

Geneetika

Triin Marandi

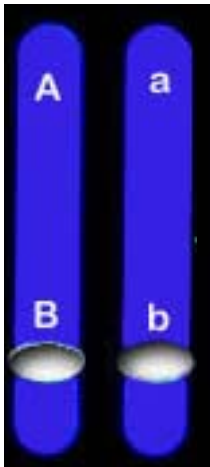
Tartu Forseliuse Gümnaasium

Geneetika mõisted

geneetika - teadusharu, mis uurib organismide pärilikkust ja muutlikkust

pärilikkus - organismide võime taastoota endasarnaseid järglasi

pärandumine - geneetilise info säilitamine ja edastamine mitoosil ja meioosil



geen - pärilikkuse elementaarüksus, DNA lõik, mis määrab ära ühe või mitme tunnuse kujunemise

lookus - kromosoomi piirkond, kus vaadeldav geen asub

alleel - geeni teatud vorm, eri alleelidel on erinev nukleotiidne koostis, $2n$ organismis on iga alleel 2 vormina (dialleelsus)

Geneetika mõisted ...

monogeenne tunnus - ühe tunnuse määrab ära üks geen

polügeenne tunnus - ühe tunnuse määrab ära palju geene

polüalleelsus - olukord, kus alleel on rohkem kui 2
variandina, iseloomustab organismi rühma

dominantne alleel - alleel, mille poolt määratud tunnus
organismil alati avaldub (A, B)

retsessiivne alleel - alleel, mille poolt määratud tunnus avaldub
vastava dominantse alleeli puudumisel (a, b)

genotüüp - organismi kromosoomides olev kõigi geenide
kogum

fenotüüp - organismi kõigi tunnuste kogum

genoom - haploidne kromosoomistik



geenifond - ehk genofond, organismirühma alleelne koostis ja erinevate alleelide kvantitatiivne suhe

feenifond - organismirühmale iseloomulike tunnusvariantide kogum

homosügootsus - olukord, kus homologiliste kromosoomide samades lookustes on ühe geeni samad alleelid: mõlemad dominantsete või retsessiivsete

heterosügootsus - olukord, kus homologiliste kromosoomide samades lookustes on erinevad alleelid: üks dominantne ja teine retsessiivne

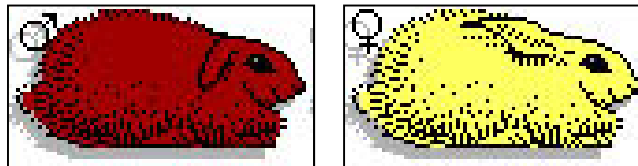
Geneetika mõisted ...

monohübriidne ristamine - vaadeldaks ühte tunnuspaaari määravate geenide pärandumist ja avaldumist

dihübriidne ristamine - vaadeldakse 2 tunnuspaaari määravate geenide pärandumist ja avaldumist

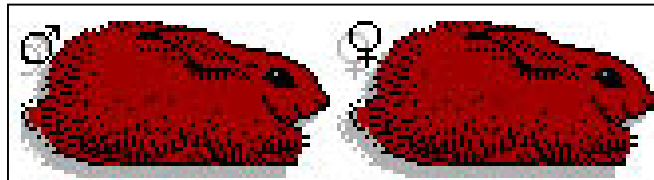
Tähistused

Vanemad - **P**



P: AA x aa

Järglased - **F**



F: Aa Aa

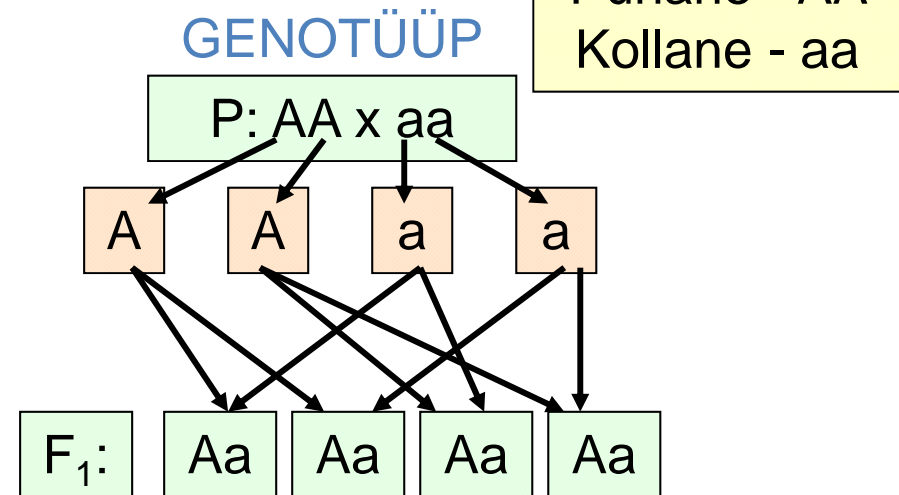
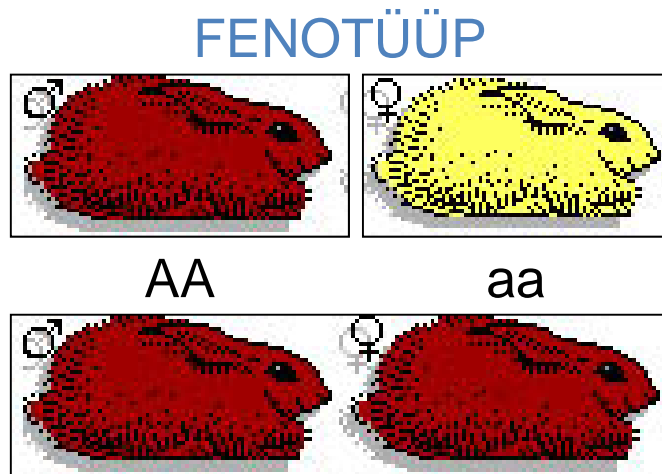
Ristamine - **X**

Dominantne tunnus - **A, B,...**

Recessiivne tunnus - **a, b,...**

Mendeli seadused

Monohübridne ristamine, kus üks vanematest on homosügoot punase värvuse (AA) ja teine kollase värvuse (aa) suhtes.



F₁ põlvkonnas on kõik fenotüübilt punased

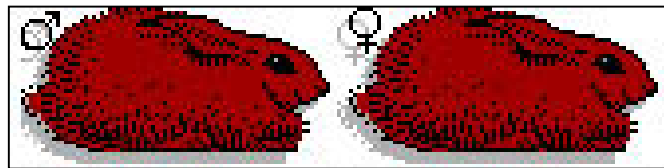
ja genotüübilt heterosügootid Aa

I seadus: homosügootsete vanemate ristamisel on F₁ põlvkonnas kõik hübridid ühetaolised, genotüübilt on nad heterosügootid ja fenotüübilt sarnased ühe vanemaga.

Mendeli seadused

Vanemad on heterosügoidid, kelle karva värvus on punane (Aa).

FENOTÜÜP



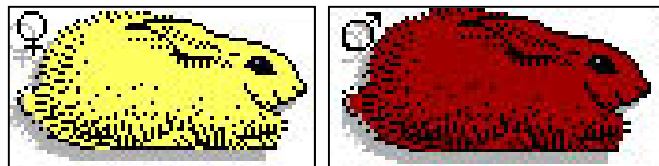
Aa

Aa



AA

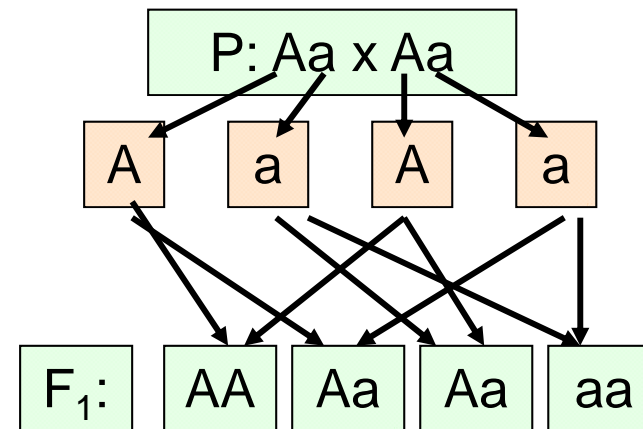
Aa



aa

Aa

GENOTÜÜP



3/4 (75%) on punased

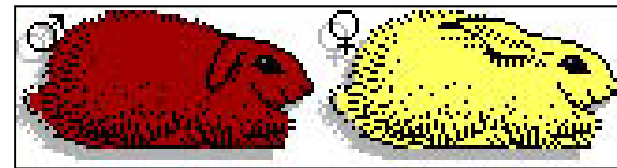
1/4 (25%) on kollased

II seadus: F₁ põlvkonna hübriidide omavahelisel ristamisel ilmneb F₂ põlvkonnas lahknemine - fenotüübilt 3:1 ja genotüübilt 1:2:1

Mendeli seadused

Dihübriidsel ristamisel (2 tunnuspaari) on F_1 põlvkonnas tulemused samad kui Mendeli I seaduses. F_2 põlvkonnas on 9 erinevat genotüüpi ja fenotüübid jaotuvad 9:3:3:1.

Värvus: punane **AA** ja kollane **aa**
Kõrvade kuju: sirged **BB** ja lontis **bb**



punane, lontis x kollane, sirged

P: AAbb x aaBB

P	Ab	Ab
aB	AaBb	AaBb
aB	AaBb	AaBb



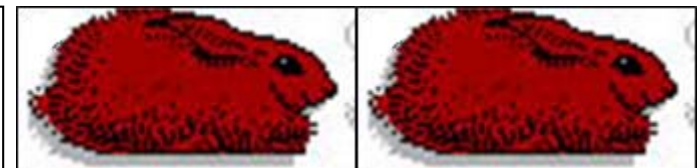
F_1 : AaBb
punane, sirged

Mendeli seadused

Dihübriidsel ristamisel (2 tunnuspaaari) on F_1 põlvkonnas tulemused samad kui Mendeli I seaduses. F_2 põlvkonnas on 9 erinevat genotüüpi ja fenotüübid jaotuvad 9:3:3:1.

Värvus: punane **AA, Aa** ja kollane **aa**

Kõrvade kuju: sirged **BB, Bb** ja lontis **bb**



F_1 : AaBb

F_2 : A-B-, A-bb, aaB-, aabb

9: 3: 3: 1

punane punane kollane kollane
sirged lontis sirged lontis

punane, lontis x kollane, sirged

F₁	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Mendeli seadused

III seadus: homosügootsete vanemate dihübriidsel ristamisel lahknevad mõlemad tunnuspaarid teineteisest sõltumatult ning kombineeruvad omavahel vabalt. Seadus kehtib, kui tunnuseid määravad geenid on erinevates kromosoomides.

Geenide aheldatus

T. H. Morgan USA-st tegi katseid äädikakärbestega, sest neil on $2n$ kromosoomistikus vaid 8 kromosoomi ja kärbsed paljunevad kiiresti.

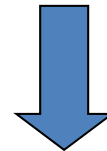
Mõte: kromosooime 4, aga tunnuseid palju - erinevad geenid pole kõik erinevates kromosoomides - need, mis ühes kromosoomis koos, päranduvad koos.

Keha värvus

Tiibade pikkus

F_1 nagu Mendeli I seadus järgi.

F_2 aga ei tule Mendeli II seaduse järgi (9:3:3:1)



Seega neid tunnuseid määravad geenid on ühes kromosoomis ja päranduvad aheldunult.

Geenide aheldatus

Kuid oli ka kombineerunud tunnuseid, kuna meiosis toimus krossingover ehk kromosoomide ristsiire homoloogiliste kromosoomide vahel.

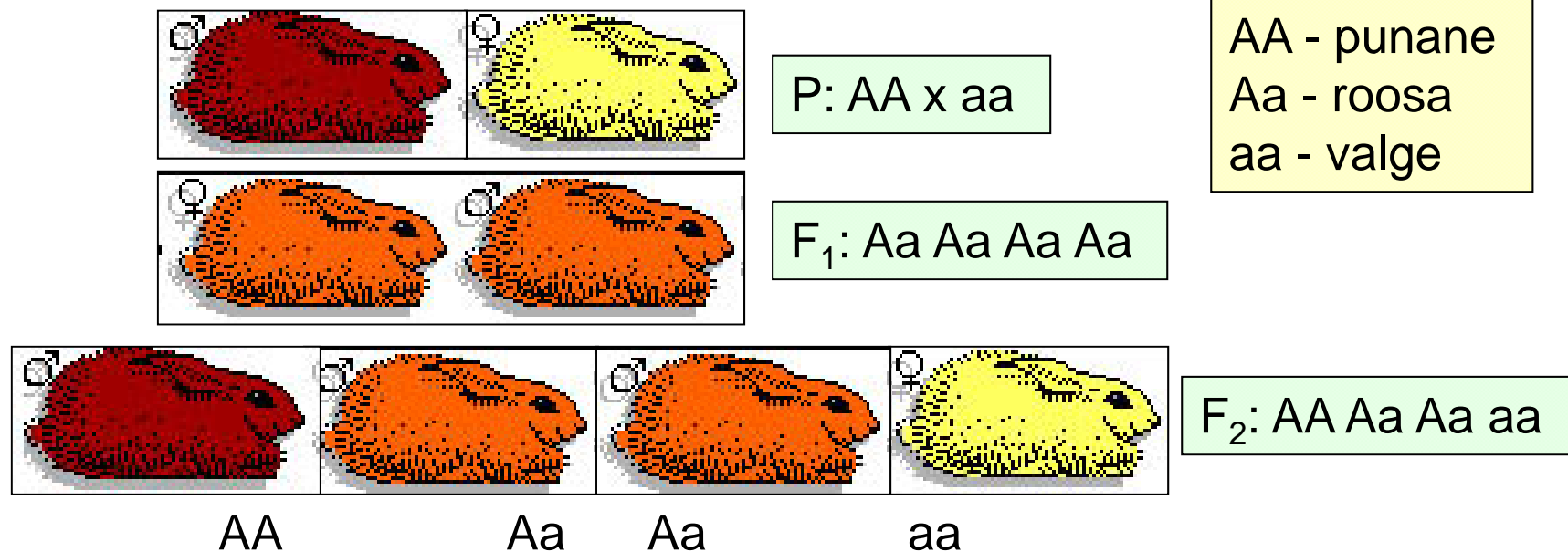
Morgani seadus: ühes kromosoomis asuvad geenid on lineaarses ahelduses ja päranduvad järglastele enamasti koos. Koos pärandumise tõenäosus sõltub geenide vahemaast kromosoomides.



Mida kaugemal kaks geeni teineteisest kromosoomis paiknevad, seda suurem on tõenäosus krossingoveriks.

Erijuhud...

1. Tunnuste vahepealne ilmumine - **intermediaarsus**. Retsessiivne alleel mõjutab dominantse alleeli avaldumist - nõrgendab selle fenotüübilist efekti.



PUNANE x VALGE = ROOSA

ROOSA x ROOSA = 1 PUNANE, 2 ROOSAT, 1 VALGE

Erijuhud...

2. Alleelide üheaegne avaldumine fenotüübis: ABO vererühmade süsteem. A rühma veri sisaldab antigeeni A, B rühm antigeeni B, AB rühm antigeene A ja B ning O rühmal need antigeenid puuduvad.

A vererühm määratakse alleli I^A poolt

B vererühm määratakse alleli I^B poolt

AB vererühm määratakse alleelide I^A ja I^B poolt

O vererühm määratakse alleelide ii poolt

Alleelid I^A ja I^B domineerivad alleeli i üle

$I^A I^A$ või $I^A i$	A
$I^B I^B$ või $I^B i$	B
$I^A I^B$	AB
ii	O

Näide:

Ema on A vererühmaga ja isa B vererühmaga, mõlemad on homosügoodid. Milliste vererühmadega lapsed võivad neil sündida?

P: $I^A I^A \times I^B I^B$

A x B

Sugurakud: I^A ja I^B

	I^A	I^B
I^A	$I^A I^A$	$I^A I^B$
I^B	$I^A I^B$	$I^B I^B$

F₁: $I^A I^B$

AB

F₂: $I^A I^A$ $I^A I^B$ $I^A I^B$ $I^B I^B$

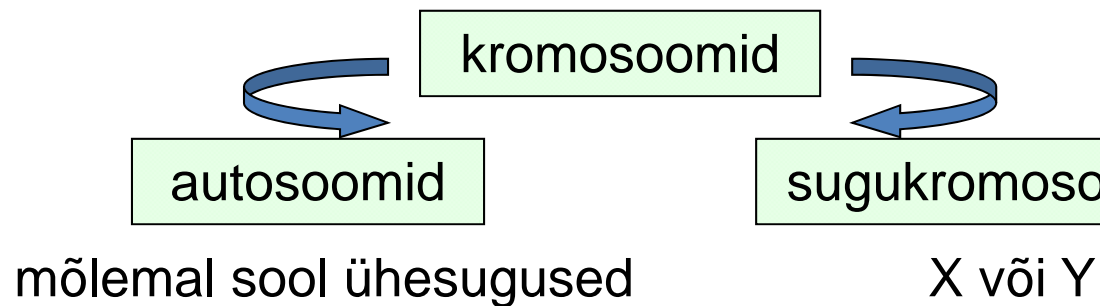
A ja AB ja B

Vastus: 1/4 (25%) lastest on vererühmaga A, 1/2 (50%) lastest on vererühmaga AB ja 1/4 (25%) lastest on vererühmaga B.

Soogeneetika

Inimesel:

kromosoomistik	kromosoomide arv	rakutüüp
2n kromosoomistik	46	keharakud
1n kromosoomistik	23	sugurakud



Keharakkudes: 44 autosoomi + 2 sugukromosoomi

Sugurakkudes: 22 autosoomi + 1 sugukromosoom

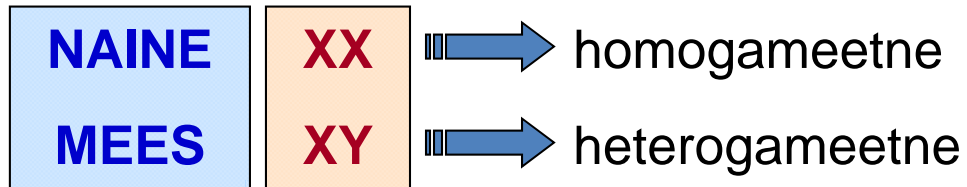
NAINE

XX

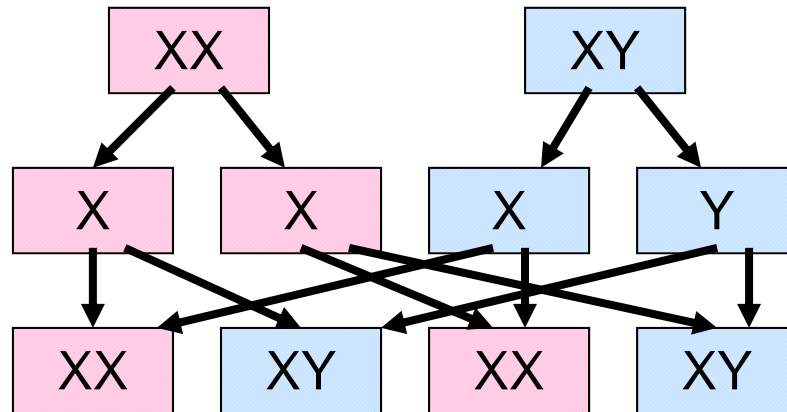
MEES

XY

Soogeneetika



1. Sugu määratakse viljastumisel - milline spermatoosid ühineb munarakuga.



50% poisid

50% tüdrukud

Soogeneetika

2. Sugu määratakse mingi keskkonnateguri poolt



Merekilpkonnad:

-----/-----/-----> temperatuur

ainult
isased

emased ja isased

ainult
emased

ÜLESANNE:

Mõlemad vanemad on blondid. Neil sündis punapäine tütar. Milline on tõenäosus, et järgmisena sünnib a) punapäine poiss; b) blond tütar?

I Aa × Aa

II AA Aa Aa aa

 3/4 blondid 1/4 punapäised

Punapäise poisi sündimise tõenäosus
 $1/4 \times 1/2 = 1/8$ (12.5%)

Blondi tüdruku sündimise tõenäosus
 $3/4 \times 1/2 = 3/8$ (37.5%)

A - blondid juuksed
a - punapäisus

Sõltumatute sündmuste
koosesinemise tõenäosus
võrdub nende sündmuste
tõenäosuste korrutisega.

Nii poisi kui tüdruku sündimise
tõenäosus on $1/2$ (50%).

Suguliitelised geenid

Kõiki sugukromosoomides paiknevaid gene nimetatakse
SUGULIITELISTEKS.

Y - kromosoomis geenid,
mis määravad

- meessoole omaste tunnuste kujunemise
- spermatogeneesi
- üksikud muud tunnused

X - kromosoomis geenid,
mis määravad

- naissoole omaste tunnuste kujunemise
- ovogeneesi
- palju ainevahetuslikke, arengulisi ja vaimseid tunnuseid

Suguliitelised haigused

X- liitelised

DALTONISM (D, d)
HEMOFIILIA (H, h)

$X^D X^D$ - terve

$X^D X^d$ - kandja

$X^D Y$ - terve

$X^d X^d$ - haige

$X^d Y$ - haige

Y- liitelised

- ainult meestel

**KÕRVALESTADE
KARVASUS**

ÜLESANNE:

Hemofiiliat kandev naine on abielus terve mehega, kellel vere hüübimatust ei esine. Milline on tõenäosus hemofiiliahaigete laste sündimiseks selles perekonnas?

	I	$X^H X^h$	×	$X^H Y$	
H - normaalne veri	SR:	X^H	X^h	X^H	Y
h - hüübimatu veri					
	II	$X^H X^H$	$X^H X^h$	$X^H Y$	$X^h Y$
		3/4 terved		1/4 haiged	
		neist 1/3 kandjad			

Vastus: Hemofiiliahaige lapse sünditõenäosus on 1/4