

Kolo: Krajské

Kategória: A

Teoreticko-praktická časť – Praktická úloha č. 1.

Genetika

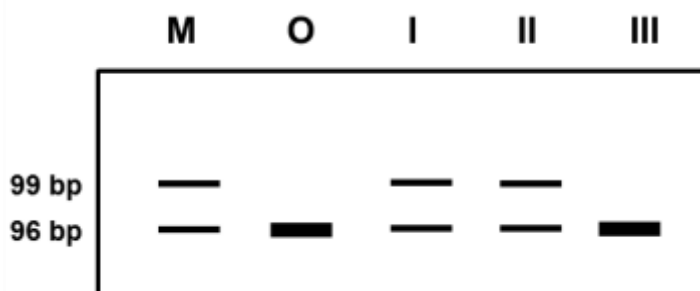
Téma: DNA diagnostika

V súčasnosti sa pri diagnostike dedičných ochorení podmienených jedným génom dostávajú do popredia metódy založené na analýze DNA.

Postup pri DNA diagnostike je nasledovný. Z krvi /slín je izolovaná DNA, ktorá je použitá ako substrát do polymerázovej reťazovej reakcie (PCR). Táto reakcia slúži na namnoženie určitého krátkeho úseku DNA. Reakcia je prispôbená tak, aby sa výsledné produkty PCR u recesívneho homozygota, heterozygota a dominantného homozygota líšili svojou veľkosťou. Práve vďaka rozdielnej veľkosti PCR produktov je možné určiť genotypy testovaných jedincov.

Úloha 1

Jednou z mutácií, ktorá je zodpovedná za vznik autozómovo recesívneho ochorenia fenylketonúria, je delécia troch nukleotidov v príslušnom géne. Testovali ste 5-člennú rodinu: zdravú matku (M), otca s týmto ochorením (O) a ich tri deti (I, II, III). Na obrázku sú výsledky vášho testovania s použitím reakcie PCR.



A. Ku každému dieťaťu napíšte, či je zdravé alebo choré: dieťa I –.....

dieťa II –

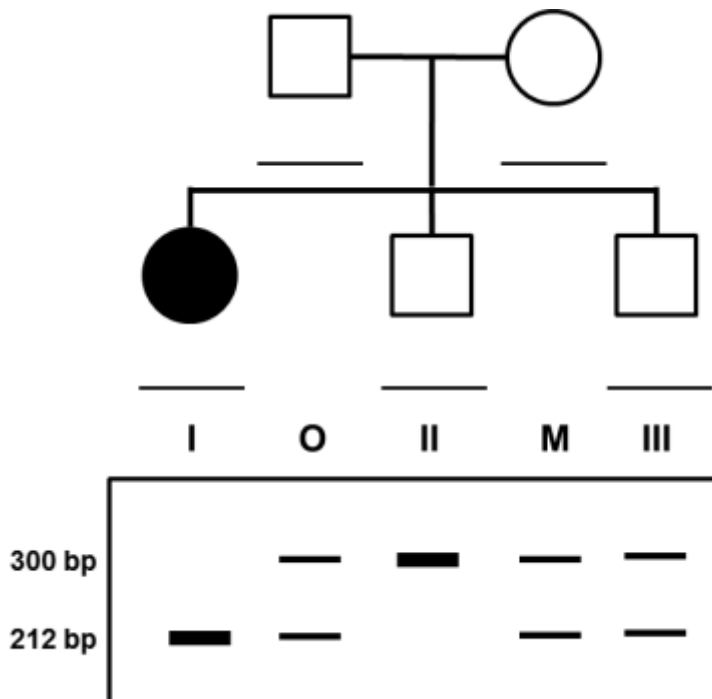
dieťa III –.....

B. Napíšte, ktoré dieťa/deti sú zdravé, ale prenášajú túto formu fenylketonúrie:

.....

Úloha 2

Jednou z mutácií v géne CFTR, ktorá je zodpovedná za vznik autozómovo recesívneho ochorenia cystická fibróza, je delécia úseku dlhého niekoľko desiatok nukleotidov. Testovaním ste zistili, že dieťa (I) (plný kruh) trpí ochorením spôsobeným touto mutáciou.



A. Na základe uvedených výsledkov testovania doplňte do schémy rodokmeňa pod jednotlivé značky genotypy rodičov (M, O) a detí (I, II, III). Normálnu formu alely označte písmenom **A** a alelu s mutáciou písmenom **a**.

B. Rodičia čakajú ďalší prírastok do rodiny. Vypočítajte, s akou pravdepodobnosťou sa narodí ich štvrté dieťa s cystickou fibrózou spôsobenou testovanou mutáciou.

Pravdepodobnosť:

Výpočet:

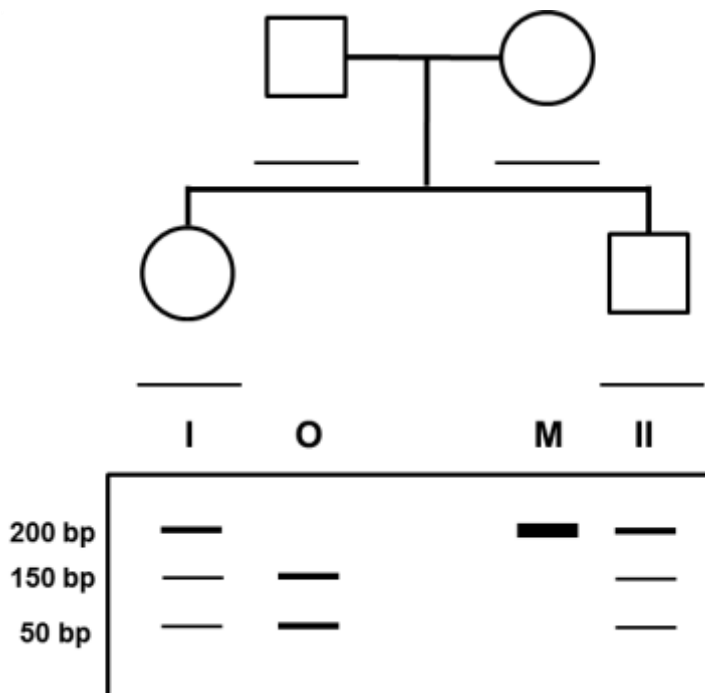
C. Logickou úvahou zdôvodnite, s akou pravdepodobnosťou sa synovi(II) narodí dieťa s cystickou fibrózou spôsobenou touto mutáciou.

Pravdepodobnosť:

Vysvetlenie:.....

Úloha 3

Za ochorenie albinizmus je zodpovedná bodová mutácia, ktorá je pre zjednodušenie označená ako ALB1. Aby bolo možné zistiť, či sa v úseku DNA namnoženom pomocou PCR nachádza hľadaná bodová mutácia, PCR produkty sú enzymaticky štiepené. V prípade, že je v DNA prítomná mutácia ALB1, v PCR produkte sa vytvorí cieľové miesto pre použitý enzým a z pôvodného jedného PCR produktu vzniknú dva. Na obrázku máte výsledok testovania 4-člennej rodiny na bodovú mutáciu ALB1.



A. Na základe výsledku analýzy doplňte do schémy rodokmeňa pod jednotlivé značky genotypy rodičov (M, O) a detí (I, II). Normálnu formu alely označte písmenom **B** a alelu s mutáciou písmenom **b**.

B. Vymenujte členov rodiny, ktorý nesú mutáciu ALB1.

.....

C. Má niektorý člen rodiny albinizmus? Ak áno, kto? Svoje odpovede zdôvodnite.

.....

.....

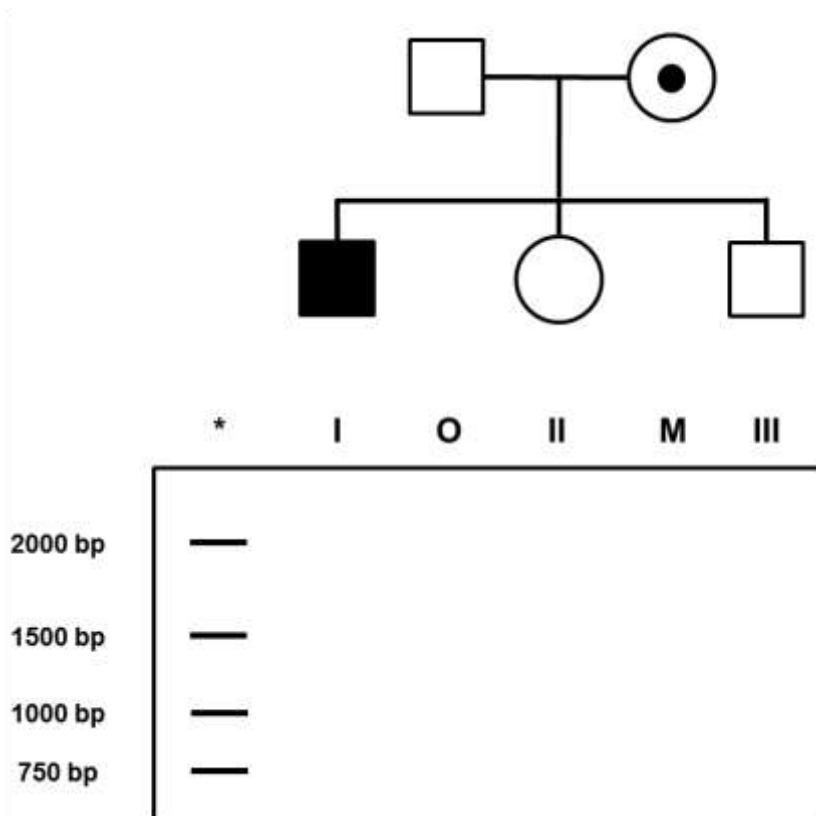
.....

.....

Úloha 4

Aj hemofília, recesívne ochorenie s dedičnosťou viazanou na X chromozóm, môže byť diagnostikovaná analýzou DNA. V prípade, že je jedinec nositeľom alely *h*, ktorá spôsobuje ochorenie, pri DNA diagnostike získate produkt PCR s veľkosťou 1000 bp. Ak je jedinec nositeľom normálnej formy alely *H*, získate produkt PCR s veľkosťou 1700 bp.

Na toto ochorenie testujete 5-člennú rodinu: otec (O), matka (M) a tri deti (I, II, III). Podľa zobrazeného rodokmeňa doplňte do obrázku očakávanú polohu produktov PCR. V stĺpci označenom hviezdičkou (*) je štandard, ktorý sa používa pri určovaní veľkosti PCR produktov. Plný štvorec znamená chorý jedinec a kruh s malým krúžkom v strede znamená, že jedinec je prenášačom ochorenia.



Autor: Mgr. Lucia Zeiselová

Recenzia: doc. Mgr. Miroslava Slaninová, PhD.

Redakčná úprava: doc. Mgr. Miroslava Slaninová, PhD.

Slovenská komisia Biologickej olympiády

Vydal: IUVENTA Slovenský inštitút mládeže, Bratislava 2016