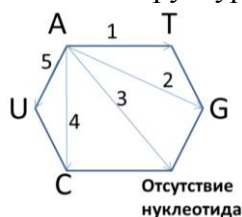


**ЗАДАНИЯ**  
**практического тура заключительного этапа XXXII Всероссийской**  
**олимпиады школьников по биологии. 2015-16 уч. год. 10 класс**

**ГЕНЕТИКА**

Уникальным источником информации о функции генов человека является анализ генотипа и фенотипа ныне живущих людей. Известно, что генетические различия между людьми являются результатом накопления мутаций в клетках половой линии.

1. Оцените среднее количество мутационных событий на один нуклеотид генома человека в ныне существующей популяции людей. Размер человечества на 22 апреля 2016 года равен 7425 миллионам человек, средний размер генома человека – 2981,6 миллионов пар нуклеотидов, число новых мутаций на одну гамету – примите равным 40.
2. Не все мутации могут происходить с одинаковой частотой. Ранжируйте по вероятности возникновения мутационные события, затрагивающие аденин на рисунке ниже (используя знания о структуре ДНК и процессе репарации).



3. Мутации могут передаваться в популяции из поколения в поколение. В базе данных dbSNP в настоящее время хранится информация о 16,5 миллионах вариативных нуклеотидов генома, описанных в человеческих популяциях у нескольких десятков тысяч доноров ДНК. Объясните, почему описанное количество вариативных нуклеотидов значительно меньше, чем общий размер генома человека.
4. Оцените, какая часть от общего числа всех новых мутаций, возникающих у человека, представляет собой доминантные летали, а какая - вызывает доминантные моногенные заболевания, если порядка 10% беременностей завершаются спонтанным абортom, не сопровождающимся хромосомными аномалиями, а примерно 7 младенцев на 1000 страдают от доминантных аутосомных и сцепленных с полом генетических заболеваний.

Мутации по типу потери функции для некоторых генов человека могут приводить к первичным иммунодефицитам. Проявление иммунодефицита зависит от того, что регулировал ген, в котором произошла мутация, и каковы были функции белка, ген которого мутировал. Откройте видеофайлы 1\_рекомбинация генов TCR и антител, 2\_презентация антигена Т клетке и 3\_TCR Т клетки узнает антиген, и посмотрите видео в указанном порядке. Сопроводительный текст приведен в отдельном файле text.pdf . Ответьте на вопросы, связанные с функциями белков и генов, вовлеченных в образование и функционирование рецепторов Т-лимфоцитов.

5. Отметьте, для каких генов мутации с потерей функции кодируемыми ими белками будут приводит к снижению числа В-лимфоцитов либо Т- лимфоцитов. Учтите, что в случае неспособности лимфоцита создать работающий комплекс из рецептора и всех необходимых для его активации белков, такой лимфоцит погибнет. Обратите внимание, что в задании иногда приведены кондиционные мутации, которые будут происходить только в определенных типах клеток организма, но будут отсутствовать во всех остальных типах клеток. Учтите, что в отличие от механизма перестройки генов, механизм передачи внутриклеточного сигнала существенно различается у Т- и В-лимфоцитов.
6. Охарактеризуйте киназы, участвующие в передаче сигнала от Т-клеточного рецептора.
7. Ответьте, верны или нет предложенные суждения.

Фамилия \_\_\_\_\_  
Имя \_\_\_\_\_  
Регион \_\_\_\_\_  
Шифр \_\_\_\_\_

Шифр \_\_\_\_\_  
Рабочее место \_\_\_\_\_  
Итого: \_\_\_\_\_

### ГЕНЕТИКА. ЛИСТ ОТВЕТОВ

1. Для одного случайно выбранного нуклеотида генома человека в ныне существующей популяции людей должно жить приблизительно \_\_\_\_\_ человек, у которых в этом месте произошла новая мутация. Приведите ниже Ваш расчет \_\_\_\_\_ (1,5 балла).

2. Заполните таблицу ниже кодами (2,5 балла, по 0,25 за ячейку):

А) такая мутация у человека невозможна, Б) наиболее вероятная мутация, В) менее вероятная мутация, Г) еще менее вероятная мутация;

Д) делеция, Е) дупликация, Ж) транзиция, З) трансверсия.

| Тип мутации | 1. А → Т | 2. А → G | 3. А → отсутствие нуклеотида | 4. А → С | 5. А → U |
|-------------|----------|----------|------------------------------|----------|----------|
| Вероятность |          |          |                              |          |          |
| Названия    |          |          |                              |          |          |

3. Объясните, почему описанное в dbSNP количество вариабельных нуклеотидов значительно меньше, чем общий размер генома человека \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Когда возникла большая часть мутаций из dbSNP? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ (3 балла).

4. На долю доминантных леталей приходится (приведите расчет) \_\_\_\_\_ от общего числа новых мутаций; на долю вызывающих доминантные заболевания – \_\_\_\_\_ (приведите расчет). Большая часть новых мутаций с точки зрения их влияния на приспособленность генотипа являются \_\_\_\_\_ (3 балла).

5. Обозначьте наличие в организме с мутацией нормального числа лимфоцитов определенного типа знаком плюс, а отсутствии – знаком минус (3 балла, по 0,25 за ячейку).

|          | ZAP70 | Rag1 | CD45 | CD3ε | Кондиционная мутация CD80 в Т-клетках | Кондиционная мутация DNA-ПК в Т-клетках |
|----------|-------|------|------|------|---------------------------------------|---|
| Т-клетки |       |      |      |      |                                       |   |
| В-клетки |       |      |      |      |                                       |   |

6. Охарактеризуйте киназы, участвующие в передаче сигнала от TCR (3 балла, по 0,25 за ячейку)

| Киназа | Её белки-субстраты | Где находится в неактивном состоянии | Активна/неактивна в фосфорилированном состоянии | Какую аминокислоту фосфорилирует |
|--------|--------------------|--------------------------------------|---|----------------------------------|
| Fyn    |                    |                                      |   |                                  |
| Lck    |                    |                                      |   |                                  |
| ZAP70  |                    |                                      |   |                                  |

7. Ответьте, верны или нет следующие суждения, характеризующие активацию лимфоцитов и перестройки их рецепторов, основываясь на Ваших знаниях, логике и информации из просмотренных видеофайлов (4 балла, по 0,5 за правильный ответ):

| Суждение   | Верно | Неверно |
|--|-------|---------|
| И в Т-лимфоцитах, и в В-лимфоцитах перестройки генов иммунных рецепторов происходят у одной клетки как минимум в двух локусах  |       |         |
| CD4 <sup>+</sup> Т-лимфоциты узнают антигенный пептид в комплексе с молекулой МНС I класса, а CD8 <sup>+</sup> Т-лимфоциты – в комплексе с молекулой МНС II класса               |       |         |
| Если обработать Т-лимфоциты стауроспорином, неспецифическим блокатором протеинкиназ, то они не смогут активироваться и затем погибнут  |       |         |
| Для всех Т-лимфоцитов характерно наличие на плазматической мембране белка CD40L, а для всех антигенпрезентирующих клеток - наличие на плазматической мембране белка CD40         |       |         |
| Последовательности RSS являются истинными (симметричными) палиндромами   |       |         |
| При удалении части ДНК из хромосомы в ходе соматической рекомбинации внутри этой ДНК оказываются «лишние» сегменты иммуноглобулиновых генов, не участвующие в создании рецептора |       |         |
| В составе каждой полипептидной цепи белкового комплекса CD3 имеется аминокислота тирозин   |       |         |
| Во всех лимфоцитах нашего организма содержится одинаковое количество ДНК   |       |         |