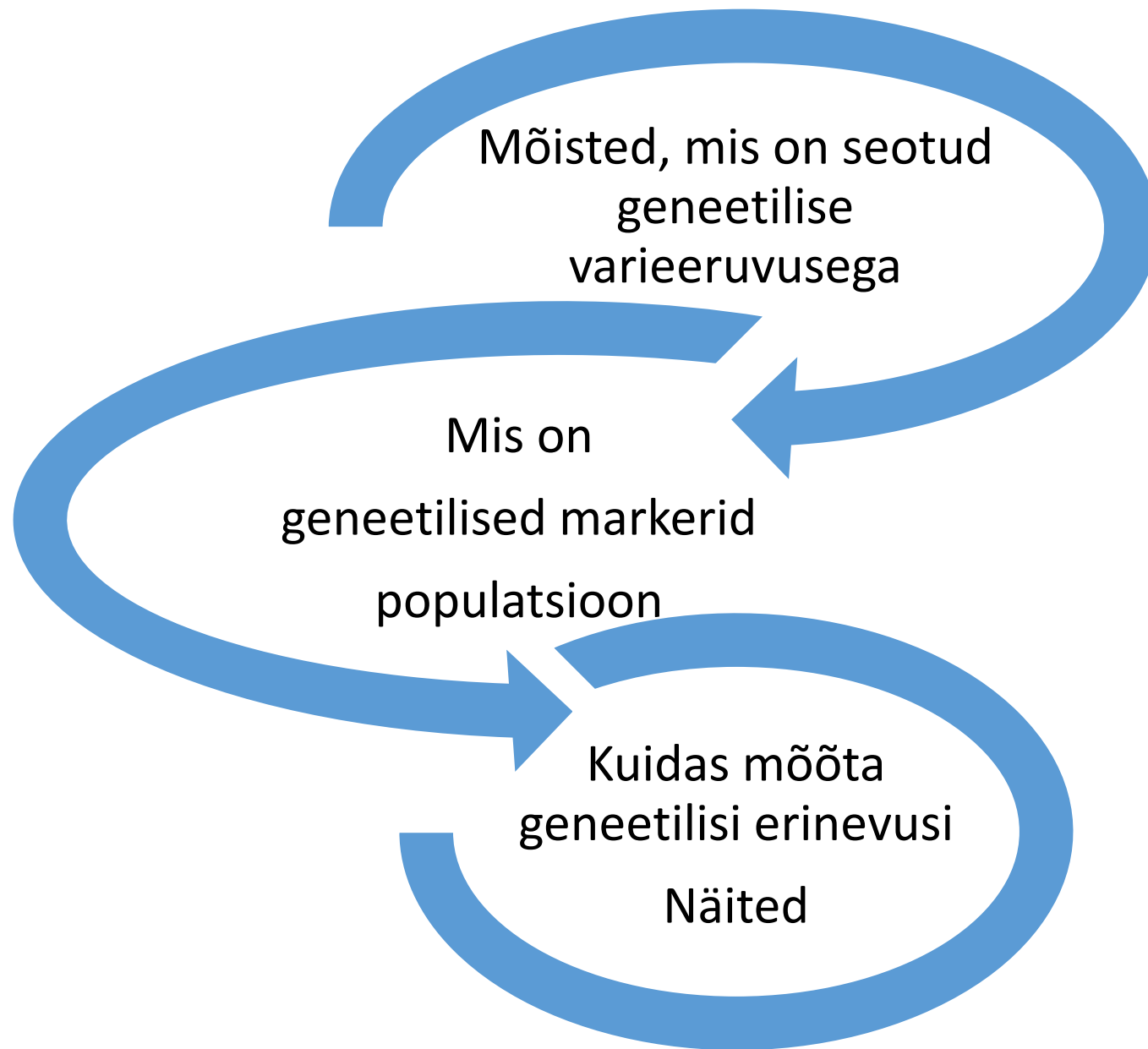




Euroopa Maaelu Arengu  
Põllumajandusfond:  
Euroopa investeeringud  
maapiirkondadesse

# Mida peaks teadma geneetilisest mitmekesisusest mõeldes tõuaretusele?

Sirje Värv  
EMÜ VLTN



# Globaalne biodiversiteet

- Taimed
- Mikroobid
- Loomad



## ▪ Põllumajandusloomad



## Erinevused liigi sees

- erinevused populatsioonide vahel

## Erinevused populatsiooni sees

- erinevused indiviidide vahel



- võimaldab selektsiooni
- mitmekesisus kindlustab paindlikkuse kohaneda muutuva keskkonnaga

<http://www.fao.org/ag/againfo/themes/en/AnGR.html>

## AnGR

Põllumajandusloomade geneetiline ressurss

KÕIK LOOMALIIGID, TÕUD ja LIINID, mil on

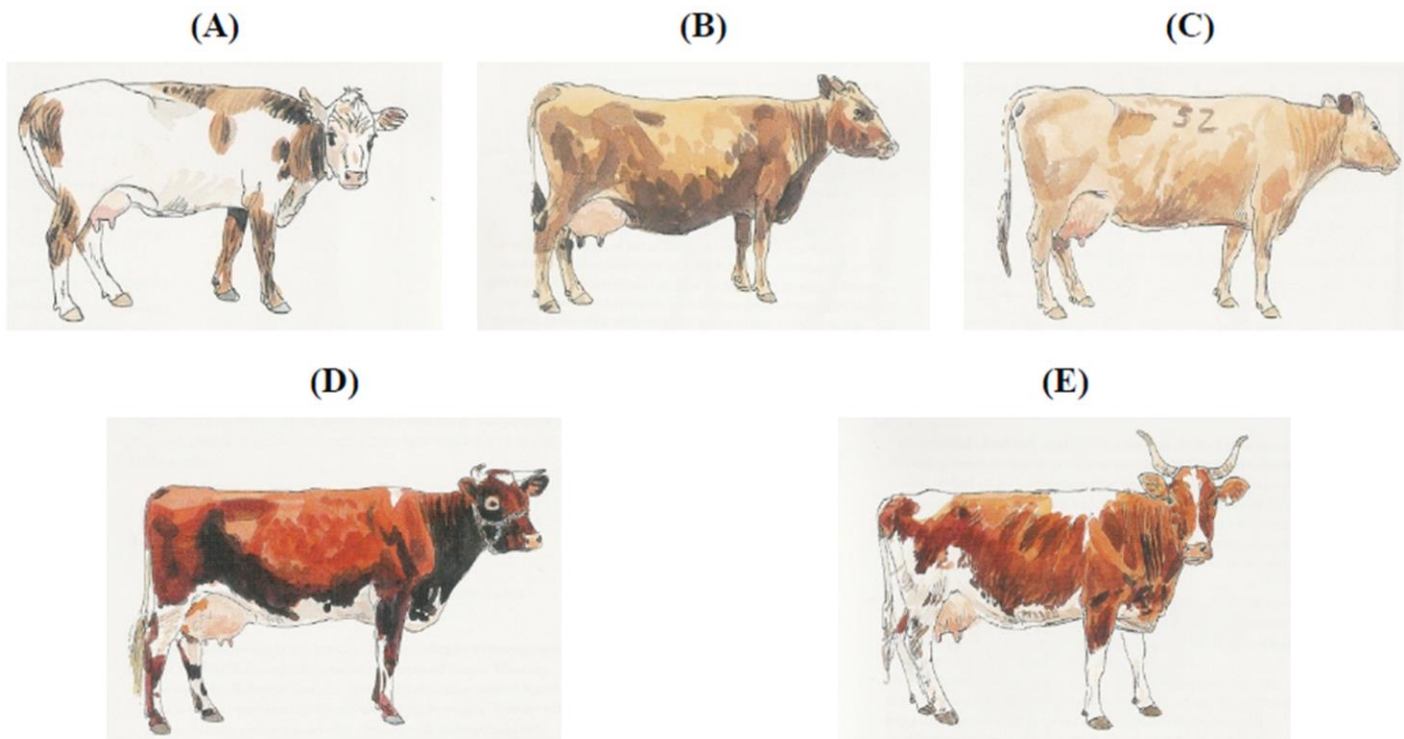
- majanduslik,
  - keskkonna säilitamine
  - riskide maandamine
    - toiduohutus
    - kohastumus
- teaduslik,
- kultuuriline

TÄHTSUS toidu ja põllumajandustoodangu mõttes praegu ja edaspidi



# Ajalooliselt on populatsioone kirjeldatud fenotüübi (välimiku) ja leviku alusel (*Marleen Felius. Cattle Breeds, an encyclopedia, 1995; ca 700 tõugu* ) 16 gruppi, neist kuus Euroopas

**Figure 7.** Different colors and patterns in Nordic-Baltic cattle. (A) Icelandic; (B) West Finncattle; (C) Estonian Native; (D) Norwegian Red and (E) Swedish Red-and-White.



- karvavärvus
- sarvede olemasolu ja kuju
- kehamõõtmed
- tõutüüp
- levikuala
- jõudlus

...

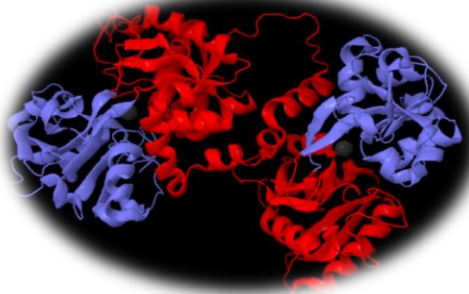
# Geneetiline polümorfism

geneetiline = *pärilik*  
polümorfism = *paljukujulisus*

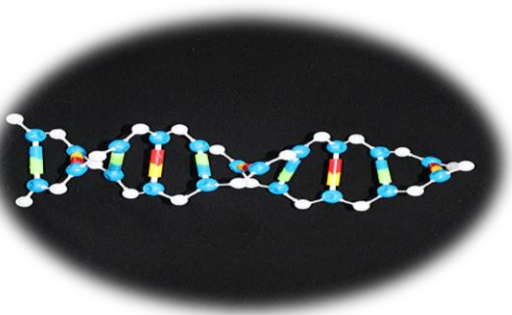
Kahe või enama geneetilise variandi olemasolu populatsiooni isendite hulgas

- mitu vormi, kriteeriumiks harvima variandi sagedus: suurem kui 1% (kuni 5%)

# Geneetilised markerid klassifikatsioon



*transferrin (TF) - rauda transportiv valk veres*



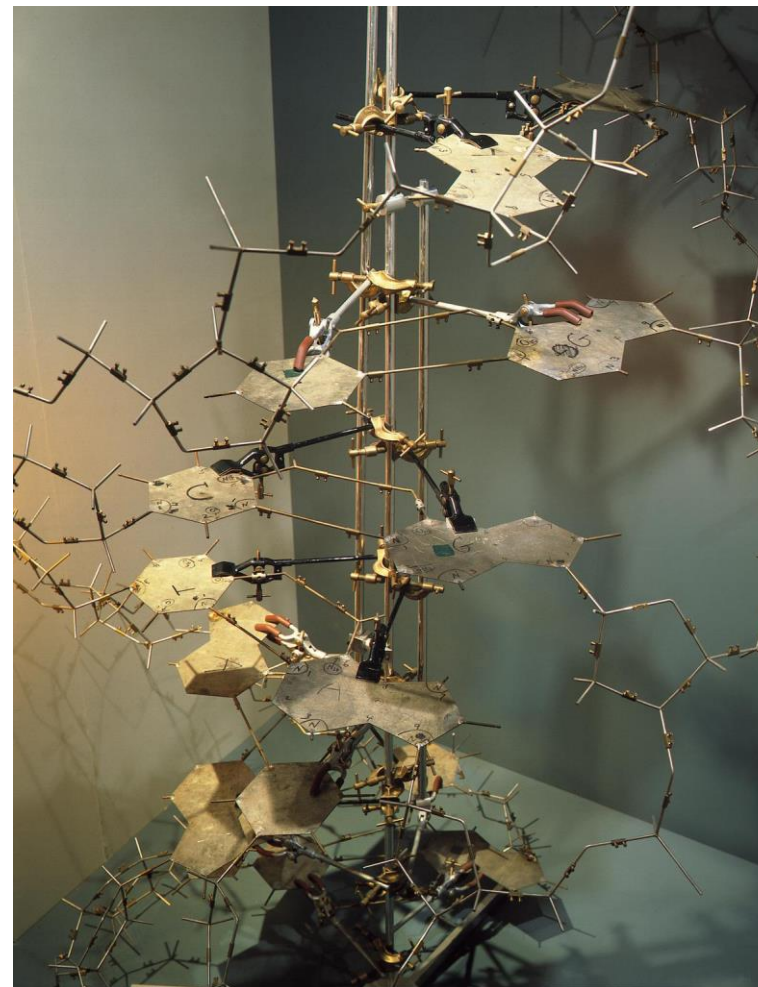
*DNA molekuli lõik*

- **Valkude** biokeemiline polümorfism
  - Verevalgud (TF, AMY, CP... 1950ndaist)
  - Veregrupid
  - Piimavalgud
- **DNA polümorfism (1980ndaist)**
  - Somaatilistes rakutuumades
  - Sugukromosoomides (Y kromos.)
  - Mitokondri DNA
- ....

# Geneetilised markerid tänapäeval

Spetsiifilised identifitseeritavad pärilikud  
DNA polümorfismid

- DNA polümorfism on
    - nukleotiidi(de) asendus
    - insertioon või deletsioon (DNA-lõigu pikkus-polümorfism)
  - On tuvastatavad laborimeetoditega
- DNA muutlikkus saab olla tuvastatav fenotüübi tasemel; DNA iga uus variatsioon ei pruugi muuta fenotüübilist variatsiooni

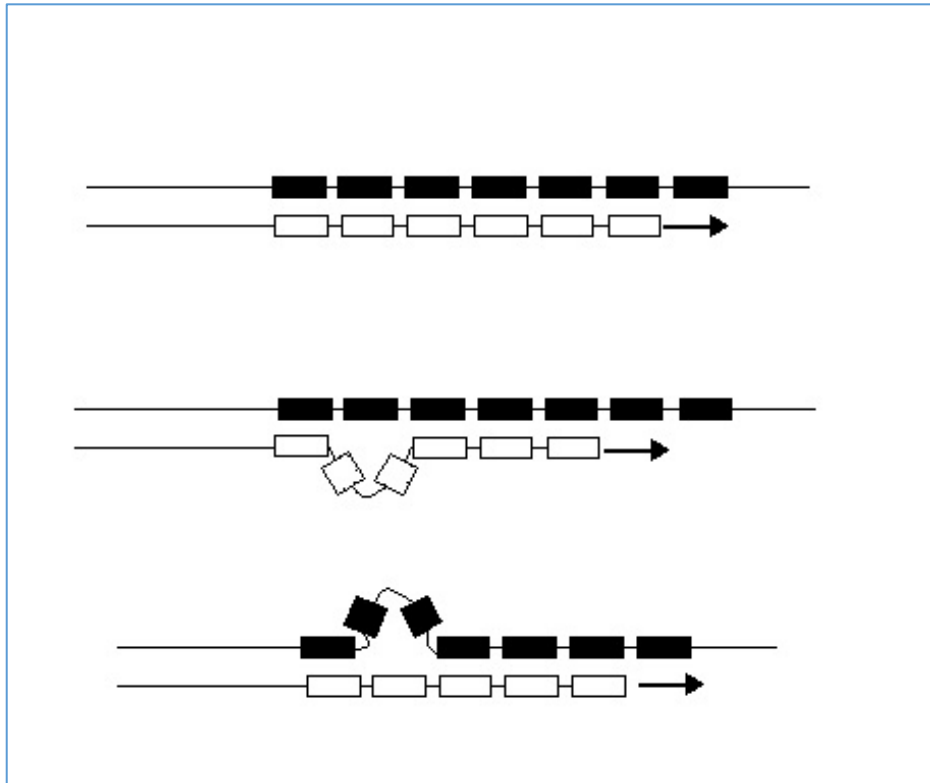


*Reconstruction of the double helix model of DNA built by Francis Crick and James Watson in 1953 using some of the Science Museum Group Collection*

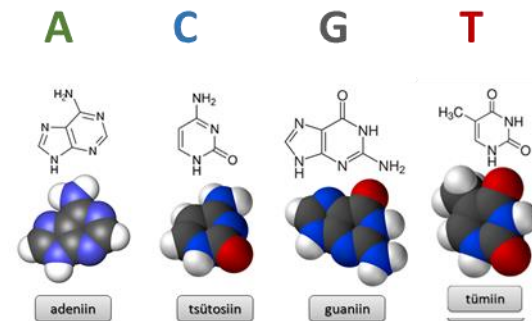
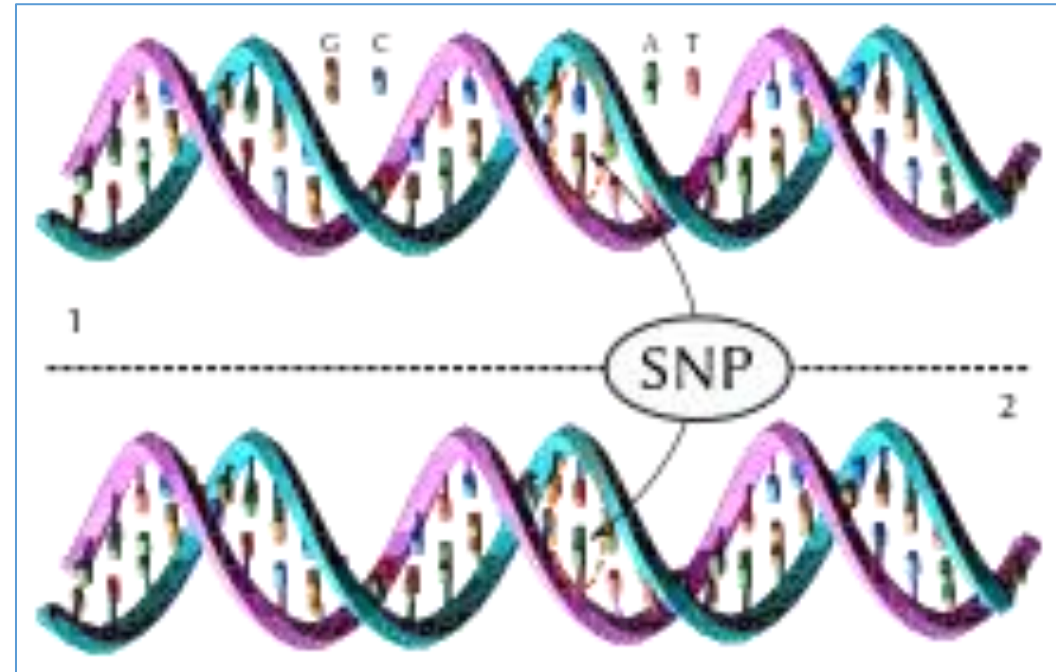
# DNA mikrosatelliidid (STR)

- tandeemsed kordusjärjestused

AAG | AAG | AAG | AAG | AAG



# Üksiknukleotiidsed polümorfismid (SNP-d)



# Kuidas mõõta indiviididevahelist sarnasust/erinevust

Võrreldavad genotüübid	Geneetiline sarnasus	Gen. sarnasus Malécot ( <i>kinship</i> )
AA ja AA	1	1
AA ja AB	$1:2=0,5$	$2:4=0,5$
AB ja AA	$1:2=0,5$	$2:4=0,5$
AB ja AB	$2:2=1$	$2:4=0,5$
AB ja AC	$1:2=0,5$	$1:4=0,25$
AA ja BB	0	0

Koefitsiendi väärtus 0 kuni 1

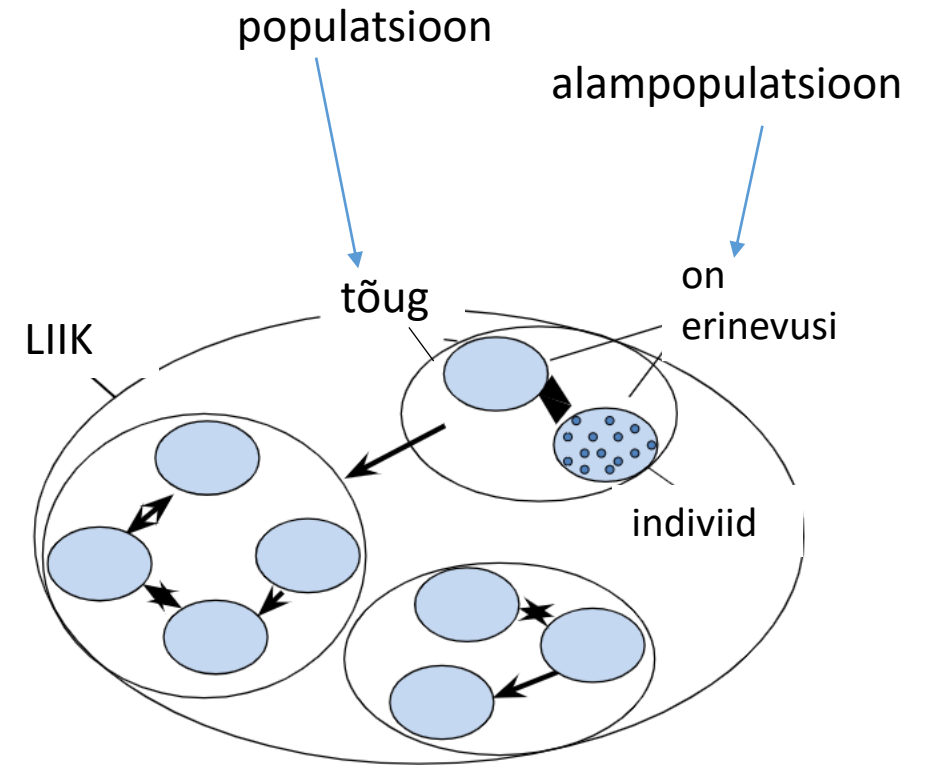
Ühe lookuse genotüüpe võrreldes  
**1, 0,5, 0,25, 0**

# Populatsioon

- **ühte liiki kuuluvate ja omavahel paaruvate isendite kogum teatud territooriumil**
  - populatsioonisisene sugulus on suurem kui loomade vahel, kes on erinevatest populatsioonidest
    - kogupopulatsioon
    - alampopulatsioon

## Tõug

sarnase geneetilise taustaga sarnase fenotüübiga loomade grupp



# Populatsioon

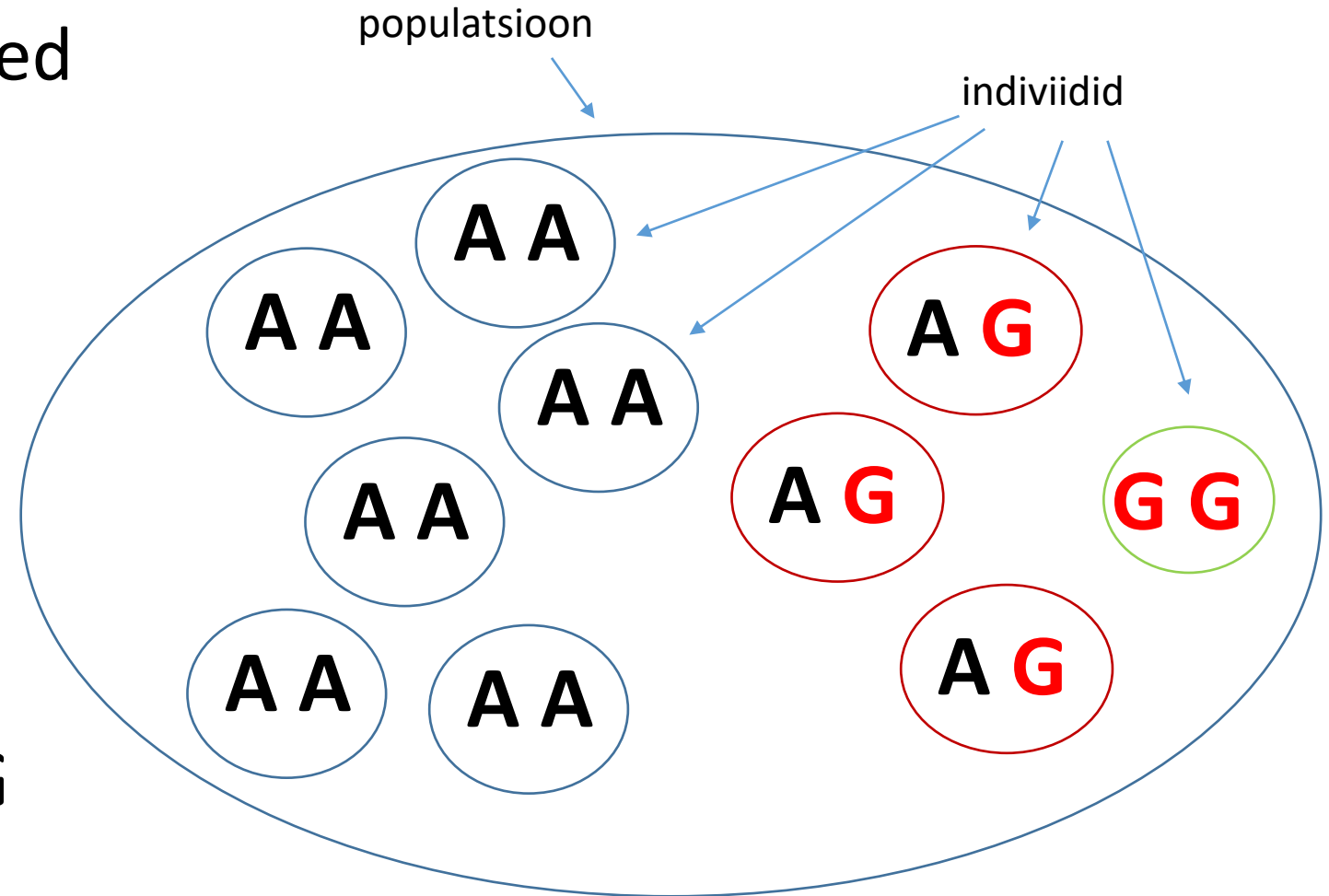
Alleeli- ja genotüübisagedused

$$2N=20$$

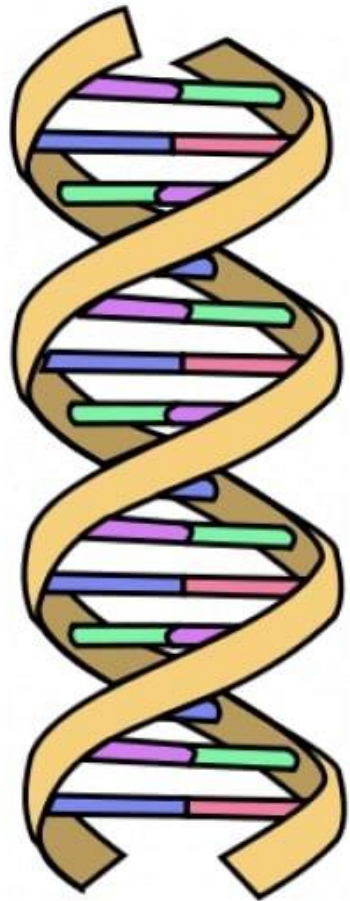
A- ja G-alleelid

$$N=10$$

genotüübid: AA, AG, GG



Pärilikkusaine  
DNA



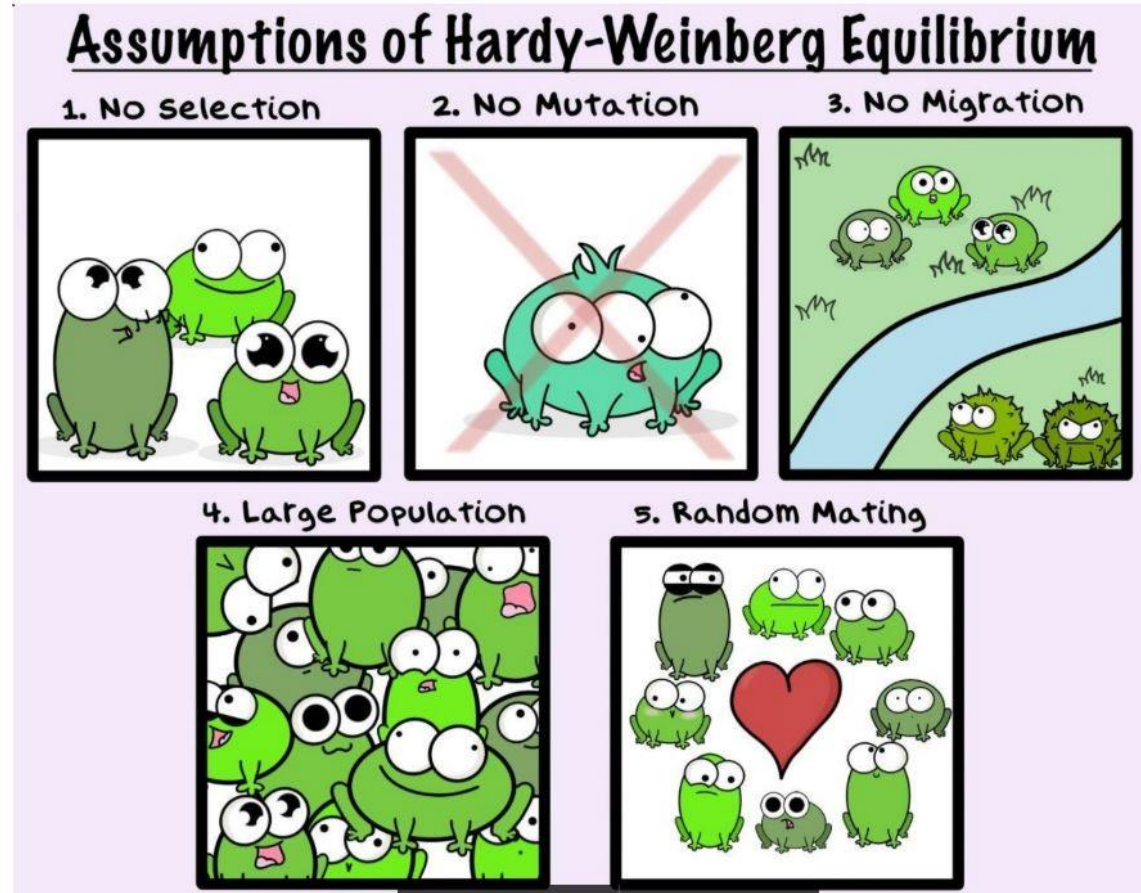
GENOOM

Populatsioon



GENOFOND

Geneetiline struktuur & dünaamikategurid



Alleeli ja genotüübi esinemissagedused

Panmiktilises populatsioonis, mis on geneetilise tasakaalu seisundis, püsivad alleeli- ja genotüübisagedused põlvkonniti konstantsed

Alleeli- ja genotüübisagedused on omavahelises sõltuvuses



Godfrey Hardy  
(1877-1947)



Wilhelm Weinberg  
(1862-1937)

## Hardy-Weinbergi seadus ehk geneetilise tasakaalu seadus

- Inglise matemaatik G. H. Hardy ja saksa arst W. Weinberg formuleerisid 1908. aastal teineteisest sõltumatult printsiibi, mis käsitleb genotüübi- ja geenisagedusi populatsioonis.

Genotüübisagedused  
sõltuvad  
alleelisagedustest  
p ja q

$$p+q = 1$$

$$(p+q)^2 = 1^2$$

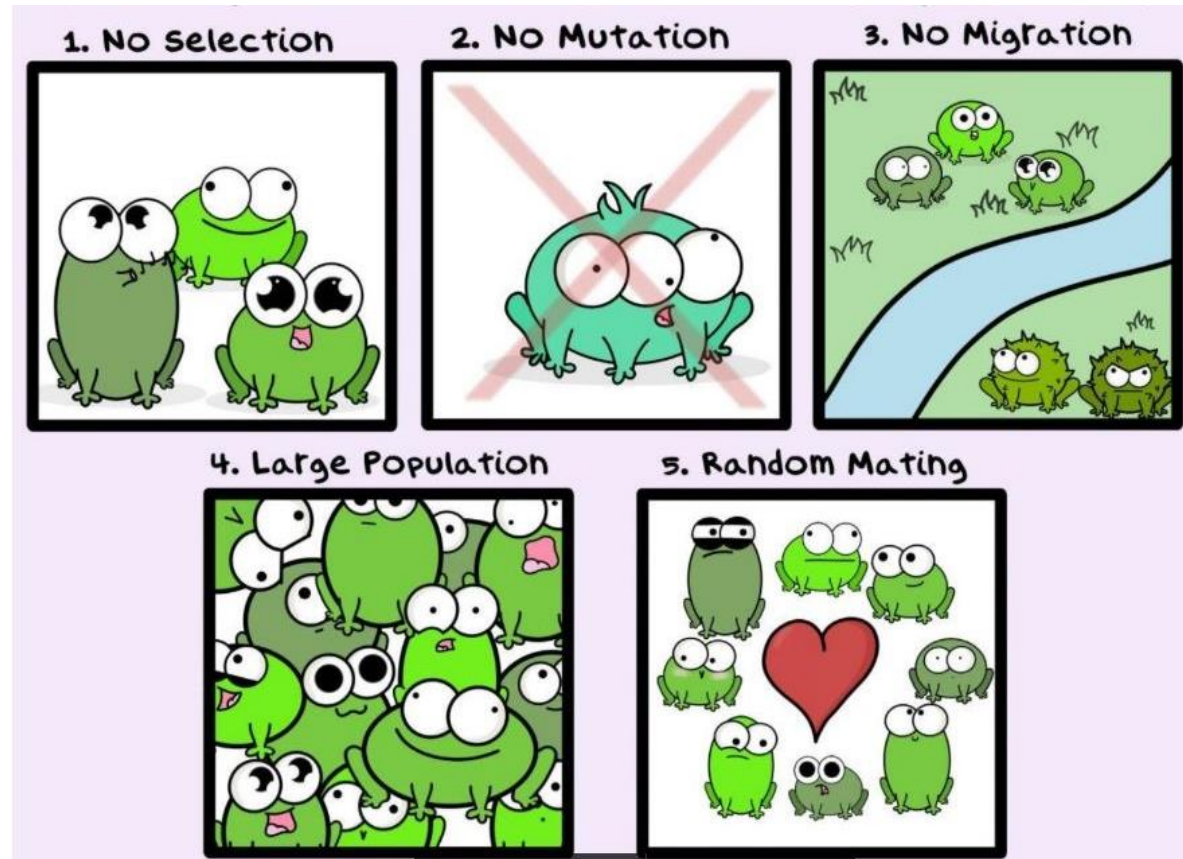
$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

	$p_A$	$q_B$
$p_A$	$p^2$ AA	$pq$ AB
$q_B$	$pq$ AB	$q^2$ BB

- Geneetiline identifitseerimine
  - põlvnemisandmete geneetiline ekspertiis (tuvastamine, kinnitamine, sobiva leidmine)
  - kriminalistika
- Geenitestid
- Geneetilise mitmekesisuse hindamine, populatsiooni struktuuri uurimine
- Genoomne inbriiding (ROH); individidevaheline sarnasus
- Segunemise mustrid (komponenttõugude %)
- Evolutsioon, fülogenees

# Populatsioon püsiks muutumatuna, kui puuduks

- valik
- mutatsioonid
- migratsioon
- juhuslik geenitriiv



# Selektsioon Alleeli- ja genotüübisageduse muutus

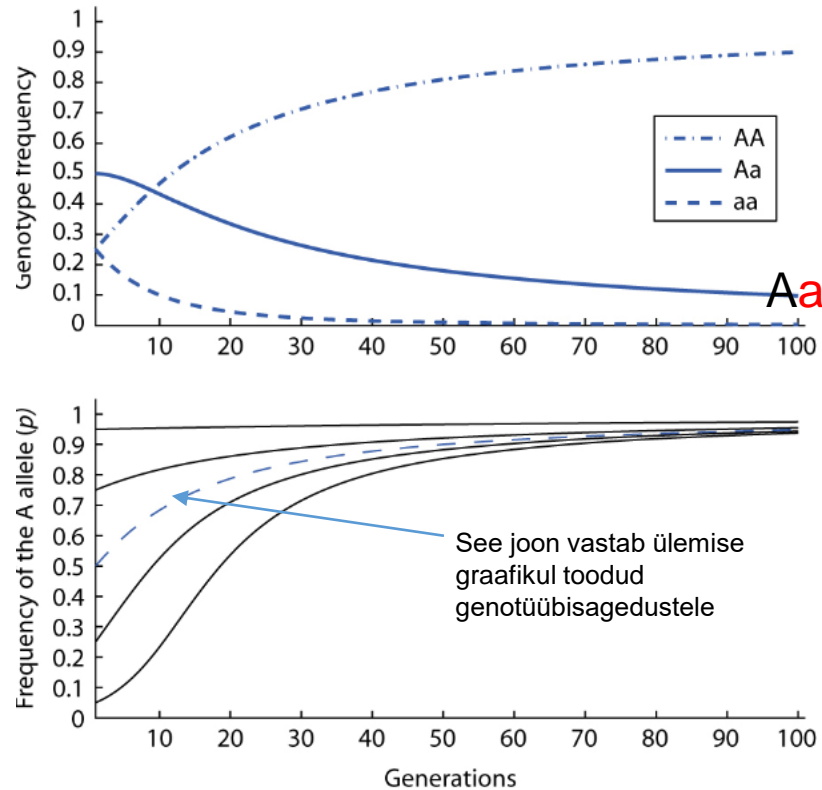


Fig 6.4 Retsessiivse genotüübi vastu  
 $w_{aa} = 0,8$ ;  
 $w_{AA} = w_{Aa} = 1,0$

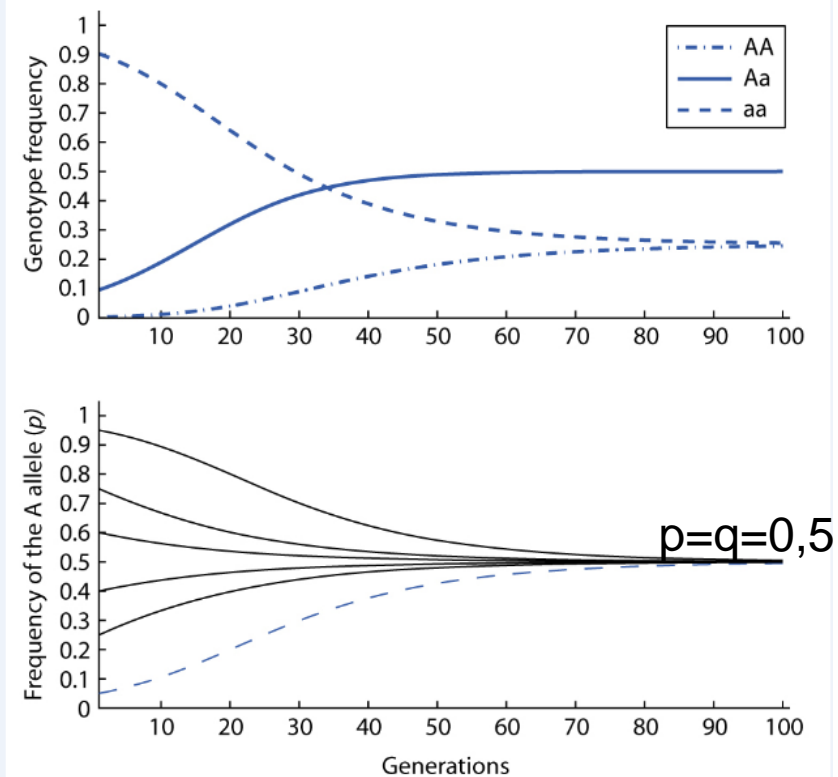
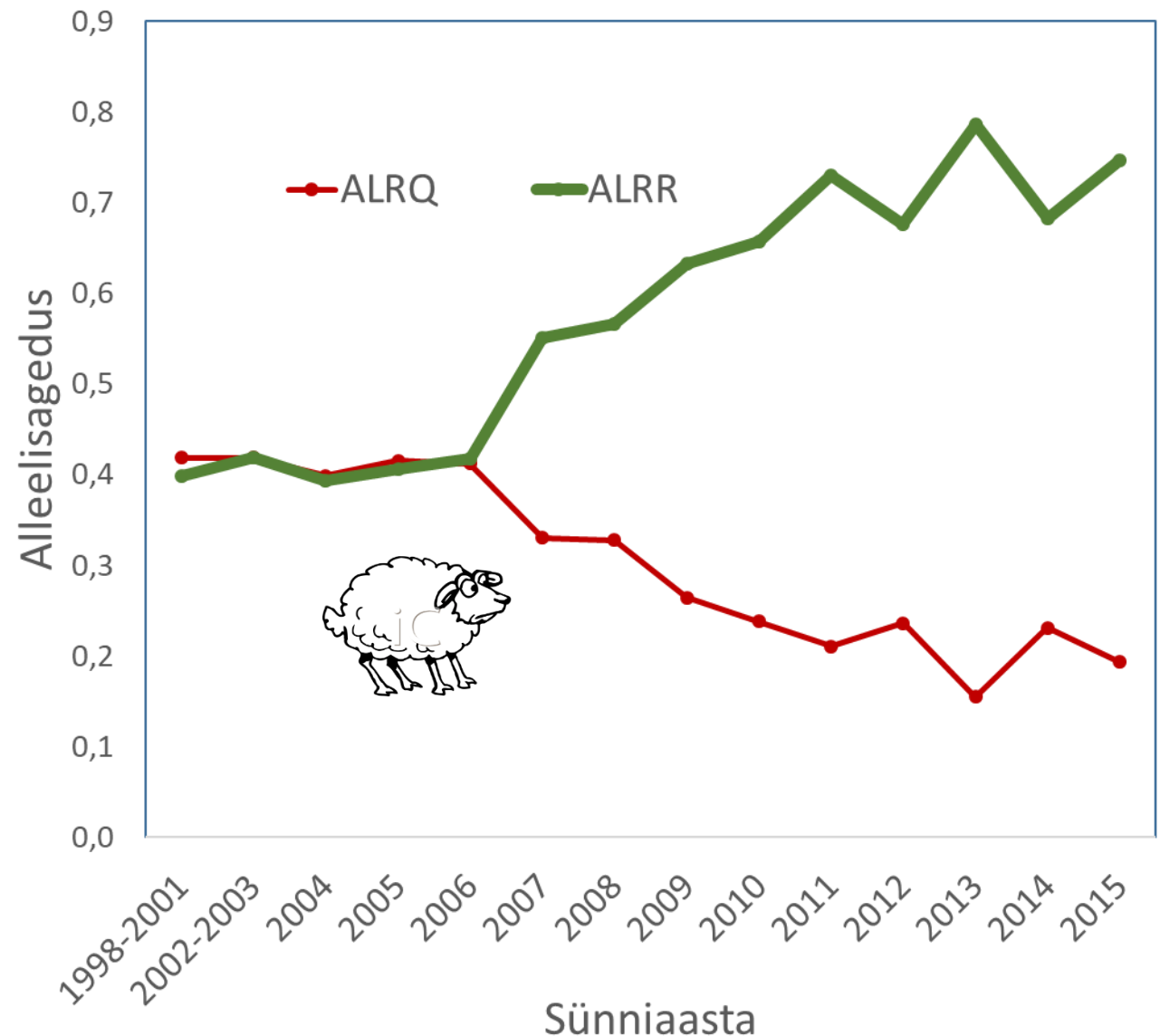


Fig 6.8 Aa genotüübi üledomineerimine  
 $w_{Aa} = 1,0$ ;  
 $w_{AA} = w_{aa} = 0,9$

# Näide valiku mõju

- Üldise põhimõttena **ainult madalama skreipiriski R1 ja R2 aretuslammaste kasutamine;**
- **Jäädad**
  - **ainult prioonivalgu genotüübiga **ALRR/ALRR\***;**
- erandina R3 uted ning jäädad (kuni 01.01.2008-ni), kui resistentse genotüübiga R1-R2 aretusloomi ei ole või on neid ebapiisavalt.
- R4-R5 riskigrupi karjast eemaldamine

\* Eesti populatsioonis tuvastati 7 prioonivalgu-geeni haplotüüpi; ALHQ, ALRH, AFRQ, VLRQ ja AFRH on harvaesinevad



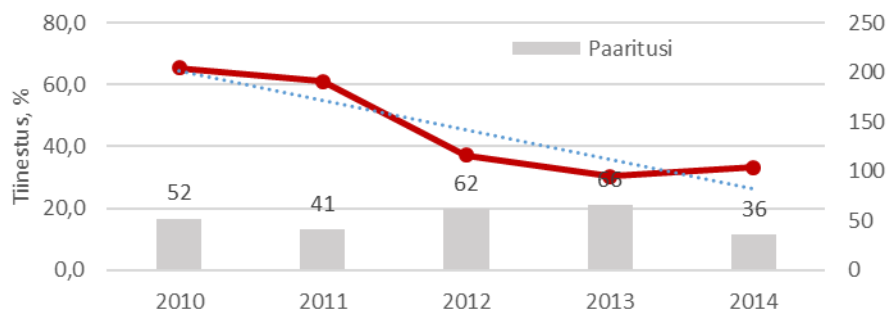
# Näide välisaretuse mõju

Isa ja ema omavahelisest sugulusest tingitud homosügootsuse tõus

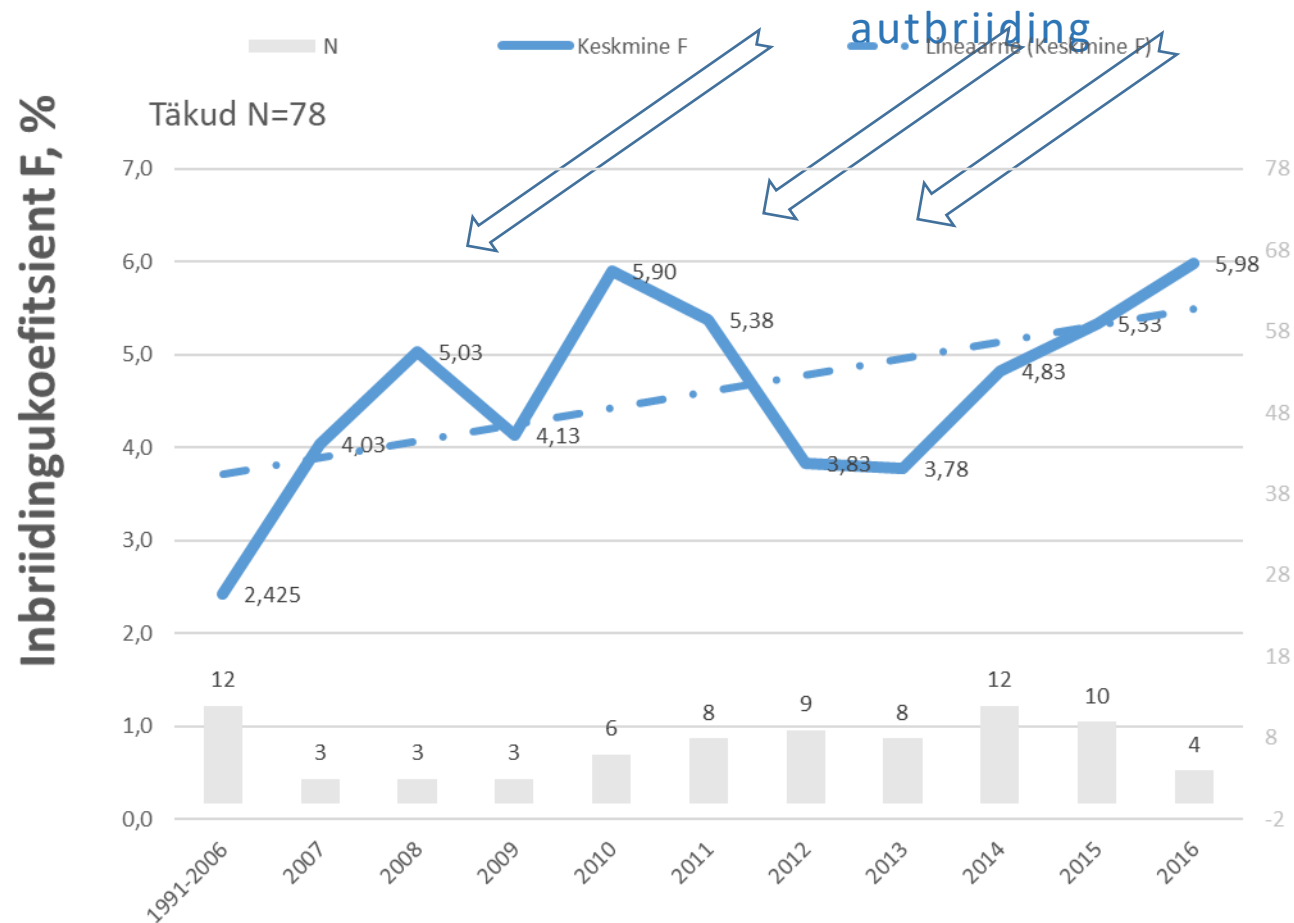
Suletud populatsioonis paratamatu

- inbriidingukoefitsient  $F$
- efektiivne populatsioonimaht  $N_e$

## Negatiivne mõju sigimishäiretele



JOONIS2. TIINESTUSE MUUTUS AASTATE LÖIKES, %  
(ALLIKAS:ERIPROGRAMM... TABEL 2)



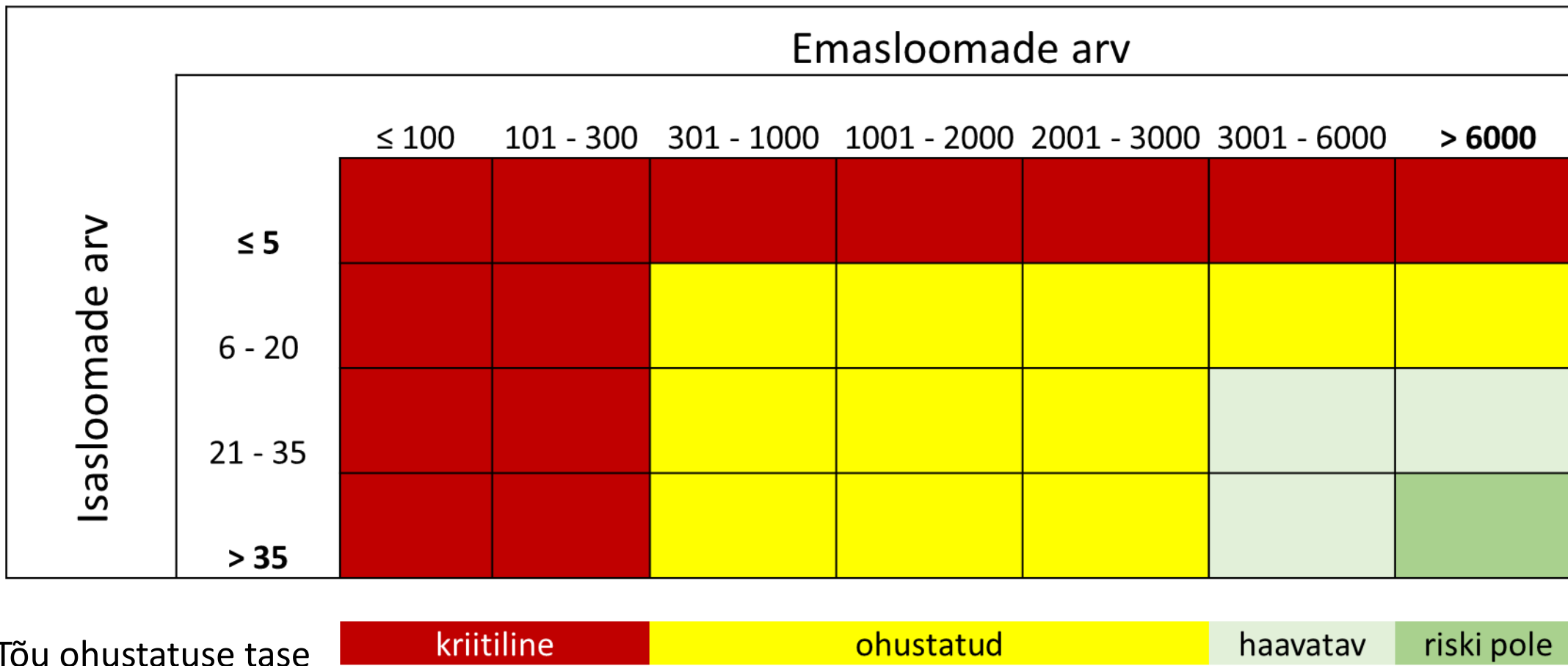
# Näide inbriidingudepressioon

*„... Sugulusaretuse negatiivne mõju ilmneb reljeefselt toodud fotol. Kolmest ühe ja sama pulli järglastest on keskmine saadud lähissugulusaretusega.“*

(L. Vaher, J. Pullisaar. 1949. Pärivere sovhoosi maakarja analüüs ja aretusplaan.)



# Populatsiooni maht on oluline



Allikas: FAO. 2013. *In vivo conservation of animal genetic resources. FAO Animal Production and Health Guidelines. No. 14. Rome.* (Madala viljakusega loomaliigid unipaarsed vähese järglaste arvuga).

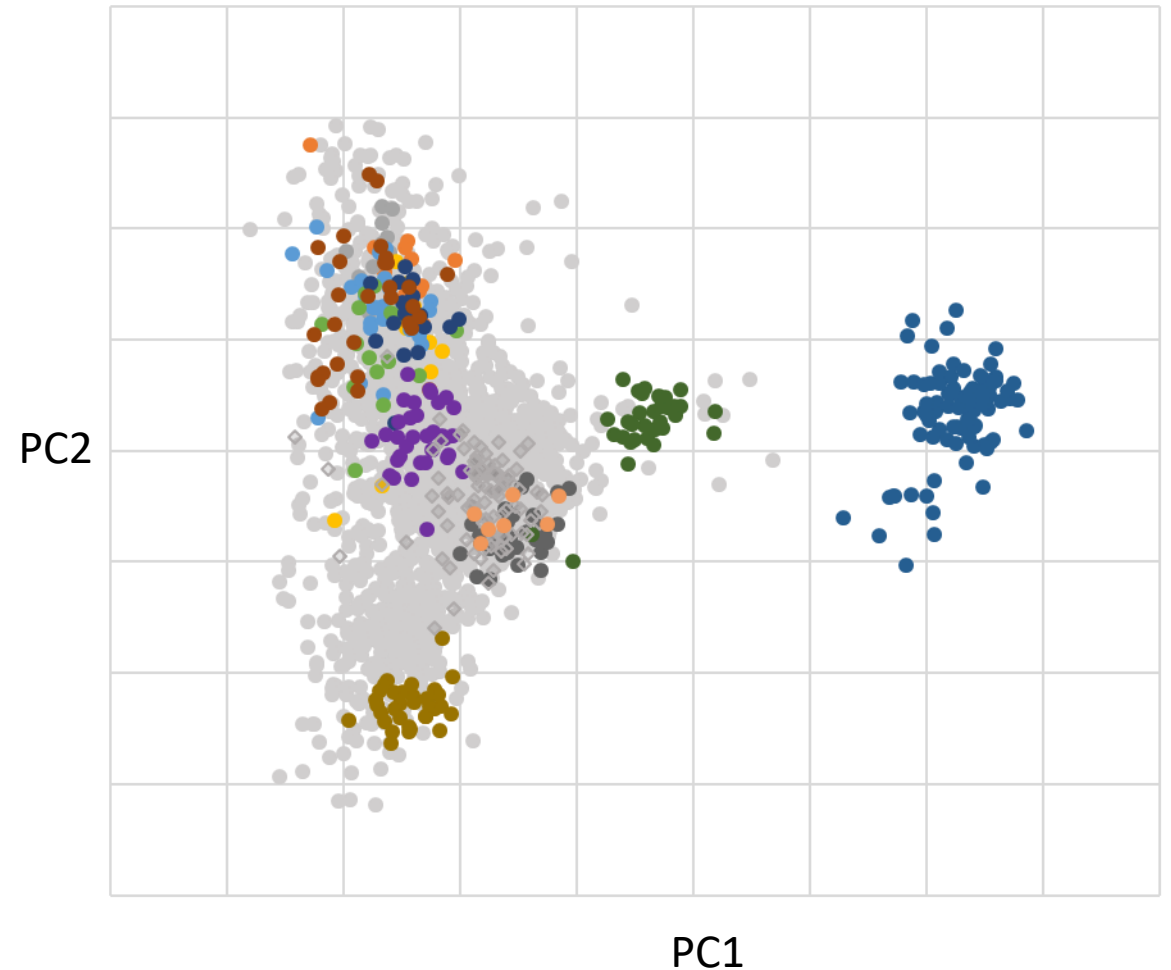
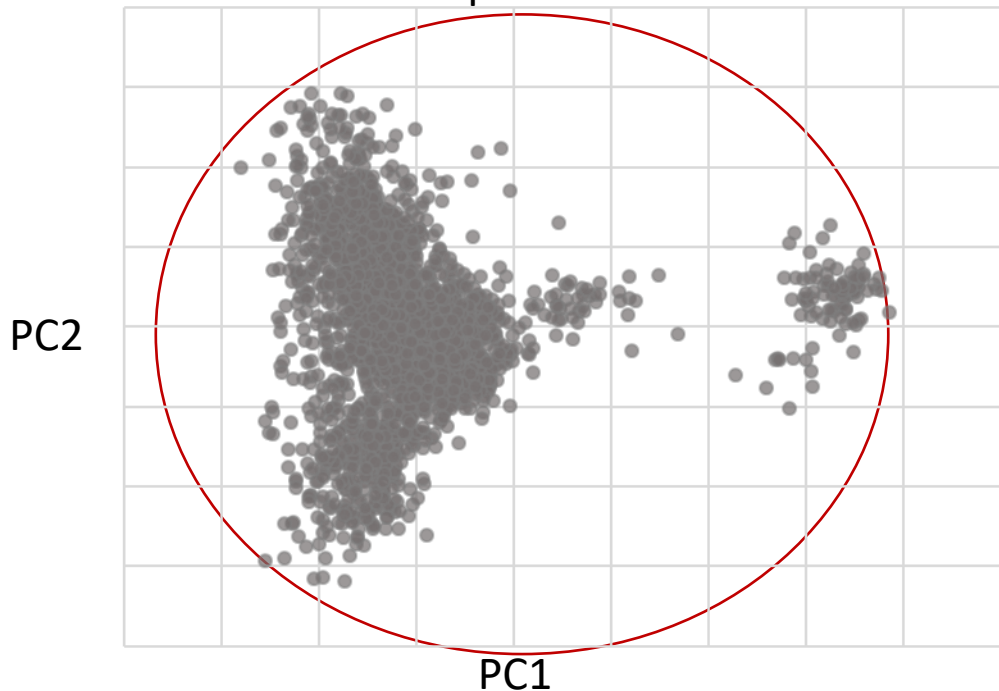
# Näide

## tõusisene mitmekesisus ülegenoomsete markerite alusel

Eesti holsteini tõugu lehmikud

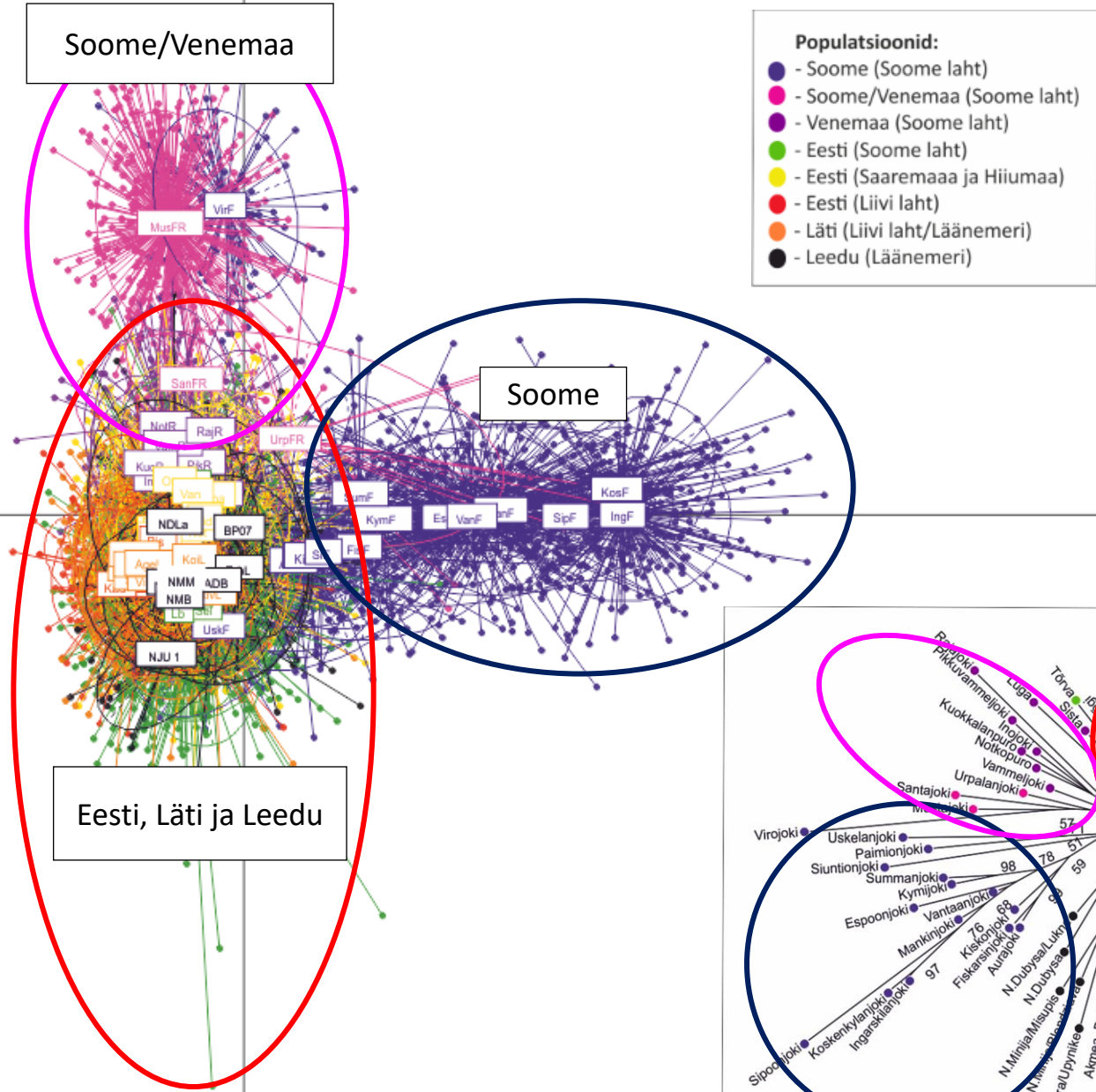
- N=2265
- genotüübid: 42 tuhat SNPd
- geneetiline materjal: **USA, NLD, DEU**, EST, CAN, CHE, DNK, FIN, FRA, GRB, SWE
- 431 isa tütarde arvuga 1-91

Peakomponentanalüüs



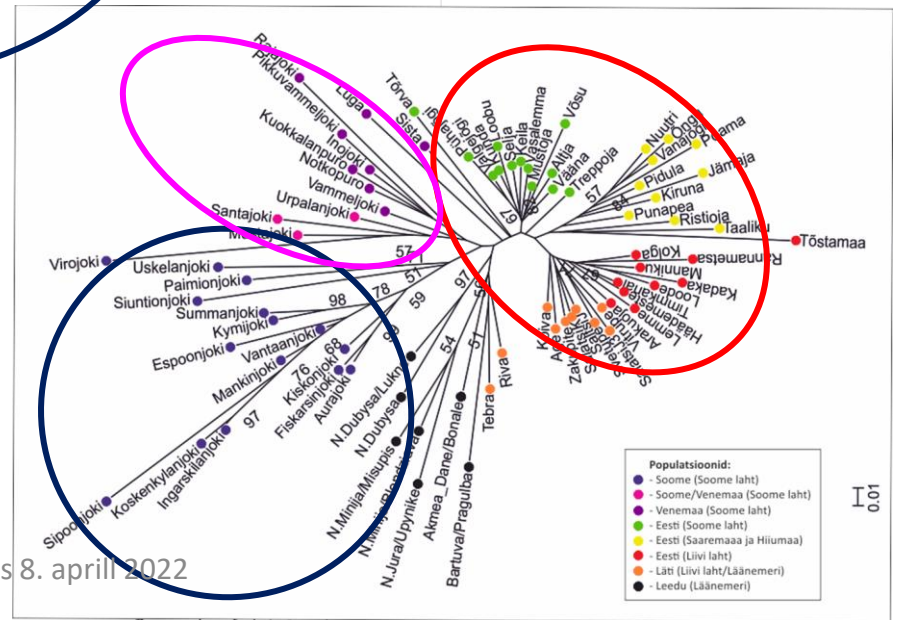
Esiletõstetud 12 poolõdede gruppi ja R&W (rombid)

# Looduslikud populatsioonid





- Populatsioonid:**
- Soome (Soome laht)
  - Soome/Venemaa (Soome laht)
  - Venemaa (Soome laht)
  - Eesti (Soome laht)
  - Eesti (Saaremaa ja Hiiumaa)
  - Eesti (Liivi laht)
  - Läti (Liivi laht/Läänemeri)
  - Leedu (Läänemeri)

Allikas: Oksana Burimski (EMÜ) lõhepopulatsioonide uuring



- Populatsioonid:**
- Soome (Soome laht)
  - Soome/Venemaa (Soome laht)
  - Venemaa (Soome laht)
  - Eesti (Soome laht)
  - Eesti (Saaremaa ja Hiiumaa)
  - Eesti (Liivi laht)
  - Läti (Liivi laht/Läänemeri)
  - Leedu (Läänemeri)

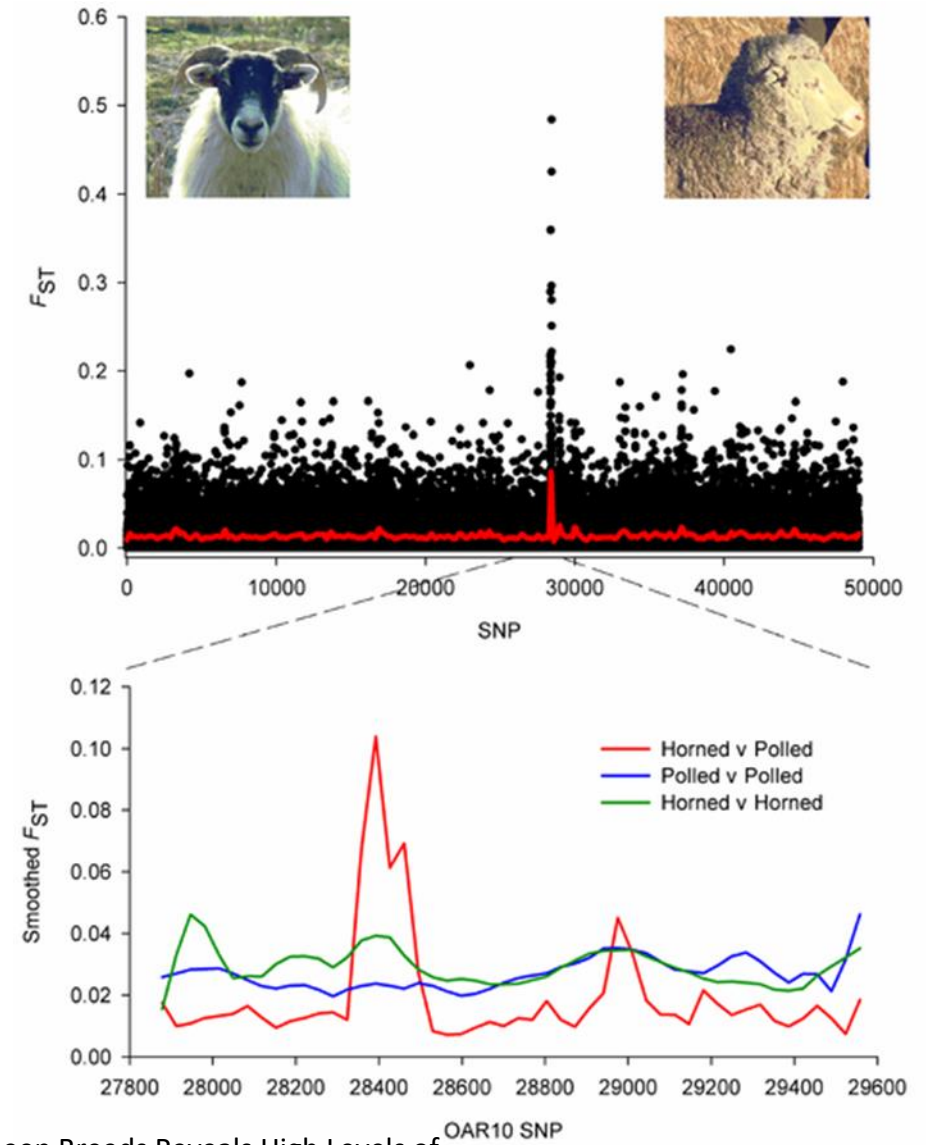
# Genome-Wide Analysis of the World's Sheep Breeds Reveals High Levels of Historic Mixture and Strong Recent Selection

James W. Kijas , Johannes A. Lenstra, Ben Hayes, Simon Boitard, Laercio R. Porto Neto, Magali San Cristobal, Bertrand Servin, Russell McCulloch, Vicki Whan, Kimberly Gietzen, Samuel Paiva, William Barendse, Elena Ciani, [ ... ], other members of the International Sheep Genomics Consortium  [ view all ]

Published: February 7, 2012 • <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.1001258>

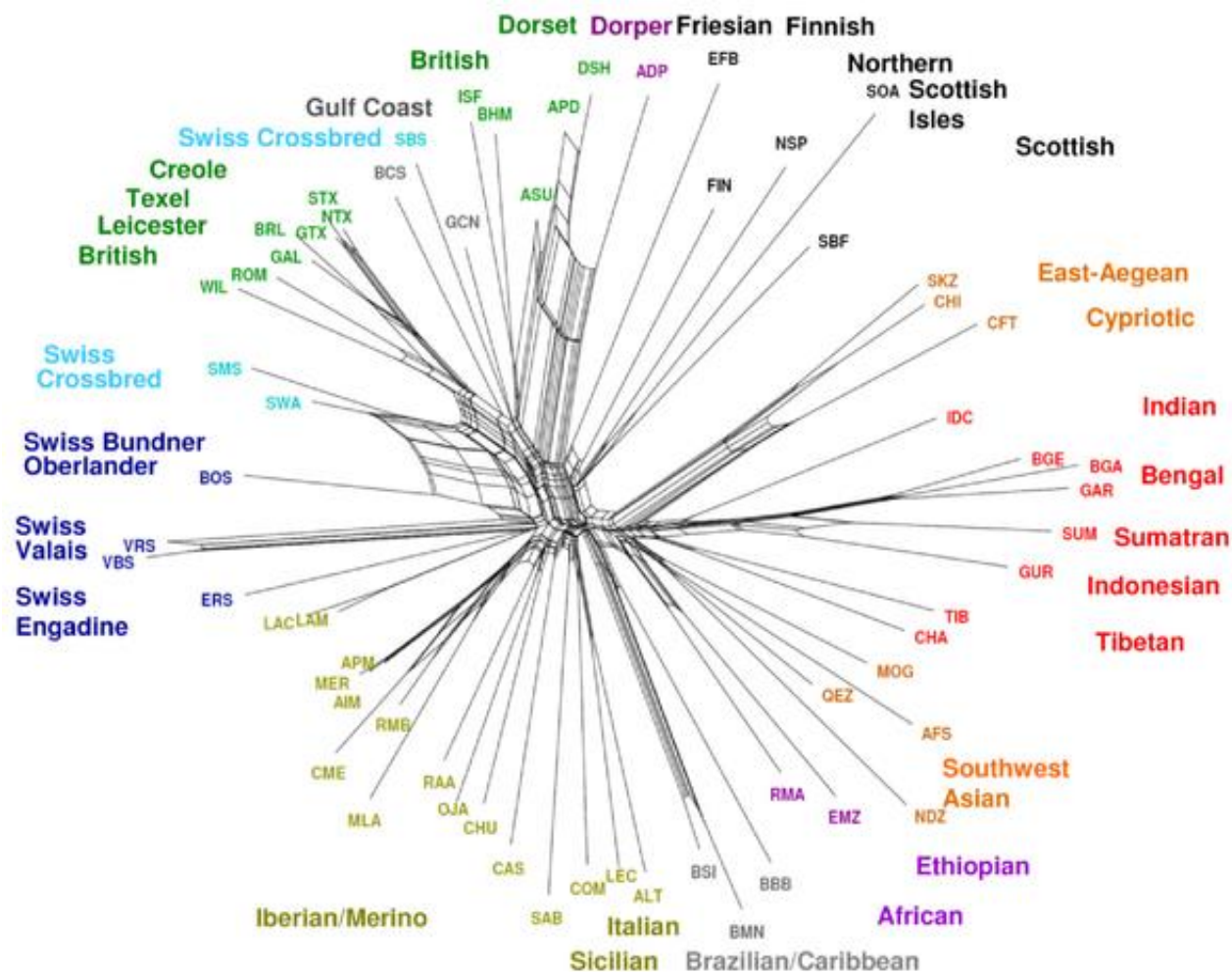
## Abstract

Through their domestication and subsequent selection, sheep have been adapted to thrive in a diverse range of environments. To characterise the genetic consequence of both domestication and selection, we genotyped 49,034 SNP in 2,819 animals from a diverse collection of 74 sheep breeds. We find the majority of sheep populations contain high SNP diversity and have retained an effective population size much higher than most cattle or dog breeds, suggesting domestication occurred from a broad genetic base. Extensive haplotype sharing and generally low divergence time between breeds reveal frequent genetic exchange has occurred during the development of modern breeds. A scan of the genome for selection signals revealed 31 regions containing genes for coat pigmentation, skeletal morphology, body size, growth, and reproduction. We demonstrate the strongest selection signal has occurred in response to breeding for the absence of horns. The high density map of genetic variability provides an in-depth view of the genetic history for this important livestock species.



Kijas JW, Lenstra JA, Hayes B, Boitard S, Porto Neto LR, et al. (2012) Genome-Wide Analysis of the World's Sheep Breeds Reveals High Levels of Historic Mixture and Strong Recent Selection. PLOS Biology 10(2): e1001258. <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.1001258>  
<https://journals.plos.org/plosbiology/article?id=10.1371/journal.pbio.1001258>

Figure 3. Relationship between breeds based on divergence time.

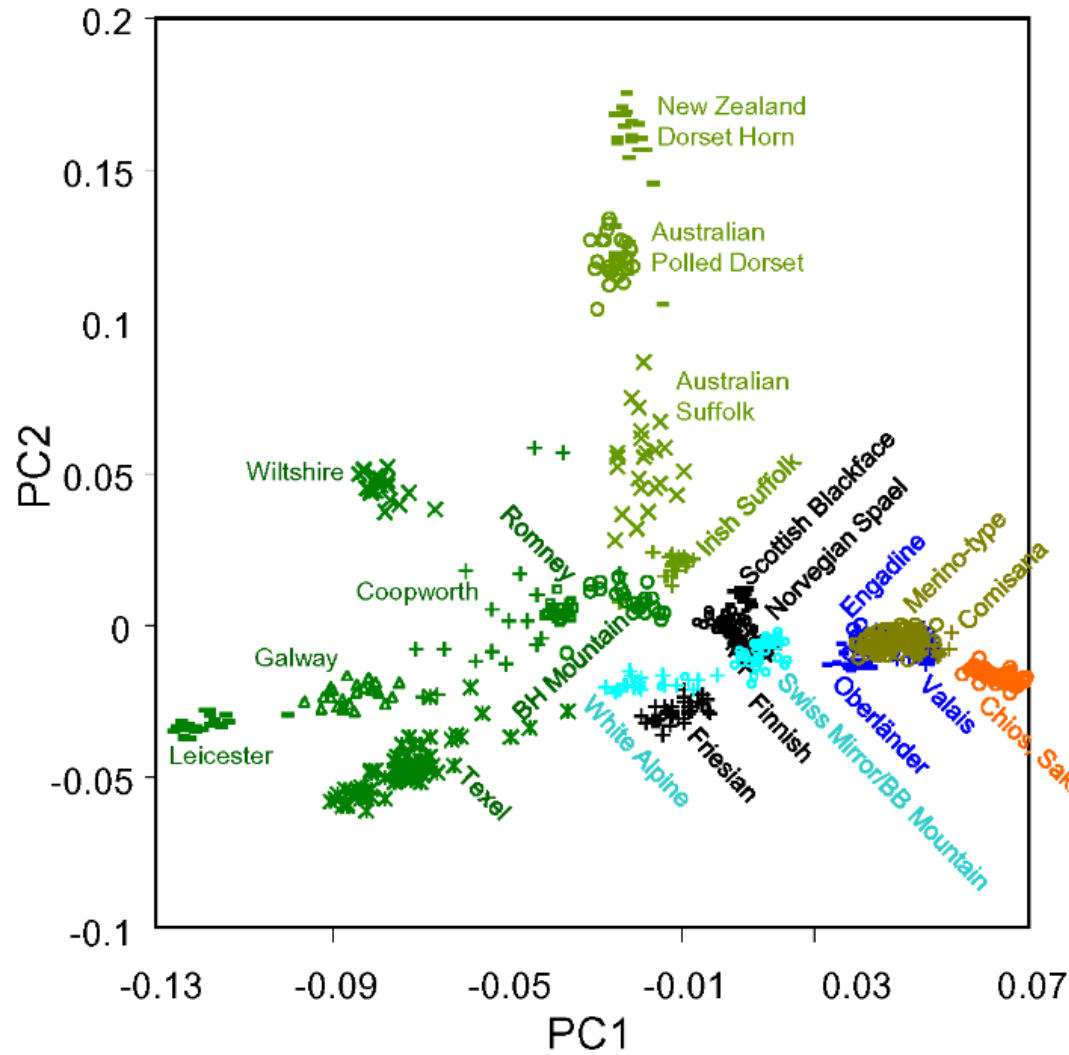


Tõugudevahelist suuremat sugulust näitab graafikul äärepoole kalduv võrgustik

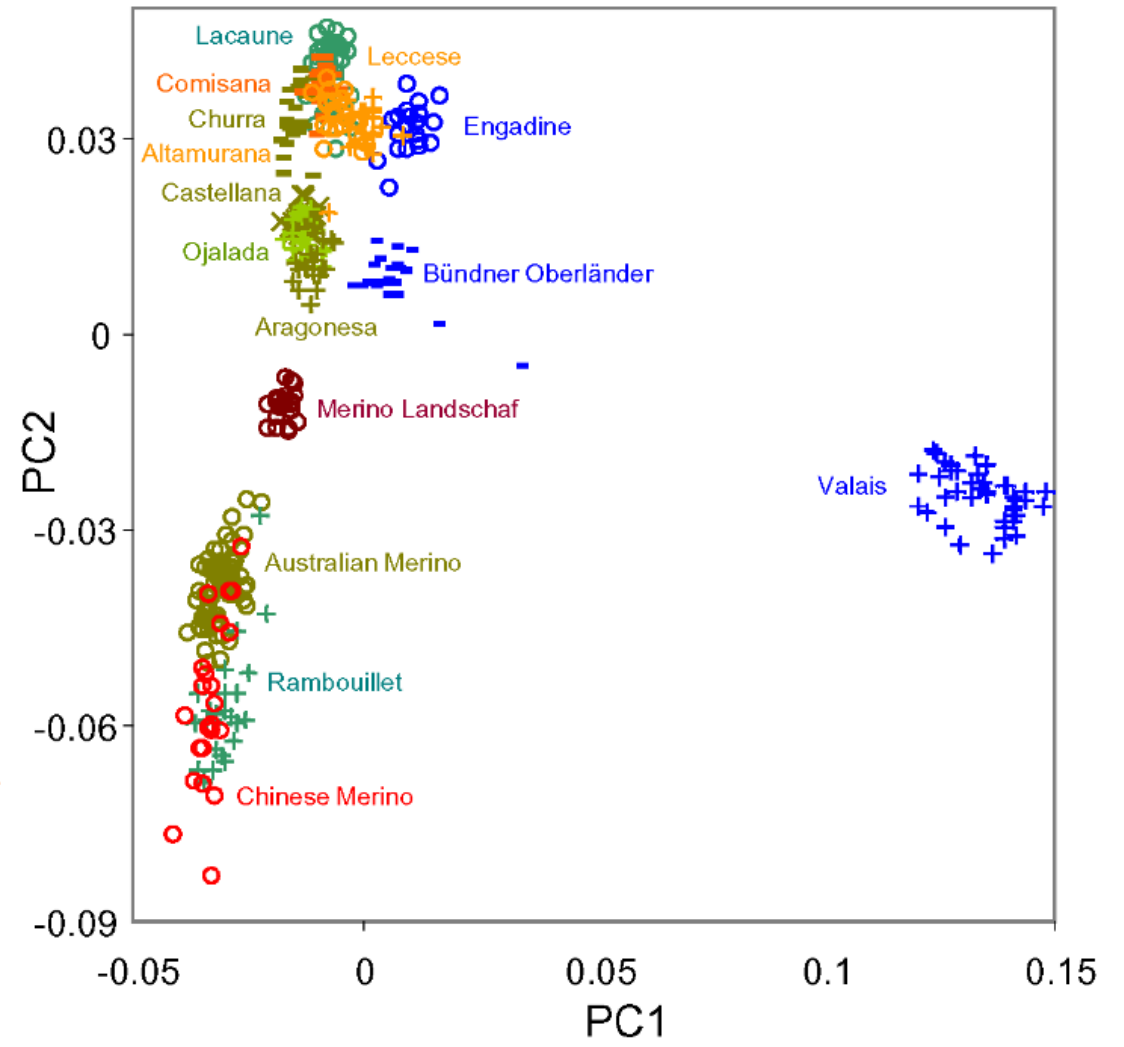
- Palju ühiseid haplotüüpe\*
- Sagedane geneetilise materjali vahetus modernsete tõugude vahel

*\*SNP-de aheldusrühm, pärandub ühtse üksusena*

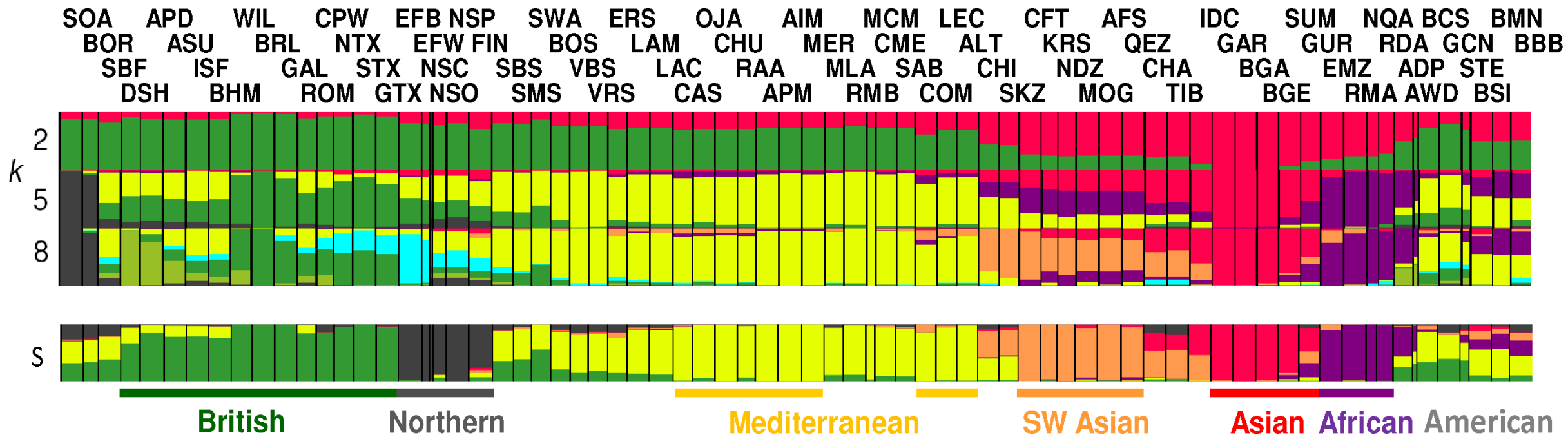
Kijas JW, Lenstra JA, Hayes B, Boitard S, Porto Neto LR, et al. (2012) Genome-Wide Analysis of the World's Sheep Breeds Reveals High Levels of Historic Mixture and Strong Recent Selection. PLOS Biology 10(2): e1001258. <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.1001258>  
<https://journals.plos.org/plosbiology/article?id=10.1371/journal.pbio.1001258>



Põhja-Euroopa tõud  
880 looma



Kesk- ja Lõuna-Euroopa tõud<sup>29</sup>  
438 looma



## Geneetiline mitmekesisus sõltub

- populatsioonimahust
  - isas- ja emasloomade struktuurist
- paaridevaliku tüübist

Geneetilised markerid võimaldavad tuvastada ja jälgida muutusi genofondis

# Tänan kuulamast



# Unfolding of population structure in Baltic sheep breeds using microsatellite analysis

I Tapio<sup>1,5</sup>, M Tapio<sup>1</sup>, Z Grislis<sup>2</sup>, L-E Holm<sup>3</sup>, S Jeppsson<sup>4</sup>, J Kantanen<sup>1</sup>, I Miceikiene<sup>5</sup>, I Olsaker<sup>6</sup>,  
H Viinalass<sup>7</sup> and E Eythorsdottir<sup>8</sup>

<sup>1</sup>MTT Agrifood Research Finland, Animal Breeding Research, Jokipii, FI-31600, Finland; <sup>2</sup>Department of Animal Science, Latvia

University of Agriculture, 2 Liela Street, Jelgava LV-3001, Latvia;

<sup>3</sup>Agricultural Sciences, Blichers Alle, PO Box 50, Tjele DK-8830, Denmark;

<sup>4</sup>Lithuanian Veterinary Academy, K Janusauskas Laboratory of Animal

Basic Sciences and Aquatic Medicine, Norwegian School of Veterinary

Genetics, Institute of Animal Science, Estonian Agricultural University

Research Institute, Keldnaholti, Reykjavik IS-112, Iceland

Studies of domestic animals are performed on breeds, but a breed does not necessarily equate to a genetically defined population. The division of sheep from three native and four modern Baltic sheep breeds was studied using 21 microsatellite loci and applying a Bayesian clustering method. A traditional breed-wise approach was compared to that relying on the

