

# Test z úkolů praktických cvičení z biologie a genetiky VIII/1998

- Matka je krevní skupiny A, N, její dítě má krevní skupiny A, N. Napište AB0 a MN fenotypy mužů, kteří
  - jsou možnými otci dítěte,
  - jsou z otcovství dítěte vyloučeni.

- Mezi potomky z křížení dvojnásobného heterozygota AaBb a dvojnásobného recesivního homozygota aabb bylo pozorováno toto zastoupení fenotypů: vlastnost A i B mělo 18 potomků, 20 potomků nemělo vlastnost A ani B. Vlastnost A ale nikoliv B mělo 78 potomků a vlastnost B ale nikoliv A mělo 84 potomků. Napište genotypy potomků a jejich procentuální zastoupení, určete vazbovou fázi a sílu vazby.

- 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. Odhadněte a napište genové frekvence v tomto vzorku populace. Je populace v C-H-W rovnováze?

- Provedte translaci cirkulární mRNA, která je tvořena iniciačním tripletem AUG a 8 nukleotidy guaninu (tabulka gen. kódu následující strana).

- Uvažovaný segment pracovního vlákna DNA má následující sekvenci:

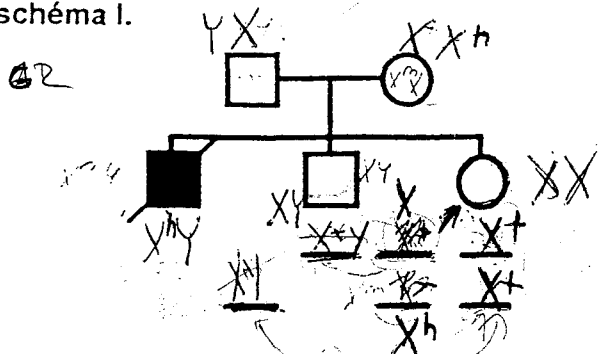
3' - TGCAGGAGGTTGTAATGTC - 5'

vliv mutagenních látek způsobil záměnu třetího nukleotidu prvního kodonu za T od 3' konce.

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

- V rodině, kde první syn zemřel 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 zdravé sestry (=probandky). Jaká je jistota tohoto zjištění, hybridizuje-li použitá sonda s úsekem DNA, který je ve vazbě s genem pro hemofilii A o síle 2cM?

schéma I.



- 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?

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

- 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 ve kterém meiotickém dělení došlo k nondisjunkci? (Je-li více možností, vypište všechny.)

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

ABCD EFGHI ABCD EFGHIJ

(P) *insert* (M)

- Dvěma zdravým rodičům se narodila dcera s AGS (adrenogenitální syndrom, AR, gen lokalizován uvnitř HLA komplexu). Otec má HLA A1A2B1B10, matka A3A5B1B4 a dcera A1A5B4B10. Jaké HLA haplotypy očekáváme u dětí manželů, které budou pro gen AGS dominantně homozygotní, heterozygotní a recesivně homozygotní? (Předpokládáme, že nedošlo ke crossing overu).

- Reakce imunologicky aktivního transplantátu proti hostiteli může nastat v alogenním vztahu:

- a) Rh+ dospělý příjemce - Rh- dárce
- b) novorozený příjemce - dospělý nepřibuzný dárce.

- Při přednátkové konzultaci bylo zjištěno, že bratr matky probanda a syn starší probandovy sestry mají hemofilii A. Nikdo další v rodině nebyl postižen. Snoubenka i oba její rodiče jsou zdraví, první manželství snoubenky skončilo bezdětně. Nakreslete genealogické schéma a stanovte pravděpodobnost, že dítě těchto rodičů bude postiženo hemofilií A.

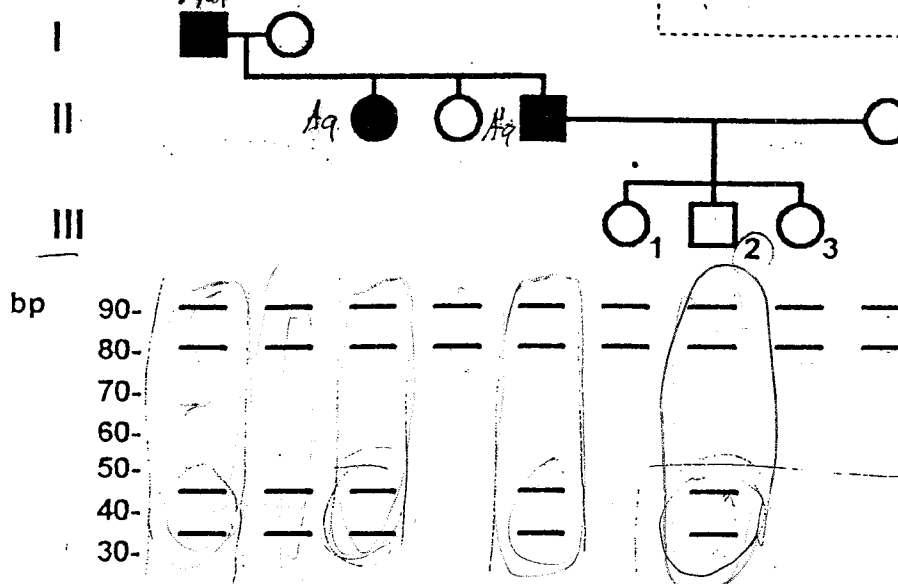
- Bratranec a sestřenice (probandka) uzavřeli příbuzenský sňatek. Manžel má starší sestru, manželka mladšího bratra, který je postižen hyperfenylalaninemií. Matka manžela a otec manželky jsou sourozenci. V rodině není nikdo další postižen. Nakreslete genealogické schéma a stanovte riziko postižení dětí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

- Probandem je muž, který v dětství prodělal operaci polygenně dědičné srdeční vady (defektu septa komor). Jeho starší sestra i oba rodiče jsou zdraví. Manželka probanda je zdravá, rovněž její mladší bratr a rodiče. Z první gravidity v konsultovaném manželství se narodil syn, postižený stejně jako otec. Druhá gravidita skončila spontánním potratem. Nakreslete genealogické schéma a stanovte riziko stejné srdeční vady u dalšího dítěte těchto manželů, je-li frekvence znaku v populaci 0,25%.

Test

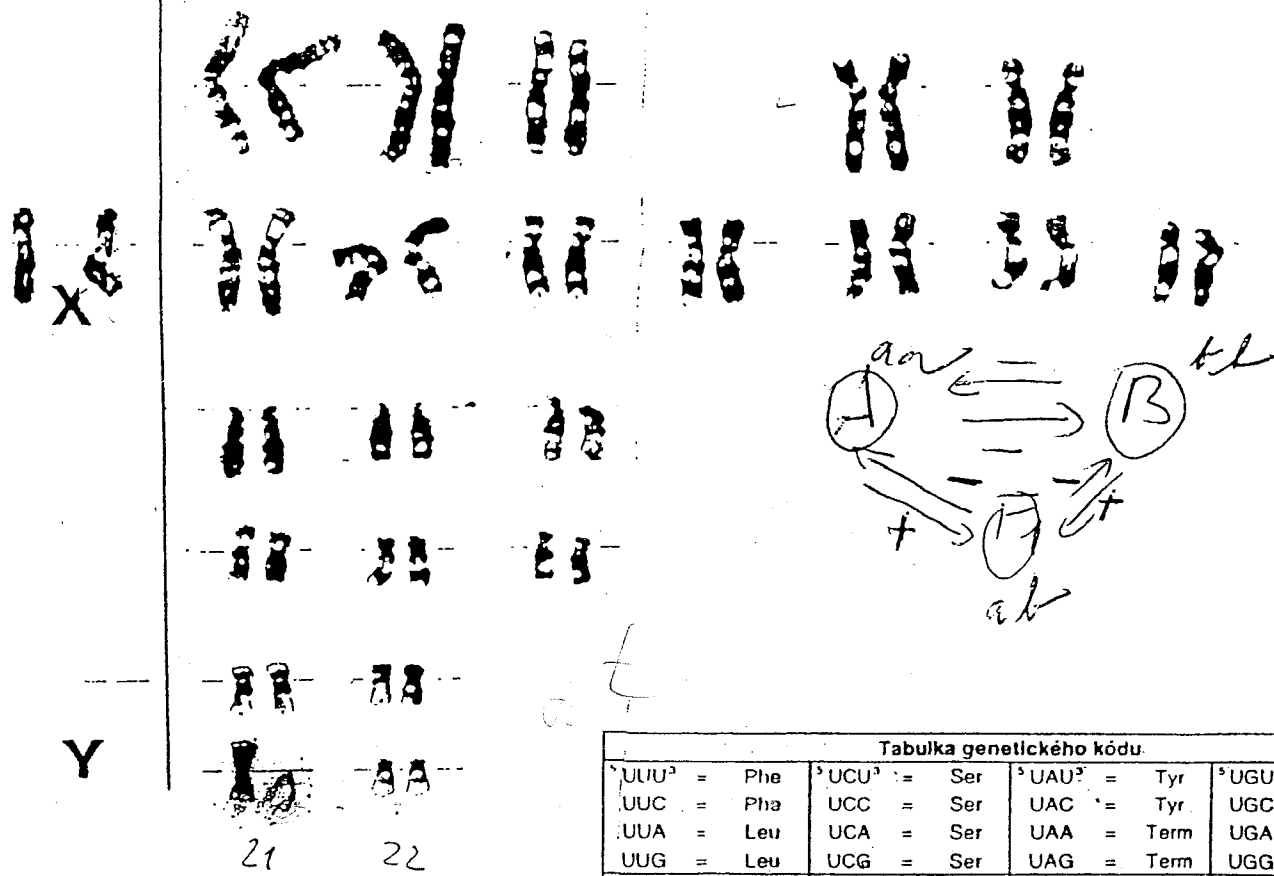
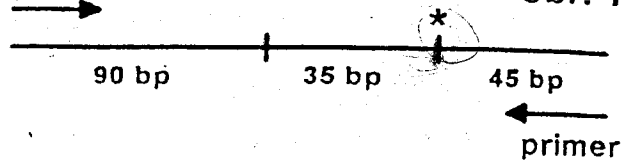
(3.)

schéma II



primer

obr. 1



9. TX X del(21,21)  
kul. trans.

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



(37)

1) ♀ A, N      ♂ A, O, AB; N, MN  
d A, N      b1 ~~AB~~; M

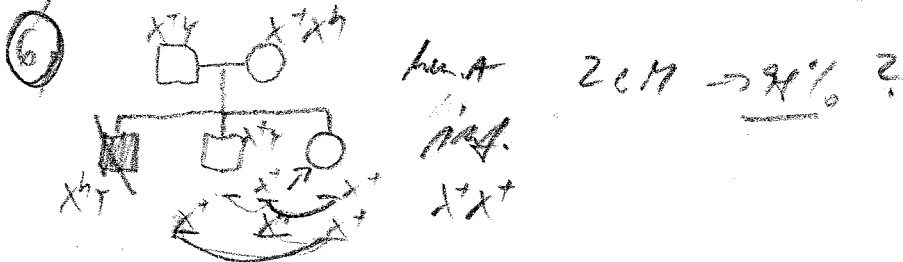
2) A-B-A - 14 → 9%  
a-b-b - 20 → 10%  
A-b-b - 74 → 39%  
c-B-A - 14 → 9%  
Ans:  $\phi = \frac{34}{200} = 17\%$

3) 100 : M=4  
MN=32 g  
N=64  
 $\phi = \frac{1+32}{200} = \frac{4}{50} = 0,2$   
 $\phi = \frac{12+32}{200} = \frac{16}{20} = 0,8$   
 $\phi + \phi = 1$   
 $0,2 + 0,8 = 1$   
 $\phi^2 - 2\phi + 1 = 0$   
 $\phi = \frac{1 \pm \sqrt{1-4}}{2}$   
 $\phi = \frac{1-0,8-0,64}{2}$   
MN = 19 = 0,16

4) D C-H-W no.  
Ans - VAP, VCA, VAG

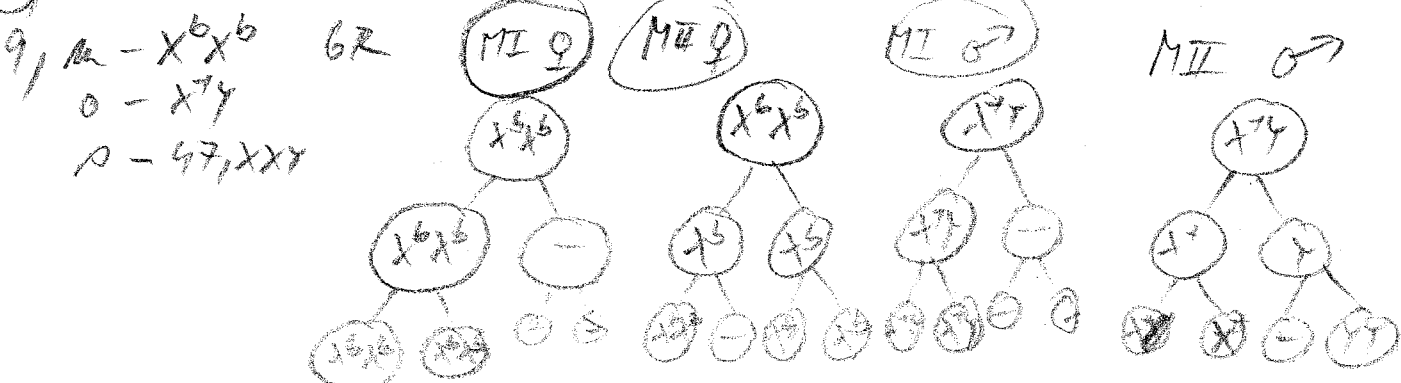
5) 3' UAC CCC CCC CCU ACC CCC CCC CUA CCC CCC CCC ... 5'  
Arg pro pro pro Ala pro pro Leu pro pro pro

6) 3' UGU AGG AGG UGU AAA UGC 5'



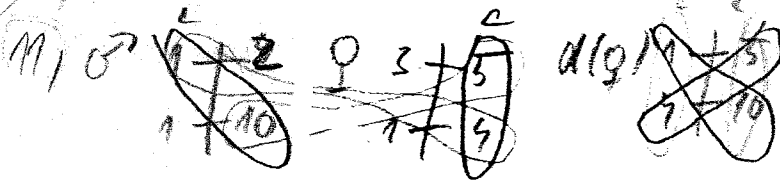
7, III/2

8) 45, XX, del(29,20)      Multal. Ans.



9) 10 - X^H X^h      6R  
0 - X^H Y  
10 - 47, XXY  
Z : Mendel's law      PI M ♀, MII ♀, MIII ♀, MIV ♀  
OK COUNT. WEEK 10

11) insime



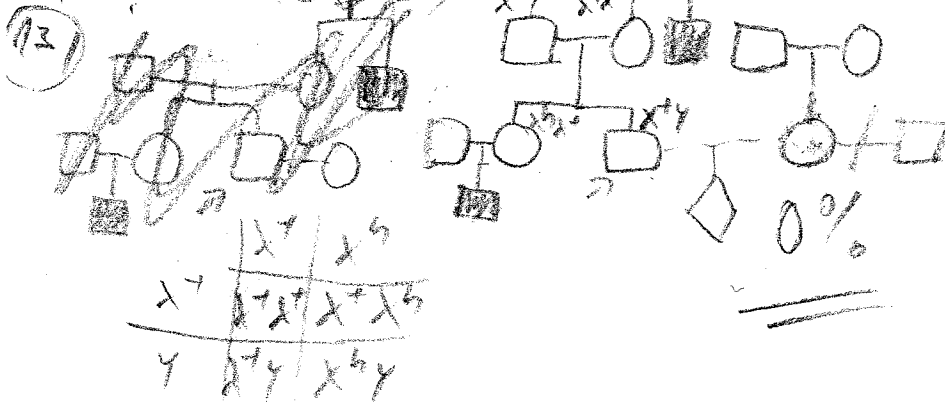
$$ac: \frac{A4B10}{A5B7} \quad AA: \frac{A2B1}{A3B1}$$

$$Ac: \frac{A1B10}{A3B1} \quad \frac{A5B7}{A2B7}$$

? Roubine?

? blotted. Arch.?

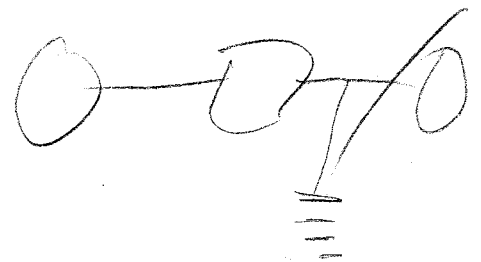
12) A, A



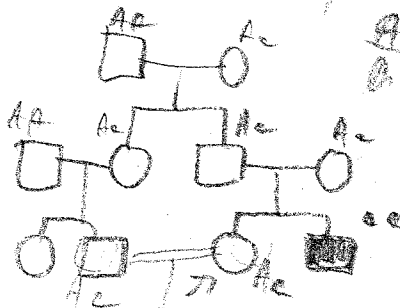
hem. A - 6R

$X^H Y \rightarrow A.$

$X^H X^+ \rightarrow \text{phen.}$



14) HPA - AR (cc)

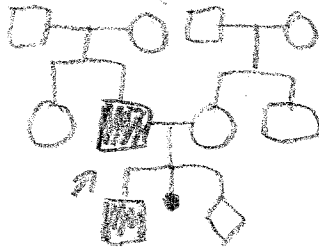


$$Aa \times Aa \rightarrow A \times a$$

A	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

$$A = \frac{8}{2} \cdot \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{22}$$

15,



$$f = 0,25\% \rightarrow 0,0025$$

$$A' = \sqrt{0,0025} \cdot 2 \cdot 2 = 0,05 \cdot 4 = 0,2 \rightarrow 20\%$$

$$= 0,05$$

$$A = 0,05 \cdot X = 0,15 \rightarrow \underline{\underline{15\%}}$$

# TEST 4

1)  $\text{♀ } A, N$   $\text{male: } A, N$   $\text{♂: } a, A, B, AB, O, M, U, N$   
 $b, M$

2)  $AaBb \times aabb$

18 -  $AaBb$   
 20 -  $aaBb$   
 78 -  $Aabb$   
 84 -  $aabb$

genotypy potomků:

9% -  $AaBb$   
 10% -  $aaBb$   
 39% -  $Aabb$   
 42% -  $aabb$

číslová frekvence:

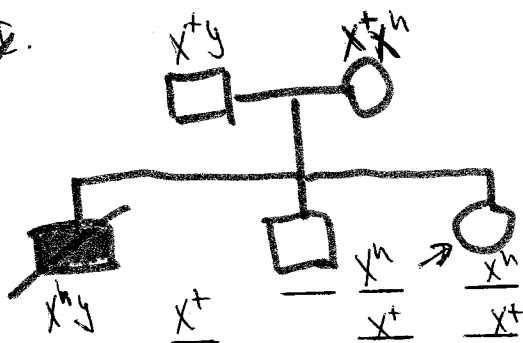
$A$   $a$   
 $B$   $b$   
brano

sila cizdy:

19 cM

schéma I.

6)  $\text{♀}$



a) information

b)  $X^+X^h$

c) 98% heterozygot

schéma II.

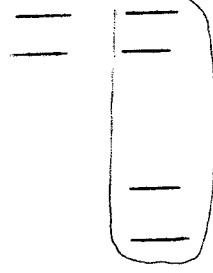
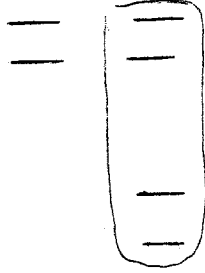
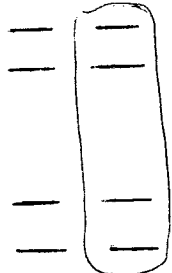
7.1

I.

II.

III.

90  
80  
70  
60  
50  
40  
30



III/2

1-H  
32-HN  
64-N

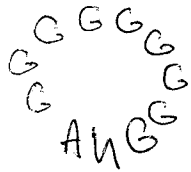
$$p = \frac{2(HH) + (HN)}{2 \cdot N} = \frac{8 + 32}{200} = 0,19 = 19\%$$

$$p + q = 1 \Rightarrow q = 1 - 0,19 = 0,81 = 81\%$$

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

$$(p+q)^2 = 1$$

4.) ✓



(AUG - GGG - GGG - GGA - UGG - GGG - GGG - GAA -  
(Met - Gly - Gly - Gly - Trp - Gly - Gly - Asp -  
- GGG - GGG - GGG)  
- Gly - Gly - Gly)

5.) ✓

3' - TGG - AGG - AGG - TGT - AAA - TGC - 5'  $\Rightarrow$  procomi DNA  
5' - ACA - UCC - UCC - ACA - UUU - ACG - 3'  $\Rightarrow$  RNA

a) Thr Ser Ser Thr - Ph - Thr

b) Thr  $\Rightarrow$  triadua zinas

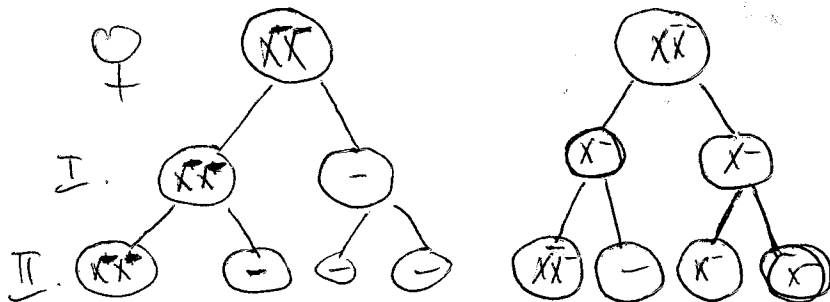
c) brassice

9.)

♀ barrotopä

syn: 47, XXG, barrotopä

♂ - Oh



♀  $\rightarrow$  MI; MII ✓

10.)

ABCD EFGHI ABCD EFGHI

insert

♂ - A1 A2 B1 B10

♀ A3 A5 B1 B4

dcera: A1 A5 B4 B10

✓ 
$$\begin{array}{c} A1 \quad B10 \quad a \\ \hline A2 \quad B1 \quad A \end{array}$$

$$\begin{array}{c} A5 \quad B4 \quad a \\ \hline A3 \quad B1 \quad A \end{array}$$

$$\begin{array}{c} A1 \quad B10 \quad a \\ \hline A5 \quad B4 \quad a \end{array}$$

AA 
$$\begin{array}{c} A2 \quad B1 \\ \hline A3 \quad B1 \end{array}$$

Aa 
$$\begin{array}{c} A2 \quad B1 \\ \hline A5 \quad B4 \end{array} \quad \begin{array}{c} A1 \quad B10 \\ \hline A3 \quad B1 \end{array}$$

aa 
$$\begin{array}{c} A1 \quad B10 \\ \hline A5 \quad B4 \end{array}$$

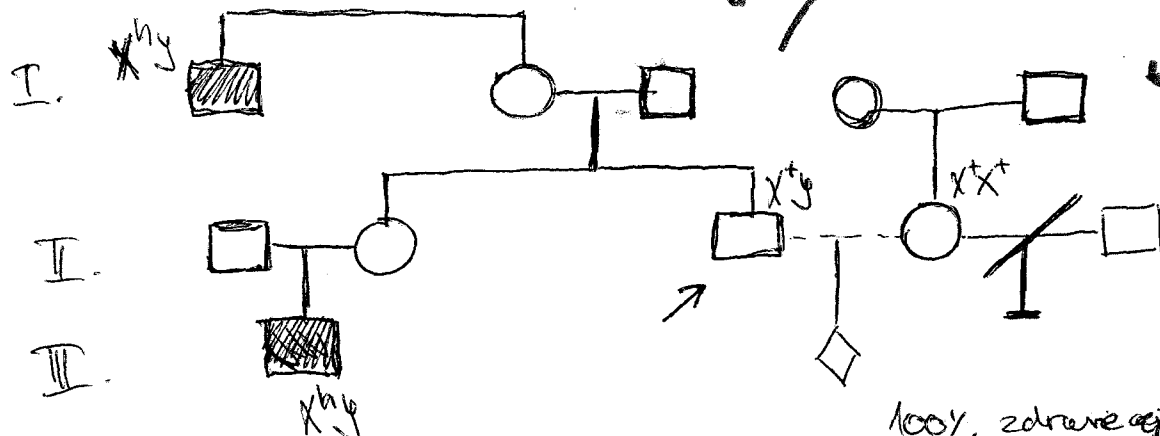
12)

Rh<sup>+</sup> - Dd  
- Dd

a) Ne i b) Auo

Rh<sup>-</sup> - dd

13)

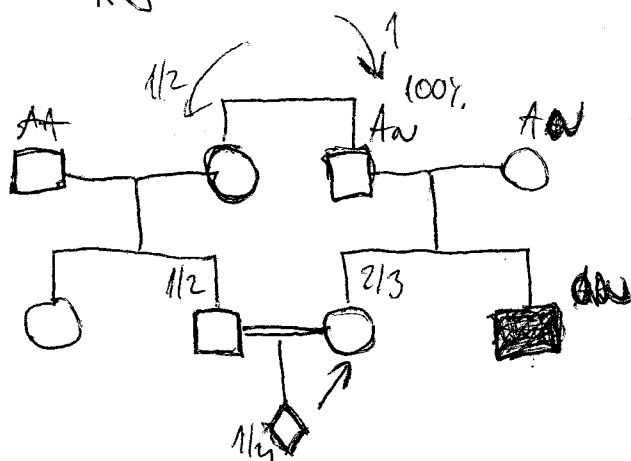


! odpowiedź na otázky  
↓  
E.j.   
żadne  
riziko  
0%!

100% zdrowej córki aj braci

14)

AR ✓

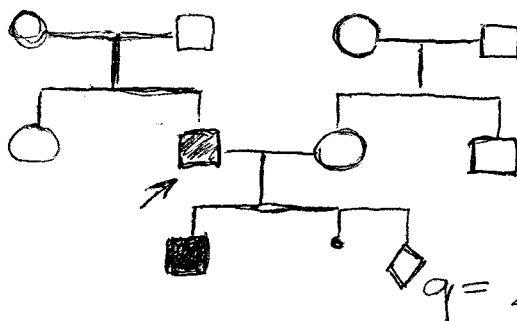


waga

$$1/2 \cdot 1/2 \cdot 2/3 \cdot 1/4 = \frac{1}{16} = \frac{1}{24}$$

E.j. =  $\frac{1}{24}$

15)



0,25 %

$$q = 2 \cdot \sqrt{0,0025} = 10\%$$

# TEST VIII

①

♀ A, N

ditte: A, N

ag A0  
AA  
BO  
BB  
AB  
OO

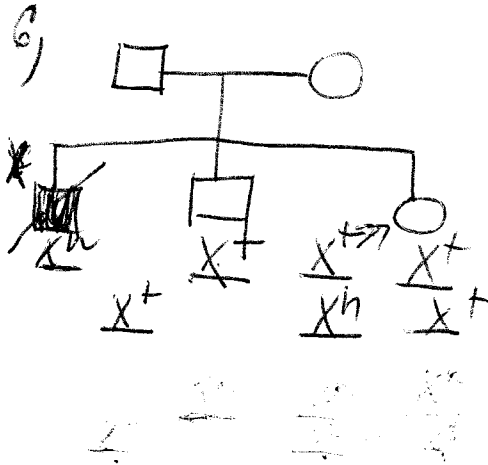
A0  
AA  
N/N  
M/M

A	O
B	AB
O	AO

A	O
A	AA
B	

A	O
O	AO
O	

ag A, B, AB, O, N, MN  
by M





7. AD

11/2

8.

~~15~~, XX, der (21;21)

nosicka balanc. trauvokace 21;21

9.

♀ chora'  $X\bar{X}$   
 o → zdravý  $X^+Y$   
 syn chora'

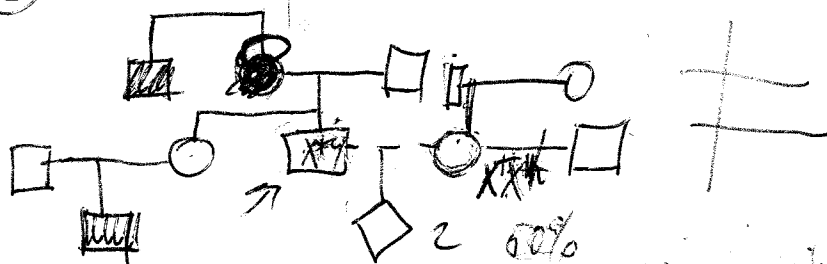
~ I. alelo ~ II. M. dětem' u matky

10. inserce

12.

13.

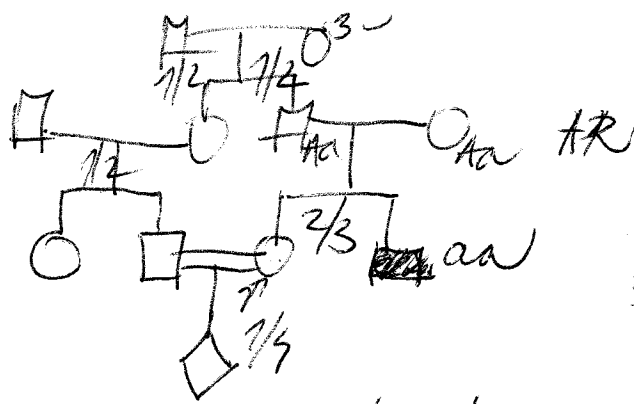
CR



50%  
 100% ...

TEST VIII

14.

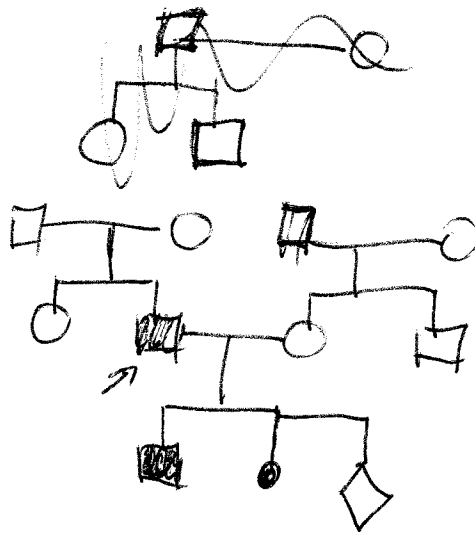


	A	a
A	AA	Aa
a	aA	aa

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

$$\underline{\underline{\frac{1}{48}}}$$

15.



$$2. \text{ Vaps} = \underline{\underline{100\%}}$$