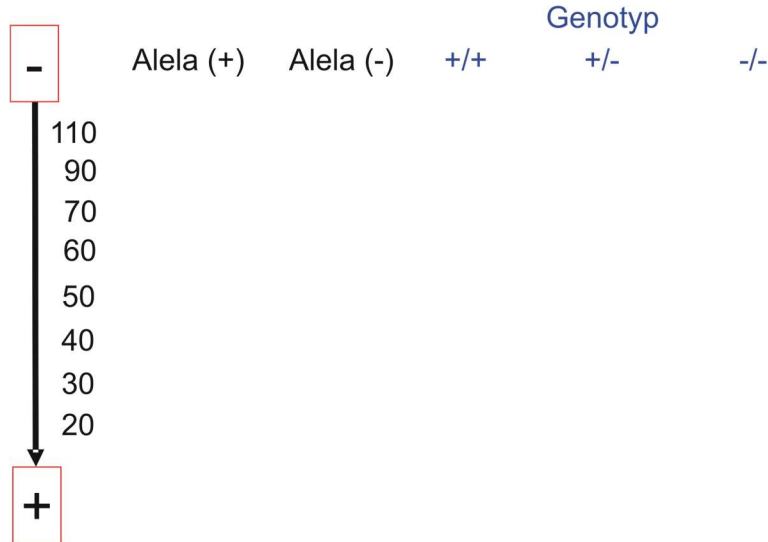


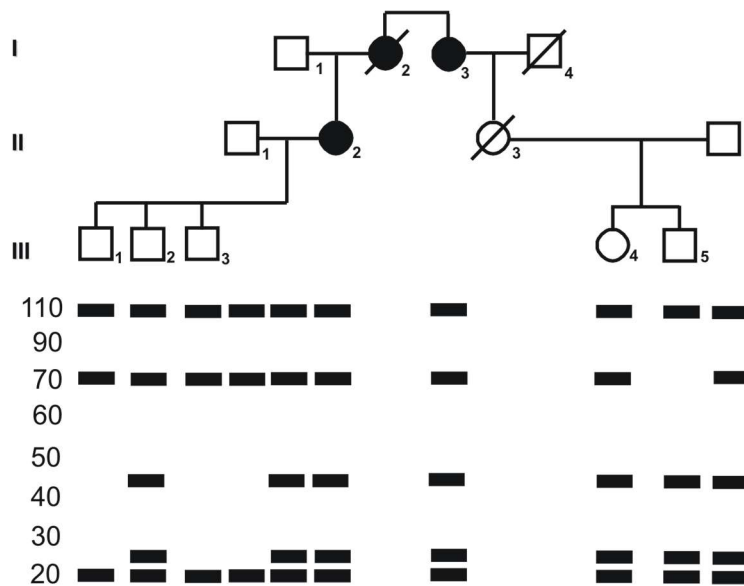


1. Úkol 2 str. 87 – von Hippelova-Lindauova choroba – bližší popis viz učebnice.

- a. Podle schématu PCR a restrikčního štěpení zakreslete očekávaný nález v elektroforetickém gelu – alely (+), alely (-) a všech možných genotypů. Jak lze poznat, že produkt PCR není doštěpen?



- b. Můžete určit, na základě vyšetření polymorfismu v štěpení *HaeIII*, kdo je ve třetí generaci nositelem mutované alely?

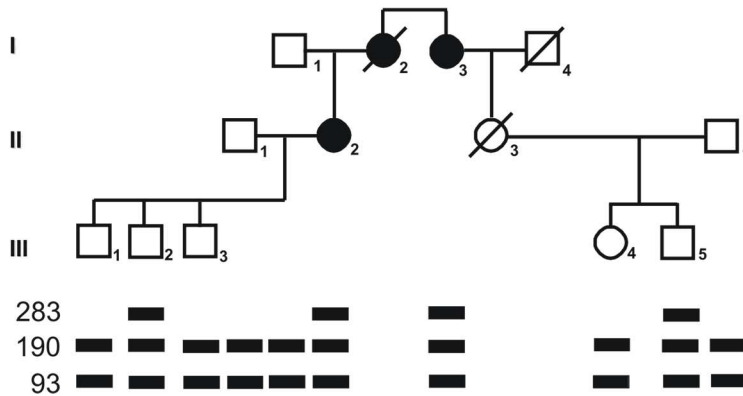


- c. Přehodnoťte výsledek vyšetření, jestliže bylo z archivovaného bločku tkáně zjištěno, že genotyp I/2 byl (+/+)?



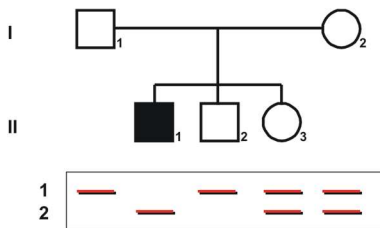


- d. Určete nositele mutované alely ve třetí generaci pomocí přímé detekce zjištěné rodinné mutace c.712C>T (p.Arg238Trp), jestliže přítomnost mutace znamená ztrátu rozpoznávané sekvence restriktázy MspI:

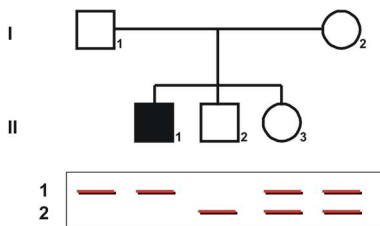


2. Nepřímá DNA diagnostika metodou restriční analýzy u gonozomálně recesivního onemocnění (úkol 1c+d, str. 81)

- c. Je dcera II/3 přenašečkou (heterozygotem) pro mutovanou alelu sledovaného GR onemocnění? (vazba úplná)

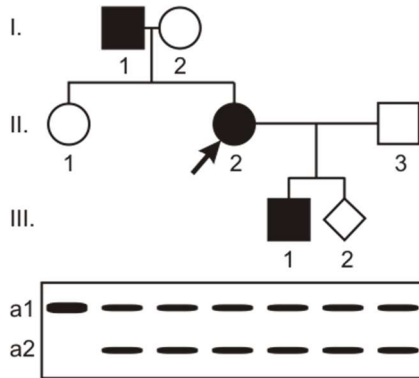


- d. Je dcera II/3 přenašečkou (heterozygotem) pro mutovanou alelu sledovaného GR onemocnění? (vazba úplná)

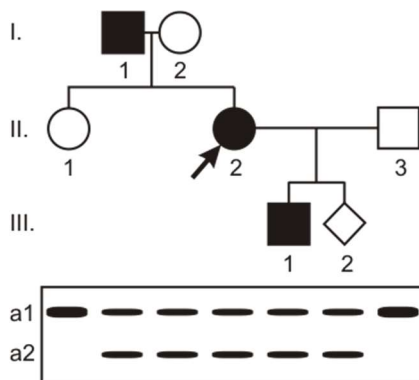




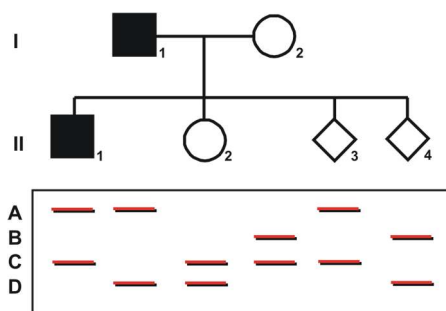
3. Nepřímá DNA diagnostika metodou restriční analýzy u autozomálně dominantního onemocnění
- a. Bude plod III/2 postižen autozomálně dominantní chorobou, která se vyskytuje v rodině?



- b. Bude plod III/2 postižen autozomálně dominantní chorobou, která se vyskytuje v rodině?



4. Úkol č. 2, str. 81. Nepřímá DNA diagnostika u polycystické choroby ledvin – podrobnosti viz učebnice, pozor na vzdálenost polymorfizmu 5 cM od genu.



- a. jaké je riziko onemocnění na základě genealogie

pro II/3 pro II/4

- b. jaké je riziko onemocnění na základě provedené DNA diagnostiky

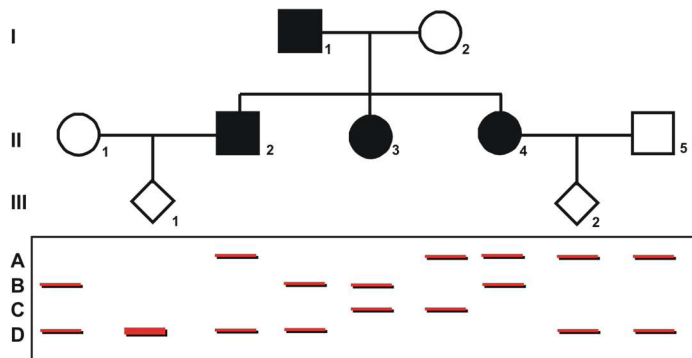
pro II/3 pro II/4

Vypracoval(a): Kruh: Zkontroloval(a):





5. Úkol č. 3, str. 82. Nepřímá DNA diagnostika u polycystické choroby ledvin – podrobnosti viz učebnice, stejný polymorfismus jako v předchozím případě (5 cM od genu).



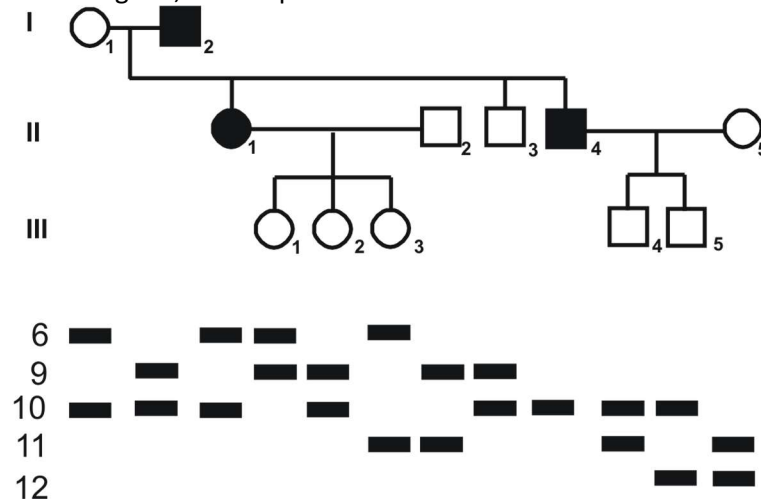
a. jaké je riziko onemocnění na základě genealogie

pro III/1 pro III/2

b. jaké je riziko onemocnění na základě provedené DNA diagnostiky

pro III/1 pro III/2

6. Úkol č. 4, str. 91 – nepřímá diagnostika familiární adenomatózní polypózy. Polymorfismus v těsné blízkosti genu, vazba úplná. Podrobnosti viz učebnice.



a. Kteří jedinci ze třetí generace jsou nositeli mutované alely?

b. Jaký další postup použijeme u neinformativního výsledku?