

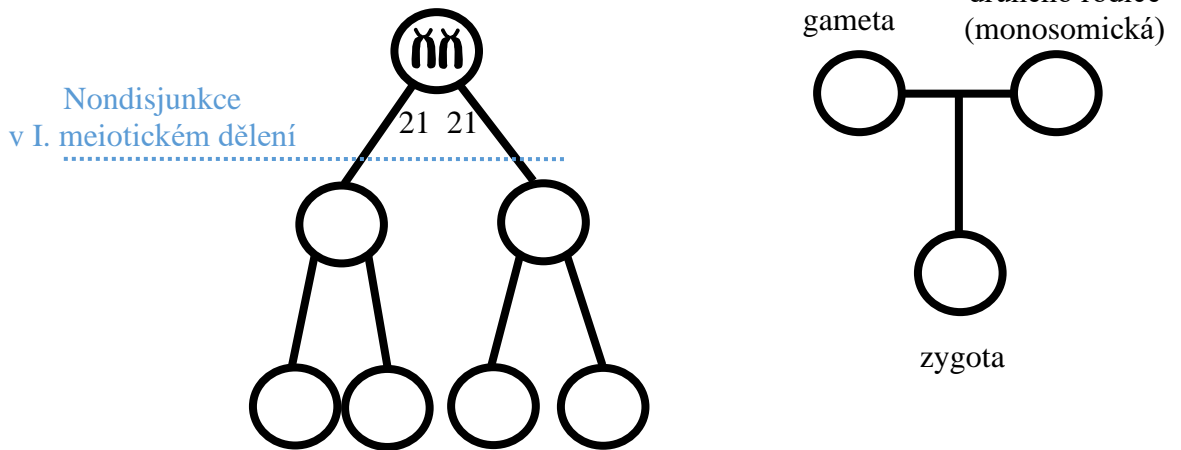


**OPAKOVÁNÍ – VYBRANÉ PŘÍKLADY letního semestru:** 1. Nondisjunkce u Downova a Klinefelterova syndromu, 2. Hodnocení karyotypu s aberací, 3. Mono- a dihybridismus, 4. Vazba genů

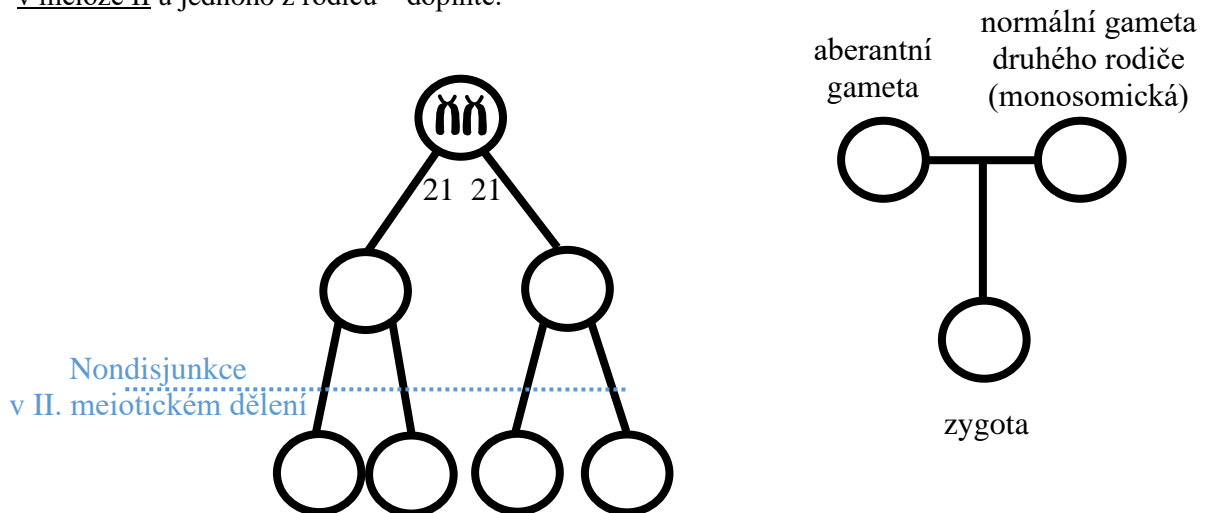
**TÉMA 1. Nondisjunkce** je porucha distribuce chromosomů do dceřiných buněk v průběhu meiózy. Může k ní dojít v prvním nebo ve druhém meiotickém dělení. Z mateřské diploidní (2n) buňky vznikají dceřiné buňky/gamety s odchylkou od haploidního počtu chromosomů, tj. buňky aneuploidní, kde chromozom buď chybí (n-1) nebo přebývá (n+1).

**Nondisjunkce – Úkoly 17e, b/str. 45 Kot (Downův a Klinefelterův syndrom).** Pozn.: Text požaduje, stejně jako je tomu v před-rigorózním testu (☺), najít a vypsát všechny možnosti vzniku jednotlivých syndromů.

**17e)** Schéma vzniku Downova syndromu (prostá trisomie) za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meióze I u jednoho z rodičů – doplňte:

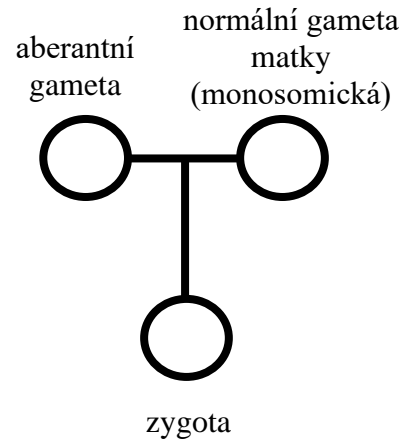
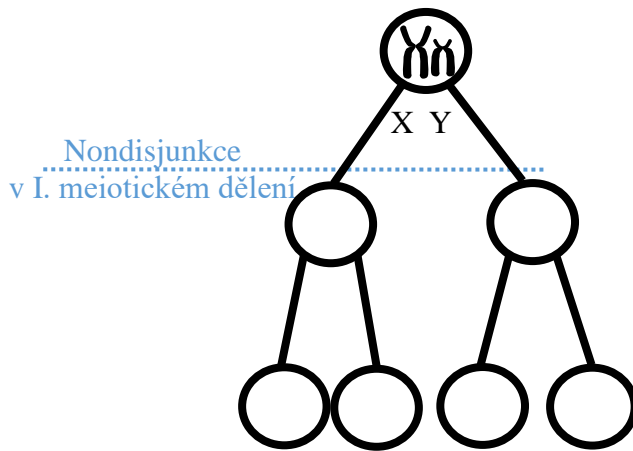


**17e)** Schéma vzniku Downova syndromu (prostá trisomie) za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meióze II u jednoho z rodičů – doplňte:

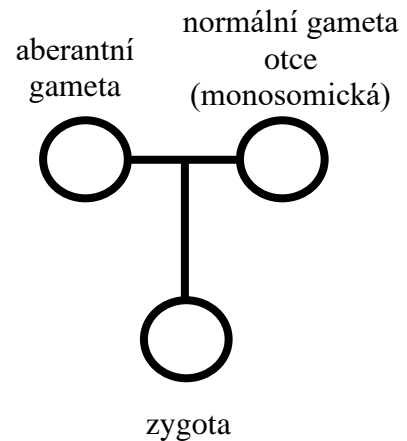
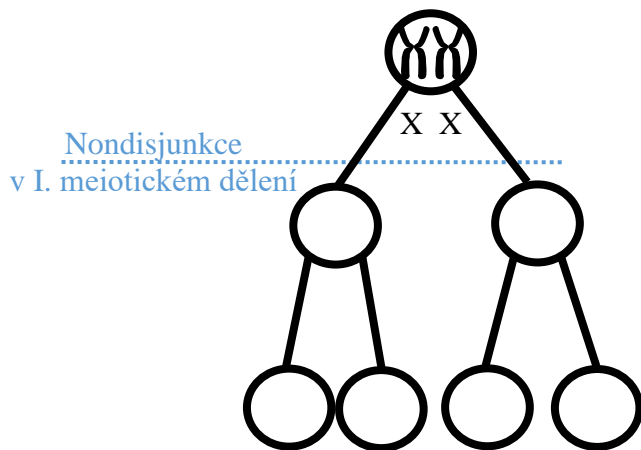




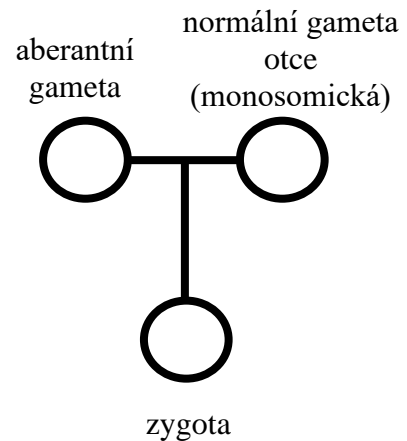
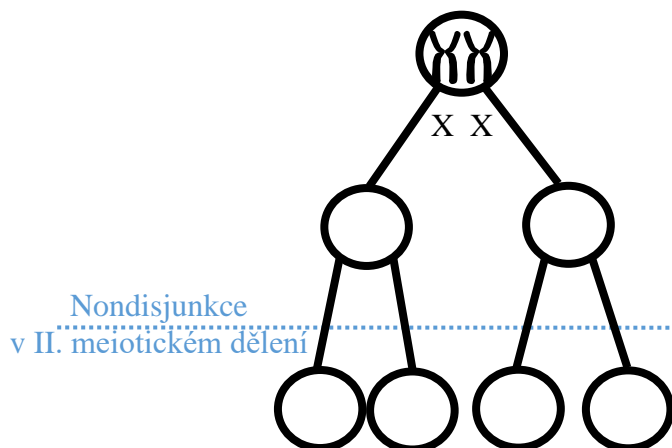
17b) Schéma vzniku Klinefelterova syndromu za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meióze I u otce – doplňte:



17b) Schéma vzniku Klinefelterova syndromu za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meióze I u matky – doplňte:



17b) Schéma vzniku Klinefelterova syndromu za předpokladu, že k nondisjunkci došlo v meióze II u matky – doplňte:



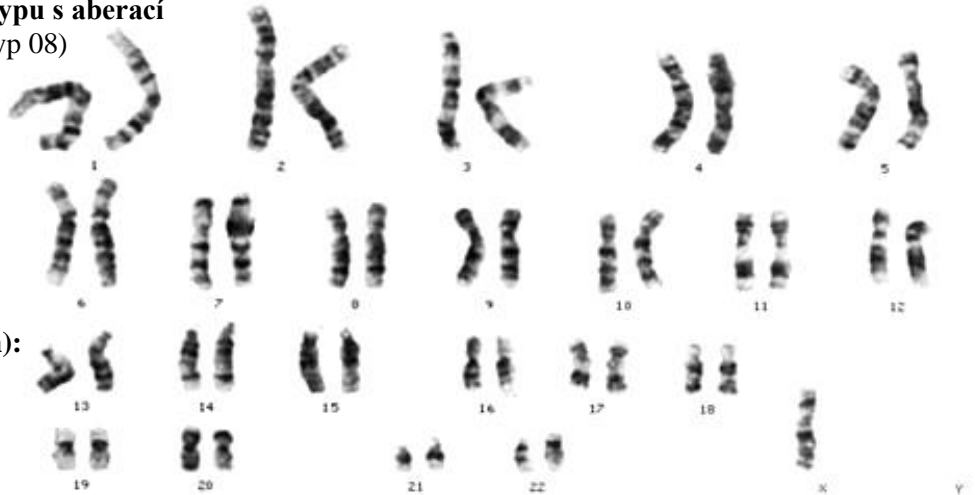


**TÉMA 2. Hodnocení karyotypu s aberací**

a) úkol 7/str. 41 *Kot* (karyotyp 08)

Zápis karyotypu  
(cytogenetická diagnóza):

Klinická diagnóza (syndrom):

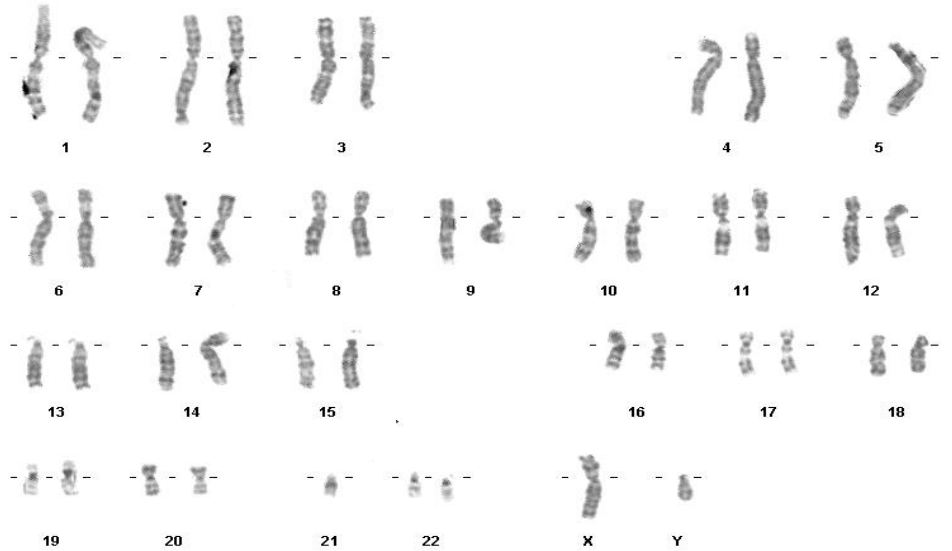


**Rozdíl mezi cytogenetickou a klinickou diagnózou:** Nikoliv všichni jedinci mající symptomy určitého syndromu musejí mít stejný cytogenetický nálezn (zápis, diagnózu). Avšak všichni jedinci sdílející stejnou cytogenetickou diagnózu obvykle mají stejný komplexní fenotyp (syndrom, chorobu).

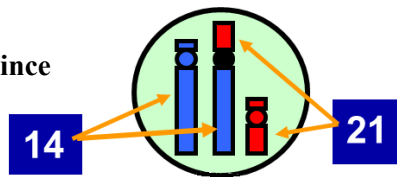
b) úkol 11/str. 42 *Kot*  
(karyotyp 2C)

Zápis karyotypu  
(dle ISCN 2013):

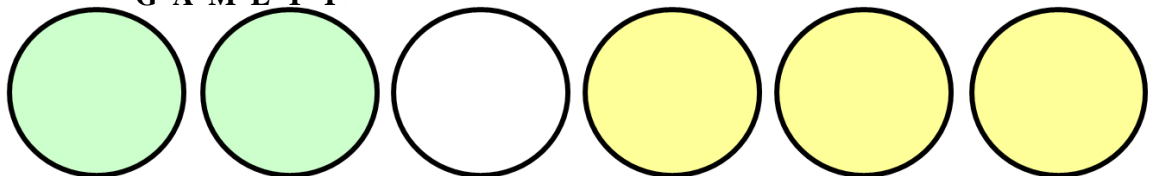
Řešení – klin. diagnóza:



c) Segregace chromosomů do gamet u tohoto jedince

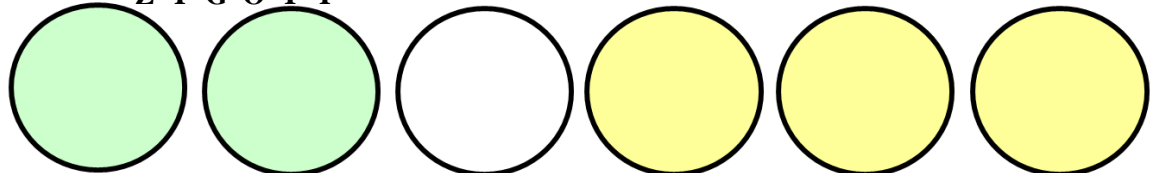
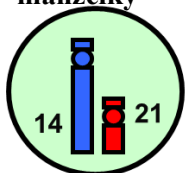


G A M E T Y



Gamety zdravé manželky

Z Y G O T Y

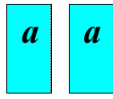
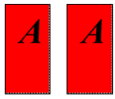


„Osud“ zygoty:  
(vyplňte)



**TÉMA 3. Mono- a dihybridismus**

a) Pojmenujte genotypy



b) Vysvětlete zápisy, uveďte rozdíly:

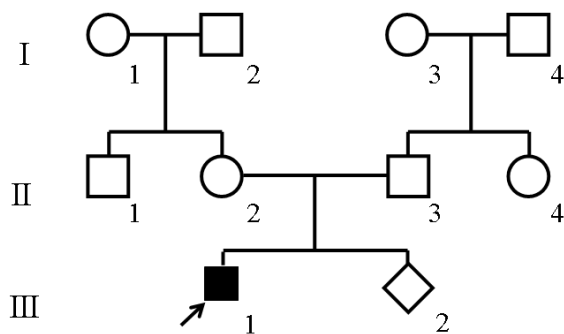
**AA**

**aa**

**Aa**

**a<sub>1</sub>a<sub>2</sub>**

c) Str. 17, úkol č. 5 - PKU:



Určete:

a) genotyp II/2, II/3 a III/1

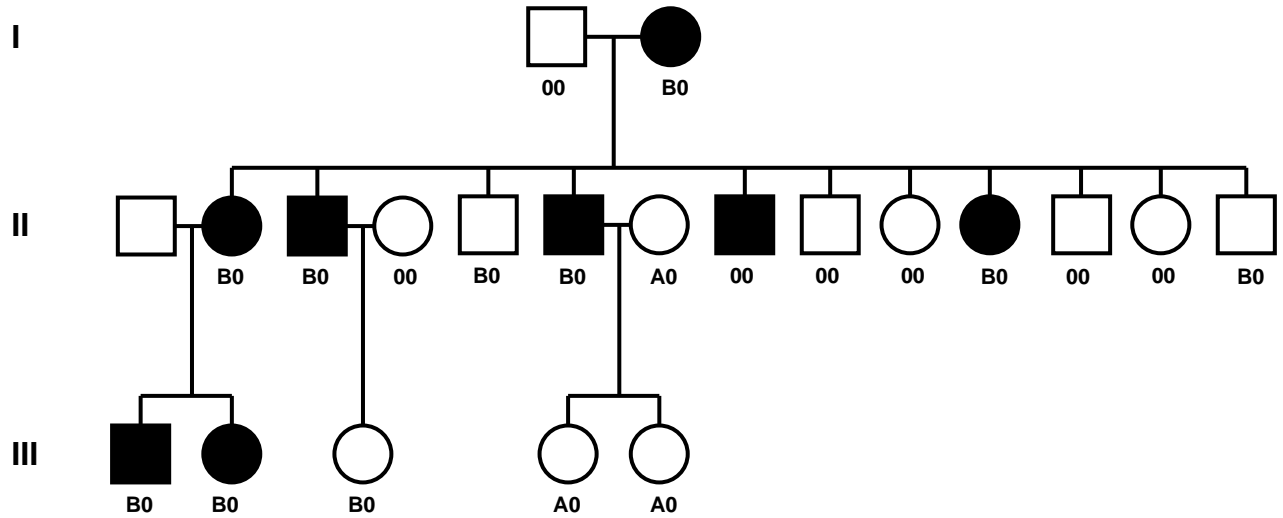
b) pravděpodobnost/riziko, že III/2 bude stejně postižen/a jako bratr, proband.

c) pravděpodobnost, že III/2 bude zdravým heterozygotem.

d) genotypy rodičovských párů, kterým se může narodit jedinec postižený PKU.



TÉMA 4. Vazba genů – úkol 19/str. 61 Kot, vazba v rodokmenu (sy nail-patella)



Otázky:	Odpovědi:
a) typ dědičnosti (AD, AR, GD, GR)?	
b) existuje vazba mezi oběma lokusy?	
c) homologní chromosomy (haplotypy) u obou prarodičů (I/1 a I/2):  (vyberte si z nápovědy pod tabulkou)	
d) U kterého z dětí se uplatnila rekombinace? Přiřaďte jim správné haplotypy a sestavte genotypy  (vyberte si z nápovědy pod tabulkou)	
e) procento rekombinací (rekombinační zlomek) mezi oběma geny?	
f) umožňuje rodokmenové schéma připustit možnost rekombinací při gametogenezi u mužů?	

Haplotypy (nápověda):

