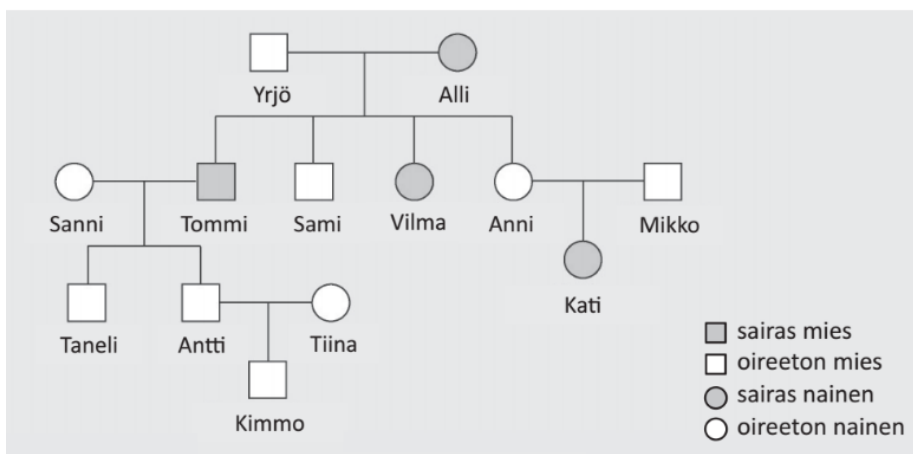


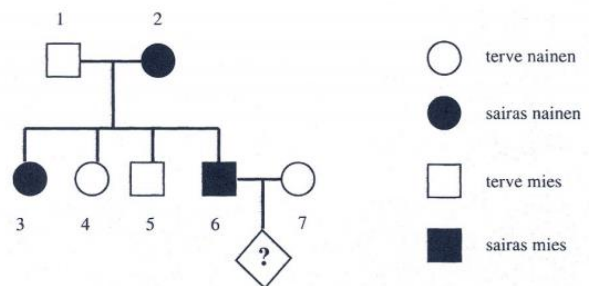
## BI3 Risteytykset 4: Sukupuut – YO-tehtäviä: vastaukset

1. Alkaptonuria on harvinainen, yhden geenin mutaatiosta johtuva aineenvaihduntasairaus. Oheinen kuva esittää taudin esiintymistä eräässä suvussa.
  - a. Alkaptonuria periytyy resessiivisesti, sillä oireettomat vanhemmat (Anni ja Mikko) ovat saaneet sairaan lapsen (Kati).
  - b. Tauti ei voi periytyä X-kromosomissa, sillä alleelin ollessa resessiivinen sairaan naisen (Alli) kaikki pojat sairastuisivat. Näin ei ole, sillä Sami on terve. Tauti ei voi myöskään periytyä Y-kromosomissa, sillä silloin vain miehet sairastuisivat. Kyseessä on siten autosomaalinen sairaus.
  - c. Koska tauti periytyy resessiivisesti, Allin genotyyppi on aa. Koska Alli ja Yrjö ovat saaneet sairaita lapsia, myös Yrjö kantaa tautialleelia ja hänen genotyypinsä on Aa. Antin isä Tommi on sairas (aa), joten Antti kantaa tautialleelia ja hänen genotyypinsä on Aa. Oireettoman Tiinan genotyyppi voi olla joko Aa tai AA. Perustele vastauksesi. Vastauksessa ei edellytetä risteytyskaavioita. (YO S16)



### 2. Perinnöllisyysneuvoja.

- a. Miehen 6 vanhempien (1 ja 2) sekä heidän lastensa (3-6) fenotyyppien perusteella sairauden periytymismahdollisuuksia on kolme:
  - Autosomaalinen dominoiva: aa x Aa -> lapsissa sekä sairaita Aa (3 ja 6) että terveitä aa (4 ja 5)
  - Autosomaalinen resessiivinen: Aa x aa -> lapsissa sairaita aa (3 ja 6) sekä terveitä Aa (4 ja 5)
  - X-kromosomaalinen dominoiva:  $X_aY \times X_AX_a$  -> sairas tyttö  $X_AX_a$  (3) terve tyttö  $X_AX_A$  (4), terve poika  $X_AY$  (5) ja sairas poika  $X_aY$  (6).
  - Sukupuoleen sitoutunut resessiivinen:  $X_AY \times X_aX_a$  ei ole mahdollinen, koska tyttö 3 on sairas ja poika 5 terve.

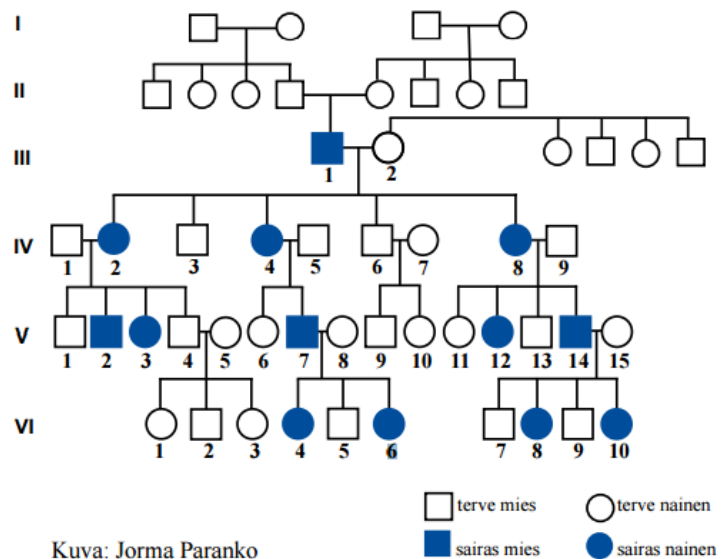


b. Selvitä syntyvän poikavauvan sairauden todennäköisyys eri tapauksissa.

periytymistapa	6 x 7 genotyypit	sairauden todennäköisyys
• autos. dominoiva	Aa x aa	50 % (sairaas Aa : terveet aa; 1 : 1)
• autos. resess.	aa x AA	0 % (kaikki lapset terveitä Aa)
• sukup. sit. domin.	<u>XY</u> x XX	0 % (kaikki pojat terveitä XY)

3. Kuva esittää sairauden periytymistä erään suvun sukupolvissa I–VI.

- Mikä selittää sairauden ilmaantumisen III sukupolven miehessä 1?
- Mikä on sairauden periytymistapa? Perustele vastauksesi.
- Jos sukupolven V henkilöt 1 ja 11 avioituisivat, millä todennäköisyydellä heidän saamansa tyttö- ja poikalapset olisivat sairaita? Perustele vastauksesi. (YO K11)



Kuva: Jorma Paranko

- Mutaatio on syntynyt henkilön I/III äidissä tai isässä (sukusolulinjassa) **1 p.**
- Sairauden täytyy periä dominoivasti, koska sairaita lapsia omaavat suvun ulkopuoliset puoliset ovat terveitä (yhteensä 6 kpl) ja siis terveen ominaisuuden alleelin suhteen homotsygotteja. Periytyminen on joko X-kromosomaalista tai autosomaalista. (Aineiston perusteella X-kromosomaalinen periytyminen on todennäköistä, mutta autosomaalista dominoivaa periytymistapaa ei voida sulkea pois, koska myös se toteutuu sukupuussa.) **2 p.**
- todennäköisyys = 0, koska vanhemmat ovat terveitä ja periytyminen dominoivaa. **1 p.**
- suurin osa tautigeeneistä on resessiiviisiä: sukulaisavioliitoissa homotsygotian mahdollisuus kasvaa, jolloin perinnölliset sairaudet tulevat useammin esiin. **2 p.**