

## Kodused ülesanded (sügis 2018)

**Ülesanne 1.** (0,5p) Emal on veregrupid 0, MN, Rh<sup>-</sup> ja lapsel 0, N, Rh<sup>+</sup>. Missugune neist viiest mehest, kelle veregrupid on

- 1) 0, M, Rh<sup>+</sup>, 2) AB, N, Rh<sup>+</sup>, 3) 0, N, Rh<sup>-</sup>, 4) B, M, Rh<sup>+</sup>, 5) A, MN, Rh<sup>+</sup>

võiks olla selle lapse isa?

Märkus. Veregrupp AB0-süsteemis on määratud dialleelse lookuse poolt, kus alleelid  $I^A$  ja  $I^B$  domineerivad retsessiivse alleeli  $i$  üle olles omavahel kodominantses seoses (genotüübiga  $ii$  isikul on 0-veregrupp, genotüübiga  $I^A i$  ja  $I^A I^A$  isikul A-veregrupp jne); veregrupp MN-süsteemis on määratud ühe dialleelse kodominantse lookuse poolt (isikul genotüübiga  $NN$  on N-veregrupp, isikul genotüübiga  $MN$  on MN-veregrupp jne) ja veregrupp reesus-süsteemis on määratud ühe dialleelse lookuse poolt, kus alleel  $R$  domineerib alleeli  $r$  üle (isikul genotüübiga  $rr$  on Rh<sup>-</sup> veregrupp, ülejäänud isikul on Rh<sup>+</sup> veregrupp).

**Ülesanne 2.** (1p) Alleeli jaotuse leidmine genotüübijaotusest – tuletage suurima tõepära hinnangud vahetult alleelisageduste  $p_1, \dots, p_k$  jaoks (lähtudes alleelide arvust). Kontrollige, kas leitud hinnangu näol on ikka tegu tõepärafunktsiooni maksimumkohaga.

**Ülesanne 3.** (0,5p) Populatsioonis on 120 punasekirjut ja 1225 mustakirjut veist, viimastest omakorda 890 on punase geeni kandjad.

- Milline on erinevate genotüüpide ja alleelide sagedus selles populatsioonis?
- Mitu punasekirjut vasikat peaks sündima järgmises põlvkonnas, kui populatsioon on geneetilises tasakaalus ja populatsiooni maht jääb samaks?

**Ülesanne 4.** (1p) Veiste veregruppide EAF-süsteem.

Veiste veregruppide EAF-lookuses on 2 alleeli – '01' ja '02', mis defineerivad 3 erinevat geno- ja fenotüüpi. Eesti punast tõugu veiste populatsioonist valiti 40 looma ja määrati nende veregrupid nimetatud lookuse osas. Fenotüüpide kordsused valimis on  $N_{01/01} = 13$ ,  $N_{01/02} = 23$ ,  $N_{02/02} = 4$ .

Kas populatsioon on HW tasakaalus?

**Ülesanne 5.** (1p) Alleel  $a_1$  muteerub alleeliks  $a_2$  tõenäosusega  $10^{-6}$  ja alleeliks  $a_3$  tõenäosusega  $10^{-7}$ ,  $a_3$  muteerub alleeliks  $a_1$  aga tõenäosusega  $5 \times 10^{-8}$ . Teised üleminekud ei ole praktiliselt võimalikud. Leidke populatsiooni statsionaarne seisund.

**Ülesanne 6.** (2p) Uurime letaalselt retsessiivset alleeli, st oletame, et  $s_1 = s_2 = 0$  ja  $s_3 = 1$ , ning modelleerime selle sageduse  $q$  vähenemist populatsioonis.

- Kuidas avaldub alleelisagedus  $k$ . generatsioonis,  $q_k$ , algse alleelisageduse  $q_0$  ja generatsioonide arvu  $k$  kaudu? Tuletage valem ja tõestage see kasutades matemaatilist induktsiooni.
- Võttes aluseks tuletatud valemi, kui mitu generatsiooni läheb vaja, et retsessiivse alleeli sagedus väheneks  $q_0$ -st  $q_k$ -ni (kuidas avaldub generatsioonide arv  $k$  alleelisageduste  $q_0$  ja  $q_k$  kaudu?).
- Oletame, et albinism on määratud ühe retsessiivse alleeli poolt (tegelikult on neid allelele vähemalt kaks). Euroopas on albinismi sagedus umbes 1/20000 (so albinismi alleeli suhtes homosügootsete inimeste sagedus!).

Kui mitu generatsiooni ja kui mitu aastat (võttes ühe generatsiooni pikkuseks 25 aastat) kulub selleks, et albinismi sagedust kaks korda vähendada rakendades valikut maksimaalselt (st võttes  $s_1 = s_2 = 0$  ja  $s_3 = 1$ )?

**Ülesanne 7.** (1p) Homosügoot AA ja aa kõrvaldatakse vastavalt intensiivsusega 0,2 ja 0,5, heterosügoot aga intensiivsusega 0,3. Missuguse stacionaarse seisundi poole populatsioon liigub, kui algselt on populatsioonis mõlemat alleelit?

**Ülesanne 8.** (1p) Kirjutage välja Markovi ahela üleminekutõenäosuste maatriks dialleelsel juhul isetolmlemise korral ning leidke, mitmendas põlvkonnas keskmiselt (sh lähtepõlvkonnas) tekib puhasliin.

**Ülesanne 9.** (2p) Tõuisast (homosügootne soovitud geenivariandi suhtes) ristatakse algul juhusliku emasega (mängige läbi kõikvõimalikud emase indiviidi genotüübid – 3 erinevat varianti), siis sellest ristamisest sündinud tütreaga jne, iga kord viimasest ristamisest sündinud tütreaga. Eeldame dialleelset lookust.

- Kas tekib puhasliin?
- Kui tekib, siis kui mitme põlvkonna pärast on puhasliini tõenäosus  $\geq 0,8$ ? Lahendused leidke algebralisel (lahendage vastavad võrratused).

**Ülesanne 10.** (1p) Leidke loengukonspektis joonisel 1.14 kujutatud sugupuu põhjal vaaraode Thutmosis III ja Amenhotep I inbriidingukoefitsiendid.

**Ülesanne 11.** (2p) Tuletage inbriidingukoefitsiendi väärtus dialleelse juhul isetolmlemise korral  $t$ . generatsioonis funktsioonina generatsiooni numbrist:  $F_t = f(t)$ , lähtudes

- inbriidingukoefitsiendi arvutamise valemist (antud juhul pigem küll sisulisest olemusest);
- isetolmlemise esitusest Markovi ahela abil.
- Millisest generatsiooninumbrist alates on  $F_t > 0,95$ ?

NB! Indiviidid 0-generatsioonis on saadud risttolmlemise läbi ja nende vanemad eeldatakse olevat mittesugulased, edasi on juba kõik põlvkonnad saadud isetolmlemise teel.

**Ülesanne 12.** (1p) Genotüübi olulises osas on 1000 lookust. Oletame, et igas lookuses võib tõenäosusega  $q$  esineda retsessiivne geneetiline defekt põhjustav alleel. Panmiktilises populatsioonis on defektse indiviidi sündimise tõenäosus 0,01. Kui suur on selles populatsioonis defekti tõenäosus indiviidil, kelle vanemad on õde ja vend.

**Ülesanne 13.** (2p)

- Veenduge, et peatüki 2.2.3 näites mudeli  $y_{ij} = \mu + G1_i + G2_j + D12_{ij}$ ,  $i = 1, 2$ ,  $j = 1, 2$ , tarvis konstrueeritud maatriks  $\mathbf{H}$  rahuldab reparametriseerimistingimusi (2.9) ja (2.10) ning kehtib võrdus (2.5).
- Uurige, kuidas muutuvad tulemused ja mudel, kui jätta ära parameeter  $D12_{21}$ , mis on võrdne parameetriga  $D12_{21}$  (üks parameeter on mudelis vähem – muutuvad nii parameetervektor kui ka plaanimaatriks).
- Leidke parameetrite väärtused valemi (2.8) alusel, kasutades mudeli alternatiivset ja näiteks statistikapaketis SAS kasutatavat reparametriseerimist – viimase kohaselt kitsendatakse plaanimaatriksit, jättes sealt välja iga faktori viimasele tasemele vastavad veerud ja ka kõik ülejäänud lineaarselt sõltuvad veerud (misläbi ka vastavad faktorite tasemete väärtused võrdsustatakse 0-ga) ning lahendatakse võrrand kitsendatud plaanimaatriksi abil vaid mittenulliliste parameetrite suhtes – ning veenduge, et ka sel juhul kehtib võrdus (2.5).

**Ülesanne 14.** (1p) Tunnuse päritavuskoefitsient  $h^2 = 0,7$ . Tõuvanemad (mõlemad) valitakse alati populatsiooni keskmisest 0,2 võrra paremad. Mitu põlvkonda on vaja, et näitaja väärtus suureneks 1 ühiku võrra?

**Ülesanne 15.** (2p)

Kahte isast ristatakse kumbagi 3 erineva emasega ja igast ristamisest saadakse 6 järglast. Tunnuse  $y$  mõõtmine järglastel andis järgmises tabelis toodud tulemused.

- Leidke tunnuse  $y$  päritavuskoefitsiendi  $h^2$  hinnang.
- Kas isa mõju on statistiliselt oluline?

isa	ema	y	isa	ema	y	isa	ema	y	isa	ema	y
1	1	13	1	2	21	2	1	14	2	2	17
1	1	17	1	2	21	2	1	18	2	2	14
1	1	15	1	2	25	2	1	15	2	2	18
1	1	19	1	3	16	2	1	19	2	3	13
1	1	17	1	3	20	2	1	16	2	3	17
1	1	21	1	3	16	2	1	20	2	3	14
1	2	13	1	3	20	2	2	12	2	3	18
1	2	17	1	3	16	2	2	16	2	3	15
1	2	17	1	3	20	2	2	13	2	3	19

PS. Enne ülesande lahendamist lugege läbi ka peatüki 2.3.2 modelleerimist ja selle tulemusi kirjeldav osa ... (üks praktikas kasutatav variant dispersioonanalüüsiga saadud negatiivse dispersioonikomponendi puhul on lugeda vastav parameeter võrdseks nulliga).

PS2. Soovi korral võite andmetabeli Exceli failina alla laadida aadressilt

[http://www.eau.ee/~ktanel/MTMS\\_02\\_007/anova\\_andmed.xls](http://www.eau.ee/~ktanel/MTMS_02_007/anova_andmed.xls)

**Ülesanne 16.** (1p) Hinnake kõrvaloleva fülogeneesipuu baasil ürituste arvu  $x_3$ , eeldades, et liikide 1 kuni 5 vahelised muutuste arvud  $y_{ij}$  ( $i, j = 1, \dots, 5$ ) ühes 200-st aminohappest koosnevas valgus on teada:

$y_{12}$	$y_{13}$	$y_{14}$	$y_{15}$	$y_{23}$	$y_{24}$	$y_{25}$	$y_{34}$	$y_{35}$	$y_{45}$
2	3	1	5	4	4	6	1	3	3

