

Monohübridne lahkne mine

Lahkne mine vahepealsete tunnustega

27. Vahemeremaade rahvaste populatsioonis esineb alleel (th), mis põhjustab hemoglobiini sünteesi häireid. Homosügootidel selle alleeli suhtes areneb lapseas surmaga lõppev aneemiavorm – raske talasseemia. Heterosügootidel esineb mitteeluohulik kerge talasseemia. Missugustest abieludest ja millise tõenäosusega sünnivad raske talasseemiaga lapsed?

Et raske talasseemia on varase letaalsusega haigus, siis homosügootid (th th) seda alleeli levitada ei saa. Sellise lapse sünniks on aga vajalik talasseemia-alleeli olemasolu mõlema vanema genotüübis. Järelikult sünnivad raske talasseemiaga lapsed kerge talasseemiaga heterosügootsete (Th th) isikute abielu korral. Niisugustes perekondades sünnib nii terveid (Th Th) kui ka kerge ja raske talasseemiaga lapsi, vastavalt tõenäosustega 25%, 50% ja 25%.

Lahkne mine kodominantsete tunnustega

30. Inimese MN-süsteemi vererühmad (M, N, MN) on määratud ühe geeni kahe kodominantse alleeliga. Milliste vererühmadega vanemate puhul ja millise tõenäosusega sünnivad MN-rühmaga lapsed?

MN-rühmaga lapsed sünnivad perekondades, kus on vanemad:

- 1) M x N
- 2) M x MN
- 3) N x MN
- 4) MN x MN

Esimesel juhul on MN-lastete sünnitõenäosus 100%, kõigil teistel juhtudel 50%.

Lahkne mine domineerimisega

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

Vanemad peavad olema dominantsete tunnustega heterosügootid (muidu ei saa teistsuguse tunnusega laps sündida): $Rr \times Rr \rightarrow \frac{3}{4} R-$ (blond) + $\frac{1}{4} rr$ (punapäine).

- a) $\frac{1}{4}$ (punapäine) x $\frac{1}{2}$ (poiss) = $\frac{1}{8}$
- b) $\frac{3}{4}$ (blond) x $\frac{1}{2}$ (tüdruk) = $\frac{3}{8}$

49. Arvutage, millised on tõenäosused, et heterosügootsete pruunisilmsete vanemate kahest lapsest

- a) mõlemad on pruunisilmsed;
- b) mõlemad on sinisilmsed;
- c) üks on pruuni-, teine sinisilmne.

Kuivõrd pruunisilmsus (üks kahest alternatiivsest võimalusest) esineb heterosügootse genotüübi puhul, siis on see dominantne tunnus. Seega tõenäosus, et selle perekonna kahest lapsest mõlemad on pruunisilmsed, võrdub $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$ (56,25%). Tõenäosus, et mõlemad on sinisilmsed, võrdub $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$ (6,25%). Kolmas lastepaar (pruuni- ja sinisilmne) võib realiseeruda kahe teineteist välistava sünnijärjestuse variandina), millest selles perekonnas võib-olla ükskõik kumb.

Seega sellise paari esinemise tõenäosus on: $(\frac{3}{4} \times \frac{1}{4}) + (\frac{1}{4} \times \frac{3}{4}) = \frac{3}{16} + \frac{3}{16} = \frac{6}{16}$ (37,50%).

Kontroll: $\frac{9}{16} + \frac{1}{16} + \frac{6}{16} = \frac{16}{16} = 1$

Polüalleelne lahkne mine

53. Leidke, milline on tõenäosus, et heterosügootsete A-veregrupiga vanemate neljast lapsest on kaks A-grupiga ja kaks 0-grupiga.

Oodatav neljalapseline kombinatsioon võib realiseeruda ühena kuuest võimalikust sünnijärjestuse variandist:

- 1) A A 0 0, 2) 0 0 A A, 3) A 0 A 0, 4) 0 A 0 A, 5) 0 A A 0, 6) A 0 0 A;

Iga variandi tõenäosus on $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{9}{256}$

Mistahes variandi esinemise tõenäosus nende võimalike hulga võrdub nende kõigi tõenäosuste summaga (variantide tõenäosuste võrdsuse tõttu ka üksiktõenäosuse ja variantide arvu korrutisega):

$$\frac{9}{256} \times 6 = \frac{54}{256}$$

Kontrolliks võib arvutada sellise perekonna laste kõigi võimalike nelikkombinatsioonide tõenäosused, mille summa peab võrduma ühega: $\frac{54}{256} + \frac{81}{256} + \frac{108}{256} + \frac{12}{256} + \frac{1}{256} = 1$

Dihübridne sõltumatu lahkne mine

Lahkne mine vahepealsete ja kodominantsete tunnustega

65. Mõlemal vanemal on vererühmad AB, MN. Määrake, missuguste vererühmadega lapsed ja milliste tõenäosustega võiksid selles perekonnas. (Küsitakse fenotüüpe!)

Vanemad on ühesugused diheterosügootid: $I^A I^B L^M L^N \times I^A I^B L^M L^N$

Määrame oodatava lahkne mine kummagi vererühmasüsteemi suhtes eraldi ja seejärel kombineerime mõlemad lahkne mine read: $(\frac{1}{4} A : \frac{2}{4} AB : \frac{1}{4} B) \times (\frac{1}{4} M : \frac{2}{4} MN : \frac{1}{4} N)$

68. Lainesjuukseline bariton on abielu lainesjuukselise metsosopraniga. Vanemate mõlemad tunnused on intermediaarsed. Missugune on tõenäosus, et nende laps on:

- lainesjuukseline bass;
- lokkisjuukseline sopran.

Tunnuste intermediaarsuse tõttu peavad vanemad olema diheterosügoodid. Analüüsime oodatavat lahknemist kummagi tunnuse suhtes eraldi. Lainesjuukselistel vanematel ($Ss \times Ss$) võib sündida kolme juuksejuga lapsi selliste tõenäosustega: $\frac{1}{4}$ lokkisjuukselisi (SS), $\frac{2}{4}$ lainesjuukselisi (Ss) ja $\frac{1}{4}$ sirgejuukselisi (ss). Hääletüüp on soost sõltuv tunnus, mis on määratud ühe alleelipaariga: mehed vastavalt bassid ($H^b H^b$), baritonid ($H^b H^t$) ja tenorid ($H^t H^t$) ning naised aldid ($H^b H^b$) metsosopranid ($H^b H^t$) ja sopranid ($H^t H^t$). Seega tuleb oodatava lapse hääletüübi ennustamisel arvestada ka sugu. Oodatavad tõenäosused on:

- $\frac{1}{2} (Ss) \times \frac{1}{4} (H^b H^b) \times \frac{1}{2} (\text{poiss}) = \frac{1}{16}$ - lainesjuukseline bass
- $\frac{1}{4} (SS) \times \frac{1}{4} (H^t H^t) \times \frac{1}{2} (\text{tüdruk}) = \frac{1}{32}$ - lokkisjuukseline sopran

Lahknemine domineerimisega

74. Mõlemal vanemal on vererühmad A, Rh^+ . Neil sündis laps vererühmadega O, Rh^- . Missugused fenotüübid ja millise tõenäosusega võivad olla nende järgmisel lapsel.

Mõlemad vanemad on diheterosügoodid $I^A i Rr$. Järgmise lapse võimalik fenotüüp ja selle tõenäosus:

$$\left(\frac{3}{4}A + \frac{1}{4}O\right) \times \left(\frac{3}{4}Rh^+ + \frac{1}{4}Rh^-\right)$$

Segatüüpi lahknemine

77. Mõlemad vanemad on vererühmadega MN, Rh^+ . Nende esimesel lapsel on vererühmad MN, Rh^- .

Missugused vererühmadega ja millise tõenäosusega võivad olla nende vanemate järgmisel lapsel?

Vanematel on ühesugune genotüüp $L^M L^N Rr$. Järgmise lapse võimalike fenotüüpide tõenäosused:

$$\frac{3}{16} M Rh^+, \frac{1}{16} M Rh^-, \frac{6}{16} MN Rh^+, \frac{2}{16} MN Rh^-, \frac{3}{16} N Rh^+, \frac{1}{16} N Rh^-.$$

81. Vanematest ühel on veregrupid A, Rh^+ ja teisel B, Rh^+ . Neil sündis laps veregruppidega O, Rh^- .

Leidke järgmise lapse võimalikud veregrupid ja nende tõenäosus.

Laps on genotüübiga $ii rr$. Vanemate genotüübid on järelikult $I^A i Rr \times I^B i Rr$. Edasi kasutame tuttavat meetodit:

$$\left(\frac{1}{4}O + \frac{1}{4}A + \frac{1}{4}B + \frac{1}{4}AB\right) \times \left(\frac{3}{4}Rh^+ + \frac{1}{4}Rh^-\right)$$

Lahknemine analüüsival ristamisel

86. Mees vererühmadega A, Rh^+ kelle isal olid vererühmad AB, Rh^- ja emal O, Rh^+ , abiellus naisega, kellel on vererühmad O, Rh^- . Missuguste vererühmadega lapsi ja milliste tõenäosustega võib sellises perekonnas oodata?

Mehe genotüüp – $I^A i Rr$ ja naise genotüüp – $ii rr$. Laste võimalikud fenotüübid: A Rh^+ , A Rh^- , O Rh^+ , O Rh^- , kõigil tõenäosus 25%.

Polühübridne sõltumatu lahknemine

92. Vanematest ühel on veregrupid O, MN, Rh^+ ja teisel AB, M, Rh^+ . Missugune 4-st lapsest järgmiste vererühmadega:

- O, MN, Rh^+ ;
- AB, M, Rh^+ ;
- B, M, Rh^- ;
- A, N, Rh^+ võib olla nende vanemate laps?

Mitme erineva fenotüübiga lapsi võiks niisuguste vererühmadega vanematel olla?

Selgitame, missuguste vererühmakombinatsioonidega lapsed võiksid niisuguste fenotüüpidega vanematel üldse olla: A ja B; M ja MN; Rh^+ ja Rh^- . Võrdleme vaidlusaluste laste vererühmi selles perekonnas lubatavatega. Leiame, et ainult 3) lapse kõik vererühmad sobivad selle vanematepaari lapsele.

Erinevate fenotüüpide võimalik arv selle perekonna lastel on $2 \times 2 \times 2$.

97. Hiirte (ja paljude teistegi imetajate) karvavärvus on määratud kuue omavahel koostoimes oleva ja sõltumatult lahkneva põhigeeni (A, B, C, D, E, S) poolt.

- Kui palju erinevaid genotüüpe nende geenide suhtes võib olla populatsioonides, kui eeldame, et kõigil neil geenidel on 2 alleeli?
- Kui palju erinevaid genotüüpe saab olla juhul, kui arvestame, et kaks neist geenidest on polüalleelsed – üks (A) viie, teine (C) kuue alleeliga?

Iga geeni suhtes võimalike erinevate genotüüpide arv avaldub: $g = \frac{k \cdot (k+1)}{2}$, kus k on erinevate alleelide arv.

- $3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 \times 3 = 3^6 = 729$
- 5 alleeli puhul on ühe geeni suhtes erinevate genotüüpide arv 15 ja 6 alleeli puhul – 21. Genotüüpide koguarv on: $21 \times 15 \times 3^4 = 25\,515$.

100. Vanematest on üks veregruppidega A, MN, Rh⁺ ja teine B, MN, Rh⁺. Neil sündis laps veregruppidega O, MN, Rh⁻. Leidke, mitme erineva genotüübi ja fenotüübiga lapsi võiks selles perekonnas üldse sündida. Missugune on veregruppidega A, MN, Rh⁺ lapse sünni tõenäosus?

Lapse veregrupe arvestades määrame vanemate genotüübid: I^{Ai} L^ML^N Rr ja I^{Bi} L^ML^N Rr. Erinevate genotüüpide võimalik arv lastel on sõltumatu lahknemise seaduse kohaselt seega $4 \times 3 \times 3 = 36$. Erinevate veregruppide arv kahe esimese geeni suhtes langeb kokku erinevate alleelipaaride arvuga (A, B, AB, O, ja M, MN, N), kolmanda geeni suhtes võrdub aga kahega (Rh⁺ ja Rh⁻). Kõigi võimalike veregruppide kombinatsioonide (fenotüüpide) arv on järelikult: $4 \times 3 \times 2 = 24$. Tunnustekombinatsiooni A, MN, Rh⁺ tõenäosus on: $\frac{1}{4} \times \frac{1}{2} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{32}$

101. Üks vanematest on veregruppidega B, MN, Rh⁺ ja teine AB, MN, Rh⁺. Neil sündis laps veregruppidega A, M, Rh⁻. Leidke, missugune on sellise lapse sünni kordumise tõenäosus. Missuguste veregruppidega lapse sünd on kõige tõenäolisem selles perekonnas?

Lapse veregruppide arvestamisel selgub, et vanemate genotüübid on I^{Bi} L^ML^N Rr ja I^{Ai}I^B L^ML^N Rr. Leiame võimalikud veregrupid ja nende tõenäosused iga geeni kohta eraldi: $\frac{2}{4}B, \frac{1}{4}A, \frac{1}{4}AB; \frac{1}{4}M; \frac{2}{4}MN, \frac{1}{4}N$ ja $\frac{3}{4}Rh^+, \frac{1}{4}Rh^-$. Veregruppidega A, M, Rh⁻ lapse sünni tõenäosus on: $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{64}$
Kõige tõenäolisem veregrupikombinatsioon on: $\frac{1}{2}B, \frac{1}{2}MN, \frac{3}{4}Rh^+$.

103. Sünnitusmajas aeti juhuslikult segi kolm ühel ööl sündinud last, kelle veregrupid olid O, B ja AB. Vanemate paarid olid veregruppide järgi sellised:

- 1) O x AB
- 2) A x B
- 3) B x B. Leidke iga lapse vanemad.

Selgitame kõigepealt, missuguste veregruppidega lapsed võiksid üldse olla igal vanematepaaril. 1) paaril on need A ja B; 2) paaril – kõigi gruppidega (kui mõlemad vanemad on heterosügootid – I^{Ai} x I^{Bi}) ning 3) paaril – B ja O (eeldame heterosügootsust). Seega võib AB-laps olla ainult 2) vanematepaaril. Ülejäänud kahest peab O-grupiga laps olema 3) vanematepaari oma ja B-laps 1) paari oma.

105. Emal on veregrupid O, MN, Rh⁻ ja lapsel O, N, Rh⁺. Missugune neist viiest mehest, kelle veregrupid on

- 1) O, M, Rh⁺
- 2) AB, N, Rh⁺
- 3) O, N, Rh⁻
- 4) B, M, Rh⁺
- 5) A, MN, Rh⁺ võiks olla selle lapse isa?

Võimaliku isa leidmiseks tuleb selgitada, missugused alleelid pidi laps saama isalt. Mees, kelle genotüübis on kõik need alleelid, võib olla lapse isa. Lapse ja ema veregruppide võrdlusest selgub, et laps pidi isalt saama alleelid i, L^N ja R. Meeste fenotüüpide analüüs näitab, et ainult 5) mehe (A, MN, Rh⁺) genotüüp võib sisaldada kõiki vajalikke allelele (kui I^{Ai}, L^ML^N, Rr).

Suguliiteline pärandumine

Monohübriidne lahknemine isassoo heterogameetsuse puhul

147. D-vitamiini-resistentse rahhiiti haigestumine on tingitud pärilikust fosforivaegusest veres (hüpofosfateemiast). Kui selletüübiline rahhiit esineb emal, siis haigestuvad keskmiselt pooled lapsed, nii pojad kui tütreid; Kui selle haiguse all kannatab isa, siis haigestuvad kõik tütreid, kuid pojad on alati terved. a) Missugune on selle haiguse päritavusviis? b) Missuguseid lapsi võiks oodata perekonnas, kus mõlemad vanemad põevad D-vitamiini-resistentset rahhiiti?

Vastus: a) Suguliiteline, täpsemalt X-liiteline, kuna haigus sõltub soost ning esineb mõlemast soost lastel ning dominantne, kuna haigel isal on kõik tütreid haiged;
b) Ülima tõenäosusega on ema selles perekonnas heterosügootne (defektse alleeli harulduse tõttu homosügootne peaaegu ei esine): Pooled pojad on haiged ja kõik tütreid on haiged.

$$X^R X^r \times Y X^R = \frac{1}{2} Y X^R + \frac{1}{2} Y X^r // \frac{1}{2} X^R X^R + \frac{1}{2} X^R X^r$$

148. Perekonnas on 5 normaalse nägemisega tütart ja 6 poega, kes kõik on daltoonikud (puna-rohepimedad). Määrake vanemate geno- ja fenotüübid.

Üks tunnusvorm esineb ainult poegadel, teine ainult tütaridel, järelikult on tegemist suguliitelise tunnusega. Pojad, kes saavad oma X-kromosoomi emalt, on kõik ühesugused, järelikult on ema homosügootne daltonismialleeli suhtes ja on daltoonik. Seega haigus on X-liiteline ja retsessiivne. Tütred saavad ka kõik emalt daltonismi alleeli kuid on terved, järelikult on nad saanud isa X-kromosoomiga dominantse normaallalleeli. Pojad daltoonikud ja tütreid kõik terved, aga haigusekandjad.

$$X^d X^d \times Y X^D = \frac{1}{2} Y X^d + \frac{1}{2} Y X^D // \frac{1}{2} X^D X^d + \frac{1}{2} X^d X^d$$

Populatsiooni geneetiline analüüs

Autosoomsed geenid

167. Ühes Itaalia linnas sündis kümnekonna aasta jooksul 27 500 last, kellest 11 olid homosügootsed ühe aneemiavormi talasseemia-alleeli (th) suhtes. Leidke, milline oli populatsioonis tervete (Th Th), kerge talasseemiaga (Th th) ja raske talasseemiaga (th th) laste sagedus?

Kasutame valemit genotüübisageduste määramiseks autosoomse dialleelse geeni puhul, kus p ja q on alleelide sagedused.

$$(pA + qa)^2 = p^2AA + 2pq Aa + q^2aa = 1 \quad \text{ja} \quad p + q = 1$$

Leiame andmetest homosügootide sageduse $q^2 = 11 : 27\,500 = 0,0004$.

Leiame retsessiivse alleeli (th) sageduse $q = 0,02$.

Dominantse alleeli (Th) sagedus $p = 1 - q = 1 - 0,02 = 0,98$.

Hardy-Weinbergi võrrandi alusel leiame populatsiooni geneetilise struktuuri:

$$\begin{aligned} p^2Th\ Th + 2pq\ Th\ th + q^2\ th\ th &= 1 \\ 0,98^2\ Th\ Th + 2 \times 0,98 \times 0,02\ Th\ th + 0,02^2\ th\ th &= 1 \\ 0,9604\ Th\ Th + 0,0392\ Th\ th + 0,0004\ th\ th &= 1 \end{aligned}$$

Seega on tervete laste sagedus 0,9604, kerge talasseemiaga laste sagedus 0,0392 ja raske talasseemiaga laste sagedus 0,0004.

169. Reesuskonflikt (ema ja loote immunoloogiline sobimatus) või tekkida juhul, kui reesusnegatiivne (Rh⁻) naine on abielus reesuspositiivse (Rh⁺) mehega. Leidke milline on selliste abielude sagedus, kui on teada, et reesusnegatiivsust määrava retsessiivse alleeli (r) sagedus populatsioonis on 0,4.

Ülesandes on antud retsessiivse alleeli (r) sagedus: $q = 0,4$.

Leiame dominantse alleeli (R) sageduse: $p = 1 - q = 1 - 0,4 = 0,6$

Edasi leiame populatsiooni geneetilise struktuuri:

$$\begin{aligned} p^2\ RR + 2pq\ Rr + q^2\ rr &= 1 \\ 0,6^2\ RR + 2 \times 0,6 \times 0,4\ Rr + 0,4^2\ rr &= 1 \\ 0,36\ RR + 0,48\ Rr + 0,16\ rr &= 1 \end{aligned}$$

Seega on populatsioonis Rh-negatiivsete isendite (nii naiste kui meeste) sagedus 0,16 ja Rh-positiivsete (nii naiste kui meeste) sagedus aga $0,36 + 0,48 = 0,84 = 1 - 0,16$

Reesuskonflikti võimalusega abielude sagedus on: $0,16 \times 0,84 = 0,1344$, seega umbes 13%.

Suguliitelised geenid

176. Eestlaste hulgas on ca 7% meestest daltoonikud (puna-rohepimedad). Missugune on selle värvipimeduse oodatav sagedus eesti naiste hulgas, kui eeldada, et daltonism on tingitud ühest retsessiivsest suguliitelisest geenist? Milline osa naistest on oodatavalt "daltonismi konduktorid" ehk haigusekandjad heterosügootid?

Kasutame valemit genotüübisageduste määramiseks suguliitelise dialleelse geeni puhul:

homogameetsete isendite hulgas (naisterahvad): $(pA + qa)^2 = p^2AA + 2pq Aa + q^2aa = 1$

heterogameetsete isendite hulgas (meesterahvad): $pA + qa = 1$

Daltonismialleeli sagedus (q) meeste hulgas on 0,07.

Lähtudes eeldusest, et populatsioon on geneetilise tasakalus, omistame selle sageduse kogu populatsioonile. Siis peaks daltoonikute sagedus naiste hulgas olema $q^2 = 0,07^2 = 0,0049$ (0,49%).

Leiame dominantse alleeli sageduse: $p = 1 - q = 1 - 0,07 = 0,93$ ja

oodatav heterosügootide sagedus naiste hulgas seega on:

$$2pq = 2 \times 0,93 \times 0,07 = 0,13 \quad (13\% \text{ s.o iga kaheksas naine})$$

178. Eurooplaste hulgas on 0,64% naistest daltoonikud. Leidke populatsiooni geno- ja fenotüübiline struktuur. Mitu korda esineb daltonism meestel sagedamini kui naistel?

Kuivõrd daltonism esineb naistel homosügootsuse puhul, siis $q^2 = 0,0064 = 0,64\%$.

Daltonismi määrava retsessiivse alleeli (d) sagedus: $q = 0,08$

Edasi leiame dominantse alleeli sageduse: $p = 1 - q = 1 - 0,08 = 0,92$

Neist andmetest näeme, et naistest 0,64% on daltoonikud, ülejäänud 99,36% aga normaalse nägemisega, neist homosügootide $p^2 = 0,92^2 = 0,8464$ ehk 84,64% ja heterosügootide $2pq = 2 \times 0,92 \times 0,08 = 0,1472$ ehk 14,72%.

Meestel võrdub genotüübi sagedus suguliitelise alleeli sagedusega.

Seega meeste hulgas on daltoonikud $q = 0,08 = 8\%$.

Ülejäänud mehed (92%) on normaalse nägemisega (alleeliga D).

Meestel esineb daltonism naistest sagedamini $0,08 : 0,0064 = 12,5$ korda.