

1. Matka je krevní skupiny B, MN, její dítě má krevní skupiny A, MN. Napište ABO a MN fenotypy mužů, kteří

- jsou možnými otci dítěte,
- 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 současně nebyla zaznamenána, 75 jedinců mělo vlastnost A ale nikoliv B, vlastnost B ale nikoliv A mělo 68 jedinců a vlastnost A ani B neměl žádný z potomků. 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 16 osob, krevní skupina MN u 48 osob a u zbytku osob krevní skupina N. Odhadněte a napište genové frekvence v tomto vzorku populace. Je populace v C-H-W rovnováze?

$$2 \times H(16) + H \times H(48) : 2 \times 100 = 0,16$$

4. Proveďte translaci cirkulární mRNA, která je tvořena iniciačním tripletem AUG a 10 nukleotidy uracilu (tabulka gen. kódu následující strana).

5. Uvažovaný segment paměťového vlákna DNA má následující sekvenci:

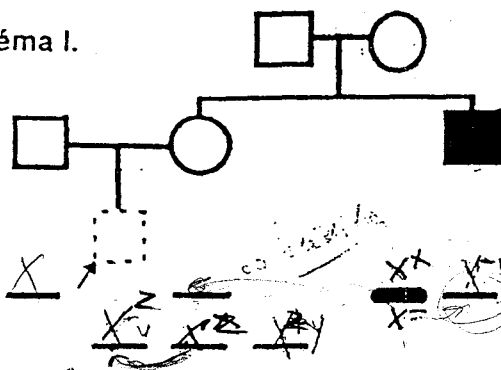
5' - CAAAGGTGTAAATGCGGA - 3'

vliv mutagenních látek způsobil záměnu třetího nukleotidu prvního kodonu za G.

- Zapište sekvenci aminokyselin, která vznikne translací mutovaného vlákna,
- jaký bude mít mutace efekt (zaškrtněte v odpovědním listu správnou odpověď),
- jak můžeme tuto mutaci nazvat?

6. V rodině, kde bratr manželky je postižen hemofilií A, bylo provedeno DNA vyšetření metodou RFLP. Z výsledků vyšetření, které jsou uvedeny pod genealogickým schématem rodiny (I.) posuďte, zda vyšetření je informativní a pokud ano, jaký je genotyp plodu v graviditě (=probanda) Jaká je jistota tohoto zjištění, hybridizuje-li použitá sonda s úsekem DNA, který je částí genu pro hemofilii A?

schéma I.



7. PCR reakcí byl amplifikován úsek DNA, který obsahuje konstantní a variabilní místo rozpoznávané restrikční endonukleázou (Pst I). Tento úsek DNA je

součástí genu, jehož mutace vedou k autozomálně dominantně dědičnému onemocnění. V rodině viz schéma II. (následující strana) s tímto onemocněním byl vyšetřen Pst I polymorfismus viz obr.1. Variabilní místo je označeno hvězdičkou. Kterí jedinci třetí generace jsou nositeli mutované alely?

8. Posuďte přiložený karyotyp (následující strana) a stanovte cytogenetickou diagnózu (zápis karyotypu) a klinickou diagnózu (syndrom).

9. V rodině, kde oba rodiče mají normální karyotyp, otec je barvoslepý a matka je nosička vloh pro barvoslepost, se narodila dcera se syndromem XXX, která dobře rozeznává barvy. U kterého rodiče a ve kterém meiotickém dělení došlo k nondisjunkci? (Je-li více možností, vypište všechny)

10. Určete typ strukturní aberace, která změnila původní chromozóm (P) na chromozóm (M):

(X - centroméra)

ABCD EFGHI ABCD EFGH
X X
(P) (M)

11. Dvěma zdravým rodičům se narodila dcera s AGS (adrenogenitální syndrom, AR, gen lokalizován uvnitř HLA komplexu). Otec má HLA A5A8B1B10, matka A3A4B7B11 a dcera A4A5B10B11. Jaké HLA haplotypy očekáváme u dětí manželů, které budou pro gen AGS dominantně homozygotní, heterozygotní a recesivně homozygotní? (Předpokládáme, že nedošlo ke crossing overu).

12. Reakce imunologicky aktivního transplantátu proti hostiteli může vzniknout v alogenním vztahu:

- novorozený příjemce - dospělý nepřibuzný dárce
- F1 hybridní příjemce - parentální dárce

13. Probandem je rozvedený muž, kterému se z prvního manželství narodila dcera s PKU. Jeho nynější snoubenka má bratra s PKU. Rodiče obou snoubenců jsou zdraví. Nakreslete genealogické schéma a stanovte pravděpodobnost, že dítě těchto snoubenců bude postiženo PKU.

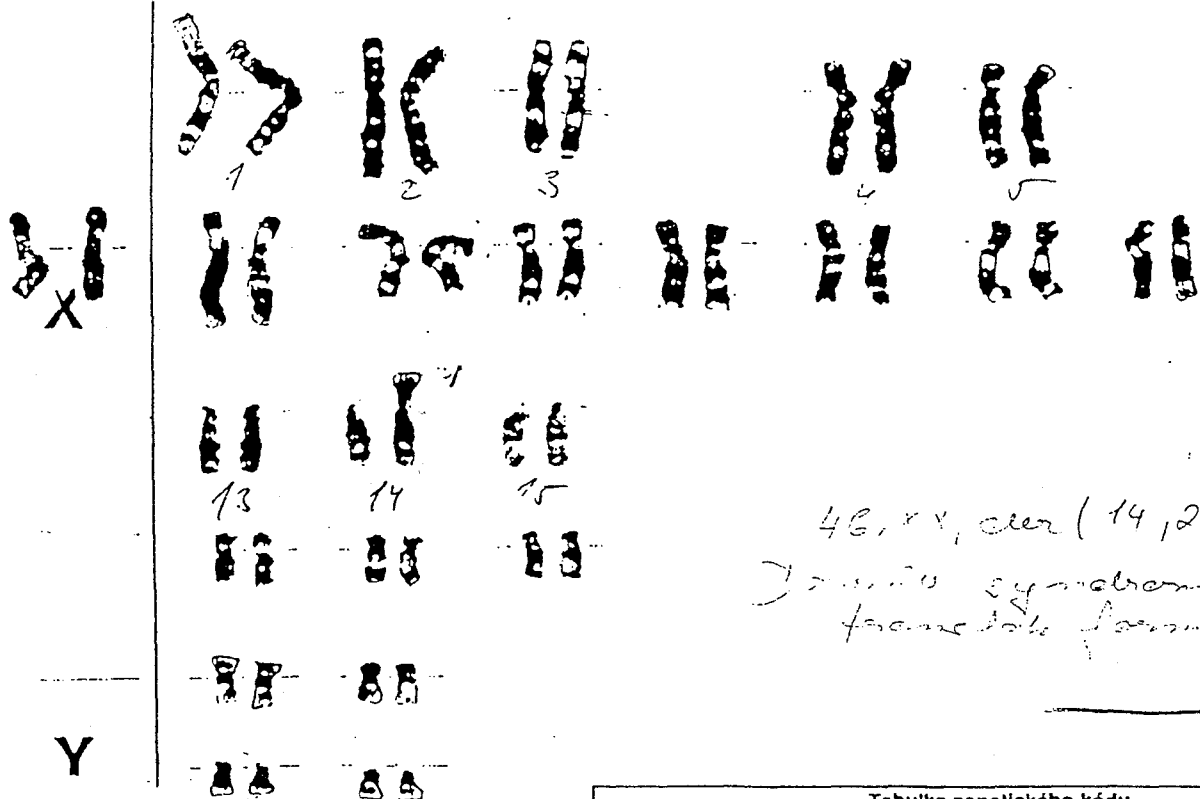
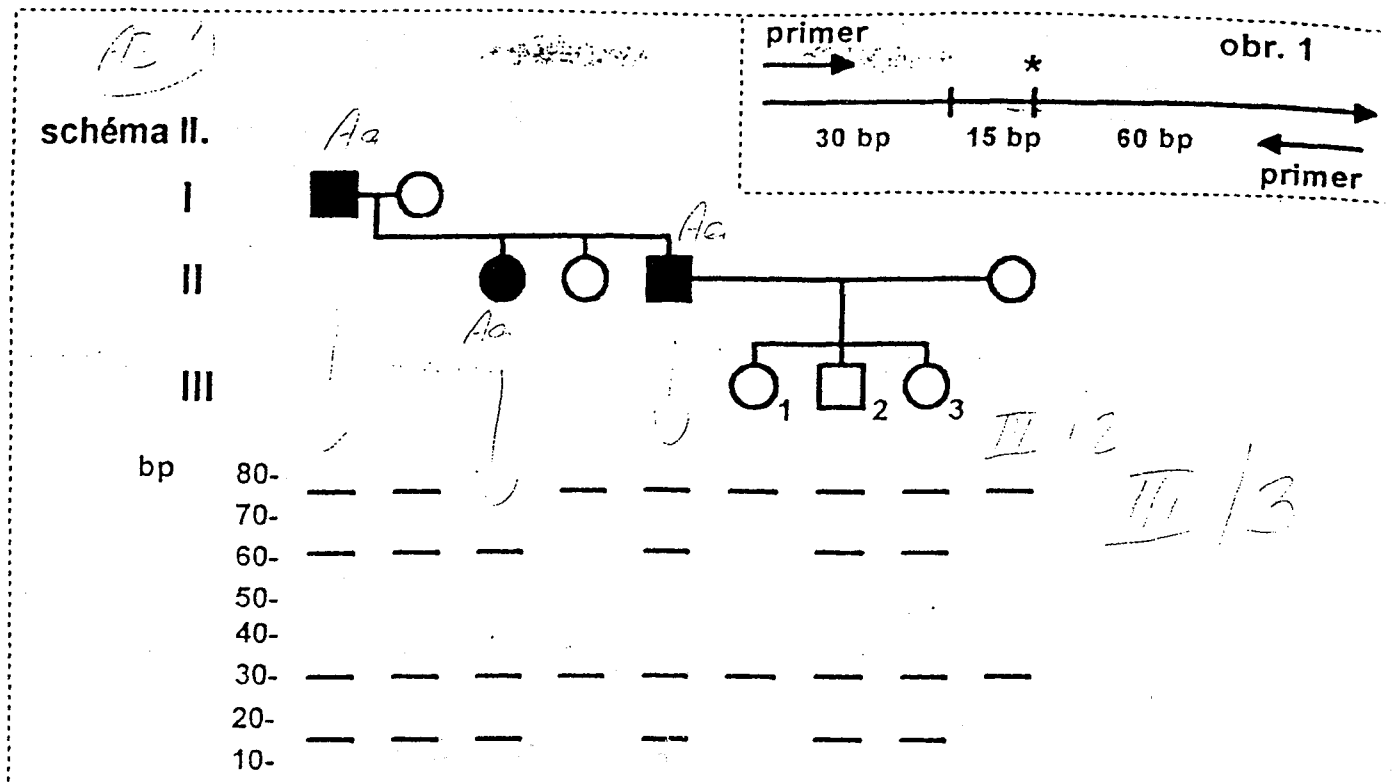
14. Bratranec a sestřenice (probandka) uzavřeli příbuzenský sňatek. Manžel má starší sestru, manželka mladšího bratra. Matka manžela a otec manželky jsou sourozenci, jejich mladší sestra má hyperfenylalaninemii. V rodině není nikdo další postižen. Nakreslete genealogické schéma a stanovte riziko postižení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

15. Probandem je žena, která z prvního těhotenství porodila syna s polygenně dědičným rozštěpem páteře, zemřel krátce po narození. Z dalšího těhotenství má zdravou dceru. Mladší bratr probandky i oba rodiče jsou zdraví. Druhé těhotenství matky probandky skončilo spontánním potratem. Manžel probandky, jeho starší bratr i rodiče jsou zdraví. Nakreslete genealogické schéma a stanovte riziko rozštěpu páteře pro další dítě probandky, je-li frekvence znaku v populaci 0,09 %.

24 96 81 44 ; pteř

Test (2)

Test z úkolů praktických cvičení z biologie a genetiky VI/1998



46, XX, der(14,21)+21
Downův syndrom
translokace

46 XX der(14,21)+21
5,13,14,21 lidí!

③ $M = 0,6 \dots \sim$
 $\uparrow + q = 1$
 $0,6 + q = 1$
 $q = 1 - 0,6 = 0,4$

Tabulka genetického kódu			
UUU = Phe	UCU = Ser	UAU = Tyr	UGU =
UUC = Phe	UCC = Ser	UAC = Tyr	UGC =
UUA = Leu	UCA = Ser	UAA = Term	UGA =
UUG = Leu	UCG = Ser	UAG = Term	UGG =
CUU = Leu	CCU = Pro	CAU = His	CGU =
CUC = Leu	CCC = Pro	CAC = His	CGC =
CUA = Leu	CCA = Pro	CAA = Gln	CGA =
CUG = Leu	CCG = Pro	CAG = Gln	CGG =
AUU = Ile	ACU = Thr	AAU = Asn	AGU =
AUC = Ile	ACC = Thr	AAC = Asn	AGC =
AUA = Ile	ACA = Thr	AAA = Lys	AGA =
AUG = Met(Inic)	ACG = Thr	AAG = Lys	AGG =
GUU = Val	GCU = Ala	GAU = Asp	GGU =
GUC = Val	GCC = Ala	GAC = Asp	GGC =
GUA = Val	GCA = Ala	GAA = Glu	GGA =
GUG = Val	GCG = Ala	GAG = Glu	GGG =

9

TEST 5

♂ X^-Y

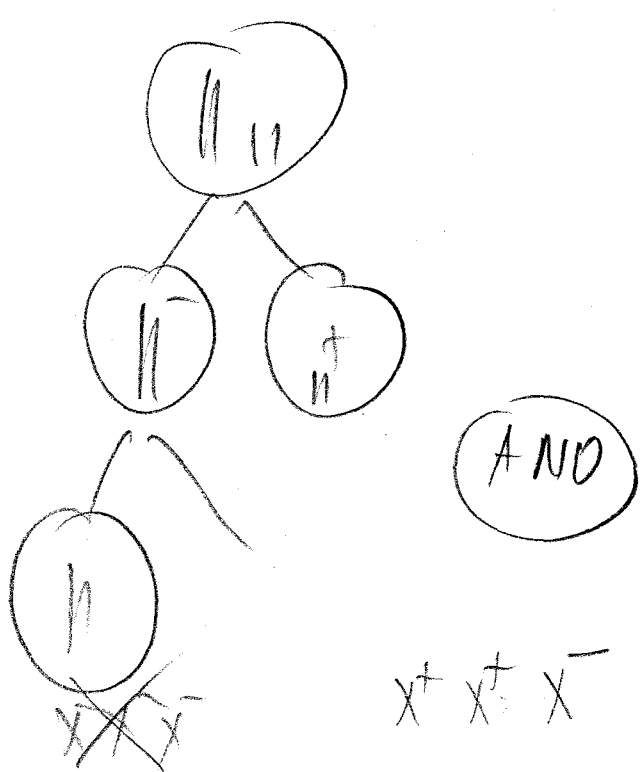
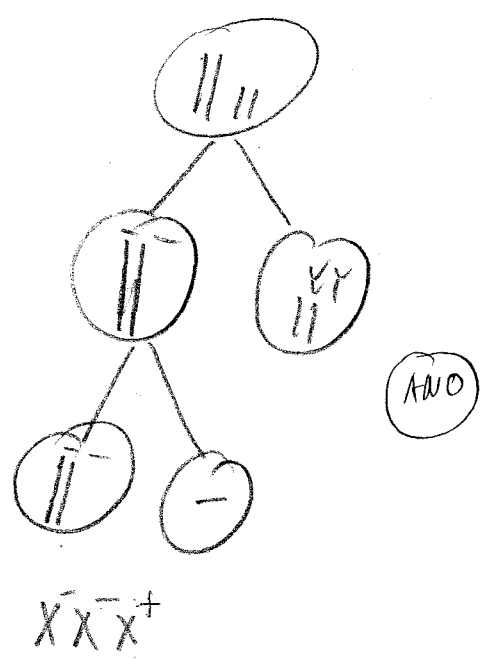
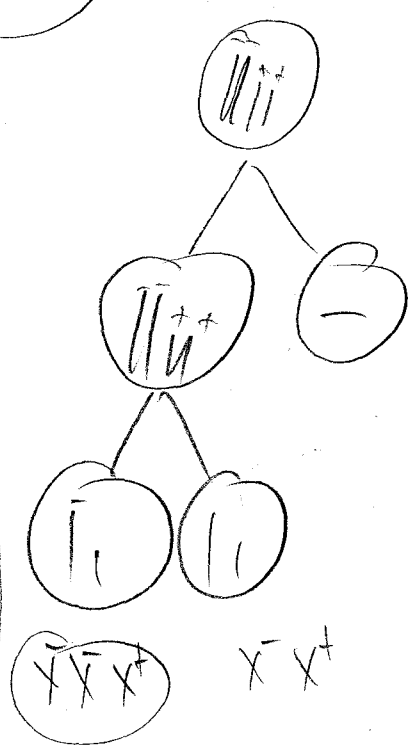
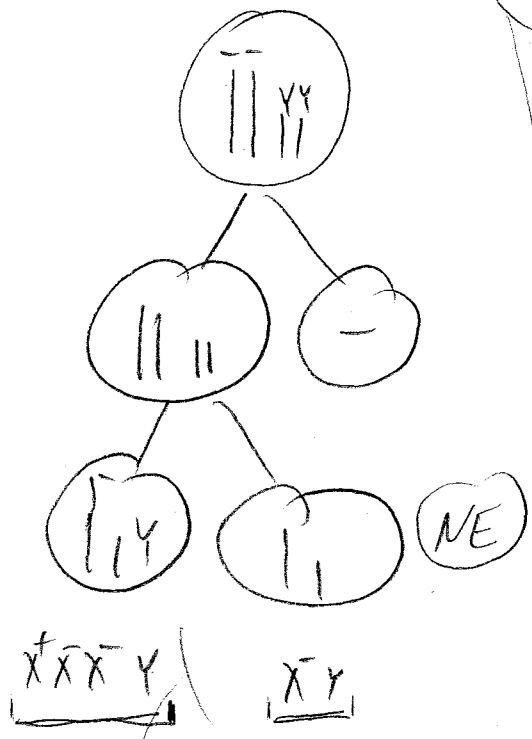
♀ X^-/X^+

$\frac{X^-X^-X^+}{X^-X^+X^+}$

$X^+X^-X^-$

♂

♀



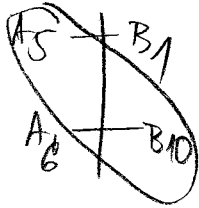
Delece Terminalul I

+

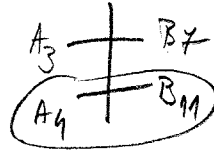
11.

A2 aa

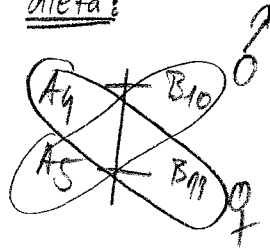
♂



♀



dieta:



AA : $\frac{A_6 B_1}{A_3 B_7}$

Aa : $\frac{A_5 B_{10}}{A_3 B_7} \quad \frac{A_6 B_1}{A_7 B_{11}}$

aa : $\frac{A_5 B_{10}}{A_4 B_{11}}$

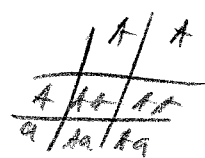
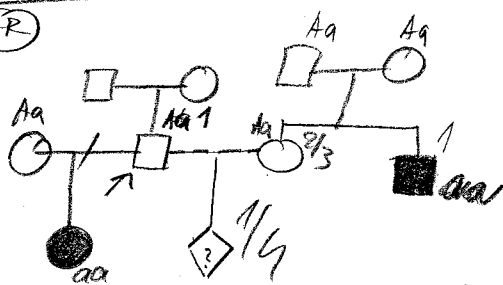
12.

+

+

13.

7001 (AP)



$$1. \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{4} = \frac{2}{12} = \frac{1}{6}$$

TEST 5

1.) ♀ B, MN ♂ ?

ante: A, MN

a.) A, AB, M, N, MN

b.) B, O



2.)

AaBb x aabb

♂	AaBb
75	Aa bb
♂	aa bb
68	aa BB

učebofari: trans

silavčily: p = 0,4

0% aa bb
0% AaBb
52,5% Aa bb
47,5% aaBb



3.)

H - 16 osob
MN - 48 osob
N - 36 osob

$$p + q = 1 \quad p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

HH MN NN

$$p^2 = 0,16 \quad q^2 = 0,36$$

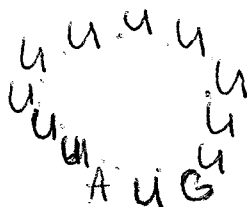
$$p = 0,4 \quad q = 0,6$$

M - ~~0,16~~ 16%
MN - 48%
N - 36%

$$f_H = \frac{2 \cdot 48 + 16}{2 \cdot 100} = 0,4 = 40\%$$

$$f_N = \frac{2 \cdot 36 + 48}{2 \cdot 100} = 0,6 = 60\%$$

4.)



[AUG - 3x UUU - UAU - GUU - 2x UUU - UUA - UGU - 3x UUU]

[Met - Phe - Phe - Phe - Tyr - Val - Phe - Phe - Leu - Cys - Phe - Phe - Phe]

5.)

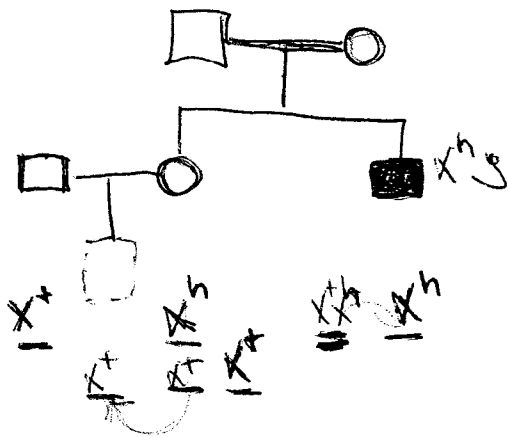
5' - CAA^G AGG TGT AAA TGC GGA - 3' ⇒ primer

3' - GTT^C TCC ACA TTT ACG CCT - 5' ⇒ primer

5' - CAA^G AGG UGU AAA UGC GGA - 3' ⇒ mRNA

5' - Gln^(Gln) Arg Cys Lys Cys Gly - 3'

riadenosin zmes ✓
transice ✓



inf. X^+Y ; 100% zdrowi ✓

♀ III | 2, 3. ✓

8. zapis karyotypu:
diagnoza (syndrom):

46, XX, del (14, 21) + 21?

Down. transl. forma

9. Matka H I.
ojciec H II.

10. ABCD EFGHI ABCD EFGH
delece I (herminidacja)

11. ♂ A5 A6 B1 B10

♀ A3 A4 B7 B11

de. A4 A5 B10 B11

A5 B10 a
A6 B1 A

A4 B11 a
A3 B7 A

A5 B10 a
A4 B11 a

A6 B1 A
A3 B7 A

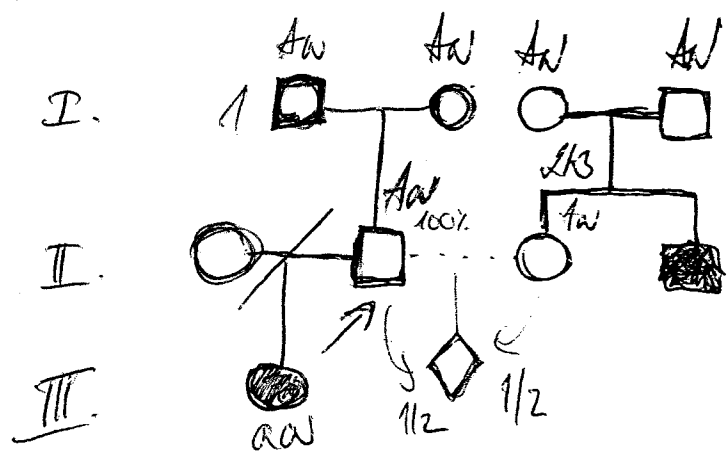
A6 B1 A A3 B7 A
A4 B11 a A5 B10 a

A5 B10 a
A4 B11 a

12.1

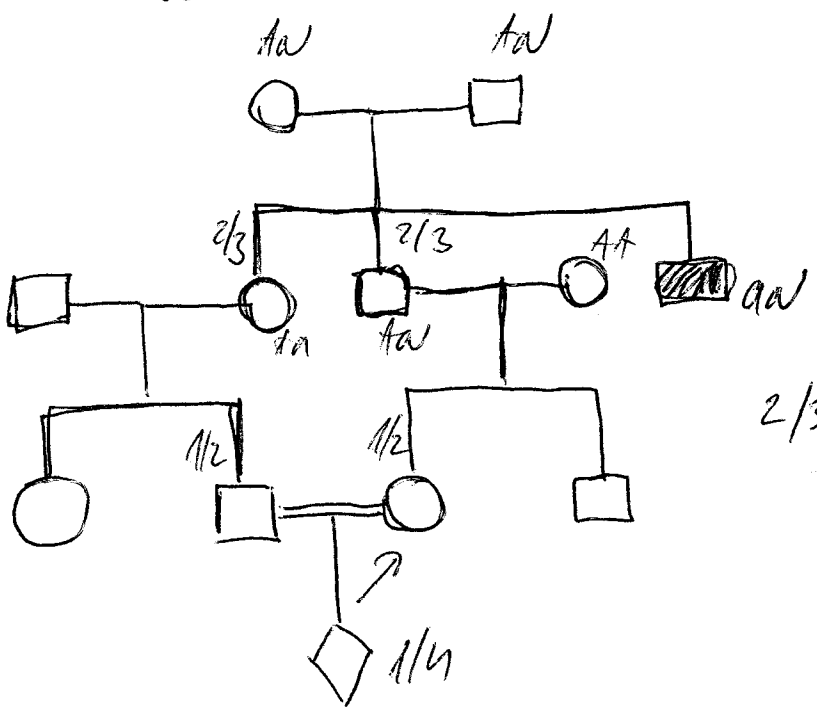
XX

12713

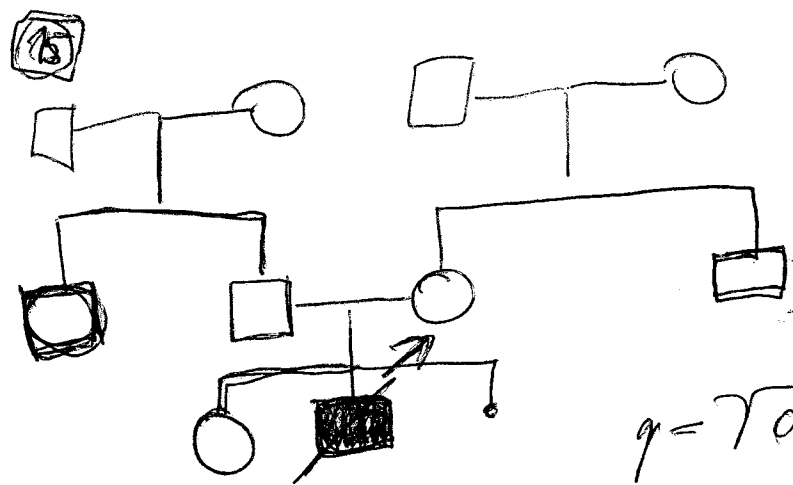


$$1/2 \cdot 1/2 \cdot 2/3 = 1/6$$

14



$$2/3 \cdot 2/3 \cdot 1/2 \cdot 1/2 \cdot 1/4 = \frac{4}{162} = \frac{1}{36}$$



$$q = \sqrt{0,09} - \sqrt{0,0009} = 3\%$$

A, AB

$$\phi = \frac{0}{143} = 0 \text{ cm}$$
$$f(1m)^2 + 2 \underbrace{f(1m)f(1m)} + f(1m)^2 = 1$$

$$f(1m) = \frac{1 - f(1m)^2 - f(1m)^2}{2}$$

$$f(1m) = \frac{1 - 0,16 - 0,36}{2} =$$

$$3' = 0,24 \rightarrow 24\%$$

⑤-^{with} ~~with~~

hem. A : $X^h Y \rightarrow a$
 $X^h X \rightarrow \pi$

mf.
x4

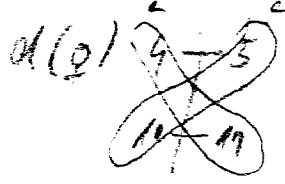
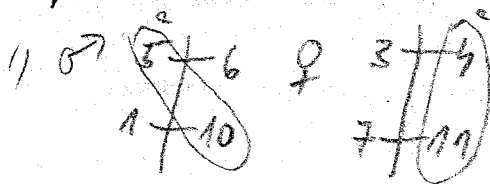
sublimis. Archid.

Hand-drawn pedigree chart for a family with a child affected by Down syndrome. The parents are unaffected (164 and 15). The child is affected (144). The child's genotype is shown as 21,21,21. The parents' genotypes are shown as 21,21 and 21,21. The child's phenotype is shown as 21,21,21.

$\lambda X^b \text{ odd } \sigma \rightarrow X^+ X^b X^b \rightarrow \text{type } \text{type } \lambda X^b \text{ odd } \sigma$
bzw. $\lambda X^b \text{ odd } \sigma$

Zinnobis. n. 10 XII 1890

(H6) parent. involve, Autosomal disease (1)



AGS-AR: $cc \rightarrow \text{Aure}$

$$cc: \frac{A4B11}{A5B10}$$

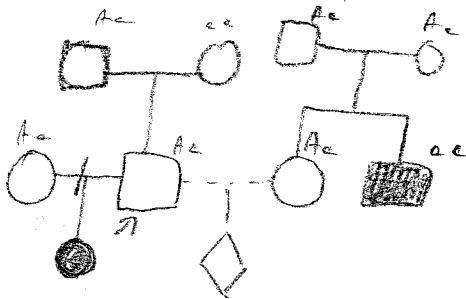
$$AA: \frac{A6B1}{A3B7}$$

$$Aa: \frac{A5B10}{A3B7}$$

$$\frac{A4B11}{A6B1}$$

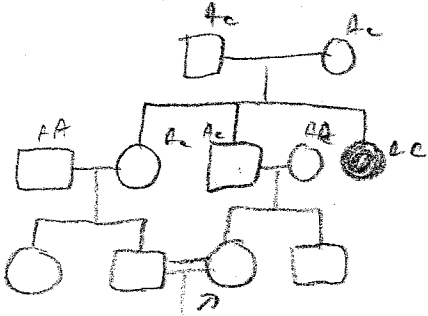
12, A, A

13, PKU-AR (cc)



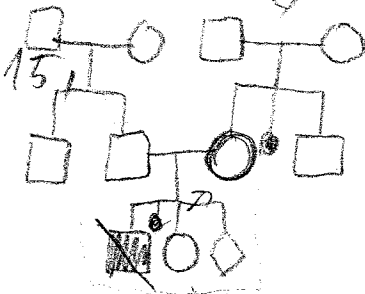
$$1 = \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{6}$$

14,



HPA-AR (cc)

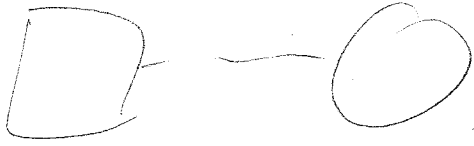
$$1 = \frac{2}{3} \cdot \frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{36}$$



$$1 = 0,09\% = 0,0009$$

$$1' = \sqrt{0,0009} \Rightarrow 0,03 = \underline{\underline{3\%}}$$

$$1 = \underline{\underline{6\%}}$$



TEST VI.

1.

♀ B, MN

♂ A, MN

BO
BB

AO
AA
BO
BB
OO
AB

BO x AO

AO
AA

A	O
B	AB BO
O	AO OO

AO, AA, AB

MN

MM
NN
MN
MM
NN
MN

M	N
M	MM MN
N	MN NN

ay AO, AA, AB a MM, NN, MN

by BO, BB, OO

2.

AaBb x aaBb

A+ B-

75 percents

B+ A-

68 percents

A- B-

0

A+ B+

0

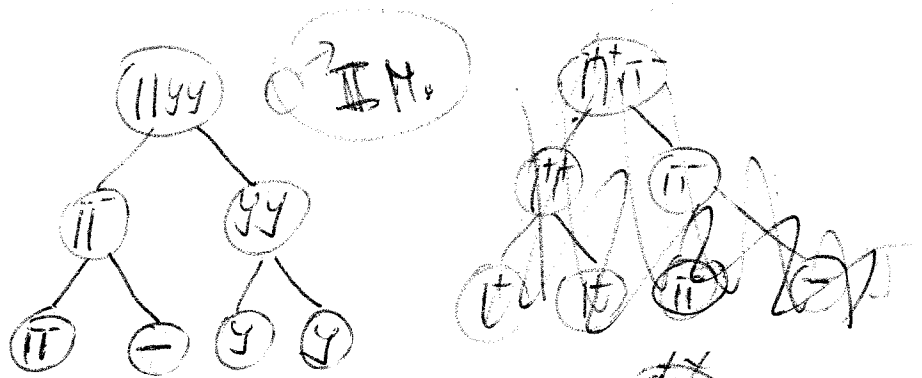
A	a
B	Bb
b	bb

ais Adza

Vl.
Q. 0-7 chury

X-4

♀ karva-kutika X^+X^-
 ♂ chura X^+X^+
 $X^+X^+; X^+X^-; X^+X^-$



1. 0-IM. or
 2. M-IM. HI

