

Kodukassi (*Felis catus*) genotüübi määramine fenotüübi (karvastiku) alusel






Mõisted ja selgitused:

- **Geen** - DNA piirkond, milles on info ühe kindla valguga või funktsionaalse RNA sünteesiks.
- **Geeniekspressioon** - ehk geeni avaldumine. See mitmest etapist koosnev protsess, mille käigus toimub ühes geenis oleva info põhjal RNA süntees (transkriptsioon) ja valgu kodeeriva geeni puhul ka sellele järgnev valgusüntees (translatsioon).
- **Alleel** - ehk geenivariant. Mõnel geenil esineb kaks varianti (dialleelsus), mõnel mitu (polialleelsus). Erinevad alleelid võivad põhjustada ühe tunnuse erinevaid variante (nt laktoosi talumatus -ja taluvus).
- **Ploidsus** - kromosoomide kordsus ühes vastava organismi täielikus kromosoomikomplektis. See on liigiti erinev: inimesed, kassid ja äädikakarbsed on **diploidsed** (igat kromosoomi on kaks), aedmaasikas aga on **oktaploidne** (igat kromosoomi on kaheksa). **Aneuploidsus** tähendab ebanormaalselt kromosoomide arvukust (nt Downi sündroom on põhjustatud 21. kromosoomi kolmekordistumisest - normaalne on kaks). NB! Ploidsus ja alleelsus on erinevad asjad: organism võib olla diploidne st igat kromosoomi on kaks kuid ühel geenil (mida diploidisel organismil on kaks - üks ühes, teine teises kromosoomis) võib olla mitu varianti (polialleelsus)
- **Genotüüp** - ühte tunnust põhjustavate geenide iseloomustus ehk millised vastavat tunnust põhjustavad alleelid indiviidil on. Näiteks on laktoositalumatu inimese genotüüp laktaasi (LCT) geeni suhtes: ll ("väike L") ehk retsessiivne homosügoot.
- **Fenotüüp** - ehk genotüübi poolt põhjustatud tunnus. Tunnus ei ole alati silmaga nähtav. Tunnus võib olla ka füsioloogiline, käitumuslik ja isegi biokeemiline (nt laktoosi taluvus). Kuna geenide avaldumist mõjutab ka keskkond, tähendab see, et: genotüüp + keskkond = fenotüüp.
- **Dominantne alleel** - selle alleeli esinemisel avaldub alati vastav (dominantne) tunnus. Diploidsetel organismidel tähendab see, et piisab ühest dominantsest alleelist dominantse tunnuse avaldamiseks. See tähendab, et dominantse tunnusega organism võib olla nii **heterosügoot** (*hetero* - erinev; sügoot - viljastatud munarakk; st üks alleel on dominantne, teine mitte, nt Ll) kui **dominantne homosügoot** (*homo* - sama; st mõlemad alleelid on dominantse, nt LL). Dominantset alleeli tähistatakse **suure tähega** (nt L). Dominantseks tunnuseks on näiteks laktoositaluvus.
- **Retsessiivne alleel** - selle alleeli poolt kodeeritud tunnus avaldub ainult siis, kui kõik (diploidsetel organismidel kaks, st mõlemad) alleelid on retsessiivsed. Diploidsetel organismidel tähendab see, et organism peab vastava retsessiivse tunnuse avaldamiseks olema selle geeni suhtes **retsessiivne homosügoot** (mõlemad alleelid on retsessiivsed, nt ll). Retsessiivset alleeli tähistatakse **väikse tähega** (nt l).
- **Monogeenne tunnus** - tunnus, mis on määratud ühe geeni poolt. Nõ palja silmaga nähtavatest tunnustest on monogeensed väga vähesed.
- **Polügeenne tunnus** - tunnus, mis on määratud või mida mõjutab mitu geeni. Ka nõ lihtsad/tavalised tunnused nagu nt silmavärvus on tegelikult põhjustatud mitmete (silmavärvuse puhul 16!) geenide poolt.

Kassi karvavärvust mõjutavad geenid ning vastavad fenotüübid I

Kasside karvavärvus -ja muster on õnneks suuresti monogeensed - saab üsna täpselt määrata, millised valgekarvasuse alleelid kassil on, millised triibulisuse alleelid kassil on jne. Tuleb meeles pidada, et isegi kui kass ei ole valge, on tal valgekarvasuse alleelid olemas - lihtsalt retsessiivsed (ww). Kass -nagu ka inimene- on diploidne organism, mis tähendab, et igat geeni on tal kaks koopiat. Need võivad olla üksteisest erinevad (geenivariandid ehk alleelid). **Määra tabeli abil oma/sõbra/vanaema/interneti kassi genotüüp 8 geeni suhtes.** Hea oleks, kui kass on täiskasvanud!

Pane tähele, et enamasti ei ole dominantse tunnuse puhul kindlat genotüüpi (kas tegu on heterosügootiga või dominantse homosügootiga) võimalik määrata, on vaid võimalik väita, et esineb vähemalt üks dominantne alleel.

Geen ja tunnus	Dominantne tunnus	Retsessiivne tunnus	Näide
<i>FGF5</i> - karva pikkus ¹	L - lühike karvkate	ll - pikk karvkate (pldil)	
<i>KIT</i> - valge karvavärvus ²	W - valge karvkate (pildil)	ww - ei ole valge	
<i>White-spotting</i> ehk „määrituse“ geen (kui palju valget värvi on)	SS - üle 50% (või üleni) valge karvastik Ss - alla 50% valge karvastik ³ (pildil)	ss - valge karvastik puudub	
<i>TYR</i> - värvuse täielikkus (Birma või Siiami kass)	C - ei esine tumedaid käppasid, saba, nägu ega kõrvu, st ühtlane värv	Polüalleelsus: mitu retsessiivset alleeli: c^sc^s - Siiami tõugu kass (keha heledam) ⁴ c^bc^b - Birma tõugu kass (keha tumedam)	 





¹ On olemas ka nõ lorkis karvu jm tunnuseid põhjustavaid gene. Neid me praegu ei määra.

² NB! Su kass ei ole must, vaid „ta ei ole valge“, kuna valge värvus domineerib üle musta (vt allpool „epistaas“).

³ Esineb **mittetäielik dominantsus**: heterosügootsed kassid ei oma täielikult dominantset tunnust.

⁴ Geenide avaldumist võib mõjutada ka keskkond. Türosinaasi geen on temperatuuritundlik: retsessiivsete alleelidega kassi külmemad kehapiirkonnad on **tugevamalt** värvunud.

Kassi karvavärvust mõjutavad geenid ning vastavad fenotüübid II

Geen ja tunnus	Dominantne tunnus	Retsessiivne tunnus	Näide
X-liiteline „punasuse“ (oranž värvus) piirkond ⁵	O - esineb oranž värvus Oo - ebaühtlane oranž/kilpkonna-muster ⁶ (pildil)	oo - ei esine oranži värvust	
MLPH -värvi „lahjendus“	D - põhivärvus pole lahjendatud	dd - põhivärvus on lahjendatud: must -> hall (pildil) oranž -> kreemjas	
ASIP ehk aguuti geen - triipude olemasolu ⁷ Soovi korral ka triipude eripära ehk Tabby geen	A - esinevad triibud (valged/mustad) Triipude eripära (Tabby geen): Ta^M - „tügritriibud“ (pildil) Ti^A - „leopardi täpid/laigud“	aa - triibud puuduvad Ta^bTa^b - ebaühtlased, mitte ülevalt-alla jooksvad triibud	
FPGCC (<i>feline primary gene for coat color</i>)	B - kass ei ole pruun vaid must	Pruun värvus ⁸ : bb - „šokolaadivärvi“ (pildil) b1b1 (b üks) - „kaneelivärvi“	

⁵ Kindel geen pole veel teada, ainult see, et punast/oranži värvust määrav geen asub „kuskil“ X-kromosoomis (pikas õlas).

⁶ Kilpkonnamuustriga ehk osaliselt oranžid kassid saavad olla ainult heterosügootsed emased (või aneuploidsed, XXY ehk Klinefelteri sündroomiga isased; väga vähesed, <0,1%). See tuleneb sellest, et emase organismi rakkudes aktiveeritakse ainult üks kahest X-kromosoomist. Heterosügootsetel emastel on aga kummaski kromosoomis erinev geneetiline info: ühes O ehk oranži värvust põhjustav ning teises o ehk oranži värvust mitte põhjustav alleel. Sellest tulenevad laigud, mis avaldavad teise põhivärv (valge/must). Pildil olev kass peab olema valge värvuse suhtes ww, sest muidu ei saaks must värv esineda (kuna valge > must). Kui sinu kass on mosaiikne (oranži-valge-musta kirju), siis küsi õpetajalt isiklikult abi.. ☺

⁷ Triibud on oranžidel kassidel (eriti isastel) tavaliselt valged ja hallidel mustad. Tihti esineb ka otsaesel nöö „M-täht“.

⁸ Pruun värvus on nõ Lääne kasside (sh Euroopa) seas vähelevinud ning „kaneelivärvus“ (beež) on kõige haruldasem.

NB! Põhivärvuse (valge, oranž, must) puhul esineb **epistaas**. See on olukord, kus tunnuse avaldumine sõltub mitte ainult antud geeni variantidest (alleelidest), vaid **teistest geenidest** (ja nende alleelidest). See tähendab, et esineb nõ „dominantsusjärjekord“: **oranž > valge > must/pruun**. St, et üleni oranž kass võib tegelikult alleelide järgi olla ka valge ja musta värvuse suhtes dominantne, kuid näeb välja oranž (kuna see surub valge ja musta alla).

Esita õpetajale: pilt kassist + genotüüp 8(9) geeni suhtes