

ЗРАЗОК БІЛЕТА
іспиту з дисципліни «Біологія з основами генетики»

1. Ендоплазматична сітка:

- а) будова;
- б) види та функції.

2. Неповне домінування. Летальні гени.

- а) дати визначення;
- б) навести приклади;
- в) вказати розщеплення за генотипом і фенотипом.

3. Установіть відповідність між паразитами та захворюваннями, які вони викликають:

1. Гострик дитячий	А. Опісторхоз
2. Стьожак широкий	В. Педикульоз
3. Воша головна	С. Ентеробіоз
4. Котячий сисун	Д. Дифілоботріоз
5. Свербун коростяний	Е. Міаз тканинний
	Ф. Скабієз

4. Вказати повний каріотип людини, тип мутації, метод діагностики для:

- а) фенілкетонурії;
- б) дисомії Y.
- в) синдрому Дауна;

Задача 1

Кароокість домінує над блакитноокістю. Ретинобластома визначається домінантним аутосомним геном, пенетрантність якого складає 60 %. Гени двох ознак незчеплені.

Яка вірогідність, що в шлюбі дигетерозиготних батьків народяться хворі кароокі діти?

Легенда

Пробанд – хворий на гемофілію хлопчик. Його мати і батько здорові. Бабуся і дідусь по материнській лінії також здорові. У тітки по материнській лінії в шлюбі зі здоровим чоловіком є хворий на гемофілію син.

- а) складіть родовід сім'ї;
- б) визначте тип успадкування гемофілії;
- в) визначте генотипи усіх осіб родовету;
- г) вказати носіїв гена гемофілії.

Відповіді до екзаменаційного білета

1. Ендоплазматична сітка:

а) будова – утворена системою мембранних мішечків (цистерн) у вигляді трубочок і пластинок, які зв'язані з ядерною оболонкою. Розрізняють зернисту (гранулярна) ендоплазматичну сітку, яка утворює комплекс із рибосомами і гладеньку (агранулярну) ЕПС.

б) функції

- гранулярна ЕПС виконує функції синтезу білків, а також здійснює синтез білків і ліпідів цитоплазматичних мембран і їх збирання;

- гладенька (агранулярна) ендоплазматична сітка пов'язана з обміном вуглеводів, жирів та інших речовин небілкової природи, наприклад, стероїдних гормонів (у статевих залозах, кірковому шарі надниркових залоз). В гепатоцитах на гладенькій ендоплазматичній сітці руйнуються і знешкоджуються токсичні речовини. В пухирцях і каналцях гладенької ендоплазматичної сітки посмугованих м'язів депонуються йони кальцію і вона бере участь в підтриманні гомеостазу кальцію.

2. а) **неповне домінування** – вид взаємодії алельних генів, при якому в гетерозигот спостерігається проміжний прояв ознак на рівні організму;

летальні гени – гени, які зумовлюють зниження життєздатності організму, що спричинює його загибель;

б) серпоподібно-клітинна анемія АА – здорові люди, Аа -легка форма хвороби, аа – анемія, яка призводить до загибелі організму, таласемія, цистинурія

в) при схрещуванні Аа х Аа буде розщеплення за генотипом 1:2:1, за фенотипом 1:2:1

P₂: ♀ А а х ♂ А а

G: (А) (а) (А) (а)

F₂: А А; А а; А а; а а

3. Установіть відповідність між паразитами та захворюваннями, які вони викликають:

1. Гострик дитячий	А. Опісторхоз
2. Стьожак широкий	В. Педикульоз
3. Воша головна	С. Ентеробіоз
4. Котячий сисун	Д. Дифілоботріоз
5. Свербун коростяний	Е. Міаз тканинний
	Ф. Скабієз

1 – С, 2 – D, 3 – В, 4 – А, 5 – F

4. Вказати повний каріотип людини, тип мутації, метод діагностики для:

а) фенілкетонурії 46, XX або 46, XY, генна мутація, біохімічний метод діагностики;

б) дисомії Y 47, XYY, геномна мутація (гетероплоїдія), каріотипування, метод визначення статевого хроматину;

в) синдрому Дауна 47, +21, XX або 46, t 21 →15, геномна мутація (гетероплоїдія) або хромосомна (транлокація), каріотипування.

Задача 1

Кароокість домінує над блакитноокістю. Ретинобластома визначається домінантним аутосомним геном, пенетрантність якого складає 60 %. Гени двох ознак незчеплені.

Яка вірогідність, що в шлюбі дигетерозиготних батьків народяться хворі кароокі діти?

A – алель гена кароокості

a – алель гена блакитноокості

B – алель гена ретинобластоми

b – алель гена норми

$\Pi(B-) = 60\%$

P: ♀ Aa Bb x ♂ Aa Bb

G:

♂ \ ♀	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Вірогідність народження дітей з генотипом A- B- – 9/16.

Оскільки пенетрантність гена B складає 60 %, то обрахунок результату наступний:

$9/16 \times 100\% \times 0,6 = 33,75\%$.

Відповідь: вірогідність народження від шлюбу дигетерозиготних батьків хворих карооких дітей 33,75%.

Легенда

Пробанд – хворий на гемофілію хлопчик. Його мати і батько здорові. Бабуся і дідусь по материнській лінії також здорові. У тітки по материнській лінії в шлюбі зі здоровим чоловіком є хворий на гемофілію син.

а) складіть родовід сім'ї;

б) визначте тип успадкування гемофілії;

в) визначте генотипи усіх осіб родоводу;

г) вказати носіїв гена гемофілії.

Умовні позначення для складання родоводів



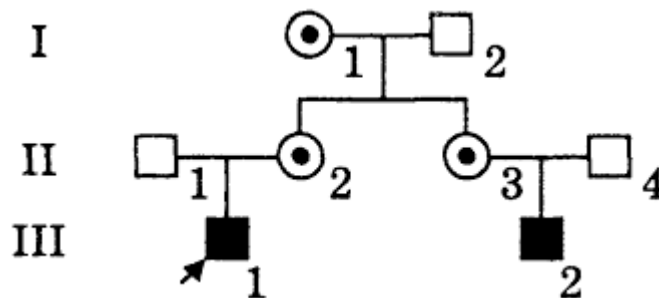
Складання родоводу у вигляді генеалогічного дерева

По горизонталі розташовують членів одного покоління, їх позначають арабськими цифрами, починаючи від 1 до n, включаючи усіх осіб, котрі є в родині.

По вертикалі розташовують покоління. З лівого боку родоводу римськими цифрами позначають номер покоління. За допомогою ліній коромисла графічно демонструють родинні зв'язки.

При посиланні на певного члена родини спочатку вказують номер покоління (римська цифра), потім члена родини у тому поколінні (арабська цифра): III-2, I-3.

Розв'язок:



Генотипи:

I 1 - $X^H X^h$; 2 - $X^H Y$

II 1 - $X^H Y$; 2 - $X^H X^h$; 3 - $X^H X^h$; 4 - $X^H Y$

III 1 - $X^h Y$ 2 - $X^h Y$

Носіями гена гемофілії є мати пробанда, тітка і бабуся ($X^H X^h$).

Гемофілія успадковується як рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака.