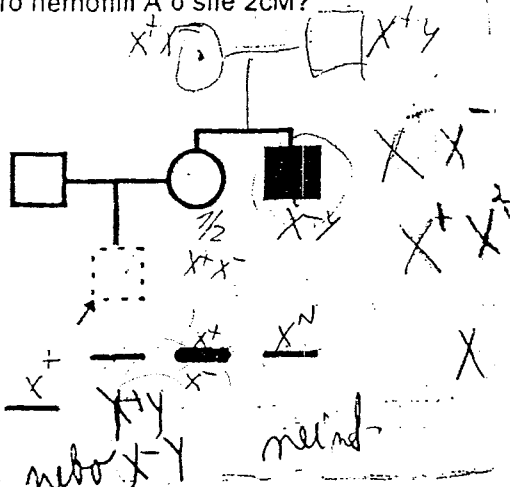


-

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

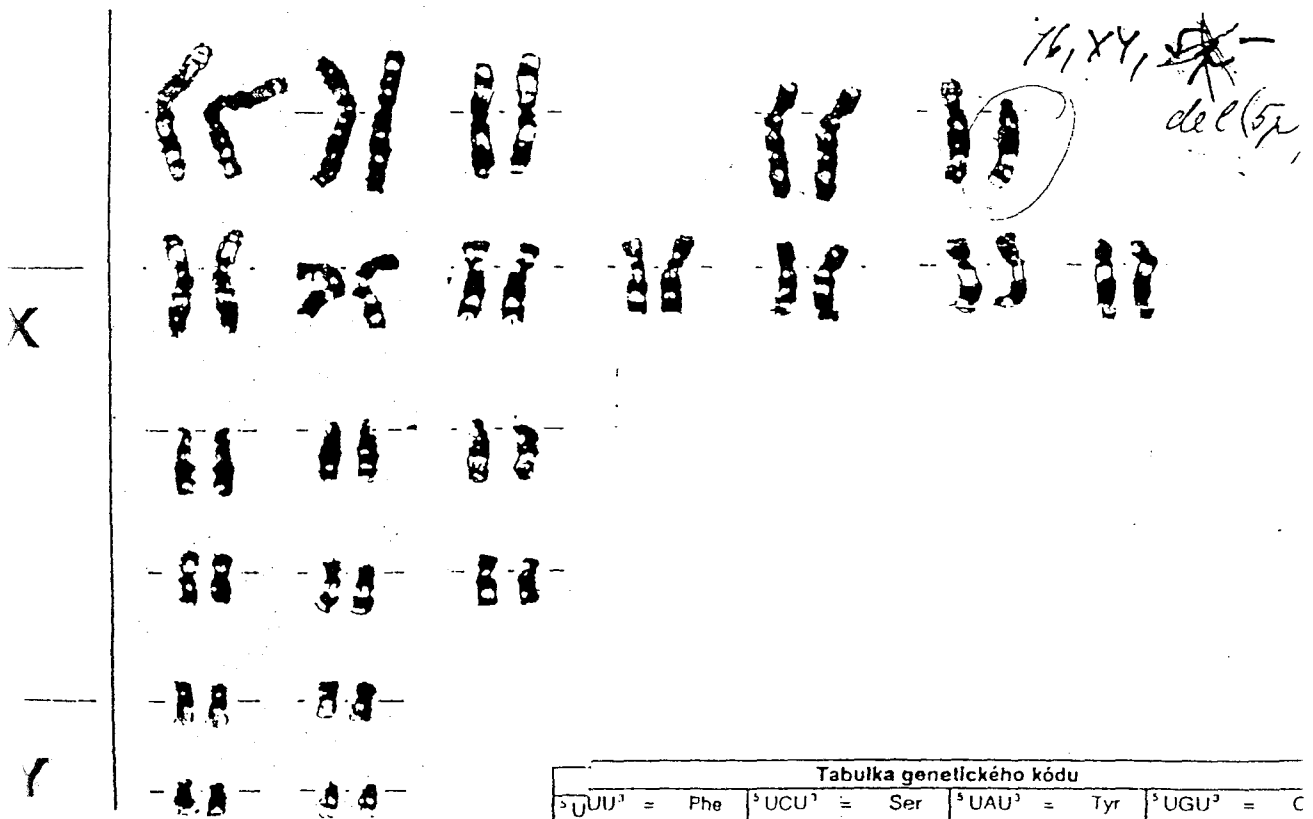
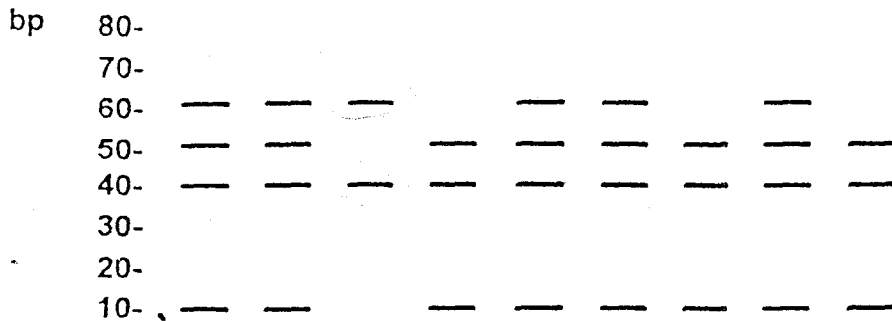
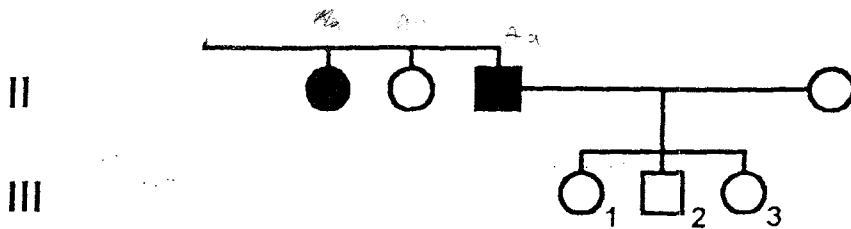
6. V rodině, kde bratr manželky je postižen hemofilií A, bylo provedeno DNA vyšetření metodou RFLP. Z výsledků vyšetření, které jsou uvedeny pod genealogickým schématem rodiny (I.) posuďte, zda vyšetření je informativní a pokud ano, jaký je genotyp plodu (=probanda). Jaká je jistota tohoto zjištění, hybridizuje-li použitá sonda s úsekem DNA, který je ve vazbě s genem pro hemofilii A o síle 2cM?



- $\overline{ABCD \text{ EFGHI}}$ $\overline{ABD \text{ EFGHHI}}$
 (P) (M)

15. Probandem je muž, který v dětství prodělal operaci polygenně dědičné srdeční vady (defektu septa komor) Jeho starší sestra i oba rodiče jsou zdraví. Prvé těhotenství jeho matky skončilo spontánním potratem. Snoubenka probanda je zdravá, rovněž její mladší bratr a rodiče. Snoubenka je dítě z příbuzenského sňatku. Nakreslete genealogické schéma a stanovte riziko stejné srdeční vady u dítěte probanda, je-li frekvence znaku v populaci 0,25%

- test (9)



76 XY del(5p)
syndrom
hri. bol
ml. DNA 65

Tabulka genetického kódu			
⁵ UUU ³ = Phe	⁵ UCU ³ = Ser	⁵ UAU ³ = Tyr	⁵ UGU ³ = C
⁵ UUC ³ = Phe	⁵ UCC ³ = Ser	⁵ UAC ³ = Tyr	⁵ UGC ³ = C
⁵ UUA ³ = Leu	⁵ UCA ³ = Ser	⁵ UAA ³ = Term	⁵ UGA ³ = T
⁵ UUG ³ = Leu	⁵ UCG ³ = Ser	⁵ UAG ³ = Term	⁵ UGG ³ = T
⁵ CUU ³ = Leu	⁵ CCU ³ = Pro	⁵ CAU ³ = His	⁵ CGU ³ = A
⁵ CUC ³ = Leu	⁵ CCC ³ = Pro	⁵ CAC ³ = His	⁵ CGC ³ = A
⁵ CUA ³ = Leu	⁵ CCA ³ = Pro	⁵ CAA ³ = Gln	⁵ CGA ³ = A
⁵ CUG ³ = Leu	⁵ CCG ³ = Pro	⁵ CAG ³ = Gln	⁵ CGG ³ = A
⁵ AUU ³ = Ile	⁵ ACU ³ = Thr	⁵ AAU ³ = Asn	⁵ AGU ³ = S
⁵ AUC ³ = Ile	⁵ ACC ³ = Thr	⁵ AAC ³ = Asn	⁵ AGC ³ = S
⁵ AUA ³ = Ile	⁵ ACA ³ = Thr	⁵ AAA ³ = Lys	⁵ AGA ³ = A
⁵ AUG ³ = Met(Init)	⁵ ACG ³ = Thr	⁵ AAG ³ = Lys	⁵ AGG ³ = A
⁵ GUU ³ = Val	⁵ GCU ³ = Ala	⁵ GAU ³ = Asp	⁵ GGU ³ = G
⁵ GUC ³ = Val	⁵ GCC ³ = Ala	⁵ GAC ³ = Asp	⁵ GGC ³ = G
⁵ GUA ³ = Val	⁵ GCA ³ = Ala	⁵ GAA ³ = Glu	⁵ GGA ³ = G
⁵ GUG ³ = Val	⁵ GCG ³ = Ala	⁵ GAG ³ = Glu	⁵ GGG ³ = G

- 1) A, B, O, M, N, MN
b) AB

2. AB/ab → 94 → 47%
Ab/ab → 0 → 0%
aB/ab → 0 → 0%
ab/ab → 100 → 53%

faře → els
sila rěčly : $\Theta = 90$

3. HH → 20
HN → 60
NN → 20
 $f(H) = \frac{2 \cdot 20 + 60}{200} = 0,5 \rightarrow 50\%$
 $f(N) = 0,5 \rightarrow 50\%$

4.

5. a)

- b) zmena HK
c) tranzie

6.

neinf.

$X^N Y$; $X Y$

7. III/1 III/3

8. cytogen. : 46, XY, del(5p)
klinicky: syndrom křivěho křídla

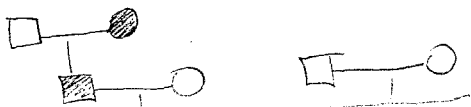
9. o- XY
m- $X^a X^a$
s- $XX^a Y$ ale M!

10. amplifikace H, delice C

11.

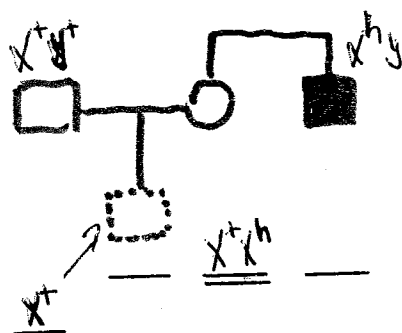
12. a) ano
b) ne

13.



TEST 2

6) Schema I.



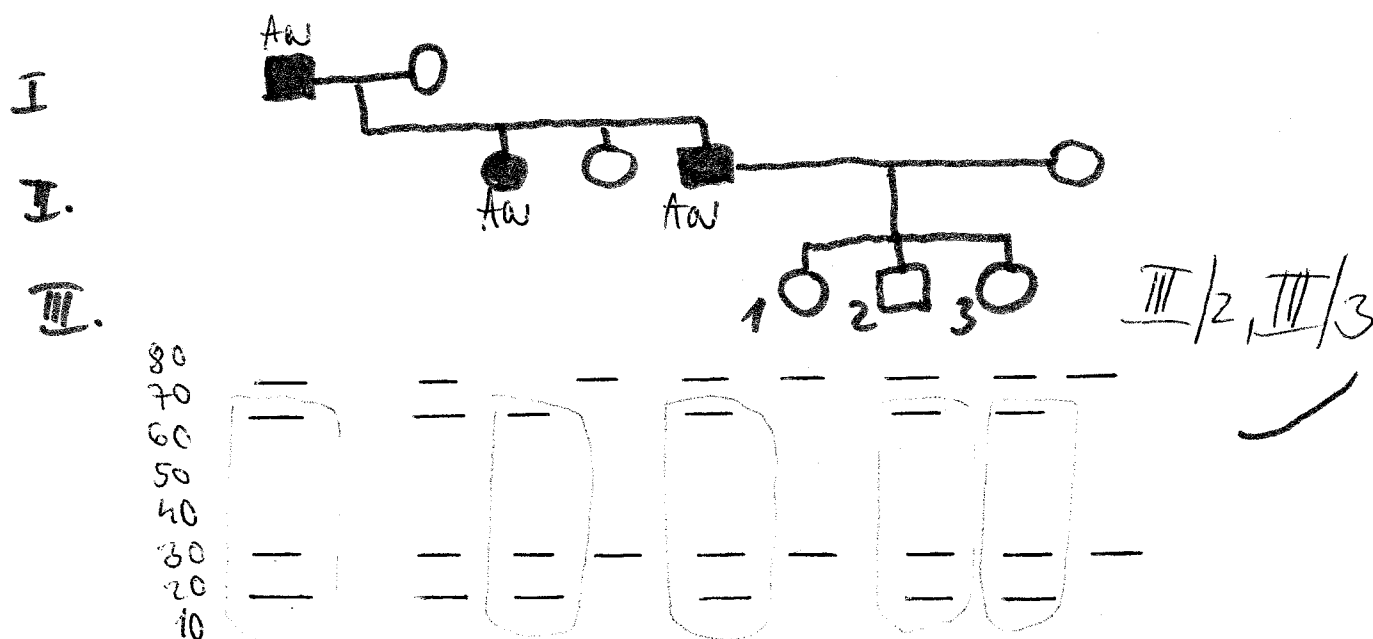
a) uninformative

b) X^+Y , X^hY

c) 50% ~~uninformative~~ $- X^hY$?
50% ~~uninformative~~ $- X^+Y$?

25% nonreciprocal exchange

7. Schema II AD



1) ♀ B, MN ale : O, MN

♂ a) A, B, O, M, N, MN
b) AB

2) $AaBb \times aabb$

94 - $AaBb$
 0 - $Aabb$
 106 - $aaBb$
 0 - $aabb$

genotypy potomků:
 47% - $AaBb$
 0% - $Aabb$
 53% - $aaBb$
 0% - $aabb$

A a
 b B cis
QCH

20 - H
60 - MN
20 - N

$$p + q = 1$$

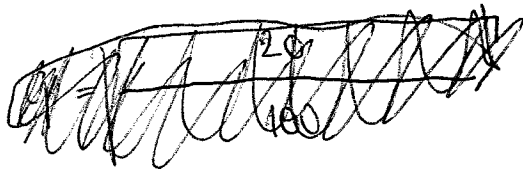
$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$p^2 = 0.12$$

$$P =$$

two

$$p = \frac{2 \times \text{MM} + \text{MN}}{2 \cdot N} = \frac{2 \cdot 20 + 60}{200} = 0.5$$

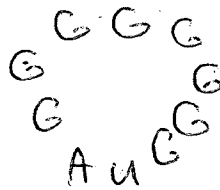
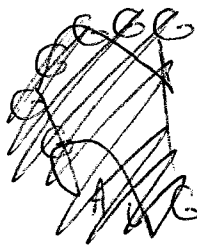


$$p + q = 1$$

$$q = 1 - 0.5$$

$$q = 0.5$$

4.1



(AUG - GGG - GGG - GAA - GGG - GGG - GGA - UGG - CCG - GGG)

(Met - Gly - Gly - Asp - Gly - Gly - Gly - Trp - Gly - Gly)

5.)

3' - $\overline{\text{C}}$ AA - AGG - TGT - AAA - TGC - GGA - 5'

5' - AUU - UCC - ACA - UUU - ACG - CCU - 3'

a) 5' - Ile - Ser - Thr - Phe - Thr - Pro - 3'

b) zamenuje AMK

c) transice

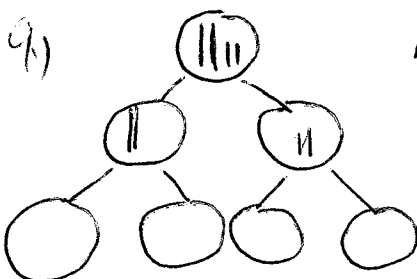
8.)

46, XX, del(1p) ?

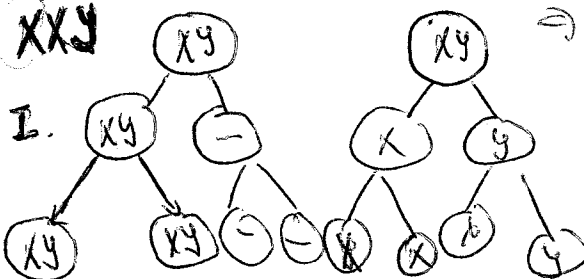
46, XX, der(14,21)(21) = Transl. forma Downes

heli bol syn baroklepy \Rightarrow
 \Rightarrow X pre baroklepost unse
zabavil ed matky

9.)



47, XX



2

0.)

ABCD x EFGHI A B D x EFGHI

delece
duplikace



11.)



♂ A1 A7 B1 B10 ♀ A1 A5 B2 B6 deere: A5 A7 B6 B10

↓
A7 B10 a
A1 B1 A

A5 B6 a
A1 B2 A



AA A1 B1
A1 B2

Aa A1 B1 : A1 B2
A5 B6 A7 B10

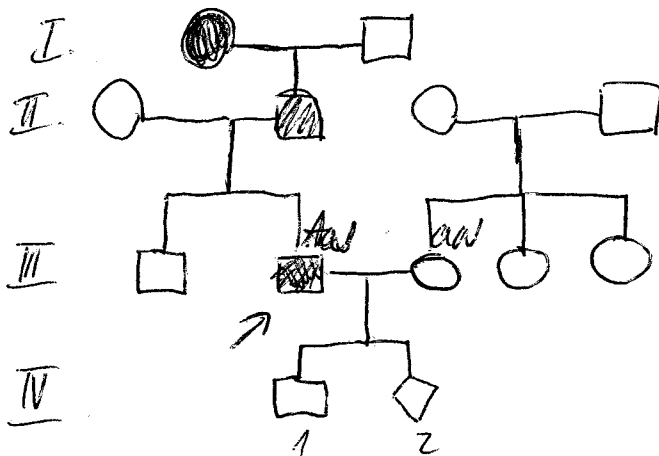
aa A7 B10
A5 B6

12.)

a) Ano
b) Ne

transplantaci imunite = reakcia hostitele
proti tepu.

13.)



	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa



50% riziko postizeni

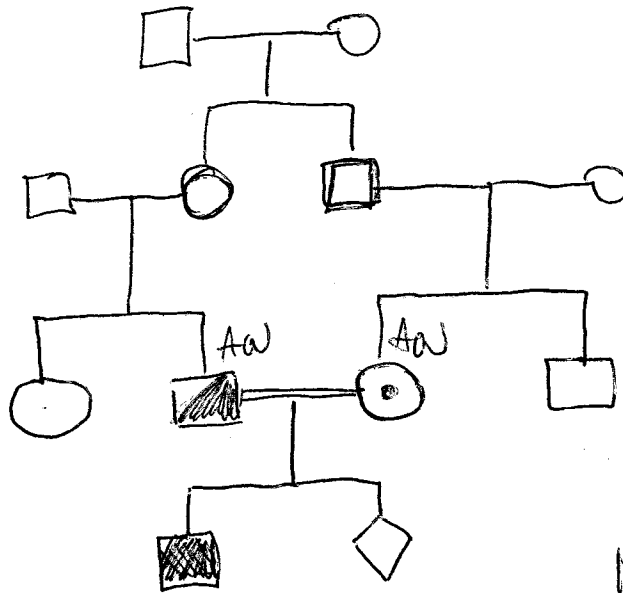
14.)

12 I.

II.

III.

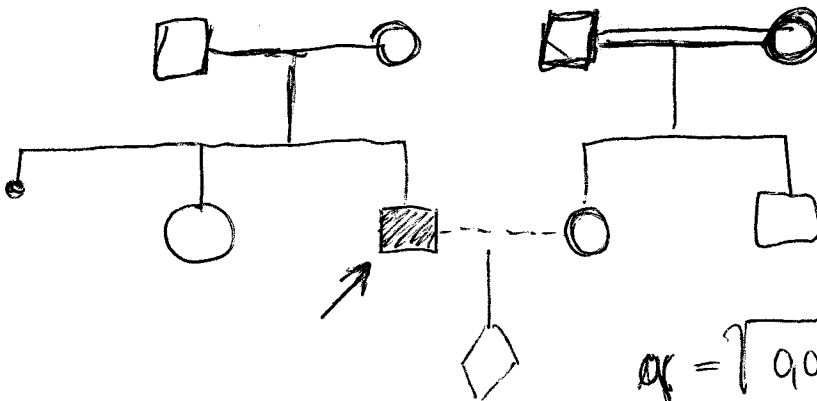
IV.



✓

$\frac{1}{4} \Rightarrow 100\%$, keď je syn
postavený - 100%, že oba rodičia
sú heterozygoti Aa

151



✓

$$q = \sqrt{0.0025} = 5\%$$

$$= VII/98$$

①

matka: B, MN

otc: O, MN

	B	O
A	AB	AO
O	BO	OO

	B	O
B		
O		OO

	B	O
O		
O		OO

a) možní děti: A, B, O, MN, M, N

b) oči vybarvení: AB

	B	O
A	AB	AO
B	AB	BO

	M	N
M	MM	MN
N	MN	NN

	M	N
M	MM	MN
N	MN	NN

	M	N
N	MN	
N		

②

AaBb x aabb

AB - 94

ab - 106

Ab - 0

aB - 0

	AB	ab
ab	AaBb	aabb
	$\frac{94}{200} \cdot 100$	$\frac{106}{200} \cdot 100$
	47%	53%

absolutně vazba
cis

cis

PCM - nekontingenci se!

AaBb 47%
AAab 0%
aABb 0%
aabb 53%

③

z 100 osob

M - 20 = p

MN - 60 = 2pq

N - zbytek = 20 = q

$$p = \frac{2 \times 17 + MN}{2 \times 100}$$

$$p = \frac{2 \times 20 + 60}{2 \times 100} = \frac{1}{2}$$

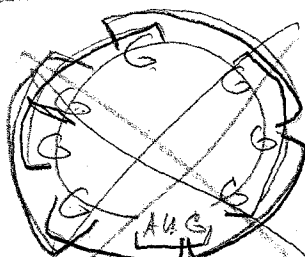
$$q = \frac{2 \times 20 + 60}{2 \times 100}$$

$$q = \frac{1}{2}$$

~~Vždy p a q = osobitnost~~

= rovnováha

④



5' AUG - GGG - GGG - GAG - GGG - GGG - GGG - AUG 3'
[Met Gly Gly Asp Gly Gly Gly Met]

Tem

3'-^TAAA GG TGT AAA TGC GGA-5'

-pracovní DNA

5'-AUU UCC AEA UUU ACC CCU-3'

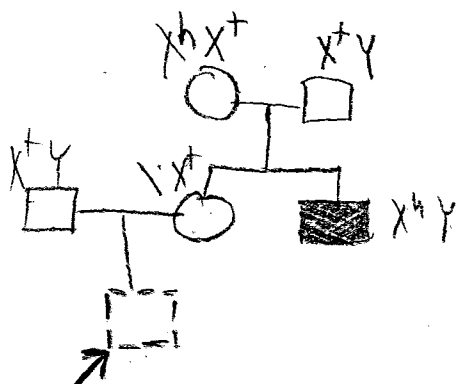
-pamatové mRNA

Ile Ser Thr Phe thr Pro

-TRANXICF

-KAMENA ATK

6.



NEIFORMAT.

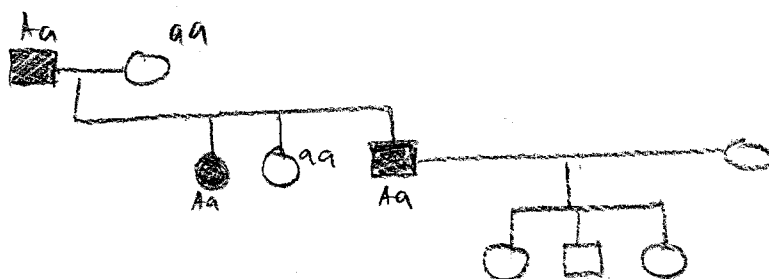
25% nemocný syn

$\begin{matrix} X^hY \\ X^+Y \end{matrix} \right\} \text{Genotyp}$

7.

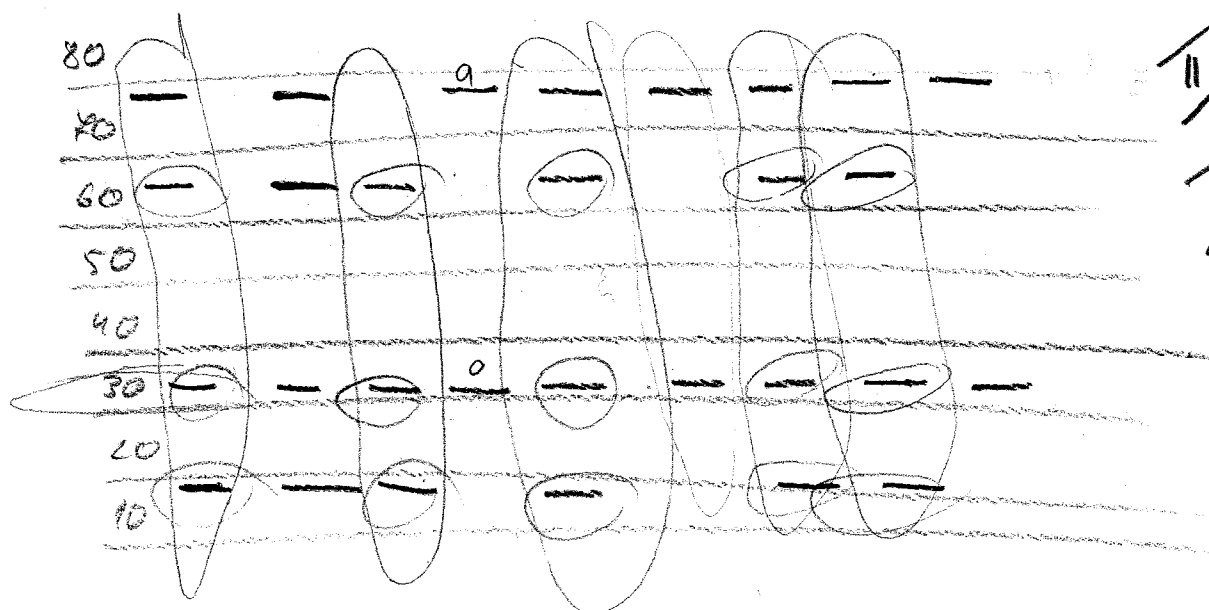
(AD)

AA > cho.
Aa
aa



	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

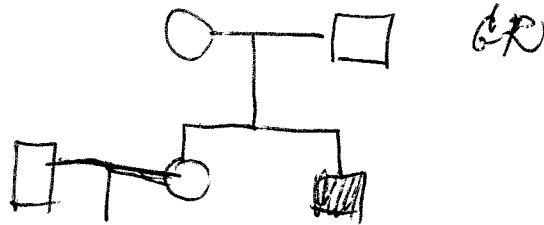
	A	A
A	AA	AA
a	Aa	Aa



11/2
11/3

TEST VII

6.



\underline{X} \underline{Y} $X^h Y$ $X^h Y$ 1) meinf.
 2) $X^h Y$, $X^h Y$
 3) — neoreu vitéit

7. AD

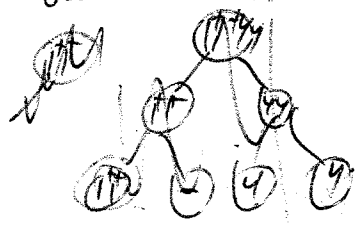
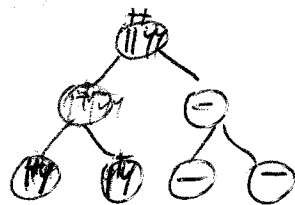
III / 1, III / 3

8.

46, XY, del (5p) Cru du cat syndrome

9.

♀ chora' $X^h X^h$
 ♂ zdrav' $X^h Y$
 syn zdrav' $X^h Y$, ~~$X^h Y$~~
 m ♂ I. meiot. delemi

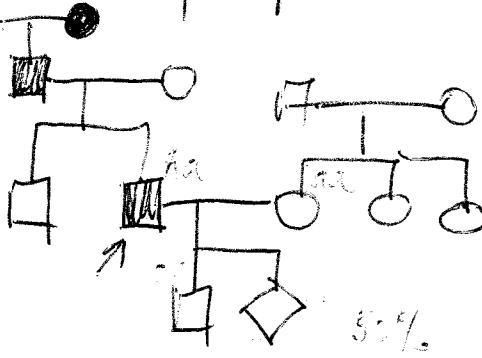


10.

delete C, duplicate H

11.

13.



14.