

## Олимпиадные задания прошлых лет и критерии их оценивания

### 1 этап Олимпиады (отборочный):

**Тестирование.** Участникам необходимо будет пройти отбор на итоговый этап. Необходимо ответить на 26 письменных заданий открытого и закрытого типа. За каждый правильный ответ участник получает 1 балла. Время выполнения: 40 минут. Максимальное количество баллов за конкурс - 26.

### 2 этап Олимпиады (очный):

*Задание №1. Прочитайте текст и ответьте на вопросы*

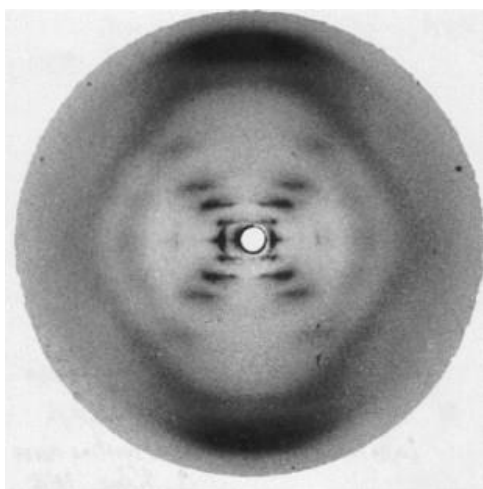
25 апреля 1953 г в журнале «Nature» была опубликована статья ученых Френсиса Крика и Джеймса Уотсона, в которой была предложена расшифровка структуры ДНК. Статья имела огромный успех, предложенная ими модель структуры, была доказана, и авторы были удостоены Нобелевской премии по физиологии или медицине в 1962 году. Однако этого открытия бы не состоялось без рентгенограмм структуры ДНК, полученных ученой-биофизиком Розалинд Франклин.

Фото ДНК было получено с помощью рентгеноструктурного анализа – метода изучения строения веществ на молекулярном и атомном уровне. Он предназначен для веществ, для структуры которых характерно многократное упорядоченное повторение определенного набора частиц. В ходе анализа короткие рентгеновские лучи проходят сквозь вещество и взаимодействуют с атомами внутри него. Отражаясь от электронов, лучи отражаются под углами, указывающими на положение атомов в структуре изучаемого образца. Пройдя через вещество, рассеявшиеся рентгеновские лучи падают на фотопленку и образуют узор, отражающий внутреннюю структуру объекта. Молекулы ДНК формально являются подходящим объектом для рентгеноструктурного анализа, поскольку его атомы образуют повторяющийся паттерн. Однако ДНК не обладает настолько плотной кристаллической решеткой, как твердые тела, что затрудняет получение четких изображений. Кристаллизовать ДНК удалось только в 1970-х, до этого для анализа использовались ее высушенные волокна. Их фотографии, однако, долгое время были недостаточно качественными, чтобы на их основании можно было делать выводы о структуре ДНК. Эту проблему смогла решить Розалинд Франклин.

До работы в Королевском колледже она изучала рентгеновскую кристаллографию у одного из лучших специалистов, Жака Меринга, который специализировался на анализе аморфных веществ. Совместно со своим подопечным, Раймондом Гослингом, она придумала способ повисить

точность рентгеновских снимков молекул ДНК. Во-первых, было решено уменьшить рассеивание рентгеновских лучей в воздухе, заполнив среду вокруг испускающего лучи аппарата водородом. Во-вторых, они подобрали такую концентрацию соли в растворе, содержащем ДНК, чтобы ее волокна имели достаточно плотную структуру. Рентгеновские лучи воздействовали на анализируемый образец в течение 62 часов, и в результате удалось получить достаточно качественное изображение – фото 51. Это позволило выдвигать обоснованные предположения о свойствах ДНК: о расстоянии между нуклеотидами, диаметре, а самое главное – о структуре в форме двойной спирали.

1) Кому принадлежит сделанная фотография (0,5 балла) и что на ней



изображено (0,5 балла)?

- 2) Чему равно расстояние между нуклеотидами в цепи ДНК? (0,5 балла)
- 3) Что относится к пуриновым основаниям (0,5 баллов, если указаны оба), что к пиримидиновым основаниям (0,5 баллов, если указаны оба)?
- 4) Сколько водородных связей между парой «гуанин - цитозин»? (0,5 балла)
- 5) Чем А- и В- формы ДНК отличаются от Z-формы? (1 балл)
- 6) Назовите основные отличия ядерной ДНК от митохондриальной ДНК (1 балл)

*Ответы к заданию №1.*

- 1) Розалинд Франклин, молекула ДНК
- 2) 0,34 нм
- 3) Пуриновые: аденин, гуанин; пиримидиновые: тимин, цитозин
- 4) 3
- 5) А- и В- спирали правозакрученные, Z- спираль левозакрученная
- 6) Ядерная ДНК линейная, митохондриальная - кольцевая;

**митохондриальная ДНК содержит только одну хромосому; митохондриальная ДНК в отличие от ядерной не содержит гистонов**

*Задание №2. Решите ситуационную задачу, ответьте на приведённые вопросы*

Женщина инфантильного сложения направлена в медико-генетическую консультацию по поводу бесплодия. При цитологическом обследовании соскоба слизистой рта половой хроматин не обнаружен.

- 1) Какое заболевание можно предположить у данной женщины? **(1 балл)**
- 2) Какой метод генетики человека нужно использовать для уточнения диагноза? **(1 балл)**
- 3) Напишите хромосомный набор данной женщины? **(1 балл)**

**Ответы к заданию №2.**

- 1) Синдром Шерешевского-Тернера
- 2) Цитогенетический метод
- 3) 45, XO

*Задание №3. Решите ситуационную задачу, ответьте на приведённые вопросы*

В приведённой ниже последовательности одного из генов произошло выпадение 9-го нуклеотида, а третий нуклеотид был заменён на тимин: А-А-Ц-Т-Г-Г-Ц-А-Т-А-А- Ц-Г-Ц.

- 1) Запишите мутации согласно общепринятой номенклатуре **(1 балл)**
- 2) К какому типу их можно отнести? **(1 балл)**
- 3) Если изменения произошли в гене аутосомно-рецессивного заболевания, проявится ли оно? **(1 балл)**

**Ответы к заданию №3.**

- 1) Выпадение нуклеотида - делеция, замена цитозина на тимин - транзигция
- 2) Генные мутации
- 3) Заболевание проявится в том случае, если рецессивный ген унаследован от обоих родителей (рецессивная гомозигота). При наличии одной копии рецессивного гена (гетерозигота) заболевание проявляться

**не будет**

*Задание №4. Выполните практические задания по технике пипетирования*

1. Отобрать 3 пробирки Эппендорф объемом 1,5 мл и установить их в магнитный штатив.
2. Добавить в каждую пробирку по 10 мкл ВКО комплексного.
3. Добавить в пробирки 250 мкл лизирующего раствора.
4. Внести в пробирки по 100 мкл клинических образцов (ротовая жидкость) для анализа.
5. Перемешать пробирки на центрифуге-вортексе в течение 5 секунд.

*Ответы к заданию №4.*

**1 балл – правильно держит в руке автоматический дозатор**

**3 балла – использует соответствующие друг другу дозаторы и наконечники**

**1 балл – правильно выставляет объем и присоединяет наконечник**

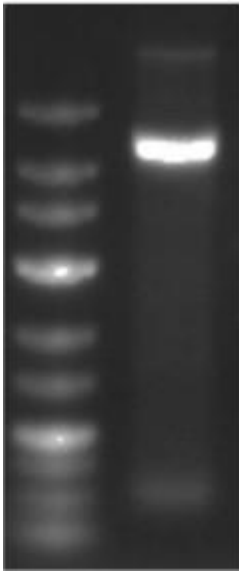
**2 балла – соблюдает технику набора жидкости**

**1 балл – меняет наконечники после каждого вида жидкости**

**2 балла – при работе за ПЦР-боксом использует средства индивидуальной защиты (маска, перчатки)**

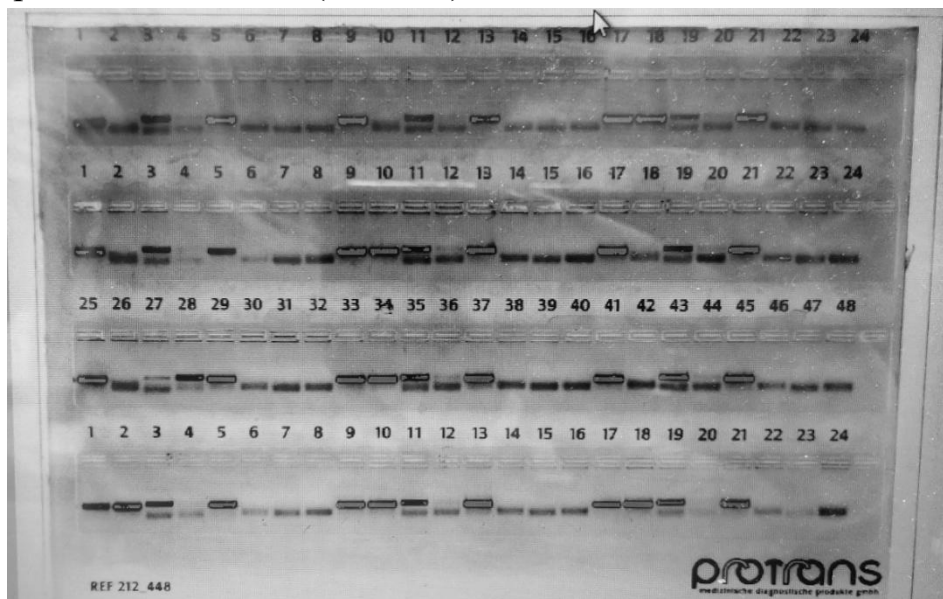
*Задание №5. Рассмотрите результаты ДНК электрофореза и ответьте на вопросы*

Перед вами изображен результат ДНК электрофореза маркера длин (длины фрагментов: 25, 50, 75, 100, 150, 200, 300, 400, 500, 700 п.н.) и образца. Определите приблизительную длину целевого продукта (яркая полоса) в образце (**1 балл**).



1) Проанализируйте данные электрофореграмм, полученные при проведении исследования двух групп людей (а, б) на наличие гена мышечной дистрофии. Выберите для каждой электрофореграммы соответствующие результаты:

1. Больны дистрофией – 29 человек, являются носителями – 16 человек, здоровы – 51 человек.
2. Больны дистрофией – 16 человек, являются носителями – 29 человек, здоровы – 51 человек.
3. Больны дистрофией – 20 человек, являются носителями – 35 человек, здоровы – 17 человек.
4. Больны дистрофией – 20 человек, являются носителями – 17 человек, здоровы – 35 человек **(2 балла)**.



a)



б)

- 2) Проведите детекцию результатов гель-электрофореза. Установите количество носителей полиморфного варианта гена (1 балл).



*Ответы к заданию №5.*

1) 600

2) 1А, 4Б

3) 14