

Test z úkolů praktických cvičení z biologie a genetiky XIII

1. Matka je krevní skupiny A, M, její dítě má krevní skupiny AB, M. Napište ABO a MN fenotypy mužů, kteří
a) jsou možnými otci dítěte, $E: N, O, A, B, AB, M, MN$
b) jsou z otcovství dítěte vyloučeni.

2. Mezi potomky z křížení dvojnásobného heterozygota AaBb a dvojnásobného recesivního homozygota aabb bylo pozorováno toto fenotypové zastoupení: Vlastnost A i B mělo 48 jedinců, vlastnost A ale nikoliv B mělo 51 jedinců, vlastnost B ale nikoliv A mělo 49 jedinců a vlastnost A ani B nemělo 54 jedinců. Stanovte vazbovou fázi, vypočítejte sílu vazby a napište genotypy potomků a jejich zastoupení v procentech.

3. Ve vzorku 100 osob byla nalezena krevní skupina M u 4 osob, krevní skupina MN u 32 osob a u zbytku osob krevní skupina N. Určete genové frekvence v tomto vzorku populace.

4. Proveďte translaci cirkulární mRNA, která je tvořena iniciačním tripletem AUG a 8 nukleotidy adeninu (tabulka gen. kódu je přiložena).

5. Uvažovaný segment pracovního vlákna DNA má následující sekvenci:

3' - AACTGTCCTCAAATGCGGA - 5'

6. Vliv mutagenních látek způsobil záměnu prvního nukleotidu (orámován) ve třetím kodonu od 3' konce za A.

- a) Zapište sekvenci aminokyselin, která vznikne translací mutovaného vlákna,
b) jaký bude mít mutace efekt (zaškrtněte v odpovědním listu správnou odpověď),
c) jak označujeme tento typ mutace?

7. Rodokmen I. ukazuje výsledky nepřímé DNA diagnostiky (RFLP - Southern blot hybridizace). Mezi sledovaným genem a místem hybridizace použité sondy resp. místem štěpení použité restriční endonukleázy je mapová vzdálenost 2cM. Rodiče mají tři dcery. Otec a dvě dcery jsou postiženi polycystickou chorobou ledvin (PKD - polycystic kidney disease). Určete:

- a) zda vyšetření je informativní z hlediska stanovení heterozygocie třetí dcery (probandky). Jestliže ano, pak určete:
b) genotyp probandky
c) pravděpodobnost (v %) , že probandka bude postižena.

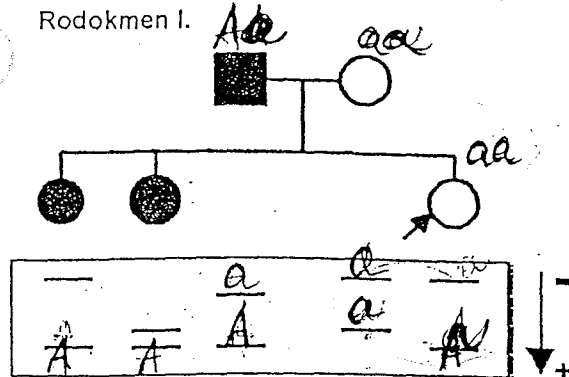
Jestliže vyšetření DNA není informativní, otázky b) a c) řešte pouze z genealogického hlediska.

8. V rodině s výskytem Huntingtonovy chorey (HCH) (AD) (viz schéma II. na následující straně) byla pomocí PCR vyšetřena expanze repetic v HCH genu. Amplifikovaný úsek DNA má délku 103 bp + (CAG)_n bp. Kteří jedinci třetí generace budou postiženi tímto onemocněním (budou nositeli mutované alely)?

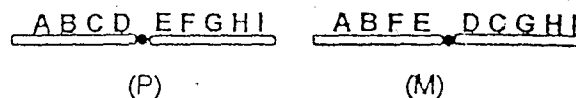
9. Posuďte přiložený karyotyp (následující strana) a stanovte:

- a) cytogenetickou diagnózu (zápis karyotypu)
b) klinickou diagnózu (syndrom).

Rodokmen I.



9. V rodině, kde oba rodiče mají normální karyotyp a matka je barvoslepá (otec rozeznává barvy dobře), se narodil syn s Klinefelterovým syndromem, který je barvoslepý. U kterého rodiče a v kterém meiotickém dělení došlo k nondisjunkci? (Je-li více možností, vypište všechny.)
10. Určete typ strukturní aberace, která změnila původní chromosom (P) na chromosom (M):
(• - centroméra)



11. Dvěma zdravým rodičům se narodila dcera s AGS (adrenogenitální syndrom, dědičnost AR, gen lokalizován uvnitř HLA komplexu). Otec má fenotyp HLA A1A2B2B3, matka má fenotyp A1A4B5B6 a dcera má fenotyp A1B2B5. Jaké haplotypy HLA očekáváme u dětí tohoto páru, které budou homozygotní pro standardní alelu genu AGS, heterozygotní v alelách genu AGS a homozygotní pro mutovanou alelu genu AGS? (Předpokládáme, že nedošlo ke crossing overu).

12. Odhojení kožního štěpu nastane při transplantaci:

- a) kůže genotypu aa na jedince genotypu ab.
b) kůže genotypu ab na jedince genotypu aa.
c) kůže genotypu bb na jedince genotypu ab.
d) kůže genotypu ab na jedince genotypu bb.

13. Zdravým manželům se narodil syn (proband) s progresivní myopatií typu Duchenne. Mladší bratr manželky a její rodiče jsou zdraví. Strýc (mladší bratr matky) zemřel na stejné onemocnění. Manžel, jeho starší sestra i rodiče jsou zdraví. Nakreslete genealogické schéma a stanovte riziko postižení dalšího dítěte těchto manželů M. Duchenne.

14. Bratranec a sestřenice uzavřeli příbuzenský sňatek. Manžel má starší sestru, manželka (probandka) mladšího bratra, Matka manžela a otec manželky jsou sourozenci. Otec manželky má hyperfenylalaninémii (HPA). V rodině není nikdo další postižen HPA. Nakreslete genealogické schéma a stanovte riziko postižení dětí z tohoto manželství hyperfenylalaninemií.

223

42

test (1.)

6

21-OMLA

1. Fenotypy mužů, kteří jsou a) možnými otci dítěte: A, B, AB, 0; Rh+
b) z otcovství vyloučení: Rh-

2. a) Genotypy potomků a jejich frekvence v %:

(AB/ab)AaBb 45%

(Ab/ab)Aabb 6%

(ab/ab)aabb 44%

(aB/ab)aaBb 5%

(Dle nového zadání již nelze připustit očekávané hodnoty, cM v b) ano)

- b) Rekombinační zlomek: 0,11 c) Vazbová fáze: cis

3.

| | a | b | c | d |
|-----|---|---|---|---|
| ano | | | X | X |
| ne | X | X | | |

$p^2 + 2pr$

4. a) Sekvence aminokyselin: ser ala phe glu leu arg

- b)

| |
|---|
| |
| X |
| |
| X |

 žádná změna
žádná změna
záměna AMK → (lze akceptovat, je-li i frame shift)
vznik stop kodonu
posun čtecího rámce
- c)

| |
|---|
| X |
| |
| |
| |

 delece
adice
tranzice
transverze

5. a) ano

b) Aa

c) 100%

6. III/1, III/5, III/6

7. a) Cytogentická diagnóza (zápis karyotypu): 45,XX,der(15;21)

b) Klinická diagnóza (syndrom): normální fenotyp (nejspíš),
nosička balancované translokace 15;21

8. otec, meióza I nebo matka meióza II (bazírovat na spojce)

9. delece G a duplikace F

10.

| | a | b | c | d |
|-----|---|---|---|---|
| ano | | X | X | X |
| ne | X | | | |

1) ♀ A, M ♂ A, B, M, MN
 ♂ A, B, M A, O, A, N

② A₁B₁A - 46 } 100 22% 2 pla $\Theta = \frac{100}{200} = 0,5 \text{ CM}$
 a₁b₁f - 59 } 27%
 A₁b₁f - 51 } 23,5%
 a₁B₁k - 49 } 24,5%
 Σ 200

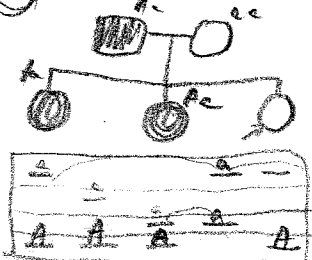
3) M - 4 } Σ 100
 MN - 32
 N - 64
 $\Delta M = \frac{4+32}{200} = \frac{36}{200} = 0,18 \rightarrow 18\%$
 $\Delta N = \frac{12+32}{200} = \frac{44}{200} = 0,22 \rightarrow 22\%$

④ (A₁) 5' AUG AAA AAA AAA UGA AAA ... GAA ... 3'
 AUG 3' UAC UUU UUU UUU ... CUU 5'

5) 3' AAC TGT ATC AAA TGC GGA 3'
 9) 3' AAC UGU AUC AAA UGC GGA 3'

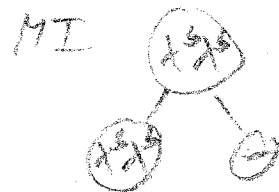
b) stop codon
 c) nonsense

⑥ PKD - AD → A₁

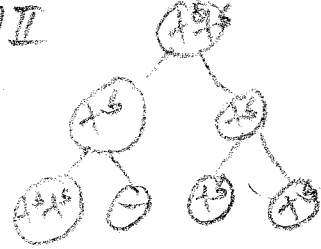


ind. 100%
 2 CM
 k. u. u. 21? (100 - 2 = 98%)

♀: X³X⁵



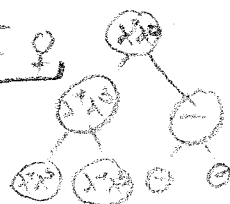
MII



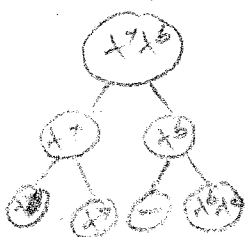
7) -
 8) -

⑨ ♀ A. 1 ♂ + 1 d(♂) = 47, X³X⁵

X³X⁵ X³X⁵
 MI ♀



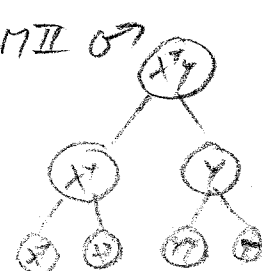
MII ♀



MI ♂



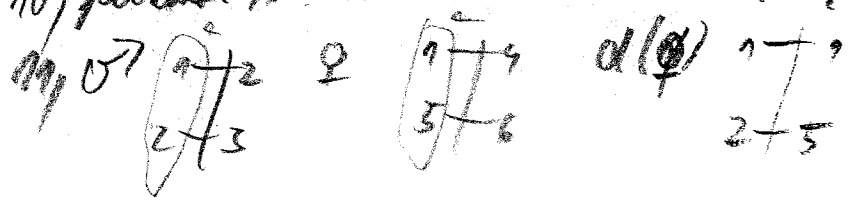
MII ♂



Z: 47, X³X⁵Y : MII ♀, MII ♂ ; 47, X³X⁵Y : MII ♀ (MII, MII)

involvement - phenotype of $X^bX^b \rightarrow$ hem., X^bX^+ \rightarrow carrier

10, parent. involve



ABO - AR: cc \rightarrow none

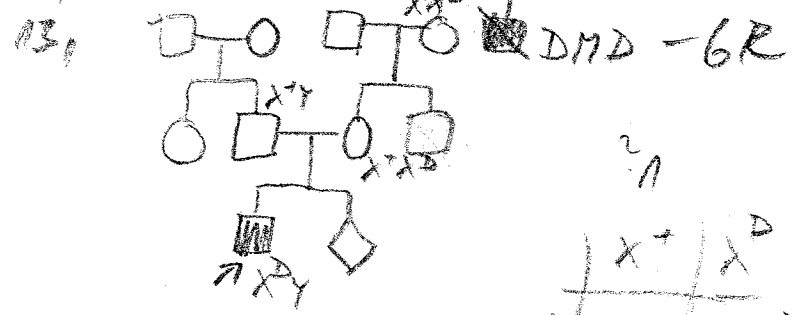
cc: $\frac{A^+B^+}{A^+B^+}$

Ac: $\frac{A^+B^+}{A^+B^+}$

AA: $\frac{A^+B^+}{A^+B^+}$

$\frac{A^+B^+}{A^+B^+}$
 $\frac{A^+B^+}{A^+B^+}$
 $\frac{A^+B^+}{A^+B^+}$

12, N, A, N, A

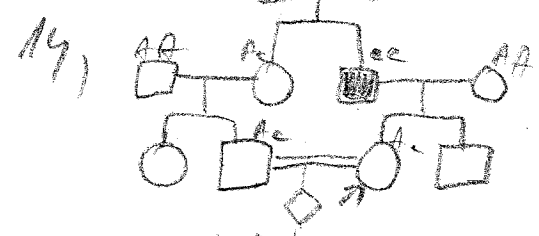


$\sigma^+ X^D Y$
 $\phi X^+ X^D$

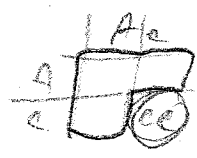
| | | |
|-------|----------|----------|
| | X^+ | X^D |
| X^+ | X^+X^+ | X^+X^D |
| X^D | X^+X^D | X^DX^D |
| Y | X^+Y | X^DY |

$n=50\% \sigma^+$

$1 \phi - R 50\% \text{ phenotype}$



HPA-AR-cc



$$n = \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{4} \cdot 1 = \frac{1}{12}$$

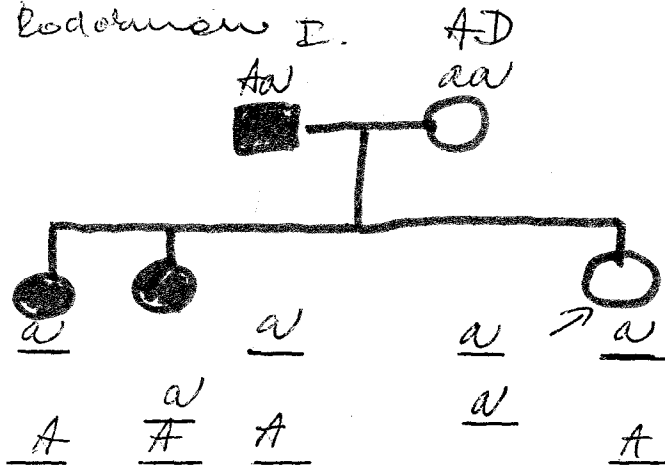
| | | |
|---|----|----|
| | A | a |
| A | AA | Aa |
| a | Aa | aa |

| | | |
|---|----|----|
| | A | a |
| A | AA | Aa |
| a | Aa | aa |

15, ?

Test 3

6) Pedigree I.



a) informational

b) Aa

c) 98% ✓

1) A, M Dielā: AB, H

a, B, AB, H, HN ✓

b) A, O, N ✓

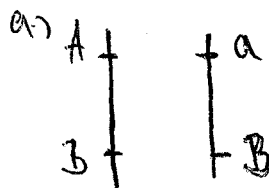
2) $AaBb \times aabb$

$46 - AaBb$

$51 - Aabb$

$49 - aaBb$

$54 - aabb$



b) faru melze wite $2(47,5)$

c) $50cM$

a) 23% $AaBb$

25,5% $Aabb$

24,5% $aaBb$

27% $aabb$

3) $4 - H$

$32 - HN$

$64 - N$

$$P = \frac{2(44) + (44)}{2 \cdot 100} = \frac{2 \cdot 4 + 32}{2 \cdot 100} = \frac{40}{200} = 0,2 \rightarrow 20\%$$

5)

$3' - AAC - TGT - \boxed{ATC} - AAA - TGC - CGA - 5' \rightarrow$ *pracovní kódu*

$5' - UUG - ACA - UAG - UUU - ACG - CCU - 3' \rightarrow$ *mRNA*

a) ~~Leu~~ Leu - Thr - Term

b) stop kodon ✓

c) transverze

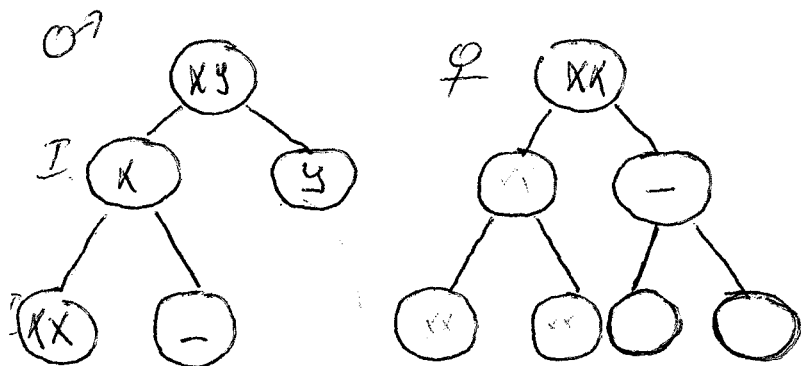
AUG - AAA - AAA AAA - ~~UGA~~
Met Lys Lys Lys - Term.

7.

87

9.1 malen barwlepa
dec-ck

47, $XXY \Rightarrow$ Klinefelter = GR (diagnostisch)



♀ - H. I, II.

10.)

ABCD EFGHI

ABFE, DCGH

pericentrica inverse

14.)

♂ A1 A2 B2 B3

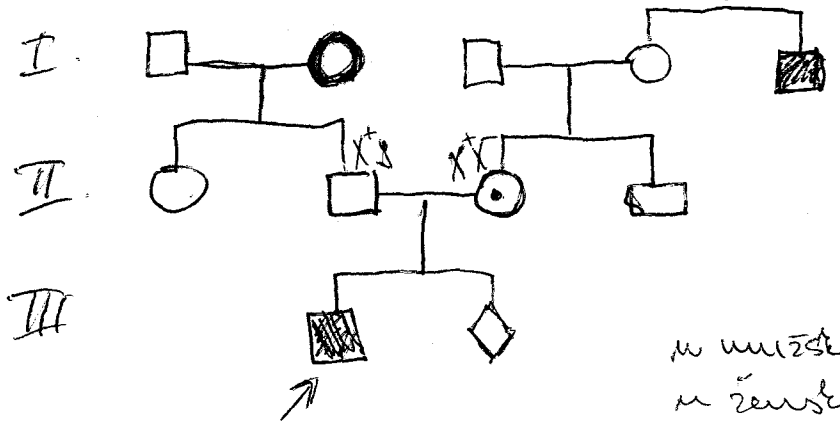
♀ A1 A4 B5 BC

♀ A1 A4 B5 BC Oct 10 ~~A1 A1 B2 B5~~

12.1

12. a) Nie ; b) And ; c) Nie ; d) And

13)

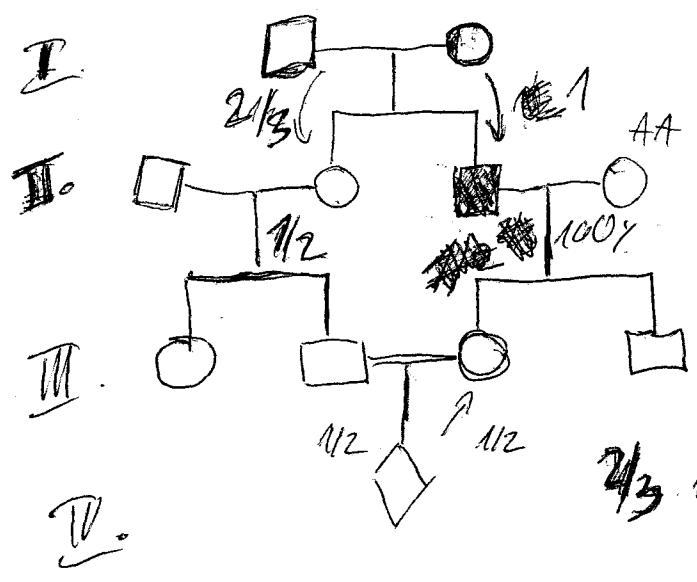


| | | |
|-------|----------|----------|
| | X^+ | X^- |
| X^+ | X^+X^+ | X^+X^- |
| X^- | X^-X^+ | X^-X^- |

u mužského pohlaví 50% - nemocní
u ženského pohlaví 50% - heterozygoti

prevalence

14) 42 I



| | | |
|-----|------|------|
| | A | A |
| a | aA | aA |
| a | aA | aA |

$$\frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{12}$$



TEST XIII.

①

O → 2

♀ A, M

D: AB, M

~~AO~~ MM ✓
AA MN -
BO ✓ MN ✓
BB ✓
AB ✓
~~BO~~

AO MM
AA

AB MM

fenotyp 0 genotyp 2

cy BO, BB, AB a MN

cy AO, AA, OO, MN fenotyp MM genotyp
AA genotyp

②

Aabb x aabb

AB ... 46j
Ab ... 51j
ab ... 49j
ab ... 54j

200j

A + a
B + b cis

200j ... 100%
46j ... 23%

23%

AaBb

AaBb ... 23%

Aabb ... 25,5% polovinu jedince ?

aaBb ... 24,5%

aabb ... 24%

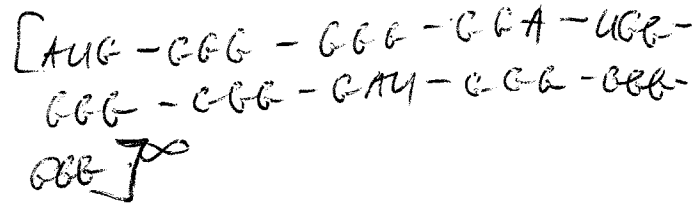
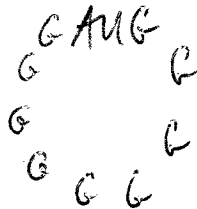
0,475 cM

rekombinaci zeme k ^{1. bezro-} ^{me 2} ^{et 10}
sta vaby 0 cM ^{prej tak} ^{ro mysladko}

③ ~~MM~~ ~~MM~~ ~~MM~~

| | | |
|----------|---------|-----|
| MM . . . | 4 out | 4% |
| MN . . . | 32 - 11 | 32% |
| NN . . . | 64 - 11 | 64% |

④



⑤

3' - AAC TGT CTA AAA TGC GGA - 5' ¹ ~~pro~~

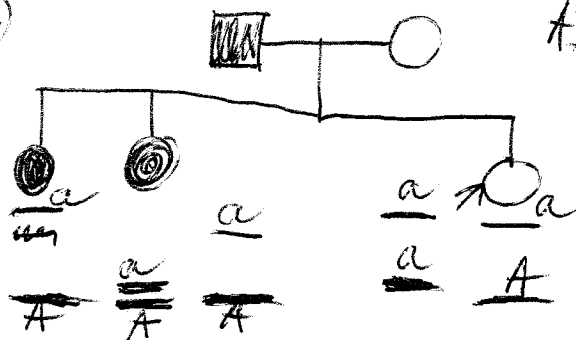
~~pro~~

3' - AAC TGT ATC AAA TGC GGA - 5' ¹ ~~pro~~

5' - UUG ACA UAG UUU ACG CCU - 3' ¹ ~~stop~~

by ~~transverse~~ ~~transverse~~
transverse

⑥



AD 1, ~~infirm~~

~~Aa~~

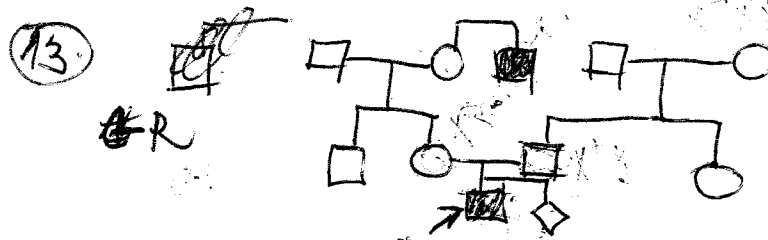
3) 98%

8.

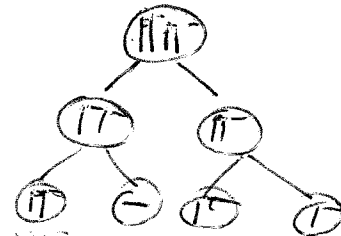
10. pericentricka' inverse

11. nein

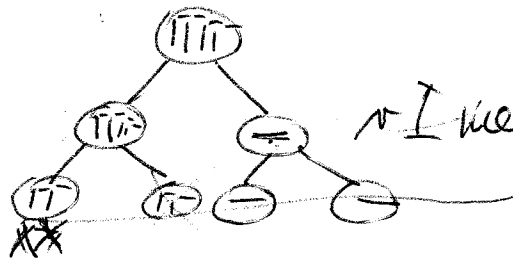
12. $an \rightarrow ab$ we
 $ab \rightarrow aa$ aus
 $bb \rightarrow ab$ we
 $ab \rightarrow bb$ aus



9) ♀ ehova' XX^{-}
 6) zdravy' $X^{+}Y$
 syn ehony $XX^{+}Y$

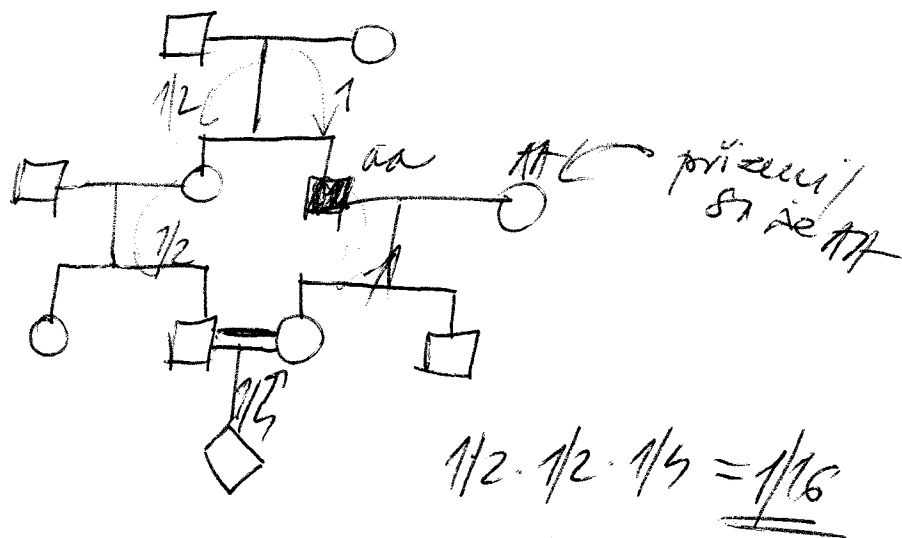


$n - 2$ Meiot. obr.



$n - 1$ Meiot. obr.

14.



QR $\overline{XX}Y$

$\overline{XX}YY$ (XIII)
(9)

