



Geneetika alused ja ajalugu

Algidee: Meeli Loite Sonn

Koostas: Ülle Irdt

Gregor Mendel 1822-1884
















- Brno munk (Tšehhima)
- 1865. a. avaldas tunnuste avaldumise seaduspärasused
- Mendeli seadused –tunnustati alles 1900 a. paiku
- Pärandumise iseärasuste kirjapanekuks võttis kasutusele tähistuse, mis on kasutusel siiani

Mendeli seaduste rakendamisest

- Ristas hernetaimi, sest neil olid selgelt eristuvad tunnused: pikkus, õievärvus, seemnevärvus, -kuju, jne.
- G. Mendel sõnastas esimesed pärandumise seaduspärasused.
- Sõnastas pärandumise seadused, tundmata geene, kromosoomi. Tuntakse Mendeli I, II ja III seadusena.
 - Uuris tunnuseid, mis olid määratud ühe geeni poolt
 - Uuris tunnuseid, mis polnud määratud aheldunud geenide poolt (geenid olid erinevates kromosoomides)

Hernetaimedel on hästi eristuvad tunnused

Character	Dominant trait	Recessive trait	Character	Dominant trait	Recessive trait
Seed shape	 Spherical	 Wrinkled	Flower position	 Axial	 Terminal
Seed color	 Yellow	 Green		Stem height	 Tall
Flower color	 Purple	 White			
Pod shape	 Inflated	 Constricted			
Pod color	 Green	 Yellow			

Põhimõisted:

Homoloogilised kromosoomid- sisaldavad samu pärilikkuse tunnuseid määravaid geene (1 emalt, 2. isalt)

Alleel – geeni eri vorm (A, a, või B, b jne)

Dominantne alleel (A, B)– selle alleeli poolt määratud tunnuse omadus avaldub alati.

Retsessiivne alleel avaldub ainult homosügootses olekus

Homosügoot – vaadeldav tunnus on mõlemas homoloogilises kromosoomis määratud ühesuguste alleelidega (AA, aa)

Heterosügoot – vaadeldav tunnus on määratud erinevate alleelidega (Aa, Bb).

Põhimõisted:

- **P** –(parentes) vanempõlvkond
- **F-** (filia=tütar, filius=poeg)
 - **F₁** -esimene järglaspõlvkond
 - **F₂** – F₁ põlvkonna järglased
- **X**-ristamine
- **Genotüüp:** isendile omane geenide ja selle erivariantide kogum (nt kas: AA, Aa, aa)
- **Fenotüüp:** isendi avalduvad tunnused (nt kollane või roheline seemne värv hernestel)

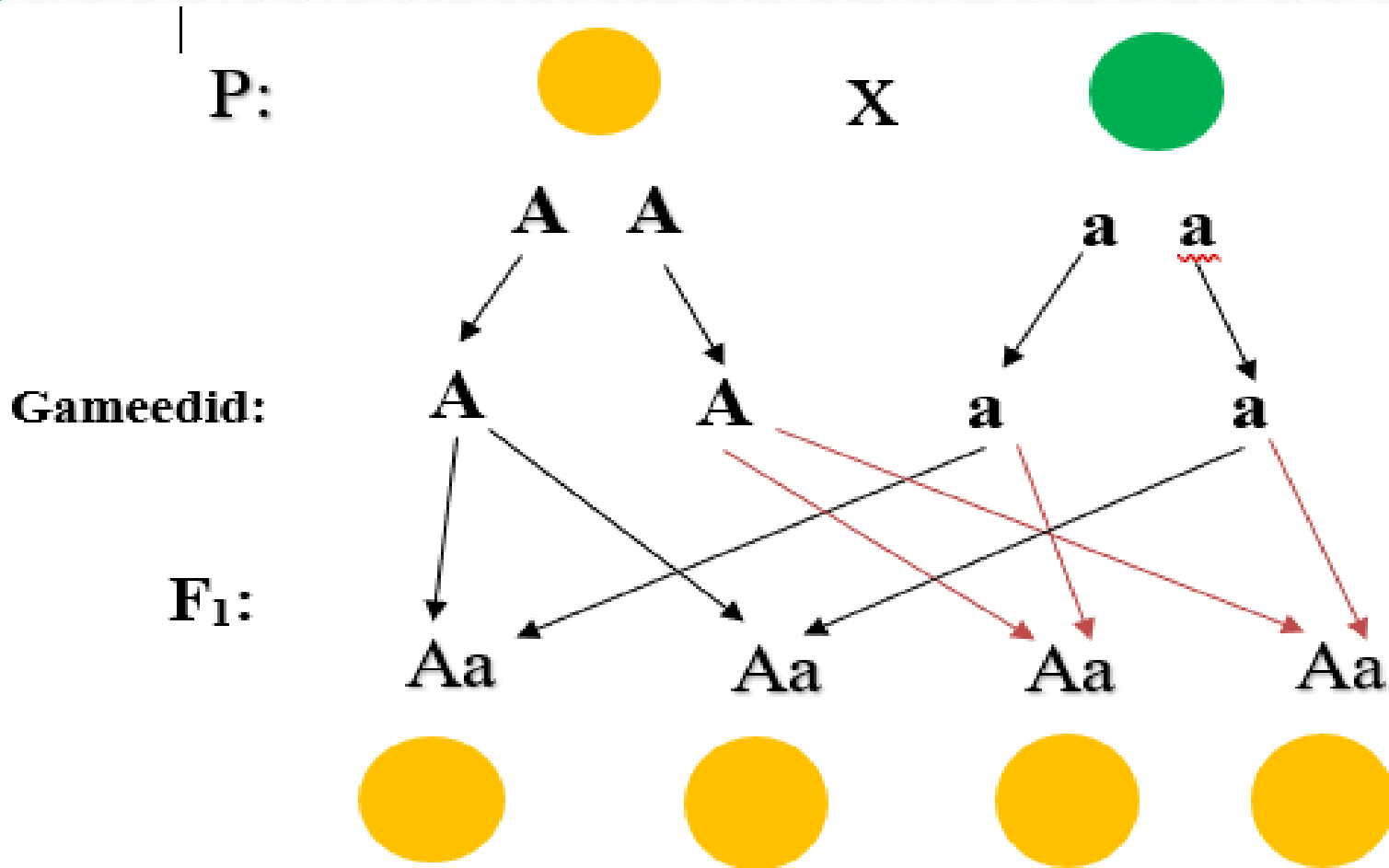
Mendeli I seadus

- Ehk ühetaolisuse seadus:

Homosügootsete vanemate monohübriidisel ristamisel saadakse esimeses põlvkonnas genotüübilt identsed ja fenotüübilt sarnased järglased

- Monohübriidne ristamine – ristatakse ühe tunnuse poolest erinevaid isendeid.

Mendeli esimene seadus



Rohelist pigmenti lagundav ensüüm **A**,
lagundava ensüümi kodeerimine häiritud **a**

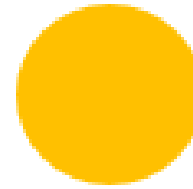
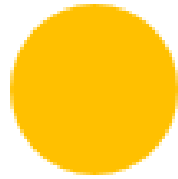
Mendeli II seadus

- Ehk lahknemisseadus:

Homosügootsete vanemate monohübriidisel ristamisel toimub teises hübriidpõlvkonnas genotüüpide ja fenotüüpide lahknemine seaduspärastes suhetes. (genotüübiline 1:2:1 ja fenotüübiline 1:2:1 või 3:1)

Mendeli teine seadus

P:



Aa

Aa

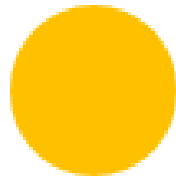
F₂:

AA

Aa

Aa

aa



Mendeli tunnused

- Tunnuseid, mis päranduvad vastavalt Mendeli seadustele nimetakse **Mendeli tunnusteks**.
(mõjutab ainult 1 geen)
 - Maitsepimedus (võimetus tunda mõru maitset) a
 - Võime tunda sinihappe (vesiniktsüaniidi) lõhna a
 - Albinism a
 - Lühisõrmsus A
- Fenüülketonuuria a <https://www.youtube.com/watch?v=uS2m pCuUJa4>
- Sirprakne aneemia a <https://www.youtube.com/watch?v=Qd0Hr Y2NlwY>

Retsessiivsed haigused

Fenüülketonuuria

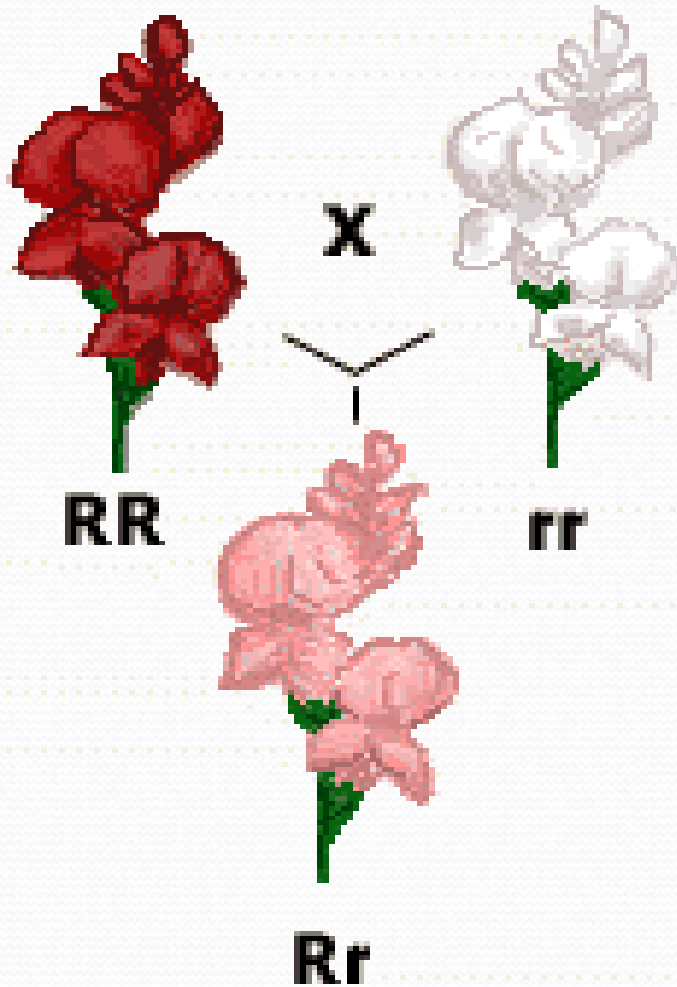
- Kaasasündinud ainevahetushaigus, kus lapse organismis kuhjub aminohape fenüülalaniin.
- Põhjustab tugevat vaimset alaarengut.
- Selle lagundamist reguleerib 1 geen, mille muteerunud vorm aga vajalikku ensüümi ei tooda
 - Heterosügootsuse puhul toodetakse tervelt alleelilt piisavalt ensüümi ja haigus ei avaldu
 - Avaldub, kui laps pärib mõlemalt vanemalt vigase geeni
- Eestis kontrollitakse lapsi kohe pärast sündi.
 - Eestis sünnib aastas 1-3 haiget last.

Retsessiivsed haigused

Sirprakne aneemia

- Raske pärilik haigus: punalibled sirpja kujuga
- Mutatsioon hemoglobiini tootvas geenis
 - Põhjustab vale aminohappe lisamise valgusahelasse ja tulemuseks hemoglobiinimolekulide kokkukleepumine
 - Avaldub, kui mõlemad geenid on vigased
 - Heterosügootidel suudab terve alleel toota piisavalt terveid hemoglobiinimolekule ja seega piisavalt palju ka terveid erütrotsüüte.
 - Heterosügootsus annab kaitse malaariale!

Intermediaarsus



Avaldub ainult fenotüübi tasemel!
Heterosügoodil avaldub vahepealne tunnus.

Domineerimist ei esine.
Alleelid ise ei tooda vahepealset tunnust!
Heterosügoodil on lihtsalt poole vähem punaseid pigmente tootvaid allele!

Kodominantsus

- Heterosügoodil avalduvad mõlema alleeli tunnused
 - Nt sinise ja valge õiega taimede ristamisel tulevad sini-valge triibulised õied



Enamus tunnustest on määratud **mitme geeniga** ja nende erinevate alleelidega

Nagu näiteks inimese nahavärvus, silmavärvus, vaimsed võimed jne.

Sellest tuleneb laialdane varieeruvus tunnuse avaldumises.

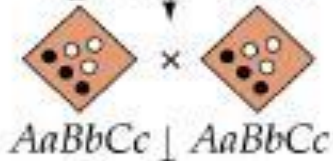
Kui tunnus on määratud mitme geeniga, siis on tegemist **polügeensusega**.

Naha värvuse jaotus

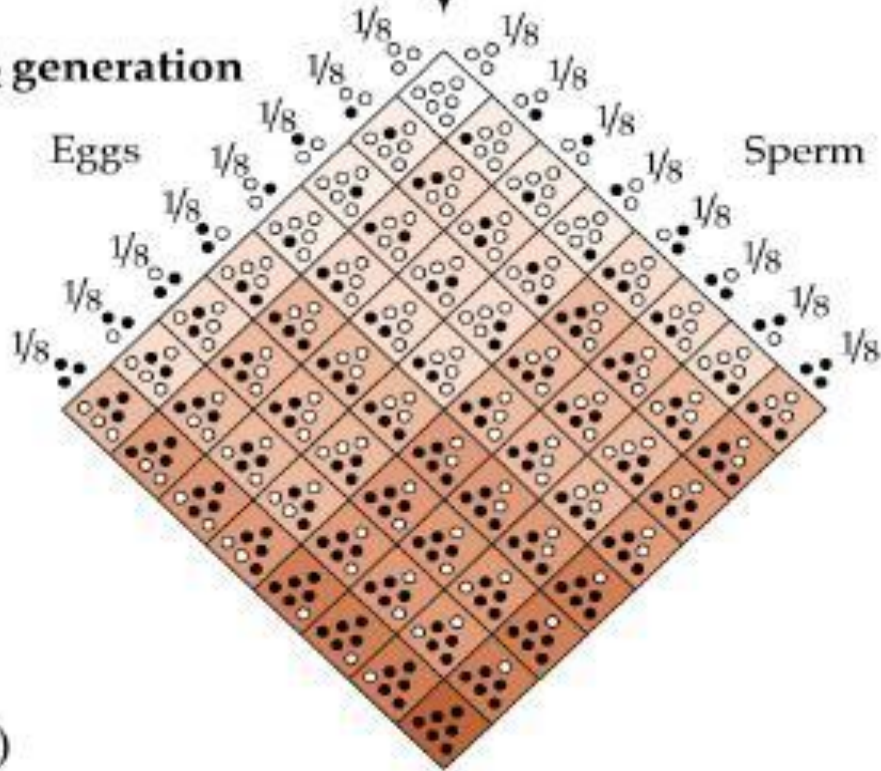
Parental (P)
generation



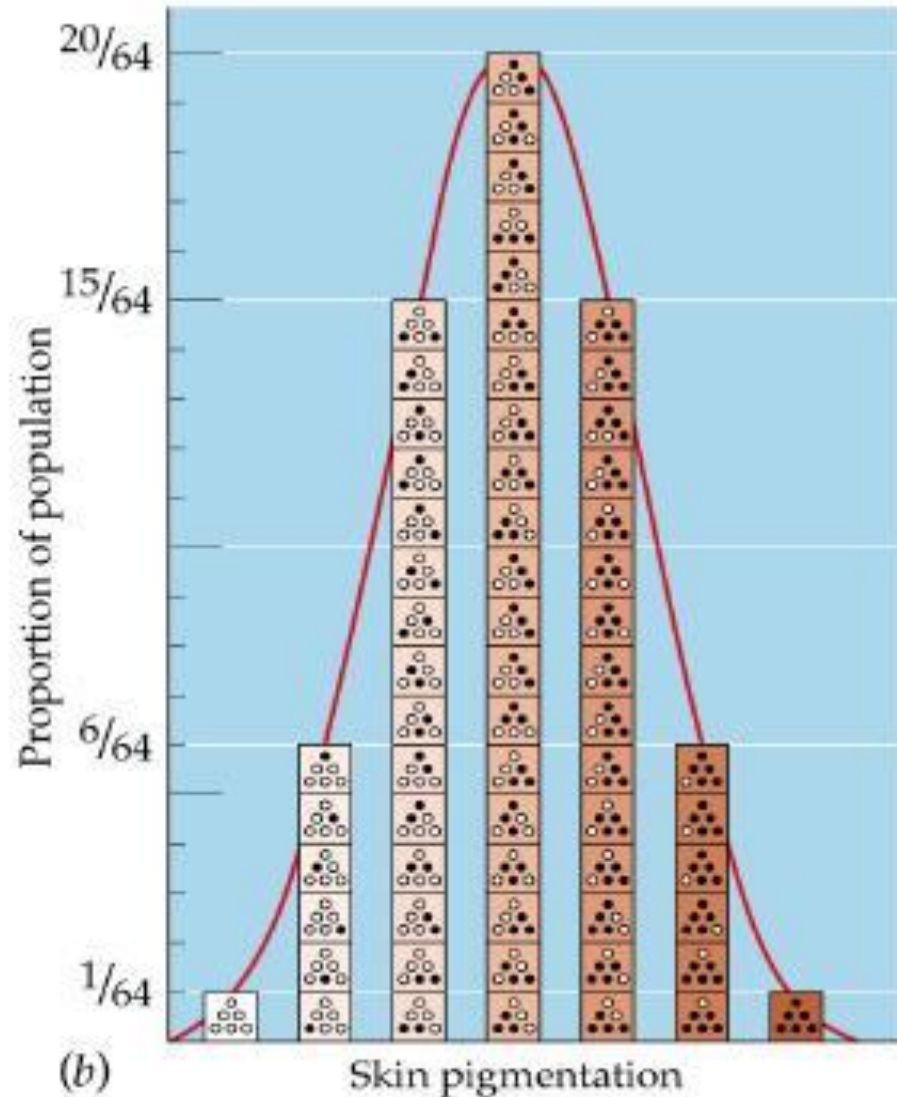
F₁ generation



F₂ generation

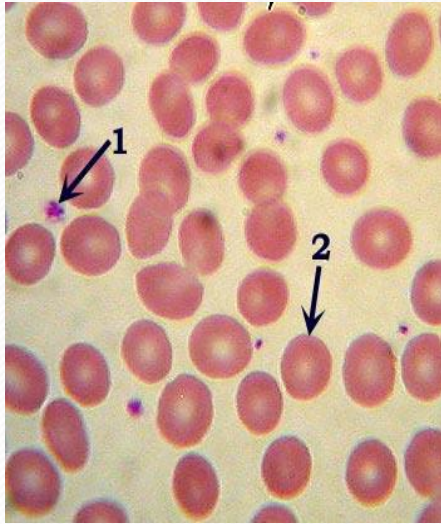


(a)



(b)

Vererühmade geneetiline alus



Vererühmad on inimestel erinevad, sest nende punastel vererakkudel (**erütrotsüütidel**) on erinevad **antigeenid**.

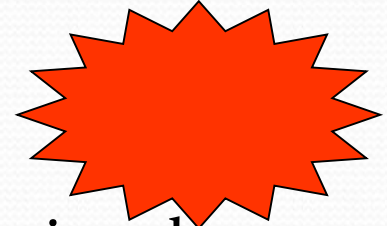
Need antigeenid (teatud molekulid: liitsuhkrud) on määratud geenidega.

Kui olemas, siis oma (A ja B), kui puuduvad, siis selline suhkur käitub võõras organismis kui võõraine e **antigeen**

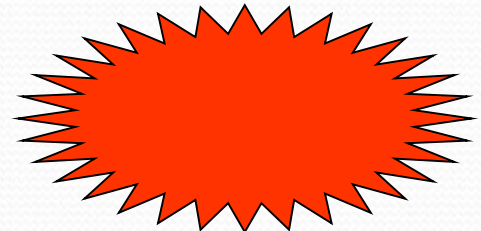
Polüalleelsus – tunnus on populatsioonis määratud rohkem kui kahe alleeliga

ABO-süsteem on määratud 3 alleeliga

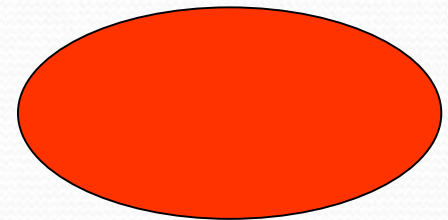
I^A - määrab antigeeni A tekke erütrotsüüdi pinnale:



I^B - määrab antigeeni B tekke erütrotsüüdi pinnale:



i - ei määra antigeenide teket erütrotsüüdi pinnale, on retsessiivne



Vererühm ABO süsteemis on määratud polüalleelselt (3 alleeli)

Vererühm (fenotüüp)	Genotüüp	Antigeenid raku pinnal	Kellele doonoriks?	Sagedus eestlastel
A	I^AI^A ja I^Ai	A	A, AB-le	35,3%
B	I^BI^B ja I^Bi	B	B, AB-le	23,2%
AB	I^AI^B	A ja B	AB-le	7,2%
O	i i	–	O- le	34,3%

Reesusüsteem

Alleel D määrab reesusantigeenide (D-antigeen) tekke erütrotsüüdile.

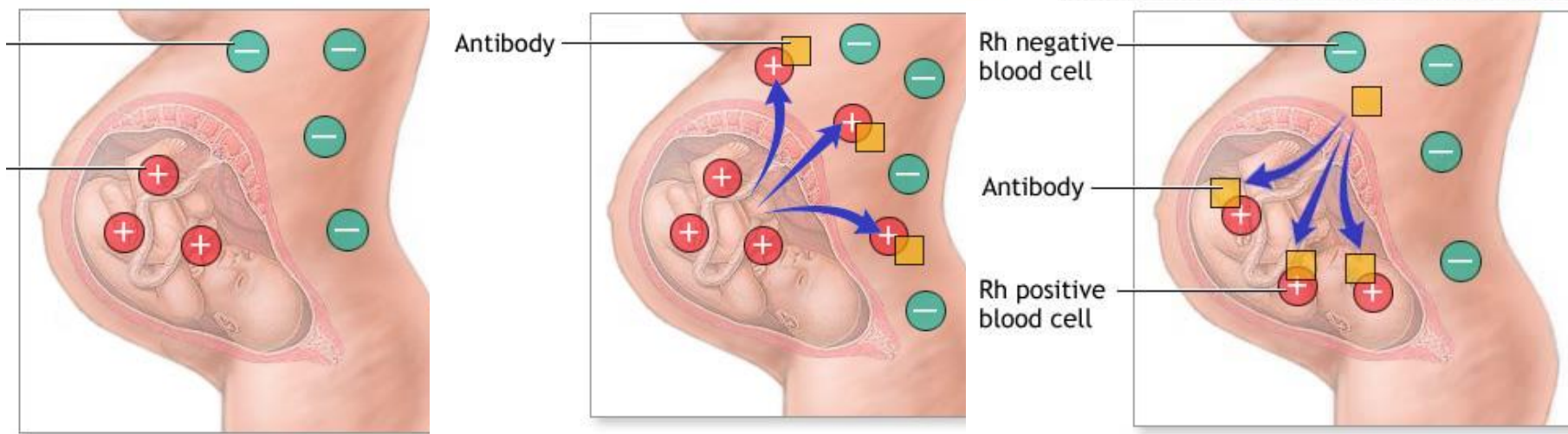
Alleel d (retsessiivne) määrab, et erütrotsüüdil ei ole reesusantigeeni.

Reesuposiitivne (Rh+) on inimene, kelle erütrotsüütidel on reesusantigeenid. Järelikult on tema genotüüp kas **D D** või **D d**

Reesusnegatiivne (Rh-) on inimene, kellel puuduvad reesusantigeenid.

Tema genotüüp on **d d**

Reesuskonflikt ema ja loote vahel



Sünnitusel satub loote verd ema vereringesse, emal tekivad antikehad.

Need kahjustavad järgmist loodet.

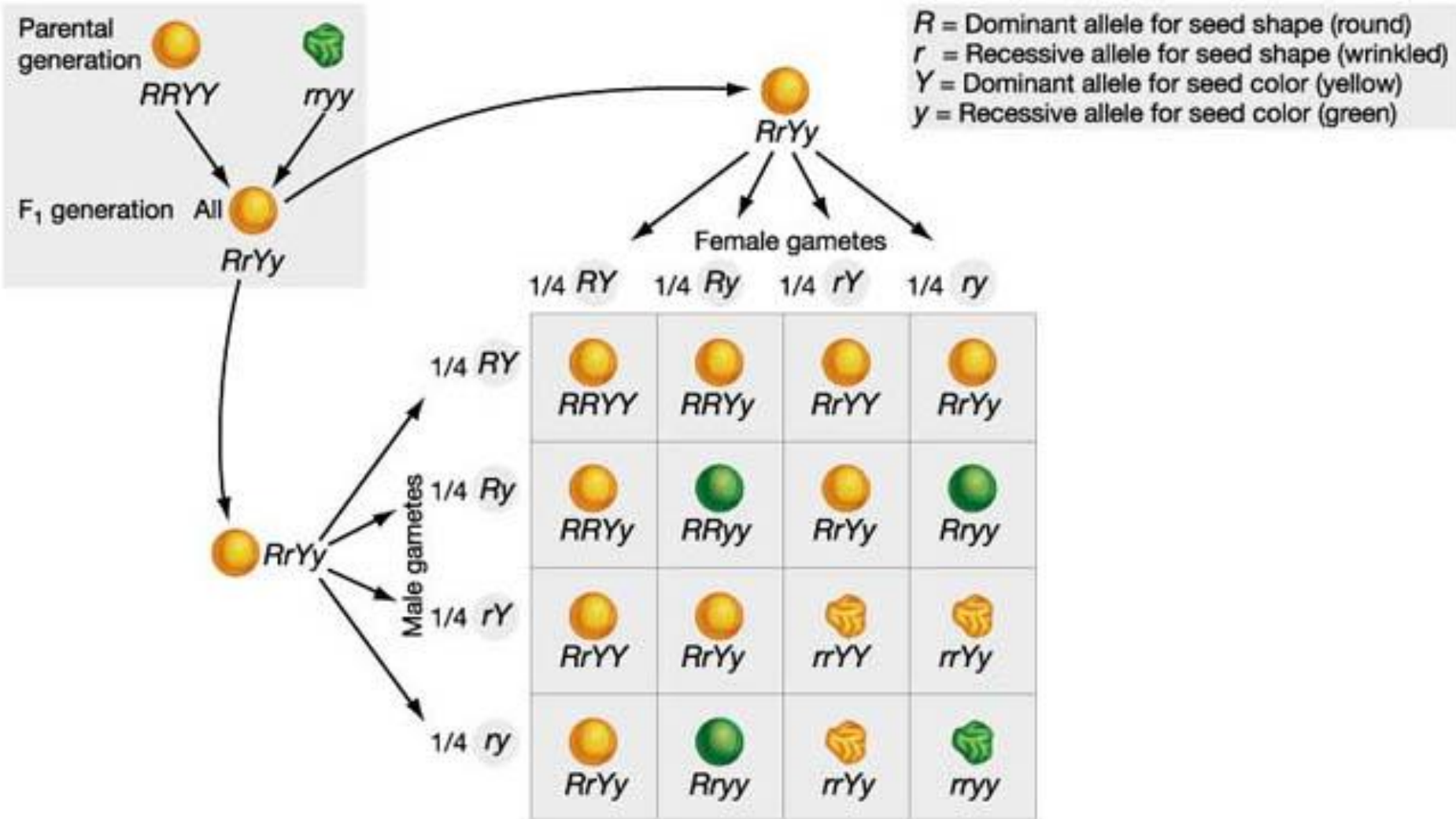
Mendeli III seadus

- Ehk sõltumatu lahknemise seadus:




Homosügootsete vanemate dihübriidisel ristamisel lahknevad mõlemad tunnusepaarid teises põlvkonnas teineteisest sõltumatult ja kombineeruvad omavahel vabalt (fenotüübiline suhe 9:3:3:1)

Dihübriidne ristamine – ristatakse kahe tunnuse poolest erinevaid isendeid.

Dihübriidne ristamine



Resulting genotypes: $9/16 R-Y-$: $3/16 R-yy$: $3/16 rrY-$: $1/16 rryy$

Resulting phenotypes: $9/16$  : $3/16$  : $3/16$  : $1/16$ 

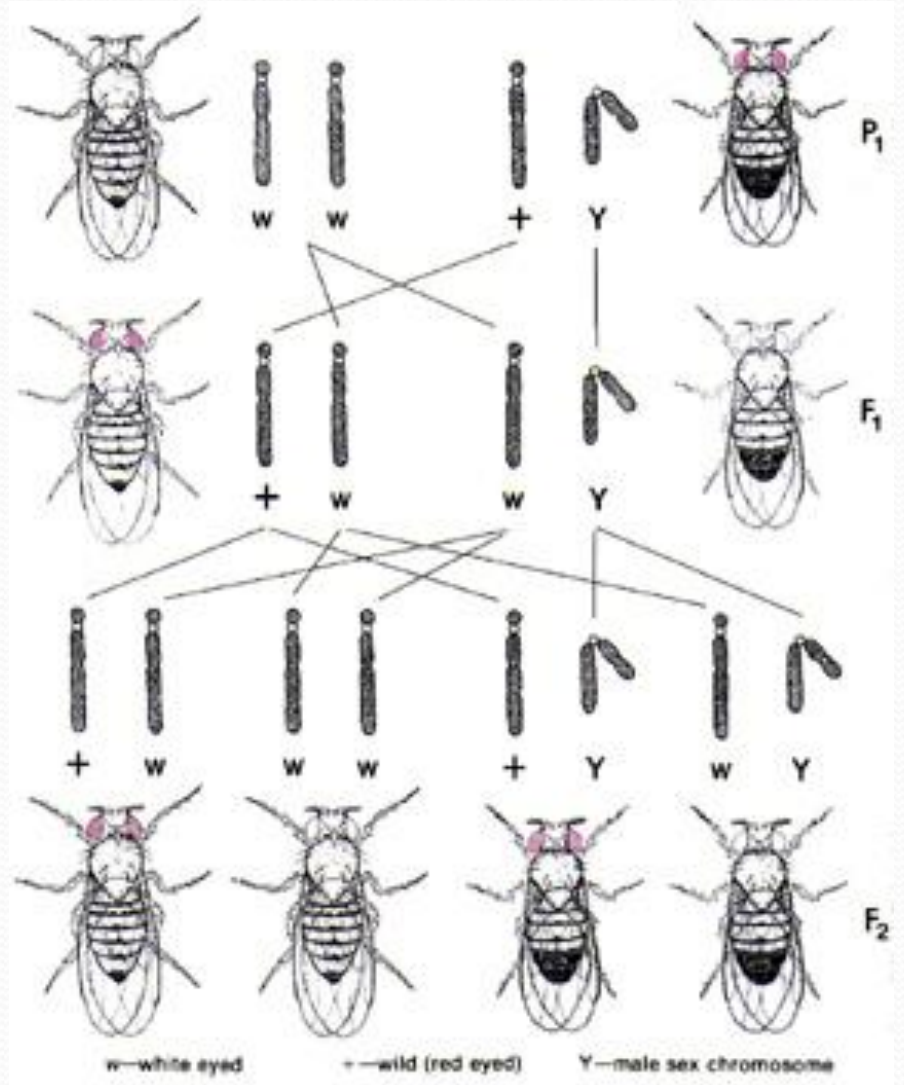
Thomas Hunt Morgan 1866-1945



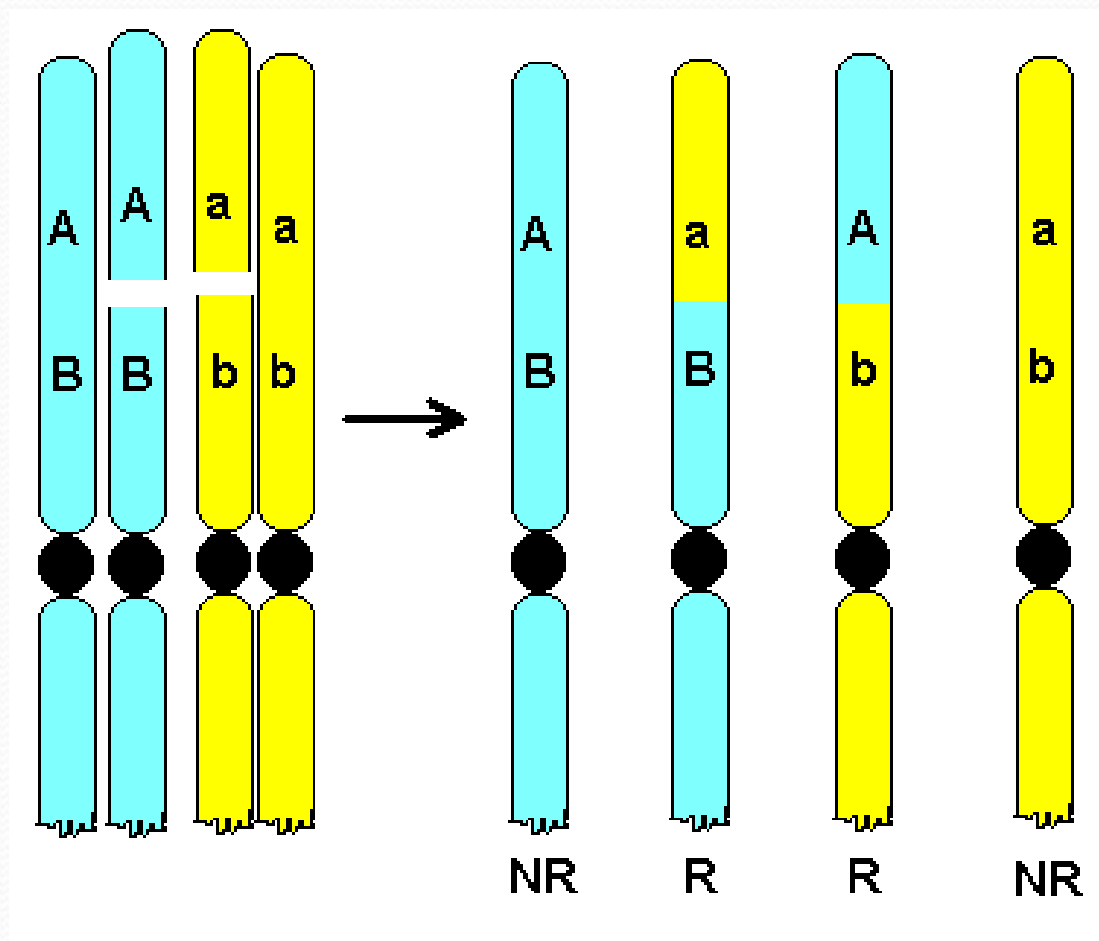
- Pani alguse eksperimentaalbioloogiale
- Tõestas, et pärilikkuse kandjaks on kromosoomid
- Avastas suguliitelise pärandumise
- „Morgan alustas traditsiooni, mis kestab senini ja tekitab aeg-ajalt tõsist segadust: geeni nimetatakse selle järgi, millist tunnust tekitab tema muteerimine (näiteks „valge silmavärvi geen”)“
(<http://www.sirp.ee/s1-artiklid/c9-sotsiaalia/puuviljakaerbse-lugu/>)



Drosophila melanogaster
ehk puuviljakärbes



Ristsiire viib samas kromosoomis paiknevad geenid teineteisest lahku

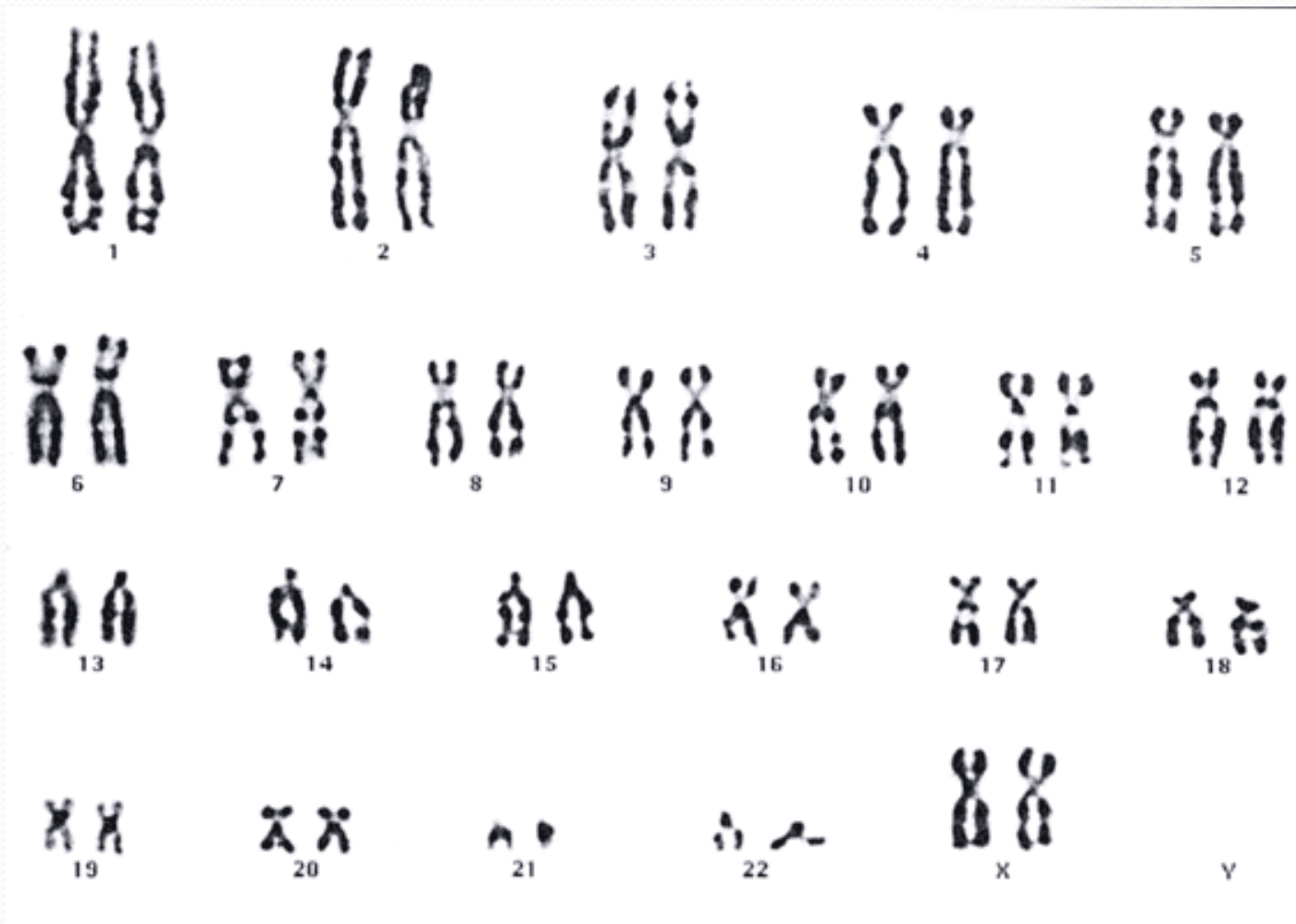


Morgani reegel ehk geenide aheldatus

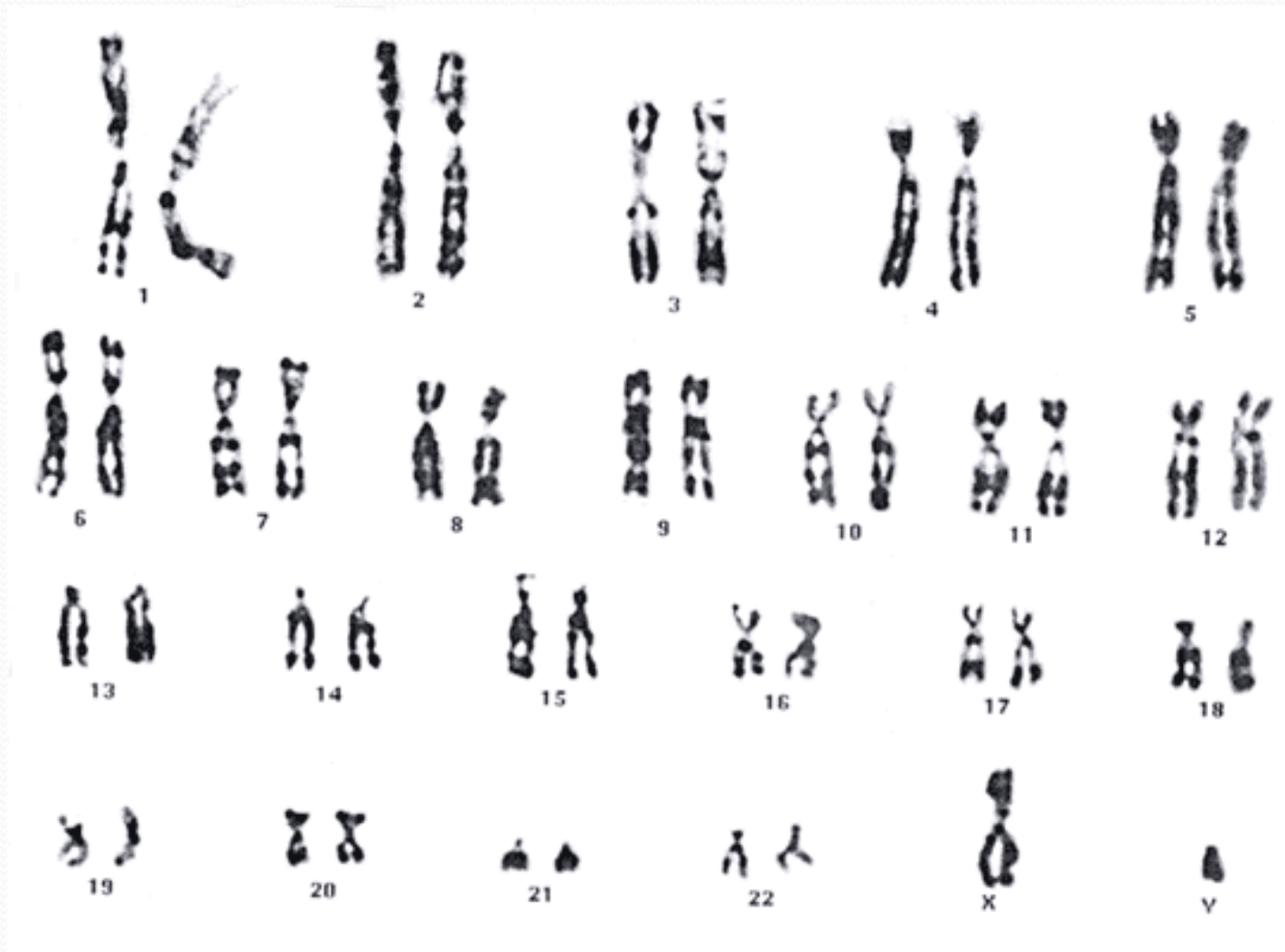
- Ühes kromosoomis paiknevad geenid päranduvad enamasti koos, kusjuures koospärandumise tõenäosus on seda suurem, mida lähemal nad teineteisele paiknevad.

Selliseid üksteise lähedal ja enamasti koos päranduvaid gene nimetatakse **aheldunud geenideks**

Naise karütüüp



Mehe karütüüp



Suguliiteline pärandumine

- **X** ja **Y** kromosoomides on geenid, mis määravad sootunnuseid.
- X ja Y kromosoomid ei ole homoloogilised, sest nendes on erinevad geenid.
- **XY -mees**

Y kromosoomis alla saja geeni, valke kodeerib mõnikümmend

- **SRY geen** – aktiveerub umbes 7. loote arengunädalal. Määrab ära seemnesarjade arengu, kus hakatakse tootma testosterooni, mis omakorda aktiveerib meessootunnuste arengu (kui ei aktiveeru, siis meessootunnuseid välja ei kujune!)

Suguliiteline pärandumine

- **XX -Naine**

- Munasarjade areng algab umbes 12. arengunädalal
- X kromosoomis umbes 2000 geeni, enamus vajalikud nii naistele kui meestele! Pole seotud soo määramisega!
- Üks X on alati välja lülitunud (kaitseks üleliigse koguse produktide tootmise eest!), seda kromosoomi nimetatakse **Barri kehakeseks**
- X kromosoomis on ka geene, mis määravad mingit muud tunnust, nagu näiteks hemofiilia (vere hüübimatus).

Sugukromosoomidest sõltumatud soovead

- On XX kromosoomidega mehi ja XY kromosoomidega naisi. (1:25000)
- **Swyeri sündroom**
 - XY kromosoomiga sügoodist areneb naine juhul, kui mingil põhjusel on genoomis mutatsioon, mis takistab SRY-geeni avaldumist
- täielik androgeen-tundetuse sündroom
 - Testosterooni küll toodetakse, aga rakkudel puudub võime sellele reageerida – olemas testised, kuid sugurakke ei toodeta

Mõlemal juhul viljatud ja naissuguorganite osaline puudumine

Sugukromosoomidest sõltumatud soovead

- **XX kromosoomidega mees:**
- **De la Chaelle`i sündroom**
 - Ristsiirde tulemusel kantakse SRY geen Y kromosoomist üle X kromosoomile
 - Tütrel (XX) sünnil aktiveerib seal SRY geen meessoost tunnuste arengu. (väiksemad munandid ja viljatus)

Suguliitelised haigused

- Sugukromosoomides olevaid geene, mis ei määra sugutunnuseid, nim. **suguliitelisteks geenideks.**

X-liitelised dominantseid tunnused

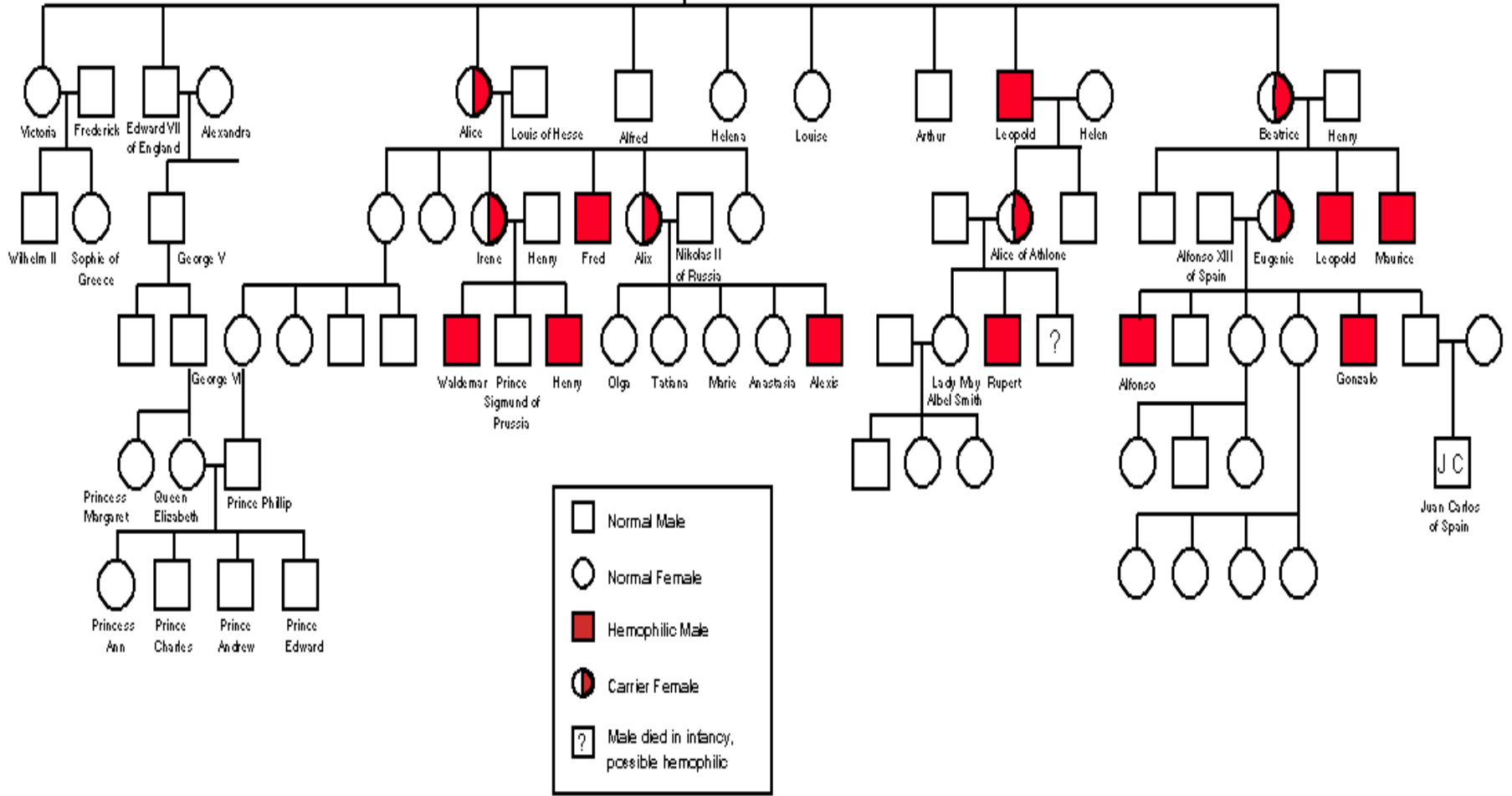
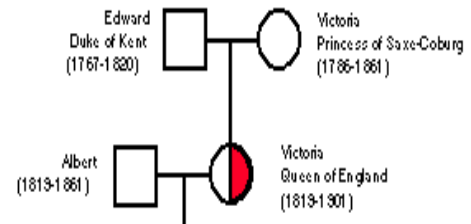
Fragiilse Xi sündroom: põhjustab vaimse arengu mahajäämust ja autismi

X-liitelised retsessiivsed tunnused

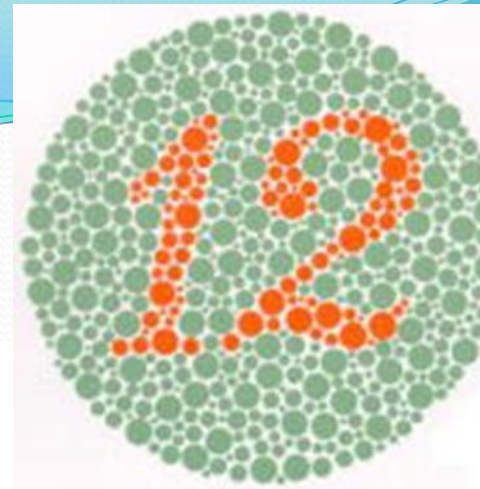
Hemofiilia e vere hüübimatus on määratud retsessiivse alleeliga, mis asub X-kromosoomis (X^h).

Hemofiiliat mittemäärav geen on dominantne (X^H).

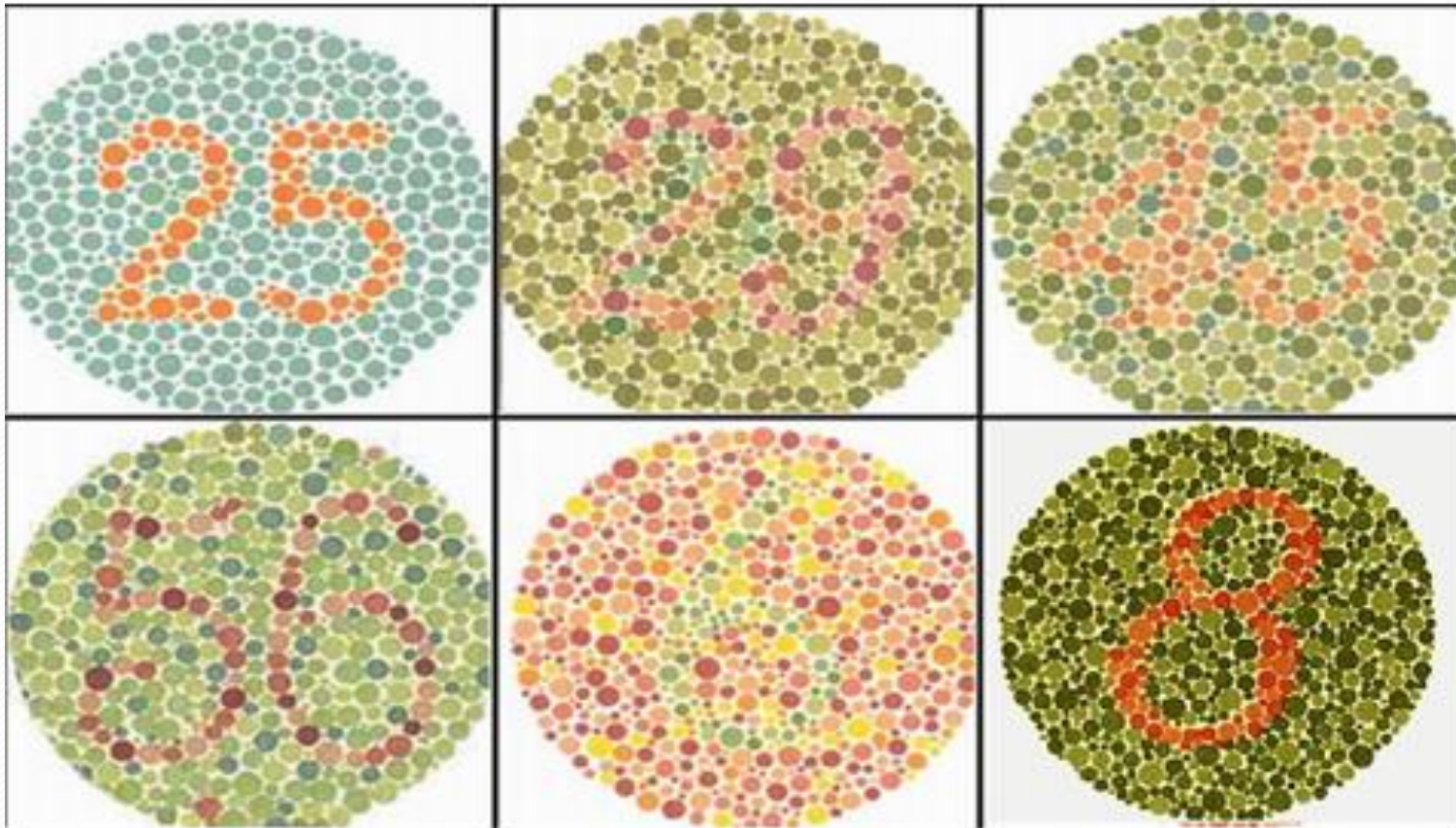
Seetõttu avaldub mehel hemofiilia ühe retsessiivse alleeli olemasolul.



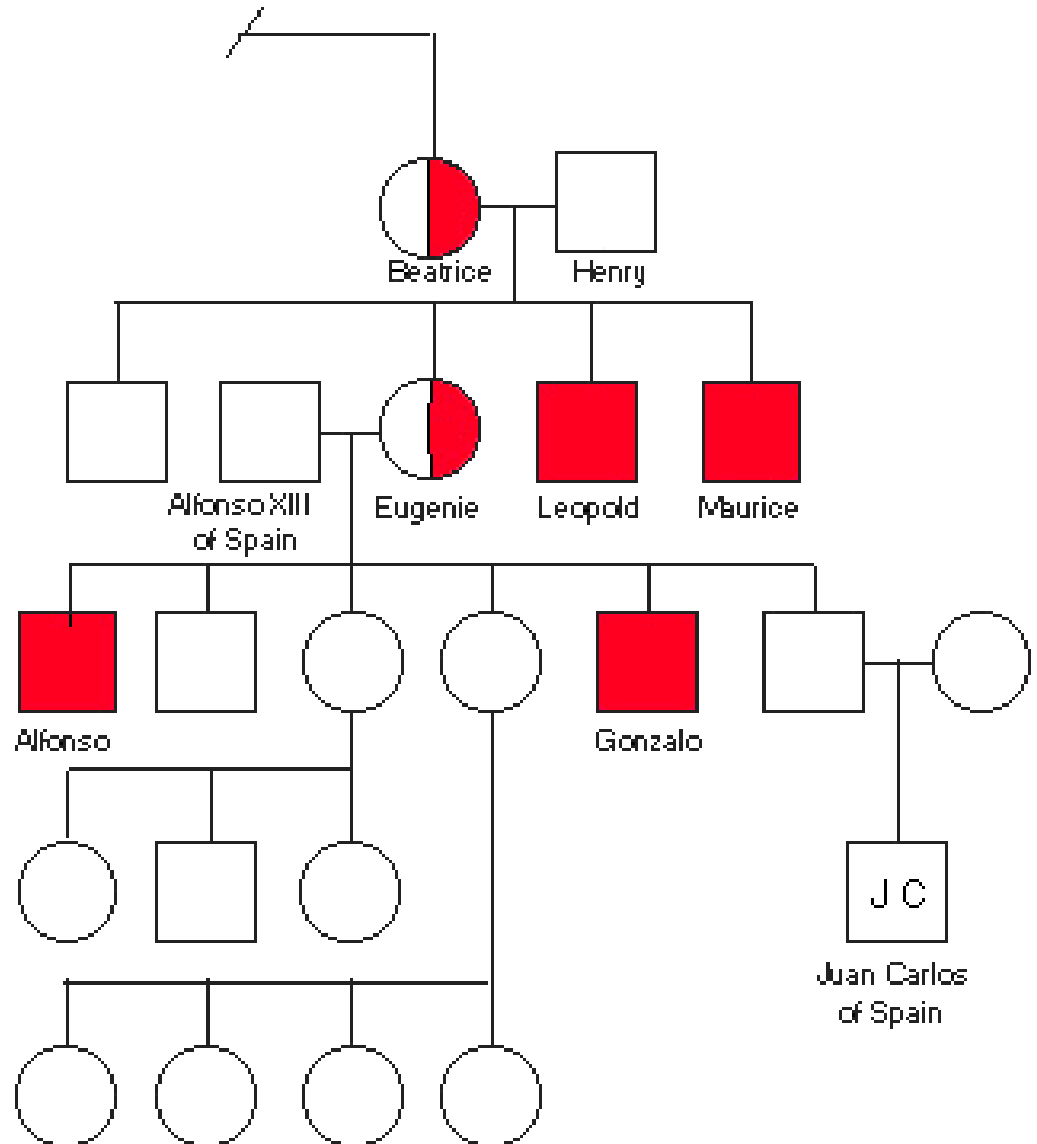
Daltonism on samuti määratud retsessiivse alleeliga X kromosoomis (X^d).



Kas värvipimedal on võrreldes normaalse nägevusega inimesega vähem kolvikesi või kepikesi?



Genealoogiline meetod tunnuste pärandumise uurimiseks

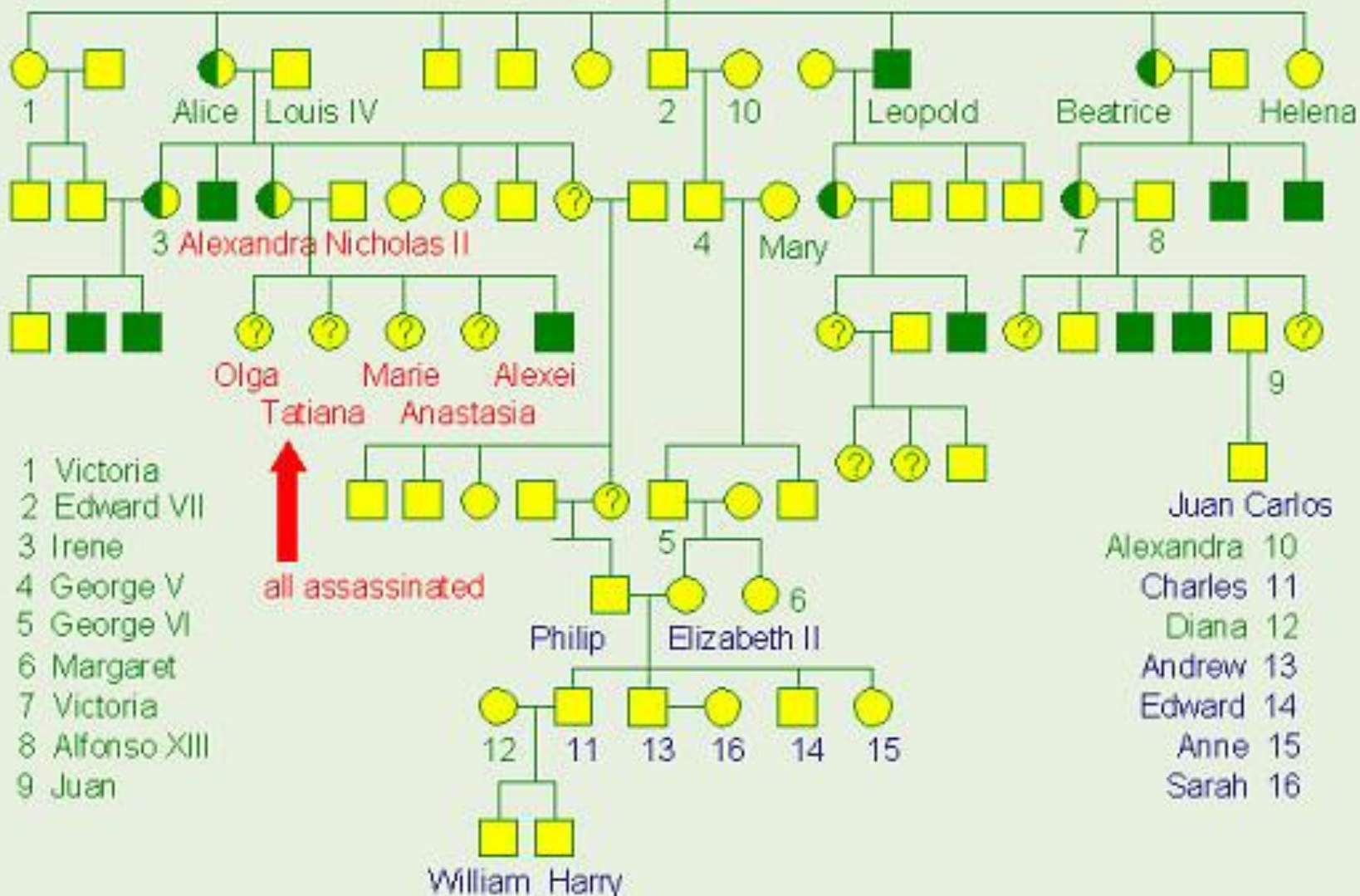


Normal Female

Carrier Female

Normal Male

Hemophiliac Male



- 1 Victoria
- 2 Edward VII
- 3 Irene
- 4 George V
- 5 George VI
- 6 Margaret
- 7 Victoria
- 8 Alfonso XIII
- 9 Juan

- Juan Carlos
- Alexandra 10
- Charles 11
- Diana 12
- Andrew 13
- Edward 14
- Anne 15
- Sarah 16

William Harry

Kasutatud kirjandus (Ülle Irdt)

- <https://www.youtube.com/watch?v=uS2mpCuUJa4>
- Tenson, T., Kaldalu, N., Tehnunen, A., jt. (2013): „Bioloogia Gümnaasiumile“, III; Avita
- <https://www.youtube.com/watch?v=QdoHrY2NlwY>
- <http://www.sirp.ee/s1-artiklid/c9-sotsiaalia/puuviljakaerbse-lugu/>