

Rein Teinberg: "**Põllumajandusloomade geneetika**",

toimetanud M. Viikmaa, "Valgus", Tallinn, 1978

## 7. POPULATSIOONIGENEETIKA

---

### lk 202 - 215

Põllumajandusloomade geneetika üheks iseärasuseks, võrreldes üldgeneetikaga on see, et peamine rõhk on siin asetatud loomade rühmades - populatsioonides - toimivate geneetiliste seaduspärasuste tundmaõppimisele. Just populatsioonigeneetilistes seaduspärasustes peitub võti loomade evolutsiooniprotsessi mõistmiseks ja nende selektsiooni efektiivsuse tõstmiseks. Seepärast on selle geneetikaharu tundmine eriti vajalik zooselektsionääridele ja kõikidele loomakasvatusspetsialistidele.

Populatsioonigeneetika uurib geneetilisi seaduspärasusi, mis kehtivad populatsioonis kui tervikus. Mõikord on seda geneetikaharu nimetatud "statistiliseks (matemaatiliseks) geneetikaks". Siiski on matemaatiline statistika ja tõenäosusteooria ainult meetodilisteks vahenditeks, mille abil geneetilisi seaduspärasusi populatsioonides on võimalik tunnetada.

### 7.1. PÕHIMÕISTED

---

**Populatsiooni** all mõistetakse ühte liiki kuuluvate ja omavahel vabalt paaruvate isendite kogumit teatud territooriumil, mis on eraldatud teistest sama liigi isendite kogumitest mõne isolatsioonivormiga (N.V. Timofejev-Ressovski jt., 1973). Seejuures on populatsiooni üheks oluliseks tunnuseks suhteline püsivus - ta säilib antud territooriumil küllalt pikka aega (palju põlvkondi). Oluliseks tunnuseks on ka isendite populatsioonisisene vaba paarumine - **panmiks**, mille aste võib periooditi varieeruda, kuid on populatsioonisiselt alati suurem kui populatsioonidevaheliselt.

Toodud populatsiooni määrang kehtib eeskatt lahksoolistest ja amfimiktiliselt (eri isendite geneetilise informatsiooni täieliku segunemisega) sigivate liikide kohta.

Ajaline püsivus on populatsiooni üks iseloomulik tunnus ja selles mõttes ei või populatsiooni samastada **deemiga** - lokaalse (isoleeritud) osaga populatsioonist - omavahel paaruvate sugulasisendite rühmaga, millel puudub iseseisev evolutsioon ning mis püsib ainult 1...3 põlvkonda (N.V. Timofejev-Ressovski jt, 1973; A.V. Jablov, A.G. Jussuf, 1976). Populatsioon on kõige väiksem isendite rühm, mis on võimeline iseseisvaks evolutsiooniks, ta on **elementaarne evolutsiooniüksus**.

Teatavat ala asustavat eri liikidesse kuuluvate populatsioonide kogumit nimetatakse **biotsünoosiks**. Biotsünoos on isereguleeriv süsteem ja ta kujuneb loodusliku valiku tulemusena. Selles on igal liigil kindel ökoloogiline nišš, kusjuures liikide arv ja vahetõrje kindlas biotsünoosis on suhteliselt stabiilne.

Liik jaguneb populatsioonideks põhiliste evolutsioonitegurite - **päriliku muutlikkuse, valiku ja isolatsiooni** - koostoime tulemusena. Populatsioonide moodustumine on liigi kohastumine lokaalsete keskkonnatingimustega. Nende formeerumine ja dünaamika on mikroevolutsioon liigi piires. Liigi jagunemisest üksikuteks isoleeritud populatsioonideks ehk nn **divergentsist** saabki tavaliselt alguse uue liigi teke.

Ühe populatsiooni isendeid iseloomustab nende geno- ja fenotüüpide suhteline sarnasus, võrreldes teiste populatsioonide esindajatega. Tinglikult võib populatsiooniks lugeda teatud territooriumil (riigis, mandril) levinud üht loomatõugu või isoleeritud (valdavalt rühmasiseselt paaritavat) tõurühma, mis erineb tõu üldisest tüübist.

Kui ühe populatsiooni isendid paaruvad ainult omavahel (ristumist teiste populatsioonide isenditega ei toimu), siis nimetatakse seda **suletud** (isoleeritud) populatsiooniks. Vastandmõiste sellele on **avatud** populatsioon, kus toimub mingil määral ristumine ka teiste populatsioonide isenditega, kellel on oluliselt erinev genotüüp.

Populatsiooni kogu geneetilise informatsiooni, tema **genofondi** moodustab kõikide selle populatsiooni isendite geenide (genotüüpide) kogusumma, kõikide alleelide kogum (joonis 79). Genofondi mõiste kõrval annavad N.V. Timofejev-Ressovski jt (1969, 1973) mõiste **fenofond**, mille all nad mõtlevad erinevate feenide kogumit populatsioonis või liigis (**feen** - elementaartunnus, mis küllalt suure materjali uurimise põhjal enam edasi ei jagune). Sageli ei ole võimalik populatsioonis teha geneetilist analüüsi, vaid tuleb piirduda **feneetiliste** uurimistega - populatsioonifeneetikaga. Feneetilised uurimised põhinevad feenide (elementaartunnuste) päritavuse uurimisel populatsioonides. Heaks näiteks on siin N.I. Vavilovi uurimused homoloogiliste mutatsioonide valdkonnas kultuurtaimedel. Nii on feneetika geneetika osa, mis tegeleb feenide uurimisega, eesmärgiga selgitada geneetilisi seaduspärasusi populatsioonides, mille otsene geneetiline uurimine on raske või võimatu. Feneetilist uurimismaterjali annab liigisisene (populatsioonisisene) muutlikkus, mis lõppkokkuvõttes taandub elementaartunnuste - feenide uurimisele. Nii on populatsiooni fenofondi uurimine oluline selle genofondi selgitamise, aga samuti liikide majandusliku kasutamise seisukohalt.

**Populatsiooni mahu** all mõistetakse sellesse kuuluvate isendite arvu ( $N$ ). Populatsioonis kehtivate geneetiliste seaduspärasuste tuletamisel lähtutakse sageli lõpmatu mahuga populatsioonist ( $N \rightarrow \infty$ ), eriti kui vaadeldakse statistilisi seaduspärasusi populatsioonis. Muidugi ei ole reaalne populatsioon kunagi lõpmatu mahuga, kuid lähtutakse oletusest, et enamik statistilisi seaduspärasusi kehtib ka küllalt suure ("praktiliselt lõpmatus") populatsioonis.

Populatsiooni mõiste geneetikas erineb populatsiooni mõistest biomeetrias. Populatsioon geneetilises mõttes tähendab isendite kogumit, biomeetrias mõistetakse populatsiooni all sageli aga tunnuste arvuliste väärtuste kogumit nendel isenditel (s.o arve, mitte isendeid). Käesolevas raamatus on arvude kogumi kohta kasutatud terminit "üldkogum".

Et kõikidel populatsiooni isenditel ei ole praktiliselt kunagi võimalik tunnust mõõta või hinnata ja seda arvuliselt väljendada, siis kasutatakse üldkogumist (populatsiooni isendite tunnustest) ülevaate saamiseks juhuslikku ehk **randoomset valimit** (väljavõttu). Et väljavõtt oleks **representatiivne** (esindav), s.t selline, et selle alusel saaks teha tõeseid järeldusi üldkogumi kohta, tuleb juhendada juhuslikkuse printsiibist selle moodustamisel (juhuproov).

Populatsioonis kehtivate seaduspärasuste selgitamisel kasutatakse sageli mõistet **panmiktiline populatsioon**. See kujutab endast "ideaalse" populatsiooni mudelit, mida iseloomustab isendite ristumise täielik juhuslikkus nende geneetiliste omaduste suhtes. Niisuguses populatsioonis paaruvad omavahel kõigi genotüüpidega isendid kõikvoimalikes kombinatsioonides, kusjuures kõigi nende paarumiste tõenäosused on määratud ainult vastavate genotüüpide sagedustega.

Panmiktilises populatsioonis kehtivad täielikult Mendeli seadused kromosoomi- ja alleelipaaride lahknemisest meiosis ning nende juhuslikust kombineerumisest viljastumisel.

Koduloomade populatsioonides ei esine kunagi täielikku panmiksist. Siiski on selline ideaalse populatsiooni mudel nagu "nulltasapinnaks", millega võrreldakse erinevate evolutsioonitegurite toimet ja mis aitab mõista populatsioonides toimuvaid geneetilisi protsesse.

Populatsioonigeneetikas tuleb tihti kokku puutuda mõistetega tõenäosus ja juhuslikkus. Püüame neid siinkohal selgitada.

Juhuslik on eri alleelipaaride lahknemissuund gameetidesse meioosi tagajärjel, juhuslikku iseloomu kannab eri alleelide paaristumine viljastumisel, juhuslik on mitteaaheldunud tunnuste (geenide) kombineerumine järglastel jne. Sündmusi, mis antud tingimustes ei ole determineeritud, s.t võivad toimuda või mitte, nimetataksegi juhuslikeks (stohhastilisteks) sündmusteks.

Kui  $N$  arvul objektidel juhuslik sündmus esineb  $k$  korral, võib arvutada selle sündmuse **sageduse** suhtest  $\frac{k}{N}$ . Suure arvu objektide uurimisest selgub, et teatud juhusliku sündmuse sagedus on paljude vaatluste keskmisena küllaltki püsiv ja me võime rääkida selle sündmuse oodatavast (keskmisest) sagedusest. Sündmuse  $A$  oodatavat sagedust nimetataksegi selle sündmuse **tõenäosuseks** ja tähistatakse  $p(A)$ . Seega sündmuse  $A$  tõenäosus on suhtarv, mille väärtus võib varieeruda nullist üheni.

Mida tõenäolisem on sündmus, seda lähemal on  $p(A)$  ühele, mida vähem tõenäoline see on, seda enam laheneb  $p(A)$  nullile. **Kindla** (determineeritud) **sündmuse** tõenäosus võrdub ühega, võimatu sündmuse tõenäosus võrdub nulliga. Juhusliku sündmuse tõenäosuse kohta kehtib aga võrratus:

$$0 < p(A) < 1$$

Vastandsündmuse tõenäosus -  $p(\bar{A})$  - võrdub antud sündmuse tõenäosuse ja arv ühe vahega:

$$p(\bar{A}) = 1 - p(A)$$

Tõenäosuste korrutamise seadus väidab, et sõltumatute sündmuste ( $A$  ja  $B$ ) üheaegse toimumise tõenäosus (kokkulangevus) on võrdne mõlema sündmuse tõenäosuse korrutisega:

$$p(AB) = p(A) \cdot p(B)$$

Viimast seadust kasutasime polühübriidsete lahkemissuhete arvutamisel (vt jaot 5.1.5.).

Niisiis kujutab tõenäosus endast juhusliku sündmuse toimumise objektiivse võimalikkuse mõõtu.

## 7.2. POPULATSIOONI GENEETILINE STRUKTUUR JA TASAKAAL

### 7.2.1. GENOTÜÜBISAGEDUS

Populatsiooni geneetilise struktuuri kirjeldamiseks tuleb lähtuda erinevate genotüüpide arvust selles populatsioonis. Kui see on teada, võib arvutada iga genotüübi osatähtsuse selles populatsioonis - määrata genotüübisageduse. Genotüüpide arvu määramisel tuleb aga lähtuda fenotüüpide arvust populatsioonis. Niisiis on genotüübisagedusi võimalik arvutada vaid alternatiivsete tunnuste puhul, kui genotüübid (või osa neist) on eristatavad fenotüüpide põhjal.

Olgu populatsioonis  $N$  looma, kellel on vaatluse all üks geen kahe alleeliga  $B^1$  ja  $B^2$ . Kui see populatsioon on panmiktiline, siis selles peavad esinema kõik 3 võimalikku genotüüpi:  $B^1B^1$ ,  $B^1B^2$  ja  $B^2B^2$ . Genotüübiga  $B^1B^1$  loomade arvu tähistame  $D$ -ga,  $B^1B^2$  arvu  $H$ -ga ja  $B^2B^2$  arvu  $R$ -ga. Et kõikide genotüüpide absoluuthulkade summa populatsioonis võrdub selle populatsiooni suurusega (loomade üldarvuga), siis:

$$N = D + H + R$$

Rohkem kui genotüüpide absoluutarvud huvitavad meid aga nende sagedused - suhted loomade üldarvusse. Olgu genotüübisagedused tähistatud vastavalt  $d$ ,  $h$  ja  $r$ . Need leitakse järgmiselt:

$$d = \frac{D}{N}; h = \frac{H}{N}; r = \frac{R}{N}$$

Need genotüübisagedused väljendavad vastavate genotüüpide esinemise tõenäosusi juhuslikes valimites populatsioonist. Genotüübisageduste summa võrdub alati ühega:

$$d + h + r = 1$$

**Näide 7.1.** Populatsioonis on 1000 looma järgmise jaotusega genotüüpide järgi:

$B^1B^1$  - 257 looma,  $B^1B^2$  - 498 looma ja  $B^2B^2$  - 245 looma.

Genotüübisagedused arvutame järgmiselt:

$$d = \frac{257}{1000} = 0,257$$

$$h = \frac{498}{1000} = 0,498$$

$$r = \frac{245}{1000} = 0,245$$

Kontrolliks:  $0,257 + 0,498 + 0,245 = 1,000$

## 7.2.2. GEENI- EHK ALLEELISAGEDUS

Nagu selgus rekombinatsioone käsitlevast jaotisest (5.), ei pärandata järglastele mitte terveid genotüüpe (s.o geenipaare), vaid üksikalleele. Seepärast on oluline teada, kui suur on ühe või teise alleeli sagedus populatsioonis. Selle järgi võib prognoosida selle alleeli poolt määratava tunnuse ilmnemise sagedust järgnevatel põlvkondades.

Kirjanduses kasutatakse paralleelmõisteid "**geenisagedus**" ja "**alleelisagedus**". Esimene neist on enam levinud, ehkki mõiste "alleelisagedus" on sisuliselt õigem, sest määratakse alati mingi geeni konkreetsete alleelide sagedusi, mitte aga geeni kui kindla genoomiüksuse (lookuse, alleelipaari või alleeliseeria) sagedust. Käesolevas raamatus kasutatakse mõistet "geenisagedus" samas sisulises tähenduses kui "alleelisagedust".

Alleelide sageduse võib hõlpsasti arvutada genotüübisagedusest. Et igal diploidsel isendil on igas lookuses (ehk igal geenil) 2 alleeli (mõlemas homoloogilises kromosoomis üks), siis selle lookuse ehk geeni alleelide koguarv on 2 korda suurem loomade arvust populatsioonis ( $2N$ ). Kui alleeli  $B^1$  absoluutarv tähistada  $P$ -ga ja alleeli  $B^2$  arv  $Q$ -ga siis:

$$P + Q = 2N$$

Lähtudes erinevate genotüüpidega loomade arvust võib arvutada ka absoluutsed alleeliarvud (alleelide hulgad) selles populatsioonis:

$$P = 2D + H$$

ja 
$$Q = 2R + H$$

Jagades vastavate alleelide koguarvud populatsioonis alleelide üldarvuga ( $2N$ ), saamegi alleelisagedused (geenisagedused):

$$p = \frac{2D + H}{2N} = \frac{P}{2N}$$

ja 
$$q = \frac{2R + H}{2N} = \frac{Q}{2N}$$

kus  $p$  on alleeli  $B^1$  sagedus ja  $q$  on alleeli  $B^2$  sagedus.

Ka siin kehtib seaduspärasus:

$$p + q = 1$$

kust tuleneb, et:

$$p = 1 - q$$

ja 
$$q = 1 - p$$

Alleelisagedusi võib arvutada ka otse genotüübisagedustest, kasutades valemeid:

$$p = d + \frac{h}{2}$$

$$q = r + \frac{h}{2}$$

**Näide 7.2.** Olgu genotüübisagedused 1000-l loomal vastavalt:  $d=0,257$ ,  $h=0,498$  ja  $r=0,245$  (vt näide 7.1.).

Alleelisagedused saab arvutada järgnevalt:

$$p = \frac{2 \cdot 257 + 498}{2 \cdot 1000} = 0,506$$

$$q = \frac{2 \cdot 245 + 498}{2 \cdot 1000} = 0,494$$

ehk genotüübisagedusi kasutades:

$$p = 0,257 + \frac{0,498}{2} = 0,506$$

$$q = 0,245 + \frac{0,498}{2} = 0,494$$

Kontrolliks:  $0,506 + 0,494 = 1,000$

Kui alleele on ühes lookuses rohkem kui 2, s.t on tegemist alleeliseeriaga, on geenisagedus arvutatav valemist (W. Stahl jt., 1973) :

$$p_i = h_{ii} + \sum_{j=1}^k \left( \frac{h_{ij}}{2} \right)$$

kus  $p_i$  on alleeli  $A^i$  sagedus;

$h_{ii}$  - homosügootse genotüübi ( $A^iA^i$ ) sagedus;

$h_{ij}$  - heterosügootsete genotüüpide ( $A^iA^j$ ) sagedused;

$k$  - alleelide arv seerias.

**Näide 7.3.** Seerias on 3 alleeli:  $A^1$ ,  $A^2$  ja  $A^3$ . Populatsioonis on 1000 looma. Vastavad genotüübiarvud ja -sagedused on järgmised:

$A^1A^1$	150	looma,	sagedus	0,15
$A^1A^2$	200	"	"	0,20
$A^1A^3$	90	"	"	0,09
$A^2A^2$	220	"	"	0,22
$A^2A^3$	180	"	"	0,18
$A^3A^3$	160	"	"	0,16
N=1000				1,00

Alleeli  $A^2$  sageduse arvutamine (näiteks) toimub järgmiselt:

$$p_{A^2} = 0,22 + \frac{(0,20 + 0,18)}{2} = 0,22 + 0,19 = 0,41$$

### 7.2.3. HARDY-WEINBERGI SEADUS

Inglise matemaatik G.H. Hardy ja saksa arst W. Weinberg formuleerisid 1908. aastal teineteisest sõltumatult printsipi, mis käsitleb genotüübi- ja geenisagedusi populatsioonis. Seda Hardy-Weinbergi seadust võib lugeda üheks populatsioonigeneetika põhiliseks seaduseks ja defineerida järgmiselt: **panmiktilises populatsioonis, mis on geneetilise tasakaalu seisundis, püsivad geeni- ja genotüübi-sagedused põlvkonniti konstantsed.**

Hardy-Weinbergi seadust nimetataksegi sageli populatsiooni geneetilise tasakaalu seaduseks.

Geneetilise tasakaalu seadus kehtib puhtal kujul populatsioonis, milles:

- 1) esineb täielik panmiks;
- 2) kõigi genotüüpidega isendid on võrdse sigivusega (võrdse eluvõime ja viljakusega), s.t puudub valik;
- 3) puuduvad mutatsioonid;
- 4) ei toimu isendite vahetust teiste populatsioonidega (migratsiooni), s.t populatsioon on isoleeritud;
- 5) isendite arvukus on püsivalt väga suur, statistilises mõttes lõpmatu ( $N \rightarrow \infty$ ).

Sellist populatsiooni ei ole muidugi olemas. Väga paljudel juhtudel on aga suhteliselt lühikeste ajavahemike kestel (mõni põlvkond) kõrvalekalded neist tingimustest niivord väikesed, et populatsiooni võib mitmete geenide suhtes vaadelda praktiliselt tasakaalulisena. Mõnikord võivad nende tegurite vastassuunalised toimed teineteist neutraliseerida, nii et populatsioon on geneetiliselt tasakaalustatud, kuigi talle toimivad võrdlemisi tugevad dünaamikategurid.

Olgu meil panmiktiline populatsioon alleeli  $B^1$  sagedusega  $p$  ja alleeli  $B^2$  sagedusega  $q$ . Genotüübisagedused järgnevas põlvkonnas võib arvutada, lähtudes alleelisagedustest, sest gameetide proportsioonid populatsioonis on võrdelised vastavate alleelide sagedusega selles populatsioonis. Sügootide sagedused (genotüübisagedused) saame gameetide sageduste korrutisest:

	Spermid		
Munarakud		$pB^1$	$qB^2$
$pB^1$		$p^2B^1B^1$	$pqB^1B^2$
$qB^2$		$pqB^1B^2$	$q^2B^2B^2$

Summeerides tabeli andmed,

saame **genotüüpide suhted panmiktilises tasakaalulises populatsioonis:**

$$p^2B^1B^1 + 2pqB^1B^2 + q^2B^2B^2 = 1$$

ehk

$$p^2B^1B^1 + 2p(1-p)B^1B^2 + (1-p)^2B^2B^2 = 1$$

See avaldis on Newtoni binoomi  $[pB^1 + (1-p)B^2]^2 = 1$  laiend.

Viimatiesitatud valemit võibki lugeda Hardy-Weinbergi teoreemi üldistatud matemaatiliseks esituseks. Seaduse sisu seisneb aga selles, et tasakaalulises panmiktilises populatsioonis püsib genotüüpide (homo- ja heterosügootide) suhe, samuti vastavate alleelide sagedus põlvkonniti konstantne.

E.W. Wenthworth ja B.L. Remick (1916), lähtudes Hardy-Weinbergi seadusest, tõestasid, et geneetiline tasakaal panmiktilises populatsioonis saabub isendite juhusliku paarumise järel juba esimeses põlvkonnas (autosoomsete geenide puhul). Kui geneetiline tasakaal mitmes järgnevas põlvkonnas ei kehti, siis mõjuvad populatsioonile mõned geneetilise dünaamika faktorid (vt jaot 7.3.).

**Näide 7.4.** Olgu populatsioonis mittetasakaalulised genotüübisagedused:

$$0,42 B^1B^1, 0,36 B^1B^2 \text{ ja } 0,22 B^2B^2$$

ning neile vastavad geenisagedused:

$$pB^1 = 0,60 \text{ ja } qB^2 = 0,40$$

Arvutame genotüübi- ja geenisagedused järgmises põlvkonnas:

	Spermid		
Munarakud		$0,60 B^1$	$0,40 B^2$
$0,60 B^1$		$0,36 B^1B^1$	$0,24 B^1B^2$
$0,40 B^2$		$0,24 B^1B^2$	$0,16 B^2B^2$

Genotüübisagedused:  $0,36 B^1B^1 + 0,48 B^1B^2 + 0,16 B^2B^2$

$$\text{Aleelisagedused: } pB^1 = 0,36 + \frac{0,48}{2} = 0,60$$

$$qB^2 = 0,16 + \frac{0,48}{2} = 0,40$$

Tulemusest nähtub, et alleelisagedused on täpselt samad, kui eelnevas põlvkonnas. Kujunenud tasakaalulised genotüübisagedused säilivad edaspidi samuti muutumatutena põlvkonnast põlvkonda, seni, kuni ei toimi tasakaalu häirivad tegurid.

Hardy-Weinbergi seaduse alusel võib väita, et genotüübisagedus on geenisageduse funktsioon. Geneetilise tasakaalu tingimustes, 2 alleeli puhul, ei saa heterosügootide sagedus kunagi olla üle 0,5 ja sedagi vaid siis, kui  $p = q = 0,5$ .

**Kui ühes lookuses esineb rohkem kui 2 alleelset geeni** (alleeliseeria), siis omandab Hardy-Weinbergi seadus kuju:

$$(p_1 + p_2 + p_3 + \dots + p_k)^2 = 1$$

kus  $p_1 \dots p_k$  on erinevate alleelide (1. . . k) sagedus populatsioonis.

Ka alleeliseerias saabub geneetiline tasakaal juba ühe põlvkonnaga. Genotüübisagedused tuletuvad siin aga polünoomi laiendamisest. Nii on need kolme alleeli korral ( $k = 3$ ) järgmised:

$$(p + q + r)^2 = p^2 + 2pq + 2pr + q^2 + 2qr + r^2 = 1$$

**Hardy-Weinbergi seadus kehtib ka sugukromosoomides paiknevate geenide suhtes.** Homogameetsel sugupoolel (imetajatel emased, lindudel isased) on X-kromosoomides paiknevate alleelide jaotumine sama kui autosoomsetel alleelidel. Heterogameetsel sugupoolel on aga suguliiteliste tunnuste puhul genotüübi- ja geenisagedus võrdne ( $d=p; r=q$ ), sest vastavad alleelid esinevad ainult ühes kromosoomis.

Sugukromosoomides asuvate geenide suhtes ei saabu geneetiline tasakaal mitte ühe põlvkonna jooksul nagu autosoomsete alleelide korral, vaid alles 5...6 põlvkonna järel. Seda tingib asjaolu, et X-kromosoomid ei kombineeru igas põlvkonnas vabalt.

#### 7.2.4. GEENISAGEDUSE ARVUTAMINE

Seni esitatud näidetes toimus geenisageduste määramine homosügootsete ja heterosügootsete genotüüpide arvu või sageduse järgi populatsioonis. Heterosügootseid isendeid on aga võimalik fenotüübi järgi homosügootsetest eristada üksnes siis, kui esineb alleelide kodominantne või intermediaarne koostoime (dominantsus puudub). Alleelisageduste määramine toimub siin analoogiliselt näites 7.2. esitatuga.

**Näide 7.5.** Erinevate karvkattevärvuste arv 1000-l shorthorni tõugu veisel oli järgmine:

96 valget (genotüüp  $R^1R^1$ ),

428 kimlit ( $R^1R^2$ ) ja

476 punast ( $R^2R^2$ ) looma.

Alleelisagedused arvutatakse järgmiselt:

$$pR^1 = \frac{2 \cdot 96 + 428}{2 \cdot 1000} = 0,31$$

$$qR^2 = \frac{2 \cdot 476 + 428}{2 \cdot 1000} = 0,69$$

Analoogiliselt on võimalik leida geenisagedusi kodominantsete alleelide seeria puhul. Näitena on esitatud veiste transferriini-tüüpe (vereseerumi beeta-globuliini fraktsioone) määravate alleelide sageduse arvutus (H. Meyer, U. Geyer, 1964).

**Näide 7.6.** 671 saksa mustakirjut tõugu veist jagunesid transferriinitüüpide suhtes järgmiselt:

Fenotüüp	Loomade arv	Genotüüp
AA	185	$T^{fA} / T^{fA}$
AD	291	$T^{fA} / T^{fD}$
AE	40	$T^{fA} / T^{fE}$
DD	125	$T^{fD} / T^{fD}$
DE	28	$T^{fD} / T^{fE}$
EE	2	$T^{fE} / T^{fE}$

Geenisagedused arvutatakse järgmiselt:

$$p_{TfA} = \frac{2 \cdot 185 + 291 + 40}{2 \cdot 671} = 0,5224$$

$$p_{TfD} = \frac{2 \cdot 125 + 28 + 291}{2 \cdot 671} = 0,4240$$

$$p_{TfE} = \frac{2 \cdot 2 + 28 + 40}{2 \cdot 671} = 0,0536$$

Kontroll:  $0,5224 + 0,4240 + 0,0536 = 1,0000$

Faktilise genotüübisageduse kõrvalekallet teoreetiliselt oodatud tasakaaluseisundist (Hardy-Weinbergi seaduse alusel arvutatust) kontrollitakse  $\chi^2$ -testiga (vt jaot 5.1.4.). Olgu selle kohta toodud järgnev näide (7.7.).

**Näide 7.7.** Vererühmade F-süsteemi alleelide  $F^F$  ja  $F^V$  sageduse andmed 630-l rootsi punasekirjut tõugu pullil olid järgmised (I. Johansson jt., 1970): genotüübiga  $F^F F^F$  - 375 looma,  $F^F F^V$  - 218 ja  $F^V F^V$  - 37 looma.

Faktilise ja teoreetilise genotüübisageduse võrdluseks koostatakse tabel:

	Genotüübid		
	$F^F F^F$	$F^F F^V$	$F^V F^V$
Faktiline loomade arv	375	218	37
Teoreetiline jaotus	371,89	224,28	33,83
Hälve	+3,11	- 6,28	+3,17

$$\chi^2 = \frac{3,11^2}{371,89} + \frac{6,28^2}{224,28} + \frac{3,17^2}{33,83} = 0,52$$

Otsustades  $\chi^2$ -väärtuse järgi, ei näita faktilised genotüübisagedused statistiliselt olulist erinevust teoreetilisest sagedusest (tasakaaluseisundist). Teoreetiline genotüübisagedus leiti alleelisageduste alusel ( $p^{F^F}=0,768$  ja  $q^{F^V}=0,232$ ), kasutades Hardy-Weinbergi valemit ( $p^2 + 2pq + q^2$ ). Et faktilise ja teoreetilise genotüübisageduse vahel statistiliselt usaldusväärne erinevus puudus, siis on antud populatsioon geneetiliselt tasakaalus.

**Dominantsuse** esinemisel ei ole homosügootsed dominantsed loomad fenotüübilt eristatavad heterosügootsetest, mistõttu kõikide genotüüpide sageduse määramine fenotüüpide arvu põhjal pole otseselt võimalik. Genotüübilt puhas rühm on vaid retsessiivse tunnusega isendid ( $aa$ ). Kasutades Hardy-Weinbergi seadust on aga ka siin võimalik kõik geeni- ja genotüübisagedused arvutada. Retsessiivsete loomade sagedus (genotüübi  $aa$  sagedus) tasakaalulises populatsioonis on, vastavalt Hardy-Weinbergi seadusele, võrdne retsessiivse geeni sageduse ruuduga ( $q^2$ ).

$$\text{Siit saame leida } q = \sqrt{q^2} \quad \text{ja} \quad p = 1 - q$$

**Näide 7.8.** Holstein-friisi tõugu lehmadel USA-s sünnib keskmiselt 1 punase-valgekirju vasikas iga 200 vasika kohta (V. A. Rice jt., 1957). On teada, et musta värvust määrav alleel ( $B$ ) domineerib punast värvust määrava alleeli ( $b$ ) üle. Arvutada geenisagedused.

$$\text{Genotüübi } bb \text{ sagedus} \quad q^2 = \frac{1}{200} = 0,005$$

$$\text{Alleeli } b \text{ sagedus} \quad q = \sqrt{0,005} = 0,0707$$

$$\text{Alleeli } B \text{ sagedus} \quad p = 1 - 0,0707 = 0,9293$$

Genotüübisagedused populatsioonis arvutame Hardy-Weinbergi' seaduse põhjal:

$$p^2 BB + 2pq Bb + q^2 bb = 1,$$

mis antud näites annab:  $0,8636 BB + 0,1314 Bb + 0,0050 bb = 1$ .

Fenotüübisagedused:  $0,9950 (BB + Bb) + 0,0050 bb = 1$ .

Nii on Hardy-Weinbergi seaduse põhjal võimalik määrata geenisagedusi ja tasakaalulisi genotüübisagedusi ka täieliku dominantsuse korral.

Alleelisageduse arvutamine **suguliiteliste tunnuste** puhul toimub heterogameetsel sugupoolel valemi järgi:  $p + q = 1$ , homogameetsel sugupoolel aga väljendub tasakaaluseisund tavalise valemiga

$$(p^2 + 2pq + q^2)$$

Kui näiteks eeldada, et hemofiilia sagedus isasloomadel on 0,08, siis tähendab see, et

$$q = 0,08;$$

$$p = 1 - 0,08 = 0,92.$$

Emasloomadel on sel juhul hemofiilia sagedus  $q^2 = 0,08^2 = 0,0064$ , s.o 12,5 korda väiksem! Seetõttu esinevadki suguliitelised retsessiivsed tunnused emasloomadel harva.

Niisiis lähtutakse suguliiteliste tunnuste puhul nende tunnuste sagedustest heterogameetsel sugupoolel, mis vastavad geenisagedustele, ja nende kaudu arvutatakse genotüübisagedused homogameetsel sugupoolel Hardy-Weinbergi valemi järgi.

Geenisageduste määramisel on loomakasvatuses oluline tähtsus. Teades kasulike või kahjulike mutantsete alleelide sagedust populatsioonis, on võimalik arvutada vastavad tasakaalulised genotüübisagedused uuritavas populatsioonis ja võrrelda neid faktiliste genotüübisagedustega. Võrdlustulemuste põhjal saab otsustada populatsioonile mõjuvate dünaamikategurite üle, selgitada nende toimet populatsiooni geneetilisele struktuurile ja planeerida selektsioonimeetodeid.

Vaatamata sellele, et polümeerseid tunnuseid määravate geenide sagedusi pole võimalik arvutada (nende fenotüübilise efekti eristamatuse tõttu), kehtivad nende puhul samad geneetilise tasakaalu seadused, kui alternatiivsete tunnuste korralgi.

Kasulik on tutvuda ka:

[Maia Kivisaar: "Geneetika üldkursus": http://www.ebc.ee/loengud/maia\\_gen/index\\_maia\\_gen.htm](http://www.ebc.ee/loengud/maia_gen/index_maia_gen.htm)