

Test z úkolů praktických cvičení z biologie a genetiky XII

1. Matka je krevní skupiny B, MN, její dítě má krevní skupiny B, N. Napište AB0 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 zastoupení fenotypů: vlastnost A i B mělo 94 potomků, 106 potomků nemělo vlastnost A ani B. Žádný z potomků nebyl s vlastností A bez B a s vlastností B bez A. Napište genotypy potomků a jejich procentuální zastoupení, určete vazbovou fázi a sílu vazby.

3. Ve studované populaci jsou pro krevněskupinový systém AB0 zjištěny následující frekvence alel: p(alela A) = 0,3 a r(alela 0) = 0,5. Vypočítejte relativní zastoupení osob s krevní skupinou A v této populaci za předpokladu C-H-W rovnováhy.

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

5. Uvažovaný segment pracovního vlákna DNA má následující sekvenci:

3' - CAAAGG|TGT|AAA|TGC|GGA - 5'

Vliv mutagenních látek způsobil záměnu prvního nukleotidu (orámován) prvního kodonu za T od 3' konce.

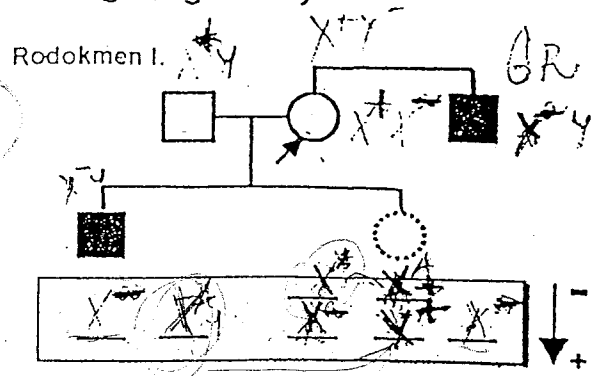
- Zapište sekvenci aminokyselin, která vznikne translací mutovaného vlákna
- jaký bude mít mutace efekt (zaškrtněte v odpovědním listu správnou odpověď)
- jak označujeme tento typ mutace?

6. Rodokmen I. ukazuje výsledky nepřímé DNA diagnostiky (RFLP - Southern blot hybridizace). Mezi sledovaným genem a místem hybridizace použité sondy resp. místem štěpení použité restrikční endonukleázy je mapová vzdálenost 3cM. Rodiče mají syna, který je postižen hemofilií A. Matka má hemofilií A postiženého bratra a je opět těhotná. Prenatálním vyšetřením bylo kromě vyšetření DNA také stanoveno ženské pohlaví u plodu. Určete:

- zda vyšetření je informativní z hlediska stanovení genotypu plodu. Jestliže ano, pak určete:
- genotyp plodu
- pravděpodobnost (v %), že dcera bude přenašečka hemofilie A.

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

7. PCR reakcí byl amplifikován úsek DNA, který obsahuje variabilní místo typu (CA)_n. Tento úsek DNA je součástí genu, jehož mutace vedou k AD onemocnění s pozdním nástupem. V rodině (viz schéma II. na následující straně) s tímto onemocněním byl vyšetřen polymorfismus (CA)_n. Kteří jedinci třetí generace jsou nositeli mutované alely?



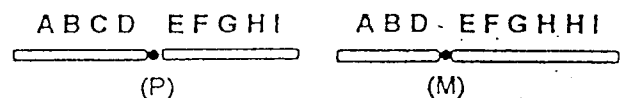
8. Posuďte přiložený karyotyp (následující strana) a stanovte:

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

9. V rodině, kde oba rodiče mají normální karyotyp oba rozeznávají barvy dobře, se narodil barvosleplý syn s karyotypem 48,XXYY. U kterého rodiče a v kterém meiotickém dělení došlo k nondisjunkci? (Je více možností, vypište všechny.) 1/2 + 0/2

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

(• - centroméra)



11. Dvěma zdravým rodičům se narodila dcera s AG (adrenogenitální syndrom, dědičnost AR, gen lokalizován uvnitř HLA komplexu). Otec má fenotyp HL A2A4B1B5, matka má fenotyp A3A5B1B6 a dcera má fenotyp A4A5B1. Jaké HLA haplotypy 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 crossinverzi).

12. Trvalé přežití kožního štěpu nastane při transplantaci
- kůže genotypu aa na jedince genotypu ab
 - kůže genotypu ab na jedince genotypu aa
 - kůže genotypu bb na jedince genotypu ab
 - kůže genotypu ab na jedince genotypu bb

13. Probandem je muž s normální délkou prstů, který hodlá uzavřít sňatek se svou sestřenicí. Otec probanda a matka snoubenky jsou sourozenci, má zkrácené články prstů (brachydaktylie). Stejně posílala byla i jejich matka. Snoubenka má zkrácené články prstů. Nakreslete genealogické schéma a stanovte riziko postižení brachydaktylií dětí z plánovaného sňatku.

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

HLA
haplotypy

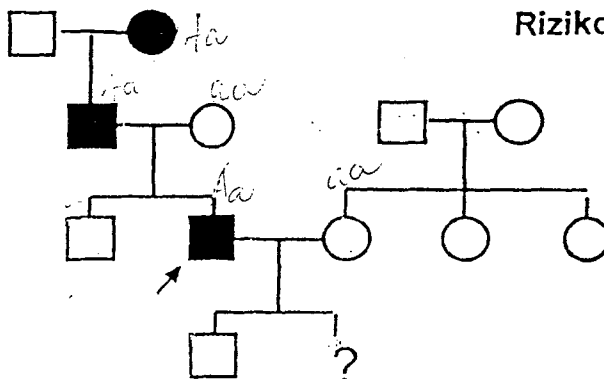
A3B4
A4B5

A1B7
A4B5

A3B4
A1B8

A1B7
A1B8

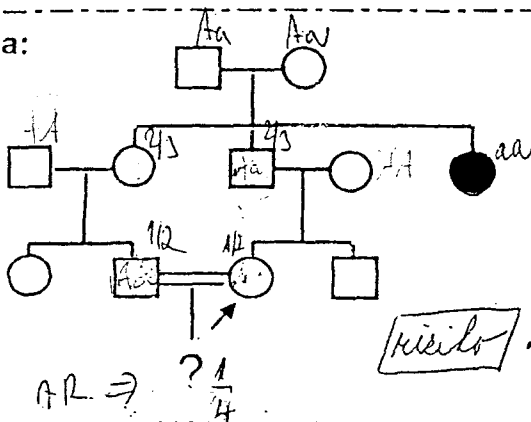
12. Genealogické schéma:



Riziko: 50% $\leftarrow AD, MC$
riziko 50%

Aa
aa
Aa
aa

13. Genealogické schéma:



Riziko: 1/36 (2,77%)

Aa
AA Aa
AA Aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

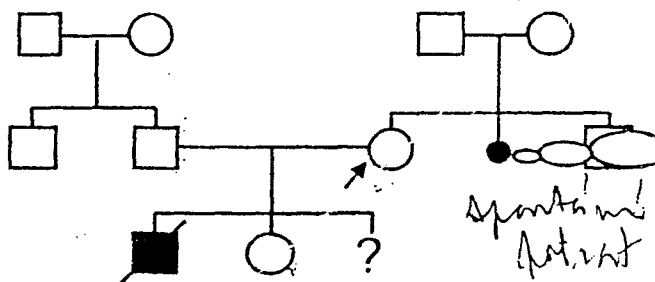
reci

Riziko: $\frac{2}{3} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} =$

AR $\Rightarrow ? \frac{1}{4}$

14. Genealogické schéma:

Riziko: 3%



zvláště u potratu
nutno tolerovat
variantní značku

Polygem
dedič

0,03 %

$f = 0,09\% / 0,0009 = 0$

15.

	a	b	c	d
ano		X		
ne	X		X	X

Datum:

Podpis:

Podpis: 10.15
25.6.94



Amplase H, dilute C (indicated with !)

11) ♂ 2/4 ♀ 3/5 d(♀) 4/5

aa (Mmcc) : $\frac{A4B1}{A5B1}$

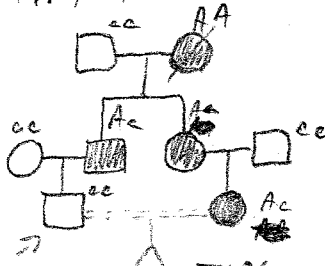
A₂(fe.) : $\frac{A4B1}{A3B6}$

AA (Amplase Red.) : $\frac{A2B5}{A3B6}$

A₂ : $\frac{A5B1}{A2B5}$

12) A₁N, A₁N

13,



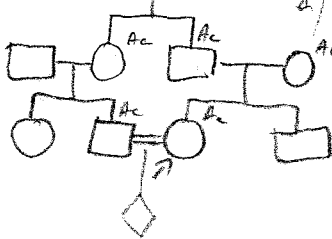
3D - AD (A₂, AA)

	A	A
A	A ₂	A ₂
A	A ₂	A ₂
	100%	

	A	a
a	A ₂	cc
a	A ₂	cc
	50%	

HPA = AR(cc)

14,



$A = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$

15, -

9,

$X^b Y$ $X^b X^+$
 $X^+ X^b$
 $X^+ X^+$

OKC II a M I nelo
 OKC II a M I



TEST 6

1) ♀ B, MN wife: B, N ♂ → a) A, B, AB, O, MN, N
b) M

2.) $AaBb \times aabb$

genotypy polanki (%)

varebna' fari:

szla warty:

94 - Aa Bb

47% - AaBb

log - aa bb

537. — $aabb$

0 - Aa bb

0% - $Aa\ bb$

0 - aa Bb

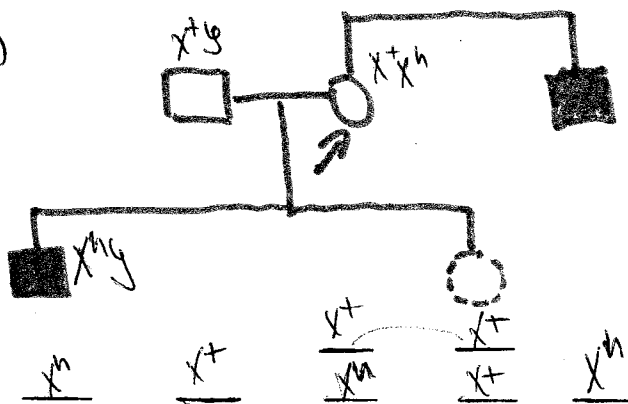
07. - dan Bb

من

0 e H

rodokumen I.

Q.1



ag inf.

b7 $X^+ X^+$

C) 5% (prevalență) pozitivă

8. $P(A) = 0.3$

$$r(0) = 0.5$$
$$p + q + r = 1 \Rightarrow q = 1 - 0.3 - 0.5 = 0.2$$
$$\begin{matrix} p^2 & + & 2pq & + & q^2 & + & 2qr & + & r^2 & + & 2pr & = & 1 \\ \textcircled{AA} & & AB & & BB & & BO & & OO & & \textcircled{AO} \end{matrix}$$
$$p^2 + 2pr = 0,3^2 + 2 \cdot 0,3 \cdot 0,15 = 0,39 \Rightarrow \underline{\underline{39\% \text{ A}}}$$

47

mRNA



(AUG - GGG - GGG - GGG - GAU - GGG - GGG -
Met - Gly - Gly - Gly - Asp - Gly - Gly -
- GGG - GGA - UGG - GGG - GGG - GGG) ∞
- Gly - Gly - Trp - Gly - Gly - Gly) ∞

5.) 3'-~~CAA~~-AGG-TGT-AAA-TGC-GGA-5' → pre cursor cDNA

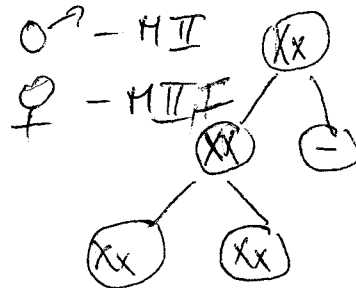
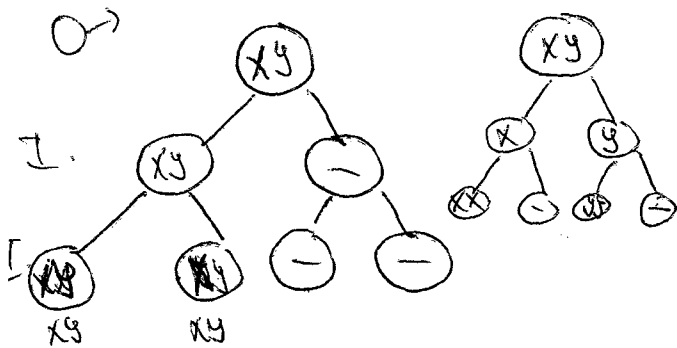
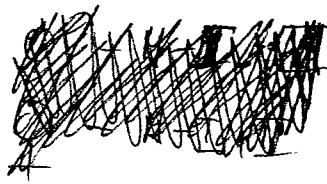
5' ~~A~~ UU - UCC - ACA - UUU - ACG - CCG - 3' \Rightarrow in DNA

a) Ile - Ser - Thr - Phe - ~~Thr~~ - Pro

b.) замена АКК

c.) transice

9.1 $\sigma \rightarrow -ok$ $\text{syn } 48, XXYY$
 $\phi - ok$



10.1 $\frac{ABCD \text{ } EFGHI}{X} \quad \frac{ABD \text{ } EFGHI}{X}$

interstitial deletion; duplication H

11.1 $\sigma A2 \text{ } (A4) \text{ } (B1) \text{ } B5$ $\phi A3 \text{ } (A5) \text{ } (B1) \text{ } B6$ $okc \text{ } (A4) \text{ } (A5) \text{ } (B1) \text{ } (B1)$

$\frac{A4 \text{ } B1 \text{ } a}{A2 \text{ } B5 \text{ } A}$

$\frac{A5 \text{ } B1 \text{ } a}{A3 \text{ } B6 \text{ } A}$

$\frac{A4 \text{ } B1 \text{ } a}{A5 \text{ } B1 \text{ } a}$

AA

$\frac{A2 \text{ } B5}{A3 \text{ } B6}$

Aa

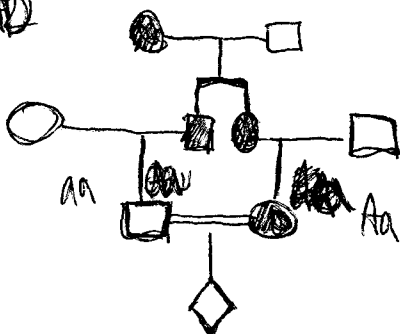
$\frac{A2 \text{ } B5}{A5 \text{ } B1} ; \frac{A3 \text{ } B6}{A4 \text{ } B1}$

aa

$\frac{A4 \text{ } B1}{A5 \text{ } B1}$

12.1 a) Aa, b) ME, c) Aa, d) Me

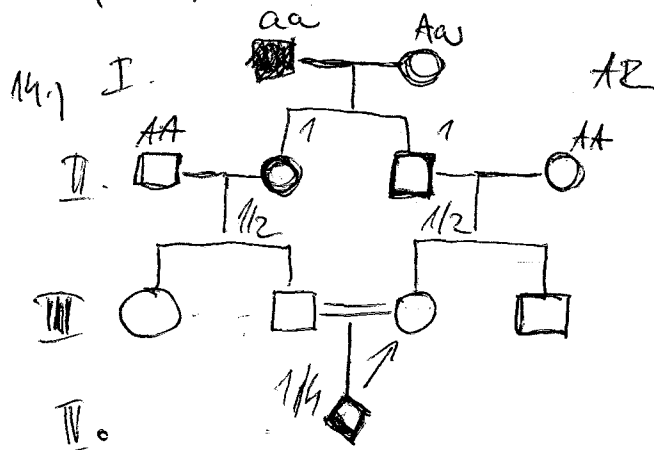
13.1 ~~AD~~



	a	a
A	Aa	Aa
A	aa	aa

1/2

	A	A
a		
a		



1/16

①

TEST XII.

♀ b, MN

ditě b, N

	M	M	M
	N	M	N

BO
BB

~~BO~~ ✓
~~BB~~ ✓
AO ✓
AA —
AB ✓
OO —

MN MM —
MN ✓
MN ✓

	B	AB	BO
	B	AB	BO

ag BO, BB, AB a NN, MN
AO, OO

by AA, ~~AB~~ a MM

②

$AaBb \times aabb$

A	a
B	b

tržka
cis

AB ... 94 potomků
ab ... 106 —
Ab ... 0
aB ... 0

94 ... x
200 ... 100%
47%

200 potomků

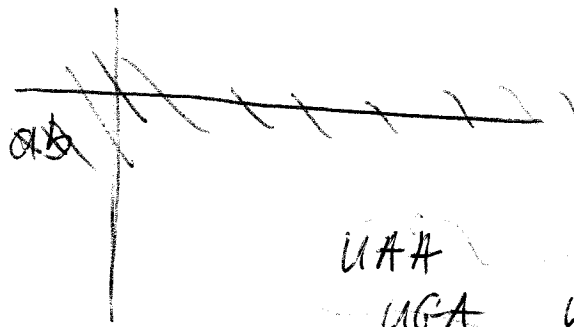
106 ... x
200 ... 100%
53%

Ab 47% Ab/ab
ab 53% ab/ab

Ab/ab 0%
aB/ab 0%

DCM

2~



③

$$p(A) = 0,3$$
$$r(O) = 0,5$$

AA

~~UAA~~

$$p^2 + 2pq + q^2 + 2qr + r^2 + 2pr = 1$$

AA AB BB BO OO AO

AA

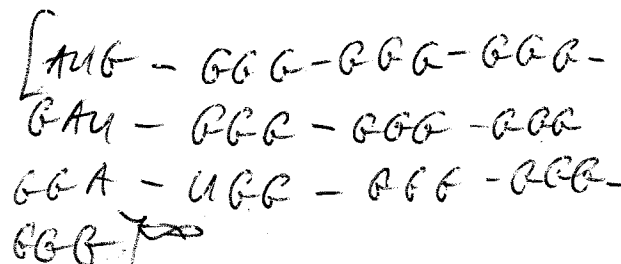
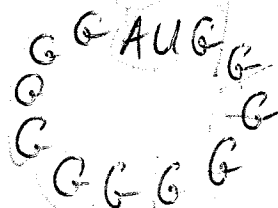
$$p^2 + 2pr =$$

AO

$$0,3^2 + 2 \cdot 0,3 \cdot 0,5 = 0,09 + 0,3 = \underline{\underline{0,39}}$$

39%

④



val test XII.

3~

5.

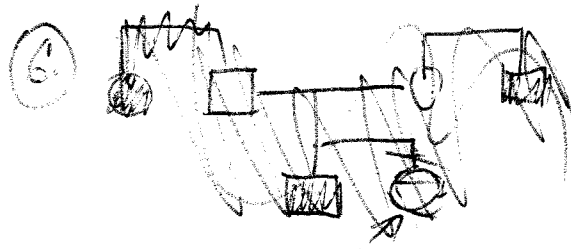
val
GUA

3'- CAA AGG TGT AAA TGC CGA - 5' proc. DINT
3'- TAA AGG TGT AAA TGC CGA - 5'
5'- AUU UCC ACA UUU AGG CCG - 3' un-RNA
TSN

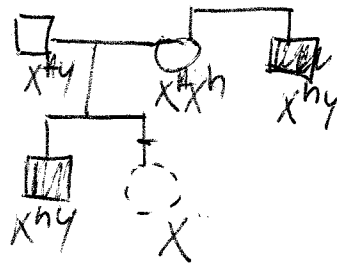
testu c.7

ly. karnen an AMK

g tranzice



recomb.
3cM

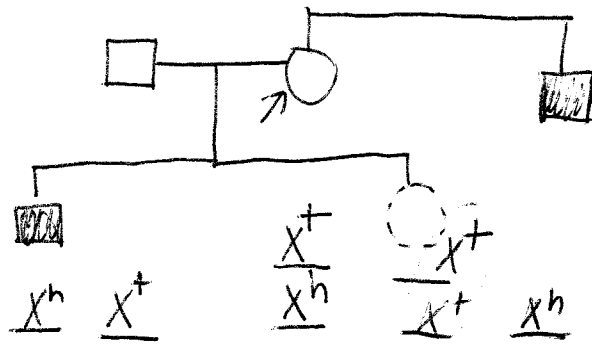


recomb.
3cM

⑧

AD

4~

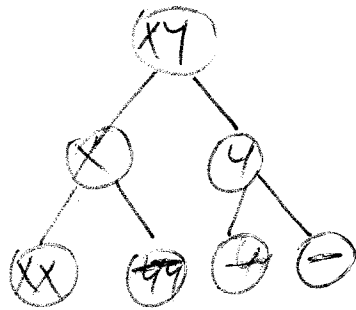


1) uniform. 2) X^+X^+
3) 3%

⑧

GR

48, XXYY



Test XII

10.

interstitial deletion

duplication

11.

$$A \oplus B = A \oplus B$$

$$O \rightarrow A2A4B1B5 \quad \text{♀} \quad A3A5B1B6 \quad D: A4A5B1B1$$

$$\begin{array}{r} A4B1 \text{ a} \\ A2B5 \text{ A} \end{array}$$

$$\begin{array}{r} A5B1 \text{ a} \\ A3B6 \text{ A} \end{array}$$

$$\begin{array}{r} A4B1 \text{ a} \\ A5B1 \text{ a} \end{array} \quad \text{rec. heterozygous}$$

dom. hom.

$$\begin{array}{r} A2B5 \\ A3B6 \end{array}$$

heter.

$$\begin{array}{r} A2B5 \\ A5B1 \end{array}$$

$$\begin{array}{r} A3B6 \\ A4B1 \end{array}$$

12.

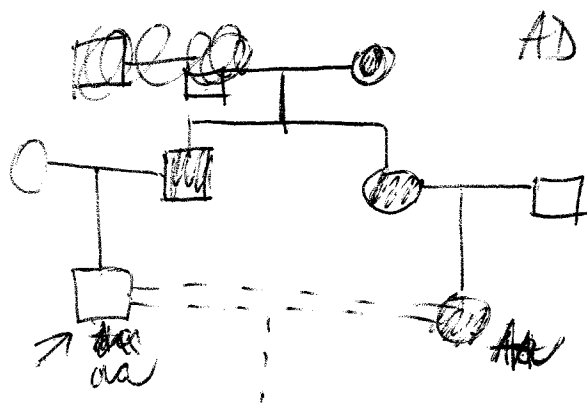
$$aa \rightarrow ab \checkmark$$

$$ab \rightarrow aa \times$$

$$bb \rightarrow ab \checkmark$$

$$ab \rightarrow bb \times$$

13.

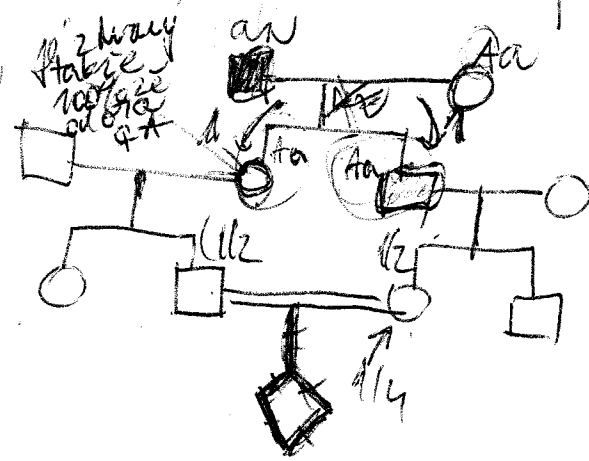


	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

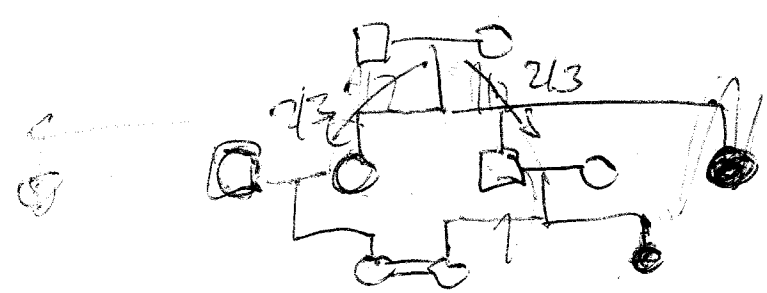
50%

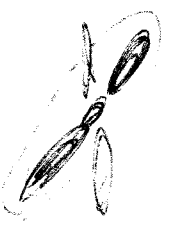
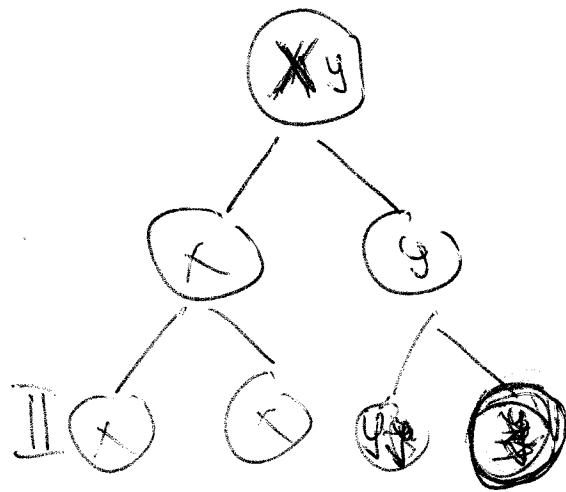
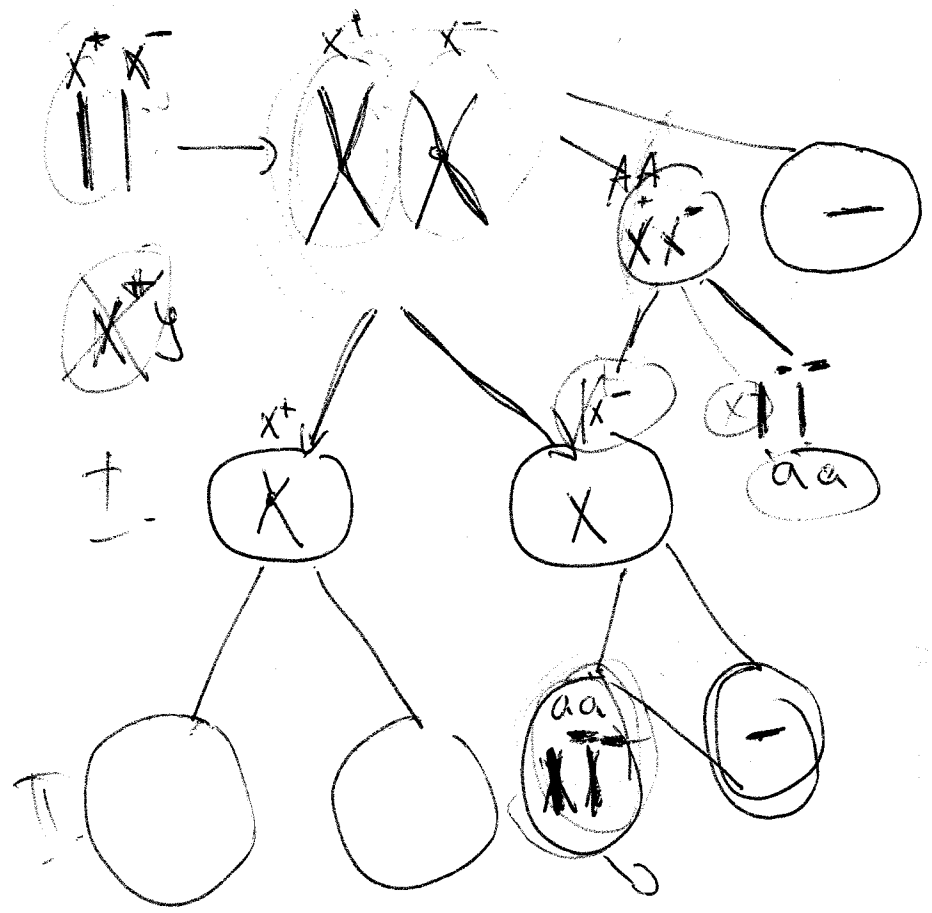
14.



	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

Aa

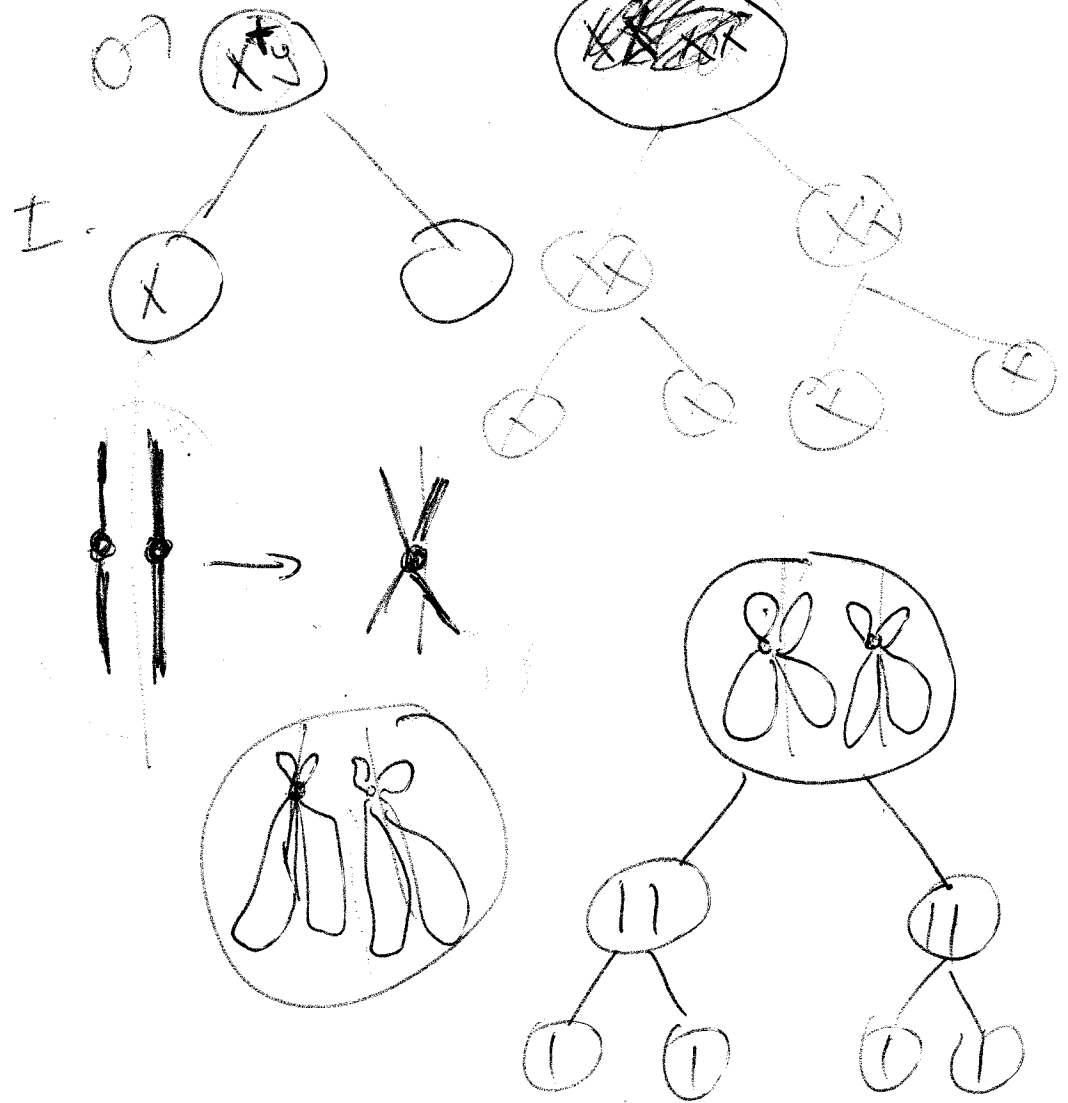


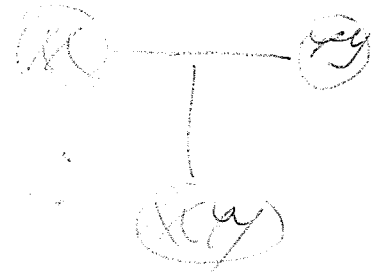
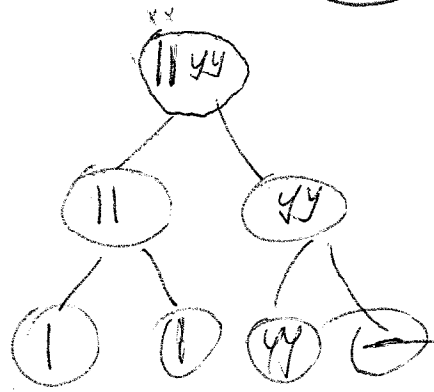
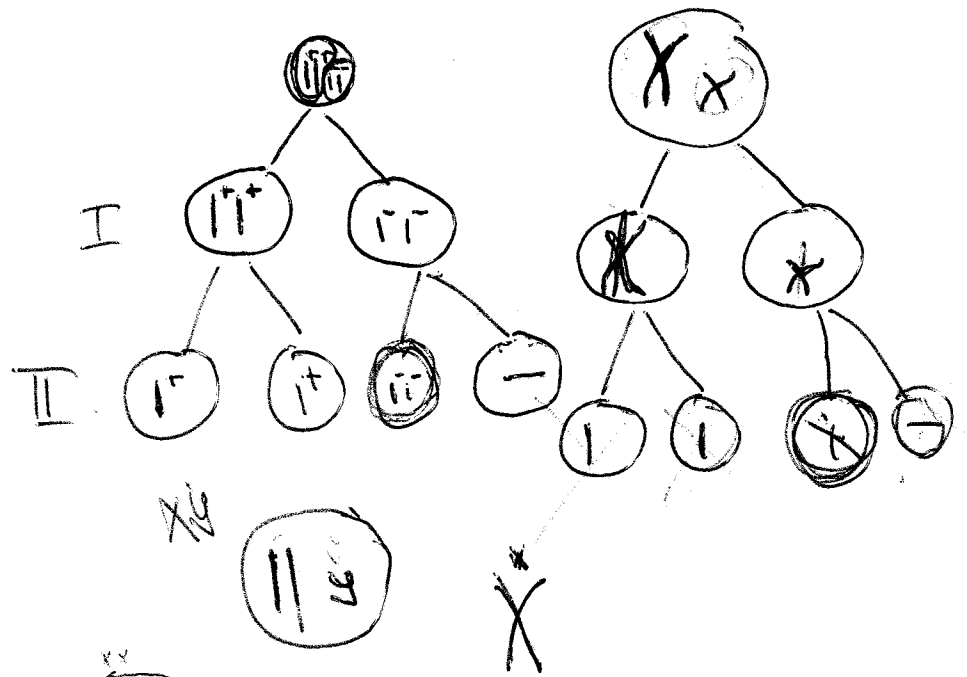


GR

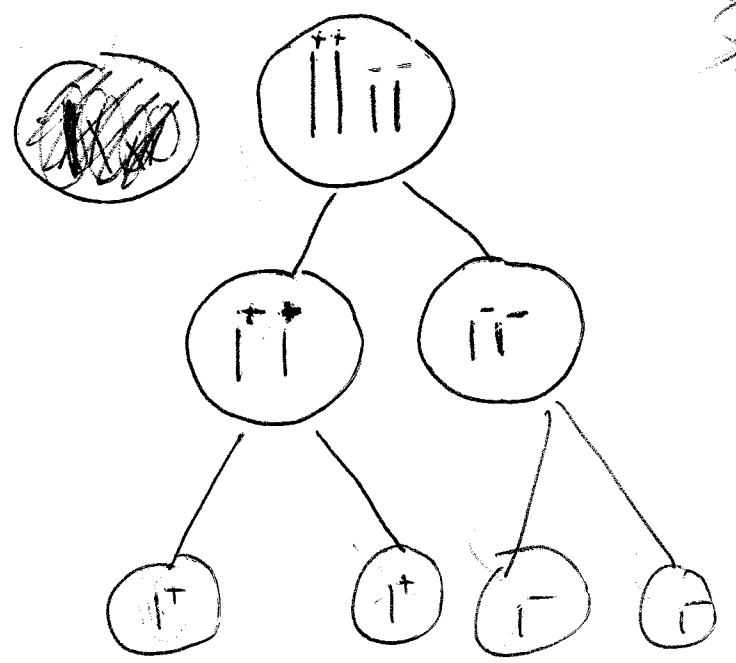
48, XXYY - larva sex

46 (23)

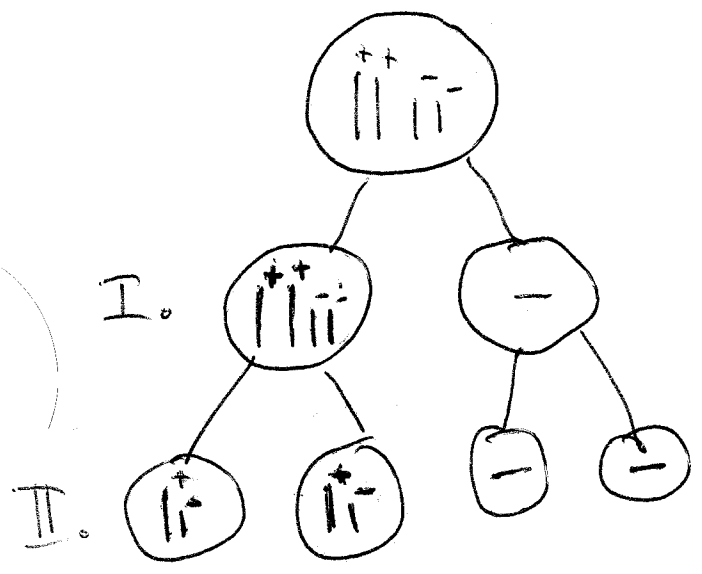


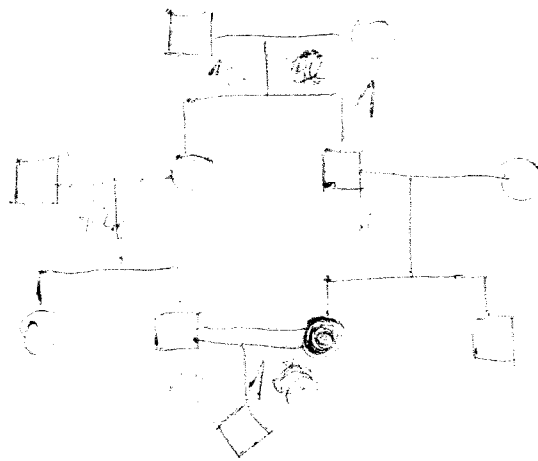


XX

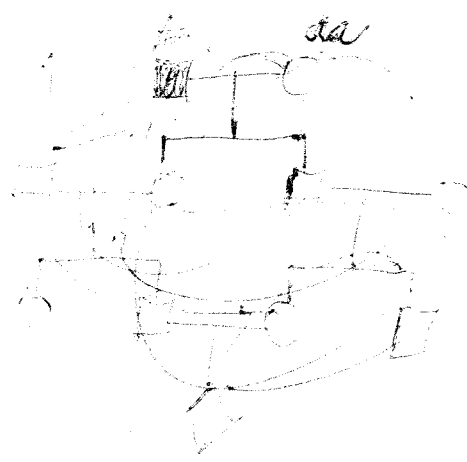


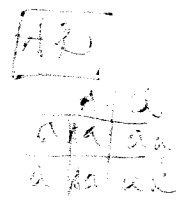
GA2



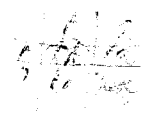


$$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \underline{\underline{\frac{1}{8}}}$$

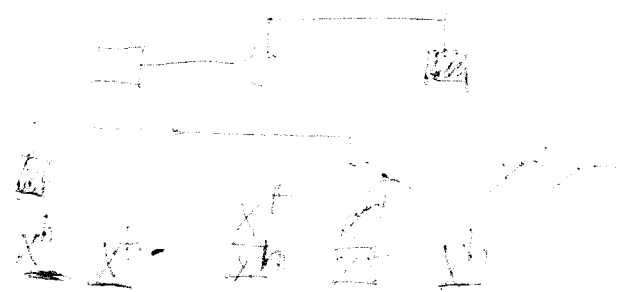




$$1/4 \cdot 1/2 \cdot 1/2 \quad 1/4 = \underline{\underline{1/16}}$$



1947-1948



if
 55
 5%

