeldub, et neid tunnuseid määravad geenid on aheldunud. II-1 pärandab oma lastele ühes kromosoomis geenid  $I^A$  ja Np ning sellele homoloogilises kromosoomis nende geenide alleelid  $I^B$  ja np. Erandiks on laps III-6, kellel on vererühm A, kuid normaalne küunte-kederluuareng. See isik on rekombinant: ta on saanud isalt kromosoomi, milles ristsiirde tõttu on kokku sattunud geenid  $I^A$  ja np.

130. a) Tunnused on aheldunud: analüüsival ristamisel saadud neli tunnustekombinatsiooni esinevad selgelt ebavõrdse sagedusega.

b) Vanemtüüpi on need fenotüübid, mis esinevad  $F_1$ -hübriidide saamiseks kasutatud vanemtõugudel ja analüüsival ristamisel saadud järglastest enamikul; seega must tutiga ja valge tutita.

$$c) \frac{iT}{iT} \times \frac{It}{It} \rightarrow \frac{iT}{It} \times \frac{it}{it} \rightarrow \frac{iT}{it} + \frac{It}{it} + \frac{it}{it} + \frac{IT}{it}$$

$$d) rf = \frac{15 + 12}{105 + 113 + 15 + 12} \times 100 = 11\%$$

s.t. et geenide vahemaa on 11 morganiidi.

131. a) Normaaltunnused on dominantsed, nad on aheldunud tõukefaasis.  
 b) Normaalleheline kääbuskasvuline × keerdleheline normaalkasvuline.

$$c) \frac{CrD}{CrD} \times \frac{crD}{crD} \rightarrow \frac{CrD}{crD} \times \frac{crd}{crd} \rightarrow \frac{CrD}{crd} + \frac{crD}{crd} + \frac{CrD}{crd} + \frac{crd}{crd}$$

d) 9 + 9 = 18 morganiidi.

132. Musti normaalkarvalisi — 64.5, kirjusid angoorasid — 64.5; musti angoorasid — 10.5; kirjusid normaalkarvalisi — 10.5 (aheldus tõmbefaasis).

133. a) Kuke tunnused (lühijalgus, roosharjalisus) on dominantsed (sest kanad on puhtatõulised, s.o. homosügootsed, ja nende tunnuste dominantsuse puhul lahknemist poleks) ja aheldunud tõukefaasis.

$$b) \text{ ja } c) \sigma \frac{sR}{Sr} \times \varphi \frac{sR}{sr} \rightarrow \frac{sR}{sr} + \frac{sR}{sr} + \frac{sR}{sr} + \frac{sR}{sr}$$

d) 8.8 morganiidi.

$$134. \text{ Mehe genotüüp } \frac{Er}{eR} \quad (\text{tema vanemad } \frac{eR}{e-} \times \frac{ER}{-r}),$$

$$\text{ naise genotüüp } \frac{er}{er}$$

Oodatavad lapsed: elliptotsütoosiga Rh-negatiivsed ja normaalse-  
 te erütrotsüütidega Rh-positiivsed, kummagi tõenäosus 48.5%; el-  
 liptotsütoosiga Rh-positiivsed ja normaalsete erütrotsüütidega Rh-  
 negatiivsed, kummagi tõenäosus 1.5%.

135. Normaaltunnused on dominantsed. Vanemliinide geno-  
 tüübid on BBJJ × bbjj. Sõltumatu lahknemise puhul pidanuks F<sub>2</sub>-  
 põlvkonnas saama  $\frac{9}{16}$  normaalseid,  $\frac{3}{16}$  üleskäänatud tiibadega,  $\frac{3}{16}$   
 musti ja  $\frac{1}{16}$  musti üleskäänatud tiibadega isendeid. Katses saadud  
 faktiline lahknemine ainult vanemtüüpi isenditeks suhtes 237:75  
 vastab teoreetilisele lahknemissuhtele 3:1 (oodatav lahknemine selle

järgi 234:78). Ometi on need iseseisvad tunnused ja määratud erinevatest geenidest. Järelikult on need geenid täielikult aheldunud.

Ristamisskeem:

$$\frac{BJ}{BJ} \times \frac{bj}{bj} \rightarrow \frac{BJ}{bj} \times \frac{BJ}{bj} \rightarrow \frac{1}{4} \frac{BJ}{BJ} + \frac{2}{4} \frac{BJ}{bj} + \frac{1}{4} \frac{bj}{bj}$$

136.  $F_1$ -põlvkonnast ilmneb, et sinised õied ja piklikud tolmuterad on dominantseid tunnused. Sõltumatu lahknemise puhul olnuks  $F_2$ -põlvkonnas oodata  $2416 \times \frac{9}{16} = 1359$  siniseõielist piklike tolmuteradega,  $2416 \times \frac{3}{16} = 453$  siniseõielist ümarate tolmuteradega,  $2416 \times \frac{3}{16} = 453$  punaseõielist piklike tolmuteradega ja  $2416 \times \frac{1}{16} = 151$  punaseõielist ümarate tolmuteradega taime.

Faktiilistest lahknemisandmetest nähtub, et vanemtüüpi taimi (kaksikdominantseid ja kaksikretsessiivseid) on oodatuga võrreldes ülemäära palju ja rekombinantseid taimi liiga vähe. Sellest järeldub, et neid tunnuseid määravad geenid on aheldunud (kuigi nende vahel esineb ristsiire). Antud juhul on tegemist aheldusega tõmbefaasis.

137. Valged ja säbarad suled on dominantseid tunnused. Oodatavad lahknemisarvud sõltumatu lahknemise puhul: 387 valget säbarsulelist, 129 valget siledasulelist, 129 pruuni säbarsulelist ja 43 pruuni siledasulelist. Faktiline lahknemine ei vasta sellele (soovitav kontrollida  $\chi^2$ -testiga). Valgeid siledasulelisi ja pruune säbarsulelisi (s.o. vanemtüüpi isendeid) on oodatust märksa rohkem ning kaksikdominante ja kaksikretsessiive (mis on selles ristamises rekombinantid) on oluliselt vähem. Neid tunnuseid määravad geenid peavad olema aheldunud (kuigi nende vahel esineb ristsiire). Selles ristamiskatses on aheldus tõukefaasis.

138. Koostage ristamisskeem ja  $F_2$ -põlvkonna koosseisu leidmiseks kombineerime  $F_1$ -taimede gameeditüübid Punnett'i võrgustiku abil (vt. lk. 109).

$$\begin{array}{l} P \quad \frac{Cr d}{Cr d} \times \frac{cr D}{cr D} \\ \quad \quad \quad \downarrow \\ F_1 \quad \frac{Cr d}{Cr D} \times \frac{Cr d}{Cr D} \\ \quad \quad \quad \downarrow \end{array}$$

Aheldunud geenidega heterosügootide gameeditüüpide sagedus sõltub ristisirdede sagedusest. Et Cr ja D vaheline kaugus on 18 morganiidi siis nendevahelise krossingoveri sagedus on 18%. Seega on kummalgi rekombinantse gameeditüübi sagedus 9%. Vanemtüüpi gameetide sagedus on kummalgi järelikult 41%.

F<sub>2</sub>

♂gam		♀gam			
	0.41 Cr d	0.41 cr D	0.09 Cr D	0.09 cr d	
0.41 Cr d	<u>Cr d</u>	<u>cr D</u>	<u>Cr D</u>	<u>cr d</u>	
	16.8%	16.8%	3.7%	3.7%	
0.41 cr D	<u>Cr d</u>	<u>cr D</u>	<u>Cr D</u>	<u>cr d</u>	
	16.8%	16.8%	3.7%	3.7%	
0.09 Cr D	<u>Cr d</u>	<u>cr D</u>	<u>Cr D</u>	<u>cr d</u>	
	3.7%	3.7%	0.8%	0.8%	
0.09 cr D	<u>Cr d</u>	<u>cr D</u>	<u>Cr D</u>	<u>cr d</u>	
	3.7%	3.7%	0.8%	0.8%	

Fenotüübiklasside sagedus F<sub>2</sub>-s:

- Cr- D- — normaallehelised, normaalkasvulised — 50.8%
- Cr- dd — normaallehelised, kääbuskasvulised — 24.2%
- cr cr D- — keerdlehelised, normaalkasvulised — 24.2%
- cr cr dd — keerdlehelised, kääbuskasvulised — 0.8%

## 7. Suguliiteline pärandumine

---

### 7. 1. Monohübridne lahknemine isassoo heterogameetsuse puhul

139. Ristati ümarsilmseid ja triipsilmseid äädikakärbse liine. Kui ristamiseks võeti ümarsilmseid emased ja triipsilmseid isased, olid  $F_1$ -põlvkonnas kõik isased isendid ümarsilmseid ja emased ovaalsilmseid.  $F_2$ -põlvkonnas aga olid pooled isased ümar- ja pooled triipsilmseid ning pooled emased ümar- ja pooled ovaalsilmseid. Kui ristati ümarsilmseid isaseid ja triipsilmseid emaseid, olid  $F_1$ -põlvkonnas isased triipsilmseid ja emased ovaalsilmseid,  $F_2$ -põlvkonnas isased ümar- ja triipsilmseid (1:1) ning emased ovaal- ja triipsilmseid. Andke neile ristamistulemustele geneetiline seletus.

- Missugune on nende silmatunnuste päritavusviis?
- Koostage ristamiste genotüübilised skeemid.
- Millised on need ristamistulemuste isäärasused, mis näitavad suguliitelist päritavust?

140. Mustade ja punakaskollaste kasside ristamisel on emasjärglased alati mustakollasekirjud (nn. kilpkonnakarva), isasjärglased aga kas mustad (kui ema on must) või kollased (kui ema on kollane).

- Selgitage, millest on tingitud selline päritavusisäärasus.
- Missugust järglaskonda on oodata kilpkonnakarva emaskassi ristamisel musta isaskassiga? Kollase isaskassiga?
- Kas kilpkonnakarva isaskasse võib esineda?

141. Äädikakärbse hallikehalise liini emaste ristamisel kollasekehalise liini isastega olid  $F_1$ -isendid kõik hallid. Retsiprooksel ristamisel, s.o. hallikehalise liini isaste ristamisel kollasekehaliste emastega toimus  $F_1$ -põlvkonnas lahknemine — 329 halli emast ja 337 kollast isast. Missugune on nende tunnuste päritavusviis? Koostage ristamiste genotüübilised skeemid.

142. Äädikakärbse kahe liini ristamisel saadi  $F_2$ -põlvkonnas järgmine fenotüübiline lahknemine: 459 punasesilmset (neist 304 emast ja 155 isast) ning 169 valgesilmset (kõik isased).

- Andke neile ristamistulemustele geneetiline seletus.
- Missugused olid  $F_1$ -hübriidid ja ristatud vanemliinid?
- Koostage ristamise genotüübiline skeem.

143. Pesakonnas oli 8 kutsikat, pooled neist isased. Nende vanemad on terved, kuid üks isaskutsikas hukkus juhuslikust haavast hemofilia tõttu. Mitmel kutsikal, kui eeldada teoreetilist lahknemist, võiks veel ilmned hemofilia? Mitu kutsikat on absoluutse kindlusega terved? Mitu kutsikat on ootusekohaselt hemofiiliageeni varjatud kandjad? (Koertel nagu inimestelgi on hemofilia retsessiivne suguliiteline defekt).

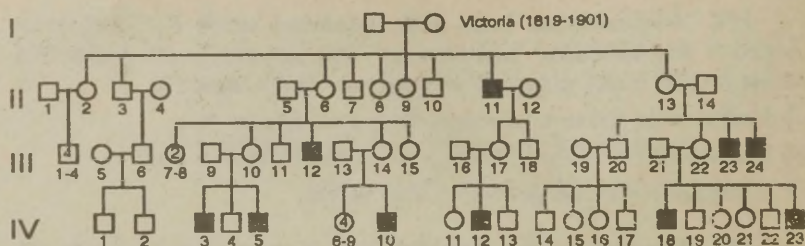
144. Vererühmade  $Xg$ -süsteemi päritavuse uurimisel saadi järgmised andmed (tabel 18). Missugused asjaolud näitavad nende vererühmade suguliitelist päritavust? Mille järgi otsustate, et  $Xg(a^-)$  on retsessiivne tunnus? Missugused on võimalikud vanemate ja laste genotüübid kõigis perekonnatüüpides?

Tabel 18

*$Xg$ -süsteemi vererühmade perekonnastatistilise uurimise andmed*

Vanemad		Perekondade arv	Lapsed			
Isa	Ema		♂		♀	
			$Xg(a^+)$	$Xg(a^-)$	$Xg(a^+)$	$Xg(a^-)$
$Xg(a^+)$	$Xg(a^+)$	30	23	12	33	0
$Xg(a^+)$	$Xg(a^-)$	6	0	7	8	0
$Xg(a^-)$	$Xg(a^+)$	16	11	6	10	7
$Xg(a^-)$	$Xg(a^-)$	4	0	7	0	6
Kokku		56	34	32	51	13

145. Joonisel 9 on kujutatud klassikalise hemofilia (hemofilia A) päritavust Inglise kuninganna Victoria järglaste hulgas. Osutage, missugused genealoogilised iseärasused näitavad, et hemofilia on retsessiivne suguliiteline tunnus. Määrake kõik kindlad ja võimalikud heterosügootsed naised ("hemofilia konduktorid") sellel sugupuul.



Joonis 9. Hemofilia A päritavus Euroopa kuninglikes perekondades (fragment kuninganna Victoria sugupuust)

146. Higinäärmete puudumine on inimesel harvaesinev retsessiivne suguliiteline puue. Tervetel vanematel on 3 last. Ühel pojalt puuduvad higinäärmed, teine poeg ja tütar on normaalsed. Missugune on selle anomaalia esinemise risk nende lastel, kui nad abielluvad (mittesugulastega)?

147. D-vitamiini-resistentsesse rahhiiti haigestumine on tingitud pärilikust fosforivaegusest veres (hüpofosfateemiast). Kui selletüübiline rahhiit esineb emal, siis haigestuvad keskmiselt pooled lapsed, nii poisid kui tütreid; kui selle haiguse all kannatab isa, siis haigestuvad kõik tütreid, kuid poisid on alati terved.

a) Missugune on selle haiguse päritavusviis?

b) Missuguseid lapsi võiks oodata perekonnas, kus mõlemad vanemad põevad D-vitamiini-resistentset rahhiiti?

148. Perekonnas on 5 normaalse nägemisega tütar ja 6 poega, kes kõik on daltoonikud (punase-rohelise värvipimedad). Määrake vanemate geno- ja fenotüübid.



## Lahendused ja vastused

139. a) Suguliiteline (e. X-liiteline) päritavus, kusjuures heterosügootsetel emastel avaldub tunnus vahepealselt.

b) ♀ rr (ümarsilmne) × ♂ R (triipsilmne) →

$$♀ \bar{R}r \text{ (ovaalsilmne)} \times ♂ r \text{ (ümarsilmne)} \rightarrow ♀ \frac{1}{2} \bar{R}r + \frac{1}{2} rr + ♂ \frac{1}{2} R + \frac{1}{2} r$$

♀ RR (triipsilmne) × ♂ r (ümarsilmne) →

$$♀ \bar{R}r \times ♂ R \rightarrow ♀ \frac{1}{2} RR + \frac{1}{2} \bar{R}r + ♂ \frac{1}{2} R + \frac{1}{2} r.$$

(Genotüüpe võib kujutada sugukromosoomide äranäitamisega:

$$\text{näit. } ♀ X^R X^R \times ♂ X^r Y)$$

c) Retsiprooksed ristamised annavad erinevaid tulemusi:

lahknemine toimub juba F<sub>1</sub>-põlvkonnas;

lahknemine on sooseline (s.t. tunnuste jaotus emas- ja isasjärglaste hulgas on erinev).

140. a) Tunnused on suguliitelised, kusjuures heterosügootsetel emastel avalduvad kodominantselt (musta-kollase kilpkonnamustrina).

b) ♀ C<sup>B</sup>C<sup>Y</sup> × ♂ C<sup>B</sup> → ♀  $\frac{1}{2}$ C<sup>B</sup>C<sup>B</sup> (mustad) +  $\frac{1}{2}$ C<sup>B</sup>C<sup>Y</sup> (kirjud) ja

$$♂ \frac{1}{2}C^B + \frac{1}{2}C^Y \text{ (kollased).}$$

♀ C<sup>B</sup>C<sup>Y</sup> × ♂ C<sup>Y</sup> → ♀  $\frac{1}{2}$ C<sup>Y</sup>C<sup>Y</sup> (kollased) +  $\frac{1}{2}$ C<sup>B</sup>C<sup>Y</sup> (kirjud) ja

$$♂ \frac{1}{2}C^B + \frac{1}{2}C^Y \text{ (kollased).}$$

c) Normaalseid mustakollasekirjusid isaskasse ei esine (ainult väga harva esineva kromosomaalpatoloogia korral, kui isaskassil on Y-kromosoomi kõrval 2 X-kromosoomi, võib isaskass olla kilpkonnamustriga).

141. Retsiprooksete ristamiste erinevatest tulemustest ja sellest, et ühel neist ristamistest esineb lahknemine F<sub>1</sub>-s (nn. ristpäritavuse kujul — isasjärglased ema tunnusega ja emasjärglased isa tunnusega) järeldub suguliiteline päritavus. F<sub>1</sub>-emased on heterosügootid; kui nendel ilmneb ühe vanema tunnus, siis on see tunnus dominantne. Niisiis on hall kehavärvus dominantne (ja kollasekehalisus retsessiivne) tunnus.

$$♀ YY \times ♂ y \rightarrow ♀ Yy + ♂ Y; \quad ♀ yy \times ♂ Y \rightarrow ♀ Yy + ♂ y.$$

142. Arvulisest fenotüübilisest lahknemisest (459 : 169) nähtub (3:1)-suhe, millest järeldub, et punasesilmsus on dominantne ja valgesilmsus retsessiivne tunnus.

Et üks tunnus (valgesilmsus) esineb ainult isasjärglastel, siis peab tegemist olema suguliitelise päritavusega. Isasjärglaste genotüübid on seega  $X^W Y$  (punasesilmsed) ja  $X^w Y$  (valgesilmsed).

Sellest järeldub, et  $F_1$ -emased olid heterosügootsed punasesilmsed —  $X^W X^w$ . Et aga kõik  $F_2$ -emased olid punasesilmsed, siis pidid  $F_1$ -isased olema dominantse alleeliga —  $X^W Y$  (punasesilmsed). Kuna isased saavad oma X-kromosoomi ainult emalt, siis pidid P-põlvkonna emased olema punasesilmsed  $X^W X^W$  ja isased järelikult valgesilmsed  $X^w Y$ .

143. Emakoer on heterosügoot ( $X^H X^h$ ) ning teoreetilise lahknemise järgi peaksid pooled tema isasjärglastest olema hemofiilikud ja pooled emasjärglastest heterosügoodid.

Niisiis, ootuskohaselt peaks veel üks kutsikas ( $\sigma$ ) olema hemofiilik ja kaks kutsikat ( $\varphi$ ) olema hemofiiliageeni varjatud kandjad.

144. Suguliitelist päritavust näitavad

1) nende vererühmade erinev jaotumine poegade ja tütarde vahel (kahes esimeses perekonnatüübis);

2) lahknemispildi erinevus retsiprooksete abelutüüpide puhul (teise ja kolmanda perekonnatüübi puhul);

3) ristpäritavuse nähtus (teises perekonnatüübis).

$Xg(a^-)$ -rühma retsessiivsus järeldub sellest, et

1) esinevad  $Xg(a^-)$ -lapsed ( $\sigma$ ) perekondades, kus mõlemad vanemad on  $Xg(a^+)$  ja

2) lapsed on kõik  $Xg(a^-)$ , kui mõlemad vanemad on  $Xg(a^-)$ ;

3) ristpäritavus ilmneb juhul, kui ema on  $Xg(a^-)$ .

$Xg(a^+)$ -rühmaga emade hulgas on nii homo- kui heterosügoote,  $Xg(a^+)$ -rühmaga tütred on esimeses perekonnatüübis nii homo- kui heterosügoodid, ülejäänud perekonnatüüpides ainult heterosügoodid.

145. Hemofilia retsessiivsust näitab kõigepealt see, et haiged lapsed sünnivad tervetel vanematel. Järgmised iseärasused näitavad üheaegselt hemofilia retsessiivsust ja suguliitelisust:

1) haigus esineb ainult meestel, kusjuures see on pärit emapoolsest suguvõsast;

2) ilmneb nn. "ratsukäik-päritavus" (haigus kordub haige mehe õe poegadel).

Suguliitelisust näitab veel see, et terved mehed ei ole kunagi haiguse "konduktoriteks".

Kindlad heterosügoodid on Victoria, II-6, II-13, III-10, III-14, III-17 ja III-22.

Võimalikud heterosügoodid on II-8, II-9, III-7, III-8, III-15, IV-6 ... IV-9, IV-11, IV-20 ja IV-21.

146. Pojal pole anomaalse lapse saamise riski.

Tütär on 50%-lise tõenäosusega heterosügoot (sest ema on kindlasti heterosügoot). Kui ta on heterosügoot, siis võib tal 25%-lise tõenäosusega sündida defektne laps. Seega on tütrele defektse lapse sünni risk 12.5%. (See risk käib iga lapse kohta. Kui tal on plaanis mitu last, siis on üldine risk muidugi suurem).

147. a) Suguliiteline dominantne.

b) Ülima tõenäosusega on ema selles perekonnas heterosügootne (defektse alleeli harulduse tõttu homosügootne peaaegu ei esine):  $Dd \times D$ .

Tütred on kõik anomaaliaga, poisjad on aga 50%-lise tõenäosusega terved.

148. Üks tunnusvorm esineb ainult poegadel, teine ainult tütaridel, järelikult on tegemist suguliitelise tunnusega.

Pojad, kes saavad oma X-kromosoomi emalt, on kõik ühesugused, järelikult on ema homosügootne daltonismialleeli suhtes ja on daltoonik.

Tütred saavad ka kõik emalt daltonismi alleeli kuid on terved, järelikult on nad saanud isa X-kromosoomiga dominantse normaalalleeli. Genotüübid: ema  $X^dX^d$ ; isa  $X^DY$ ; tütred  $X^DX^d$ ; poisjad  $X^dY$ .

## 7. 2. Monohübriidne lahknemine emassoo heterogameetsuse puhul

149. Päriivspuhaste roheliste isaste kanaarilindude ristamisel pruunide emastega olid  $F_1$ -põlvkonnas kõik linnud rohelised,  $F_2$ -põlvkonnas aga olid umbes pooled emased pruunid (ja ülejäänud linnud rohelised).

- Määrake nende värvustunnuste päritavusviis.
- Koostage ristamise genotüübiline skeem.
- Missuguseid tulemusi peaks andma retsiiprookne ristamine (rohelised emased  $\times$  pruunid isased)?

150. Ristatagu kanafarmis produktiivhübriidide saamiseks kaht kanatõugu — punast njuuhämpsiiri ja viirulist plimutrokki. Plimutrokkide viiruline värvus on suguliiteline tunnus, mis on dominantne ühtlase sulestikuvärvuse suhtes ning äratuntav juba vastkoorunud tibude udusulestikus. Kuidas tuleks ristamine teostada, et värvustunnuse järgi oleks võimalik määrata hübriid-tibude sugu? Millise tulemuse annaks retsiiprookne ristamine?

### Lahendused ja vastused

149. a) Suguliiteline päritavus, roheline sulestikuvärvus on dominantne ja pruun — retsessiivne tunnus.

b)  $\sigma GG \times \text{♀} g \rightarrow \sigma Gg \times \text{♀} G \rightarrow \sigma (\frac{1}{2}GG + \frac{1}{2}Gg) + \text{♀} (\frac{1}{2}G + \frac{1}{2}g)$ .

c)  $F_1$ -põlvkonnas on isased rohelised ja emased pruunid (ristpäritavus);  $F_2$ -põlvkonnas toimub soost sõltumatu (1:1)-lahknemine rohelisteks ja pruunideks isenditeks.

150. Isas- ja emasjärglaste täielik lahknemine suguliitelise tunnupaari järgi esineb ristpäritavuse korral. See toimub sel juhul, kui heterogameetne (XY) vanem on dominantse ja homogameetne (XX) vanem retsessiivse tunnusega:

$\sigma$  punased  $\times$   $\text{♀}$  viirulised  $\rightarrow$   $\sigma$  viirulised +  $\text{♀}$  punased.

Retsiiprooksel ristamisel oleksid kõik järglased viirulised.

### 7. 3. Dihübriidne lahknemine (suguliiteline aheldus)

151. Ristati kaht mutanteet äädikakärbse liini: kollasekehalse (*yellow*) liini emaseid ja valgesilmse (*white*) liini isaseid.  $F_1$ -põlvkonnas olid kõik emasisendid normaaltunnuselised (hallid punasesilmseid) ja isasisendid kollased (punasesilmseid).  $F_2$ -põlvkonnas saadi järgmine lahknemine: emased — 1197 normaalset ja 1185 kollast; isased — 1189 kollast, 1175 valgesilmset, 19 normaalset ja 17 kollast valgesilmset.

Teostage nende ristamistulemuste geneetiline analüüs:

- a) missugune on nende tunnuste päritavusviis?
- b) koostage ristamise kromosomaal-genotüübiline skeem;
- c) määrake geenide *yellow* ja *white* vahekaugus kromosoomis.

152. Terve naine, kelle isa oli hemofiilik ja ema daltoonik (puna-rohepime), abiellub terve mehega. Missuguseid lapsi ja millise tõenäosusega võib nende tunnuste suhtes selles perekonnas oodata, kui arvestame, et hemofiilia ja daltonism on selles suguvõsas määratud retsessiivsete X-liiteliste geenidega, mille vahekaugus kromosoomis on 8 morganiidi?

153. Ühes paljulapselises perekonnas uuriti värvipimeduse (daltonismi) ja Duchenne'i lihasdüstroofia päritavuse seost. Terve, normaalse nägemisega naine, kelle isa suri lihasdüstroofiasse ja ema oli värvipime, abiellus terve mehega. Sellest abielust sündis 4 tütar ja 8 poega. Kõik tütred ja üks poeg olid täiesti normaalsed. Kolmel pojalt arenes lihasdüstroofia, kolm poega olid värvipimedad ja ühel pojalt ilmnisid nii lihasdüstroofia kui ka värvipimedus. Selgitage nende anomaaliate päritavus- ja lahknemisiseärasused. Määrake kõigi isikute genotüübid.

154. Kahe äädikakärbse liini ristamisel saadi  $F_2$ -põlvkonnas järgmine fenotüübiline lahknemine (dominantsed tunnused on märgitud suurte, retsessiivsed väikeste tähtedega):

	♂	♀
A B C	27	152
a B C	106	148
A B c	4	-
A b C	13	-
A b c	111	-
a B c	10	-
a b C	3	-
a b c	26	-
kokku	300	300

Määrake neid tunnuseid määravate geenide pärandumistüüp. Arvutage nende geenide rekombinatsioonikoefitsiendid üksteise suhtes ja koostage geneetiline kaart. Leidke F<sub>1</sub>- ja P-vanemate genotüübid.

### Lahendused ja vastused

151. a) Suguliiteliselt aheldunud päritavus, normaaltunnused (hall keha, punased silmad) on dominantseid ja mutantsed tunnused (kollane keha, valged silmad) on retsessiivsed.

b) P	♀ $\frac{WY}{Wy}$	×	♂ $\frac{wY}{Wy}$		
			↓		
F <sub>1</sub>	♀ $\frac{WY}{wY}$	×	♂ $\frac{WY}{Wy}$		
			↓		
F <sub>2</sub>	♀ $\frac{WY}{Wy}$		$\frac{wY}{Wy}$	♂ $\frac{WY}{wY}$	kollased
					valgesilmsed
	P-tüüpi				
	$\frac{wy}{Wy}$		$\frac{WY}{Wy}$	$\frac{WY}{wy}$	normaalsed
					kollased
	R-tüüpi				
					valgesilmsed
	1 : 1				
	kollased : normaalsed				

c) Emasjärglaste hulgas pole vanem- ja rekombinantset tüüpi isendid eristatavad. Seepärast tuleb ristsiirde sagedus (*resp.* geenide vahemaa) määrata isaste järgi.

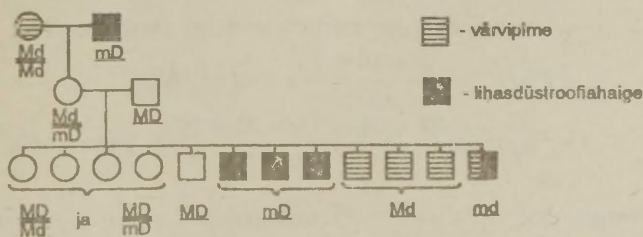
$$rf = \frac{19 + 17}{1189 + 1175 + 19 + 17} \times 100 = 1.5\%$$

kust geenide vahekaugus = 1.5 morganiidi.

152. Vanemate genotüübid: ♀  $\frac{D h}{d H}$  × ♂  $\frac{D H}{D H}$ .

Tütred on kõik normaalsed. Pojad võivad olla neljasugused: hemofiilik (Dh, tõenäosusega 46%); daltoonik (dH, 46%); hemofiilik ja daltoonik (dh, 4%); terve (DH, 4%).

153. Üsna kergelt võib märgata, et mõlemad anomaaliad on retsessiivsed suguliitelised tunnused, sest ühelgi tütreil neid defekte pole. Daltonismi X-liitelisus on meile teada ka ühest eespoolsest ülesandest (vt. 148). Lihasdüstroofia seda vormi määrava alleeli aheldatust X-kromosoomiga näitab ka selle anomaalia ja daltonismi silmatorkav lahusesinemine poegade hulgas. See on seletatav sellega, et neid defekte määravad retsessiivsed geenid asuvad ema eri X-kromosoomides (üks vanaemalt ja teine vanaisalt saadud), mis lahknevad ja satuvad erinevatesse sügootidesse. Ühe täiesti terve ja ühe mõlema anomaaliaga poja esinemine on kindlasti X-kromosoomide vahelise ristsiirde tagajärg, mis on toimunud nende geenide vahelt. Koostame genotüübilise sugupuu, millel daltonismialleeli märgimine tähega d ja lihasdüstroofia alleeli — m (ülevaatlikkuse mõttes jätame laste sünnijärjekorra arvestamata):



Joonis 10. Sugupuu värvipimeduse ja Duchenne'i lihasdüstroofiaga

154. Uuritavate geenide puhul on tegemist suguliitelise aheldunud pärandumisega, sest isas- ja emasjärglaste hulgas on täiesti erinev lahknemine (erinev tunnustekombinatsioonide arv). See-ga asuvad need geenid X-kromosoomis. Geenide rekombineerumist saab selgitada ainult isasjärglaste järgi, sest need saavad oma X-kromosoomi ainult emalt, kelle kahe X-kromosoomi vahel võib toimuda krossingover.

Analüüsiks leiame vanemtüüpi tunnustekombinatsioonidega isendid ning retsiiprooksete rekombinantide klassid:

Isased:

A b c	111	vanemtüüpi isendid, sest neid on kõige rohkem
a B C	106	
A B C	27	krossingover geenide A ja B vahel
a b c	26	
A b C	13	krossingover geenide B ja C vahel
a B c	10	
A B c	4	kahekordne krossingover geenide A ja C vahel
a b C	3	
<hr/>		(s.t. üheaegselt A-B ning B-C vahel)

kokku: 300

Arvutame rekombinatsioonikoefitsendid kõigi geenide vahelise ristsiirde sageduse avaldamiseks:

$$rf_{A/B} = \frac{27 + 26 + 7}{300} \times 100 = 20\%$$

(7 on kahekordse krossingoveriga isendite arv.)

$$rf_{B/C} = \frac{13 + 10 + 7}{300} \times 100 = 10\%$$

$$rf_{A/C} = \frac{27 + 26 + 13 + 10 + 27}{300} \times 100 = 30\%$$

Naabergeenide vaheliste ristsiirdesageduste summa on võrdne äärmiste geenide vahelise ristsiirde sagedusega. See rekombinatsioonisagedus väljendab geenidevahelist suhtelist kaugust kromosoomis



morganiidides. Saadud andmete põhjal koostatud geneetiline kaart X-kromosoomi selle lõigu kohta:

A 20 B 10 C

30

F<sub>2</sub>-isaste analüüs näitas, et ristatud läheliinid pidid olema tunnuste järgi aBC × A bc. F<sub>2</sub>-emaste järgi saab otsustada, et F<sub>1</sub>-isased pidid olema genotüübiga aBC. Need F<sub>1</sub>-isased said oma X-geenid emasliinilt. Nende järelduste alusel saabki taastada ristamiskäigu genotüüpide järgi P- ja F<sub>1</sub>-põlvkonnas.

$$\begin{array}{rcl}
 P & \text{♀} \frac{aBC}{aBC} \times \text{♂} \frac{Abc}{-} & \\
 & \downarrow & \\
 F_1 & \text{♀} \frac{aBC}{Abc} \times \text{♂} \frac{aBC}{-} & 
 \end{array}$$

## 8. Soost sõltuv lahknemine

---

155. On lambatõuge, mille kõik isendid on kas sarvilised või nudid. Sarvilise ja nudi lambatõu isendite retsiprooksetel ristamistel olid  $F_1$ -põlvkonnas kõik jäärad sarvilised ja uted nudid.  $F_2$ -põlvkonnas saadi 62 utte, neist 15 sarvilist; ja 57 jäära, neist 44 sarvilist. Andke ristamistulemuste geneetiline seletus.

156. USA-s tehtud uuringute järgi on kiilaspäiseid üle 40-aastaste meeste seas ca 43%, kuid naistest vaevalt 8%. Perekonnastatistilistest uurimistest on saadud järgmised andmed. Kui kiilaspäine on ainult ema, siis on kiilaspäised kõik pojad, kuid mitte ükski tütar. Kui kiilaspäine on ainult isa, siis on tavaliselt kiilaspäised pooled poegadest ja harva ka mõni tütar. Kui mõlemad vanemad on kiilaspäised, siis on kas kõik lapsed kiilaspäised või on kiilaspäised kõik pojad ja pooled tütardest. Kuidas seletada neid andmeid? Milline on kiilaspäisuse päritavusiseloom?

157. Podagra on kusihappe ainevahetushäiretest tingitud haigus, mis ilmneb eakatel inimestel liigesevalude ja neerukahjustustega. Podagra esineb 1–2% meestest, naistel aga väga harva. Suguvõsaurimised on näidanud, et ühe podagrahaige vanema, ükskõik kas isa või ema puhul haigestub poegadest 20–30%, tütardest aga ainult 3–4%. Kuidas seda asjaolu seletada?

## Lahendused ja vastused

155. Ristamisandmed näitavad sooga seotud tunnustejaotust järglaskonnas. Kuivõrd retsiprooksed ristamised andsid ühesuguse tulemuse, siis peaks olema tegemist sarvilisust määrava geeni autosoomse, aga mitte suguliitelise pärandumisega. Lähtetõugude tunnuste jaotumise järgi  $F_1$ -hübriidide isas- ja emasisendite vahel võiks oletada nende alternatiivsete tunnuste domineerimise sõltuvust isendite soost: sarvilisus domineerib jääradel, sarvitus uttedel. Seda oletust kinnitabki  $F_2$ -lahknemine. Uttede hulgas ilmnes lahknemine nudideks ja sarvilisteks vahekorras 47:15, s.o. suhtes 3:1, mis näitab sarvituse domineerimist. Jäärade lahknemine sarvilisteks ja sarvituteks suhtes 3:1 (44:13) näitab sarvilisuse domineerimist.

Ristamisskeem:  $H^sH^s$  (sarvilised)  $\times$   $H^nH^n$  (nudid)  $\rightarrow$

$F_1$ :  $H^sH^n$  ( $\sigma$  sarvilised,  $\varphi$  nudid)  $\times$   $H^sH^n \rightarrow$

$F_2$ :  $\frac{1}{4}H^sH^s$  (kõik sarvilised) +  $\frac{2}{4}H^sH^n$  ( $\sigma$  sarvilised,  $\varphi$  nudid) +  
 $\frac{1}{4}H^nH^n$  (kõik nudid).

156. Andmete võrdlus näitab, et suguliitelise pärandumisega ei saa tegemist olla (poegade kiilaspäisuse osaline sõltuvus isa kiilaspäisusest!). Et nii mehed kui naised võivad olla kiilaspäised, siis pole see sooga piiratud, vaid soost sõltuva avaldumisega tunnus. Kõigi kolme tüüpi perekondade kohta saadud andmete võrdlemine võimaldab järeldada, et kiilaspäised naised on homosügoodid, mehed aga enamasti heterosügoodid, harvem homosügoodid. See tähendab, et kiilaspäisus on naistel retsessiivne ja meestel dominantne tunnus. Seega peaks olema selline genotüüpide ja fenotüüpide vastavus:

naised —  $B^k B^k$  (kiilaspäised);  $B^k B^m$  ja  $B^m B^m$  (mittekiilaspäised);

mehed —  $B^k B^k$  ja  $B^k B^m$  (kiilaspäised);  $B^m B^m$  (mittekiilaspäised).

157. Et laste haigestumine ei olene haige vanema soost, siis podagra ei saa põhineda suguliitelisel pärandumisel. Kõige lihtsamaks on hüpotees, mille kohaselt podagra on tingitud autosoomsest dominantsest alleelist, mille penetrantsus (avaldumissagedus) on meestel ca 60% ja naistel 7–8%. Seega geneetiliselt määratud eelsoodumuse kujunemine haiguseks sõltub podagra puhul soost.

## 9. Populatsiooni geneetiline analüüs

### 9. 1. Populatsiooni geneetiline struktuur

#### 9. 1.1. Autosoomsed geenid

158. Koduhiirte (nagu paljude teistegi imetajate) karvavärvus on määratud kuue omavahel koostoimes oleva ja sõltumatult lahkneva põhigeeni (C, A, B, D, E, S) poolt.

- a) Kui palju erinevaid genotüüpe nende geenide suhtes võib olla populatsioonis, kui eeldada, et kõigil geenidel on 2 alleeli?
- b) Kui palju erinevaid genotüüpe saab olla juhul, kui arvestatakse, et kaks neist geenidest on polüalleelsed — üks (A) viie ja teine (C) kuue alleeliga?

159. Ühes MN-süsteemi vererühmade sageduse uurimises leiti 268 eestlase hulgas M-rühma 106, MN-rühma 128 ja N-rühma 34 isikul. Määrake alleelide  $L^M$  ja  $L^N$  sagedus eestlastel. Kas nende vererühmade sagedused vastavad populatsiooni geneetilise tasakaalu seisundile?

160. Moodustati viis küllalt suurt eksperimentaalset äädikakärbse populatsiooni, millesse eri genotüüpidega isendeid viidi erineva sagedusega:

- |    |         |        |            |
|----|---------|--------|------------|
| 1) | 0.6 AA  | ja     | 0.4 aa;    |
| 2) | 0.2 AA  | ja     | 0.8 Aa;    |
| 3) | 0.3 AA, | 0.6 Aa | ja 0.1 aa; |
| 4) | 0.36AA, | 0.48Aa | ja 0.16aa; |
| 5) | 0.4 AA, | 0.4 Aa | ja 0.2 aa. |

Leidke genotüüpide sagedused kõigi nende populatsioonide järgmises põlvkonnas, kui toimub vaba ristumine ja valik ei toimi.

161. Fenüülketonuuria on pärilik ainevahetuspuue, mis on tingitud retsessiivsest autosoomsest geenist. Lääne-Euroopas sünnib

fenüülketonuuriahaigeid lapsi keskmiselt üks 10 000 kohta. Missugune on nende populatsioonide geneetiline struktuur (s.o. genotüüpide PP, Pp, pp sagedused)? Mitu korda on fenüülketonuuriaalleeli varjatud kandjate (heterosügootide) sagedus neis populatsioonides suurem kui fenüülketonuuriahaigete sagedus?

162. Ühe Lääne-Euroopa linna 183 672 elaniku hulgas tuvastati 9 albiinot (albinism on retsessiivne autosoomne anomaalia). Arvutage selle populatsiooni geneetiline struktuur. Mitme elaniku kohta keskmiselt tuleb üks albinismigeeni varjatud kandja (heterosügoot)?

163. Ühe viimase uurimuse järgi on retsessiivne Rh-negatiivse vererühma sagedus eestlaste hulgas 14.1%. Arvutage populatsiooni geneetiline struktuur. Milline on tõenäosus, et juhuslikult võetud perekonnas, kus mõlemad vanemad on Rh-positiivsed, sünnib Rh-negatiivne laps?

164. ABO-süsteemi vereantigeene määravate alleelide sagedus eestlaste hulgas:  $pI^A = 0.251$  ja  $qI^B = 0.169$ . Määrake vererühmade O, A, B ja AB teoreetiline sagedus eestlaste hulgas!

165. Eestlaste hulgas on veregruppide O ja A sagedus vastavalt 33.7% ja 35.4%. Leidke veregruppide B ja AB oodatav sagedus eestlastel.

166. ABO-süsteemi veregruppide esinemissageduse uurimisel eestlaste hulgas määrati O-grupp 239, A-grupp 251, B-grupp 170 ja AB-grupp 48 inimesel. Selgitage, kas selline veregruppide jaotus vastab geneetiliselt tasakaalulisele jaotusele populatsioonis.

167. Ühes Itaalia linnas sündis kümnekonna aasta jooksul 27 500 last, kellest 11 olid homosügootsed ühe aneemiavormi — talasseemia—alleeli (th) suhtes. Leidke, milline oli populatsioonis tervete (Th Th), kerge talasseemiaga (Th th) ja raske talasseemiaga (th th) laste sagedus?

168. Euroopa rahvaste hulgas on retsessiivse albinismi sagedus keskmiselt  $5 \times 10^{-5}$ . Leidke

- populatsiooni geneetiline struktuur;
- mitme inimese kohta tuleb üks albinismigeeni kandja (heterosügoot)?
- mitu korda on albinismigeeni kandjate sagedus suurem albiinode sagedusest?

169. Reesuskonflikt (ema ja loote immunoloogiline sobimatus) võib tekkida juhul, kui reesusnegatiivne ( $Rh^-$ ) naine on abielus reesuspositiivse ( $Rh^+$ ) mehega. Leidke, milline on selliste abielude sagedus, kui on teada, et reesusnegatiivsust määrava retsessiivse alleeli ( $r$ ) sagedus populatsioonis on 0.4.

170. Alleel  $a$  on populatsioonis sagedusega  $q$ . Eeldades, et populatsioon on geneetilises tasakaalus, arvutage, missugune osa selle alleeli üldhulgast asub homosügootses genotüübis  $aa$ . Seesama arviliselt, kui  $q = 0.005$ .

171. Tasakaalulises populatsioonis on autosoomse retsessiivse defekti sagedus  $10^{-4}$ . Mitu korda on selle defekti tõenäosus suurenenud nõbude ( $F = 0.0625$ ) lastel?

172. Populatsioonis on kolme genotüübi ( $AA$ ,  $Aa$ ,  $aa$ ) sagedused vastavalt  $D_{(AA)} = 0.3$ ,  $H_{(Aa)} = 0.5$ ,  $R_{(aa)} = 0.2$ . Kehtestugu nüüd panmiks. Arvutage kõigi ristumistüüpide sagedused ja tasakaalulised genotüüpide sagedused.

173. Uuritud valimis leiti 128 fenüültiokarbamiidi maitse tundjat ja 72 indiviidi, kes ei tundnud selle aine maitset. (Meenutame, et PTC maitsetundmise võime on dominantne tunnus.) Määrake genotüüpide tasakaaluline jaotus populatsioonis selle tunnuse suhtes.

174. Ühes 5-alleelses autosoomses lookuses leiti järgmine alleelide sagedus:  $A^1 - 0.2$ ;  $A^2 - 0.3$ ;  $A^3 - 0.1$ ;  $A^4 - 0.3$ ;  $A^5 - 0.1$ . Arvutage populatsiooni homo- ja heterosügootsus selle lookuse suhtes (eeldades geneetilise tasakaalu seisundit).

## Lahendused ja vastused

158. a) Võrdse alleelide arvuga geenide puhul võrdub võimalike kombinatiivsete genotüüpide arv valemiga

$$g = \left( \frac{r(r+1)}{2} \right)^n,$$

kus  $r$  on alleelide arv geenidel ja  $n$  on geenide (lookuste) arv. Antud juhul

$$g = \left( \frac{2(2+1)}{2} \right)^6 = 3^6 = 729.$$

b) Erineva alleeliarvuga geenide jaoks tuleb genotüüpide arvud eraldi arvutada ja seejärel need arvud omavahel korrutada.  
Käesoleval juhul

$$g = \frac{5(5+1)}{2} \times \frac{6(6+1)}{2} \times \left(\frac{2(2+1)}{2}\right)^4 = 15 \times 21 \times 3^4 = 25\,515.$$

159. Kuivõrd need vererühmad on määratud kodominantsetest alleelidest, siis on fenotüüpidel üks-ühene vastavus genotüüpidega. Sel juhul saab mõlema alleeli sagedust määrata otsesel teel.

Arvutamiseks on kaks võimalust, kas fenotüüpide (genotüüpide)

1) absoluutarvude või 2) sageduste järgi.

1) Alleelisagedused määratakse valemitega

$$p = \frac{2N_{AA} + N_{Aa}}{2N} \quad \text{ja} \quad \frac{2N_{aa} + N_{Aa}}{2N},$$

kus  $N_{AA}$  ja  $N_{aa}$  on homosügootide ning  $N_{Aa}$  on heterosügootide arv ja  $N$  on isendite koguarv. Seega

$$p(L^M) = \frac{2 \times 106 + 128}{2 \times 268} = 0.634 \quad \text{ja} \quad q(L^N) = \frac{2 \times 34 + 128}{2 \times 268} = 0.366.$$

2) Arvutame fenotüüpide (genotüüpide) sagedused:

$$D_M = \frac{106}{268} = 0.395; \quad H_{MN} = \frac{128}{268} = 0.478; \quad R_N = \frac{34}{268} = 0.127.$$

Siit alleelisagedused

$$p(L^M) = D + \frac{1}{2}H = 0.395 + 0.239 = 0.634 \quad \text{ja}$$

$$q(L^N) = R + \frac{1}{2}H = 0.127 + 0.239 = 0.366.$$

Populatsiooni geneetilise tasakaalu kontrolliks nende vererühmade suhtes arvutame Hardy-Weinbergi võrrandi järgi tasakaalulised genotüübisagedused ja nende järgi tasakaalulised isendiarvud selles populatsioonis.

$$0.634^2(L^M L^M) + 2 \times 0.634 \times 0.366(L^M L^N) + 0.366^2(L^M L^N) =$$

$$0.402 L^M L^M + 0.464 L^M L^N + 0.134 L^N L^N = 1.$$

$$0.402 \times 268 = 107.7 M;$$

$$0.464 \times 268 = 124.4 MN;$$

$$0.134 \times 268 = 36.9 N.$$

Nende vererühmade teoreetiline jaotus eestlaste hulgas on väga lähedane faktiliselt määratud jaotusega, mistõttu populatsioon tuleb lugeda geneetilise tasakaalu seisus olevaks (võib kontrollida  $\chi^2$ -testi abil).

160. Kui valik puudub ja toimub vaba ristumine, siis läheb iga populatsioon juba järgmises põlvkonnas geneetilise tasakaalu seisundisse (kui ta ei ole seda juba enne). Sel juhul on genotüübisagedused määratud lähtepõlvkonna alleelisagedusega (mis ise jäävad seejuures muutumata). Niisiis, järglaskonna genotüübisageduste määramiseks tuleb leida lähtepõlvkonna alleelisagedused kõigis populatsioonides.

$$\begin{array}{ll}
 1) pA = & = 0.6 & qa = & = 0.4; \\
 2) pA = 0.2 + 0.4 = & 0.6 & qa = & = 0.4; \\
 3) pA = 0.3 + 0.3 = & 0.6 & qa = 0.1 + 0.3 = & 0.4; \\
 4) pA = 0.36 + 0.24 = & 0.6 & qa = 0.16 + 0.24 = & 0.4; \\
 5) pA = 0.4 + 0.2 = & 0.6 & qa = 0.2 + 0.2 = & 0.4.
 \end{array}$$

Nagu selgub, on alleelisagedused kõigis populatsioonides ühesugused. Tasakaalulised genotüübisagedused järgmises põlvkonnas peavad kõigis populatsioonides olema ühesugused vastavalt Hardy-Weinbergi valemi järgi:

$$p^2 AA + 2pq Aa + q^2 aa = 0.36 AA + 0.48 Aa + 0.16 aa = 1.$$

$$161. q^2 = 0.0001q = 0.0001p = 1 - q = 1 - 0.01 = 0.99.$$

Populatsiooni geneetilise struktuuri arvutame Hardy-Weinbergi valemi järgi:

$$\begin{aligned}
 0.99^2 PP + 2 \times 0.99 \times 0.01 Pp + 0.01^2 pp = \\
 0.9801 PP + 0.0198 Pp + 0.0001 pp = 1.
 \end{aligned}$$

Heterosügootide (Pp) sagedus ületab fenüülketonuurikute (pp) sageduse  $0.0198 : 0.0001 = 198$  korda. Seega levib see alleel populatsioonis peamiselt varjatult: ligi 2% isendeid on selle alleeli kandjad, kuid avaldub ta ainult 0.01% isendeist.

162. Albiinode (aa) sagedus

$$q^2 = \frac{9}{1836722} = 0.000049.$$

Siit  $qa = \sqrt{0.000049} = 0.007$  ja  $pA = 1 - q = 1 - 0.007 = 0.993$ .

$$\begin{aligned}
 0.993^2 AA + 2 \times 0.993 \times 0.007 Aa + 0.007^2 aa = \\
 0.9860 AA + 0.0139 Aa + 0.000049 aa.
 \end{aligned}$$



Üks heterosügoot tuleb keskmiselt  $1 : 0.0139 = 71.9$ , s.o. 72 elaniku kohta.

$$163. q^2rr = 0.141; \quad qr = 0.376; \quad pR = 1 - 0.376 = 0.624.$$

$$0.624^2RR + 2 \times 0.624 \times 0.376Rr + 0.376^2rr = \\ 0.3894RR + 0.4692Rr + 0.1414rr = 1.$$

Rh-negatiivse lapse sünniks peavad Rh-positiivsed vanemad olema heterosügoodid. Tõenäosus, et juhuslikult võetud Rh-positiivne isik on heterosügootne, võrdub

$$\frac{0.4692}{0.3894 + 0.4692} = 0.546$$

Tõenäosus, et mõlemad vanemad on heterosügoodid on  $0.546^2 = 0.298$ .

Heterosügootsetel Rh-positiivsetel vanematel sünnib Rh-negatiivne laps tõenäosusega 0.25. Seega, mainitud tüüpi perekonnas sünnib Rh<sup>-</sup> laps tõenäosusega  $0.298 \times 0.25 = 0.0745$  (=7.5%).

$$164. \text{ Alleeli } i \text{ sagedus } r = 1 - (0.251 + 0.169) = 0.58.$$

Vererühmade sagedused arvutame Hardy-Weinbergi valemi järgi trialleelse geeni jaoks.

$$O \text{ sagedus: } 0.58^2 = 0.336 \text{ (33.6\%).}$$

$$A \text{ sagedus: } 0.251^2 + 2 \times 0.251 \times 0.58 = 0.354 \text{ (35.4\%).}$$

$$B \text{ sagedus: } 0.169^2 + 2 \times 0.169 \times 0.58 = 0.225 \text{ (22.5\%).}$$

$$AB \text{ sagedus: } 2 \times 0.251 \times 0.169 = 0.085 \text{ (8.5\%).}$$

165. O-grupi sagedusest  $r^2 = 0.337$  leiame alleeli  $i$  sageduse  $r = \sqrt{0.337} = 0.58$ .

A-grupi sagedus on sageduste  $p^2$  ( $I^A I^A$ ) ja  $2pr$  ( $I^A i$ ) summa, mille alusel saab A- ja O-grupi sageduste summa väljendada võrrandiga

$$p^2 + 2pr + r^2 = (p + r)^2.$$

Siit  $p + r = \sqrt{0.354 + 0.337} = 0.83$  ning  $p = 0.83 - 0.58 = 0.25$ .

Et  $p + q + r = 1$ , siis  $q = 1 - 0.83 = 0.17$ .

$$B\text{-grupi sagedus: } q^2 + 2qr = 0.029 + 0.197 = 0.226 \text{ (22.6\%).}$$

$$AB\text{-grupi sagedus: } 2pq = 2 \times 0.25 \times 0.17 = 0.085 \text{ (8.5\%).}$$

Kontrollime:  $0.337 + 0.354 + 0.226 + 0.085 = 1.002$ . Ilmnev kõrvalekalle (0.2%) on väga väike ja täielikult arvutuste ebatäpsuse arvele kantav.

166. Leiame veregruppide sagedused:

O — 33.76%; A — 35.45%; B — 24.01% ja AB — 6.78%.

Arvutame alleelide (i, I<sup>A</sup>, I<sup>B</sup>) sagedused.

Et O-grupi sagedus  $r^2(ii) = 0.3376$ , siis  $ri = 0.581$ .

Alleelisagedused  $pI^A$  ja  $qI^B$  arvutame võrranditest:

$$0.3545(A) + 0.3376(O) = p^2 + 2pr + r^2 = (p + r)^2,$$

$$p = \sqrt{(P(A) + Q(O))^2 - ri} \text{ ja } q = 1 - p + r.$$

Saame  $p = 0.252$  ja  $q = 0.167$ .

Hardy-Weinbergi valemi

$$(p + q + r)^2 = p^2 + 2pr + q^2 + 2qr + 2qp + r^2 = 1$$

järgi arvutame oodatava tasakaalulise sagedusjaotuse:

A — 35.63%; B — 22.19%; AB — 8.42% ja O — 33.76%.

Nende sageduste alusel arvutame tasakaalulise jaotuse absoluutarvudes (uuritud populatsiooni kohta): O — 239, A — 252, B — 157 ja AB — 60 inimest. Empiirilist ja teoreetilist jaotust võrdleme  $\chi^2$ -testi abil: Selgub nende väga hea kooskõla ( $\chi^2 = 3.68$ ;  $P \gg 0.10$ ). Järelikult on ABO-süsteemi veregruppide jaotus eestlaste hulgas vastav populatsiooni geneetilise tasakaalu seisundile.

167. Ülesande andmetest saame leida homosügootide (th th) sageduse  $q^2$ :

$$q^2 = \frac{11}{27500} = 0.0004.$$

Leiame retsessiivse alleeli (th) sageduse:  $q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0.0004} = 0.02$ .

Dominantse alleeli (Th) sagedus  $p = 1 - q = 1 - 0.02 = 0.98$ .

Hardy-Weinbergi võrrandi alusel leiame populatsiooni geneetilise struktuuri:

$$p^2 \text{ Th Th} + 2pq \text{ Th th} + q^2 \text{ th th} = 1;$$

$$0.98^2 \text{ Th Th} + 2 \times 0.98 \times 0.02 \text{ Th th} + 0.02^2 \text{ th th} = 1,$$

$$0.9604 \text{ Th Th} + 0.0392 \text{ Th th} + 0.0004 \text{ th th} = 1.$$

Seega on tervete laste sagedus 0.9604, kerge talasseemiaga laste sagedus 0.0392 ning raske talasseemiaga laste sagedus 0.0004.

168. Ülesandes on antud albiinode, s.o. homosügootsete (aa) isendite sagedus  $q^2 = 5 \times 10^{-5} = 0.00005$ .

Leiame retsessiivse alleeli sageduse:  $q = \sqrt{0.00005} = 0.007$ .

Dominantse alleeli sagedus:  $p = 1 - q = 1 - 0.007 = 0.993$ .

a) Populatsiooni geneetiline struktuur on

$$p^2 + 2pq + q^2 = 0.993^2 + 2 \times 0.993 \times 0.007 + 0.0005 = 0.98605 + 0.01390 + 0.00005 = 1.$$

Seega on homosügootide AA sagedus  $p^2 \approx 0.986$ , heterosügootide Aa sagedus  $2pq \approx 0.014$  ja homosügootide aa sagedus  $q^2 = 0.00005$ .

b) Albinismigeeni kandjate sagedus on  $2pq = 0.014$ , s.t. 14 inimest 100-st (ca 1 inimene 70-st) on albinismigeeni kandjad.

c) Albinismigeeni kandjate sagedus on albiinode sagedusest suurem  $0.014 : 0.00005 = 280$  korda. Järelikult on albinismialleel populatsioonis valdavalt varjatuna heterosügootsetes genotüüpides.

169. Ülesandes on antud retsessiivse alleeli r sagedus:  $q = 0.4$ .

Leiame dominantse alleeli R sageduse:  $p = 1 - q = 1 - 0.4 = 0.6$ .

Edasi leiame populatsiooni geneetilise struktuuri

$$p^2 RR + 2pq Rr + q^2 rr = 0.62 + 2 \times 0.6 \times 0.4 + 0.42 = 0.36 RR + 0.48 Rr + 0.16 rr = 1.$$

Seega on populatsioonis Rh-negatiivsete isendite (nii naiste kui meeste) sagedus 0.16, Rh-positiivsete (nii naiste kui meeste) sagedus aga  $0.36 + 0.48 = 0.84 = 1 - 0.16$ .

Reesuskonflikti võimalusega abielude sagedus võrdub:

$$0.16 \times 0.84 = 0.1344, \text{ seega umbes } 13\%.$$

170. Tasakaalulises populatsioonis on homosügootsetes genotüüpides oleva alleeli suhtosa arvuliselt võrdne alleelisagedusega  $q$ , sest

$$\frac{q^2}{q^2 + pq} = \frac{q^2}{q(q + p)} = \frac{q^2}{q} = q.$$

Kui  $q = 0.005$ , siis on homosügootses seisundis 0.005 e. 0.5% alleeli üldhulgast (st. 99.5% alleelist on heterosügootses seisundis, retsessiivse alleeli puhul seega varjatult).

171. Tasakaalulises populatsioonis on retsessiivse defekti sagedus võrdne  $q^2$ , sugulasabieludest sündinud laste hulgas aga  $q^2 + pqF$ , kus  $F$  on inbriidingukoefitsient. Nende sageduste suhe

$$\frac{q^2 + pqF}{q^2} = \frac{q + pF}{q}$$

näitab defekti tõenäosuse suurenemist sugulasabielu puhul. Antud näites  $q = 10^{-2} = 0.01$  ja  $p = 1 - q = 0.99$ .

seega on defektse lapse sünni tõenäosus nõbudevahelise abielu puhul suurenenud

$$\frac{0.01 + 0.99 \times 0.0625}{0.01} \approx 7.2$$

korda võrreldes üldpopulatsiooniga.

172. Eri genotüüpidega isendite ristumistüübid panmiktilises populatsioonis:

$$\begin{aligned} AA \times AA & - D^2 = 0.09 \\ AA \times Aa & - 2DH = 0.30 \\ AA \times aa & - 2DR = 0.12 \\ Aa \times Aa & - H^2 = 0.25 \\ Aa \times aa & - 2HR = 0.20 \\ aa \times aa & - R^2 = 0.04 \end{aligned}$$

Alleelisagedused on:

$$p = D + \frac{1}{2}H = 0.3 + 0.25 = 0.55 \text{ ja } q = 1 - p = 0.45.$$

Tasakaalulised genotüübisagedused:

$$p^2(AA) = 0.3025; 2pq(Aa) = 0.4950; q^2(aa) = 0.2025.$$

173. 200 isendi hulgas leiti 72 (36%) retsessiivi.

Seega alleelisagedused:

$$q = \sqrt{0.36} = 0.6 \text{ ja } p = 1 - q = 0.4.$$

Tasakaalulised genotüübisagedused on:

$$p^2(TT) = 0.16; 2pq(Tt) = 0.48; q^2(tt) = 0.36,$$

mis antud valimis arvuliselt teeb vastavalt 32, 96 ja 72 isendit.

174. Tasakaalulises populatsioonis on homosügootsete isendite summaarne sagedus  $I$  (populatsiooni homosügootsus) võrdne alleelisageduste ruutude summaga. Seega

$$I = 0.2^2 + 0.3^2 + 0.1^2 + 0.3^2 + 0.1^2 = 0.24$$

ja heterosügootsete isendite sagedus  $H = 1 - I = 0.76$ .

## 9. 1.2. Suguliitelised geenid

175. USA valge elanikkonna ( $n = 1550$ ) hulgas määrati Xg-negatiivne vererühm 35.2% meestest ja 10.6% naistest. Määrake alleelisagedused ja teoreetilised fenotüübisagedused. Kas see populatsioon on nende vererühmade suhtes geneetilises tasakaalus?

176. Eestlaste hulgas on ca 7% meestest daltoonikud (puna-rohepimedad). Missugune on selle värvipimeduse oodatav sagedus eesti naiste hulgas, kui eeldada et daltonism on tingitud ühest retsessiivsest suguliitelisest geenist? Milline osa naistest on oodatavalt "daltonismi konduktorid" (heterosügoidid)?

177. Ühe linna kassipopulatsioonis uuriti suguliitelise mustakollase värvustüübi sagedusi. Registreeriti 383 isaslooma, kelle hulgas oli 329 musta ja 54 kollast; ning 371 emaslooma, kellest 271 olid mustad, 92 mustakollasekirjud ja 8 kollased. Määrake alleelisagedused ja teoreetilised fenotüübisagedused (isastel ja emastel). Kas selle linna kassid moodustavad vabalt ristuva populatsiooni?

178. Eurooplaste hulgas on 0.64% naistest daltoonikud. Leidke populatsiooni geno- ja fenotüübiline struktuur. Mitu korda esineb daltonism meestel sagedamini kui naistel?

179. Ühes uurimises leiti, et valgete austraallaste hulgas ei tundnud sinihappe lõhna 132-st mehest 18.2%, 122 naisest aga ainult 4.5%. Analooilistes uurimistes jaapanlaste hulgas leiti, et sinihappe lõhna pole võimelised haistma 433-st uuritud inimesest 18.2% meestest ja 5.5% naistest. Milline on nimetatud tunnuse päritavus ning millised on nende populatsioonide geneetilised struktuurid?

180. Ühes linnas läbiviidud uurimine näitas, et hemofiiliat määrava X-liitelise retsessiivse alleeli sagedus oli 0.02. Millise sagedusega esineb selles linnas abielusid, millest võiks sündida hemofiiliat põdev järglane?

181. Ühes populatsioonis on teatud suguliitelise retsessiivse defekti sagedus meeste hulgas 1%. Missugune on selle defekti sagedus naiste hulgas? Mitu korda on defekti sagedus meeste hulgas suurem kui naiste hulgas?

## Lahendused ja vastused

175. Meeste hulgas võrduvad alleelisagedused fenotüübisagedustega:  $q = 0.352$  ja  $p = 0.648$ . Naiste hulgas on Xg-negatiivsete (homosügootide) sagedus teoreetiliselt võrdne alleelisageduse ruuduga, s.o.  $q^2$ ,

kust alleeli Xg sagedus  $q = \sqrt{0.106} = 0.326$  ja  $p = 0.674$ .

Et leitud alleelisagedused meeste ja naiste hulgas mõnevõrra erinevad, siis arvutame populatsiooni üldised tasakaalulised alleelisagedused. Kuna naiste genotüüpides on suguliitelise geeni arv kahekordne, meestel aga ühekordne, siis ühine alleelisagedus

$$q = \frac{2}{3}q\text{♀} + \frac{1}{3}q\text{♂},$$

kust  $q = \frac{2}{3} \times 0.326 + \frac{1}{3} \times 0.352 = 0.335$  ja  $p = 0.665$ .

Nende alleelisageduste järgi leiame teoreetilised tasakaalulised fenotüübisagedused.

Meestel:  $Xg(a-) = 0.335$  (33.5%) ja

$Xg(a+) = 1 - 0.335 = 0.665$  (66.5%).

Naistel:  $Xg(a-) = 0.335^2 = 0.112$  (11.22%) ja

$Xg(a+) = 1 - 0.112 = 0.888$  (88.8%).

Populatsioon on geneetiliselt tasakaalus, kui  $q = q\text{♀} = q\text{♂}$  ja empiirilised fenotüüpide (genotüüpide) sagedused võrduvad teoreetilistega. Antud juhul täheldatud erinevuste puhul tuleb selgitada, kas need on juhuslike hälvetega piirides või statistiliselt olulised.

Võrdleme empiirilisi alleelide (genotüüpide-fenotüüpide) sagedusi meeste hulgas teoreetiliselt oodatavatega t-testi abil eeldades, et uuritute hulgas oli mehi ja naisi enam-vähem võrdselt ( $n\text{♀} = n\text{♂} = 775$ )

$$m_d = \sqrt{\frac{33.5 \times 66.5}{775}} = 1.7;$$

$$d = 35.2 - 33.5 = 1.7; \quad t = \frac{1.7}{1.7} = 1; \quad 1 \ll 1.96.$$

Järelikult on hälbed ebaolulised ja populatsioon tuleb lugeda tasakaaluliseks.

176. Daltonismialleeli sagedus ( $q$ ) meeste hulgas on 0.07. Lähitudes eeldusest, et populatsioon on geneetiliselt tasakaalus, omistame selle sageduse kogu populatsioonile. Siis peaks daltoonikute sagedus naiste hulgas olema  $q^2 = 0.07^2 = 0.0049$  (0.49%).

Oodatav heterosügootide sagedus naiste hulgas on:

$2pq = 2 \times 0.93 \times 0.007 = 0.13$  (13%, s.o. keskmiselt 1 naine 8 kohta).

177. Et nende tunnuste puhul esineb emastel kodomineerimine, siis saab otse arvutada populatsiooni üldised alleelisagedused.

$$p(C^B) = \frac{2 \times \text{mustade } \varnothing \text{ arv} + \text{kirjude } \varnothing \text{ arv} + \text{mustade } \sigma \text{ arv}}{2 \times \varnothing \text{ arv} + \sigma \text{ arv}} =$$

$$\frac{2 \times 271 + 92 + 329}{2 \times 371 + 383} = 0.856$$

$$q(C^Y) = 1 - 0.856 = 0.144.$$

Need alleelisagedused vastavad teoreetilistele fenotüübisagedustele isaste hulgas.

Teoreetilised fenotüübisagedused emaste hulgas arvutame:

musti —  $0.856^2 = 0.733$ ; kirjused —  $2 \times 0.856 \times 0.144 = 0.246$ ;  
kollaseid —  $0.144^2 = 0.021$ .

Vabalt ristuv populatsioon on (kui valik puudub) geneetilises tasakaalus. Kontrolliks arvutame tasakaalulised isendiarvud:

musti $\sigma$	—	$0.856 \times 383 = 327.8$ ;
kollaseid $\sigma$	—	$0.144 \times 383 = 55.2$ ;
musti $\varnothing$	—	$0.733 \times 371 = 271.9$ ;
kirjused $\varnothing$	—	$0.246 \times 371 = 91.3$ ;
kollaseid $\varnothing$	—	$0.021 \times 371 = 7.8$ .

Teoreetilised ja faktilised arvud on väga heas kooskõlas.

178. Kuivõrd daltonism esineb naistel homosügootsuse puhul, siis  $q^2 = 0.0064 = 0.64\%$ .

Daltonismi määrava retsessiivse alleeli ( $d$ ) sagedus

$$q = \sqrt{0.0064} = 0.08.$$

Edasi leiame dominantse alleeli sageduse

$$p = 1 - q = 1 - 0.08 = 0.92.$$

Neist andmetest leiame, et naistest on 0.64% daltoonikud, ülejäänud 99.36% aga normaalse nägemisega

(neist homosügoote:  $p^2 = 0.92^2 = 0.8464$  e. 84.64% ja heterosügoote:  $2pq = 2 \times 0.92 \times 0.08 = 0.1472$  e. 14.72%).

Meeatel võrdub genotüübi sagedus suguliitelise alleeli sagedusega. Seega meeate hulgas on daltoonikuid  $q = 0.08 = 8\%$ . Ülejäänud mehed (92%) on normaalse nägemisega (alleeliga  $D$ ). Meeatel esineb daltonism naistest sagedamini  $0.08 : 0.0064 = 12.5$  korda.

179. Austraallaste hulgas on sinihappe haistmispuuet määra-va retsessiivse alleeli sagedus meestel võrdne fenotüübi sagedusega, seega  $q = 0.182 = 18.2\%$ . (Meestel on üks X-kromsoom!)

Naiste hulgas peaks sama tunnust omavate isikute sagedus olema  $q^2 = 0.182^2 = 0.033$  e. 3.3%, mis on natuke madalam uurimises leitud (4.5%).

Uurimine jaapanlaste hulgas annab pea samad tulemused.

180. Meeste hulgas on hemofiilikuid  $q = 0.02$  e. 2%, ülejäänud 98% (e.  $0.98 = p$ ) on terved.

Naiste hulgas on hemofiilikute sagedus  $q^2 = 0.02^2 = 0.0004$  e. 0.04%. Ülejäänud naised, s.o. 99.96% on terved. Neist hemofiiliageeni kandjaid on:

$$2pq = 2 \times 0.98 \times 0.02 = 0.0392 \text{ e. } 3.92\%,$$

homosügoote normaalalleeli suhtes aga

$$p^2 = 0.98^2 = 0.9604 \text{ e. } 96.04\%.$$

Hemofilia all kannatavaid lapsi võib sündida vaid nendel naistel, kes on hemofiiliageeni kandjad (sest hemofiilikud-naised surevad peaaegu alati suguküpsuse saabumisel). Juhul, kui mees on terve, võivad sellest abielust sündida vaid poisid-hemofiilikud, kui aga mees on hemofiilik, siis võivad abielust sündida nii pojad- kui ka tütreid-hemofiilikud.

Abielude sagedus, millest võiks üldse sündida hemofiiliat põdev järglane, on 0.0392 e. 3.92% (lihtsalt võib arvutada ka nende abielude sageduse, millest võib sündida tütreid-hemofiilikuid:  $0.0392 \times 0.02$ ). Juhul, kui hemofiilikud-naised ka sünnitaksid lapsi, oleks nimetatud abielude sagedus 0.0396 e. 3.96%.

Seega vastavate abielude sagedus ei sõltu oluliselt naiste-hemofiilikute osavõtu arvestamisest.

181. Naiste hulgas on defekti sagedus (eeldades tasakaalulist jaotust) võrdne  $q^2$ , seega  $0.01^2 = 0.0001$  e. 0.01%.

Meeste hulgas on defektisagedus antud juhul  $1 : 0.01 = 100$  korda suurem kui naiste hulgas.

See vahetegur on üldjuhul arvutatav suhtest  $\frac{q}{q^2} = \frac{1}{q}$ ,

st. meeste hulgas on defekti sagedus naiste omast suurem alleelisageduse pöördväärtuse kordselt.



## 9. 2. Populatsiooni geneetilise struktuuri dünaamika

182. Populatsioonis on alleeli A sagedus  $p = 0.4$ . Oletame, et selle alleeli sagedust muudavad ainult mutatsioonid  $A \rightarrow a$ , mis toimuvad sagedusega  $u = 5 \times 10^{-5}$ .

Kui palju põlvkondi kulub alleeli A sageduse vähenemiseks 0.2-ni?

183. Olgu populatsioonis alleeli A sagedus  $p_0 = 0.4$ . Tulgu populatsiooni 5% migrante populatsioonist, kus alleeli A sagedus ( $p_m$ ) on 0.7. Arvutage alleeli A sagedus populatsiooni järgmises põlvkonnas, eeldades, et migrantid osalevad panmiktilises sigimises põliskasukatega võrdsetel alustel.

184. Ühes lokaalpopulatsioonis on alleeli A sagedus  $p_0 = 0.2$ . Sellesse populatsiooni saabub 10% migrante populatsioonist, milles alleeli A sagedus  $p_m = 0.6$ .

Arvutage alleelisageduse muutus ( $\Delta p$ ) põlvkonna kohta.

185. Olgu populatsioonis retsessiivse alleeli sagedus  $q = 0.1$ . Muutugu tingimused nii, et alleel muutub letaalseks.

Kui palju põlvkondi kulub alleelisageduse vähenemiseks  $q_t = 0.01$ .

186. Populatsioon, mille suurus on 1000 isendit, koosneb 800 emas- ja 200 isasisendist.

a) Milline on selle populatsiooni efektiivne suurus  $N_e$ ?

b) Milline oleks efektiivne suurus siis, kui populatsioon koosneks 990 emas- ja 10 isasisendist?

187. Tekkigu retsessiivne alleel a populatsioonis mutatsioonide  $A \rightarrow a$  tagajärjel sagedusega  $u = 4 \times 10^{-5}$ . Samal ajal valik elimineerib teda intensiivsusega  $s = 0.04$ .

Arvutage alleeli a tasakaaluline sagedus selles populatsioonis.

188. Populatsioonis toimub valik heterosügootide kasuks. Selektioonikoefitsiendid homosügootide vastu on järgmised:

$A^1A^1$  vastu  $s = 0.1$ ;  $A^2A^2$  vastu  $z = 0.3$ .

Missugune on selles populatsioonis alleeli  $A^2$  tasakaaluline sagedus  $\hat{q}$ ?

189. Retsessiivse alleeli  $a$  sagedus populatsioonis on  $q = 0.01$ . Kujunegu tingimused, milles retsessiivsed isendid on täielikult steriilsed.

Kui palju põlvkondi kulub, et alleeli  $a$  sagedus langeks 0.005-ni?

190. Populatsioonis on ühe dominantse alleeli sagedus  $p = 0.2$ . Selle alleeli (täpsemalt: dominantse fenotüübi vastu) toimib valik intensiivsusega  $s = 0.1$ .

Arvutage alleelisageduse  $p$  muutus põlvkonnas ja  $p$  väärtus järgmises põlvkonnas.

191. Populatsioonis on retsessiivse alleeli  $a$  sagedus  $q = 0.70$ . Retsessiivse fenotüübi (genotüübi  $aa$ ) vastu hakkas toimima valik intensiivsusega  $s = 0.5$ .

Arvutage alleeli  $a$  sagedus järgmises põlvkonnas.

192. Tasakaalulises populatsioonis leiti valik toimivat homosügootide  $A^1A^1$  ja  $A^2A^2$  vastu, vastavalt selektsioonikoefitsientidega  $s = 0.15$  ja  $z = 0.45$ .

Missugune on heterosügootide  $A^1A^2$  sagedus selles populatsioonis?

193. Uuriti ühe kvantitatiivse tunnuse päritavust valikueksperimenti meetodil. Vanempopulatsiooni keskmine tunnuseväärtus oli 62.4 ühikut. Suguloomadeks valitud isenditel oli selle tunnuse keskmine 68.8 ühikut ja nende järglastel 66.9 ühikut.

Määrake selle tunnuse päritavuskoeffitsient antud populatsioonis.

## Lahendused ja vastused

182. Alleeli A sageduse mutatsiooniline vähenemine:

algsagedus:  $p_0 = 0.4$ ;

sagedus põlvkonnas  $t$ :  $p_t = 0.2$  (st. vähenemine  $2\times$ );

mutatsioonisagedus:  $u = 5 \times 10^{-5}$ ;

põlvkondade arv, mis kulub selliseks alleelisageduse vähenemiseks:

$$t = \ln \frac{p_0}{p_t \times u} = \frac{\ln 2}{u} = \frac{0.69315}{5 \times 10^{-5}} = 13\,863 \text{ põlvkonda}$$

183. Retsipientpopulatsiooni alleelisagedus:  $p_0 = 0.4$ ;

migrantpopulatsiooni alleelisagedus:  $p_m = 0.7$ ;

migratsiooniindeks:  $m = 0.05$ ;

alleeli A sagedus järgmises põlvkonnas:

$$p_1 = p_0 - m(p_0 - p_m) = 0.4 - 0.05(0.4 - 0.7) = 0.415.$$

184. Migratsioonilise geenisiirde parameetrid on:

$p_0 = 0.2$ ;  $p_m = 0.6$  ja  $m = 0.1$ .

Alleelisageduse muutus ühe põlvkonnavahetuse kohta:

$$\Delta p = -m(p_0 - p_m) = -0.1(0.2 - 0.6) = 0.04.$$

185. Populatsioonis on retsessiivse letaalalleeli (mis elimineerub valikuintensivsusega  $s = 1$ ) algsagedus  $q_0 = 0.1$ .

Põlvkondade arv ( $t$ ), mis kulub selle sageduse vähenemiseks 0.01ni:

$$t = \frac{1}{q_t} - \frac{1}{q_0} = \frac{1}{0.01} - \frac{1}{0.1} = 100 - 10 = 90.$$

186. Kui populatsioonis on emas- ja isasisendite arv erinev, siis on populatsiooni efektiivne suurus väiksem, kui sigimises osalevate isendite summaarne arv:

$$a) N_e = \frac{4N_f N_m}{N} = \frac{4 \times 800 \times 200}{1000} = \frac{640000}{1000} = 640,$$

kus  $N_f$  on emas- ja  $N_m$  on isasisendite arv.

$$b) N_e = \frac{4 \times 990 \times 10}{1000} \approx 40.$$

187. Valikul retsessiivide vastu määravad mutatsioonisagedus ( $u$ ) ja selektsioonikoefitsient ( $s$ ) tasakaalulise lõppseisu järgmise

seose kohaselt:

$$\hat{q} = \sqrt{\frac{u}{s}}. \text{ Seega antud juhul } \hat{q} = \sqrt{\frac{0.00004}{0.04}} = 0.0316.$$

188. Valikul heterosügootide kasuks saabub populatsioonis tasakaaluline (püsiv) polümorfismiseisund, kus alleelisagedused on määratud homosügootide vastase valiku selektsioonikoefitsientide suhtega:

$$\hat{q} = \frac{s}{(s+z)} = \frac{0.1}{(0.1+0.3)} = \frac{0.1}{0.4} = 0.25.$$

189. Steriilsus tähendab geneetilist letaalsust, st. elimineerivat valikut intensiivsusega  $s = 1$ . Põlvkondade arv, mis kuulub retsessiivse letaalalleeli sageduse vähenemiseks antud algsageduselt ( $q_0$ ) teatud lõppsageduseni ( $q_t$ ), on määratud üldjuhul võrrandiga:

$$t = \frac{1}{q_t} - \frac{1}{q_0}. \text{ Kui soovitud alleelisageduse langus on 2-kordne,}$$

$$\text{siis valem lihtsustub: } t = \frac{1}{q_0}.$$

Käesoleval juhul ongi tegemist viimase juhuga, seega

$$t = \frac{1}{0.01} = 100 \text{ põlvkonda.}$$

190. Valikul dominantide vastu määravad dominantse alleeli sageduse järgmises põlvkonnas ( $p_1$ ) ja alleelisageduse muutuse põlvkonnavahetusel ( $\Delta p = p_1 - p$ ) alleelide algsagedused ( $p$  ja  $q$ ) ning selektsioonikoefitsient ( $s$ ) järgmiste valemite kohaselt:

$$p_1 = \frac{p(1-s)}{1-s+sq^2} \text{ ja } \Delta p = -\frac{spq^2}{1-s+sq^2}$$

Seega antud juhul:

$$\Delta p = -\frac{0.1 \times 0.2 \times 0.8^2}{1 - 0.1 + 0.1 \times 0.8^2} = -0.0133;$$

$$p_1 = \frac{0.2 \times (1 - 0.1)}{1 - 0.1 + 0.1 \times 0.8^2} = 0.1867.$$

191. Valikul retsessiivide vastu on retsessiivse alleeli sagedus järgmises põlvkonnas määratud võrrandiga:

$$q_1 = \frac{q - sq^2}{1 - sq^2}; \text{ seega } q_1 = \frac{0.7 - 0.5 \times 0.7^2}{1 - 0.5 \times 0.7^2} = 0.6026.$$

192. Valikul homosügootide vastu (heterosügootide kasuks) on tasakaalulised alleelisagedused:

$$\hat{q} = \frac{s}{s+z} = \frac{0.15}{0.15+0.45} = 0.25 \quad \text{ja} \quad \hat{p} = 1 - \hat{q} = 0.75.$$

Siit heterosügootide sagedus:  $2\hat{p}\hat{q} = 2 \times 0.75 \times 0.25 = 0.3750$ .

193. Valikueksperimendi meetodil määratakse tunnuse päritavuskoeffitsient (geneetilise muutlikkuse suhtosa tunnuse üldisest muutlikkusest populatsioonis) järgmise valemi kohaselt:

$$h^2 = \frac{G}{D} = \frac{P_0 - P}{P_p - P},$$

kus  $G$  on valikuedu (selektiooniefekt);  $D$  — selektsioonidiferents;  $P$  — populatsiooni vanempõlvkonna,  $P_p$  — valitud suguisendite ja  $P_0$  — järglaspõlvkonna keskmine tunnuseväärtus.

Niisiis, uuritava tunnuse puhul

$$h^2 = \frac{66.9 - 62.4}{68.8 - 62.4} = 0.7.$$

## 10. Meditsiinigeneetiline konsultatsioon

---

### 10. 1. Autosoomsed dominantsete anomaaliad

194. Kaks venda, Jüri ja Jaan, pöörduvad geneetik- konsultandi poole küsimusega, kas neil on soovitatav lapsi saada perekonnas esineva retinoblastoomi tõttu. (Retinoblastoom on silma võrkkesta ühe- või mõlemapoolne harvaesinev kasvaja, mis põhjustab harilikult juba lapseeas surma, kui seda õigeaegselt ei opereerita. Operatsiooniga päästetakse haigestunu elu pimedaksjäämise hinnaga.) Retinoblastoom on enamasti autosoomselt dominantsete päritav, kuid see anomaalia võib esineda ka fenokoopiana.

Nõuvajavate vendade ema on terve, kuid isal on lapsepõlves opereeritud ühest silmast retinoblastoom. Jüri ja veel üks vend ning üks õde on terved. Jaani ja teist õde on retinoblastoomi pärast opereeritud ning nad on pimedad. Mõlemad vennad on abielus tervete naistega.

## Lahendused ja vastused

194. Haiguse esinemine isal ja kahel lapsel näitab, et tegemist on päriliku retinoblastoomiga. Haiged isikud on heterosügootsed dominantse anomaalse alleeliga (homosügootsus ülimadala alleelisageduse puhul praktiliselt ei esine). Üldiselt on dominantse anomaalia korral prognoos laste suhtes lihtne: haigel vanemal on lapsed 50%-lise tõenäosusega haiged, tervetel vanematel aga alati terved lapsed. Kuid retinoblastoomi geen (Rb) on mittetäieliku (keskmiselt 0.8) penetrantsusega. Jaani (genotüüp Rbrb) iga laps saab anomaalse alleeli tõenäosusega  $\frac{1}{2}$ .

Retinoblastoomiga lapse sünni tõenäosus on aga  $\frac{1}{2}P$  (kus  $P$  on mutantse geeni penetrantsus), s.t.  $\frac{1}{2} \times \frac{4}{5} = \frac{2}{5}$  (40%).

Et retinoblastoom on väga raske haigus, siis on 40%-line risk liiga suur laste saamise soovitamiseks.

Jüri puhul on asi keerulisem. Anomaalse geeni osalise penetrantsuse tõttu võib ta olla varjatult heterosügoot. Tuleb leida sellise võimaluse tõenäosus. Tema isa on kindlasti heterosügoot.

Sellisel vanemal on terve lapse saamise üldine tõenäosus  $1 - \frac{1}{2}P$  ning terve heterosügooti sünni tõenäosus  $\frac{1}{2} \times (1 - P)$ .

Siit leiame terve lapse heterosügootsuse tõenäosuse:

$$\frac{\frac{1}{2}(1 - P)}{1 - \frac{1}{2}} = \frac{1 - P}{2 - P}$$

Järelikult on Jüri heterosügootsuse tõenäosus retinoblastoomigeni suhtes:

$$\frac{1 - \frac{4}{5}}{2 - \frac{4}{5}} = \frac{1}{6}$$

Tema lapsel anomaalia esinemise tõenäosus on seega

$$\frac{1}{6} \times \frac{1}{2} \times \frac{4}{5} = \frac{1}{15} (<7\%).$$

Nähtub, et risk on küll võrdlemisi väike, kuid nii raske haiguse puhul tuleb Jüri laste saamist siiski tõsiselt kaaluda.

## 10. 2. Autosoomsed retsessiivsed anomaaliad

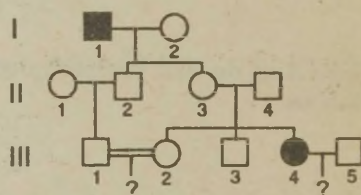
195. Noormees, kelle vanemad on terved, kuid viiest õest-vennast kaks põevad mukovistsidooosi (kõhunäärme tsüstfibroosi) ka-  
vatseb abielluda terve, temaga mitte suguluses oleva neiuga. Ta  
soovib teada, milline on risk tema lastel selle haiguse esinemiseks.  
(Kõhunäärme tsüstfibroos on väga raske autosoomne retsessiivne  
haigus, mille esinemissagedus on  $\frac{1}{1600}$ .)

196. Kaks venda, kes on hiljuti abiellunud, pöörduvad geneetik-  
konsultandi poole. Nende vanemad on terved, kuid õde on tabatud  
rasketest metabolismidefektist — fenüülketonuuriast. (Fenüülketo-  
nuuria on retsessiivne anomaalia, mille esinemissagedus on  $\frac{1}{2500}$ .)  
Kummagi venna naine ei tea selle haiguse esinemist oma sugulastel.  
Kas on karta haigete laste sündi neis perekondades?

Mõne aasta pärast vajavad vennad uuesti konsultandi abi: ühe  
perekonnas oli sündinud fenüülketonuuriahaige laps, teisel aga terve.  
Milline on risk järgmiste laste suhtes mõlemas perekonnas?

197. Perekonnast, kus esineb retsessiivne albinism (joonis 11),  
soovivad kaks õde prognoosi oma tulevaste laste kohta.

Üks õdedest (III-4) on albiino ja ta  
on abiellus normaalse mehega, kes  
pole temaga suguluses. Normaalse  
pigmentatsiooniga õde (III-2) abi-  
ellus oma normaalse nõoga, kellega  
tal oli ühine vanaisa — albiino.  
Milline on albiinode laste sünni  
risk kummalgi õel? Teada on, et al-  
binismi keskmine esinemissagedus  
populatsioonis on  $\frac{1}{20000}$ .



Joonis 11. Albinismi sugupuu

198. Suhkrutõbe põdev inimene, kelle abikaasa on terve, soo-  
vib teada, milline on selle haiguse avaldumise võimalus tema lapsel.  
Kõige levinuma hüpoteesi kohaselt on suhkrutõbi tingitud retses-  
siivsest alleelist, mille penetrantsus on ainult 20%. Haiguse esine-  
missagedus selles populatsioonis on 1.25%.



## Lahendused ja vastused

195. Tervetel vanematel võib retsessiivse anomaaliaga lapsi sündida vaid juhul, kui nad mõlemad on heterosügoodid, (abielu-tüüp  $Aa \times Aa$ ). Noormehe vanemad on kindlasti heterosügoodid, kelle tervete laste hulgas võib tõenäosusega  $\frac{2}{3}$  olla heterosügoote. Seega on noormehe heterosügootsuse tõenäosus  $\frac{2}{3}$ . Tema pruudi heterosügootsuse tõenäosus selle geeni suhtes on  $2pq$  (heterosügootide keskmine sagedus populatsioonis).

Retsessiivse tunnusega isendite ( $aa$ ) sagedus  $q^2 = \frac{1}{1600}$ , siit anomaalne alleelisagedus  $q = \frac{1}{40}$  ja heterosügootide ( $Aa$ ) sagedus  $2pq = 2 \times \frac{39}{40} \times \frac{1}{40} \approx \frac{1}{20}$ .

Tõenäosus, et mõlemad abikaasad on heterosügootsed võrdub

$$\frac{2}{3} \times \frac{1}{20} = \frac{1}{30}.$$

Heterosügootidel on homosügootse (retsessiivse anomaaliaga) lapse sünni tõenäosus  $\frac{1}{4}$ . Niisiis haige lapse saamise risk sel noormehel on

$$\frac{1}{30} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{120} (<1\%).$$

196. Esmane konsultatsioon on mõlema venna suhtes ühesugune. On selge, et nende vanemad on defektse alleeli kandjad, ja neil endil, tervetel, on heterosügootsuse tõenäosus  $\frac{2}{3}$ . Nende naiste heterosügootsuse tõenäosus võrdub  $2pq$ .

Homosügootide ( $pp$ ) sagedus populatsioonis  $q^2 = \frac{1}{2500}$ , kust alleelisagedus  $q = \frac{1}{60}$  ning  $2pq \approx \frac{1}{80}$ .

Järelikult tõenäosus, et need abielud on heterosügootide-vahelised:

$$\frac{2}{3} \times \frac{1}{80} = \frac{1}{120}.$$

Seega on haige lapse sünni esmane (aprioorne) tõenäosus mõlemas perekonnas  $\frac{1}{120} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{480}$ , mis tähendab üliväikest riski ( $\approx 0.2\%$ ).

Kuid haige lapse sünd näitab, et selles perekonnas on mõlemad vanemad tõepoolest heterosügoodid. See tähendab järgmiste laste anomaalsuse riski järsku tõusu: iga järgmise lapse puhul on fenüülketonuuria esinemise tõenäosus juba  $\frac{1}{4}$  (25%).

Teise venna (kellel sündis terve laps) jaoks jääb aga kehtima esialgne prognoos.

197. Albiinod ( $cc$ ) lapsed võivad sündida, kui abielu III-1  $\times$  III-2 on heterosügootidevaheline ( $Cc \times Cc \rightarrow \frac{1}{4}cc$ ) ja kui abielus III-4  $\times$  III-5 on mees heterosügoot ( $Cc \times Cc \rightarrow \frac{1}{2}cc$ ).

Leiame selliste võimaluste tõenäosused. III-1 isa (II-2) on heterosügoot (Cc), sest vanaisa (I-1) oli homosügoot (albiino). Heterosügootne vanem annab järglastele kummagi alleeli tõenäosusega  $\frac{1}{2}$ . Seega on III-1 heterosügootsuse tõenäosus  $\frac{1}{2}$ . III-2 mõlemad vanemad on heterosügoodid, sest üks laps (III-4) on retsessiivne homosügoot. Seetõttu on III-2 kui dominantse tunnusega (mitte-albiino) isendi heterosügootsuse tõenäosus  $\frac{2}{3}$ .

Albiino lapse sünni tõenäosus abielust III-1×III-2 on järelikult:

$$\frac{1}{2} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{12} (\approx 8\%).$$

III-5 heterosügootsuse tõenäosus võrdub heterosügootide üldise esinemissagedusega  $2pq$ . Et albiinode (cc) esinemissagedus  $q^2 = \frac{1}{20000}$ , siis  $q \approx \frac{1}{140}$  ja  $2pq \approx \frac{1}{70}$ .

Seega on albiino lapse sünni tõenäosus abielust III-4×III-5 võrdne

$$\frac{1}{70} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{140} (0,7\%).$$

Näeme, et normaalsel õel on abielust lähedase sugulasega üle 10 korra suurem tõenäosus sünnitada albinootilist last, kui selle anomaaliaga õel abielust mittesugulasega.

198. Suhkrutõbe põdeja on homosügoot retsessiivse alleeli suhtes (dd). Terved inimesed on normaalalleeliga homosügoodid (DD) või heterosügoodid (Dd), kuid suhkrutõve madala penetrantsuse tõttu ka defektse alleeliga homosügoodid (dd). Suhkrutõbise terve abikaasa võib olla mistahes genotüübiga neist kolmest võimalusest, kuid haigeid lapsi võib olla ainult kahe viimase puhul. Tuleb leida selliste partnerite esinemise tõenäosused.

Et suhkrutõbi jääb  $\frac{4}{5}$ -l homosügootidest avaldumata (penetrantsus  $\frac{1}{5}$ ), siis selliseid inimesi (dd) on üldse 5% ( $1.25 \times 4 = 5\%$ ).

Heterosügootse abikaasa (Dd) tõenäosus on võrdne  $2pq$ .

Kuna  $q^2 = 0.0125 \times 5 = 0.0625$ ,

$$\text{siis } q = 0.25 \text{ ja } 2pq = 2 \times 0.75 \times 0.25 = 0.375 (37,5\%).$$

Suhkrutõbise abielust homosügoodiga (tõenäosusega 0.05) sünnib ainult homosügoote, kellest haigestub tavaliselt vaid  $\frac{1}{5}$ ;

seega on haiguse esinemise tõenäosus lapsel seda tüüpi abielu arvel  $0.05 \times 0.2 = 0.01$ .

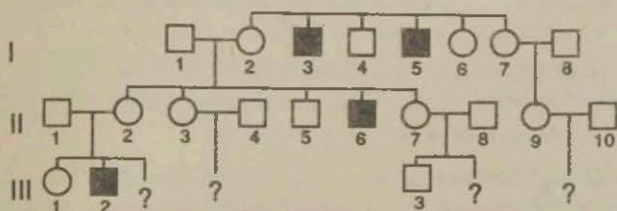
Abielust heterosügoodiga on homosügootse lapse sünni tõenäosus 0.5. Arvestades ka penetrantsust, saame haiguse esinemise tõenäosuseks lapsel seda tüüpi abielu korral  $0.375 \times 0.5 \times 0.2 = 0.0375$ .

Mõlemat ebasoodsat abieluvõimalust arvestades saame haiguse avaldumise tõenäosuseks suhkrutõbise lapsel

$$0.01 + 0.0375 = 0.0475 \text{ ehk } 4.75\%.$$

### 10. 3. X-liitelised retsessiivsed anomaaliad

199. Neli naist, kolm õde ja nende nõbu, vajavad geneetilist konsultatsiooni oma tulevaste laste suhtes. Nende suguvõsas (joonis 12) arenes mitmel poisilapsel (I-3, I-5, II-6, III-2) raske lihasedüstroofia vorm, mis põhjustab surma juba noorukieas.



Joonis 12. Lihasedüstroofia esinemine suguvõsas

Milline on anomaalsete laste sünni risk kõigil neil naistel (II-2, II-3, II-7, II-9)?

## Lahendused ja vastused

199. Sugupuu analüüs (koos kliinilise diagnoosiga) võimaldab otsustada, et tegemist on retsessiivse X-liitelise lihasküstroofiaga (*Duchenne'i lihasküstroofiaga*). Defektse alleeli levitajateks on ainult heterosügootsed naised, kelle kõik lapsed saavad selle alleeli 50%-lise tõenäosusega, kusjuures haigete laste sünni tõenäosus on 25% (aga haigete poegade sünni tõenäosus — 50%).

Haiguse esinemise prognoosimiseks tulevastel lastel tuleb põhiküsimusena selgitada ema heterosügootsuse tõenäosus.

Et II-2-l sündis haige poeg, siis peab ta olema heterosügoot. Järgmise lapse haigena sünni risk on 25%.

II-3 ema (I-1) on kahtlemata heterosügoot, mistõttu tema heterosügootsuse tõenäosus on  $\frac{1}{2}$ . Esimese lapsena haige poja sündimise tõenäosus on järelikult  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$  (12,5%).

II-7 nagu II-3-gi heterosügootsuse aprioorne tõenäosus on  $\frac{1}{2}$ . Kuid terve lapse sündimise tõttu on tema heterosügootsuse aposterioorne tõenäosus väiksem. Selle leiame järgmise kalkulatsiooniga. Tõenäosus, et ta on heterosügoot, kes sai terve poja, on  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ . Tõenäosus, et ta on homosügoot (kel saavadki sündida ainult terved pojad) on  $\frac{1}{2}$ . Siit tema heterosügootsuse aposterioorne tõenäosus

$$\frac{\frac{1}{4}}{\frac{1}{4} + \frac{1}{2}} = \frac{1}{3},$$

ning tõenäosus, et järgmisena sünnib haige laps:  $\frac{1}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{12}$  ( $\approx 8\%$ ).

II-9 ema heterosügootsuse tõenäosus on  $\frac{1}{2}$  ning tema enda heterosügootsuse tõenäosus seega  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ .

Tõenäosus, et tema esimene laps on lihasküstroofiahaige poeg, on  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$  ( $\approx 6\%$ ).

## 11. Keerukamad segatüüpi ülesanded

---

200. Musta lühikarvalise küülikutõu ristamisel valge normaalkarvalisega olid  $F_1$ -hübriidid kõik mustad normaalkarvalised, kuid  $F_2$ -põlvkonnas saadi selline lahknemine:

- 57 musta normaal- ja 17 musta lühikarvalist,
- 19 sinist normaal- ja 5 sinist lühikarvalist ning
- 25 valget normaal- ja 8 valget lühikarvalist isendit.

Andke lahknemise geneetiline analüüs ning määrake vanemate genotüübid.

201. Ristati kaht hiireliini — šokolaadpruuni ja albiinot.  $F_1$ -põlvkonnas olid kõik isendid metsikute hiirte sarnaselt hallid (aguutikarva).  $F_2$ -põlvkonnas toimus lahknemine viide värvusklassi:

- 114 halli (aguutit),
- 38 kollakaspruuni (pruunaguutit),
- 33 musta,
- 10 šokolaadpruuni ja
- 61 valget isendit.

Selgitage nende värvustunnuste päritavusprintsip ja vanemate genotüübid.

202. Ristati erepunaste silmadega emaseid ja rubiinpunaste silmadega isaseid äädikakärbseid. Kogu  $F_1$ -järglaskond oli punasesilmne.  $F_2$ -põlvkonnas saadi järgmine lahknemine:

- punasesilmseid — 68 emast ja 33 isast;
- erepunasesilmseid — 21 emast ja 9 isast;
- rubiinpunasesilmseid — 29 isast ning
- oranžisilmseid — 12 isast.

Selgitage lahknemise geneetiline sisu ning määrake vanemate genotüübid.

203. Koerte erinevate värvusliinide ristamisel saadud tulemused on esitatud tabelis 19.

Määrake kõikide ristatavate vanemate genotüübid.

## Koerte erinevate värvusliinide ristamistulemused

♀	Valge 1 (v)	Valge 2 (v)	Valge 3 (v)	Must (m)	Pruun (p)	Sinine (s)	Hall (h)
♂							
Valge 1 (v)	V	v* 13v:3m*	m 9m:7v	m 3m:1v	m 9m:3p:4v	m 9m:3s:4v	m 9m:3h:4v
Valge 2 (v)	**	V	v 13v:3m	v 3v:1m	v 12v:3m:1p	v 12v:3m:1s	v 12v:3m:1h
Valge 3 (v)			V	m 3m:1v	m 9m:3p:4v	m 9m:3s:4v	h 3h:1v
Must (m)				M	m 3m:1p	m 3m:1s	m 3m:1h
Pruun (p)					P	m 9m:3p:3s:1 bees	m 9m:3h:3p:1 kreem
Sinine (s)						S	m 9m:3h:3s:1 helehall
Hall (h)							H

\* Esimeses reas on antud F<sub>1</sub> põlvkonnas, teises reas aga F<sub>2</sub> põlvkonnas saadud ristamistulemused.

\*\* Et tulemused ei olene ristamissuunast, siis tühjad lahtrid võinuks täita samasuguste tulemustega kui tabeli parempoolses osas. Autosoomse pärandumise puhul pole mõtet neid korrata.

## Lahendused ja vastused

200. Lahknemispildist on näha kahe tunnuse, karvavärvuse ja -pikkuse sõltumatu kombineerumine. Seepärast võib lahknemist analüüsida nende tunnuste osas eraldi. Igas värvusrühmas näib toimuvat lahknemine normaal- ja lühikarvalisteks isenditeks ligikaudu suhtes 3:1.

Kontrollime seda isendite koguhulga suhtes. Normaalkarvalisi isendeid on  $57 + 19 + 25 = 101$  ja lühikarvalisi  $17 + 5 + 8 = 30$ . Suhe  $101 : 30$  on võrdlemisi heas kooskõlas (3:1)-suhte järgi teoreetiliselt oodatava suhtega  $98.25 : 32.75$  (võib kontrollida  $\chi^2$ -testiga).

Järelikult on karvapikkuse erinevus neil küülikutõugudel tingitud ühe geeni kahest alleelist, kusjuures lühikarvalisus on retsessiivne (rr) normaalkarvalisuse (RR, Rr) suhtes.

Värvuse järgi saame lahknemise: 74 musta, 24 sinist ja 33 valget isendit. Siit võib üsna kergesti ära tunda dihübriidse lahknemise suhtes 9:3:4. See suhe näitab komplementaarset koostoimet kahe värvusgeeni vahel, millest ühe avaldumine saab toimuda ainult teise dominantse alleeli juuresolekul. Üks geen peab siin olema pigmentatsioonigeen, mille dominantne alleel (C) tingib pigmendi (värvuse) olemasolu ning retsessiivne alleel (c) selle puudumise. Teise geeni dominantne alleel (B) põhjustab musta karvavärvuse, retsessiivne alleel (b) sinise värvuse, kui genotüübis on pigmentatsioonigeeni dominantne alleel.

Seega on  $F_2$ -isendite genotüübilise ja fenotüübilise lahknemise vahetõlg:

$\frac{9}{16}C-B-$  (mustad) :  $\frac{3}{16}C-bb$  (sinised) :  $\frac{3}{16}ccB-$  +  $\frac{1}{16}ccbb$  (valged).  
Niisiis on meil tegemist trihübriidse ristamisega. Ristatud tõug on genotüüpidega  $CCBBrr \times ccbbRR$  ja  $F_1$ -hübriidid  $CcBbRr$ .

201. Lahknemisest nähtub polühübriidne ristamine, millest järeldub, et need värvustunnused on tingitud mitme geeni komplementaarsest koostoimest.

Analüüsi esimese võttena näib olevat otstarbekas vaadelda värviliste ja valgete (albiinode) isendite suhet. Saame  $195 : 61$ . See suhe vastab selgelt (3:1)-suhte (teoreetiliselt oodatav on  $192 : 64$ ). Järelikult on üheks geeniks, mille suhtes lahknemine selles ristamises toimub, pigmentatsiooni põhigeen, mille dominantne alleel (C) tingib värvilisuse (ning mille olemasolul saavad avalduda teised värvusgeenid) ja retsessiivne alleel (c) põhjustab pigmendi puudumise (albinismi).

Edasi analüüsime erineva pigmentatsiooniga värvusrühmi. Suhe 114:38:33:10 kooskõlastub üsna hästi suhtega 9:3:3:1, mis näitab lahknemist kahe komplementaarse geeni suhtes, millest kummalgi on ka teineteisest sõltumatu avaldumine.

Kõigepealt võime värvusrühmade iseloomu ja vahekorra vaatlemisel leida lahknemise aguutitüüpi (hallaguuti + pruunaguuti) ja mitteaguutitüüpi (must + šokolaadpruun) isenditeks ligikaudses suhtes 3:1.

Sellest järeldub, et üheks koostoimivaist geenidest on aguutigeen, mille dominantne alleel tingib aguutivärvuse (kollane rõngas mustadel või pruunidel karvadel) ning retsessiivne alleel mitteaguutivärvuse (karvade ühtlane must või pruun värvus).

Teiseks värvustüüpi määravaks geeniks peab siis olema pigmendi tüüpi määrav geen, mille dominantne alleel (B) tingib musta ja retsessiivne alleel (b) pruuni pigmendi tekke (mustade ja puhaspruunide isendite suhe on 3:1).

Musta värvuse alleel koos aguutialleeliga (A-B-) annab metsiku aguutivärvuse (halli) ja pruuni värvuse alleel koos aguutialleeliga (A-bb) pruunaguuti (kollakaspruuni) värvuse. Genotüüp aaB- annab musta ja aabb šokolaadpruuni värvuse.

Kogu fenotüübiline lahknemispilt kolme värvusgeeni alusel on niisiis väljendatav kahe suhte korrutisest

$$(9:3:3:1) \times (3:1) =$$

$$27 \text{ (aguuti)} : 9 \text{ (kollakaspruun)} : 9 \text{ (must)} : 3 \text{ (pruun)} :$$

$$16 \text{ (} 9 + 3 + 3 + 1 = \text{albiino)},$$

millega empiiriline lahknemine ka hästi kokku langeb.

Ristatud hiire liinid on genotüüpidega

CCaa bb (pruun)  $\times$  cc AA BB (albiino) ja

F<sub>1</sub>-isendid Cc Aa Bb (hallid).

202. Lahknemine emaste ja isaste hulgas on erinev:

emastel — 68 : 21  $\approx$  3 : 1 ja isastel — 33 : 9 : 29 : 12  $\approx$  3 : 1 : 3 : 1.

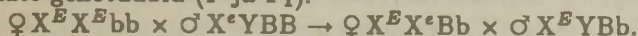
See asjaolu viitab suguliitelisele geenile. Emaste ja isaste ühetaolisus F<sub>1</sub>-põlvkonnas ja erinev F<sub>2</sub>-lahknemine toimub, kui P-emased on homosügootsed X-liitelise dominantse alleeli suhtes ja isased retsessiivse alleeliga. Kuid emaste (3:1)- ja isaste (3:1) $\times$ (1:1)-lahknemine näitab, et nende silmavärvustunnuste määramisel osaleb ka üks autosoomne geen.

Uute tunnusevormide esinemine F<sub>1</sub>-s ja F<sub>2</sub>-isastei annab tunnistust komplementaarsest koostoimest nende geenide vahel. Asjaolust, et



$F_1$ -s ja  $F_2$ -s domineeriv tunnustevorm puudub P-põlvkonnas, selgub, et see tunnus tekib komplementaarsete geenide dominantsete alleelide koostoimel ja et need alleelid peavad P-põlvkonnas lahus olema. Sellest järeldub omakorda, et suguliitelise geeni dominantse alleeli iseseisvaks efektiks on eripunane silmavärvus (P-emased) ja autosoomse geeni dominantsete alleelil rubiinpunane silmavärvus. Mõlema geeni dominantsete alleelide puudumisel (ainult retsessiivsete olemasolul) peab kujunema oranž silmavärvus.

Vanemate genotüübid (P ja  $F_1$ ):



203. Erinevate ristamiste tulemuste iseloomust ja nende omavahelisest võrdlemisest saab teha järgmisi järeldusi:

1. Kõik ristatud liinid on nende värvustunnuste suhtes genotüübilt homosügootsed (sest liinisisestel ristamistel lahknemine puudub ja liinidevahelistel ristamistel on tüüpilised  $F_2$ -lahknemised).
2. Et must karvavärvus on kõigi teiste suhtes alleelne (monohüriidne 3:1-lahknemine), teised aga omavahel pole (v.a. üks erand) alleelsed (dihübrüidid lahknemissuhted!), siis peab nende värvustunnuste puhul olema tegemist mitmete koostoimivate geenidega. Must värvus on liittunus, mille moodustumiseks on vajalikud kõigi värvusgeenide dominantsete alleelid.
3. Kõik kolm valget liini on erineva genotüübiga ning pigmentatsiooni puudumine on neil tingitud erinevatest geenidest (nende kõik omavahelised ristamised on dihübrüidid).
4. Liini "valge 2" värvus on tingitud dominantsest geenist, mis inhibeerib kõigi värvusgeenide avaldumist (ristamisel kõigi värviliste liinidega on  $F_1$ -hübrüidid valged ning  $F_2$ -s epistaatiline lahknemine). Tähistame selle geeni tähega I. Kõik ülejäänud liinid peavad olema selle geeni retsessiivsete alleelidega (ii).
5. Liinide "valge 1" ja "valge 3" valge värvus on retsessiivne (ristamisel kõigi värviliste liinidega  $F_1$ -põlvkond värviline). Neil puudub kummalgi üks dominantne geen, mis on pigmendi sünteesiks vajalik. Omavahel on need geenid vastastikku sõltuva komplementaarse toimega (lahknemine 9:7). Tähistame üht neist geenidest tähega C ja teist tähega W. Olgu nende geenide suhtes "valge 1" genotüübiga cc WW ja "valge 3" genotüübiga CC ww.
6. Pruun ja sinine värvus on määratud kumbki ühest dominantsest geenist, mis koostoimel annavad musta värvuse. Olgu nende geenide

sümbolid B ja S. Nende geenide dominantsete alleelide puudumisel (genotüüp bb ss) tekib beež värvus.

7. Et hall värvus on üheaegselt alleelne mustale ja "valge 3"-le (mõlemal juhul monohübriidne lahknemine), siis peab see värvus olema tingitud geeni W kolmandast alleelist. Olgu selle sümboliks  $w^h$ . Järelikult on nende värvustunnuste puhul tegemist lahknemisega üldse 5 geeni suhtes, millest geenid I, C, B ja S esinevad kahe alleeliga ja geen W kolme alleeliga.

I — pigmendisünteesi inhibiitor (dominantne valge fenotüüp);

C ja W — vastastikku sõltuva komplementaarse toimega geenid, mis tõenäoliselt määravad pigmendisünteesi eri etapid. Nende geenide retsessiivsed alleelid tingivad pigmendisünteesi puudumise ühe või mõlema homosügootsusel (retsessiivne valge fenotüüp);

alleel  $w^h$  (retsessiivne alleeli W ja dominantne alleeli w suhtes) tingib puuduliku pigmendisünteesi, mis normaalalleeli W puudumisel avaldub halli värvusena;

B ja S on komplementaarse toimega geenid musta pigmendi moodustamisel (ühe või mõlema puudumisel on mittemust värvus). Nende järelduste põhjal on ristunud liinide genotüübid järgmised:

Valge 2	—	IICC WW BBSS
Must	—	iiCC WW BBSS
Valge 1	—	ii cc WW BBSS
Valge 3	—	iiCC ww BBSS
Hall	—	iiCC $w^h w^h$ BBSS
Pruun	—	iiCC WW BB ss
Sinine	—	iiCC WW bb SS

Ristamisel saadud uute tunnusevormidega koerad peavad olema selliste genotüüpidega:

Beež	—	iiCC WW bb ss
Kreem	—	iiCC $w^h w^h$ BB ss
Helehall	—	iiCC $w^h w^h$ bb SS

Järelduste kontrolliks võib koostada ristamiskeemid nende genotüüpide alusel ning võrrelda teoreetiliselt saadavat lahknemist tegelikult saaduga.

# Sisukord

Saateks . . . . .	3
Lahendamisjuhised ja abimaterjalid . . . . .	5
1. Molekulaargeneetika. Geneetiline kood . . . . .	5
2. Klassikaline geneetika . . . . .	7
2.1. Üldised pärandumisprintsiibid . . . . .	8
2.2. Geneetilise (geno- ja fenotüübilise) lahknemise põhitüübid . . . . .	17
2.3. Inimese sugupuu . . . . .	23
2.4. Inimese vererühmade süsteemid . . . . .	24
2.5. Geneetilise analüüsi matemaatilised printsiibid . . . . .	27
2.5.1. Võimalike järglaste tõenäosus . . . . .	27
2.5.2. Empiirilise ja teoreetiliselt oodatava lahknemise vastavuse hindamine . . . . .	31
Lahendamise üldreeglid . . . . .	37
Tüüpülesanded . . . . .	39
1. Molekulaargeneetika . . . . .	39
Lahendused ja vastused . . . . .	43
2. Monohübriidne lahknemine . . . . .	49
2.1. Lahknemine vahepealsete tunnustega . . . . .	49
Lahendused ja vastused . . . . .	50
2.2. Lahknemine kodominantsete tunnustega . . . . .	52
Lahendused ja vastused . . . . .	53
2.3. Lahknemine domineerimisega . . . . .	54
Lahendused ja vastused . . . . .	58
2.4. Polüalleelne lahknemine . . . . .	62
Lahendused ja vastused . . . . .	63
2.5. Lahknemine analüüsival ristamisel . . . . .	65
Lahendused ja vastused . . . . .	66
2.6. Lahknemine domineerimise ja retsessiivse letaalsusega . . . . .	67
Lahendused ja vastused . . . . .	68
3. Dihübriidne sõltumatu lahknemine . . . . .	69
3.1. Lahknemine vahepealsete ja kodominantsete tunnustega . . . . .	69
Lahendused ja vastused . . . . .	70

3.2. Lahknemine domineerimisega . . . . .	72
Lahendused ja vastused . . . . .	73
3.3. Segatüüpi lahknemine . . . . .	75
Lahendused ja vastused . . . . .	76
3.4. Lahknemine analüüsival ristamisel . . . . .	78
Lahendused ja vastused . . . . .	79
4. Polühübriidne sõltumatu lahknemine . . . . .	81
Lahendused ja vastused . . . . .	84
5. Geenide koostoime . . . . .	88
5.1. Komplementaarsus . . . . .	88
Lahendused ja vastused . . . . .	90
5.2. Epistaas . . . . .	93
Lahendused ja vastused . . . . .	94
5.3. Duplikaatsus . . . . .	96
Lahendused ja vastused . . . . .	97
5.4. Polümeersus . . . . .	98
Lahendused ja vastused . . . . .	99
6. Geenide aheldus ja ristsiire . . . . .	101
Lahendused ja vastused . . . . .	105
7. Suguliiteline pärandumine . . . . .	110
7.1. Monohübriidne lahknemine isassoo heterogameetsuse puhul . . . . .	110
Lahendused ja vastused . . . . .	113
7.2. Monohübriidne lahknemine emassoo heterogameetsuse puhul . . . . .	116
Lahendused ja vastused . . . . .	116
7.3. Dihübriidne lahknemine (suguliiteline aheldus) . . . . .	117
Lahendused ja vastused . . . . .	118
8. Soost sõltuv lahknemine . . . . .	122
Lahendused ja vastused . . . . .	123
9. Populatsiooni geneetiline analüüs . . . . .	124
9.1. Populatsiooni geneetiline struktuur . . . . .	124
9.1.1. Autosoomsed geenid . . . . .	124
Lahendused ja vastused . . . . .	126
9.1.2. Suguliitelised geenid . . . . .	133
Lahendused ja vastused . . . . .	134
9.2. Populatsiooni geneetilise struktuuri dünaamika . . . . .	137
Lahendused ja vastused . . . . .	139

10. Meditsiinigeneetiline konsultatsioon . . . . .	142
10.1. Autosoomsed dominantseid anomaaliad . . . . .	142
Lahendused ja vastused . . . . .	143
10.2. Autosoomsed retsessiivsed anomaaliad . . . . .	144
Lahendused ja vastused . . . . .	145
10.2. X-liitelised retsessiivsed anomaaliad . . . . .	147
Lahendused ja vastused . . . . .	148
11. Keerukamad segatüüpi ülesanded . . . . .	149
Lahendused ja vastused . . . . .	151

### Tabelid

1. Aminohapped, nende omadused valgumolekulis ja neile vastavad koodonid informatsiooni-RNA-s (mRNA-s) . . . . .	6
2. Monohübriidne lahknemine autosoomsete geenide suhtes . . . . .	9
3. Dihübriidne lahknemine autosoomsete geenide suhtes . . . . .	10
4. Dihübriidne autosoomne lahknemine analüüsival ristamisel olenevalt geenide aheldusest (A ja B dominantseid) . . . . .	12
5. Geno- ja fenotüübid eri sugu isenditel suguliitelise geeni suhtes . . . . .	13
6. Monohübriidne suguliiteline lahknemine homogameetse emassoo (♀XX, ♂XY) puhul . . . . .	15
7. Dihübriidne suguliiteline lahknemine (suguliiteline aheldus) homogameetse emassoo (♀XX, ♂XY) puhul (dominantseid mõlemas geenipaaris) . . . . .	16
8. Dihübriidse fenotüübilise lahknemise erijuhud F <sub>2</sub> -põlvkonnas olenevalt autosoomsete geenide koostoime tüübist . . . . .	18-19
9. Tasakaalulise geneetilise struktuuri kujunemine ja säilimine populatsioonis pärast panmiksise kehtestumist (autosoomse dialleelse geeni suhtes) . . . . .	20-21
10. Inimese ABO-süsteemi vererühmade iseloomustus . . . . .	25
11. Äädikakärbsse silmatunnuste empiiriliste lahknemisandmete (285:114) võrdlemine teoreetiliselt oodatava suhtega 3:1 . . . . .	32
12. Juhuslikult hargneva protsessiga seotud suurused . . . . .	33
13. $\chi^2$ -väärtuste standardtabel (väljavõte) . . . . .	34
14. Hürte karvavärvuslahknemise $\chi^2$ -test suhte 1:2:1 järgi . . . . .	35
15. Hürte karvavärvuslahknemise $\chi^2$ -test suhte 9:3:4 järgi . . . . .	35
16. Nelja primaadiliigi geneetiline sugulus ja liikidevaheline geneetiline kaugus . . . . .	42
17. PTC maitsetundlikkus 100-s perekonnas . . . . .	56
18. Xg-süsteemi vererühmade perekonnastatistilise uurimise andmed . . . . .	111
19. Koerte erinevate värvusliinide ristamistulemused . . . . .	150

## Joonised

1. Geneetilise koodi ratasskeem ("koodipäike") . . . . .	5
2. Inimese sugupuu nädiskeem ja sümbolid, mida kasutatakse sugupuude koostamisel . . . . .	23
3. Polüdaktüülia päritavuse sugupuu . . . . .	55
4. Alkaptonuuria päritavuse sugupuu . . . . .	57
5. Sinisilmsuse sugupuu . . . . .	59
6. Punapäisuse sugupuu . . . . .	61
7. Kurtummuse päritavuse sugupuu . . . . .	89
8. Sugupuu küunte-kederлуу-sündroomi ja ABO-vererühmadega . . . . .	102
9. Hemofilia A päritavus Euroopa kuninglikes perekondades (fragment kuninganna Victoria sugupuust) . . . . .	112
10. Sugupuu värvipimeduse ja Duchenne'i lihasdüstroofiaga . . . . .	119
11. Albinismi sugupuu . . . . .	144
12. Lihasdüstroofia esinemine suguvõsas . . . . .	147

Aln Heinaru, Mart Viikmaa  
GENEETIKA ULESANDED  
Tartu Ülikool.  
EE2400 Tartu, Ülikooli 18.  
10,68. 10,0. T. 492. 800.  
TU trükkkoda. EE2400 Tartu, Tilgi 78.