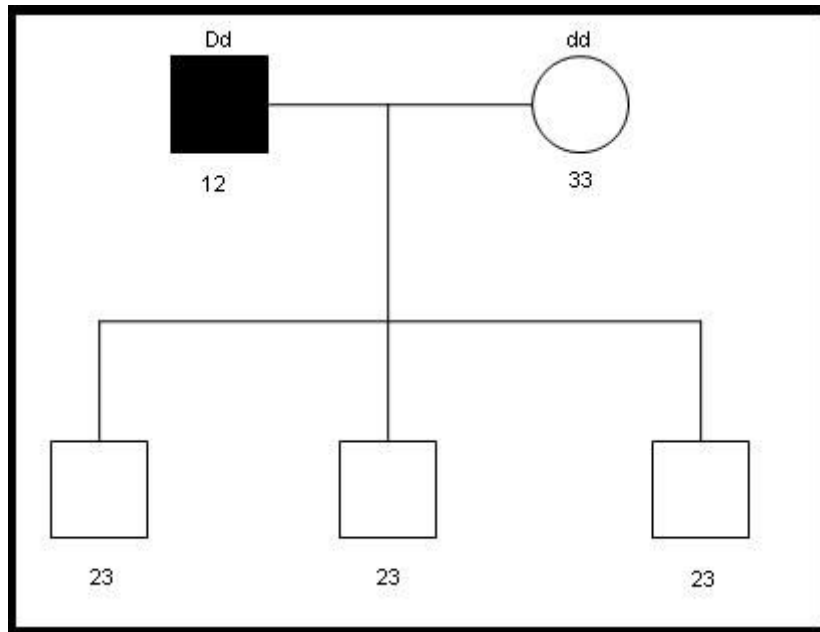


ZESTAW 1

Zadanie 1.

Oblicz LR dla hipotezy, że choroba o dziedziczeniu autosomalnym dominującym jest sprzężona z locus A. Przyjmij $\theta = 0$.



L1 – D sprzężone z 1

L2 – D sprzężone z 2

$$LR = \frac{1}{2} \left(\frac{(\theta^N (1-\theta)^{NR})}{0,5^N} \right) + \frac{1}{2} \left(\frac{(\theta^N (1-\theta)^{NR})}{0,5^N} \right)$$

$$LR = \frac{1}{2} \left(\frac{(0^0 (1-0)^3)}{0,5^3} \right) + \frac{1}{2} \left(\frac{(0^3 (1-0)^0)}{0,5^3} \right) = \frac{1}{2} \cdot \frac{1}{\frac{1}{8}} = 4$$

Zadanie 2.

Zakreśl kariotypy, które mogą z uwzględnieniem dużego prawdopodobieństwa wystąpić u fenotypowo normalnej osoby bez żadnych odchyłeń w badaniach biochemicznych czy upośledzających inteligencję.

47, XY, +8

46, XY, der (13;21)(q10,q10),+13

69, XXX

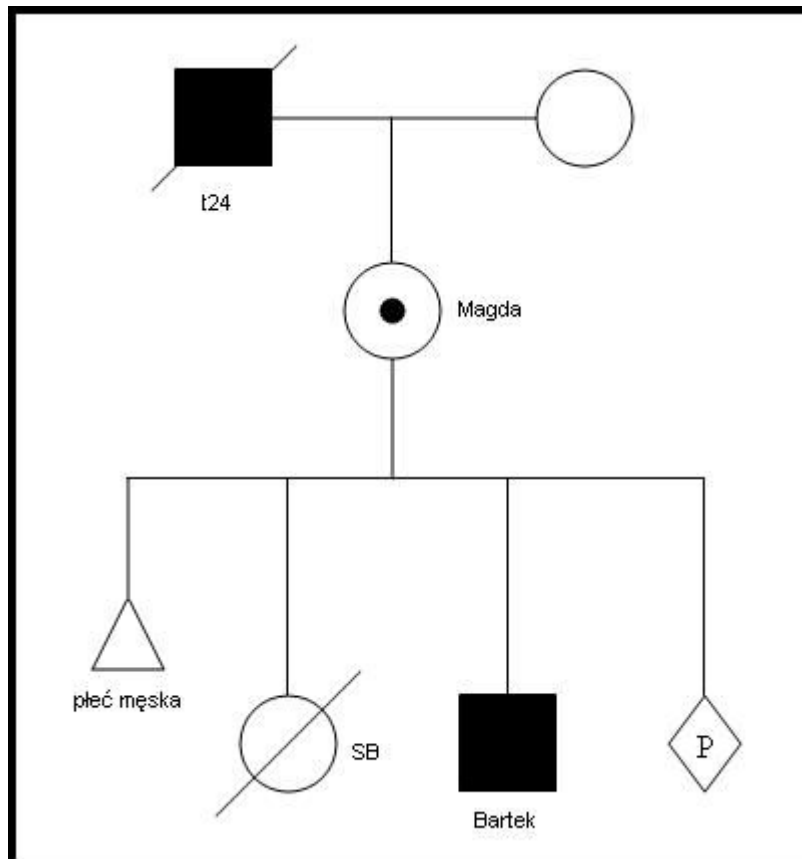
46, XX t (7;14)(q11;p22)

45,XX, der (13;14)(q10;q10)

46, XY, der (1) t (1;3)(p22;q13)

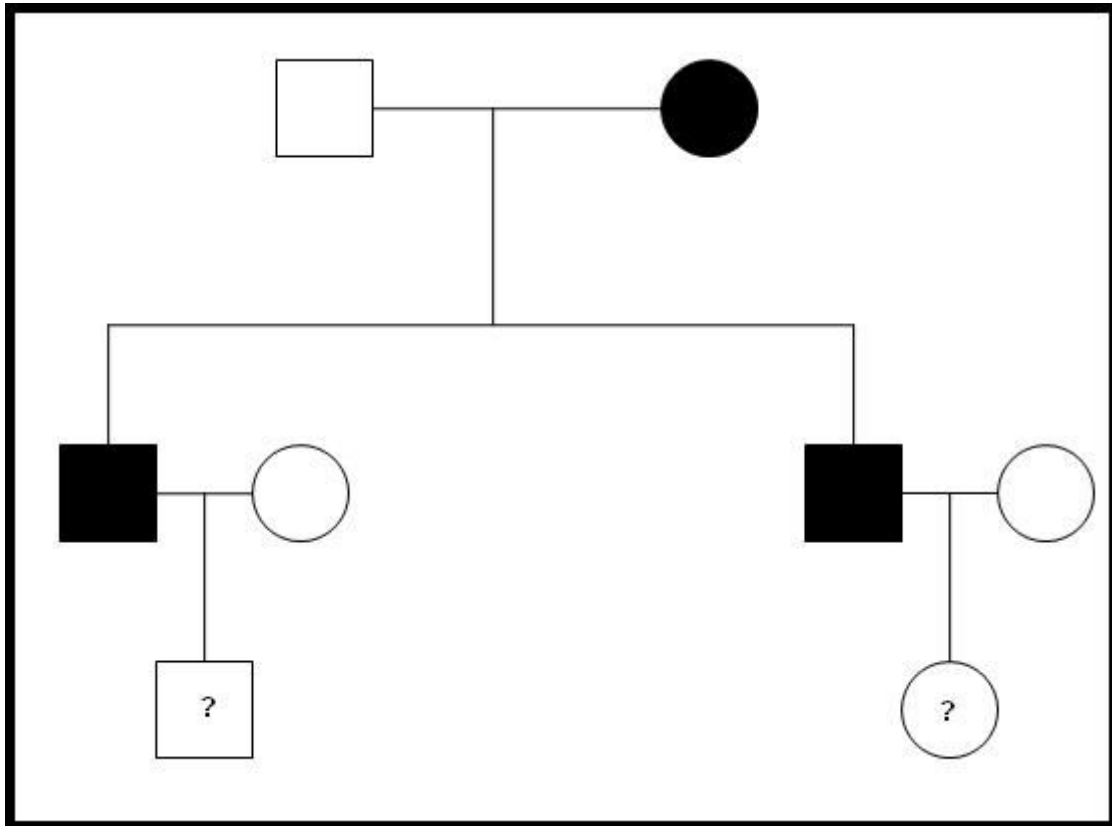
Zadanie 3.

Magda ma 35 lat. Obecnie spodziewa się dziecka (za wcześnie by ustalić płeć). Magda była już 3 razy w ciąży, nieszczęśliwie dwójka jej dzieci nie żyje (pierwsze dziecko poroniła – poronienie spontaniczne płód męski, druga urodziło się martwa dziewczynka). Trzecie dziecko to 3-letni Bartek, u którego rozpoznano dystrofię mięśniową Duchenne`a (choroba recesywna sprzężona z płcią). Matka żyje i jest zdrowa, ojciec chorował na dystrofię mięśniową Duchenne`a i zmarł w wieku 24 lat.



ZESTAW 2

Zadanie 1.



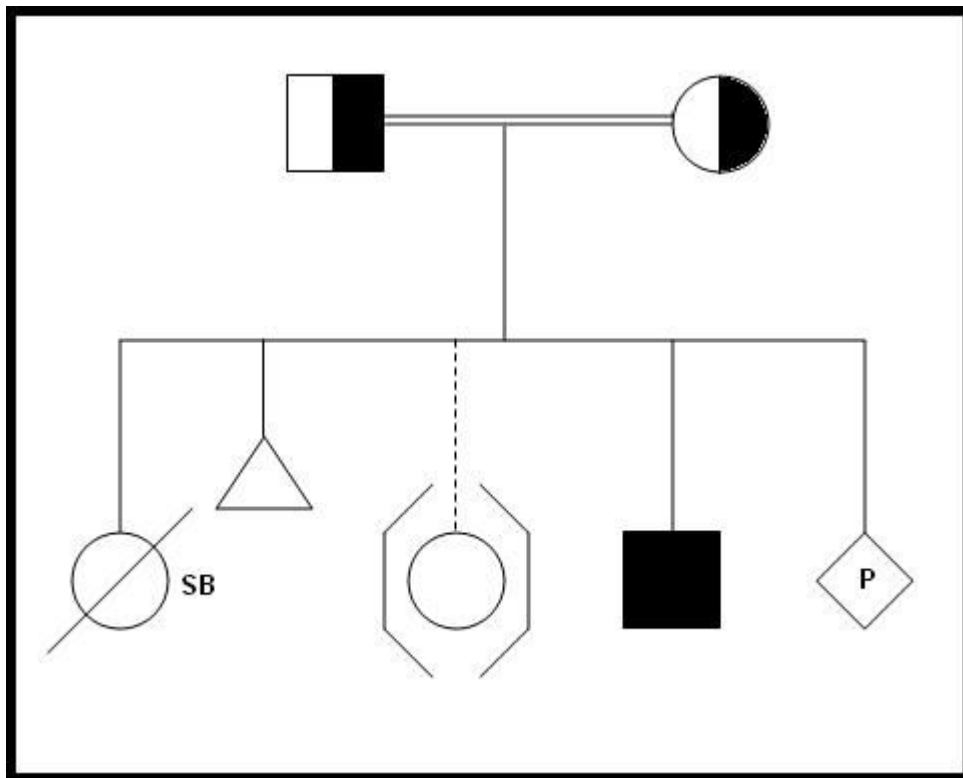
Choroba jest dziedziczona dominująco sprzężona z płcią. Jakie jest prawdopodobieństwo i szanse, że [?] są chore przy penetracji = 0,75

Zadanie 2.

Które kariotypy mogą żyć bez widocznych zmian

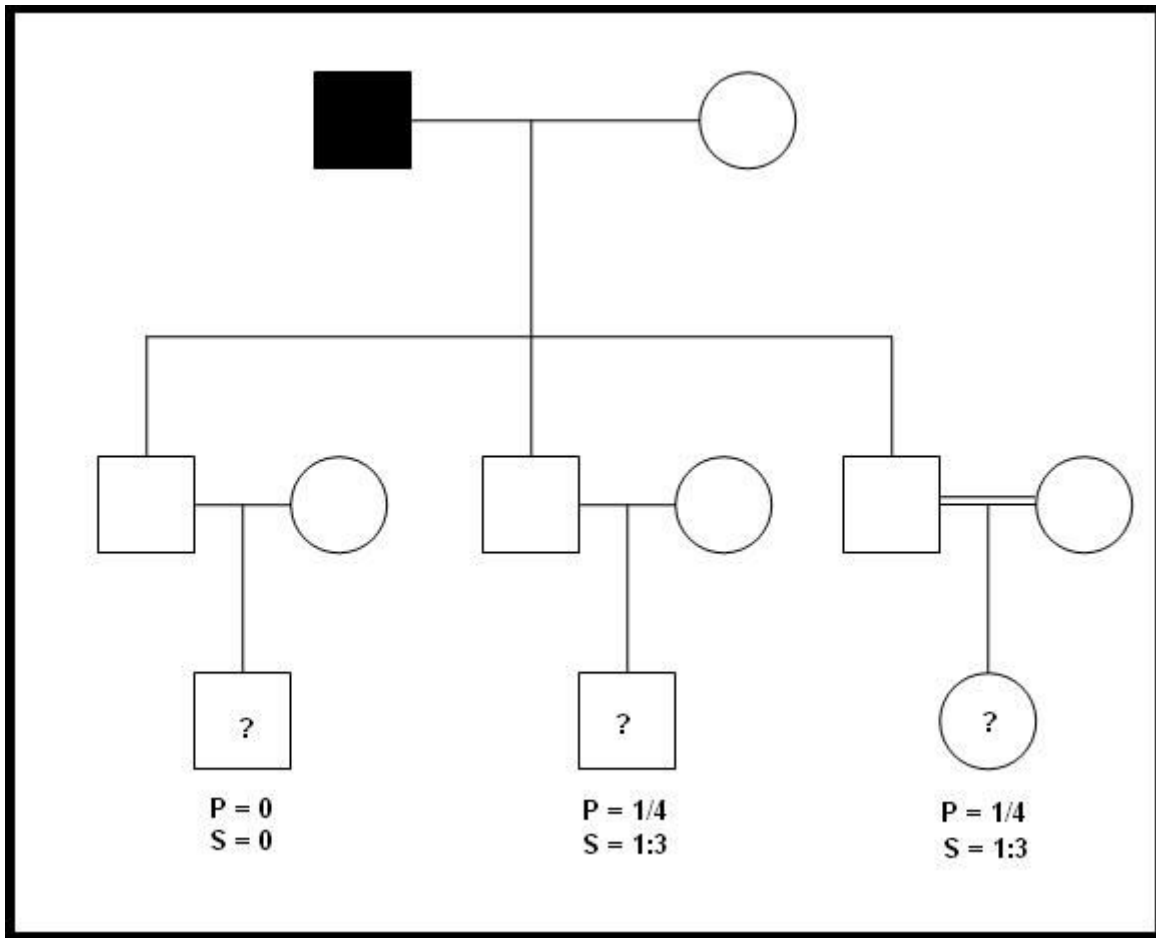
- a) 47, XY, +8
- b) 45, X
- c) 69, XXX
- d) 46, XY, t (7;14)(q11, p22)**
- e) 45, XY, der (13;14)(q10, p10)**
- f) 46, XY, der (1) t (1;3)(p22, q13)

Zadanie 3.
Narysuj drzewo rodowe....



ZESTAW 3

Zadanie 1.



Choroba autosomalnie dominująca, ojcowski imprinting. Obliczamy P i szanse, że osoby z [?] będą chore.

Zadanie 2.

	Ojciec	Dziecko	
A	11	11	1=0,1
B	12	23	1=0,1; 2=0,2; 3=0,3

P=0,92

Mamy obliczyć jakie jest prawdopodobieństwo, że ten facet jest ojcem tego dziecka.

Zadanie 3.

Magda ma 35 lat. Obecnie spodziewa się dziecka (za wcześnie by ustalić płeć). Magda była już 3 razy w ciąży, nieszczęśliwie dwójka jej dzieci nie żyje (pierwsze dziecko poroniła – poronienie spontaniczne płód męski, druga urodziło się martwa dziewczynka). Trzecie dziecko to 3-letni Bartek, u którego rozpoznano dystrofię

mięśniową Duchenne`a (choroba recesywna sprzężona z płcią). Matka żyje i jest zdrowa, ojciec chorował na dystrofię mięśniową Duchenne`a i zmarł w wieku 24 lat.

