

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

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

### 7.3. POPULATSIIONI GENEETILINE DÜNAAMIKA

---

#### lk 215 - 240

Populatsioon püsib geneetilises tasakaalus seni, kuni talle ei toimi geeni- või genotüübisagedusi muutvad faktorid. Nende, populatsiooni geneetilise dünaamika faktorite (dünaamikategurite) uurimine moodustab populatsiooni-geneetikas ühe olulisema lõigu. See kehtib eriti loomapopulatsioonide geneetilise struktuuri analüüsi kohta, sest ainult geeni- ja genotüübisageduste muutmisega on võimalik tõugude omadusi püsivalt parandada, nende geneetilist väärtust tõsta.

Põhimõtteliselt võib **populatsiooni geneetilise dünaamika** faktorid jagada:

- 1) geenisagedust muutmiseks ja
- 2) genotüübisagedust muutmiseks faktoriteks.

See jaotus on mõnevõrra tinglik, sest kõik geenisagedust muutmise tegurid muudavad ka genotüübisagedust populatsioonis. Genotüübisagedust muutmise tegurid aga ei pruugi alati geenisagedust muuta. Siiski on selline jaotus üldiselt levinud (I. Johansson jt, 1963; W. Stahl jt, 1973).

Käesolevas raamatus käsitletakse populatsiooni geneetilise dünaamika faktoreid järgmise süsteemi järgi:

#### 1. Geeni- ja genotüübisagedust muutmise faktorid

- Mutatsioonid
- Migratsioon
- Valik ehk selektsioon
- Juhuslik geenitriiv

#### 2. Genotüübisagedust muutmise faktorid

- Inbriiding ehk sisearetus (sugulusaretus)
- Autbriiding ehk välisaretus (mittesugulusaretus)

**Geeni- ja genotüübisageduste pidev muutumine moodustabki populatsiooni geneetilise dünaamika olemuse.**

Populatsiooni geneetilise dünaamika teooria arendamisel on suured teened inglise teadlastel R.A. Fisheril ja J.B.S. Haldane'il ning USA geneetikul S. Wrightil, aga samuti vene teadlastel S.S. Tsetverikovil, N.V. Timofejev-Ressovskil ja N.P. Dubininil. Nende teadlaste tööd aitasid muuta Hardy ja Weinbergi loodud populatsiooni staatika teooria selle dünaamika teooriaks.

#### 7.3.1. MUTATSIOONID

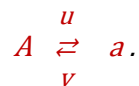
---

Populatsioon püsib geneetilises tasakaalus vaid siis, kui geenid, kromosoomid ja kromosoomide arv ei muutu, s.t kui puuduvad mutatsioonid. Ometi on teada, et mutatsioonid esinevad kõikidel liikidel ning et neil on oluline osa liigi evolutsioonis. Mutatsioonid annavad uut materjali looduslikule või kunstlikule valikule ning võivad muuta geeni- ja genotüübisagedust populatsioonis.

Kromosoom- ja genoommutatsioonide toimet populatsiooni geneetilisele struktuurile on suhteliselt raske üldistada nende tüüpide mitmekesisuse tõttu. Seepärast vaatleme siinkohal ainult **geen-** ehk **punktmutatsioonide** mõju geenisagedusele. Nendel mutatsioonidel on arvatavasti ka evolutsioonis kõige olulisem tahtsus.

Harvaesinevad mutatsioonid, mis tekivad ainult kord pikema ajavahemiku jooksul, ei põhjusta alleelisageduses märkimisväärseid muutusi. Üksiku mutantse alleeli säilimise tõenäosus evolutsioonis läheneb praktiliselt nullile, sest selle alleeli sagedus väheneb iga põlvkonnaga.

Korduvad mutatsioonid tekivad teatud ajavahemike järel uuesti ja produtseerivad küllaldaselt mutantseid geene populatsiooni geneetilise tasakaalu muutmiseks. Sel juhul on vastavate alleelide tekkesagedus evolutsioonis arvestatav faktor. Korduvad mutatsioonid on tavaliselt pöörduvad, s.t et normaalne ("uluk-") alleel võib muutuda mutantseks ja vastupidi. Normaalse alleeli muutumist mutantseks nimetatakse **otsemutatsiooniks**, mutantse muutumist normaalseks aga **pöördmutatsiooniks**. Mutantne alleel on enamasti retsessiivne. Otsemutatsioonide sagedust tähistatakse tavaliselt  $u$  abil, pöördmutatsioonide sagedust aga  $v$  abil:



Kui ühe autosoomse lookuse kahe alleeli ( $A$ ,  $a$ ) sagedused lähtepõlvkonnas on  $p$  ja  $q$ , siis otsemuteerumise sageduse  $u$  korral leiame alleelisagedused  $p_1$  ja  $q_1$  järgmises põlvkonnas nii:

$$p_1 = p - up,$$

$$q_1 = q + up$$

Geenisageduse muutus võrdub seega  $\pm up$ .

Kui esinevad pöördmutatsioonid sagedusega  $v$ , saame:

$$p_1 = p - up + vq,$$

$$q_1 = q + up - vq.$$

Dominantse geeni sageduse muutus viimasel juhul võrdub:

$$\Delta p = -up + vq,$$

retsessiivse geeni sageduse muutus aga:

$$\Delta q = up - vq.$$

Uurimused on näidanud, et otsemutatsioonide sagedus ületab pöördmutatsioonide oma, s.t et  $u > v$ . Vastavate mutatsioonisageduste suhe on ligikaudu 9:1 (H.J. Muller, I.I. Oster, 1957). Populatsioon, kus toimuvad mõlemasuunalised mutatsioonid võib saavutada nende suhtes tasakaalu, seda juhul, kui

$$up - vq = 0$$

ehk

$$\frac{p}{q} = \frac{v}{u}.$$

Alleelisagedused ei muutu, kui

$$p = \frac{v}{u+v} \quad \text{ja} \quad q = \frac{u}{u+v}.$$

**Mutatsioonisagedus** enamikul geenidel varieerub kõrgemate organismide juures  $10^{-5}$ ...  $10^{-8}$  piires. Seetõttu mutatsioonid ei põhjusta järske geenisageduste muutusi, vaid nende mõju avaldub alles paljude põlvkondade kestel. See kehtib eriti retsessiivsete mutantsete tunnuste suhtes. Nende fenotüübiliseks avaldamiseks peab populatsioonis olema sedavõrd palju heterosügootseid isendeid ( $Aa$ ), et nad omavahel paaruvad ja alles siis saadakse (tõenäosusega 1/4) retsessiivseid homosügootseid loomi ( $aa$ ) ning avastatakse retsessiivne mutatsioon.

Mida väiksem on populatsioon, seda tõenäolisem on selliste homosügootsete genotüüpide moodustumine. Suures populatsioonis on retsessiivse mutatsiooni avaldamiseks vaja pikemat ajavahemikku.

**Dominantne mutatsioon** säilib populatsioonis ainult sel juhul, kui ta on looma sigivuse seisukohalt neutraalne või osutub vahepeal muutunud keskkonnatingimustes kasulikuks.

Erinevates lookustes asuvate geenide mutatsioonisagedus (mutabiilsus) on erinev. Populatsiooni genofondi täienemisintensiivsust uue alleeliga korduvate mutatsioonide tagajärjel nimetatakse sageli **mutatsioonirõhuks**. Õieti on mutatsioonirõhk otse- ja pöördmutatsioonide vahel populatsioonis. Mutatsioonisagedus erineb liikide järgi. Sellel asjaolul või olla evolutsiooniline tähtsus: sagedamate mutatsioonide tõttu kohastub mõni liik kergemini muutuvate keskkonnatingimustega kui teine.

Et põllumajandusloomadel esinevad mutatsioonid suhteliselt harva ja nende esinemissagedust pole praktiliselt määratud, siis tuleb seleksioonääril nendega arvestada vaid kahjuliku mõjuga geenide eemaldamisel populatsioonist. Loomade produktiivomadusi määravate geenide sagedusele pole mutageneesi mõju praktiliselt arvestatav, seda enam, et see protsess toimub väljaspool seleksioonääri kontrolli.

### 7.3.2. MIGRATSIOON

Geneetiline tasakaal püsib üldreeglina ainult suletud või isoleeritud populatsioonides. Populatsiooni avamine tähendab aga uute isendite sissetoomist (introdutseerimist) sellesse populatsiooni – **immigratsiooni**, või nende väljaviimist – **emigratsiooni**.

Selline migratsioon (ränne) võib muuta geeni- ja genotüübisagedusi lähtepopulatsioonis. Migratsioon on oluliseks faktoriks geenisageduste muutmisel ka põllumajandusloomade populatsioonides, sest see protsess allub seleksioonääri kontrollile. Praktiliselt toimub immigratsioon teise loomatüübi või sugulastüüpide esindajate sissetoomise teel ("verevärskendus", sisestav ristamine jt), emigratsioon aga loomade väljaviimisega (eksport).

Kui emigratsioon suurtest populatsioonidest toimub juhuslikult, ilma loomade valikuta genotüübi järgi, siis ei avalda see populatsiooni geneetilisele struktuurile olulist mõju. Kui emigratsiooniga kaasneb oluline populatsiooni vähenemine, võib see suurendada juhuslikkuse mõju (vt jaot 7.3.4.).

Kui aga emigratsioon toimub loomade genotüübi järgi, s.o paremate või halvemate loomade pideva eemaldamisega populatsioonist, on selle mõju analoogiline seleksiooni toimega. W. Stahl jt (1973) vaatlevadki seleksiooni kui üht emigratsiooni erijuhtu (halvema genotüübiga loomade pidevat väljaviimist populatsioonist).

Immigratsiooni mõju lähtepopulatsiooni geenisagedusele sõltub suurel määral sellest, milline on erinevus immigreeruva ja lähtepopulatsiooni geeni-sageduses, aga samuti sellest, kui suur on sissetoodud isendite reproduktsiooni-kiirus.

Olgu populatsiooni maht pärast immigratsiooni  $N$ , sissetoodud isendite arv aga  $I$ .

Viimaste osa populatsioonis võrdub sel juhul  $i = \frac{I}{N}$ .

Lähtepopulatsiooni osa väljendub aga avaldisega  $1 - i$ .

Kui geenisagedused immigreerunud populatsioonis on  $p_i$  ja  $q_i$ , lähtepopulatsioonis aga  $p$  ja  $q$ , siis geenisagedused populatsioonis pärast immigratsiooni ( $p_1$  ja  $q_1$ ) on võimalik leida valemiga:

$$p_1 = ip_i + (1 - i)p = i(p_i - p) + p$$

Geenisageduse muutus ( $\Delta p$ ) immigratsiooni tagajärjel tuleneb valemist:

$$\Delta p = -i(p - p_i).$$

Järelikult on geenisageduse muutus lähtepopulatsiooni geenisagedusest ( $p$ ), immigreeruva populatsiooni geenisagedusest ( $p_i$ ) ja nende osatähtsusest täienenud populatsioonis ( $i$ ).

Geenisageduse muutus immigratsiooni tagajärjel sõltub ka sellest, millisel määral sissetoodud loomadel võimaldatakse oma genee "levitada", s.t nende **reproduktsioonikiirusest**.

Nii näiteks muudetakse **vältava ristamisega** (lähtepopulatsiooni emasloomade ristamine teise tõu isasloomadega 4... 5 põlvkonna kestel) lähtepopulatsiooni geenisagedused peaaegu täielikult immigreeruva populatsiooni sarnasteks, **sisestava ristamisega** aga (ristamine ainult ühe põlvkonna kestel) muutub geenisagedus vähem ja seda püütakse valiku abil piirata ainult mõne alleelipaariga (ainult mõne soovitud tunnusega).

Puhasaretuses võib immigratsioonina vaadelda sugulastõu esindajate või sama tõu loomade importi teistest riikidest või teistest piirkondadest (autbriiding). Nii võib immigratsiooniks lugeda taani punast ja hollandi mustakirjut tõugu veiste importi Eestisse, vastavalt eesti punase ja eesti mustakirju tõu piimaproduktiivsuse parandamise eesmärgil.

Immigratsioonina võib vaadelda ka intensiivset tõuloomade müüki mõnest väljapaistvate jõudlusomadustega karjast antud piirkonna teistesse karjadesse. Kui nende "kiirgustsentrite" geenisagedused erinevad märksa kogu populatsiooni keskmisest, võib see muuta geenisagedust kogu populatsioonis. Sel juhul on ka õigustatud selle erineva karja vaatlemine eri populatsioonina.

Nii näiteks selgus veiste transferriniitüüpide uurimisest, et pidev tõulehmade ja pullide immigratsioon Väandra Veisekasvatuse Katsejaamast on ilmselt mõjutanud vastavaid geenisagedusi ümbruskonna karjades, võimalik aga, et kunstliku seemenduse jaamades kasutatavate pullide kaudu kogu tõu ulatuses (O. Saveli, 1968).

Migratsiooni mõju tõhustamiseks geenisageduste muutmisel tuleb see ühendada valikuga. Vastasel korral peab geenisageduste märgatavate muutuste saavutamiseks sissetoodud loomi väga intensiivselt paljundama (isasloomade kasutamine kunstliku seemenduse jaamades), et suurendada geenide levikut (tõsta koefitsient  $i$  väärtust valemis).

### 7.3.3. VALIK EHK SELEKTSIOON

---

Valik on üheks kõige efektiivsemaks geenisagedust mõjutavaks faktoriks. Ainult siis, kui kõikidel isenditel populatsioonis on võrdne võimalus anda järglasi, püsib populatsioon geneetilises tasakaalus. Kui aga mõnel genotüübil on võimalus rohkem paljuneda kui teistel, võivad geenisagedused populatsioonis muutuda.

**Seega kujutab valik ehk selektsioon endast isendite diferentseeritud (ebavõrdset) reproduktsiooni (paljunemist)**, mida kontrollib inimene (kunstlik valik) või keskkond (looduslik valik).

Terminit "selektsioon" kasutatakse sagedamini kunstliku valiku tähenduses.

**Kunstlik valik** seisneb ebasoovitavate genotüüpide prakkeerimises võimalikult nooremas eas, millega takistatakse nende geenide pärandumist järgmisele põlvkonnale. Seevastu soovitatavate omadustega isenditele luuakse kõik võimalused paljunemiseks - need loomad moodustavad järgmise põlvkonna vanemate rühma, mida sageli nimetatakse **aretusrühmaks**.

Selektsiooni ehk valiku eesmärgiks on suurendada populatsiooni soovitud omadusi määravate alleelide sagedust soovimatuid omadusi määravate alleelide sageduse arvel (nende samaaegse vähendamiseks). Seega on kunstlik valik koduloomade evolutsiooni (aretuse) suunavaks faktoriks.

Kunstlik valik teatud populatsioonis ei tähenda seda, et seal loodusliku valiku toime lakkab. Ka koduloomade populatsioonides jätkub loodusliku valiku toime, ehkki vähemal määral, peamiselt loomade sigimisvõimet ja kohanemisvõimet määravate geenide suhtes.

Valikuga ei ole võimalik luua uusi allelele (need võivad moodustuda ainult mutatsioonide teel), vaid muudetakse ainult lähtepopulatsiooni alleelisagedusi. Geenisageduste muutus toob endaga kaasa ka genotüübisageduste muutuse (vt jaot 7.2.2.). Muidugi on mutatsioonidel võimalus valikul säilida, juhul kui nad osutuvad kasulikeks või suurendavad isendite kohanemisvõimet (looduslikul valikul).

Käesolevas jaotises vaadeldakse valiku toimet alternatiivsele tunnusele, kahealleelse autosoomse lookuse piires. Ehkki sellist juhust esineb praktikas harva, on valiku geneetilise toime selgitamiseks selline lihtne näide sobiv.

Olgu teatav lookus esindatud kahe alleelse geeniga  $A$  ja  $a$  sagedustega  $p$  ja  $q$ . Vastavalt **Hardy-Weinbergi seadusele** kehtib valiku puudumisel selles populatsioonis geneetiline tasakaal ja genotüüpide suhe valjendub valemiga:

$$p^2 AA + 2pq Aa + q^2 aa = 1$$

Seleksiooniga eemaldatavat osa mingi genotüübiga loomade hulgast populatsioonis, võrreldes teiste genotüüpidega, nimetatakse **seleksioonikoefitsiendiks** ( $s$ ).

**See näitab tõenäosust, et antud genotüüp ei osale järgmise generatsiooni moodustamisel ehk valiku intensiivsust antud genotüübi vastu.**

Kui mõni kolmest genotüübist ( $AA$ ,  $Aa$ ,  $aa$ ) täielikult järglaspõlvkonna taastootmisest eemaldatakse, on seleksioonikoefitsient selle genotüübi vastu võrdne ühega ( $s=1$ ), kui aga genotüübi suhteline panus järglaspõlvkonda on maksimaalne, siis  $s=0$ .

Kui näiteks genotüübiga  $aa$  loomade proportsionaalne järglasteosa moodustab oodatavast 80%, võrreldes genotüübiga  $A$ -

siis genotüübi  $aa$  suhtes  $s = 0,2$ ,

genotüübi  $A$ - suhtes aga  $s = 0$ .

Kui isendite kohasust (valikuväärtust) tähistada  $W$ -ga (näitab säilivate järglaste sagedust), siis  $s=1-W$ .

Kui kõikide genotüüpide selektiivne väärtus on võrdne (s.o nende kohasus  $W=1$  ehk 100%), siis püsib populatsioonis geneetiline tasakaal ja kõikidel genotüüpidel on seleksioonikoefitsient ( $s$ ) võrdne nulliga. Sel juhul valik puudub.

Valik retsessiivse homosügootse genotüübi vastu annab järgmised genotüüpide panused järglaspõlvkonda:

$$p^2 AA + 2pq Aa + (1-s) q^2 aa = 1 - sq^2,$$

sest genotüübi  $aa$  adaptiivne väärtus on  $1-s$ .

Alleelisagedused järgmises põlvkonnas ( $p_1$  ja  $q_1$ ) sellise valiku järel on:

$$p_1 = \frac{p}{1 - sq^2} \quad \text{ja} \quad q_1 = \frac{q - sq^2}{1 - sq^2}.$$

Alleeli  $a$  sageduse ( $q$ ) muutus järgmises põlvkonnas ehk **seleksiooniefekt** ( $\Delta q$ ) võrdub:

$$\Delta q = q_1 - q = -\frac{sq^2(1-q)}{1-sq^2}$$

Kui  $s = 1$ , s.t et kõik retsessiivsed isendid eemaldatakse populatsioonist, siis:

$$q_1 = \frac{q}{1+q} \quad \text{ja} \quad \Delta q = -\frac{q^2}{1+q}.$$

pärast  $n$  generatsiooni sellist valikut aga:

$$q_n = \frac{q}{1+nq}.$$

Selle valemi järgi võib leida, mitu põlvkonda ( $n$ ) kulub retsessiivse geeni sageduse vähendamiseks nõutava tasemeni ( $q'$ ):

$$n \geq \frac{1}{q'} - \frac{1}{q}.$$

Nii näiteks, kui soovitakse alleeli  $a$  sagedust alandada 0,01-ni ( $q'$ ), lähtesagedus on aga 0,2 ( $q$ ), kulub selleks vähemalt 95 põlvkonda valikut (seejuures  $s = 1$ ).

Toodust on näha, et valik retsessiivse alleeli vastu, kui on võimalik fenotüübi järgi eristada ja elimineerida ainult isendeid  $aa$ , on väga aeglase toimega. Seda seetõttu, et retsessiivsed geenid kanduvad edasi heterosügootide ( $Aa$ ) kaudu. Nagu selgub toodud valemist, oleneb selektsiooniefekt ka geeni  $a$  lähtesagedusest ( $q$ ). Mida suurem see on, seda suurem on ka  $\Delta q$ ,  $q$  vähenedes langeb  $\Delta q$  aga väga madalale.

Nii näiteks, kui  $s=0,2$  ja  $q=0,5$ , võrdub  $\Delta q - 0,0263$ -ga.

Kui aga  $q=0,01$ , on  $\Delta q = -0,0000198!$

Mida väiksem on  $s$ , seda aeglasemalt väheneb retsessiivse geeni sagedus.

Kui valik toimub retsessiivse geeni säilitamise suunas (populatsioonist eemaldatakse isendid  $AA$  ja  $Aa$ ), suureneb retsessiivse geeni sagedus vastavalt valemile:

$$\Delta q = \frac{sq^2(1-q)}{1-s(1-q^2)}$$

pärast üht põlvkonda valikut.

Tabel 7

### Geenisageduse muutus (selektsiooniefekt – $\Delta q$ ) olenevalt dominantisusest

| Dominantsuse ja valiku tingimused                | Genotüüpide algsagedus ja nende kohasus |                    |                   | Alleeli $A^2$ sageduse muutus ( $\Delta q$ )   |
|--|---|--------------------|-------------------|--|
|  | $A^1A^1$<br>$p^2$                       | $A^1A^2$<br>$2pq$  | $A^2A^2$<br>$q^2$ |  |
| Dominantsus puudub, valik $A^2$ vastu            | 1                                       | $1 - \frac{1}{2}s$ | $1 - s$           | $-\frac{\frac{1}{2}sq(1-q)}{1-sq}$             |
| Täielik dominantisus, valik $A^2A^2$ vastu       | 1                                       | 1                  | $1 - s$           | $-\frac{sq^2(1-q)}{1-sq^2}$                    |
| Täielik dominantisus, valik $A^1$ vastu          | $1 - s$                                 | $1 - s$            | 1                 | $+\frac{sq^2(1-q)}{1-s(1-q^2)}$                |
| Üledominantsus, valik $A^1A^1$ ja $A^2A^2$ vastu | $1 - s_1$                               | 1                  | $1 - s_2$         | $+\frac{pq(s_1p - s_2q)}{1 - s_1p^2 - s_2q^2}$ |

D.S. Falconer (1960) esitab kokkuvõtliku tabeli geenisageduse muutusest ( $\Delta q$ ) pärast üht põlvkonda valikut, olenevalt dominantisusest (tabel 7).

Kui selektsioonikoefitsient ( $s$ ) või geenisagedus ( $q$ ) on väike, siis murdude nimetajad tabelis 7 lähenevad ühele ja võime kasutada ligikaudse selektsiooniefekti hindamiseks ainult lugejat.

Seega valikul dominantisuse puudumisel saame:

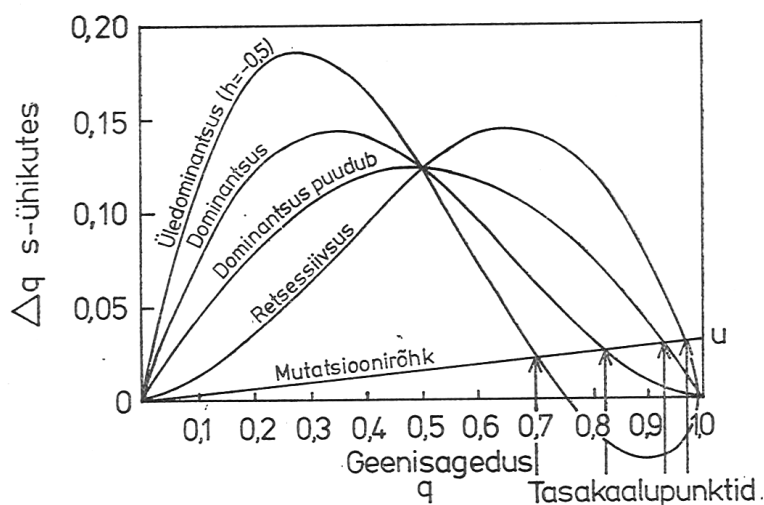
$$\Delta q = \pm \frac{1}{2}sq(1 - q),$$

täieliku dominantisuse korral aga:

$$\Delta q = \pm sq^2(1 - q).$$

Joonisel 81 on näidatud, kuidas selektsiooniefekt sõltub geeni (alleeli) lähtesagedusest ja tema dominantisusest. Kui dominantisus puudub, on valikuefekt kõige suurem geenisagedusel 0,5 piires. Kui dominantse geeni lähtesagedus on väike ( $p=0,3 \dots 0,4$ ), siis on valikuefekt selle geeni kasuks kõige suurem. Dominantse geeni sageduse suurenemisel aga valikuefekt selle sageduse edasiseks suurendamiseks langeb, sest retsessiivsete geenide säilimine heterosügootides raskendab nende täielikku elimineerimist.

Retssessiivse geeni sageduse suurendamine on aeglasem siis, kui tema lähtesagedus on madal. Edu retssessiivse geeni sageduse suurendamisel on maksimaalne, kui selle lähtesagedus on ligikaudu 0,7.



**Joonis 81.** Selektsooniefekti sõltuvus geenisagedusest ja dominantisusest (J.L. Lushi järgi, 1965)

Jooniselt selgub ka, et populatsiooni on väga raske täielikult retssessiivsetest geenidest vabastada, sest valikuefekt langeb dominantse geeni sageduse suurenedes nullile.

Heterosügootide sagedusele populatsioonis mõjub selektsioon üldiselt vähe ja sedagi vaid siis, kui geenisagedused on 0,5 lähedal. Homo- ja heterosügootide vahekorrale mõjub rohkem aretussüsteem (in- või autbriiding), mitte niivõrd valik.

**Selektsooni toime geenisagedusele lakkab, kui vastav alleel on populatsioonist täielikult eemaldatud ( $q=0$ ), või kui kõik loomad populatsioonis on homosügootsed selle alleeli suhtes ( $q=1$ ).**

Viimasel juhul räägitakse **geeni fikseerumisest** populatsioonis.

Valikuefekt taandub nulliks ka siis, kui **selektsooni-** ja **mutatsioonirõhk** saavutavad tasakaalu, s.t kui mutantseid gene tekib sama palju, kui neid valikuga jõutakse eemaldada (vt tasakaalupunkte joon 81).

Tasakaal mutatsiooni- ja selektsioonirõhu vahel tekib tingimusel, kui

$$u(1 - q) - vq = \frac{sq^2(1 - q)}{1 - sq^2}.$$

Kui pöördmutatsioonide sagedus ( $v$ ) on väike, dominantisus aga täielik, siis võime toodud võrrandit lihtsustada:

$$u(1 - q) = sq^2(1 - q).$$

mis teisiti väljendatuna annab:

$$u = sq^2 \quad \text{ehk} \quad q = \sqrt{\frac{u}{s}}.$$

Mutatsiooni- ja selektsioonirõhu tasakaal saabub erinevates punktides, olenevalt geeni lähtesagedusest, dominantisusest ja mutatsioonirõhu suuruselt (mutatsioonide sagedusest). Nagu nähtub jooniselt 81, saabub tasakaal üledominantsuse (heterosügootide suurema kohasuse ehk valikuväärtuse) esinemisel juba  $q=0,7$  juures.

Kõige suurem geenisagedus on võimalik valikul retssessiivse geeni säilitamise suunas ( $q \sim 0,97$ ). Maksimaalne saavutatav geenisagedus on muidugi mutatsioonisagedusest antud lookuses.

Et see on ligikaudu  $10^{-5}$  ...  $10^{-8}$ , saabub tasakaal retsessiivsete homosügootsete isendite täielikul eemaldamisel ( $s=1$ ) geenisagedusel 0,001 (L. Johansson jt 1970).

Selektsiooni- ja mutatsioonirõhu tasakaalu leidmise praktilise näitena esitame arvutuse punast värvust määrava geeni eemaldamisest mustakirjul tõul.

**Näide 7.9.** Punast ja musta karvkatte värvust määrava lookuse mutatsioonisageduseks loetakse üks loom igast 20 000-st, seega 0,00005. Kõik punasekirjud loomad ( $bb$ ) prakeeritakse ( $s=1$ ). Geeni  $b$  tasakaalusageduse saame:

$$q_t = \sqrt{\frac{u}{s}} = \sqrt{\frac{0,00005}{1}} = 0,007.$$

Seega ei saa musta värvust määrava geeni sagedust tõsta üle  $1 - 0,007 = 0,993$ . Sellisel sagedusel tekib mutantseid punast värvust määravaid geene sama palju juurde, kui neid valikuga jõutakse eemaldada.

### 7.3.4. JUHUSLIK GEENITRIIV

Põllumajandusloomade populatsioonid on sageli suhteliselt väikesed, mistõttu kõik gameeditüübid ei kohtu viljastumisel võrdse tõenäosusega, nagu seda panmiktilise populatsiooni puhul oletatakse.

**Seetõttu tekivad väikestes suletud (isoleeritud) populatsioonides ebaseaduspärased geenisageduste muutused, mis on tingitud juhuslikkuse kui faktori toimest.**

N.P. Dubinin (1931) nimetab selliseid geenisageduse muutusi **geneetilis-automaatseks protsessiks**, S. Wright (1931) aga **juhuslikuks geneetiliseks triiviks**.

Geneetilise triivi ehk **geenitriivi** tagajärjel võib mõne geeni sagedus oluliselt suureneada või väheneda, ilma et selle suhtes valikut teostataks. Nii võib aretaja edu (või ebaedu) väikestes populatsioonides sageli suurel määral sõltuda õnnelikust (või õnnetust) juhusest, mitte aga rakendatud aretusvõtetest. Iga geeni sageduses esineb põlvkonniti teatav varieeruvus. Kui näiteks vanemate põlvkonnas moodustub 100 gameeti alleeliga  $A$  ja 100 alleeliga  $a$ , ei tähendaks see sugugi seda, et ka järglas-põlvkonnas geenisagedused oleksid võrdsed. Sõltuvalt juhusest võib geenisagedus järglaspõlvkonnas varieeruda. Seda varieeruvust iseloomustatakse **standardhälbe** ( $s$ ) abil, mis leitakse valemist:

$$s = \sqrt{\frac{pq}{2N}},$$

kus  $p$  ja  $q$  on geenisagedused,  $N$  aga loomade arv.

Geenisageduse standardhälve populatsioonis, kus on 500 looma ja  $p=q=0,5$ , võrdub:

$$s = \sqrt{\frac{0,5 \cdot 0,5}{2 \cdot 500}} = 0,0158.$$

Näeme, et toodud tingimustes võivad  $p$  ja  $q$  varieeruda keskmiselt  $\pm 0,0158$  ulatuses, mis on suhteliselt vähe.

Kui aga populatsioonis on **vähe loomi**, näiteks 10, on standardhälve:

$$s = \sqrt{\frac{0,5 \cdot 0,5}{2 \cdot 10}} = 0,112, \text{ mis moodustab juba 22\% geeni lähtesagedusest (see oli 0,5).}$$

Sellise suure varieerumise juures võib ühe alleeli sagedus väheneda nullini (vähese arvu juhuste tõttu ei võta viljastumisprotsessist osa ühtegi gameeti selle alleeliga), teise alleeli sagedus aga **fikseerub**, ulatudes 1-ni (kõik isendid on homosügootsed selle alleeli suhtes). Edaspidi selles lookuses geenisageduse variatsioon puudub, sest

$$s = \sqrt{\frac{1 \cdot 0}{2N}} = \sqrt{\frac{0}{2N}} = 0.$$

Edasine variatsioon selles lookuses võib tekkida ainult mutatsioonide tagajärjel.

Koduloomade populatsioonis, kus isas- ja emasloomade arv on võrdne, võib fikseeruvate geenisagedustega lookuste tõenäosuse ligikaudu võrdsustada avaldisega  $\frac{1}{2N}$ , kus  $N$  on loomade arv populatsioonis. Nii on see arv 10 looma korral  $\frac{1}{2 \cdot 10} = 0,05$  ehk 5%, 1000 loomaga populatsioonis aga kõigest  $\frac{1}{2000} = 0,0005$  ehk 0,05% lookuste arvust.

Eelnevast selgub ka, et väikestes populatsioonides suureneb homosügootsus, isegi juhul, kui puudub inbriiding ja seda ainult juhusliku geneetilise triivi toimetel.

Kogu eelnev arutlus geneetilis-automaatsete protsesside üle eeldas võrdset isas- ja emasloomade arvu populatsioonis. Põllumajandusloomade populatsioonides on aga tavaliselt isasloomade arv märksa väiksem kui emasloomade oma. Seepärast võib siin, vaatamata suurele populatsioonile, juhuslikkuse mõju geenisagedusele märksa suurenedada.

Erineva isas- ja emasloomade suhtega populatsiooni võrdlemiseks võrdse sugupoolte suhtega panmiktilise populatsiooniga kasutatakse **efektiivse populatsioonimahu** mõistet ( $N_e$ ), mis S. Wrighti (1931) järgi leitakse valemist:

$$N_e = \frac{4N_{\text{♂}} \cdot N_{\text{♀}}}{N_{\text{♂}} + N_{\text{♀}}},$$

kus  $N_{\text{♂}}$  on isasloomade ja kus  $N_{\text{♀}}$  emasloomade arv populatsioonis.

Kui emasloomade arv võrreldes isasloomadega on palju suurem, võib valemi lihtsustada:

$$N_e = 4N_{\text{♂}}.$$

Homosügootsuse tõus põlvkonnas võrdub aga ligikaudu  $\frac{1}{2N_e}$ .

Kui populatsioonis on 250 000 lehma, peab nende paaritamiseks olema vähemalt 1250 pulli (kui käest-paaritusel iga pull tiinestab 200 lehma aastas). Efektiivne populatsiooni suurus oleks sel juhul

$$N_e = \frac{4 \cdot 1250 \cdot 250\,000}{1250 + 250\,000} = 4975.$$

See tähendab, et antud populatsioon (1250 isaslooma ja 250 000 emaslooma) vastab võrdse isas- ja emasloomade arvuga panmiktilisele populatsioonile suurusega ligikaudu 5000 looma.

Kunstliku seemenduse rakendamisel sügavkülmutatud sperma kasutamisega võib ühe pulli spermaga seemendada 10 000 lehma aastas. Seega 250 000 lehma seemendamiseks on vaja ainult 25 pulli. Efektiivne populatsiooni suurus sel juhul on:

$$N_e = \frac{4 \cdot 25 \cdot 250\,000}{25 + 250\,000} = \frac{25\,000\,000}{250\,025} = 99,9 \text{ ehk ainult ca } 100 \text{ looma!}$$

Viimasel juhul on juhuslikkuse mõju ja populatsiooni homosügootsuse tõus oluline. Homosügootsus (geenisageduse fikseerumine) tekib aga  $\frac{1}{200}$  ehk 0,5%-s lookustes (mitmesajas). See osutab paljude alleelide kaotsimineku populatsioonist, mille hulgas võivad olla ka loomade majanduslikult kasulikele tunnustele soodsalt mõjuvad alleelid. Seega ei või isasloomade arvu populatsioonis liigselt vähendada.

### 7.3.5. PAARUMISTÜÜBID

Populatsiooni geneetilist struktuuri võib muuta ka ainult genotüübisageduse, s.o homosügootide ja heterosügootide vahekorra (suhte) muutmisega, ilma et geenisagedus muutuks. Kui populatsioon on küllalt suur, suletud (isoleeritud) ja valik selles puudub, samuti puuduvad mutatsioonid ja migratsioon, võib **genotüübisagedus muutuda sõltuvalt paarumistüübist** (paaridevaliku tüübist) - panmiksise puudumisest populatsioonis.

Paarumistüübid võib põhimõtteliselt jaotada kahte kategooriasse:

- 1) populatsiooni homosügootsust suurendavad paarumistüübid - **inbriiding** ehk **sisearetus** (sugulusaretus);
- 2) populatsiooni heterosügootsust suurendavad paarumistüübid - **autbriiding** ehk **välisaretus** (mittesugulusaretus).

Erinevate paarumistüüpide omavahelist suhet on püütud kujutada joonisel 82. Skeemil on aluseks võetud see, kas lähtepopulatsiooniga võrreldes homosügootsust tõuseb või langeb. Siiski on täpse piiri tõmbamine inbriidingu ja autbriidingu vahele raske, sest genotüübi üldise homo- või heterosügootsuse tõusu või languse üle on igal konkreetsel juhul raske otsustada: mõnedes lookustes võib suurene da homosügootsust, teistes aga heterosügootsust. Et aga sugulasloomade paarumisel üldreeglina suureneb homosügootsust, võib teoreetilise piiri siiski tõmmata.

Erinevate paarumistüüpide mõju kohta genotüübisagedusele järgnevas generatsioonis esitab D.S. Falconer (1960) järgmised andmed (tabel 8).

Tabel 8

**Paarumistüübi mõju genotüübisagedusele** (D.S. Falconeri, 1960, järgi)

| Paarumistüüp             | Paarumistüübi sagedus | Genotüübisagedused järgmistes generatsioonides |  |                         |
|--------------------------|-----------------------|--|--|-------------------------|
|                          |                       | AA   | Aa   | aa                      |
| 1. AA x AA               | $d^2$                 | $d^2$  | –  | –                       |
| 2. AA x Aa               | $2dh$                 | $dh$   | $dh$   | –                       |
| 3. AA x aa               | $2dr$                 | –  | $2dr$  | –                       |
| 4. Aa x Aa               | $h^2$                 | $\frac{1}{4} h^2$                              | $\frac{1}{2} h^2$                                | $\frac{1}{4} h^2$       |
| 5. Aa x aa               | $2hr$                 | –  | $hr$   | $hr$                    |
| 6. aa x aa               | $r^2$                 | –  | –  | $r^2$                   |
| $\Sigma$                 |                       | $(d + \frac{1}{2} h)^2$                        | $2(d + \frac{1}{2} h) \cdot (r + \frac{1}{2} h)$ | $(r + \frac{1}{2} h)^2$ |
| Genotüübisageduste summa |                       | $p^2$  | $2pq$  | $q^2$                   |

Nagu tabelist 8 selgub, on genotüübisagedus järgmises põlvkonnas vanematepaari genotüübist. Homosügootsete isendite omavahelisest ristamisest saadakse ainult homosügootseid isendeid (variantid 1 ja 6). Heterosügootsete isendite paarumisel (variant 4) toimub lahknemine suhtes

$$\frac{1}{4} AA : \frac{1}{2} Aa : \frac{1}{4} aa .$$

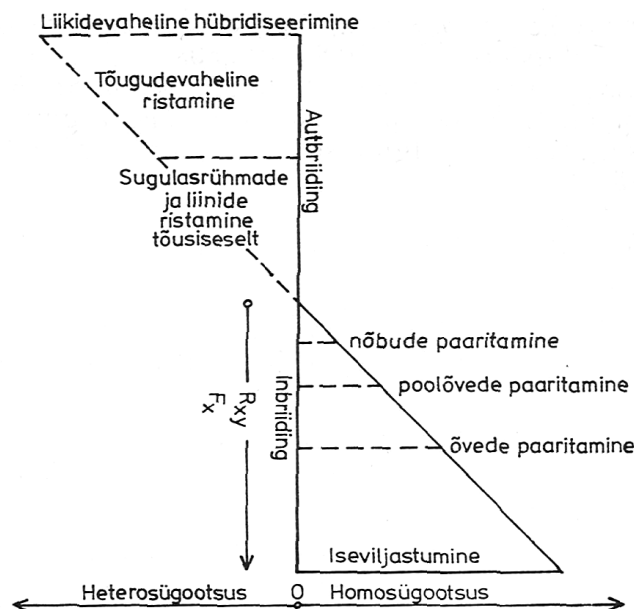
Paarumistüüp AA x Aa (variant 2) ja aa x Aa (variant 5) annavad homo- ja heterosügootse võrdse sagedusega. Homosügootide AA ja aa paarumine (variant 3) annab ainult heterosügootse (Aa).

Paarumistüübi mõju genotüübisagedusele püsiva geenisageduse puhul illustreerib järgnev näide.

**Näide 7.10.** Geenisagedused lähtepopulatsioonis on vastavalt  $p_A = 0,5$  ja  $q_a = 0,5$ . Tasakaalulised genotüübisagedused selles populatsioonis on  $0,25d + 0,50h + 0,25r$  ja genotüüpide absoluutarvud vastavalt 32 AA, 64 Aa ja 32 aa. Kolme paarumisvariandi puhul saadakse järglaspõlvkonnas järgmised genotüübi- ja geenisagedused (tingimusel, et igalt vanematepaarilt saadakse üks järglane).

| Variant | Vanemad   | Järglased                             | Genotüübi-sagedus       | Geenisagedus             |
|---------|---|---------------------------------------|-------------------------|--------------------------|
| 1.      | 32 AA x 32 aa<br>32 Aa x 32 Aa                  | 32 Aa<br>8 AA + 16 Aa + 8 aa          | 8 AA<br>48 Aa<br>8 aa   | $pA = 0,5$<br>$qa = 0,5$ |
| 2.      | 32 Aa x 32 AA<br>32 Aa x 32 aa                  | 16 Aa + 16 AA<br>16 Aa + 16 aa        | 16 AA<br>32 Aa<br>16 aa | $pA = 0,5$<br>$qa = 0,5$ |
| 3.      | 16 AA x 16 AA<br>16 aa x 16 aa<br>32 Aa x 32 Aa | 16 AA<br>16 aa<br>8 AA + 16 Aa + 8 aa | 24 AA<br>16 Aa<br>24 aa | $pA = 0,5$<br>$qa = 0,5$ |

Nii ei muuda paarumistüüp (in- või autbriiding) suletud populatsioonis geenisagedust (alleelide proportsiooni), küll aga muutub genotüübisagedus - homo- ja heterosügootide vahekord. Toodud näites suurenes homosügootide osatähtsus 3. variandi korral (sarnaste genotüüpide paarumine), lähtepopulatsioonis esinenud suhe säilis 2. variandi puhul, heterosügootide ülekaal saadi aga 1. variandi korral.



**Joonis 82.** Paarumistüübi mõju populatsiooni homo- või heterosügootsusele (osaliselt I. Johanssoni ja J.L. Lushi järgi, 1963).

### 7.3.5.1. INBRIIDING

Näitest 7.10. selgus, et sarnaste gonotüüpide ühendamisel suurenes järglaste hulgas homosügootide osatähtsus. Genotüübilt sarnased on aga omavahel geneetiliselt suguluses olevad loomad.

Laiemas mõttes on omavahel geneetiliselt suguluses need isendid, kellel on üks või mitu ühist eellast.

Selle määrangu järgi võib sugulasteks lugeda kõik ühe populatsiooni loomad, sest eellaste arv kahekordistub iga generatsiooniga ja paarikümne põlvkonna eellaste koguarv isendil ulatub juba üle miljoni ( $2^{20} = 1\,048\,576$ ) looma. Seega on praktiliselt kõik ühe populatsiooni loomad omavahel sugulased.

Põllumajandusloomade juures räägitakse harilikult sugulusest kitsamas mõttes: **sugulasteks loetakse loomi, kellel on ühiseid eellasi kuni 5. põlvkonnani** (kaasa arvatud), s.o põlvnemistabeli 6. reani (F. Haring, R. Gruhn, 1961).

Sugulasloomad on genotüübilt sarnasemad (omavad rohkem samu allelele) kui antud populatsiooni loomad keskmiselt, sest nende geenid pärinevad ühiselt eellaselt (ühistelt eellastelt).

Kahe isendi (X ja Y) geneetilist sugulust on võimalik mõõta **suguluskoefitsiendiga** ( $R_{XY}$ ), mis näitab nende genotüüpide suhtelist sarnasust (korrelatsiooni). S. Wright (1921) võttis eri põlvkondade genotüüpide sarnasuse väljendamiseks kasutusele nn. rajakoefitsientide meetodi (vt jaot 7.4.1.6.). Rajakoefitsient vanema ja järglase genotüübi (põlvkonna) vahel võrdub 0,5-ga, sest pärandumis-seadustest tuleneb, et järglase genotüüp on keskmiselt 50% kummagi vanema genotüübist. Konstandi 0,5 tuletamisel võib lähtuda ka sellest, et sama alleeli saamise tõenäosus heterosügootse isendi järglastel on võrdne 0,5-ga.

Suguluskoefitsiendi leidmiseks isendite X ja Y vahel, kellel on ühised eellased  $A_1, A_2, \dots, A_k$ , loetakse põlvkondade arv isendi X ja ühise eellase ( $A_j$ ) vahel ( $n_1$ ) ning isendi Y ja ühise eellase ( $A_j$ ) vahel ( $n_2$ ).

Suguluskoefitsient leitakse valemist:

$$R_{XY} = 0,5^{n_1+n_2}.$$

Kui ühiseid eellasi ( $A_j$ ) on mitu ( $j = 1 \dots k$ ), leitakse isendite X ja Y suguluskoefitsient iga ühise eellase suhtes ja nende väärtused summeeritakse:

$$R_{YX} = \sum_{j=1}^k (0,5^{n_1+n_2}).$$

Suguluskoefitsient vanema ja järglase vahel on 0,5, vanavanemaga on isendi suguluskoefitsient 0,25 jne. Õdede (vendade) vahel on see 0,5, poolõdede (-vendade) vahel aga 0,25.

Homosügootsuse suurenemine eri alleelipaarides toimub eelkõige omavahel geneetilises sugulususes olevate vanemate paarumisel, s.o inbriidingu ehk sisearetuse (sugulusaretuse) teel saadud järglastel. S. Wright (1921) võttis inbriidingu intensiivsuse (homosügootsuse suurenemise määra) hindamiseks kasutusele **inbriidingukoefitsiendi**. Isendi X inbriidingukoefitsient ( $F_X$ ) näitab tema vanemate geneetilisest sugulusest tingitud homosügootsuse suurenemise tõenäosust (samade alleelide kohtumise tõenäosust).

Teisiti võib **inbriidingukoefitsienti defineerida kui korrelatsiooni viljastumisel ühineva munaraku ja spermi genotüübi (geenvalemi) vahel**. Inbriidingukoefitsient näitab homosügootsuse suurenemist võrreldes lähtepopulatsiooniga (panmiktilise populatsiooniga).

Üldine valem inbriidingukoefitsiendi leidmiseks on järgmine (S. Wright, 1921):

$$F_X = \sum_{j=1}^k [0,5^{n_1+n_2+1} \cdot (1 + F_A)],$$

kus

$n_1$  on põlvkondade arv ühise eellase ja isa vahel;

$n_2$  – põlvkondade arv ühise eellase ja ema vahel;

$F_A$  – ühise eellase (A) inbriidingukoefitsient;

$k$  – ühiste eellaste arv.

Kasutades üksikisendite inbriidingukoefitsiente ( $F_i; i=1 \dots k$ ) võib arvutada populatsiooni keskmise inbriidingukoefitsiendi:

$$F = \frac{\sum_{i=1}^k F_i}{k}$$

Keskmise inbriidingukoefitsiendi põhjal saab otsustada selle üle, mil määral populatsioon kaldub kõrvale juhuslikust ristumisest (panmiksist) isenditevahelise suguluse tõttu ning kuidas muutub genotüübisagedus populatsioonis.

Inbriidingukoefitsiendi tuleb arvesse võtta ka suguluskoefitsiendi arvutamisel.

Suguluskoefitsient **otseste sugulaste** vahel (otsesugulus tähendab seda, et üks loom on teise eellane) arvutatakse valemist:

$$R_{A_0} = \sum 0,5^n \sqrt{\frac{1+F_A}{1+F_0}},$$

kus

$n$  on põlvkondade arv eellase ja järglase vahel;

$F_A$  ja  $F_0$  – eellase ja järglase inbriidingukoefitsiendid.

**Kaudsete sugulaste** (külgsugulaste) suguluskoefitsient arvutatakse valemist (külgsugulastel on ühine eellane):

$$R_{XY} = \frac{\sum [0,5^{n_1+n_2} \cdot (1+F_A)]}{\sqrt{(1+F_X) \cdot (1+F_Y)}},$$

kus

$n_1$  on põlvkondade arv isendi X ja ühise eellase A vahel;

$n_2$  – põlvkondade arv isendi Y ja ühise eellase A vahel.

Enamikul koduloomadest on inbriidingut sedavõrd vähe kasutatud, et suguluskoefitsiendi nimetaja on alati ligikaudu 1.

Seetõttu võib valemit lihtsustada:

$$R_{XY} = \sum [0,5^{n_1+n_2} \cdot (1 + F_A)].$$

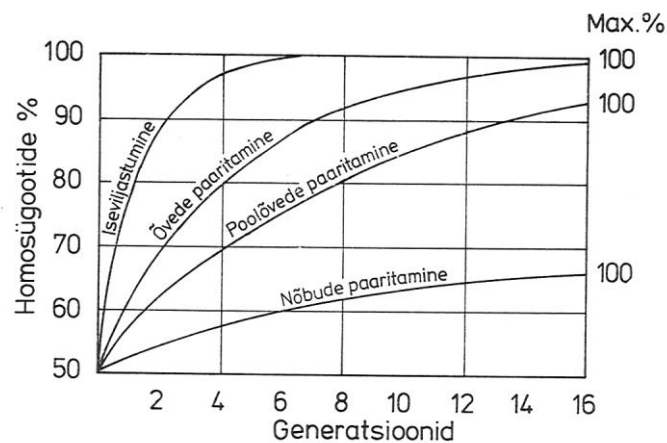
Inbriidingu toime intensiivsust populatsiooni homosügootsuse tõusule on kõige näitlikum vaadelda **iseviljastumise** (automiksise) puhul. Kui geenide lähtesagedus on vastavalt  $p=q=0,5$ , siis muutuvad genotüübisagedused põlvkonniti nii, nagu see on esitatud tabelis 9.

Tabel 9

#### Genotüübisageduste muutumine iseviljastuvate isendite populatsioonis

| Põlvkond | Genotüübisagedused järgmistest generatsioonides |         |                         | Inbriidingukoefitsient | Homosügootide protsent |
|----------|---|---------|-------------------------|------------------------|------------------------|
|          | AA  | Aa      | aa                      |                        |                        |
| 1.       | 1/4   | 1/2     | 1/4                     | 0                      | 50                     |
| 2.       | 3/8   | 1/4     | 3/8                     | 1/2                    | 75                     |
| 3.       | 7/16  | 1/8     | 7/16                    | 3/4                    | 87,5                   |
| ...      | ...   | ...     | ...                     | ...                    | ...                    |
| $n$      | $\frac{1 - (1/2)^n}{2}$                         | $1/2^n$ | $\frac{1 - (1/2)^n}{2}$ | $1 - (1/2)^{n-1}$      | $1 - (1/2)^n$          |
| ...      | ...   | ...     | ...                     | ...                    | ...                    |
| $\infty$ | 1/2   | 0       | 1/2                     | 1                      | 100                    |

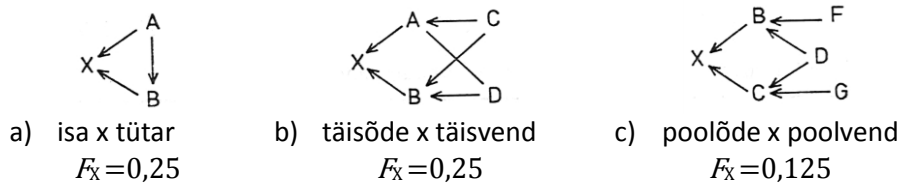
Nagu tabelist 9 näeme, saabub apomiksise puhul juba 3. põlvkonnas 87,5%-line homosügootsus. Põllumajandusloomadel, kel ju iseviljastumist ei esine, on homosügootsuse tõus mõnevõrra aeglasem, kuid õdede-vendade (õvede) omavahelisel paaritamisel saabub 99%-line homosügootsus 15. ... 16. põlvkonnas, poolõdede-poolvendade (poolõvede) paaritamisel aga 20. ... 30. põlvkonnas (joonis 83). Inbriiding heterosügootse isa suhtes ei suurenda populatsiooni homosügootsust üle 50%.



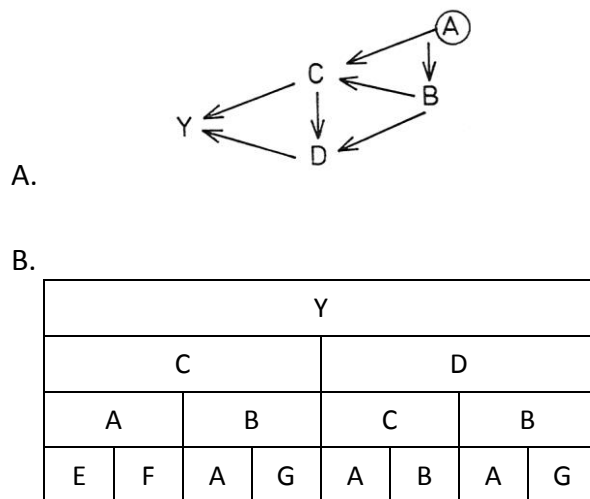
**Joonis 83.** Homosügootsuse suurenemine populatsioonis inbriidingu tagajärjel (S. Wrighti järgi, 1921).

Inbriidingu koefitsient vanema-järglase, samuti õe-venna paarumisel saadud järglasel on 0,25. Poolõe-poolvenna paarumisel on järglasel  $F_x=0,125$ , mis tähendab, et heterosügootsus on saadud järglasel vähenenud 12,5% võrra, võrreldes populatsiooni keskmisega (joonis 84).

Inbriidingu koefitsiendi praktilist tähendust võib illustreerida järgmise näitega. Olgu ühes panmiktilises populatsioonis loomad heterosügootsed keskmiselt 5000 lookuse suhtes 10 000-st lookusest. Sellest populatsioonist valitakse loomade rühmad, mille siseselt toimub intensiivne inbriiding. Kui pärast seda ühel loomal arvutatud inbriidingu koefitsient on 0,6, teisel aga 0,35, siis tähendab see seda, et esimene loom on heterosügootne 2000 geenipaari suhtes (60% 5000-st on 3000, 40% aga 2000), teisel loomal aga esineb heterosügootsus 3250-s geenipaaris (65% 5000-st on 3250). Nii näitab inbriidingu koefitsient heterosügootsuse vähenemist antud loomal, võrreldes lähtepopulatsiooni keskmisega.



**Joonis 84.** Inbriidingu skeemid.



**Joonis 85.** Isendi Y põlvnemisskeem (a) ja põlvnemistabel (b).

Järgnevalt on esitatud näide inbriidingu- ja suguluskoefitsiendi arvutamise kohta (joonis 85; näide 7.11.).

**Näide 7.11.** Arvutada isendi Y inbriidingu- ja tema suguluskoefitsient isendiga C (joon. 85).

a) inbriidingu- ja suguluskoefitsiendi ( $F_Y$ ) arvutus:

Isendi Y vanematel on 3 ühist eellast (A, B ja C), kusjuures üks neist (C) on ise saadud inbriidingu teel. Arvutuste käik on järgmine:

|   |                                     |
|---|-------------------------------------|
| - inbriidingu- ja suguluskoefitsient eellase A suhtes | $0,5^{2+1+1} = 0,0625$              |
| - inbriidingu- ja suguluskoefitsient eellase B suhtes | $0,5^{1+1+1} = 0,1250$              |
| - sama eellase C suhtes                               | $0,5^{1+1} \cdot (1+0,25) = 0,3125$ |
|   | $F_Y = 0,5000$                      |

b) suguluskoefitsiendi ( $R_{YC}$ ) arvutus:

Sugulus nende isendite vahel on nii otsene kui ka kaudne. Arvutuste käik on järgmine:

- sugulus ühise eellase A tõttu:

$$\frac{0,5^{3+1} \cdot 1}{(1 + 0,5)(1 + 0,25)} = 0,0456$$

- sugulus ühise eellase B tõttu:

$$\frac{0,5^{2+1} \cdot 1}{(1 + 0,5)(1 + 0,25)} = 0,0913$$

- otsene sugulus:

$$\frac{(0,5^1 + 0,5^2) \sqrt{\frac{1 + 0,25}{1 + 0,5}}}{R_{YC} = 0,8216}$$

Inbriidingu- ja suguluskoefitsient, õigemini selle nihe põlvest põlve sõltub suurel määral populatsiooni suurusel. Praktiliselt lõpmatus panmiktilises populatsioonis  $F=0$ . Mida väiksem on populatsioon, seda suuremaks kujuneb  $F$ .

Kui populatsioonis on  $N$  isendit, alleelide arvuga ühes lookuses kõigil neil kokku  $2N$ , siis inbriidingu- ja suguluskoefitsiendi  $F$  puhul on kahe identse alleeli paaristumise tõenäosus järgnevas ( $t$ -ndas) põlvkonnas, s.o selle põlvkonna inbriidingu- ja suguluskoefitsient, väljendatav valemiga:

$$F_t = \frac{1}{2N} + \left(1 - \frac{1}{2N}\right) F_{t-1},$$

kus  $F_t$  ja  $F_{t-1}$  on inbriidingu- ja suguluskoefitsiendid  $t$ -ndas ja sellele eelnevas ( $t-1$ -ndas) põlvkonnas.

D.S. Falconeri (1960) järgi on inbriidingu- ja suguluskoefitsiendi nihe (suurenemine) pärast üht põlvkonda inbriidingu- ja suguluskoefitsient võrdne:

$$\Delta F = \frac{1}{2N},$$

või täpsemalt

$$\Delta F = \frac{1}{2N_e},$$

kus  $N_e$  on efektiivne populatsioonimaht (vt jaot 7.3.4.).

Tehes vastavad asendused eelpool toodud valemis, saame:

$$F_t = \Delta F + (1 - \Delta F)F_{t-1}$$

ja pärast mõningaid teisendusi tuleneb, et:

$$F_t = 1 - (1 - \Delta F)^t.$$

Viimasest valemist nähtub, et teadaoleva inbriidingukoefitsiendi nihke ( $\Delta F$ ) puhul (mis omakorda tuleneb populatsiooni suurusest) võib arvutada inbriidingukoefitsiendi pärast  $t$ -ndat põlvkonda inbriidingut. See kehtib muidugi panmiktalise populatsiooni kohta. Koduloomade populatsioonides annavad need prognoosivalemid vaid ligilähedase tulemuse, seejuures  $N$  tuleb alati asendada  $N_e$ -ga.

S. Wright (1931) annab  $\Delta F$  arvutamiseks lahksooliste isendite populatsioonis ligikaudse valemi:

$$\Delta F \approx \frac{1}{8N_{\text{♂}}} + \frac{1}{8N_{\text{♀}}},$$

kus  $N_{\text{♂}}$  on isasloomade ja  $N_{\text{♀}}$  – emasloomade arv populatsioonis.

Kestva inbriidingu toimetekivad populatsiooni genotüübisagedustes (inbredliinides) olulised muutused, mis on võrdelised inbriidingukoefitsiendiga. Nihked genotüübisagedustes väljendab D.S. Falconer (1960) järgmiselt:

| Genotüübid | Genotüüpide lähtesagedused | Genotüübisagedused pärast inbriidingut |
|------------|----------------------------|--|
| AA         | $p^2$                      | $p^2 + pqF$                            |
| Aa         | $2pq$                      | $2pq - 2pqF$                           |
| aa         | $q^2$                      | $q^2 + pqF$                            |

Näeme, et pärast inbriidingut on populatsioonis heterosügootsete isendite sagedus langenud  $2pqF$  võrra, mõlema homosügooti sagedus aga suurenenud  $pqF$  võrra.

Inbriiding mõjutab ka populatsiooni keskmist fenotüüpi, seda genotüübisageduse muutmise kaudu. Oletades, et homo- ja heterosügootsete genotüüpide väärtused erinevad, võime seda näidata järgmiste arvutustega.

Olgu meil kahealleelne lookus alleelidega  $A^1$  ja  $A^2$ , sagedustega vastavalt  $p$  ja  $q$ .

Inbriidingukoefitsiendi populatsioonis tähistame  $F$ -ga.

Pärast üht põlvkonda inbriidingut muutuvad genotüübisagedused vastavalt eelpool toodud valemitele ( $+pqF$ ,  $-2pqF$ , ja  $+pqF$ ).

Kui genotüüpide väärtused on vastavalt

$$A^1A^1 + a,$$

$$A^2A^2 - a \text{ ja}$$

$$A^1A^2d, \text{ siis populatsiooni fenotüübiline keskmine enne inbriidingut on:}$$

$$\bar{P} = p^2a + 2pqd - q^2a = a(p - q) + 2pqd.$$

Seega oleneb populatsiooni keskmine nii homosügootide kui ka heterosügootide osatähtsusest (panused vastavalt  $a(p - q)$  ja  $2pqd$ ). Pärast üht põlvkonda inbriidingut saame keskmiseks:

$$\bar{P}' = (p^2 + pqF)a + (2pq - 2pqF)d - (q^2 + pqF)a = \bar{P} - 2pqFd.$$

Seega pärast üht põlvkonda inbriidingut populatsiooni keskmine alaneb  $2pqFd$  võrra.

Kui  $d=0$  (dominantsus puudub), siis populatsiooni keskmine ei muutu.

Kui aga  $d \neq 0$ , siis on muutus seda suuam, mida vähem  $p$  ja  $q$  teineteisest erinevad.

Toodud valemeist nähtub, et populatsiooni keskmine muutus inbriidingu tagajärjel on dominantsest, s.t et keskmine nihe toimub ainult siis, kui heterosügootide genotüübiväärtus ei ole täpselt kahe homosügooti vahepealne.

Kui tunnus on paljudest aditiivse toimega polümeersest geenidest, siis

$$\bar{P} = \sum a_i p_i + 2 \sum p_i q_i d_i - \sum q_i^2 a_i$$

ja

$$\bar{P}' = \bar{P} - 2F \sum p_i q_i d_i,$$

kus  $a_i$  on  $i$ -nda lookuse dominantsete homosügootide genotüübiväärtused;

–  $a_i$   $i$ -nda lookuse retsessiivsete homosügootide genotüübiväärtused;

$d_i$  –  $i$ -nda lookuse heterosügootide genotüübiväärtused;

$p_i$  ja  $q_i$  – kahe alleeli sagedused.

Praktiliste kogemuste ja eelneva teoreetilise arutluse põhjal võib väita, et geenide mitteaditiivse koostoime puhul inbriiding alandab populatsiooni keskmiist, seejuures eri tunnustel erineva intensiivsusega. Pidev inbriiding alandab rohkem nende tunnuste keskmiisi, mis on seoses sigimisega, ja vastupidi, ei mõjuta peaaegu üldse neid tunnuseid, mis pole seotud sigimisega.

Produktiivsuse vähenemist, samuti sigivuse langust, pärilike defektide ilmumist ja teisi pideva inbriidingu kasutamise tagajärjel tekkinud negatiivseid nahtusi nimetatakse **inbriidingdepressiooniks**. See võib olla eri inbrediinides erinev, olenevalt juhuslikust geenitriivist.

Inbriidingdepressiooni ja selle põhjusi on uuritud paljudel taime- ja loomaliikidel. Selle nähtuse üheks põhjuseks on populatsioonis varjatud kujul (heterosügootides) esinevate kahjulike retsessiivsete geenide homosügootiseerumine.

Nii näiteks suureneb retsessiivsete homosügootide sagedus ( $q^2$ ) pärast inbriidingu  $pqF$  võrra, mistõttu genotüübi- ja geenisageduse suhe inbred- ja autbredpopulatsioonis on vastavalt:

$$\frac{q^2 + pqF}{q^2} = \frac{q + pF}{q}.$$

Kui  $q$  on väike,  $p$  aga suur, põhjustab inbriiding olulise retsessiivsete isendite osatähtsuse suurenemise võrreldes lähtepopulatsiooniga.

Kui näiteks  $q = 0,005$ ,  $F$  aga  $0,0625$ , suureneb märgitud suhe 13,4 korda võrreldes panmiktilise lähtepopulatsiooniga:

$$\frac{0,005 + 0,995 \cdot 0,0625}{0,005} = 13,4.$$

Populatsiooni keskmine alanemist kvantitatiivse tunnuse puhul, juhul kui retsessiivne geen on negatiivse toimega, vaadeldi juba eelnevalt.

Homosügootsuse tõusul on aga ka oma positiivne külg: **homosügootsed isendid annavad ühtlikuma (vähem varieeruva) järglaskonna**, sest nad pärandavad kõikidele järglastele samu alleele (tunnuste lahkumist järglastel ei toimu). See asjaolu on teinud inbriidingu üheks kõige kasutatavamaks aretusvõtteks kõigi aegade tõuaretajate seas.

### 7.3.5.2. AUTBRIIDING JA HETEROOS

Vastandina homosügootsuse suurenemisele populatsioonis inbriidingu korral suureneb autbriidingu ehk välisaretuse (mittesugulusaretuse) puhul populatsiooni heterosügootsus, s.o heterosügootsete isendite osatähtsus. Autbriidingul paaruvad omavahel loomad, kelle suguluskoefitsient on väiksem kui antud populatsiooni loomadel keskmiselt. Seepärast viibki autbriiding alati populatsiooni heterosügootsuse suurenemisele.

Heterosügootsuse suurenemine populatsioonis ja üksikisenditel korreleerub positiivselt nende kohasusega ja eluvõimega (suurem kasv ja kasvuintensiivsus, parem sigivus ja produktiivsus, pikem eluiga ja parem haigusresistentsus jne). USA teadlane G.H. Shull (1914) nimetas selle nähtuse **heteroosiks**.

**Heteroos tähendab niisiis heterosügootsuse suurenemisega kaasnevat stimuleerivat toimet mitmete tunnustele.**

Tõelise heteroosi esinemisel ületab  $F_1$ -hübriidide keskmine uuritava tunnuse osas parema vanempopulatsiooni keskmise. **Heteroosiefekt järgnevates põlvkondades tavaliselt kaob.**

Loomakasvatuses määratakse heteroosiefekti harilikult järglaste ja nende vanemate keskmise vahe põhjal:

$$HE = \bar{P}_o - \frac{\bar{P}_s + \bar{P}_d}{2}$$

kus

$\bar{P}_o$  on järglaste fenotüübiline keskmine;

$\bar{P}_s$  - isade fenotüübiline keskmine;

$\bar{P}_d$  - emade fenotüübiline keskmine.

**Heteroosi ja inbriidingdepressiooni nähtusel on tõenäoliselt sama geneetiline põhjus: homo- ja heterosügootide vahekorra muutumine.** Need nähtused on nagu ühe medali 2 poolt: homosügootsuse suurenemine inbriidingu tagajärjel süvendab inbriidingdepressiooni ilminguid, heterosügootsuse tõus autbriidingul (näit tõugudevahelisel ristamisel) aga põhjustab heteroosi tekke.

Heteroosi ja inbriidingdepressiooni molekulaargeneetiline mehhanism on seniajani veel lõplikult selgitamata. Nende nähtuste seletamiseks on enam levinud kaks hüpoteesi: dominantsete geenide ja üledominantsuse hüpotees.

**Dominantsete geenide hüpoteesi** järgi toimivad dominantsete geenid isendi arengule alati soodsalt. See on nii kujunenud evolutsiooni jooksul, sest kahjulike (kohasust negatiivses suunas mõjutavate) dominantsete geenidega isendid eemaldatakse populatsioonist loodusliku valikuga. Retsessiivsed kahjuliku toimega geenid aga säilivad heterosügootides. Inbriidingul moodustuvad retsessiivsed homosügootsed isendid, kellel esinevad inbriidingdepressiooni nähud. Homosügootsete isendite (liinide) ristamisel saadud järglastel suureneb aga heterosügootsus ja dominantseid geene (lookusi dominantse alleeliga) on neil tavaliselt rohkem kui vanematel) :



Antud selgitus, mis heteroosi olemuse taandab dominantsete alleelide soodsale toimele, on siiski mõnevõrra lihtsustatud heteroosinähtuse põhjendus ja pole ilmselt ammendav.

Hiljem esitas D.F. Jones (1917) selle hüpoteesi täienduse, mis seisnes selles, et **soodsa toimega dominantsete geenid on aheldunud** - asuvad ühes kromosoomis:



Geenide ahelduse tõttu ei püsi heteroos ka järgnevates põlvkondades (toimub inter- ja intrakromosoomne rekombinatsioon).

Niisiis on heteroos selle hüpoteesi järgi nähtus, mis on tingitud erinevates lookustes asuvate, isendi arengule ja kohasusele soodsalt toimivate aheldunud dominantsete geenide koostoimest. Seejuures väidetakse, et kahjulik pole mitte üldine homosügootsuse suurenemine vaid ainult retsessiivsete geenide homosügotiseerumine. Lühidalt märkides:

$$AA=Aa > aa.$$

**Üledominantsuse** hüpotees lähtub heteroosi ja inbriiding-depressiooni nähtuse seletamisel oletusest, et heterosügootsus (tavaliselt paljudes lookustes) toimib isendi arengule ja kohanemisvõimele soodsamalt kui homosügootsus (ka dominantsete alleelide suhtes).

$$\text{Lühidalt: } AA < Aa > aa.$$

Nähtust, kus heterosügootide ( $Aa$ ) fenotüübiväärtus ületab mõlema homosügoodi oma, nimetataksegi üledominantsuseks (F.H. Hull, 1945). Üledominantsuse (ja sellest tuleneva heteroosiefekti) seletamiseks on esitatud rida teooriaid.

Heterosügootsuse soodsama toime üheks põhjuseks peetakse seda, et erinevad alleelid ühes lookuses määravad suurema arvu valkude ja metaboliitide tekke, kui seda teeb üks alleel ja seoses sellega on isenditel parem kohanemisvoime. Millised ka ei oleks põhjused molekulaarsel tasemel, nähtub praktikast ja vastavatest katsetest, et heterosügootid on nagu enam "kaitstud" keskkonna ebasoodsa toime vastu, nende areng on teataval määral stimuleeritud. D.A. Kislovski (1965) järgi heterosügootsus nagu "rikastab organismi suurema arvu füsioloogiliste funktsioonidega".

Toodud hüpoteesi täienduseks on esitatud oletus, et **üledominantsuse põhjus ei seisne mitte ainult alleelsete geenide interaktsioonis**, vaid selle põhjuseks võib olla ka mittealleelsete **geenide koostoime** (komplementaarsus, epistaas).

J.F. Crow (1952) väidab, et nii esimeses kui ka teises hüpoteesis esitatud mehhanismid võivad toimida samaaegselt: nii dominantsete geenid kui ka heterosügootsus.

Heteroosiefekti on kõige edukamalt praktikas õnnestunud kasutada maisiaretajatel, kuid seda on ristamiskatsete abil püütud saavutada ka põllumajandusloomadel. Edu on siin olnud suurem lühikese generatsiooni-intervalliga loomadel - kanadel ja sigadel. Huvitav on veel märkida, et mida suurem on tunnuse päritavuskoeffitsient (s.t aditiivse toimega geenide osatähtsus tunnuse variatsioonis), seda väiksem on heteroosiefekt ja vastupidi.

Põhjalikumad arutlused heteroosi geneetiliste aluste kohta sisalduvad K. Matheri (1955), I.M. Lerner (1958) ; D.S. Falconeri (1960) ja N. V. Turbini(1961) töödes.