

GENEETIKA

GENEETIKA

Ain Heinaru



Sulev Kuuse

Foto: A. Prodd



Rein Sikut

Foto: B. L. Sikut



Mart Viikmaa

Foto: S. Künse

Toimetanud Sulev Kuuse, Rein Sikut ja Mart Viikmaa
Keeleliselt toimetanud Leelo Jago
Kujundanud Kairi Kullasepp

Kaanefoto: Ain Heinaru
Tagakaane foto: Maris Heinaru
Joonised: Ain Heinaru

Autoriõigus: Ain Heinaru, 2012

Ilmunud riikliku programmi
„Eestikeelsete kõrgkooliõpikute koostamine ja
väljaandmine (2008–2012)” toetusel

Käesoleva raamatu valmimist toetasid Tartu Ülikool, TÕ Loodus- ja tehnoloogia teaduskond, TÕ Moleku-
laar- ja rakubioloogia instituut ning Tartu Ülikooli Kirjastus.



Haridus- ja Teadus|ministeerium

ISBN 978-9949-32-171-1

Tartu Ülikooli Kirjastus
www.tyk.ee

EESSÕNA

Siiani on meil puudunud eestikeelne üldgeneetika õpik. Käesolev õpik on oma materjali ülesehituselt ja mahult just see, mida meie õppetool on bioloogia ja geenitehnoloogia tudengitele aastaid Tartu Ülikoolis kahe geneetika põhikursuse raames õpetanud. Geneetikaõpiku esimene pool sisaldab pärast sissejuhatavat ajaloo- ja rakubioloogia teadmiste esitust käsitlust nukleiinhapetest kuni tunnuste avaldumise geneetilise regulatsiooni mehhanismideni. Teine pool lisab üldisele geneetikale erigeneetika käsitluse, alustades viirustest ja lõpetades evolutsioonigeneetikaga.

Seniste kogemuste põhjal on viimastel aastatel geneetikakursuste kuulajaid olnud aastas kuni 500. Peale LOTE (TÜ loodus- ja tehnoloogiateaduskonna) üliõpilaste osalejate hulgas olnud kõigi TÜ teaduskondade, samuti EMÜ ja TTÜ üliõpilasi ja firmade töötajaid. Seda arvestades on käesolev õpik püütud kirjutada üldistavalt, ilma viideteta konkreetsetele teaduskatsetele. Nii on õpikut teatmeteosena kergem kasutada ka TÜ teiste teaduskondade ja teiste ülikoolide üliõpilastel, kooliõpetajatel ning õpilastel, teravhoiutöötajatel, ministriumide ametnikel ning tavainimestel-huvilistel. Seepärast on õpikus ka konkreetsete teadustulemuste selgitamisel loobutud kirjanduse üksikviidetest ning illustreerivast fotomaterjalist (neid on raamatus vaid kümme) ning tabelandmed ja skeemid on esitatud üldistavate, autori enda poolt disainitud ja koostatud 614 skemaatilise joonisena. Kirjanduses on esitatud geneetika üld- ja erikursuste uusimad õpikud, mida kasutati käesoleva õpiku koostamisel ning mis katavad sisuliselt kogu käsitletava õpiku materjali. Õpiku lõpus on esitatud sõnastik, mis sisaldab pea 2500 geneetikaterminit ja nende lühidat sisukirjeldust. Terminitele on antud sõnastikus ja tekstis ingliskeelsed vasted, et huvilised saaksid täiendada teadmisi ingliskeelsest kirjandusest ning elektroonsetest andmebaasidest. Sõnastik on siinkohal kui eestikeelne geneetika-alane keeleõpik, terminoloogiakogu. Lisaks sõnastikule on aineregistris viited ligi 4000 mõistele ja terminile. Loodetavasti hõlbustavad need meetodilised eripärad materjalist arusaamist ja teadmiste omandamist.

Tänapäeval on geneetika tunginud pea kõigisse loodusteadustesse ja mitte ainult. Geneetika küsimused seostuvad ühiskonna probleemide ja huvidega (nt. personaalmeditsiin ja geenivaramu, GMO-d ja geneetiliselt muundatud toit, organismide kloonimine ning eugeenika jt.). Seepärast oli kahtlemata terav küsimus, kui palju ja kuidas uut teadusinformatsiooni õpikusse lülitada. Geneetika on samas kiiresti muutuv ja arenev teadus, mis mõningates lõikudes vananeb üsna kiiresti. Siit ka petliku mulje võimalus,

nagu oleks geneetikaõpik juba ilmudes vananenud. Kitsa erialaga seotult võib see nii ollagi, kuid üldaineõpikus on asendust nõudev osa siiski väike. Ideaalis peaks õpikut täiendama iga 2–3 aasta tagant. See asjaolu eeldab õpiku edasist täiendamist ning vajadust täiendatud kordustrükkide järele, samuti internetiversiooni koostamist ja ilmutamist.

Olen tänulik kõigi ettepanekute, konstruktiivse kriitika, samuti võimalike vigade ja muutmissettepanekute eest, et edaspidi õpiku materjali ja esitust parandada.

Ain Heinaru



Tartus
20.10.2012

TÄNUD

Ehkki käesoleva õpiku on kirjutanud üks autor, on selles oluline osa väga paljudel inimestel ja asutustel.

Autor on tänulik Sihtasutusele „Archimedes”, Tartu Ülikoolile ja Tartu Ülikooli Molekulaar- ja Rakubioloogia Instituudile õpiku koostamise võimaluse loomise ja raha eraldamise eest. Õpiku finantsilise kaastoetuse eest tänan TÜ rektorit prof. Alar Karist, õppeprorektorit Martin Hallikut, loodus- ja tehnoloogiateaduskonna dekaani prof. Peeter Burki, Molekulaar- ja Rakubioloogia Instituudi direktorit prof. Toivo Maimetsa ning TÜ Kirjastuse direktorit Vaiko Tigast.

Olen väga tänulik paljudele kaastöötajatele asjakohaste märkuste ja ettepanekute eest, eelkõige oma kitsama erialaga seotud lõikude osas, terminoloogia ühtlustamisel. Suurim panus oli alljärgnevatel kaastöötajatel: prof. Maia Kivisaar, prof. Ants Kurg, prof. Maido Remm, prof. Jaanus Remme, prof. Margus Pooga, prof. Andres Merits, prof. Maris Laan, prof. Raivo Mänd, prof. Jüri Kärner, prof. Andres Salumets, prof. Juhan Sedman, dots. Andres Mäe, dots. Tiina Alamäe, dots. Evi Padu, vanemteadurid ja teadurid Mart Viikmaa, Arnold Kristjuhan, Hannes Kollist, Rita Hõrak, Anne Kilk, Tiina Tamm, Kersti Lilleväli, Sulev Kuuse. Tugeva toetuse eest õpiku valmimisel tänan samuti prof. Richard Villemsit, prof. Andres Metspalu, prof. Mart Ustavit, prof. Jaanus Harrot, prof. Jaak Vilo, prof. Raivo Uibot, prof. Pärt Petersoni, prof. Tanel Tensonit, prof. Jüri Allikut.

Eriliselt soovin tänada toimetajaid Sulev Kuuset, Rein Sikutit ja Mart Viikmaad sisulise töö eest. Lisaks Mart Viikmaad terminoloogilise ühtlustustöö ning Sulev Kuuset töö eest peatoimetaja rollis. Samuti tänan keeleteimetajat Leelo Jagot, küljendajat-disainerit Kairi Kullaseppa ja kunstnikku Kalle Paalitsat.

Suurimad tänud minu perele – kallile abikaasale Eevale ja armsatele tütardele Piretile ja Marisele koos nende elukaaslaste Danieli ja Thomasega ja inspireerivale tütrele Natachale. Nende armastus ja innustus käesoleva õpiku valmimisel on olnud väga suur.

Tänan veel kord kõiki abi eest, ka neid, keda siinkohal ei ole ära märgitud, eelkõige minu paljusid tudengeid ja õpilasi.

Ain Heinaru

SISUKORD

I. GENEETIKA AJALUGU	33
1. GENEETILISE MÕTTE ARENG	33
1.1. Geneetika	34
1.1.1. Eelteaduslik periood	35
1.1.2. Varateaduslik periood	36
1.1.2.1. Mendelismi stiihilised ja teadlikud eelkäijad	36
1.1.2.2. Kromosoomide seondamine pärilikkusega	37
1.1.3. Teaduslik periood	38
1.1.3.1. Klassikalise geneetika etapp	38
1.1.3.2. Molekulaargeneetika etapp	40
1.2. Geneetika rakendused	43
1.2.1. Põllumajandus	43
1.2.2. Meditsiin	44
1.2.3. Väärkasutused	44
2. GENEETIKA EESTIS	46
2.1. Geneetika uurimissuunad ja struktuurid	46
2.1.1. Antropoloogia, eugeenika ja tsütogeneetika Eestis	46
2.1.2. Sordiaretus Eestis	47
2.1.3. Klassikalise geneetika periood	48
2.1.4. Nõukogude periood Eesti geneetikas	48
2.1.5. TÜ MRI	49
II. PALJUNEMINE JA GENEETIKA MUDELORGANISMID	52
1. RAKK	52
1.1. Rakk kui elusorganismi ehituskivi	53
1.1.1. Prokarüootne rakk	55
1.1.2. Eukarüootne rakk	55
1.1.3. Kromosoomid	57
1.2. Rakujagunemine	59
1.2.1. Mitoos	61
1.2.2. Meioos	64

1.2.3. Meioosi ja mitoosi erinevused	68
1.2.4. Põlvkondade vaheldus taimedel	68
1.2.5. Gametogenees ja spermatogenees	69
1.2.5.1. Gametogenees	71
1.2.5.2. Spermatogenees	71
2. GENEETIKA MUDELORGANISMID	73
2.1. Bakterid	74
2.1.1. <i>Escherichia coli</i>	74
2.2. Seened	74
2.2.1. <i>Saccharomyces cerevisiae</i>	74
2.2.2. <i>Neurospora crassa</i>	76
2.3. Selgrootud	77
2.3.1. <i>Drosophila melanogaster</i>	77
2.3.2. <i>Caenorhabditis elegans</i>	78
2.4. Selgroogsed	78
2.4.1. <i>Mus musculus</i>	78
2.4.2. <i>Danio rerio</i>	78
2.5. Taimed	78
2.5.1. <i>Arabidopsis thaliana</i>	78

III. KVALITATIIVSETE TUNNUSTE PÄRANDUMINE **81**

1. MENDELISM	81
1.1. Mendeli pärandumisreedused	81
1.1.1. Mendeli I seadus ja domineerimisprintsiip	82
1.1.2. Mendeli II seadus ja alleelide lahknemisprintsiip	83
1.1.3. Mendeli III seadus ja geenide sõltumatu lahknemise printsiip	85
1.2. Mendeli seaduste esitusviisid	86
1.2.1. Punnetti ruutmeetod	86
1.2.2. Hargnemismeetod	88
1.2.3. Tõenäosusmeetod	89
1.3. Geneetilise hüpoteesi testimine	90
1.3.1. Hii-ruut-meetod	90
2. MENDELISMI EDASIARENDED	92
2.1. Alleelidevahelised vastastikused toimed geeni avaldumisel	92
2.1.1. Ebatäielik domineerimine ja kodomineerimine	92
2.1.2. Polüalleelsus	94
2.1.3. Alleeliseeriad	96
2.1.4. Mutatsioonide alleelsuse testimine	96
2.1.5. Kõrvalekalded oodatavatest lahknemissuhetest	97
2.2. Geenide vastastikused toimed: genotüübist fenotüübiks	99
2.2.1. Geeni penetrantsus	100
2.2.2. Geeni ekspressiivsus	100
2.2.3. Komplementaarsus	101

2.2.4. Epistaas	102
2.2.5. Pleiotroopsus	102
IV. PÄRILIKKUSE KROMOSOOMITEOORIA	107
1. GENOOM	107
1.1. Kromosoomid	107
1.1.1. Kromosoomide arv	107
1.1.2. Sugukromosoomid	108
1.2. Soo geneetiline määratus	111
1.2.1. Inimese soo määramine	112
1.2.2. Soo määramine loomorganismidel	114
1.2.3. Geneetiliselt mosaiiksed isendid	116
2. PÄRILIKKUSE KROMOSOOMITEOORIA	119
2.1. Suguliiteline pärandumine	119
2.1.1. X-liiteline pärandumine	119
2.1.1.1. Tunnuste suguliiteline avaldumine	120
2.1.1.2. Ristpärandumine	121
2.1.2. X-liiteliste ja autosoomsete geenide sõltumatu lahknemine	122
2.1.3. Kromosoomide mittelahknemine meioosis	123
2.2. Tunnuste pärandumise kromosoomne alus	125
2.2.1. Lahknemisreegel	125
2.2.2. Sõltumatu kombineerumise reegel	125
3. KROMOSOOMSED ÜMBERKORRALDUSED	127
3.1. Genoommutatsioonid	127
3.1.1. Euploidsus	127
3.1.1.1. Auto- ja allopolüploidsus	129
3.1.1.2. Viljakate allopolüploidide saamine	129
3.1.1.3. Koespetsiifiline polüploidsus ja polüteensus	130
3.1.2. Aneuploidsus	132
3.1.2.1. Trisoomia ja monosoomia	132
3.1.2.2. Kromosoomisegmentide deletsioonid ja duplikatsioonid	132
3.2. Kromosoommutatsioonid	134
3.2.1. Kromosoomi struktuuri ümberkorraldused	134
3.2.1.1. Inversioonid	134
3.2.1.2. Liitkromosoomid	135
3.2.2. Mittehomoogsete kromosoomide vahetused	138
3.2.2.1. Translokatsioonid	138
3.2.2.2. Robertsoni translokatsioonid	138
V. EUKARÜOODI KROMOSOOMI KAARDISTAMINE	140
1. GEENIDE AHELDUS, REKOMBINATSIOON JA RISTSIIRE	140
1.1. Geenide aheldus	141
1.1.1. Kõrvalekalded geenide sõltumatu lahknemise seadusest	141
1.1.2. Aheldunud geenide pärandumine	142

1.1.3. Aheldusgrupi määramine	144
1.2. Ristsiire	146
1.2.1. Rekombinantsed gameedid	146
1.2.2. Ristsiirde ilmnemine analüüsival ristamisel	147
1.2.3. Ühe- ja mitmekordne crossingover	149
1.2.4. Rekombinatsioon ja crossingover	149
1.2.4.1. Rekombinatsioon ja crossingover maisil	150
1.2.4.2. Rekombinatsioon ja crossingover äädikakärbsel	153
1.2.5. Kiasmid	153
2. KROMOSOOMIKAARDID	155
2.1. Kromosoomide geneetiline kaardistamine	155
2.1.1. Geneetiline kaugus	156
2.1.2. Kahepunktiline ristamine	156
2.1.3. Kolmepunktiline ristamine	159
2.1.3.1. Geenide järjekorra määramine	159
2.1.3.2. Geenidevahelise kauguse määramine	159
2.1.4. Interferents	161
2.1.5. Tegelik geneetiline kaugus	162
2.1.6. Kiasmide sagedus ja geneetiline kaugus	163
2.2. Kromosoomide tsütoloogiline kaardistamine	166
2.2.1. Tsütogeneetiline kaardistamine deletsioonidega	166
2.2.2. Tsütogeneetiline kaardistamine duplikatsioonidega	167
2.2.3. Tsütoloogiliste ja geneetiliste kaartide võrdlus	168

VI. GEENI KONTSEPTSIOON **170**

1. GEENI MÕISTE EVOLUTSIONEERUMINE	170
1.1. Geen kui üksus	170
1.1.1. Geen kui jagamatu üksus	170
1.1.2. Geen kui jaotatav üksus	171
1.2. Geen kui funktsionaalne üksus	172
1.2.1. Üks geen – üks tunnus	172
1.2.2. Üks mutantne geen – üks metaboolne blokk	173
1.2.3. Üks geen – üks ensüüm	173
1.2.4. Üks geen – üks polüpeptiid	175
1.3. Geen kui struktuurne üksus	175
1.3.1. Geenisisene crossingover (rekombinatsioon)	175
1.3.2. Nukleotiidipaaride-vaheline rekombinatsioon	176
1.3.3. Rekombinatsiooni geneetiline kontroll	178
1.3.3.1. Rekombinatsiooni evolutsiooniline tähtsus	179
1.3.3.2. Crossingoveri pidurdamine inversioonidega	179
1.3.3.3. Inversioonid sugukromosoomides	180
1.3.4. Geeni ja polüpeptiidi kolineaarsus	181
1.3.4.1. <i>E. coli trpA</i> - geeni ja trüptofaani süntetaasi α -polüpeptiidi kolineaarsus	181

1.3.4.2. Bakteriofaag MS2 kestavalgu geeni ja polüpeptiidi vaheline kolineaarsus	182
2. GEENI DEFINITSIOON	184
2.1. Geeni geneetiline definitsioon	184
2.1.1. Geenidevaheline komplementatsioon	184
2.1.2. Komplementatsioonitesti ja rekombinatsioonitesti võrdlus	187
2.1.3. Geenisisene komplementatsioon	189
2.1.4. Polaarsed mutatsioonid	190
2.2. Geeni struktuurne definitsioon	191
2.2.1. Geeni struktuuri avaldumine	191
2.2.2. Deletsioonanalüüs	192
2.2.3. Mutatsioonide kuumad punktid	194
2.2.4. Geenid geenide sees	195
2.3. Geeni defineerimatus	196
2.3.1. Alternatiivne splaiissing	196
2.3.2. Geenide reassambleerimine	197
2.3.3. Geen kui geneetilise informatsiooni üksus	197
VII. DNA JA KROMOSOOMIDE MOLEKULAARSTRUKTUUR	200
<hr/>	
1. GENEETILISE INFO KANDJAD	200
1.1. DNA	201
1.1.1. DNA vahendatud transformatsioon	201
1.1.2. Faagide T2 DNA	202
1.2. RNA	204
1.2.1. RNA-viirused	204
1.2.2. Viroidid	205
1.3. Prioonid	205
2. DNA JA RNA STRUKTUUR	206
2.1. Nukleiinhapete ehitus	206
2.1.1. Nukleiinhappe alaüksused	207
2.1.2. DNA kaksikheeliks	208
2.1.3. DNA kaksikheeliksiste alternatiivvormid	212
2.1.4. DNA superspiralisatsioon	213
3. KROMOSOOMIDE STRUKTUUR	215
3.1. Viirused	215
3.2. Prokarüoodid	215
3.3. Eukarüoodid	216
3.3.1. Histoonid	217
3.3.2. DNA uni- ja multineemsus	218
3.3.3. DNA kokkupakkimise kolm taset	220
3.3.4. Tsentromeerid	222
3.3.5. Telomeerid	223
3.3.6. Kordusjärjestused	225

1. DNA REPLIKATSIOON <i>IN VIVO</i>	227
1.1. Poolkonservatiivne replikatsioon	227
1.1.1. Tsentrifuugimistehnikad	228
1.1.1.1. CsCl tasakaaluline tihedusgradienttsentrifuugimine	228
1.1.1.2. Sahharoosi kiiruslik tihedusgradienttsentrifuugimine	229
1.1.2. Meselsoni ja Stahli katse	231
1.1.3. Eukarüootse kromosoomi märgistamine	232
1.2. Replikatsiooni jälgimine	233
1.2.1. Replikatsiooni alguspunkt	233
1.2.1.1. <i>oriC</i> bakteritel	234
1.2.1.2. ARS-elementid pärmseentel	234
1.2.1.3. Eukarüootide viirus SV40	235
1.2.2. Replikatsiooni kahesuunalisus	235
2. DNA REPLIKATSIOON <i>IN VITRO</i>	238
2.1. DNA polümeraasid	238
2.1.1. DNA polümeraas I (Kornbergi polümeraas)	238
2.1.2. DNA polümeraas III (replikaas)	241
2.1.3. DNA polümeraaside paljusus	242
2.1.4. DNA polümeraaside vigu parandav (e. korrektiivne) aktiivsus	242
2.1.5. Valgulised DNA sünteesi praimerid	243
3. DNA REPLIKATSIOONIAPARAAT	244
3.1. Replikatsiooni suund	244
3.1.1. DNA sünteesi liider- ja viivisahel	244
3.2. Okazaki fragmendid	245
3.2.1. Avastamine	245
3.2.2. DNA primaas	245
3.2.3. RNA praimerite kõrvaldamine	245
3.2.4. DNA ligaasid	247
3.3. DNA replikatsiooni abivalgud	248
3.3.1. DNA helikaasid	248
3.3.2. DNA üksikahelaga seonduvad valgud	248
3.3.3. DNA topoisomeraasid	249
3.3.3.1. DNA topoisomeraas I	249
3.3.3.2. DNA topoisomeraas II	250
3.4. DNA replikatsioonikahvel	251
3.4.1. Eelpraimerkompleks	251
3.4.2. Praimosoom	252
3.4.3. Replisoom	253
3.5. DNA replikatsiooni veereva ratta mudel	254
3.6. Eukarüootse kromosoomi replikatsiooni eripära	256
3.6.1. Replikonide paljusus	256
3.6.2. Mitu DNA polümeraasi ühes replikatsioonikahvlis	256
3.6.3. Nukleosoomide duplikatsioon replikatsioonikahvlis	258

3.6.4. Telomeraas	259
3.6.5. Telomeeri pikkuse seos inimese vananemisega	259
IX. TRANSKRIPTSIOON JA RNA PROTSESSING	262
1. TRANSKRIPTSIOON	262
1.1. Transkriptsiooni üldpõhimõtted	262
1.1.1. Molekulaarbioloogia põhipostulaat	262
1.1.2. RNA tüübid	263
1.1.3. RNA süntees ja lagundamine	266
1.2. Transkriptsioon prokarüootidel	269
1.2.1. RNA polümeraas	269
1.2.2. RNA-ahela initsiatsioon	270
1.2.3. RNA-ahela elongatsioon	271
1.2.4. RNA-ahela terminatsioon	273
1.3. Transkriptsioon ja RNA protsessing eukarüootidel	274
1.3.1. Kolm RNA polümeraasi	276
1.3.2. RNA-ahela initsiatsioon	276
1.3.3. RNA-ahela elongatsioon ja 5'-metüülguanosiinmütsi lisamine	279
1.3.4. RNA-ahela terminatsioon ja 3'-polü(A)-saba lisamine	280
1.3.5. RNA korrektuur	281
1.3.5.1. Lämmastikaluste muutmine mRNA-s	281
1.3.5.2. Uridiinmonofosfaatide lisamine ja kõrvaldamine mRNA-s	282
2. GEENIDE INFORMATSIOONILINE KATKENDLIKKUS	284
2.1. Eukarüootsed katkelised geenid	284
2.1.1. Eksonid ja intronid	284
2.1.2. RNA splaissing	285
2.1.2.1. tRNA eellaste splaissing	286
2.1.2.2. Autokatalüütiline splaissing	286
2.1.2.3. Splaissosoomid	288
X. TRANSLATSIOON JA GENEETILINE KOOD	290
1. VALGUD	290
1.1. Valkude ehitus	290
1.1.1. Aminohapped	290
1.1.2. Polüpeptiidid	292
1.1.3. Valkude struktuuri tasemed	293
1.2. Valgusünteesi komponendid ja translatsiooni I etapp	295
1.2.1. Ribosoomid	296
1.2.2. Translatsiooni I etapp: aminohape ~ tRNA	299
1.3. Translatsiooni II etapp – valgusüntees	303
1.3.1. Polüpeptiidahela initsiatsioon	304
1.3.2. Polüpeptiidahela elongatsioon	307
1.3.3. Polüpeptiidahela terminatsioon	309

2. GENEETILINE KOOD	311
2.1. Geneetilise koodi üldiseloostus	311
2.1.1. Koodi sõnastik	312
2.2. Koodon-tRNA interaktsioonid	315
2.2.1. Lõõgastuspositsioon	315
2.2.2. tRNA supressormutatsioonid	317

XI. GENOOMIKA **319**

1. DNA PEENSTRUKTUUR	322
1.1. Sekveneerimine	322
1.1.1. Maxami ja Gilberti meetod	322
1.1.2. Sangeri meetod	323
1.2. DNA amplifikatsioon	327
1.2.1. PCR	327
1.2.2. Kvantitatiivne PCR	329
2. KROMOSOOMIDE PEENSTRUKTUUR	330
2.1. Kromosoomide geneetiliste, tsütoloogiliste ja füüsiliste kaartide võrdlus	330
2.2. Positsiooniline kloonimine	332
2.2.1. Restriksioonifragmentide pikkuspolümorfism (RFLP)	332
2.2.2. Kontiigid	335
2.2.3. Kromosoomil jalutamine	336
2.2.4. Kromosoomil hüppamine	337
3. GENOOMIDE NUKLEOTIIDIJÄRJESTUSTE MÄÄRAMINE	338
3.1. Inimese genoom	339
3.1.1. Genoomi kaardistamine	339
3.1.2. Genoomi sekveneerimine	340
3.1.3. Transkriptoomika	343
3.1.4. Proteoomika	344
3.2. Võrdlev genoomika	345
3.2.1. Bioinformaatika	348
3.2.2. Prokarüootsed genoomid	349
3.2.3. Eukarüootsed genoomid	351
3.2.3.1. Pärmseente genoom	352
3.2.3.2. Ainuraksete genoom	353
3.2.3.3. Varbussi genoom	353
3.2.3.4. Äädikakärbse genoom	354
3.2.3.5. Müürlooga genoom	354
3.2.3.6. Hiire genoom	354
3.2.4. Genoomide evolutsioon	354

XII. MUTATSIOONID **356**

1. MUTATSIOONIDE TEKE	356
1.1. Mutatsioonide olemus	358

1.1.1. Somaatilised ja generatiivsed mutatsioonid	358
1.1.2. Spontaansed ja indutseeritud mutatsioonid	358
1.1.3. Mutatsiooniteke kui juhuslik protsess	359
1.1.4. Otse-, pöörd- ja supressormutatsioonid	363
1.1.5. Neutraalsed ja kahjulikud mutatsioonid	364
1.1.6. Tinglikult letaalsed mutatsioonid	370
1.2. Mutatsioonide molekulaarsed alused	371
1.2.1. Transitsioonid ja transversioonid	371
1.2.2. Raaminihkemutatsioonid	373
1.2.3. Keemiline mutageenes	375
1.2.3.1. N-aluste analoogid	376
1.2.3.2. Lämmastikushape	377
1.2.3.3. Akridiinvärvid	378
1.2.3.4. Alkүүлivad ühendid	378
1.2.3.5. Hüdroksüülamiin	379
1.2.4. Kiirgusmutageenes	379
1.2.4.1. Kiirguse mutageense toime avastamine	379
1.2.4.2. Ioniseeriv kiirgus	380
1.2.4.3. Fotoionisatsioon	381
1.2.5. Transposoonmutageenes	381
1.2.6. Sait-spetsiifiline mutageenes <i>in vitro</i>	383
1.2.7. Kordusjärjestustest põhjustatud mutageenes	384

XIII. REPARATSIOON JA REKOMBINATSIOON **386**

1. DNA REPARATSIOON	386
1.1. DNA-KAHJUSTUSED	386
1.1.1. DNA-d kahjustavad tegurid	386
1.1.2. DNA-kahjustuste tüübid	387
1.2. REPARATSIOONI TÜÜBID	388
1.2.1. Reparatsioon keemiliste pöödreaktsioonidega	389
1.2.2. Lämmastikaluste väljalõikereparatsioon	391
1.2.3. Nukleotiidide väljalõikereparatsioon	393
1.2.4. Valepaardumisega reparatsioon	395
1.2.5. Rekombinatsiooniline reparatsioon	395
1.2.6. SOS-vastus ja vea-aldis DNA süntees kahjustatud DNA-lt	398
1.2.7. Pärilikud reparatsioonivead	401
2. GENEETILINE REKOMBINATSIOON	403
2.1. REKOMBINATSIOONIMEHCHANISMID	403
2.1.1. Homoloogne retsiprookne rekombinatsioon	403
2.1.1.1. Üksikahelaliste katkemiste mudel	403
2.1.1.2. Kaksikahelaliste katkemiste mudel	405
2.1.2. Homoloogne mitteretsiprookne rekombinatsioon (geeni konversioon)	405
2.1.3. Mittehomoloogne rekombinatsioon	408

2.1.3.1. Viburite faasivariatsioonid	408
2.1.3.2. Integronid	409
2.1.3.3. Transpositsioon	410

XIV. GEENIREGULATSIOON PROKARÜOOTIDEL JA FAAGIDEL 413

1. GEENIEKSPRESSIOONI TÜÜBID	415
1.1. Kvoorumitundlikkus	415
1.1.1. Atsüülhomoseriinlaktoonid	416
1.1.2. Peptiidsed autoinduktorid	417
1.1.2.1. Bakterinfektsiooni levik	417
1.1.2.2. Bakterite kompetentsusfaas	418
1.2. Keskkonnastiimulite toime	418
1.2.1. Konstitutiivne geeniekspressioon	418
1.2.2. Indutseeritud geeniekspressioon	419
1.2.2.1. <i>Escherichia coli</i> laktoosi lagundamine (katabolism)	419
1.2.3. Pidurdatud geeniekspressioon	419
1.2.3.1. <i>Escherichia coli</i> trüptofaani biosüntees (anabolism)	419
2. GEENIEKSPRESSIOONI KONTROLLSÜSTEEMID	420
2.1. Operon kui regulatsiooniüksus	420
2.2. Geneetilise kontrolli tüübid	421
2.2.1. Positiivne geneetiline kontroll	421
2.2.2. Negatiivne geneetiline kontroll	421
2.3. Geeniekspressiooni kontroll transkriptsiooni initsiatsiooni tasemel	425
2.3.1. Sigmafaktorid	425
2.3.2. DNA topoloogia	425
2.3.3. Aktivaatorid ja repressorid	426
2.3.3.1. <i>E. coli</i> laktoosi operoni induktsioon	426
2.3.3.2. <i>E. coli</i> laktoosi operoni kataboolne repressioon	429
2.3.3.2. <i>E. coli</i> trüptofaani operoni repressioon (pidurdamine)	432
2.4. Geeniekspressiooni kontroll transkriptsiooni terminatsiooni tasemel	434
2.4.1. Atenuatsioon	435
2.4.2. Autogeenne regulatsioon	437
2.5. Geeniekspressiooni kontroll mRNA stabiilsuse tasemel	440
2.5.1. mRNA degradatsioonimensüümid	440
2.5.1.1. Ekso- ja endonukleasid	440
2.5.1.2. RNA degradosoom	440
2.5.2. mRNA stabiilsust mõjutavad nukleotiidsed järjestused	441
2.5.2.1. Palindroomsed järjestused	441
2.5.2.2. Operonisisene geeniekspressiooni regulatsioon	441
2.6. Geeniekspressiooni kontroll translatsiooni tasemel	441
2.6.1. Translatsiooniline geeniregulatsioon	442
2.6.1.1. Koodonikasutus	442
2.6.1.2. Antisenss-RNA	442
2.6.1.3. Translatsiooni atenuatsioon	442

2.6.1.4. Lugemisraami nihkumine ja ribosoomihüpe	442
2.6.2. Posttranslatsiooniline geeniregulatsioon	443
2.6.2.1. Lõpp-produktne inhibitsioon	443
2.6.2.2. R-alkude sünteesi kontroll	444
3. FAAGIDE GENEETILINE REGULATSIOON	444
3.1. Mõõdukad faagid	444
3.1.1. Lambda lüsogeenne repressorahel	446
3.1.2. Lambda lüütiline regulatsioonikaskaad	448
3.1.3. Faag λ lüütilise ja lüsogeense tsükli ümberlülitused	452
3.2. Virulentsed faagid	454
3.2.1. <i>Bacillus subtilis</i> 'e faag SP01	454

XV. GEENIREGULATSIOON EUKARÜOOTIDEL **457**

1. GEENIDE RUUMILINE JA AJALINE REGULATSIOON	458
1.1. Geenide ruumiline regulatsioon	458
1.1.1. Tubuliinigeenide ruumiline regulatsioon taimedel	458
1.2. Geenide ajaline regulatsioon	458
1.2.1. Globiinigeenide ajaline regulatsioon loomadel	458
2. GEENIREGULATSIOON TRANSKRIPTSIOONI TASEMEL	459
2.1. DNA-järjestused transkriptsiooni kontrollil	460
2.1.1. Geenide võimendajad e. enhanserid	460
2.1.1.1. Äädikakärbse geeni <i>yellow</i> koespetsiifiline võimendaja	461
2.1.1.2. Ahvi viiruse SV40 võimendaja	461
2.2. Valgulised transkriptsioonifaktorid	463
2.3. Transkriptsiooni aktivatsioon keskkonna ja bioloogiliste faktorite mõjul	465
2.3.1. Temperatuuri mõju: temperatuurisoki geenid	465
2.3.1.1. Äädikakärbse temperatuurisokivalk HSP70	466
2.3.2. Valguse mõju: ribuloos 1,5-bifosfaadi karboksülaasi/ oksügenaasi- (RuBisCO) geenid taimedes	467
2.3.3. Signaalmolekulide mõju: geenide aktivatsioon hormoonide toimetel	467
2.3.3.1. Steroidhormoonid	467
2.3.3.2. Peptiidhormoonid	467
3. TRANSKRIPTSIOONIJÄRGNE GEENIREGULATSIOON	469
3.1. RNA alternatiivne splaissing	469
3.1.1. Alternatiivne splaissing troponiini <i>T</i> -geeni avaldumisel	471
3.1.2. Äädikakärbse sugu määravate geenide alternatiivne splaissing	471
3.2. RNA stabiilsuse tsütoplasmaatiline kontroll	471
3.3. Interferents-RNA (RNAi): siRNA-d ja miRNA-d	473
3.3.1. Varbussi valku kodeeriva geeni <i>lin-14</i> mRNA ja <i>mir</i> -geeni <i>lin-4</i> mRNA-de paardumine	475

4. KROMOSOOMIDE ORGANISATSIOON JA GEENIEKSPRESSIOON	476
4.1. Transkriptsioon lambiharikromosoomide lingudel	477
4.2. Transkriptsioon polüteenkromosoomide puffidel	477
4.3. Transkriptsiooniliselt aktiivse DNA molekulaarne organisatsioon	478
4.3.1. Inimese β -globiinigeeni transkriptsiooniline aktiivsus	478
4.4. Kromatiini modifitseerimine	479
4.5. Eu- ja heterokromatiin	479
4.6. Geenide vaigistamine	480
4.6.1. Geenivaigistus äädikakärbsel <i>Polycomb</i> -grupi geenide valkudega	480
4.6.2. Paardumistüübi geenikassettide vaigistamine pagaripärmil	481
4.6.3. Trüpanosoomide pinna glükoproteiini <i>vgs</i> -geenide vaigistamine	482
4.7. DNA metüülimine ja geeni mälu	482
4.7.1. DNA metüülimine ja CpG-saarekesed	482
4.7.2. Geeni vermimine e. imprinting	485
4.7.3. Imetaja mälu geenid	486
4.8. DNA amplifikatsioon	486
4.8.1. Amfiibide ribosoomi rRNA geenide amplifikatsioon	486
5. KROMOSOOMIDE AKTIVATSIOON JA INAKTIVATSIOON	488
5.1. Imetaja X-kromosoomide inaktivatsioon (geenidoosi kompensatsioon)	489
5.2. Äädikakärbse X-kromosoomi hüperaktivatsioon	491
5.3. Varbussi X-kromosoomi hüpoaktivatsioon	492

XVI. VIIRUSEGENEETIKA **493**

1. VIIRUSTE GENEETILINE ORGANISATSIOON	493
1.1. Viirus: rohkem kui molekul ja vähem kui elusrakk	493
1.1.1. Viiruste definitsioon	493
1.1.2. Viiruste avastamine	495
1.1.3. Viriooni ehitus ja viiruste klassifikatsioon	497
2. FAAGIGENEETIKA	500
2.1. Faagide elutsüklid	500
2.1.1. λ -faag	500
2.1.2. T-faagid	502
2.1.3. Restriktsiooni-modifikatsioonisüsteem	504
2.2. Geenide peenstruktuur	506
2.2.1. Faagilaigud	506
2.2.2. Rekombinatsioonanalüüs	507
2.3. Genoomi struktuur	510
2.3.1. Terminaalne redundantsus ja tsirkulaarsed permutatsioonid	510
2.3.2. Faagide heterosügootsus	512
3. EUKARÜOOTIDE VIIRUSED	515
3.1. AIDS-i põhjustav viirus – HIV	515
3.1.1. Genoom	517

3.1.2. Struktuur ja elutsükkel	518
3.2. Gripiviirus	522
3.2.1. Seagripp H1N1	522
3.2.2. Linnugripp H5N1	522
3.2.3. Gripiviiruse genoom	523
3.2.4. RNA-viiruste geneetiline stabiilsus	523
3.3. Papilloomiviirused	524
3.3.1. Papilloomiviiruse genoom	524
3.3.2. Emakakaelavähk	525

XVII. BAKTERIGENEETIKA **527**

1. BAKTERIGENEETIKA	527
1.1. Genoom	527
1.1.1. Kromosoom	527
1.1.2. Plasmiidid	530
1.2. Mutagenees	533
1.2.1. Mutantide tüübid	533
1.2.2. Ames test	534
1.2.3. Mutantide selektsioon	536
1.2.4. Lokaliseeritud mutagenees	538
1.3. Transformatsioon	539
1.3.1. Looduslik transformatsioon	540
1.3.2. Kunstlik transformatsioon	544
1.3.3. Kotransformatsioon	544
1.4. Konjugatsioon	545
1.4.1. Konjugatsiooni avastamine	545
1.4.2. Plasmiidne ülekanne	547
1.4.3. Kromosoomne ülekanne	549
1.4.4. Seksduktsioon	552
1.4.5. Kolmefaktorilised ristamised	552
1.5. Transduktsioon	554
1.5.1. Üldine transduktsioon	555
1.5.2. Spetsialiseeritud transduktsioon	556
1.5.3. Geenide kaardistamine	558

XVIII. SEENEGENEETIKA **561**

1. PÄRMSEENTE PAARDUMISTÜÜBID	561
1.1. Paardumismistüüpide geneetiline regulatsioon	561
1.1.1. Paardumistüüpi määrav lookus	561
1.1.2. Paardumistüüpide ümberlülitumine	561
1.1.3. <i>MAT</i> -lookuse poolt kodeeritavad transkriptsioonifaktorid	563
1.1.3.1. Transkriptsiooni aktivatsioon	563
1.1.3.2. Transkriptsiooni repressioon	566
1.1.4. Feromoonid	566

2. TETRAADANALÜÜS	568
2.1. Pärmseente tetraadanalüüs	570
2.1.1. Askuste tüübid	570
2.1.2. Geenide ahelduse uurimine	571
2.2. <i>Neurospora crassa</i> tetraadanalüüs	574
2.2.1. Tsentromeeri kaardistamine	574
2.2.2. Aheldusgruppide kaardi koostamine	576
3. GENEETILINE KOMPLEMENTATSIOON	577
3.1. Geneetiline komplementatsioon	577
3.1.1. Tingimusmutatsioonid	577
3.1.2. Kaksikmutandid	578
3.1.2.1. Geneetiline komplementatsioon	578
3.1.2.2. Biosünteesiahelate analüüs	578
3.1.2.3. Signaaliülekanalade analüüs	579
3.1.3. Supressormutatsioonid ja sünteetilis-letaalsed mutatsioonid	579
3.2. Funktsionaalne komplementatsioon	582
3.2.1. Genoteegi saamine	582
3.2.1.1. Plasmiidsete süstikvektorid	582
3.2.1.2. Rekombinantsete kloonide arv	582
3.2.2. Kloonide sõelumine	583
3.2.2.1. Komplementatsioon	583
3.2.2.2. Kolooniahübridatsioon	584
3.2.2.3. Pärmseente kaksikhübriidisüsteem	585

XIX. TRANSPOSOONID **588**

1. TRANSPOSOONIDE AVASTAMINE	588
2. TRANSPOSOONIDE TÜÜBID	590
2.1. Transposoonid bakteritel	590
2.1.1. IS-elementid	590
2.1.2. Komplekssed transposoonid	592
2.1.3. Replikatiivsed transposoonid	594
2.1.4. Transposoonide osa geeniülekanal	596
2.2. Transposoonid eukarüootidel	598
2.2.1. Transposoonid maisil	598
2.2.2. <i>Drosophila</i> P-elementid	600
2.2.3. Äädikakärbse <i>mariner</i> -elementid	603
3. RETROTRANSPOSOONID	604
3.1. Retroviiruselaadsed transposoonid	604
3.1.1. Retrotransposoonid pärmseentel	605
3.1.2. Retrotransposoonid äädikakärbisel	607
3.2. Retroposoonid	607
3.2.1. Äädikakärbse retroposoonid	607
3.2.2. LINE-elementid inimesel	608
3.2.3. SINE-elementid inimesel	610

4. TRANSPONEERUVAD ELEMENDID GENOOMI EVOLUTSIOONIS	611
---	------------

XX. TEHNOGENEETIKA	616
---------------------------	------------

1. GEENIDE KLOONIMINE	617
1.1. Restriktsioon	617
1.1.1. Restriktaasid	617
1.1.2. Restriktsioonikaardid	619
1.2. Rekombinantne DNA	621
1.2.1. Rekombinantse DNA saamine <i>in vitro</i>	621
1.2.2. Rekombinantse DNA amplifikatsioon <i>in vivo</i>	623
1.2.3. Plasmiidsed vektorid	624
1.2.4. Faagvektorid	626
1.2.5. Fagemiidid	627
1.2.6. Kosmiidid	630
1.2.7. Süstikvektorid	632
1.2.8. Kunstlikud kromosoomid	632
1.2.8.1. YAC-id	632
1.2.8.2. BAC-id	633
1.2.8.3. Faagi P1 süsteem	633
1.2.8.4. PAC-id	634
1.2.9. Spetsiaalvektorid	635
1.3. Genoteegid	635
1.3.1. Genoomsed klonoteegid	636
1.3.2. cDNA-genoteegid	638
1.3.3. Geenide söelumine	638
1.3.3.1. Geneetiline selektsioon	639
1.3.3.2. Nukleiinhapete <i>in situ</i> hübriidimine	640
1.3.3.3. Immunoloogiline testimine	640
2. MOLEKULAARNE TESTIMINE	641
2.1. DNA, RNA ja valkude molekulaarne analüüs	641
2.1.1. Agaroosgeelelektrofoores	641
2.1.2. <i>Southern</i> -ülekande analüüs	643
2.1.3. <i>Nothern</i> -ülekande analüüs	644
2.1.4. <i>Western</i> -ülekande analüüs	644

XXI. MITOKONDRITE JA KLOOROPLASTIDE GENEETIKA	646
--	------------

1. EUKARÜOOTSE RAKU SÜMBIONTSED ORGANELLID	646
2. ORGANELLIDE TUNNUSTE PÄRANDUMINE	648
2.1. Kloroplastide tunnuste pärandumine	648
2.1.1. Emapärilikkus	649
2.1.2. Kahevanemalik segapärilikkus	650
2.1.3. Ühevanemalik pärilikkus	651
2.2. Mitokondriaalsete tunnuste pärandumine	653

2.2.1. Pärmseente hingamismutandid	653
2.2.2. Isasteriilsus maisil	655
3. ORGANELLIDE GENOOM	656
3.1. Mitokondrite genoom	656
3.1.1. Mitokondriaalne DNA	656
3.1.2. Mitokondriaalsete geenide regulatsioon	658
3.1.2.1. Mitokondriaalsed kattuvad geenid	659
3.1.2.2. RNA korrektuur	659
3.1.2.3. <i>Trans</i> -splaissing	660
3.1.3. Koostoime tuumageenidega	660
3.1.4. Inimese mitokondriaalsed haigused	660
3.2. Kloroplastide genoom	663

XXII. INIMESEGENEETIKA **666**

1. GEENID JA KROMOSOOMID	667
1.1. Geenivigade pärandumine	667
1.1.1. Monogeensete tunnuste pärandumine	667
1.1.1.1. Alleelne heterogeensus	668
1.1.1.2. Looksheterogeensus	669
1.1.1.3. Pleiotroopne toime	669
1.1.2. Geenide aheldus	671
1.1.2.1. Sugupuude koostamine	671
1.1.2.2. Suguliiteliste geenide aheldus	671
1.1.2.3. Autosoomsete geenide aheldus	673
1.1.3. Geenide pärandumine	673
1.1.3.1. Geenide ja keskkonna mõju konkordantsus	673
1.1.3.2. Autosoomdominantne pärandumine	674
1.1.3.3. Autosoomretsessiivne pärandumine	675
1.1.3.4. X-liiteline pärandumine	675
1.1.3.5. Y-liiteline pärandumine	677
1.1.4. Geneetiline konsultatsioon	677
1.1.4.1. Tunnuse tekke tõenäosus	677
1.1.4.2. Riskianalüüs	679
1.2. Inimese kromosoomistik	682
1.2.1. Rakugeneetika	682
1.2.1.1. Kromosoomide värvimine	682
1.2.1.2. Kromosoomide diferentsiaalvärvimine	682
1.2.1.3. Inimese karüotüüp	683
1.2.1.4. Inimese kromosoomanomaaliad	684
1.2.1.5. Amniotsentees ja biopsia	686
1.2.2. Rakkude hübriidimine	688
1.2.2.1. Geeni aheldusgrupi määramine	688
1.2.2.2. Geeni asukoha määramine kromosoomis	689
1.2.3. Molekulaarne rakugeneetika	689

1.2.3.1. FISH	689
1.2.3.2. Võrdlev genoomhübriidimine (VGH)	691
1.2.3.3. Molekulaaarne karüotüüpimine	691
2. GENOOM	693
2.1. Genoomi üldine struktuur	693
2.2. Kordusjärjestused	695
2.2.1. Insertioonkordused	695
2.2.2. Tandemkordused	696
2.2.3. Geenide tuvastamine	697
2.2.3.1. Positsiooniline kloonimine	697
2.2.3.1. Kromosoomil jalutamine ja hüppamine	699
2.2.4. Isikute tuvastamine	703
2.2.4.1. DNA-sõrmejäljed	703
2.2.4.2. Rakendused kriminalistikas	703
2.2.5. Epigenotüüp	705
2.3. Üksiknukleotiidne polümorfism	706
2.3.1. Snipid ja haplotüübid	706
2.3.2. SNP-haigused	707
2.4. Mitokondriaalne genoom	708
3. TUNNUSTE EBAHARILIK PÄRANDUMINE	709
3.1. Trinukleotiidsed kordusjärjestushaigused	709
3.1.1. Polü-Q-haigused	709
3.1.1.1. Huntingtoni töbi	710
3.1.2. Mitte-polü-Q-haigused	710
3.1.2.1. Fragiilse X-kromosoomi sündroom	711
3.1.2.2. Lihasdüstroofia	713
3.2. Epigeneetilised haigused	714
3.2.1. Prioonhaigused	714
3.2.2. Genoomivermimine	714
3.2.3. Geenide mosaiikne avaldumine	714
XXIII. IMMUNOGENEETIKA	716
1. KAASASÜNDINUD IMMUUNSUS	718
1.1. Immuunsustüübid	718
1.1.1. Keemiline kaitse	720
1.1.1.1. Pöletik	720
1.1.1.2. Komplementisüsteem	720
1.1.2. Rakuline kaitse	720
1.1.3. Patogeeni spetsiifilisus	721
2. ADAPTIIVNE IMMUUNSUS	721
2.1. Immuunsüsteemi komponendid	722
2.1.1. B-rakud	724
2.1.2. T-rakud	726
2.1.3. Immunoglobuliinid	727

2.1.4. T-rakkude retseptorid	729
2.1.5. Koesobivusantigeenid: oma eristamine võõrast	730
2.2. Imuunvastuse tüübid	733
2.2.1. Raku vahendatud immuunvastus	733
2.2.2. Humoraalne e. antikeha vahendatud immuunvastus	735
2.2.3. Immunoloogiline mälu	737
3. ANTIKEHADE MITMEKESISUSE GENEETILINE DETERMINATSIOON JA KONTROLL	739
3.1. Antikeha geenide assambleerimine	739
3.1.1. Kerge ahela lambdageenide assambleerimine kahest geenisegmendist	739
3.1.2. Kerge ahela kapageenide assambleerimine kolmest geenisegmendist	741
3.1.3. Raske ahela geenide assambleerimine neljast geenisegmendist	741
3.2. Antikehageenide geneetiline kontroll	742
3.2.1. Rekombinatsioonilised signaaljärjestused	742
3.2.2. Varieeruvad ühendussaidid	745
3.2.3. Somaatilised hüpermutatsioonid	747
4. RAKULISE IMMUNVASTUSE GENEETILINE KONTROLL	747
4.1. Rakuline determinatsioon	747
4.1.1. Rakkude ümberlülitumine ühest antikehatüübist teiseks	747
4.1.2. T-rakkude retseptorite geenide assambleerimine somaatilisel rekombinatsioonil	748
4.2. Immunoglobuliinne kodeerivate geenide rakuline regulatsioon	749
4.2.1. Alleelne välistamine	749
4.2.2. Koespetsiifilised enhanserid (transkriptsiooni võimendajad)	749
XXIV. ONKOGENEETIKA	752
<hr/>	
1. KASVAJATE TEKE JA PÄRITAVUS	752
1.1. Rakutsükkel ja apoptoos	753
1.2. Vähhkasvajate tekkeahelad	756
1.2.1. Kasvajate geneetiline determineeritus	756
1.2.2. Kasvajate geneetilised avaldumisahelad	757
1.2.2.1. Käärsoole-pärasoole polüüpne vähk	757
1.2.2.2. Eesnäärmevähk	758
1.2.2.3. Aju glioom	759
2. ONKOGEENID	761
2.1. Viirusonkogeenid	761
2.2. Rakulised proto-onkogeenid	763
2.2.1. Mutantsed rakulised onkogeenid	764
2.2.2. Kromosoomsed ümberkorraldused	767
3. ONKOGEENIDE SUPRESSORID	769
3.1. Pärilikud kasvajakud	770

3.1.1. Retinoblastoom	770
3.1.2. Pärilik mittepölvüüne käärsöole-pärasöolevähk	771
3.1.3. Rinna- ja munasarjavähk	774
3.2. Kasvajate supressorvalgud	775
3.2.1. Valk p53	775
3.2.2. Valk p21	777
XXV. ARENGUGENEETIKA	778
1. ARENGUPROGRAMMI REALISEERUMINE	778
1.1. Inimese loote varane areng	778
1.1.1. Sugurakkude moodustumine ja viljastumine	778
1.1.2. Blastula ja arenguprogrammi käivitumine	779
1.1.3. Gastrula ja morfogenees	781
1.2. Varane areng selgrootutel	782
1.2.1. Äädikakärbse areng	782
1.2.2. Varbussi areng	783
2. DIFERENTSEERUMISRAJAD	784
3. GENEETILINE SOO MÄÄRAMINE	787
3.1. Soo määramine äädikakärbisel	787
3.1.1. X:A-suhte tuvastamine	787
3.1.2. Arengusignaalid soo diferentseerumisel	790
3.1.3. Mutatsioonid sugu määravates geenides	792
3.2. Soo määramine varbussil	793
4. EMAEFEKTIGEENID	795
4.1. Avaldumine emasliini kaudu	795
4.2. Sümmeetriatelgede moodustumine äädikakärbisel	796
4.2.1. Selgmise-köhtmise telje moodustumine	796
4.2.2. Keha esiosa-tagaosa telje moodustumine	798
5. SÜGOOTSETE ARENGUGEENIDE AVALDUMINE	800
5.1. Keha segmentatsioon	800
5.1.1. Segmentatsioonigeenid	800
5.1.2. Homeootilised geenid	802
5.1.3. Selgroogsete ja selgrootute arengugeenide homoloogia	803
5.2. Rakutüüpide spetsialiseerumine ja organite teke	804
5.3. Geneetilised mosaiigid	805
5.3.1. Günandromorfid	807
5.3.2. Somaatiline rekombinatsioon	807
6. TRANSGEENSED RAKUD JA ORGANISMID	809
6.1. Tüvirakud	809
6.2. Transgeensed organismid	811
6.2.1. Kimäärsed organismid	811
6.2.2. Geennokaudiga organismid	813
6.2.3. Tunnusnokaudiga organismid	815

1. TRANSGEENSED MIKROORGANISMID	818
1.1. Bakterid	818
1.1.1. Eukarüootsete valkude tootmine prokarüootide abil	819
1.1.1.1. Molekulaarsed tsäperonid	822
1.1.1.2. Sekretsioonisüsteemid	823
1.1.2. Prokarüootsete valkude tootmine prokarüootide abil	824
1.2. Seened	826
2. TRANSGEENSED TAIMED	828
2.1. Ti-plasmiidid	828
2.2. Teisi meetodeid transgeenide viimiseks taimerakku	830
2.2.1. Herbitsiidiresistentsed taimed	830
2.2.2. Kahjuriresistentsed taimed	831
2.2.3. Muud transgeenid taimedes	832
2.2.3.1. Külmatolerantsed taimed	832
2.2.3.2. Köögiviljade säilivusaja pikendamine	833
2.2.3.3. Transgeenne riis	833
3. TRANSGEENSED LOOMAD	833
3.1. Saamisviisid	833
3.1.1. Tuuma mikrosüstimine	834
3.1.2. Viirusvektorite kasutamine	835
3.1.3. Transgeenide viimine tüvirakkudesse	836
3.1.4. Tuumkloonimine	836
3.2. Rakendused	837
3.2.1. Kasvuhormoon	837
3.2.2. Ravimunad	838
3.2.3. Ravipiim	838
3.2.4. Trendikad hiired	838
3.2.5. Moskiitod	839
3.2.6. Ökotundlikud reoained	839
4. GEENITERAAPIA INIMESEL	840
4.1. Lähenemisviisid ja tulemused	840
4.1.1. Geeniteraapia meetodid	840
4.1.2. Immuunpuudulikkuse geeniteraapia	842
4.1.3. Ajukasvajate geeniteraapia	843
5. PÖÖRDCENEETIKA	845
5.1. Pöördgeneetika mõiste	845
5.1.1. Antisenss-RNA	845
5.1.2. T-DNA ja transposooninsertsioonid	847
5.1.3. RNA interferents	847
5.1.3.1. miRNA	848
5.1.3.2. siRNA	849
5.1.4. Ribosüümid	849

6. BIOTEHNOLOOGIA JA TÄNAPÄEV	850
6.1. Biosõjad ja bioterrorism	850
6.1.1. Molekulaarsed sõjavahendid	850
6.2. Bioetika	851
6.2.1. Eugeenika	851
6.2.2. GMO-d	852
6.2.3. Meditsiinilised manipulatsioonid	853
6.2.4. Biotehnoloogia ja eetika	853
XXVII. KÄITUMISGENEETIKA	855
1. BIOLOOGILISED RÜTMID: BIOLOOGILINE KELL	855
1.1. Biorütmide geenid	856
1.1.1. Tsirkadiaanrütmid seentel ja bakteritel	856
1.1.2. Äädikakärbse perioodilisuse geenid	857
1.1.3. Biorütmid taimedel	860
1.1.4. Bioloogilised rütmid loomadel	860
1.1.5. Ajavahe mõju inimesele	862
2. KVALITATIIVSED KÄITUMISTUNNUSED	863
2.1. Käitumisgeenid	863
2.1.1. Kemo- ja fototaksis	863
2.1.2. Putukate pesakoristuskäitumine	864
2.1.3. Seksuaalne käitumine	865
2.1.4. Lapsehüljajad hiiremad	868
2.2. Käitumisgeenide mutatsioonid inimesel	869
2.2.1. Laste neurooloogilised haigused	869
2.2.1.1. Fenüülketonuuria	869
2.2.1.2. Leshi-Nyhani sündroom	871
2.2.1.3. Tay-Sachsi haigus	871
2.2.2. Dementsus	871
2.2.2.1. Huntingtoni tõbi	871
2.2.2.2. Alzheimeri tõbi	872
2.3. Käitumuslikud geenidoosimutandid	874
2.3.1. Autosoomsed karüotüübianomaaliad	874
2.3.1.1. Downi sündroom	874
2.3.1.2. Patau ja Edwardsi sündroomid	874
2.3.2. Genoomsed karüotüübianomaaliad	874
2.3.2.1. Klinefelteri sündroom e. diplo-X-sündroom	874
2.3.2.2. XYY-mehed e. üli-mehed	875
2.3.2.3. Turneri sündroom	875
2.3.2.4. XXX-naised e. triplo-X-sündroom	875
3. KVANTITATIIVSED KÄITUMISTUNNUSED	876
3.1. Intelligentsusomadused	876
3.2. Psüühikahäired ja sõltuvused	877
3.2.1. Alkoholism	877

3.2.2. Suitsetamine	879
3.2.3. Skisofreenia, bipolaarne meeleoluhäire ja agressiivsus	879
3.3. Käitumisgeenide valik	881

XXVIII. KVANTITATIIVSETE TUNNUSTE PÄRITAVUS **882**

1. KOMPLEKSSSED TUNNUSED	882
1.1. Pidev muutlikkus	883
1.1.1. Mendellikud tunnused	883
1.1.2. Näivalt mittemendellikud tunnused	886
1.2. Katkendlik muutlikkus	888
1.3. Kvantitatiivne geneetika (statistiline geneetika)	889
1.3.1. Populatsiooni keskmine ja modaalklass	889
1.3.2. Korrelatsioonikoefitsient	890
1.3.3. Regressioonanalüüs	891
1.4. Päritavus	892
1.4.1. Varieeruvuse komponendid	892
1.4.2. Päritavus laiemas tähenduses	893
1.4.3. Päritavus kitsamas tähenduses	893
1.4.4. Päritavus ühe- ja erimunakaksikutel	894
2. ARETUS	896
2.1. Valikumeetodid	896
2.1.1. Individuaalne valik	897
2.1.1.1. Fenotüüpide ennustamine	897
2.1.2. Massvalik	898
2.1.3. Kvantitatiivse tunnuse lookus	900
2.2. Aretusmeetodid	901
2.2.1. Sise- ja välisaretus	901
2.2.2. Ühiseellased	904

XXIX. POPULATSIOONIGENEETIKA **908**

1. ALLEELISAGEDUSED POPULATSIOONIS	908
1.1. Tasakaaluline populatsioon	908
1.1.1. Hardy-Weinbergi seadus	909
1.1.1.1. Üks autosoomne dialleelne geen	909
1.1.1.2. Üks autosoomne polüalleelne geen	911
1.1.1.3. Suguliitelised geenid	911
1.1.2. Geneetiline konsultatsioon	912
1.1.2.1. Haige lapse sünni tõenäosus autosoomse tunnuse korral	912
1.1.2.2. Haige lapse sünni tõenäosus suguliitelise tunnuse korral	913
1.2. Mittetasakaaluline populatsioon	914
1.2.1. Mittejuhuslik ristumine	914
1.2.2. Ebavõrdne ellujäävus	915
1.2.3. Liigendunud populatsioonid ja geograafiline isolatsioon	916
1.2.4. Migratsioon ja ühendpopulatsioonid	916

2. LOODUSLIK VALIK	918
2.1. Looduslik valik fenotüübi tasemel	918
2.1.1. Kohasus	918
2.1.2. Valiku tüübid	919
2.1.2.1. Suunav valik	919
2.1.2.2. Lõhestav valik	919
2.1.2.3. Stabiliseeriv valik	920
2.2. Looduslik valik geeni tasemel	921
2.2.1. Suhteline kohasus (selektsioonikoeftsient)	921
2.2.2. Tööstusreostus	923
3. JUHUSLIK GEENITRIIV	923
3.1. Populatsiooni efektiivne suurus	923
3.1.1. Populatsiooni heterosügootsus	924
3.2. Geenisageduste juhuslikud muutused	925
3.2.1. Paardumistüüpide erinev osakaal	925
3.2.2. Pöidlaküüdiefekt	926
3.2.3. Pudelikaelaefekt	927
3.2.4. Rajajaefekt	927
4. POPULATSIOONI TASAKAALUSEISUND	928
4.1. Populatsiooni dünaamiline tasakaal	928
4.1.1. Tasakaalustav valik	928
4.1.2. Mutatsiooni-selektsiooni tasakaal	930
4.1.3. Mutatsiooni-geenitriivi tasakaal	931

XXX. EVOLUTSIOONIGENEETIKA **934**

1. EVOLUTSIOONITEOORIA	934
2. MOLEKULAARNE EVOLUTSIOONITEOORIA	935
2.1. DNA ja valkude polümorfism	936
2.1.1. Valgu struktuuri varieeruvus	936
2.1.2. Kromosoomi struktuuri varieeruvus	937
2.1.3. Nukleiinhapete järjestuste varieeruvus	937
2.1.3.1. DNA-fragmentide pikkuspolümorfism	938
2.1.3.2. Vaikiv polümorfism	941
2.1.3.3. Üksiknukleotiidne polümorfism	941
2.2. Molekulaarne evolutsioon	942
2.2.1. Molekulaarne fülogenees	942
2.2.1.1. Populatsioonide fülogeneesipuu	943
2.2.1.2. Hominooidide fülogenees	945
2.2.2. Valkude molekulaarne evolutsioon	945
2.2.2.1. Valkude molekulaarse evolutsiooni kiirus	946
2.2.2.2. Molekulaarne kell	948
2.2.3. DNA molekulaarne evolutsioon	949
2.2.3.1. DNA molekulaarse evolutsiooni kiirus	949

2.2.3.2. Neutraalsed mutatsioonid	950
2.2.3.3. Molekulaarse evolutsiooni neutraalsusteooria	951
2.2.3.4. Molekulaarne evolutsioon ja adaptiivsed fenotüübilised tunnused	951
3. LIIGITEKE	954
3.1. Liigitekke mehhanismid	955
3.1.1. Allopatriline liigiteke	955
3.1.2. Sümpatriline liigiteke	956
3.2. Inimese evolutsioon	958
3.2.1. Hominoidide evolutsioon	959
3.2.2. Inimese lähieellaste teke	959
3.2.3. Inimese evolutsioon	960
3.2.4. Rasside ja rahvuste evolutsioon	962
SÕNASTIK	964
<hr/>	
AINEREGISTER	1100
<hr/>	
NIMEREGISTER	1132
<hr/>	
KASUTATUD KIRJANDUS JA SOOVITATAVAD ÜLDAINETE PÕHIÕPIKUD	1135
<hr/>	