

# Periytyvyys ja sen matematiikka

30.7.2001

Katariina Mäki

MMM,tutkija

Helsingin yliopisto, Kotieläintieteen laitos / kotieläinten jalostustiede  
katariina.maki@animal.helsinki.fi

Jalostuksen tavoitteena on eläinten perinnöllisen tason parantaminen jonkin ominaisuuden tai ominaisuuksien suhteen. Voidakseen jalostaa on tiedettävä joitakin perusteita periytyvyydestä ja sen mekanismeista: kromosomeista, geeneistä, sukusoluista, sukulaisuussuhteesta jne. Seuraavassa tarkastellaan niitä lähemmin.

## Kromosomit

Kromosomit ovat muodostuneet DNA:sta, joka sisältää yksilön kehitystä ja elintoimintoja ohjaavan perinnöllisen koodin. Kukin kromosomi sisältää tuhansittain koodattuja ohjeita, geenejä. Geenejä sanotaan perintötekijöiksi, koska ne periytyvät vanhemmilta jälkeläiselle, joka saa kummankin vanhemman geeneistä puolet, kun sukusolut (siittiö ja munasolu) yhdistyvät.

Kromosomit sijaitsevat solun tumassa. Kullakin lajilla on sille ominainen määrä kromosomeja - koiralla on 78 ja ihmisellä 46 kromosomia. Kromosomit ovat pareittaisia: koiralla on 39 kromosomiparia, jotka koostuvat isän ja emän kromosomista. Kromosomiparia kutsutaan vastinkromosomeiksi.

## Geenit ja alleelit

Kromosomit sisältävät geenejä, jotka sijaitsevat kromosomissa omalla - aina samalla - paikallaan. Geenin samaan ominaisuuteen vaikuttavat eri versiot ovat alleeleja. Alleeleja merkitään kirjaimilla ja niitä voi olla samalla geenillä useita (esimerkiksi B, b, b, b<sup>3</sup>, jne.); yhdessä kromosomissa voi kuitenkin olla kustakin geenistä vain yksi alleeli. Siten saman koiran kromosomistossa on yhdestä geenistä kaksi alleelia, koska sillä on kaksi vastinkromosomia.

Jos vastinkromosomeissa on sama alleeli kummassakin, alleeliparia kutsutaan homotsygoottiseksi (esimerkiksi BB tai bb), ja jos vastinkromosomeissa on eri alleelit, alleelipari on heterotsygoottinen (Bb). Geenin paikkaa kromosomissa kutsutaan lokukseksi; tietty geeni sijaitsee aina samassa paikassa, omassa lokuksessaan.

## Dominanssi

Kun alleeliparin toinen alleeli on dominoiva, se peittää tai estää toisen alleelin vaikutuksen. Peittyvä alleeli on tällöin resessiivinen. Dominoivaa alleelia merkitään

isolla kirjaimella ja resessiivistä pienellä. Esimerkkinä voidaan tarkastella mustan ja ruskean värin määräytymistä:

BB musta

Bb musta

bb ruskea

Yksikin dominoiva alleeli peittää resessiivisen alleelin vaikutuksen, joita siis tarvitaan kaksi, jotta niiden ilmentämä ominaisuus näkyisi.

Jos alleelien välillä ei ole dominanssia, heterotsygootin (Bb) ilmiäisy on intermediaarinen (välimuotoinen) eli kahden eri alleelin välimuoto.

## Sukusolujen muodostuminen ja hedelmöitys

Sukusolut muodostuvat sukusolujen jakautumistapahtumassa, meioosissa, jossa kromosomien lukumäärä puoliintuu vastinkromosomien jakautuessa sattumanvaraisesti sukusoluihin. Koiran sukusoluissa on 39 kromosomia, jokaisesta vastinkromosomista jompikumpi. Kun siittiö ja munasolu yhtyvät hedelmöityksessä, syntyy tsygootti, joka sisältää 78 kromosomia. Jos vastinkromosomeja olisi vain kaksi erilaista, niiden muodostamia mahdollisia yhdistelmiä, tsygootteja, olisi neljä. Ihmisen 23 vastinkromosomin yhdistymismahdollisuuksia on 8.388.608 - koiralla vastaava luku on jopa yli 549 miljardia!

Tsygoottien monimuotoisuutta lisäävät vielä sukusolujen mutaatiot ja meioosissa tapahtuva crossing over eli tekijäinvaihdunta, jossa kukin isältä ja emältä peritty kromosomi voi vaihtaa osia vastinkromosominsa kanssa. Mutaatioita tapahtuu jokaisessa yksilössä. Niiden vaikutuksesta geenin toiminta voi muuttua tai geeni (alleeli) voi vaihtua kokonaan toiseksi. Muutokset voivat olla hyödyllisiä tai haitallisia, tai niillä ei ole vaikutusta ollenkaan. Kromosomiparien sattumanvaraisen jakautumisen, mutaation ja crossing overin ansiosta ei koskaan synny kahta täysin samanlaista sukusolua - identtiset kaksoset poislukien. Ei voida tietää etukäteen, mitkä geenit pentu saa vanhemmiltaan: varmaa on vain se, että pentu saa tasan puolet kummankin vanhempansa geeneistä. Esimerkiksi voidaan ottaa vaikka alleelien B ja b periytyminen. Meioosissa kromosomit - ja täten myös kromosomien alleelit - eroavat vastinkromosomeistaan ja vain jompikumpi on kussakin sukusolussa. On sattumanvaraista, kumpi alleeli (B vai b) on juuri siinä siittiössä tai munasolussa, jonka avulla koira siirtää geenejään jälkeläiselleen.

## Geenien siirtyminen sukupolvelta toiselle - sukulaisuussuhde

Vanhemmalta siirtyy jälkeläiselle alleeleja 50% ja isovanhempien alleelien todennäköinen osuus lapsenlapsella on 25%. Jokaisessa sukupolvessa yhteisten alleelien todennäköisyys puoliintuu: kolmannessa sukupolvessa se on enää 12.5%, neljännessä 6.25%, viidennessä 3.125% jne. Todennäköisyyttä yhteisten alleelien osuudelle sanotaan sukulaisuussuhteeksi. Vain vanhemmalta jälkeläiselle siirtyvien alleelien lukumäärästä voidaan olla varmoja, muilla sukulaisilla ei välttämättä ole yhteisiä alleeleja lainkaan; esimerkiksi sisarukset voivat saada täysin eri puolikkaat kummankin vanhemman kromosomeista. Siksi sukulaisuussuhde on aina vain todennäköisyys yhteisten geenien osuudelle. Vanhemman ja jälkeläisen välinen laskennallinen sukulaisuussuhde riippuu myös vanhempien sukusiitoskertoimesta, mutta siitä ei enempää tässä yhteydessä.

## Ominaisuuksien periytyminen

Jotta ominaisuutta voisi jalostaa, on tiedettävä, onko se perinnöllinen (siirtyykö se vanhemmilta jälkeläisille) vai hankittu ominaisuus (pelkästään ympäristön aiheuttama). On selvitettävä, onko jalostettavassa eläinjoukossa, populaatiossa, ominaisuuden suhteen perinnöllisiä eroja eli muuntelua - erilaisia alleelivaihtoehtoja. Muuntelun ansiosta eläimet ovat sopeutuneet ympäristöönsä (-> rodut -> lajit). Jos kaikki eläimet ovat perimältään samanlaisia ominaisuuden suhteen, jalostus ei voi tuoda ominaisuuteen parannusta.

On myös tiedettävä, miten ominaisuus periytyy. Voidaan erottaa kaksi periytymistapaa:

- Kvalitatiivisessa - laadullisessa - periytymisessä ominaisuuteen vaikuttaa vain muutama geeni ja siksi yksittäisen geenin vaikutus on suuri. Ympäristö ei vaikuta tai sillä on vain vähäinen vaikutus kvalitatiiviseen ominaisuuteen. Kvalitatiivisesti periytyvät mm. turkin väri ja silmäsairaudet.
- Suurin osa kotieläinten jalostettavista ominaisuuksista on kvantitatiivisia - määrällisiä. Niihin vaikuttaa suuri joukko geenejä, jolloin yksittäisen geenin vaikutus on pieni ja ympäristön vaikutus suuri. Kvantitatiivisia ominaisuuksia ovat mm. säkäkorkeus, paino ja rakenneviat sekä nykytietämyksen mukaan myös cavalierien sydänsairaus.

## Fenotyyppi ja genotyyppi

Koiran perimää, sen geenikoostumusta, kutsutaan genotyyppiä (G). Koiran olemukseen vaikuttaa myös ympäristö (E); näkemämme ominaisuudet eivät ole pelkästään geenien aiheuttamia, vaan geenien ja ympäristön yhteisvaikutuksen tulosta. Tätä näkyvää olemusta kutsutaan ilmiöksi eli fenotyyppiä (P):

$$P=G+E$$

## Ympäristötekijät

Ympäristötekijät vaikuttavat koiraan koko sen eliniän. Niiden vaikutus alkaa jo kohdussa, jolloin emän hyvä hoito ja ruokinta antavat pennulle hyvät eväät elämää varten. Suotuisalla ympäristöllä voidaan muovata koiraan myönteiseen suuntaan, mutta on muistettava, että nämä hankitut ominaisuudet eivät periydy: koiran perinnöllinen laatu pysyy aina samana, riippumatta ympäristöstä. Jalostusvalintaa varten onkin tärkeää erotella geenien vaikutus ympäristön vaikutuksesta, eli poistaa ympäristön vaikutus mahdollisimman tehokkaasti koiran tuloksesta ( $G=P-E$ ).

Ympäristötekijät voidaan jakaa systemaattisiin, pysyviin ja satunnaisiin ympäristötekijöihin:

- Systemaattiset eli ns. kiinteät ympäristötekijät vaikuttavat koiraan ennustettavissa olevalla tavalla, ja niitä ovat esimerkiksi sukupuoli ja ikä. Tiedämme etukäteen, että hyvin nuori koira ei ole kokeissa parhaimmillaan, ja että iän karttuessa tulokset paranevat. Jotta eri ikäiset koirat olisivat keskenään vertailukelpoisia, iän vaikutus on otettava huomioon arvostelussa.

- Satunnaiset ympäristötekijät ovat ennalta arvaamattomia, odottamattomia tekijöitä esimerkiksi koiran suorittaman kokeen aikana. Ne joko parantavat tai huonontavat koiran tulosta. Satunnaisia tekijöitä ovat mm. mittausvirheet, sää ja erilaiset häiriöt esimerkiksi tottelevaisuuskokeen aikana.
- Pysyvät ympäristötekijät ovat tavallaan kiinteitä tekijöitä, vaikka ne eivät vaikuta systemaattisesti koiran tuloksiin. Vaikutuksen suuntaa ja suuruutta ei etukäteen tiedetä. Pysyviä ympäristötekijöitä ovat esimerkiksi pentuajan ruokinta ja nuorena tapahtunut loukkaantuminen, ne vaikuttavat samalla tavalla koiran peräkkäisiin tuloksiin.

Ympäristötekijöistä vain systemaattiset voidaan ottaa tehokkaasti huomioon, ja satunnaisten tekijöidenkin vaikutus saadaan tasoittumaan, kun tehdään useita mittauksia tai arvosteluja ja otetaan niistä keskiarvo. Pysyviä tekijöitä ei yleensä pystytä ottamaan huomioon tai niiden vaikutuksen suuruutta ei tiedetä.

### Jalostusvalinta

Jalostuksessa käytettävä valintamenetelmä riippuu ominaisuuden periytymistavasta. Kvalitatiivisten ominaisuuksien valinnassa suositetaan tai karsitaan joitakin yksittäisiä geenejä. Tällöin on tiedettävä geenien vaikutustapa (dominoiva vai resessiivinen?) ja yleisyys populaatiossa. Entä mistä tiedetään, onko koiran genotyyppi esimerkiksi mustan värin suhteen BB, Bb vai bb? Ei mistään. Fenotyyppinä on kahdenlaisia, dominoiva (musta) ja resessiivinen (ruskea), ja ainoastaan ne yksilöt, joilla kummatkin alleelit ovat resessiivisiä (bb, ruskea), tunnustetaan. Muilla koirilla on joko alleelit B ja B tai B ja b. Resessiivisessä ominaisuudessa voidaan siis fenotyyppistä nähdä genotyyppi ( $P=G$ ), dominoivassa vain arvata se muutaman mahdollisuuden joukosta ( $P \sim G$ ). Tämän vuoksi varsinkin haitallisen, resessiivisen alleelin karsiminen populaatiosta on vaikeaa - erityisesti, jos ominaisuutta ilmentäviä yksilöitä on vähän. Silloin suurin osa haitallisista geeneistä on piilossa kantajissa (esim. Cc), jotka eivät ilmennä ominaisuutta.

Kvantitatiivisissa ominaisuuksissa vaikuttavia geenejä on niin paljon, että geenejä on mahdotonta määrittää ilmiön perusteella ( $P \neq G$ ). Jalostuksen onnistumiseen vaikuttaa se, kuinka hyviä valitut yksilöt ovat perinnöllisesti, eli kuinka paljon niillä on ominaisuuteen suotuisasti vaikuttavia geenejä.

### Perinnölliset tunnusluvut

Koska kvantitatiivisten ominaisuuksien jalostus on vaikeaa pelkän ilmiön perusteella, jalostuksen avuksi on kehitetty perinnöllisiä tunnuslukuja, jotka kuvaavat perinnöllisen muuntelun osuutta kokonaismuuntelusta (kokonaismuuntelu = perinnöllinen + ympäristö) ja eri ominaisuuksien perinnöllistä yhteyttä. Tunnuksien avulla arvioidaan jalostettavuutta, lasketaan jalostusarvoja ja valitaan jalostusmenetelmät. Tunnuksivat auttavat myös jalostusarvostelun luotettavuuden selvittämisessä.

Perinnöllisiä tunnuslukuja ovat mm. periytymisaste ( $h^2$ ), toistuvuus ( $r$ ) ja geneettinen korrelaatio. Näiden laskeminen perustuu sukulaisuussuhteeseen. Koirien kvantitatiivisille ominaisuuksille perinnöllisiä tunnuslukuja on laskettu vähän verrattuna muihin eläimiin, mikä on jalostuksen kannalta ikävää: jalostukselliseen

edistymiseen vaikuttaa ratkaisevasti se, miten hyvin eri ominaisuuksien perinnölliset tunnusluvut tunnetaan ja miten niitä hyödynnetään.

## Periytymisaste

Ominaisuuden periytymisaste ( $h^2$ ) ilmoittaa kuinka suuri osuus eläinten välisistä eroista tässä ominaisuudessa johtuu perinnöllisistä tekijöistä. Periytymisaste on siis suhdeluku, eli perinnöllisen muuntelun (muuntelu = koirien väliset erot) osuus kokonaismuuntelusta:

$$\text{perinnölliset erot} / (\text{perinnölliset erot} + \text{ympäristön aih. erot})$$

Jakajassa oleva "ympäristön aiheuttamat erot" sisältää kaikki kolme edellämainittua ympäristövaikutusta: systemaattisen, satunnaisen ja pysyvän. Periytymisaste ei ole vakioluku, vaan vaihtelee populaation ja ominaisuuden mukaan, riippuen perinnöllisen muuntelun ja ympäristötekijöiden vaikutusten määrästä. Samankin ominaisuuden periytymisaste vaihtelee eri populaatioissa.

Mitä paremmin ympäristötekijöiden vaikutukset pystytään ottamaan huomioon ja poistamaan, sitä suurempi on periytymisaste kyseisessä populaatiossa ja sitä paremmin saadaan koirien väliset perinnölliset erot selville - jalostus on helpompaa, kun ympäristötekijät eivät "sotke" jalostusarvostelua.

Esimerkkiominaisuudeksi voimme ottaa vaikkapa lonkkien rakenteen: asiantuntevasti kasvatetulla ja ruokitulla koiralla voi olla lonkkakuivauksen perusteella terveet lonkat, vaikka koira olisi perinnölliseltä laadultaan "lonkkavikainen". Tämä pätee myös päinvastoin: perinnölliseltä laadultaan tervelonkkaiselle koiralle voi kehittyä sairaat lonkat, jos sen ruokinta on hyvin puutteellista ja liikunta vääränlaista. Sairauden syy ei silloin ole perinnöllinen, vaikka itse sairaus onkin periytyvä. Suotuisat ympäristötekijät ovat peittäneet alleen koiran perimän vaikutuksen. Siksi koirien välisessä vertailussa tulisi ottaa huomioon kaikki tekijät, jotka vaikuttavat lonkkien muodostumiseen, jotta perimä saataisiin esiin ympäristön alta.

Kun periytymisaste on korkea, perintötekijöiden vaikutus koirien välisiin eroihin on suuri ja ympäristön vaikutus pieni: ominaisuus johtuu suurimmaksi osaksi perintötekijöistä. Kun periytymisaste on matala, suurin osa eroista on ympäristön aiheuttamaa, ja ominaisuus periytyy heikosti. Heikosti periytyviä ( $h^2 < 0.10$ ) ovat esimerkiksi hedelmällisyys ja metsästysominaisuudet, kohtalaisesti ( $h^2 = 0.20-0.40$ ) tai hyvin ( $h^2 > 0.40$ ) periytyviä mm. säkäkorkeus ja rakenne.

Periytymisaste riippuu myös aineistosta josta se on laskettu. Jos ominaisuus on voimakkaasti periytyvä mutta aineisto kuvaa sitä huonosti (esim. jotkut luonneominaisuudet), ei periytymisastekaan ole suuri. Silloin aineiston perusteella ei saada näkyviin koirien välisiä perinnöllisiä eroja, vaan aineisto kuvaa vain eroja ympäristötekijöissä kunkin koiran kohdalla.

## Toistuvuus

Toistuvuus ( $r$ ) kuvaa arvostelun luotettavuutta. Se ilmoittaa saman eläimen samasta ominaisuudesta tehtyjen mittausten yhteyden voimakkuutta, eli pysyykö tulos samana mittauksesta toiseen vai vaihtelee se eri kerroilla. Toistuvuus on aina suurempi tai

vähintään yhtä suuri kuin periytymisaste. Toistuvuus kertoo, missä määrin ominaisuus on pysyvien tekijöiden (perinnöllisten ja pysyvien ympäristötekijöiden) aikaansaamaa, eli missä määrin koiran toista tulosta voi ennustaa ensimmäisen tuloksen avulla.

Kaavan ainoa ero periytyvyysasteen kaavaan on pysyvien ympäristötekijöiden lisääminen osoittajaan eli jakoviivan "yläpuolelle". Jakajan "ympäristön aih. erot" sisältää tässäkin kaikki kolme ympäristötekijää.

Jos toistuvuus on korkea ( $r > 0.70$ ), jo yksikin tulos (esimerkiksi koekäynti) kertoo melko luotettavasti ( $>70\%$  varmuudella) koiran perinnöllisen tason. Satunnaiset ja systemaattiset ympäristötekijät eivät silloin juurikaan vaikuta koiran tulokseen. Jos toistuvuus on alhainen ( $r < 0.30$ ), tarvitaan useampi koe, yksi ainoa ei kerro luotettavasti koiran tasoa, koska ympäristötekijät "häiritsevät" ja vääristävät koiran tulosta sattumanvaraiseen suuntaan. Mitä useampi mittaus, sitä varmempi arvostelu.

## Geneettinen korrelaatio

Geneettinen korrelaatio ilmoittaa kahden ominaisuuden perinnöllisen yhteyden: se kertoo, kuinka suuressa määrin ominaisuudet ovat samojen tai toistensa kanssa läheisesti kytkeytyneiden geenien säätelemiä. Yhteyden ollessa positiivinen valinta yhden ominaisuuden suhteen parantaa myös toista ominaisuutta. Jos yhteys on negatiivinen, yhden ominaisuuden valinta muuttaa toista päinvastaiseen suuntaan. Kuvitellaan esimerkiksi, että säkäkorkeudella ja hedelmällisyydellä olisi negatiivinen geneettinen korrelaatio: säkäkorkeuden nostaminen aiheuttaisi hedelmällisyyden alenemista. Kun valinnan kohteena on useita ominaisuuksia, näiden perinnölliset yhteydet on tunnettava.

## Lähteet

OJALA, M. 1992. Jalostusoppi 1. Helsingin yliopiston Kotieläintieteen laitos, Helsinki. Moniste 86 s.

SEVÓN-AIMONEN, M-L. 1992. Eläinainees. Helsingin yliopiston Kotieläintieteen laitos, Helsinki. Moniste 48 s.

## Sanasto

Alleeli = geenin versio, esim. B1, B2, b1, b2, b3

Crossing over = vastinkromosomit vaihtavat osia toistensa kanssa

Dominoiva = peittää alleen resessiivisen eli väistyvän

Fenotyyppi = esim. koiran tulos; koostuu genotyypistä (geeneistä) ja ympäristöstä

Geeni = perintötekijä, säätelee yksilön kehitystä ja elintoimintoja

Genotyyppi = yksilön kaikki geenit

Homotsygoottinen = vastinkromosomiparissa on samat alleelit (BB tai bb)

Heterotsygoottinen = vastinkromosomeissa on eri alleelit (Bb)

Jalostusarvo = yksilön geenien keskimääräinen vaikutus jossakin ominaisuudessa; kaksi kertaa yksilön jälkeläisten poikkeama rodun keskitasosta

Kvalitatiivinen ominaisuus = ominaisuuteen vaikuttaa vain muutama geeni eikä ympäristöllä juurikaan ole vaikutusta  
Kvantitatiivinen ominaisuus = ominaisuuteen vaikuttaa suuri joukko geenejä ja ympäristön vaikutus on suuri  
Lokus = geenin paikka kromosomissa  
Meioosi = sukusolujen muodostumistapahtuma, solunjakautuminen  
Muuntelu = yksilöiden väliset erot  
Periytymisaste = ilmoittaa perintötekijöiden aiheuttaman keskimääräisen osuuden koiran tuloksesta sekä perintötekijöiden osuuden koirien välisistä eroista  
Resessiivinen = väistynä  
Sukusolut = munasolu ja siittiö  
Tsygootti = hedelmöitynyt munasolu  
Vastinkromosomipari = isältä ja emältä perityt versiot samasta kromosomista