

# Pärilikkus ja muutlikkus

Ülle Irdt

# Pärilikkus ja muutlikkus



- **Pärilikkus** = organismi omadus säilitada ja järglastele edasi anda oma liigile iseloomulikke tunnuseid.
- Liigi isendite sarnasus pole kunagi absoluutne
- **Muutlikkus** avaldub liigilises mitmekesisuses ja isendite erinevuses liigi sees
- **Geenifond**-kõik selle liigi (populatsiooni) geenid ja alleelid kokku



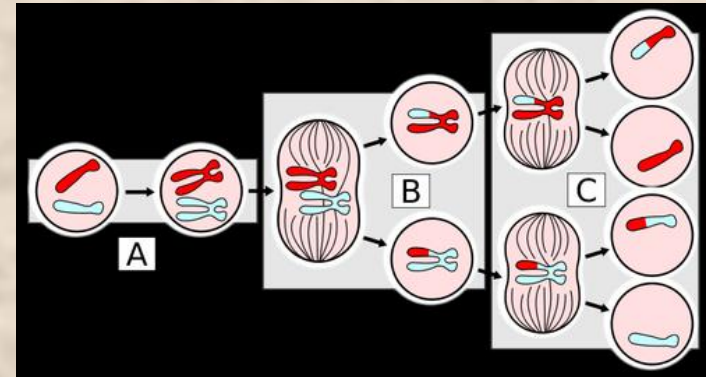
# Muutlikkus



- Fenotüüp kujuneb välja genotüübi ja keskkonna koostoimes:
  - Pärilik e geneetiline muutlikkus
  - Mittepärilik e modifikatsiooniline muutlikkus
- Pärilik muutlikkuses eristame 2 tasandit:
  - Genotüübiline (AA, Aa, aa)
  - Fenotüübiline (kollane , roheline)
  - Genotüübilist erinevust esineb alati rohkem kui fenotüübilist!

# Pärilik muutlikkus

- **Kombinatiivne** – vanemate geenialleelide ümberkombineerumine järglaste genotüüpideks
- Kromosoomide ja geenide struktuur ei muutu!
- **Meioos**
  - ristsiire
  - Kromosoomide segunemine
- **Viljastumine**



# Pärilik muutlikkus

- **Mutatsiooniline muutlikkus** – muutlikkuse alus
- **Mutatsioon** – muutus raku geneetilises materjalis (DNA-s)
- **Hugo de Vries** (1848-1935) – Hollandi botaanik ja geneetik:
  - Pärilike muutustega isendid=**mutandid**



kuningakepp

Hugo de Vries

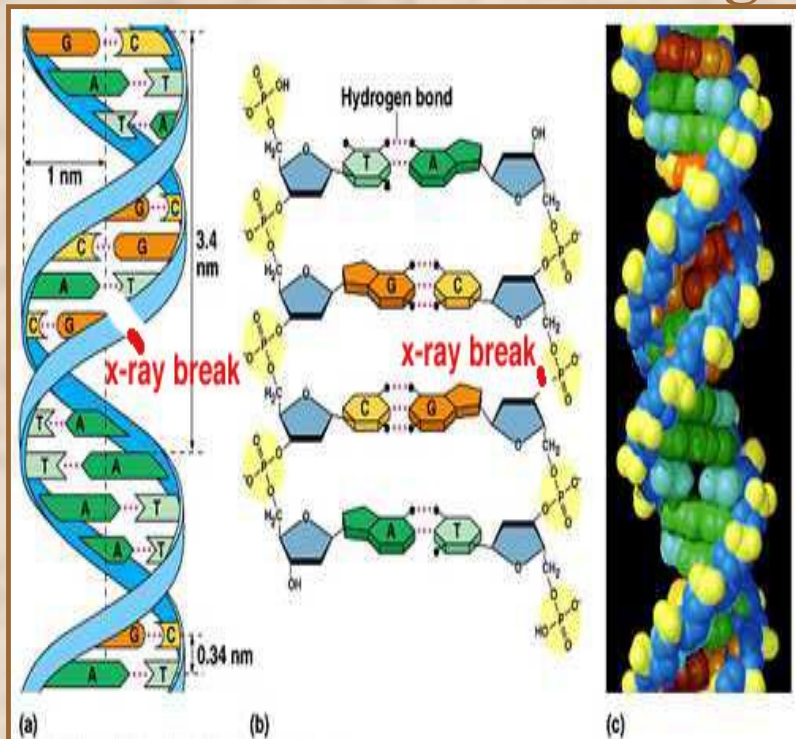


# Mutageenid



Füüsikalised mutageenid:

• Röntgeni- ja Gammakiirgus



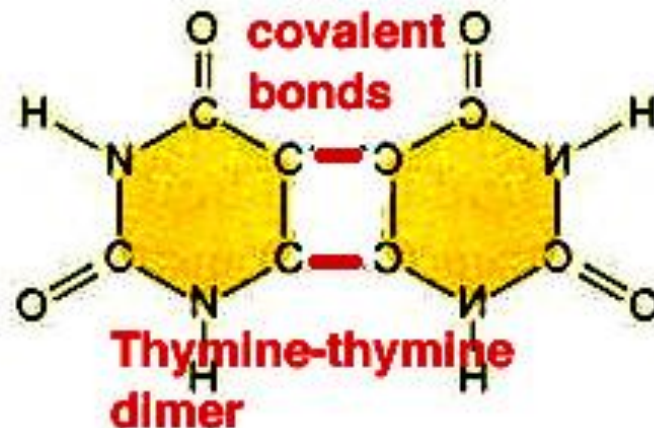
# Mutageenid

## ☉ Füüsikalised mutageenid:

- UV kiirgus



**UV light causes formation of pyrimidine dimers**



# Mutageenid

## ☼ Keemilised mutageenid:

☼ Ravimid

☼ Happed

☼ Lahustid

☼ Bensiin

☼ Värvid





# Üleliigne hapnik

- 1940. aastatel hakati kasutama enneaegsete elushoidmiseks lisahapnikku
- 1950-aastatel selgus, et see on põhjustanud üle 10 000 lapse pimedaksjäämise!
- Kuid liiga vähe hapnikku põhjustab ajukahjustust ja surma!

# Keemilised mutageenid

- **Talidomiidi katastroof** (üle 12 000 väärarenguga lapse)
  - Kasutati aastatel 1950-1960 rasedatel hommikuse iivelduse vastu.
  - Mõjutas loote veresoonte arengut
  - Sündisid ilma käte ja jalgadeta, labakäed ja -jalad kinnitusid otse kehale.
  - Vaimne areng normaalne.
- Mutageen, mis põhjustab loote arenguhäireid on **teratogeen**



# Mutageenid

## 🦠 Bioloogilised mutageenid:

🦠 Mikroorganismid

🦠 Viirused

🦠 Hallituseente toksiinid

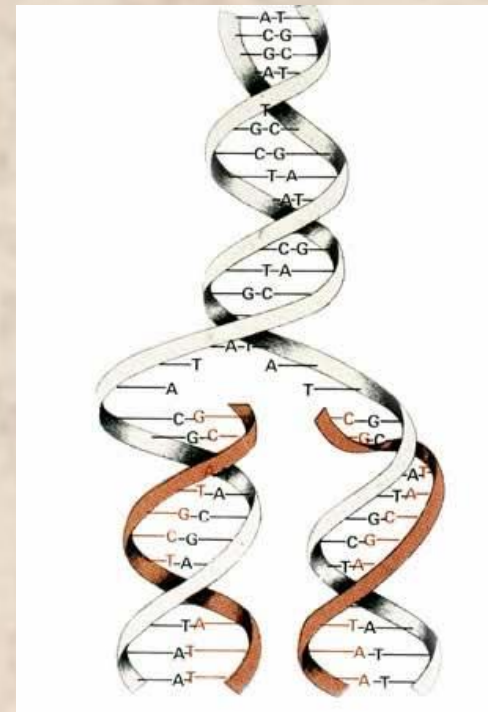


# Vähkkasvajate teke

- **Mutageen**, mis põhjustab kasvajate teket on **kantserogeen**.
- Kaob kontroll raku jagunemise üle.
  - Healoomuline: ei suuda tungida mujale kudedesse
  - Halvaloomuline: tungib ka mujale kudedesse =**vähk**
- **Mutantne geen**, mis põhjustab kasvaja teket on **onkogeen**. Ja geenid, mis kontrollivad rakkude jagunemist ega lase kasvajal areneda nimetatakse **antionkogeeniks**

# Mutatsioonid

- Mutatsioonid võivad põhjustada ka organismisisesed vead (mille põhjuseks omakorda võivad olla mutageenid):
- Replikatsioon
- Transkriptsioon
- Translatsioon



# Mutatsioonid

- Enamik mutatsioone on organismile kahjulikud, sest võivad ära rikkuda geeni või selle regulatsiooni
  - Aktiivset geeniproducti ei sünteesita üldse
  - Sünteesitakse:
    - Valel ajal
    - Vales kohas
    - Valel hulgal
- Ilma mutatsioonideta poleks aga looduslikku valikut, evolutsiooni

# Vead valkude kokkupakkimisel

- Vigaselt pakitud valgud hakkavad raku elutegevust segama (**prioonid**)
  - Sunnivad ka sama järjestusega valke end ümberkonfigureerima
  - Paljunev haigustekitaja: **prioonhaigus**

Tuntumad haigused: kuru, Creutzfeldt-Jakobi tõbi, Gerstmanni-Sträussleri-Scheinkeri tõbi, fataalne perekondlik unetus

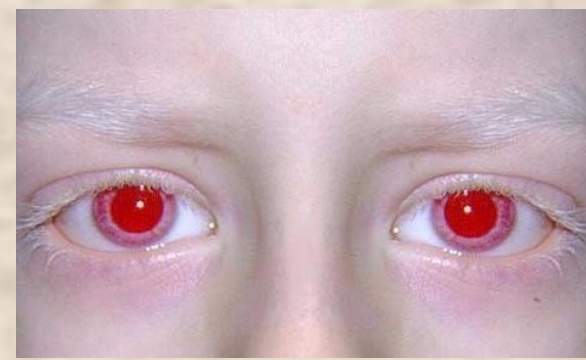
<https://www.youtube.com/watch?v=PxtnBViAwlc>

# Mutatsioonid

- **Geenmutatsioonid**: vead geenisisesed, võib põhjustada uute alleelide teket
- **Kromosoommutatsioonid**: muutused kromosoomis suuruses ja kujus. Alati avalduvad ja on suured vead!
- **Genoommutatsioonid**: kromosoomide arvu muutus. Alati avalduvad suurte vigadega, tihti letaalsed



# 1. Geenmutatsioonid



- Väikesed muutused DNA nukleotiidses järjestuses
- Hõlmavad geenis ühte või mõnda nukleotiidi
  - Nukleotiidipaari kordistumine e **duplikatsioon**
  - nukleotiidipaari lisandumine e **insertsioon**
  - nukleotiidipaari kadumine e. **deletsioon**
  - nukleotiidipaari ümbervahetumine e **inversioon**
- Võivad põhjustada uute alleelide teket

# 1. Geenmutatsioonid

- Ei avaldu fenotüübis järgmistel juhtudel:
  - ühe nukleotiidi asendumine teisega ei põhjusta valgu molekulis ühe aminohappe asendumist teisega;
  - mutatsiooniga kaasneb küll ühe aminohappe asendumine teisega, kuid selle füüsikaliskemilised omadused sarnanevad eelmisega;
  - moodustunud mutantne alleel on retsessiivne ja homoloogilise alleeli dominantsus jätab ta varju.

# 1. Geenmutatsioonid



Kui toimub lisandumine või kadumine, võib see põhjustada **raaminihet**, seetõttu tekib uus valk ja tekib **avalduv mutatsioon!**

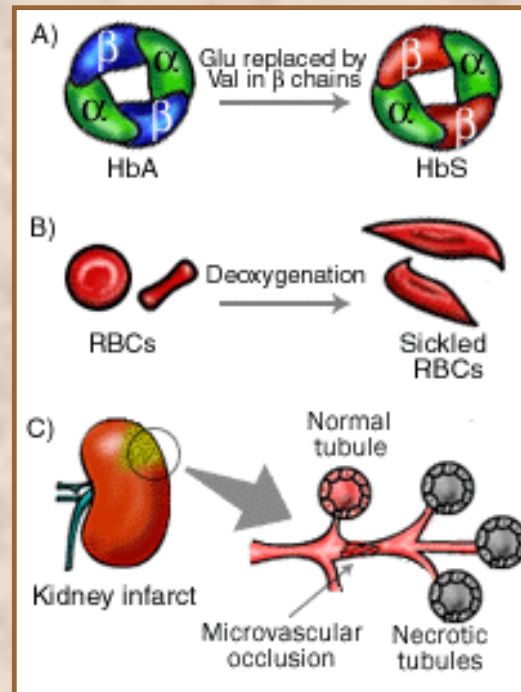
Geenmutatsioonist on põhjustatud nt albinism, hemofiilia, kurtummus, Huntingtoni tantstõbi, Marfani sündroom, mitmed ainevahetushaigused (tsüstiline fibroos, fenüülketonuuria, podagra).



# 1. Geenmutatsioonid

🌀 Diabeet

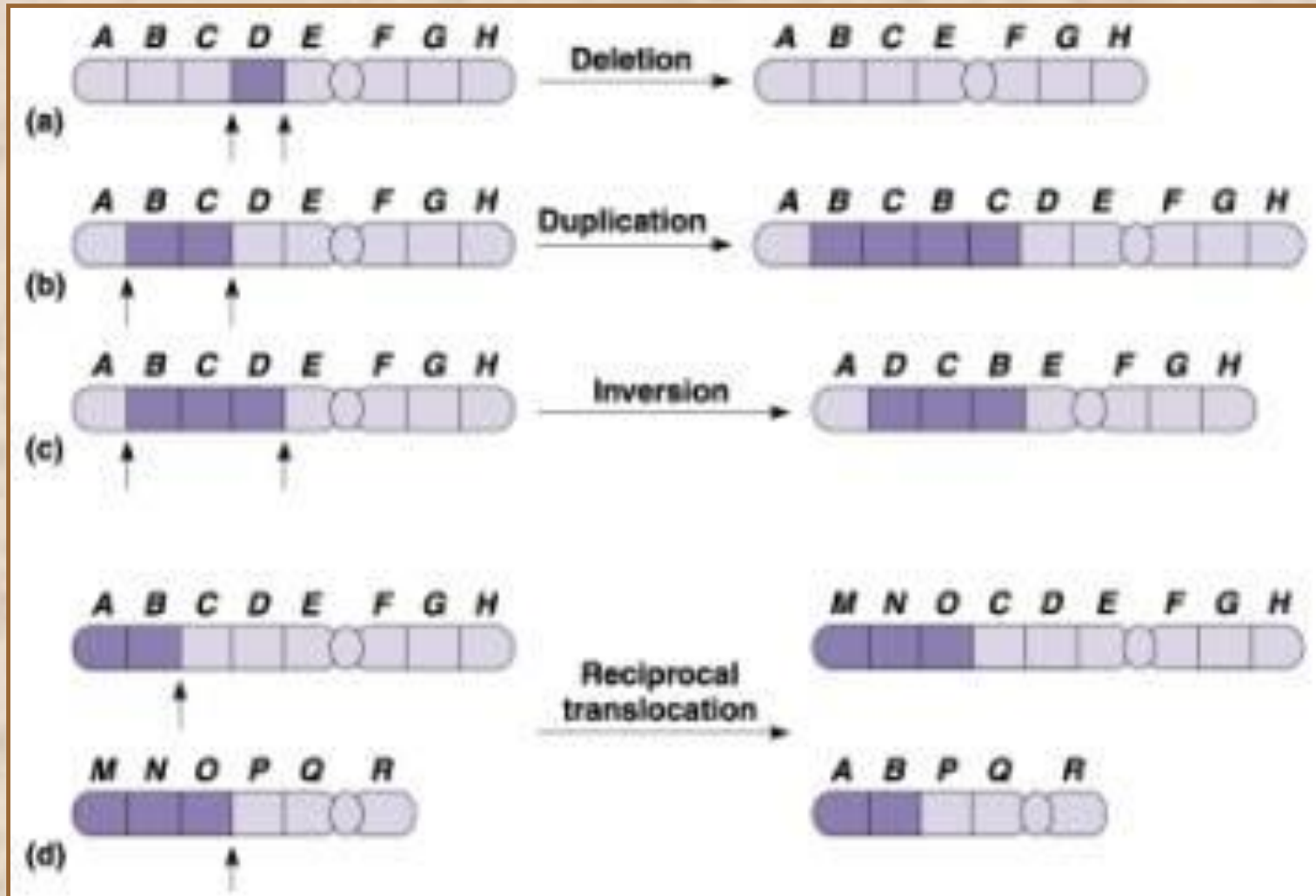
🌀 Sirp-rakuline aneemia



# Kromosoomhaigused

- = Patoloogia, mille põhjuseks on kromosoomide arvu või struktuuri muutus
- Autosoomsündroomid-kromosoomimuutused autosoomides
- Gonosoomsündroomid-muutused sugurakkudes
- Mutatsioonid jagunevad:
  - **Kromosoommutatsioonid**: muutused kromosoomide struktuuris (suurus, kuju)
  - **Genoommutatsioonid**: muutused kromosoomide arvus

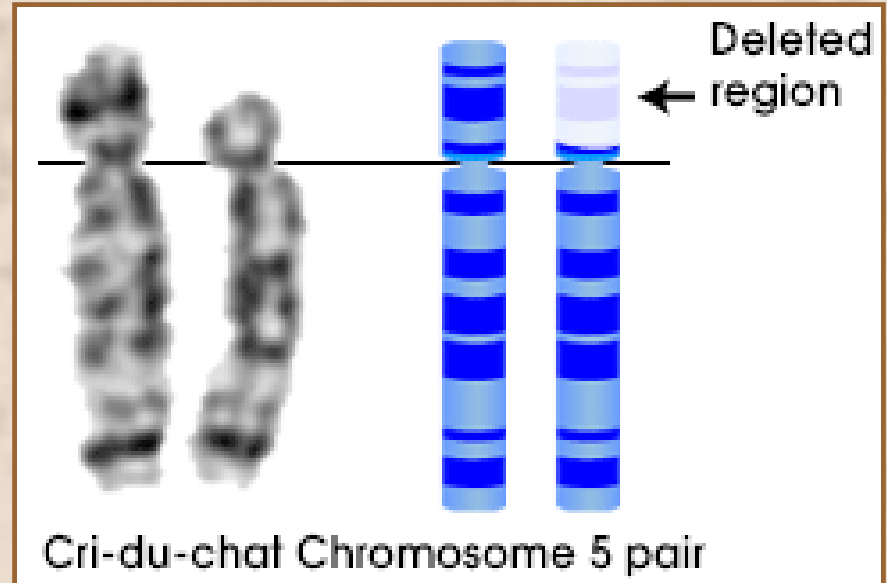
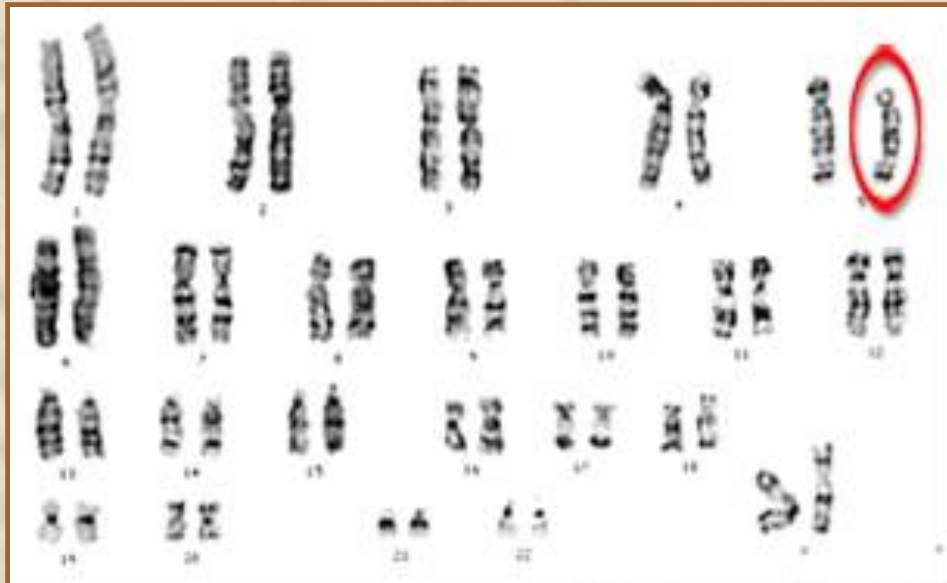
## 2. Kromosoommutatsioonid



# 2. Kromosoommutatsioonid

## Kassikisa sündroom

(5. kromosoomi lõigu deletsioon)



## 2. Kromosoommutatsioonid

### Kassikisa sündroom





# Kassikisa sündroom

- Sagedus: 1.45 000 vastsündinust
- Kassi häälitsemist meenutav nutt (kõri anomaalia)
- Raske vaimne alaareng
- Südame- ja vererõhu probleemid
- Näo kuju muutused
- Väga vara hallinevad juuksed

## 2. Kromosoommutatsioonid

### Kassikisa sündroom

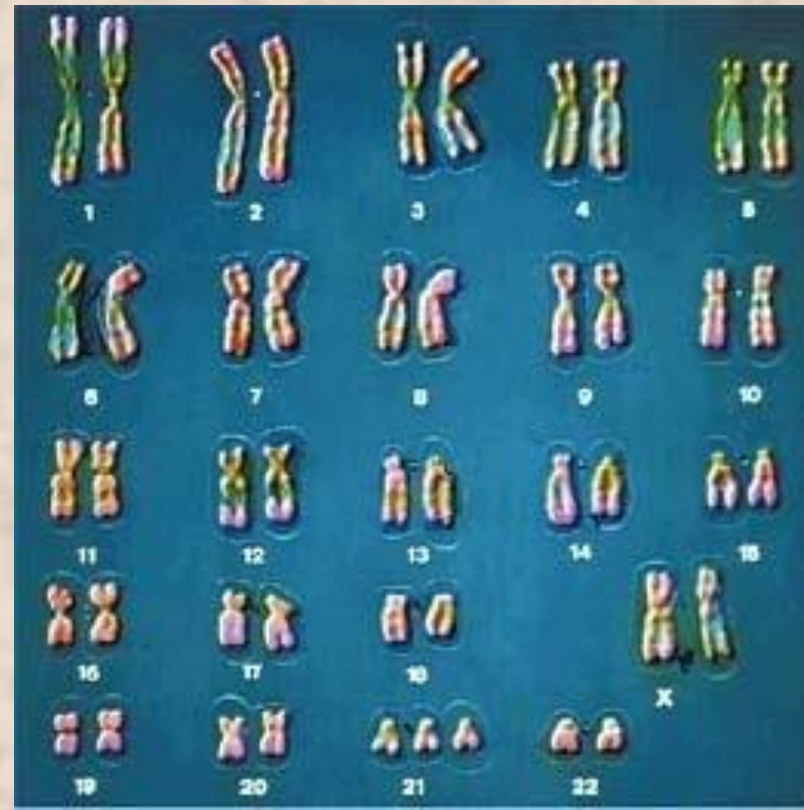


# 3. Genoommutatsioonid Down'i sündroom



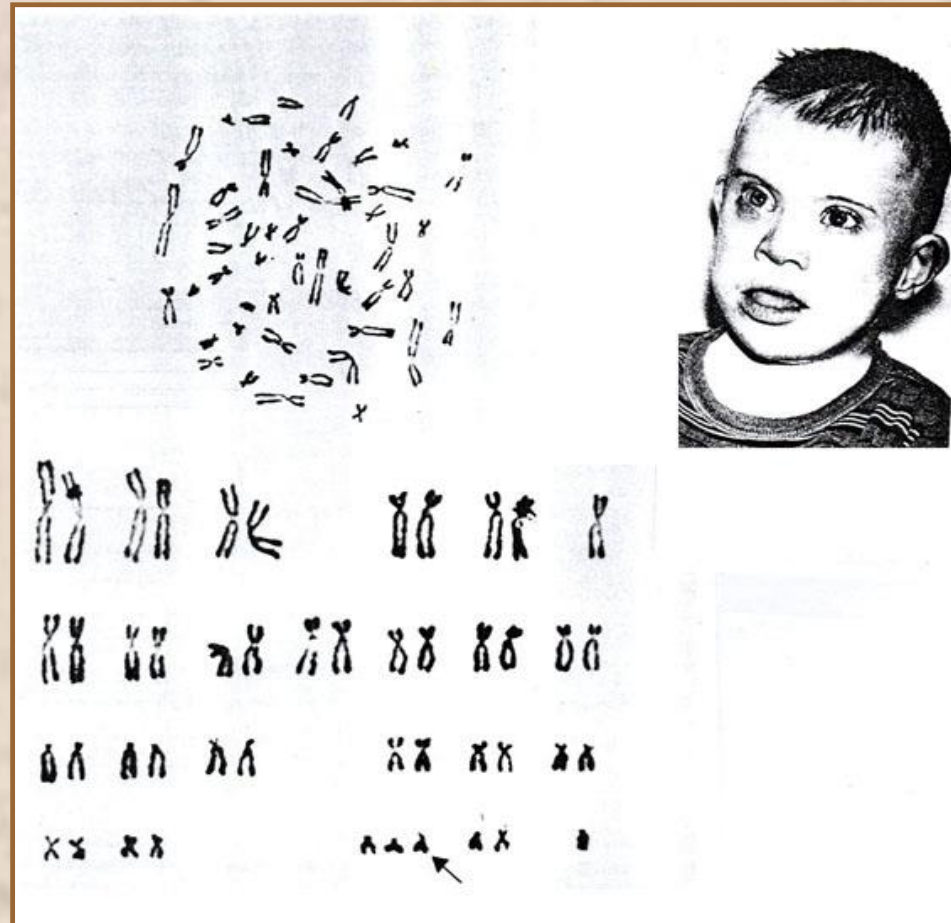
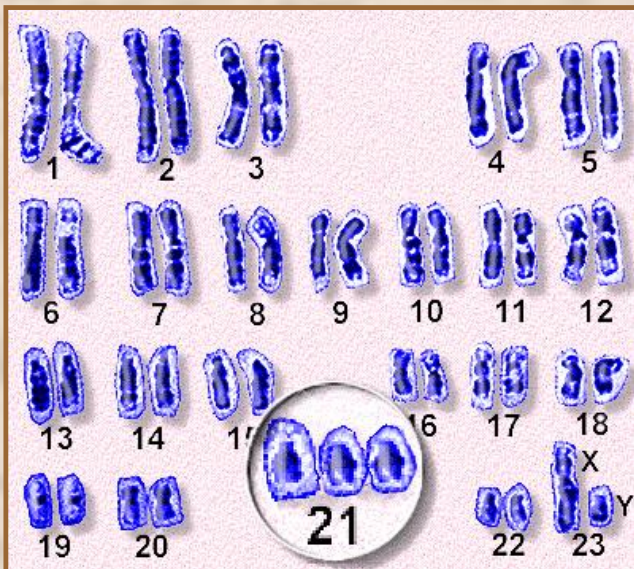
# Down`i sündroom

- Kirjeldati esmakordselt dr. J. Langdon Downi poolt 1866. a.
- Keskmise esinemissagedus 1:800
- Iseloomulikud tunnused:
  - Lai lame nägu
  - Viltuse lõikega silmad
  - Suur lõhedega keel
  - Lühike nina
  - Ahvivagu peopesas
  - Südamerikked



# Down'i sündroom

- Vaimne mahajäämus
- Immuunsüsteemi häired
- Keskmine eluiga ~30.a.



# Down'i sündroom – 21.p. XXX

- Esineb ka inimahvidel
  - Ka hiirtel (16. kromosoomis) – ei jää ellu



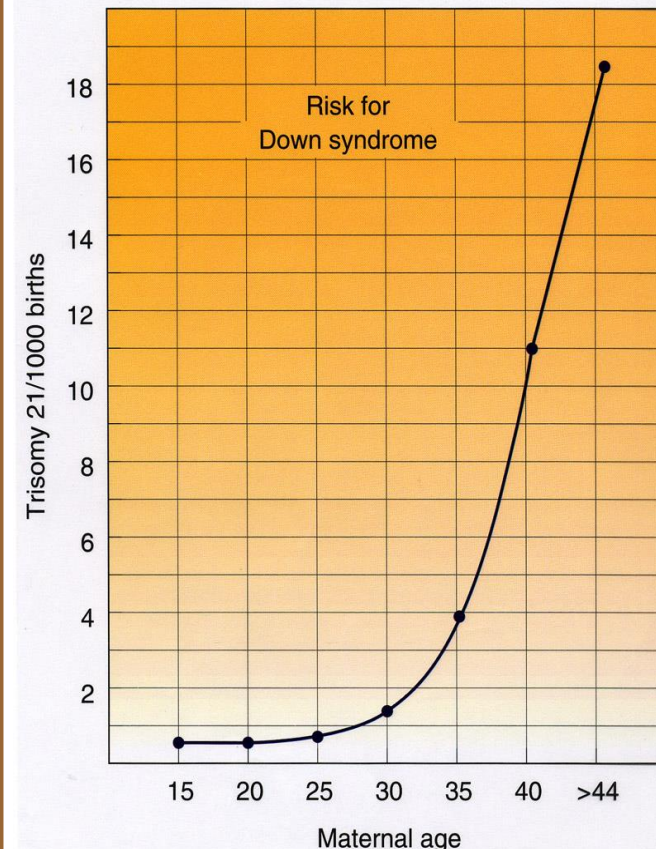
# Down'i sündroomi sagedus

- Sagedus kasvab ema vanusega:

Ema vanus	Down'i sündroomi esinemissagedus
20-24 a.	1/1600 vastsündinu kohta
35-39.a.	1/200
Üle 45.a.	Iga 20. laps

Figure 6.16

Relationship between maternal age and the frequency of trisomy 21



# Patau sündroom



- 13. kromosoomi trisoomia
- Esinemissagedus 1: 12 000 (7 000-21 000)
- Risk tõuseb ema vanusega
- Aborteerunud embrüotel ja loodetel leitakse +13 sada korda sagedamini kui elusalt sündinud lastel
  - 45% sündinud lastest sureb esimesel elukuul
  - 90% enne poole aastaseks saamist
  - 5% elab kuni 3 aastani



# Patau sündroom



## Tunnused:

- Tugev vaimne mahajäämus
- Kurtus
- Silma anomaaliad
- Suulae- ja huulelõhed
- Lisasõrmed ja –varbad:  
polüdaktüülia



# Patau sündroom



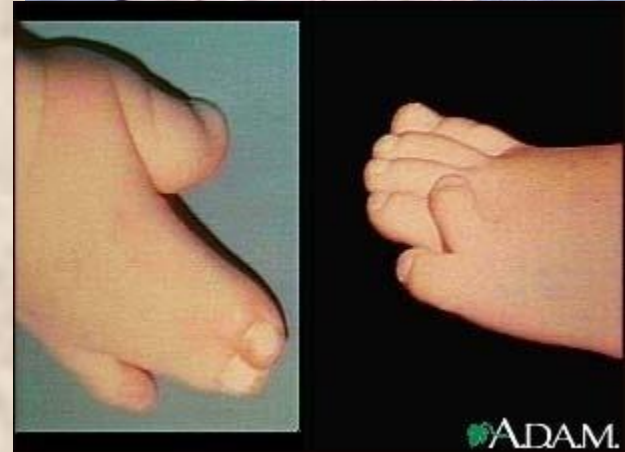
Ideograma de una célula humana de una persona con Síndrome de Patau, trisomía del par 13.

# Edwardi sündroom

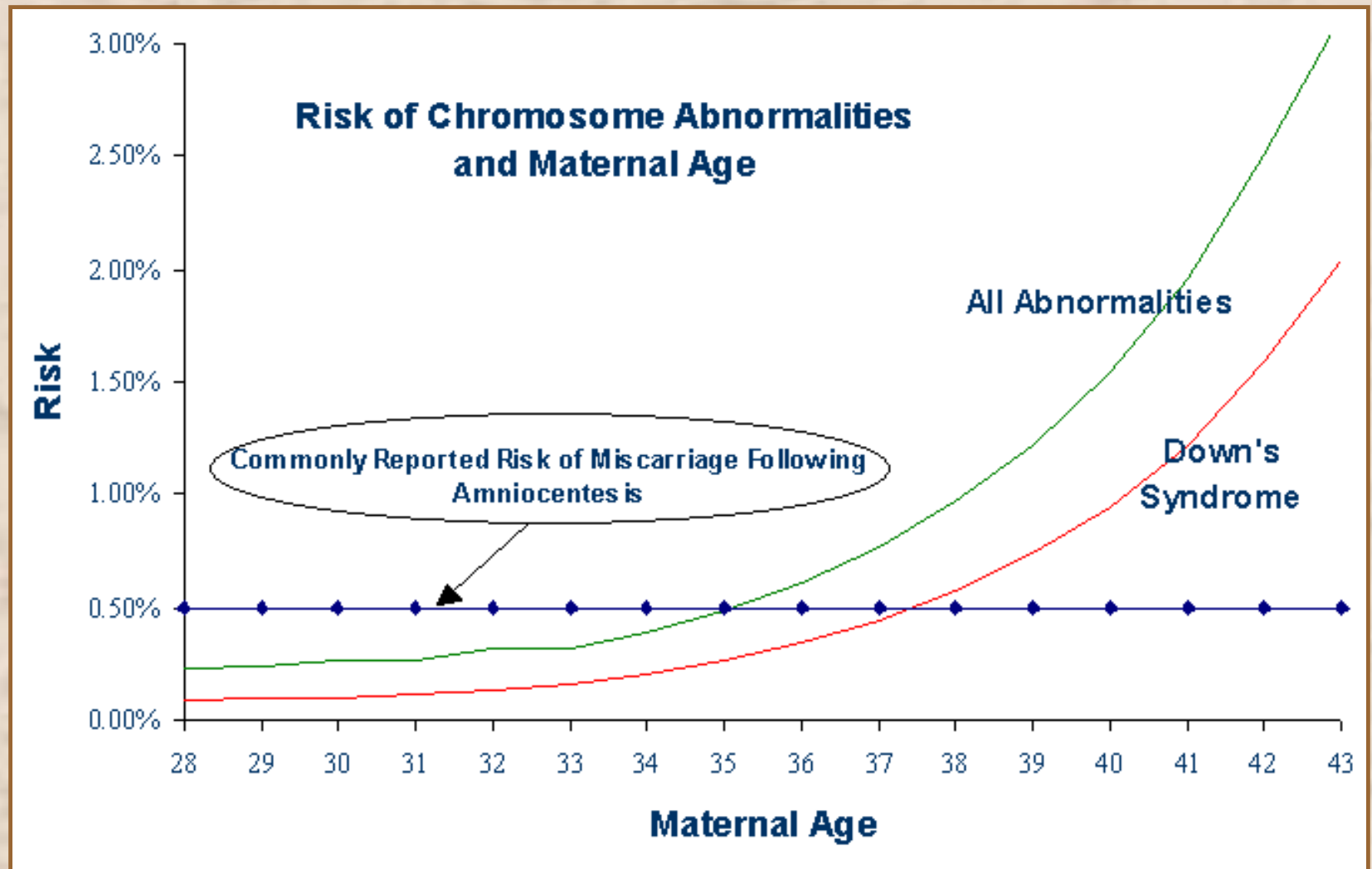
- 18. kromosoomi trisoomia
- Sagedus 1: 8 000 elusalt sündinutel
- Sagedamini tüdrukutel
- Risk tõuseb ema vanusega
  - Enamasti põhjuseks vead meioosi teisel jagunemisel

# Edwardi sündroom

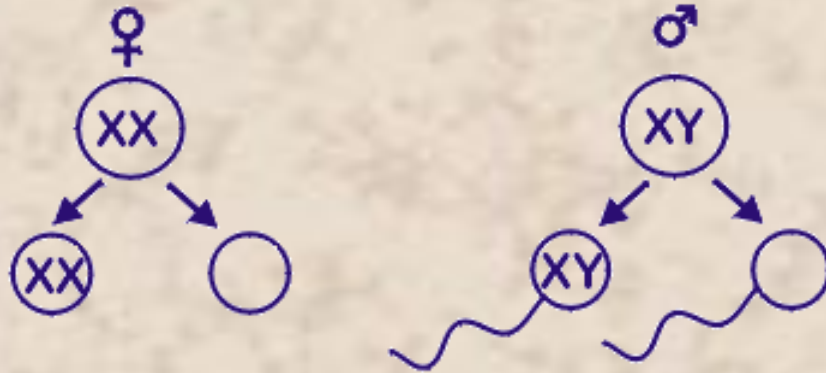
- Raske vaimne ja füüsiline mahajäämus
- Pisipealisus
- Südame ja neerude anomaaliad
- Lühikesed sõrmed
- Väga väike sünnikaal, nõrgad ja loiud liigutused
- Vaikne hääl
- 1/3 lastest sureb esimesel elukuul
- 5% elab aastani



# Kromosoomhaiguste sagedus



# Veard meioosis

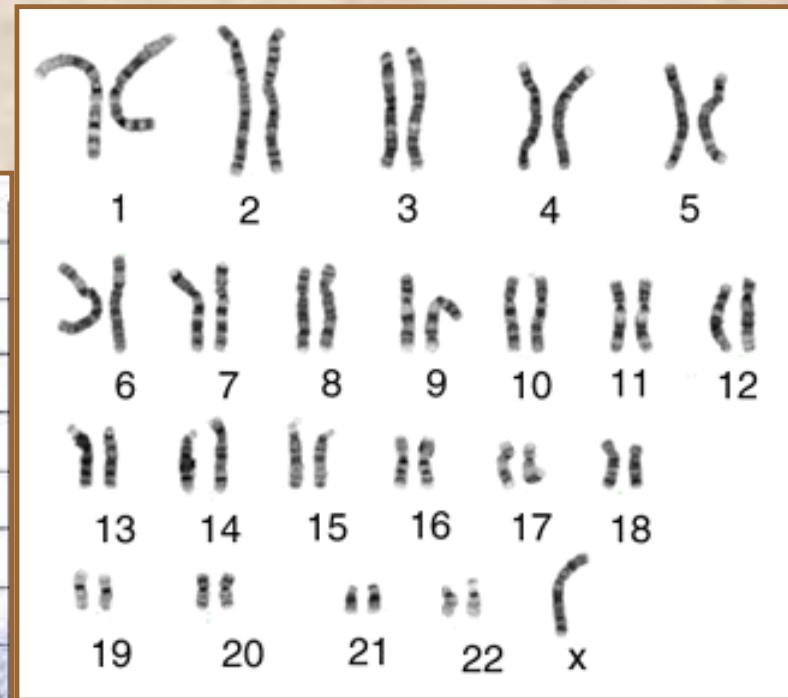


♀ \ ♂	X	Y
XX	XXX	XXY
O	XO	YO

♀ \ ♂	XY	O
X	XXY	XO
X	XXY	XO

# 3. Genoommutatsioonid Turner'i sündroom – X0

Sagedus: 1:2000-2700



# Turner'i sündroom – X0

- Väike kasv (alla 150cm)
- Tiibjätke kaelal
- Küünarnukk muutunud nurga all
- Kehal palju pigmendilaike
- Munasarjad taandarenevad juba looteas (al. 15 nädalast)
- Vaimne areng normaalne
- Üle 95% loodetest aborteerub



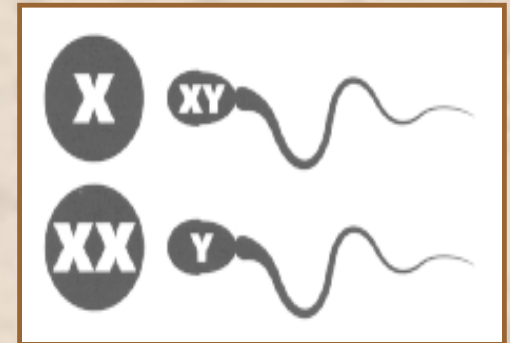
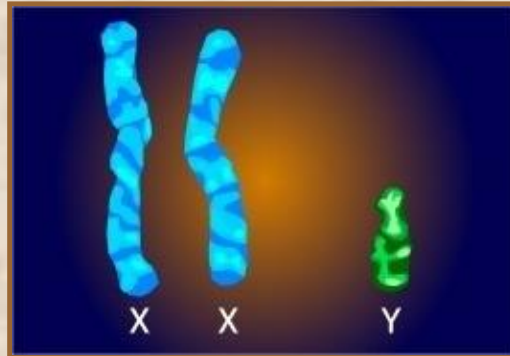


# 3. Genoosmutatsioonid

## “Supernaise” sündroom – XXX(X) (TripleX)

- Esinemissagedus: 1:1000 (2 Barri kehakest)
- Võib harva esineda vähene vaimne mahajäämus
- Sooline areng normaalne
- Järglased normaalse kromosoomistikuga
- Pikem kasv
- Väiksem pea
- Tihti ilma sümptomiteta!

# 3. Genoommutatsioonid Klinefelter'i sündroom – XXY (XXXY, XXYY)



# Klinefelter'i sündroom – XXY (XXXY, XXYY)

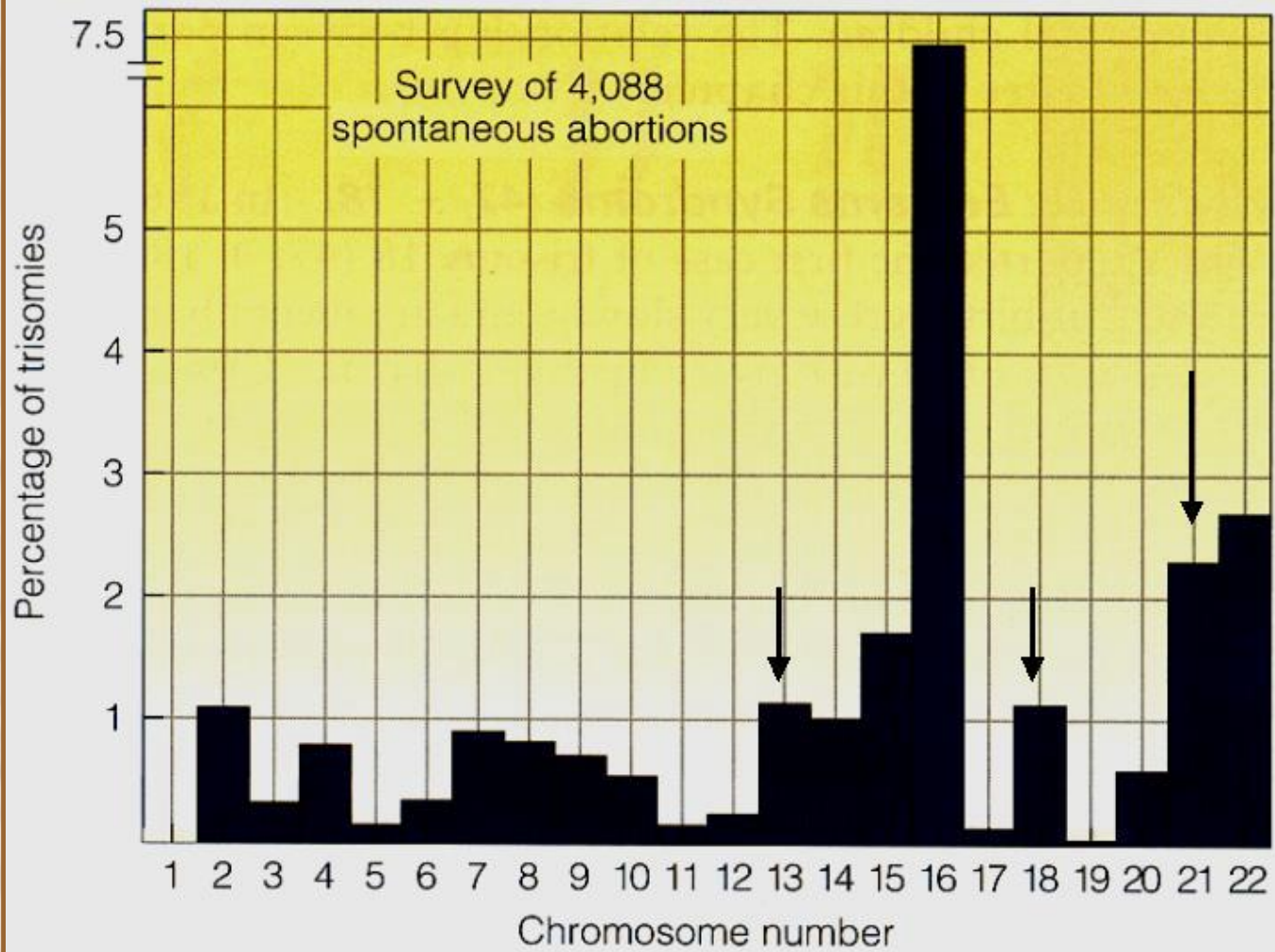
- Esmakirjeldus 1942
- Sagedas: 1:500-1000
- Pikem kasv, nõrgemad lihased, kalduvus rasvumisele
- Väikesed gonaadid – vähe testosterooni
- Sekundaarsete sugutunnuste puudulik areng
- Viljatud
- Vähene vaimne mahajäämus IQ alla keskmise (80-88)
- Tihti ilma sümptomiteta!

# 3. Genoosmutatsioonid

## “Supermehe” sündroom (Jacobi sündroom – XYY)

- Sagedus: 1:700-1000
- Pikem kasv
- Võivad esineda väiksem intellekt ja käitumishäired
- Üldjuhul 95% ei teagi, et on sellise sündroomi kandjad.

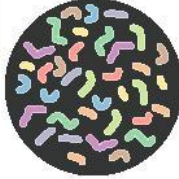
## Frequency of trisomy for each chromosome



# Polüploidus



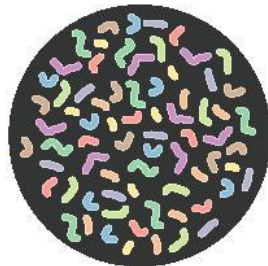
Diploid (18)



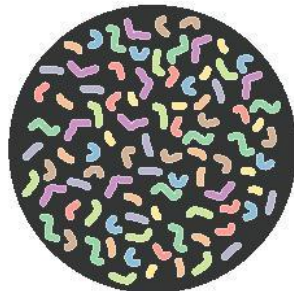
Tetraploid (36)



Hexaploid (54)



Octaploid (72)



Decaploid (90)



# Mittepärilik muutlikkus e modifikatsiooniline muutlikkus

- Keskkonnast tulenevat fenotüübiliste tunnuste varieerumist nimetatakse **modifikatsiooniliseks** muutlikkuseks
- Ei muutu isendi genotüüp ega liigi geenifond
- Fenotüübilise tunnuse modifikatsioonilise muutlikkuse piire nimetatakse **reaktsiooninormiks**



# Mittepärilik muutlikkus e modifikatsiooniline muutlikkus

- Tunnuse uurimisel saame tunnuse ühesuunalistest muutustest variatsioonirea ja graafiliselt variatsioonikõvera

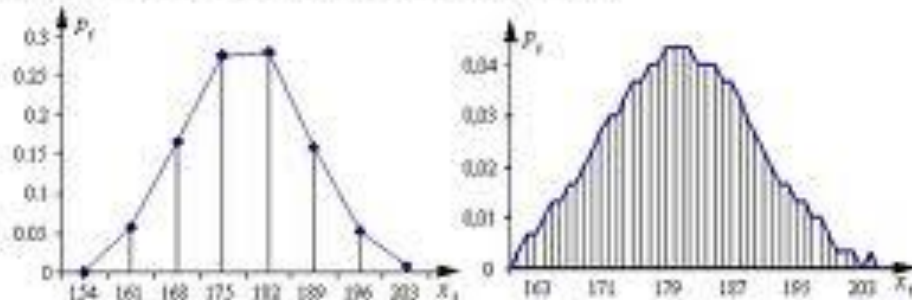
## NORMAALJAOTUS

Mängi mõõtmise tulemusena tekis tabel:

Pikkus	-157	158-164	165-171	172-178	179-185	186-192	193-199	200-
Sagedus	0	17	50	83	94	48	16	2

Selles tabelis on iga klassi laius 7 cm. Esitame vasakpoolsel joonisel ka sellele sagedustabelile vastava jaotuspõhjooni.

Kui kogu vahemik oleks jaotatud 1 cm laisteks klassideks, siis on jaotuspõhjoon selline, nagu on näha parempoolsel joonisel:





# Eugeenika

- Õpetus, mille kohaselt inimese võimed ja sotsiaalne edukus on pärilikud (20. saj. algus)

„Tõutervishoid“ pidi soodustama „heade“ geenidega inimeste sigimist ja välistama „halbade“ geenidega indiviidide paljunemist.

Steriliseeriti sunniviisiliselt (eelkõige) vaimse puudega ja asotsiaalse käitumisega inimesi.

- Natsi-Saksamaa rassiideoloogia
- 1934-37 steriliseeriti Saksamaal umbes 400 000 vaimselt või füüsiliselt kõlbmatuks tunnistatud isikut
- 1937-1940 Eestis 41 inimest

# Geneetika ja meditsiin

- Inimese haigestumine on tingitud:
  - Pärilikkusest
  - Keskkonna teguritest
  - Mõlema koostoimest

# Geneetika ja meditsiin

- Pärilikud haigused määratakse sügoodi genotüübi poolt!
  - Kombinatiivse muutlikkuse tulemus (retsesiivsete geenide kokkusattumine: pärilik kurtus, hemofiilia)
  - Mutatsioonid vanemate sugurakkudes (Downi sündroom)
- Looteas tekkinud vead ja haigused on keskkonnast tingitud (väärarengud punetiste tagajärel)

# Geneetika ja meditsiin

- Pärilikkus + keskkond  
=päriliku eelsoodumusega haigused
- Geenid, mis põhjustavad tundlikkust teatud keskkonnategurite suhtes

Kõrgvererõhutõbi, lühinägevus, teisene suhkurtõbi, kopsuvähk jne

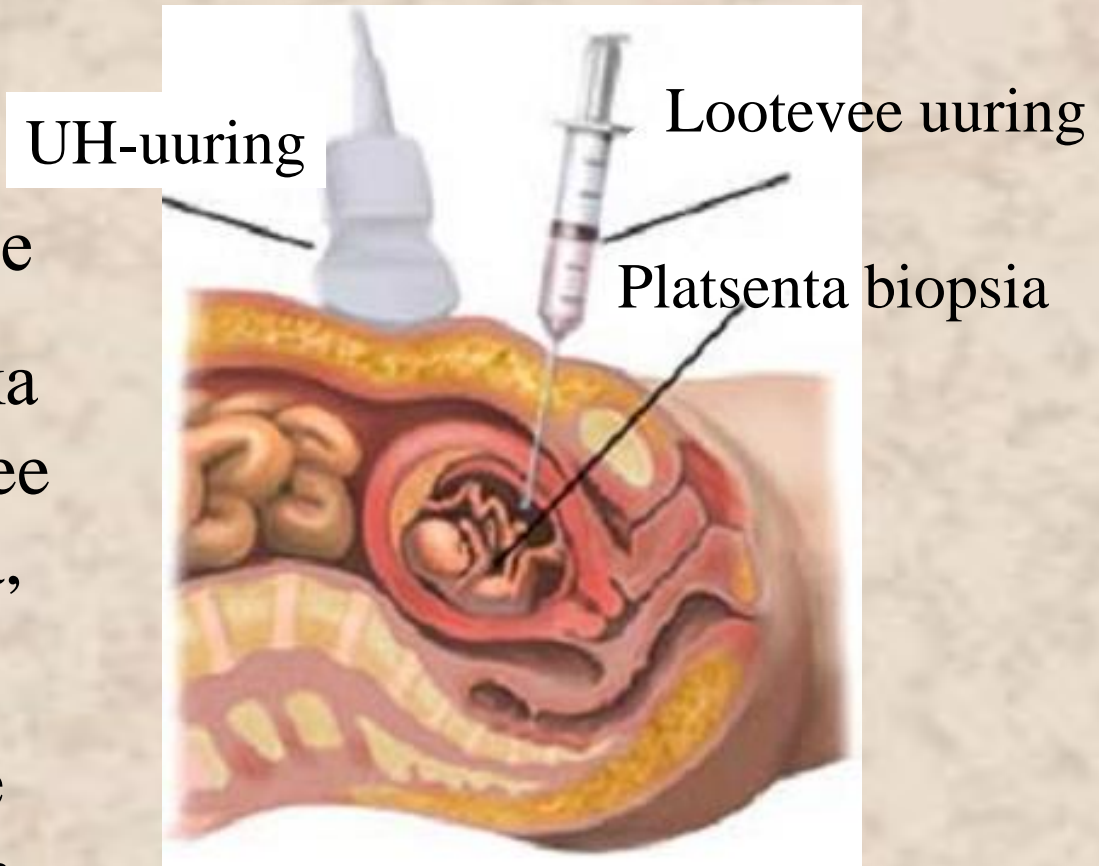
Kopsuvähi areng suitsetamisel sõltub organismis oleva ensüümi hüdroksülaas aktiivsusest (muudab suitsus oleva aromaatses ühendi kantserogeenseks)

# Geneetika ja meditsiin

- Pärilike haiguste ennetamine:
  - Suguvõsa uuringud
  - Biokeemilised ja molekulaargeneetilised uuringud
  - Tervislikud eluviisid

# PÄRILIKE HAIGUSTE PROFÜLAKTIKA

- ✿ Sugulusabieludest hoidumine
- ✿ Mutageenide vältimine
- ✿ Sünnieelne diagnostika (ultraheli uuring, lootevee uuring, platsenta biopsia, doppleruuring).
- ✿ Sündide vähendamine üle 40 aastastel naistel ja riskigruppi kuuluvates perekondades.

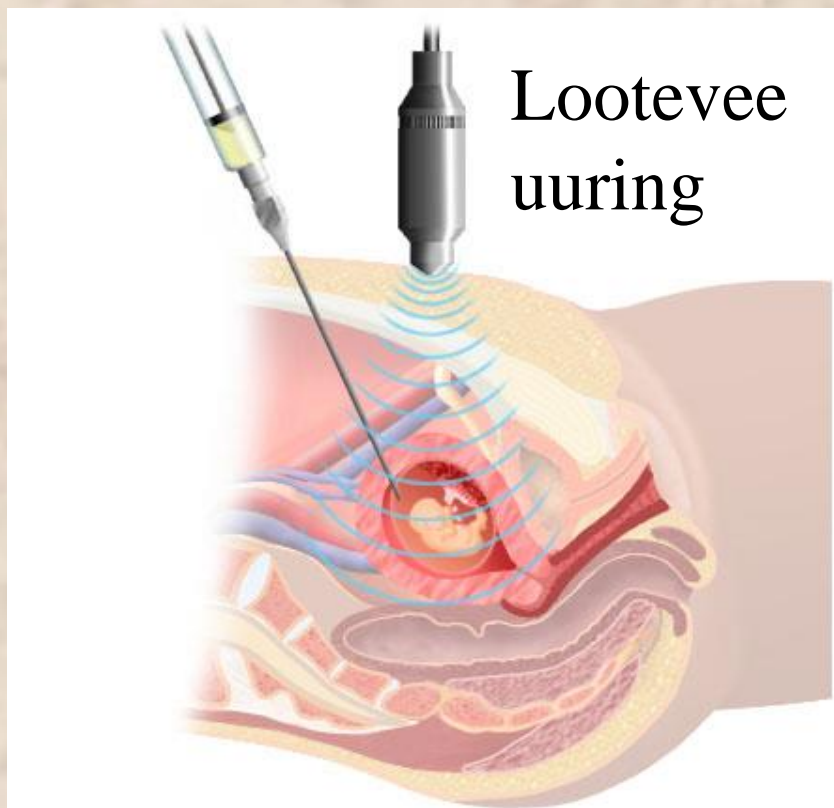




ultraheliuuring



doppleruuring



Looteevee uuring

# Kasutatud kirjandus

- <http://www.freewebs.com/epu-tall/hobused.htm>
- <http://pilt.delfi.ee/album/193825/?page=19>
- Anne Laiuse : mutatsioonid
- <http://lemill.net/content/exercises/meioos-kordamine>
- [http://www.tps.edu.ee/materjalid/terviseopetus/sex/viljastumine\\_vi\\_menstruatsioon.html](http://www.tps.edu.ee/materjalid/terviseopetus/sex/viljastumine_vi_menstruatsioon.html)
- <http://railikablogi.blogspot.com/2010/10/varviline-vahtraleht.html>
- <http://www.nceas.ucsb.edu/~alroy/lefa/deVries.html>
- [http://www.hot.ee/aimssa/kosmos\\_4.htm](http://www.hot.ee/aimssa/kosmos_4.htm)
- [http://web.zone.ee/lykupri/anorg\\_ained/happed.html](http://web.zone.ee/lykupri/anorg_ained/happed.html)
- <http://foorum.pokkeriprod.com/showthread.php/2779-Mida-te-pokkerirahade-ees-t-hiljuti-ostnud-olete/page65>
- [http://www.google.ee/imgres?q=dna&num=10&um=1&hl=et&client=firefox-a&rls=org.mozilla:en-US:official&biw=1280&bih=613&tbm=isch&tbnid=VZoPK8PsJcI8dM:&imgrefurl=http://koolitaja.eenet.ee:57219/Waramu3Web/do-wnloader%3FresourceId%3D1-e9b510f044fae3bad9d71dc868beb7bbffc07d1e%26attachmentId%3D3229&docid=JnnMy05oDY-oVM&w=300&h=450&ei=Tyl2Ts7aGuKQ4gSxyo2SDQ&zoom=1&iact=hc&vpx=873&vpy=240&dur=2565&hovh=275&hovw=183&tx=82&ty=170&sqi=2&page=1&tbnh=129&tbnw\\_86&start=0&ndsp=25&ved=1t:429,r:13,s:0](http://www.google.ee/imgres?q=dna&num=10&um=1&hl=et&client=firefox-a&rls=org.mozilla:en-US:official&biw=1280&bih=613&tbm=isch&tbnid=VZoPK8PsJcI8dM:&imgrefurl=http://koolitaja.eenet.ee:57219/Waramu3Web/do-wnloader%3FresourceId%3D1-e9b510f044fae3bad9d71dc868beb7bbffc07d1e%26attachmentId%3D3229&docid=JnnMy05oDY-oVM&w=300&h=450&ei=Tyl2Ts7aGuKQ4gSxyo2SDQ&zoom=1&iact=hc&vpx=873&vpy=240&dur=2565&hovh=275&hovw=183&tx=82&ty=170&sqi=2&page=1&tbnh=129&tbnw_86&start=0&ndsp=25&ved=1t:429,r:13,s:0)
- <http://mutatsioonid.weebly.com/mutatsioon.html>
- <http://myths-made-real.blogspot.com/2010/06/albinism-different-shades-of-white.html>
- [http://hollisramblings.blogspot.com/2010\\_10\\_01\\_archive.html](http://hollisramblings.blogspot.com/2010_10_01_archive.html)
- <http://true-wildlife.blogspot.com/2011/04/zebra.html>
- [http://www.eelk.ee/ristimine\\_fotod.php](http://www.eelk.ee/ristimine_fotod.php)
- <https://www.youtube.com/watch?v=OPsv36CymKg>
- <https://www.youtube.com/watch?v=PxtmBViAwlc>
- Tenson, T., Kaldalu, N.; Tehnunen, A. (2013): Bioloogia Gümnaasiumile 3, Avita