

## IV

## LINEAARNE GENEETILINE MUDEL, POPULATSIOONI OLULISEMAD GENEETILISED PARAMEETRID

Põllumajanduslooma potentsiaalse jõudluse määrab ära tema genotüüp. Sellega annab geneetika teoreetilised alused loomade aretuseks ja seleksiooniks. Aretuse teel on võimalik parandada vaid looma neid omadusi, millel esineb pärilik muutlikkus. Seetõttu on oluline tunda tunnuste päritavuse astet ja geneetilise variatsiooni seaduspärasusi.

### 4.1 LINEAARNE GENEETILINE MUDEL

#### 4.1.1 Populatsiooni feno- ja genotüübiväärtus, aretusväärtus

Populatsiooni geneetiliste omaduste analüüsimiseks on esmalt vaja teada, millest on tingitud isendite fenotüübiväärtuste erinevus. Üldisem **fenotüübiväärtust**  $P$  kirjeldav mudel on **lineaarne geneetiline mudel** kujul

$$P = \bar{P} + G + E, \quad (4.1)$$

kus populatsiooni keskmine fenotüübiväärtus on populatsiooni keskmiste genotüübiväärtuste ja keskkonna mõjude summa:  $\bar{P} = \bar{G} + \bar{E}$  ning  $G$  ja  $E$  väljendavad vastavalt indiviidi genotüübist ja temale mõjunud keskkonnatingimustest tingitud erinevust populatsiooni keskmisest. Summa  $\bar{G} + G$  kujutab endast indiviidi geenide ja nende kõikvõimalike interaktsioonide summaarset väärtust ja kannab nime **genotüübiväärtus** (*genetic value*), geenidest tingitud erinevust populatsiooni keskmisest nimetatakse aga **genotüübiefektiks**.

Genotüübiefekt on, arvestades seda määravate alleelide vahelisi võimalikke seoseid, lahtikirjutatav summana:

$$G = A + D + I, \quad (4.2)$$

kus  $A$  on looma **aretusväärtus** (*breeding value*) ehk aditiivne geneetiline väärtus (s.o. genotüübis olevate alleelide summaarne efekt),  $D$  on alleelide lookustesisesest interaktsioonist ehk dominant-susest tingitud efekt (dominantsushälve) ja  $I$  on geenide mitteaditiivsest toimest (erinevates lookustes asuvate geenipaaride koosmõjust) tingitud interaktsioonihälve ehk epistaasi efekt.

Et vanemailt järglastele päranduvad vaid üksikalleelid, mitte aga nendevahelised interaktsioonid, pakuvad aretuse seisukohast huvi ja on samas järglaste järgi hinnatavad üksnes alleeliväärtused. Keskmine **alleeliväärtus** (geeniväärtus) on hinnatav nende isendite hälbega populatsiooni keskmisest, kes said ühelt vanemalt selle alleeli, kusjuures kõik ülejäänud alleelid jaotusid täiesti juhuslikult. Genotüüpi kuuluvate alleelide väärtuste summa ongi looma aretusväärtus.

Seega on summa (4.2) liidetavatest praktiliselt hinnatav vaid aretusväärtus, mistõttu praktiliste aretuslike probleemide lahendamisel loetakse genotüübiefekt  $G$  võrdseks aretusväärtusega  $A$  ning mudel (2.1) saab kuju

$$P = \bar{P} + A + E \quad (4.3)$$

Kuna aretusväärtus on alleeliväärtuste summa ja alleeliväärtused väljendavad erinevust populatsiooni keskmisest olles seega keskmiselt võrdsed nulliga, on nulliga võrdne ka aretusväärtuste keskmine üle populatsiooni,  $\bar{A} = 0$ . Seetõttu on aretusväärtus objektiivne aditiivgeneetilise efekti mõõt üksnes selle populatsiooni tarvis, mille baasil ta määrati.

Aretusväärtuse hindamisel on oluline mõista, et kuna iga indiviidi genotüüpi kuuluvatest alleelidest on pooled pärit isalt ja pooled emalt, on aretusväärtus esitatav summana

$$A = \frac{1}{2} A_S + \frac{1}{2} A_D + MS, \quad (4.4)$$

kus  $A_S$  ja  $A_D$  on vastavalt vaatlusaluse indiviidi isa ja ema aretusväärtused ning  $MS$  väljendab Mendeli valiku mõju (Mendeli valikuks nimetatakse meioosi protsessis tehtavat lookusesisest alleelide vahelist valikut – valitakse, kumb kahest alleelist järglasele pärandub). Sageli hinnatakse põllumajanduses mitte looma aretusväärtust vaid üksnes järglasele edasi kandunud osa ( $\frac{1}{2}$ ) sellest (*transmitting ability*).

### 4.1.2 Fenotüübiline dispersioon ja selle komponendid

Analoogselt fenotüübiväärtuse esitusele valemis (4.1) on isendite fenotüübiväärtuste dispersioon populatsioonis ehk lihtsalt **fenotüübispersioon**  $\sigma_P^2$  genotüübi ja keskkonna sõltumatuse korral avaldatav **genotüübipersiooni**  $\sigma_G^2$  ja **keskkonnadispersiooni**  $\sigma_E^2$  summana:

$$\sigma_P^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2.$$

Et aga sugulasisendite omavaheline sarnasus on tingitud peamiselt alleelide aditiivsest toimest, kasutatakse praktikas fenotüübipersiooni komponentideks lahutust sarnaselt valemile (4.3):

$$\sigma_P^2 = \sigma_A^2 + \sigma_E^2, \quad (4.5)$$

kus  $\sigma_A^2$  on alleelide aditiivse (vanemait järglastele päranduva) toime dispersioon ehk **aditiivdispersioon**. Kuna aditiivdispersioon mõõdab indiviidide aretusväärtuste varieeruvust, on aditiivdispersiooni nulliga võrdumise korral uuritavatel loomadel identsed aretusväärtused.

Analoogselt summale (4.4) on komponentideks lahutatuna esitatav ka aditiivdispersioon:

$$\sigma_A^2 = \frac{1}{4}\sigma_{As}^2 + \frac{1}{4}\sigma_{Ab}^2 + \sigma_{MS}^2, \quad (4.6)$$

kus  $\sigma_{As}^2$  ja  $\sigma_{Ab}^2$  märgivad vastavalt isade ja emade aretusväärtuste varieeruvust ning  $\sigma_{MS}^2$  tähistab Mendeli valiku mõjust tingitud geneetilist varieeruvust (praktilistel analüüsidel loetakse viimane enamasti kuuluvaks keskkonnadispersiooni hulka). Eeldades, et nii populatsiooni kuuluvad isas- kui ka emasloomad moodustavad geneetiliselt sarnase struktuuriga grupid, siis on nii isas- kui ka emasloomade aretusväärtuste dispersioonid ligikaudu võrdsed populatsiooni aditiivdispersiooniga,  $\sigma_{As}^2 \approx \sigma_A^2$  ja  $\sigma_{Ab}^2 \approx \sigma_A^2$ . Viimastest võrdustest ja valemist (4.6) järeldub siis, et tervelt pool loomadevahelisest aditiivgeneetilisest varieeruvusest langeb Mendeli valiku arvele,  $\sigma_{MS}^2 \approx \frac{1}{2}\sigma_A^2$ .

## 4.2 POPULATSIOONI GENEETILISED PARAMEETRID

### 4.2.1 Päritavuskoefitsient

Oluliseim kvantitatiivseid tunnuseid iseloomustav geneetiline parameeter looma-populatsioonides on päritavuskoefitsient ehk päritavus (*heritability*). Päritavus seob indiviidi omadused (fenotüübi) tema geneetilise konstitutsiooniga (genotüübiga).

Päritavus kitsamas mõttes, ehk lihtsalt **päritavus**, näitab, kui suur osa populatsiooni üldisest fenotüübilisest muutlikkusest on tingitud päritavast genotüübilisest muutlikkusest. Päritavus (tähist.  $h^2$ ) avaldub genotüübi poolt põhjustatud päriliku muutlikkuse ehk aditiivdispersiooni  $\sigma_A^2$  ja fenotüübipersiooni  $\sigma_P^2$  suhtena:

$$h^2 = \frac{\sigma_A^2}{\sigma_P^2}. \quad (4.7)$$

Harvem leiab kasutamist päritavus laiemas mõttes ehk geneetilise determinatsiooni koefitsient  $h_w^2$ , mis näitab, mil määral erinevused isendite genotüüpides peegelduvad nende fenotüübiväärtuste erinevuses, ehk milline osa populatsiooni üldisest fenotüübilisest muutlikkusest on tingitud genotüübilisest muutlikkusest. Seega avaldub  $h_w^2$  genotüübipersiooni  $\sigma_G^2$  ja fenotüübipersiooni  $\sigma_P^2$  suhtena:

$$h_w^2 = \frac{\sigma_G^2}{\sigma_P^2}.$$

Kuna

$$0 \leq \sigma_A^2 \leq \sigma_G^2 \leq \sigma_P^2,$$

siis

$$0 \leq h^2 \leq h_w^2 \leq 1.$$

Kui päritavuskoefitsient võrdub nulliga, siis uuritava tunnuse hälbed populatsiooni keskmisest ei ole päritavad, ja kui päritavuskoefitsient võrdub ühega, on kogu tunnuse muutlikkus seletatav aditiivse geneetilise mõjuga.

Lihtsaim viis kasutada päritavuskoefitsienti indiviidi aretusväärtuse hindamisel on rakendada seda nn kaaluparameetrina iseloomustamiseks, millisel määral on indiviidi fenotüübiväärtuse ja populatsiooni keskmise fenotüübiväärtuse erinevus tingitud geenide aditiivsest efektist:

$$\hat{A} = h^2(P - \bar{P}). \quad (4.8)$$

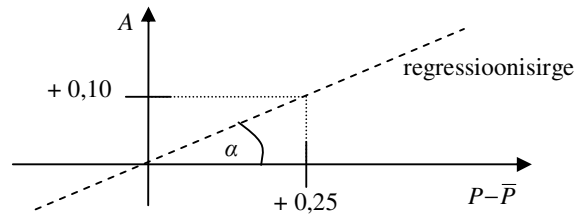
Seose (4.8) üks võimalikke tuletusi on toodud selektsiooniindeksite peatükis 6.2.1.

Seega kujutab päritavuskoefitsient enesest aretusväärtuse ja fenotüübiväärtuse hälbe vahelise lineaarse regressioonivõrrandi kordajat:

$$h^2 = b_{A/(P-\bar{P})},$$

kus  $b_{A/(P-\bar{P})}$  on regressioonisirge tõus.

Näide 4.1. Olgu piima rasvaprotsendi päritavuskoefitsient  $h^2 = 0,40$  ja andku vaatlusalune lehm Lonni keskmisest 0,25 % võrra rammusamat piima. Tema aretusväärtuse hinnanguks on siis +0,10 % (joonis 1). Kuna järglasele pärandub pool ema geenide aditiivsest mõjust, saab Lonni järglane emalt oodatavalt kaasa võime anda keskmisest 0,05 % võrra rammusamat piima.



**Joonis 4.1.** Regressioonisirge aretusväärtuse  $A$  prognoosimiseks fenotüübiväärtuse hälbe  $P - \bar{P}$  abil,  $h^2 = \tan \alpha = 0,40$  korral.

Juhul, kui huvi pakub üksnes isadelt pärandunud geneetiliste efektide põhjustatud dispersiooni osa kogu tunnuse fenotüübilisest varieeruvusest, hinnatakse päritavuskoefitsienti valemeist (4.6) ja (4.7) järelduva seosega:

$$h^2 = \frac{4\sigma_{As}^2}{\sigma_P^2}, \quad (4.9)$$

kus nii emade aretusväärtuste varieeruvus kui ka Mendeli valiku mõjust tingitud geneetiline varieeruvust loetakse kuuluvaks keskkonnadispersiooni hulka.

Meelde tuleks jätta, et päritavuskoefitsient ei oma mingit absoluutset liigile omast väärtust, vaid on arvatud konkreetse populatsiooni jaoks konkreetsel ajahetkel. Näiteks tõumaterjali sissetoomine välismaalt suurendab ilmselt geneetilist varieeruvust ja seeläbi ka päritavuskoefitsiendi väärtust. Varasemal ajahetkel või mõnes teises populatsioonis arvatud päritavuskoefitsiendi kasutamine aretusprogrammi koostamisel võib viia valede prognoosideni, mille tagajärjed ilmnevad alles aastate pärast. Samuti sõltub päritavuskoefitsiendi väärtus selle hindamiseks kasutatud matemaatilise mudelist (näiteks on Jõudluskontrollikeskuses veiste aretusväärtuste hindamisel kasutatava esimese laktatsiooni piimatoodangu päritavuskoefitsiendi väärtus tänu matemaatiliste mudelite muutmisele varieerunud aastatel 1995-2007 piirides 0,2...0,5 – täpsemalt sellest juba hilisemates loengutes).

## 4.2.2 Korduvus

Korduvust (*repeatability*) võib määratleda kui keskmist fenotüübilist korrelatsiooni ühe ja sama tunnuse korduvate mõõtmiste vahel samadel loomadel. Et ühele ja samale loomale mõjuvad kõigi mõõtmiste korral enamasti mingid püsivad keskkonna mõjud (sama pesakond, omanik vmt), siis püütakse korduvate mõõtmiste korral neid arvestada ja looma fenotüübiväärtus  $P$  avaldatakse tema genotüübiefekt  $G$ , keskkonna püsiva (permanentse) mõju  $E_p$  ja keskkonna juhusliku (temporaalse) mõju  $E$  summana:

$$P = \bar{P} + G + E_p + E. \quad (4.10)$$

Looma aretusväärtuse asemel on mudelis kirjas tema geneetiline väärtus, kuna sama looma mõõtmiste sarnasus on tingitud tema geenide ja nende kõikevõimalike interaktsioonide summaarsest mõjust mitte ainult üksikute alleelide aditiivsest efektist.

Korduvus (tähist.  $R$ ) on defineeritud kui fenotüübilise dispersiooni see osa, mis on ühine vaadeldava tunnuse korduval mõõtmisel, ehk siis geneetilise ja püsivast keskkonnamõjust tingitud varieeruvuse suhe kogu fenotüübipersiooni:

$$R = \frac{\sigma_G^2 + \sigma_{E_p}^2}{\sigma_P^2}. \quad (4.11)$$

Mingi tunnuse korduvust võib käsitleda ka kui selle tunnuse päritavuse ülemist piiri (kui  $\sigma_{E_p}^2 \rightarrow 0$  ja  $\sigma_G^2 \rightarrow \sigma_A^2$ , siis  $r \rightarrow h^2$ ).

### 4.2.3 Geneetiline korrelatsioon

Et põllumajandusloomade selektsioon toimub tavaliselt mitme tunnuse alusel, on korrektse tulemuse tarvis teada ka nende tunnuste vahelisi seoseid (nii fenotüübilisi kui ka geneetilisi). Tunnustevahelisi geneetilisi seoseid, mida tavaliselt põhjendatakse pleiotroopsuse efektiga (üks geen mõjutab korraga mitut tunnust), mõõdetakse geneetilise korrelatsiooni abil (vt joonis 4.2). Tunnuste vaheliste korrelatsioonide arvestamine suurendab hinnatavate mõjude täpsust ja võimaldab loomi õigustatumalt selekteerida.

Geneetilise korrelatsiooni arvutamine baseerub tõdemusel, et sarnaselt fenotüübidispersioonile (4.5) on summana esitatav ka fenotüübiline kovariatsioon kahe tunnuse vahel:

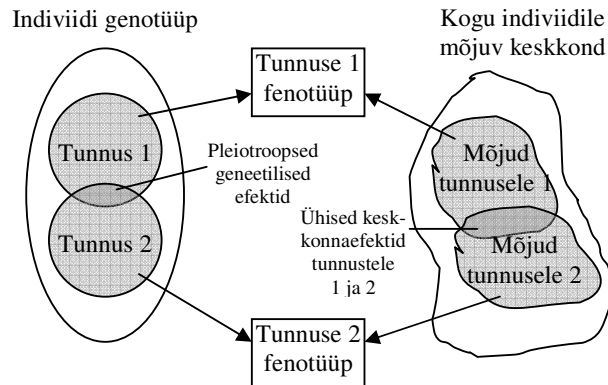
$$\text{cov}(P_1, P_2) = \text{cov}(A_1, A_2) + \text{cov}(E_1, E_2),$$

$\text{cov}(A_1, A_2)$  tähistab tunnustevahelist aditiivgeneetilist kovariatsiooni ja  $\text{cov}(E_1, E_2)$  keskkonnast ja mitteaditiivsetest geenimõjudest tingitud kovariatsiooni. Geneetiline korrelatsioon  $r_G$  avaldub siis seosest

$$r_G = \text{cov}(A_1, A_2) / \sqrt{\sigma_{A_1}^2 \sigma_{A_2}^2}, \quad (4.12)$$

kus  $\sigma_{A_1}^2$  ja  $\sigma_{A_2}^2$  tähistavad vastavalt ühe ja teise tunnuse aditiivdispersiooni. Analoogselt on defineeritud ka keskkonnamõjudest tingitud korrelatsioon:

$$r_E = \text{cov}(E_1, E_2) / \sqrt{\sigma_{E_1}^2 \sigma_{E_2}^2}.$$



Joonis 4.2. Geneetilise korrelatsiooni olemus