

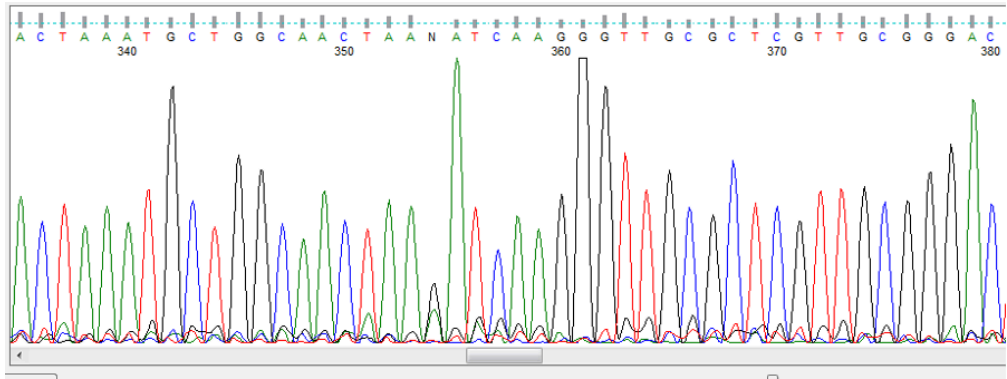
Большие вызовы 2023. Генетика и биомедицина

8:00—12:45 15 апр 2023 г.

№ 1, вариант 1

2 балла

Секвенирование — это метод определения последовательности мономеров в нерегулярном полимере. Перед вами результаты секвенирования ДНК методом Сэнгера.



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Какая нуклеотидная замена произошла? В секвенограмме она обозначена буквой *N*.

☐ $G \rightarrow A$

☐ $G \rightarrow T$

☐ $G \rightarrow C$

☐ $C \rightarrow A$

☐ $C \rightarrow T$

Как называется такое состояние гена в организме?

☐ Гомозигота

☐ Гетерозигота

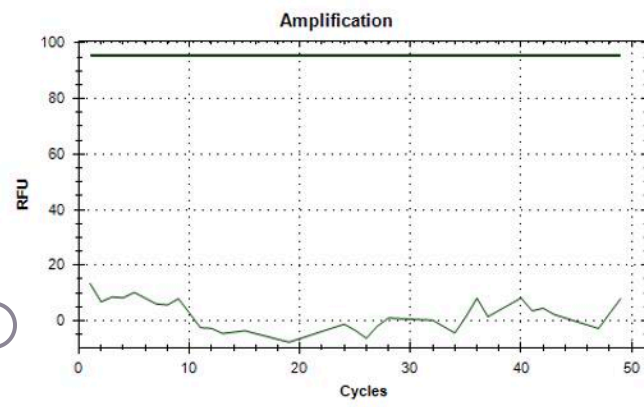
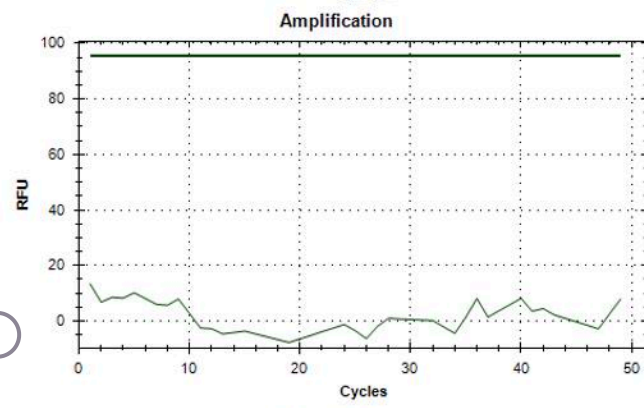
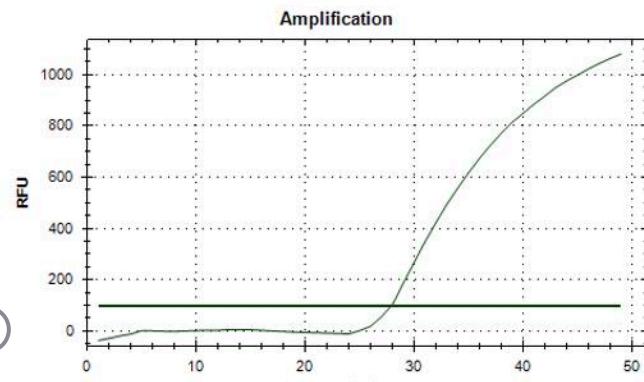
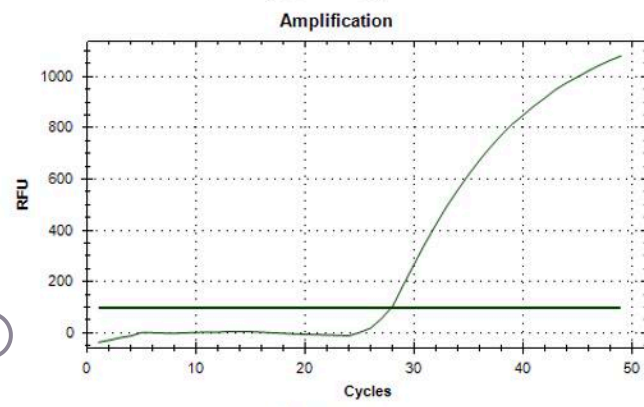
☐ Моносомия

☐ Гаплонедостаточность

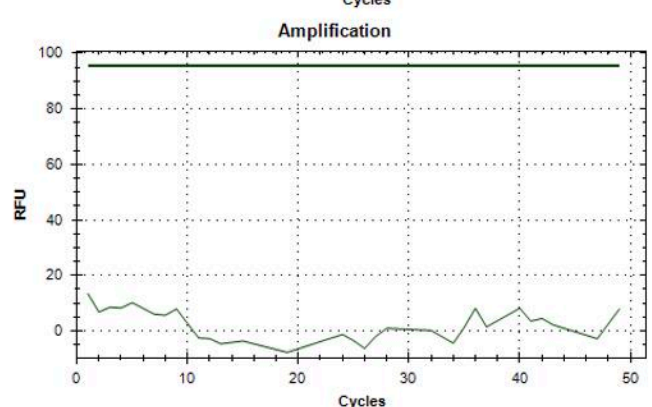
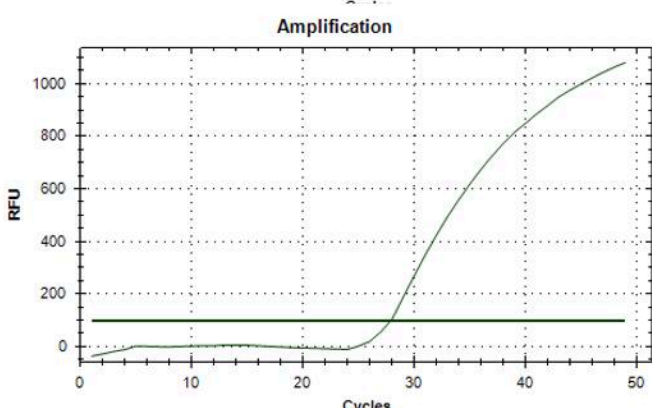
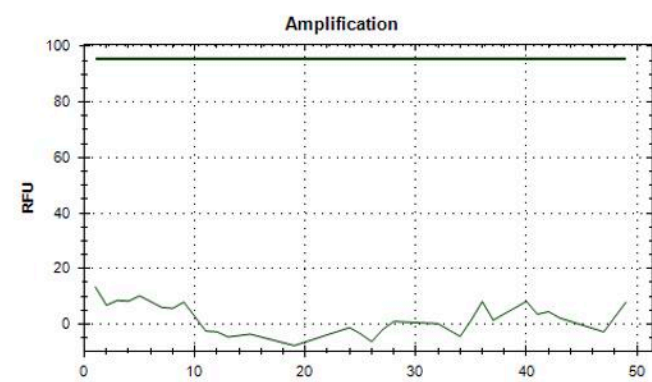
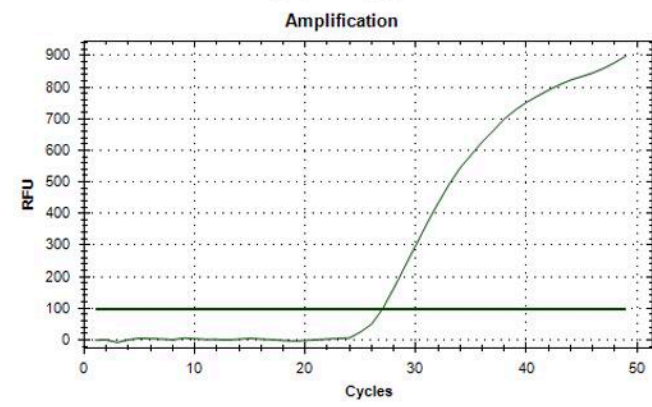
Для быстрого определения данной мутации был создан ПЦР-тест на основе аллель-специфичной ПЦР. Какой картине результатов соответствует секвенограмма?

[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Праймер 1



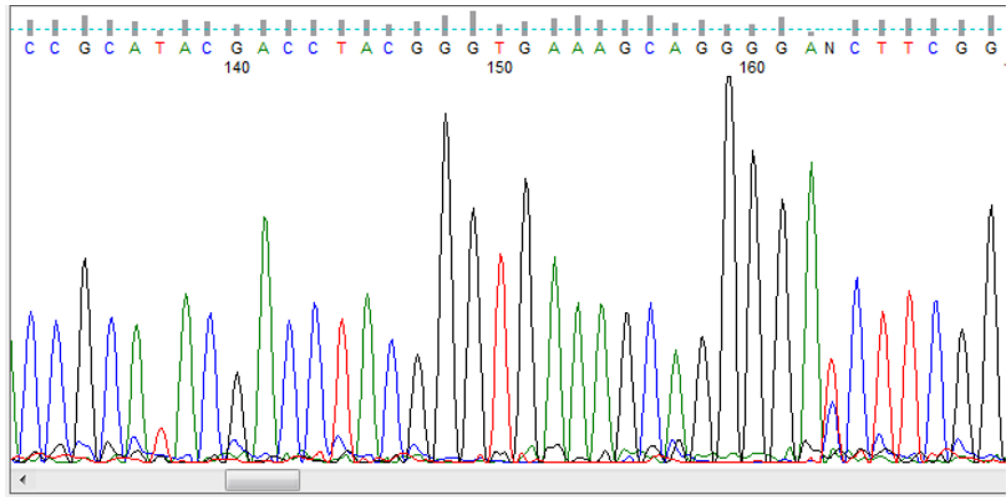
Праймер 2



№ 1, вариант 2

2 балла

Секвенирование — это метод определения последовательности мономеров в нерегулярном полимере. Перед вами результаты секвенирования ДНК методом Сэнгера.



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Какая нуклеотидная замена произошла? В секвенограмме она обозначена буквой *N*.

☐ $G \rightarrow A$

☐ $G \rightarrow T$

☐ $G \rightarrow C$

☐ $C \rightarrow A$

☐ $C \rightarrow T$

Как называется такое состояние гена в организме?

☐ Гомозигота

☐ Гетерозигота

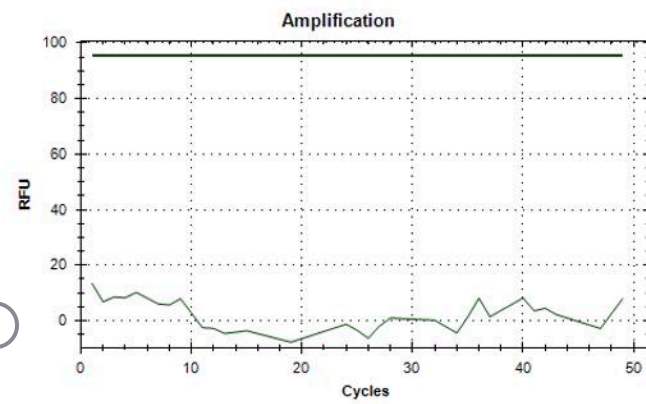
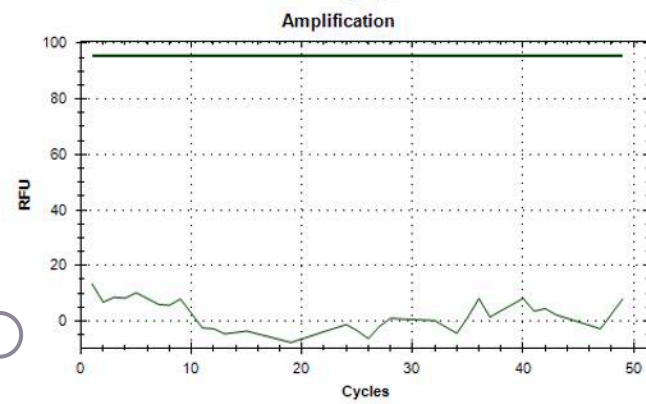
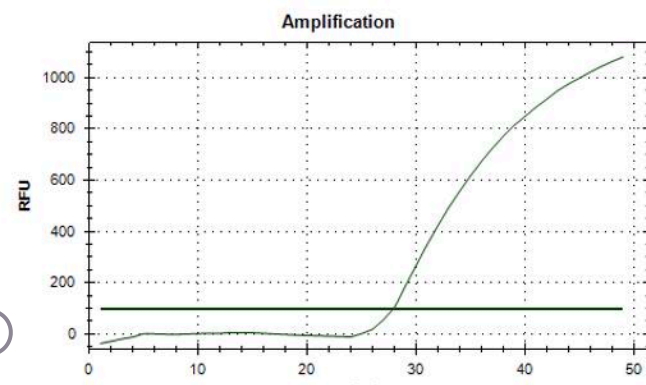
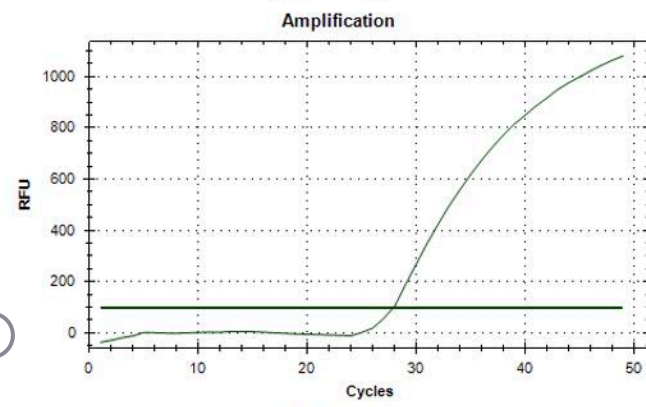
☐ Моносомия

☐ Гаплонедостаточность

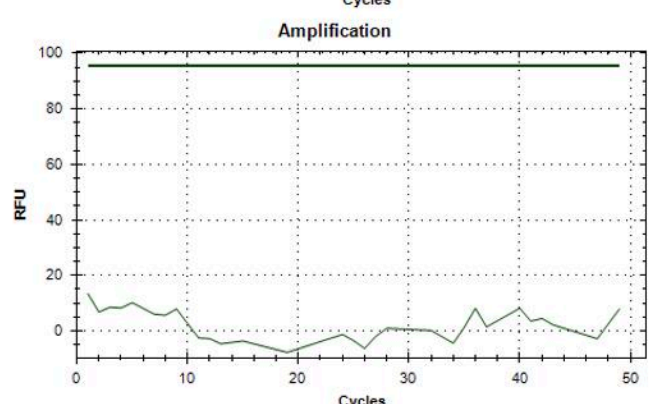
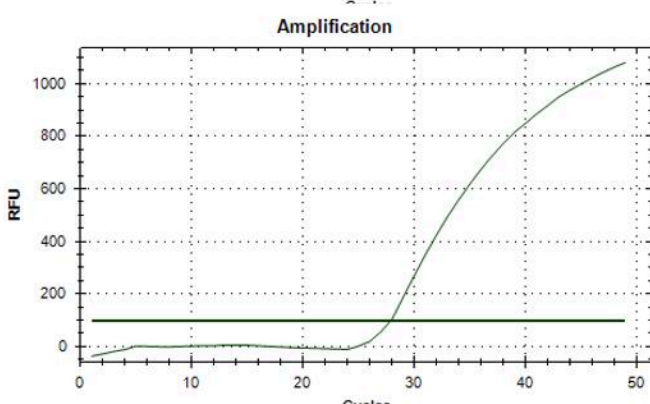
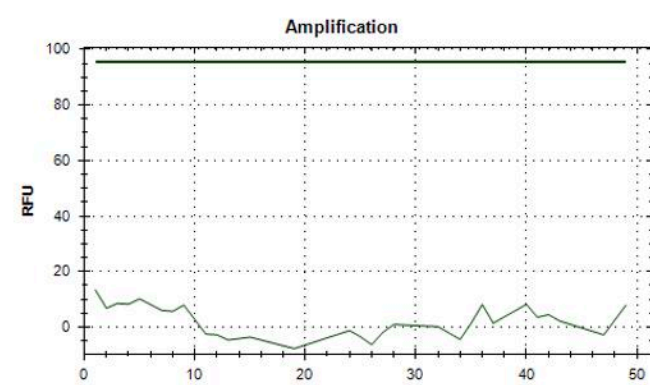
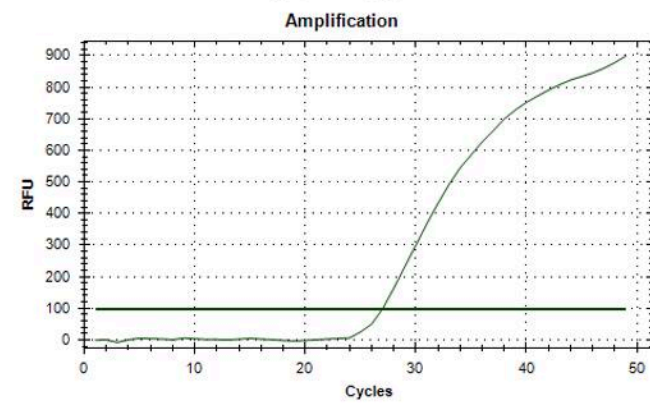
Для быстрого определения данной мутации был создан ПЦР-тест на основе аллель-специфичной ПЦР. Какой картине результатов соответствует секвенограмма?

[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Праймер 1



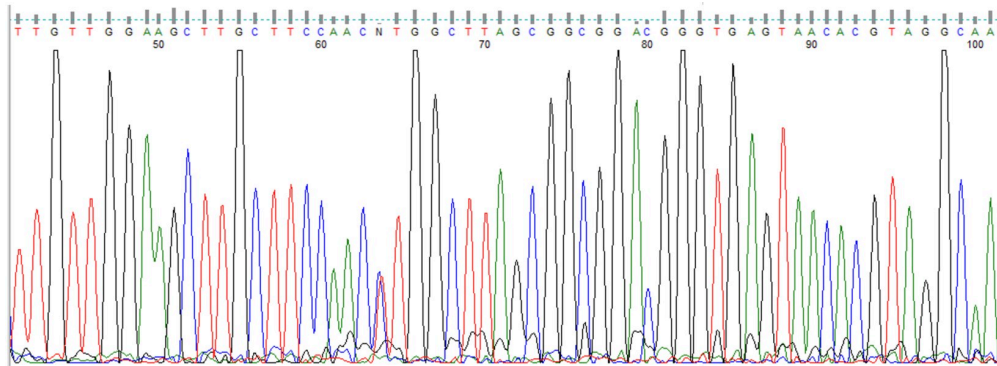
Праймер 2



№ 1, вариант 3

2 балла

Секвенирование — это метод определения последовательности мономеров в нерегулярном полимере. Перед вами результаты секвенирования ДНК методом Сэнгера.



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Какая нуклеотидная замена произошла? В секвенограмме она обозначена буквой *N*.

☐ $G \rightarrow A$

☐ $G \rightarrow T$

☐ $G \rightarrow C$

☐ $C \rightarrow A$

☐ $C \rightarrow T$

Как называется такое состояние гена в организме?

☐ Гомозигота

☐ Гетерозигота

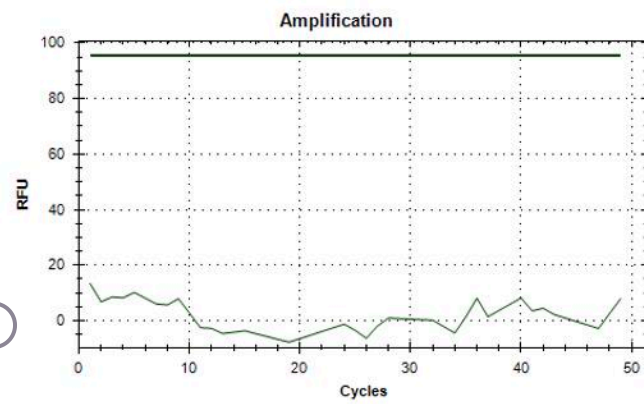
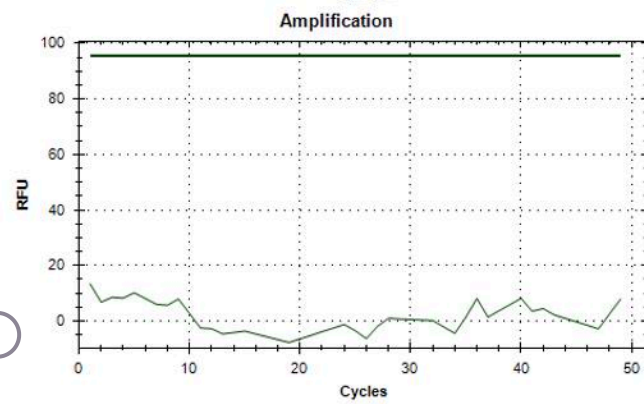
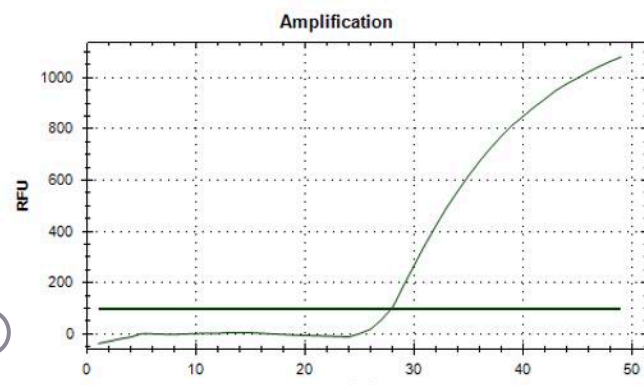
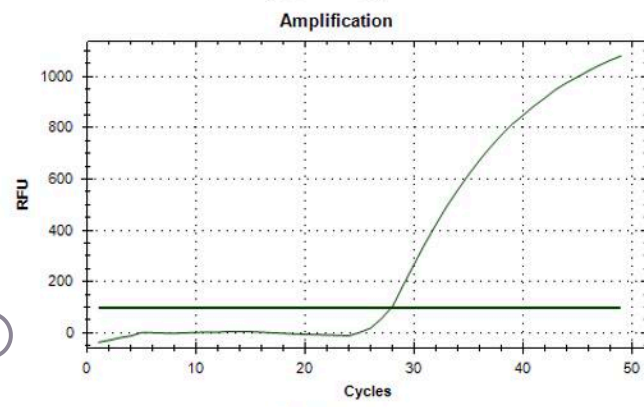
☐ Моносомия

☐ Гаплонедостаточность

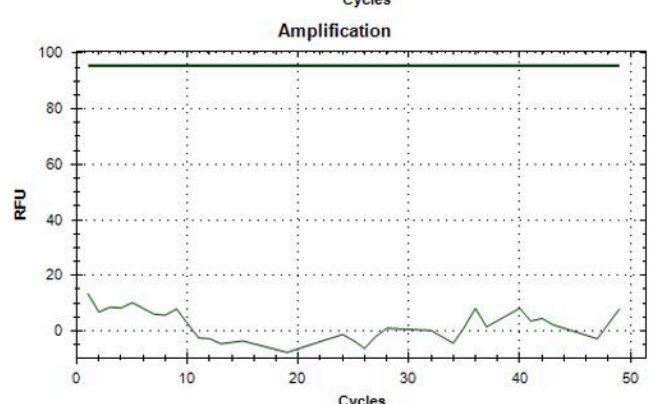
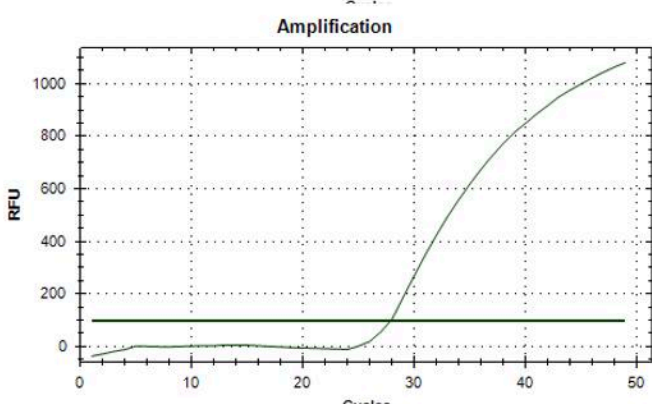
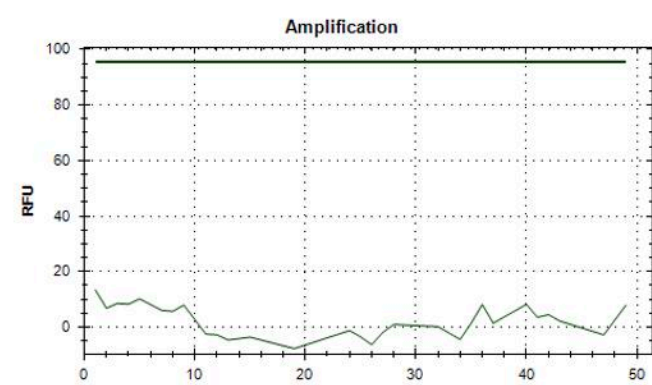
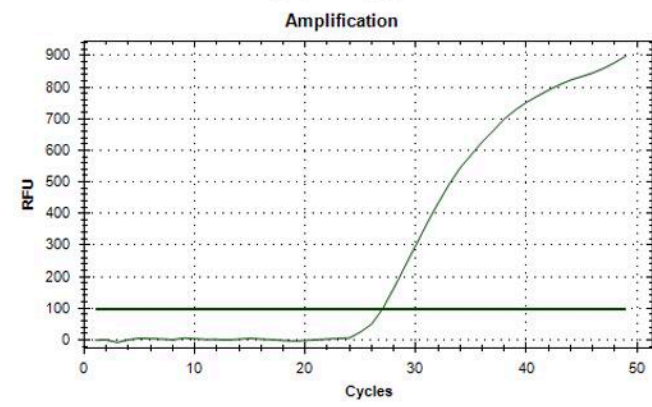
Для быстрого определения данной мутации был создан ПЦР-тест на основе аллель-специфичной ПЦР. Какой картине результатов соответствует секвенограмма?

[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Праймер 1



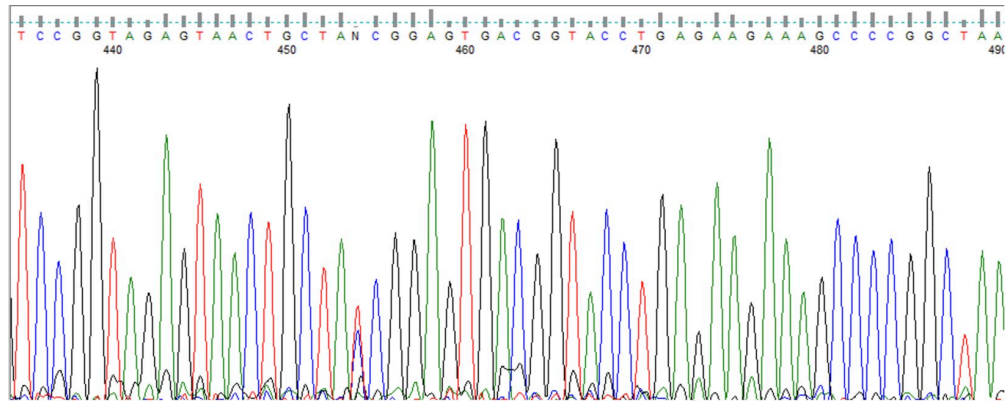
Праймер 2



№ 1, вариант 4

2 балла

Секвенирование — это метод определения последовательности мономеров в нерегулярном полимере. Перед вами результаты секвенирования ДНК методом Сэнгера.



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Какая нуклеотидная замена произошла? В секвенограмме она обозначена буквой *N*.

☐ $G \rightarrow A$

☐ $G \rightarrow T$

☐ $G \rightarrow C$

☐ $C \rightarrow A$

☐ $C \rightarrow T$

Как называется такое состояние гена в организме?

☐ Гомозигота

☐ Гетерозигота

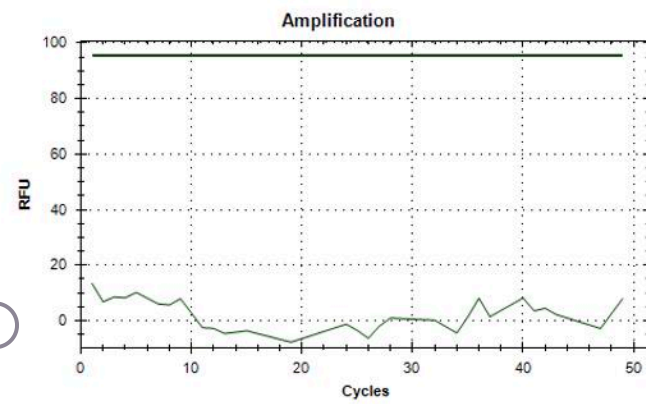
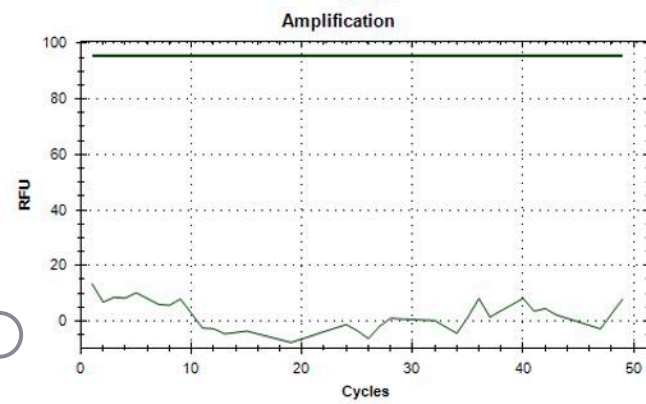
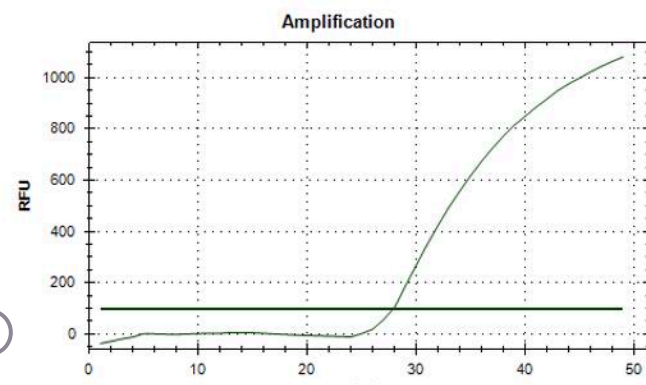
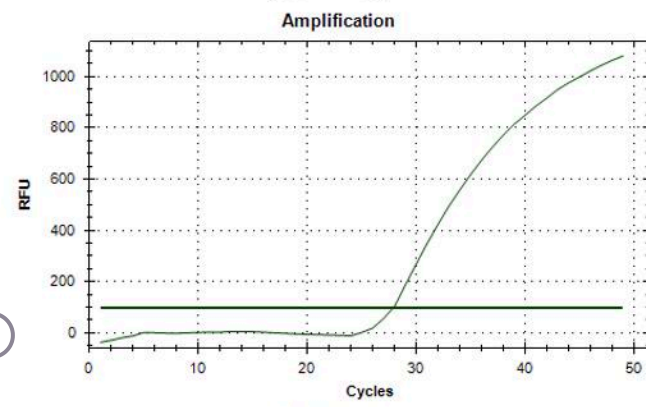
☐ Моносомия

☐ Гаплонедостаточность

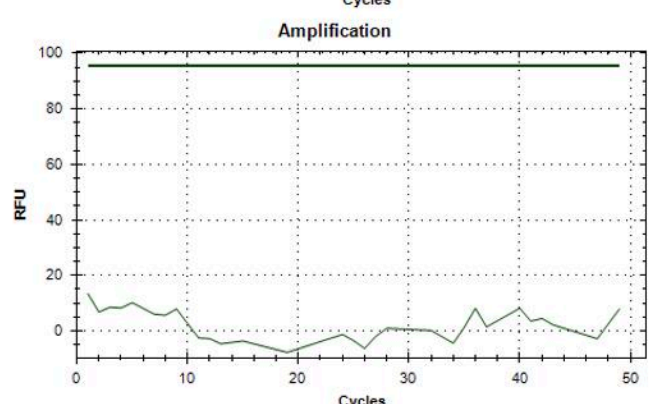
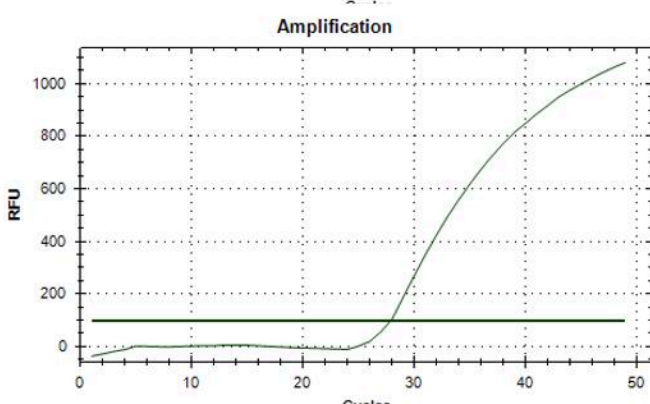
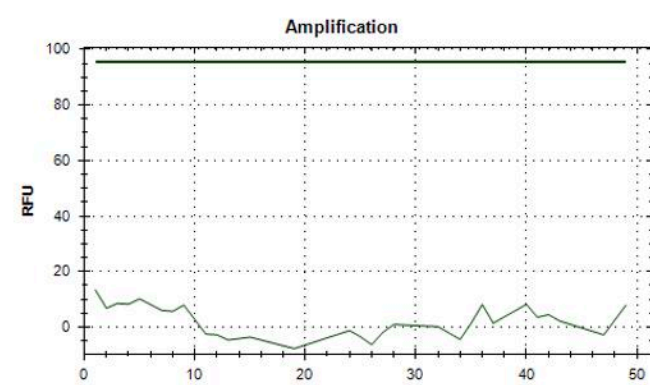
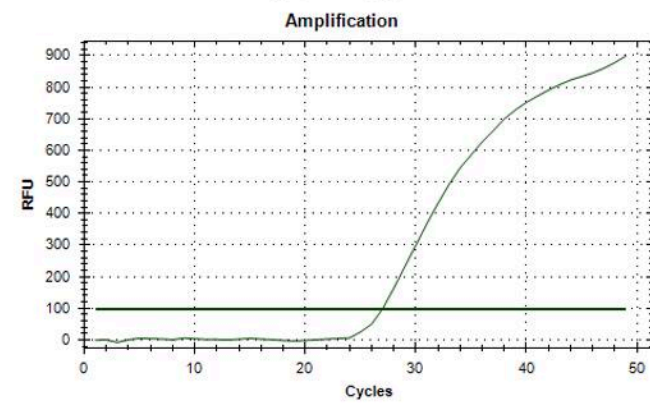
Для быстрого определения данной мутации был создан ПЦР-тест на основе аллель-специфичной ПЦР. Какой картине результатов соответствует секвенограмма?

[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Праймер 1



Праймер 2



2 балла

В геноме эукариотических организмов содержатся короткие повторяющиеся последовательности — *STR*. Обычно *STR*-локусы имеют большое разнообразие аллелей в популяциях, при этом разные индивидуумы обладают уникальными наборами, или профилями, аллелей *STR*. Вследствие этого данные локусы используют для криминалистических анализов. Например, в США применяется базовый набор из 13 локусов *STR*, созданный в 1996 году: CSF1PO, FGA, TH01, TPOX, VWA, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51 и D21S11.

- Ниже представлена последовательность двух аллелей одного из этих локусов для некоего человека. Определите число повторяющихся последовательностей в данных аллелях, если известно, что это тетрануклеотидный повтор.

D5S818

allele 1: 5'–CAATCATAGCCACAAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATACC AAAGAG–3'

allele 2: 5'–CAATCATAGCCACAAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATACC AAAGAG–3'

Ответ:

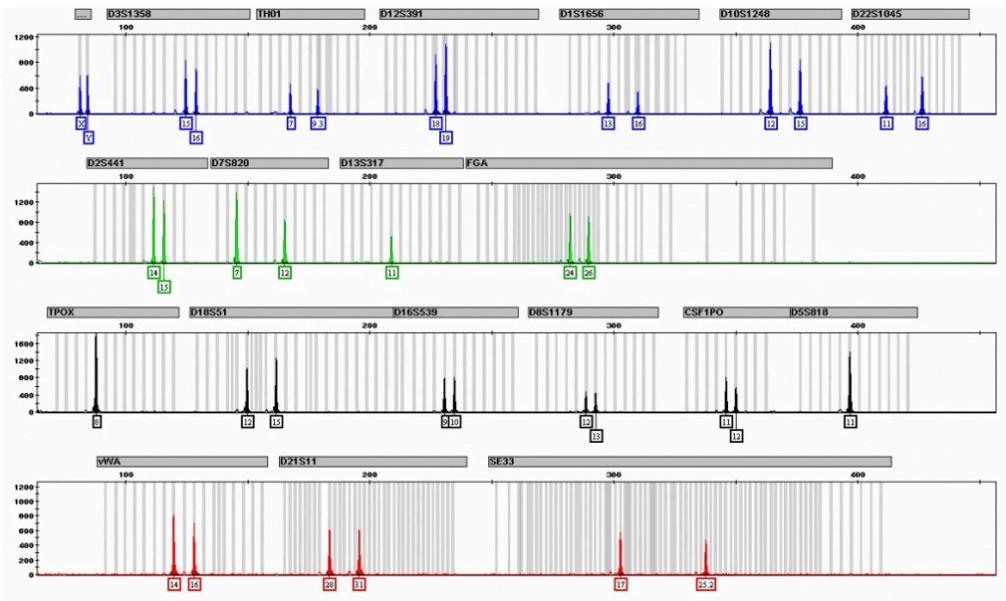
allele 1:

allele 2:

- Частота встречаемости данных аллелей в некоторой популяции составляет *D5S818 allele 1* 0.0106 *D5S818 allele 2* 0.0198. Определите вероятность встречи в этой популяции человека с таким же генотипом. Ответ выразите в процентах, округлите до тысячных.

Ответ:

- Может ли человек, чей *STR*-профиль приведён на рисунке ниже, быть ближайшим родственником (родители, дети, родные братья и сестры) исследуемого?



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

☐ Да ☐ Нет

2 балла

В геноме эукариотических организмов содержатся короткие повторяющиеся последовательности — *STR*. Обычно *STR*-локусы имеют большое разнообразие аллелей в популяциях, при этом разные индивидуумы обладают уникальными наборами, или профилями, аллелей *STR*. Вследствие этого данные локусы используют для криминалистических анализов. Например, в США применяется базовый набор из 13 локусов *STR*, созданный в 1996 году: CSF1PO, FGA, TH01, TPOX, VWA, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51 и D21S11.

- Ниже представлена последовательность двух аллелей одного из этих локусов для некоего человека. Определите число повторяющихся последовательностей в данных аллелях, если известно, что это тетрануклеотидный повтор.

CSF1PO

allele 1: 5'–GGCCATCTTCAGATAGATAGATAGATA
GATAGATAGATAGATGCTAGTCC–3'

allele 2: 5'–GGCCATCTTCAGATAGATAGATAGATA
GATAGATAGATAGATGCTAGTCC–3'

Ответ:

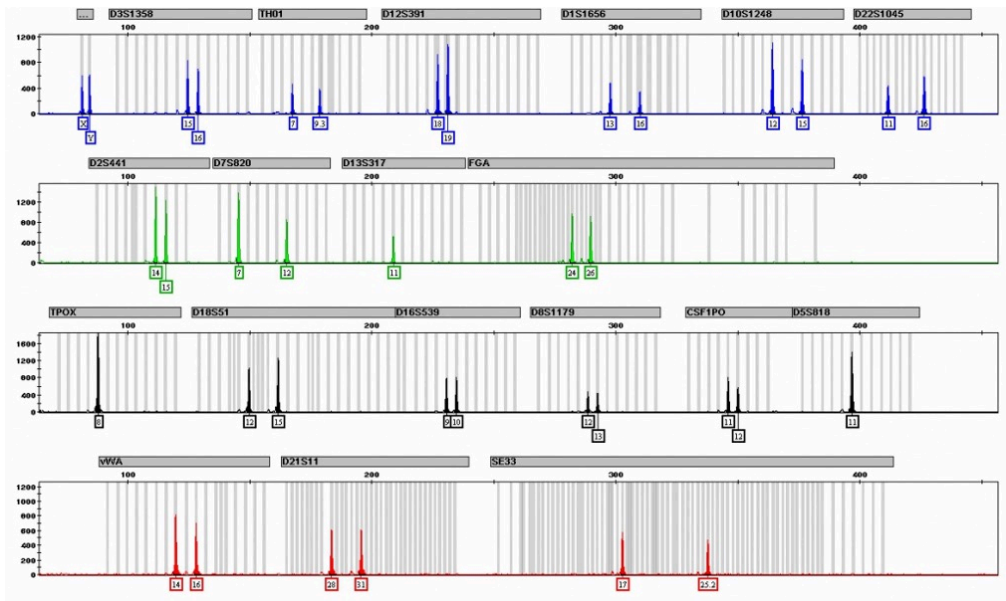
allele 1:

allele 2:

- Частота встречаемости данных аллелей в некоторой популяции составляет *CSF1PO allele 1* 0.0656 *CSF1PO allele 2* 0.0656. Определите вероятность встречи в этой популяции человека с таким же генотипом. Ответ выразите в процентах, округлите до тысячных.

Ответ:

- Может ли человек, чей *STR*-профиль приведён на рисунке ниже, быть ближайшим родственником (родители, дети, родные братья и сестры) исследуемого?



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

☐ Да ☐ Нет

2 балла

В геноме эукариотических организмов содержатся короткие повторяющиеся последовательности — *STR*. Обычно *STR*-локусы имеют большое разнообразие аллелей в популяциях, при этом разные индивидуумы обладают уникальными наборами, или профилями, аллелей *STR*. Вследствие этого данные локусы используют для криминалистических анализов. Например, в США применяется базовый набор из 13 локусов *STR*, созданный в 1996 году: CSF1PO, FGA, TH01, TPOX, VWA, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51 и D21S11.

- Ниже представлена последовательность двух аллелей одного из этих локусов для некоего человека. Определите число повторяющихся последовательностей в данных аллелях, если известно, что это тетрануклеотидный повтор.

D7S820

allele 1: 5'– CCTCATTGACGATAGATAGATAGATAGATAGATACATAGTCAG– 3'

allele 2: 5'– CCTCATTGACGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATA
GATAGATAGATAGATACATAGTCAG– 3'

Ответ:

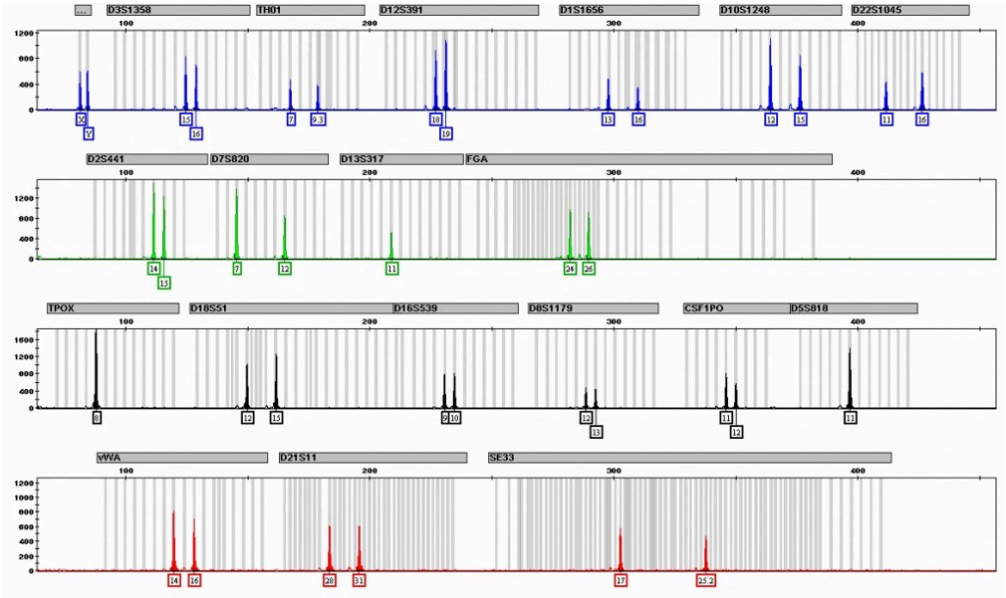
allele 1:

allele 2:

- Частота встречаемости данных аллелей в некоторой популяции составляет *D7S820 allele 1* 0.05 *D7S820 allele 2* 0.1361. Определите вероятность встречи в этой популяции человека с таким же генотипом. Ответ выразите в процентах, округлите до тысячных.

Ответ:

- Может ли человек, чей *STR*-профиль приведён на рисунке ниже, быть ближайшим родственником (родители, дети, родные братья и сестры) исследуемого?



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

☐ Да ☐ Нет

2 балла

В геноме эукариотических организмов содержатся короткие повторяющиеся последовательности — *STR*. Обычно *STR*-локусы имеют большое разнообразие аллелей в популяциях, при этом разные индивидуумы обладают уникальными наборами, или профилями, аллелей *STR*. Вследствие этого данные локусы используют для криминалистических анализов. Например, в США применяется базовый набор из 13 локусов *STR*, созданный в 1996 году: CSF1PO, FGA, TH01, TPOX, VWA, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51 и D21S11.

- Ниже представлена последовательность двух аллелей одного из этих локусов для некоего человека. Определите число повторяющихся последовательностей в данных аллелях, если известно, что это тетрануклеотидный повтор.

D8S1179

allele 1: 5'– GTTCATTTTCATCTATCTATCTATCTATCTATC

TATCTATCTATCTATCTATCTACGAATGTACA– 3'

allele 2: 5'– GTTCATTTTCATCTATCTATCTATCTATCTATC

TATCTATCTATCTATCTATCTACGAATGTACA– 3'

Ответ:

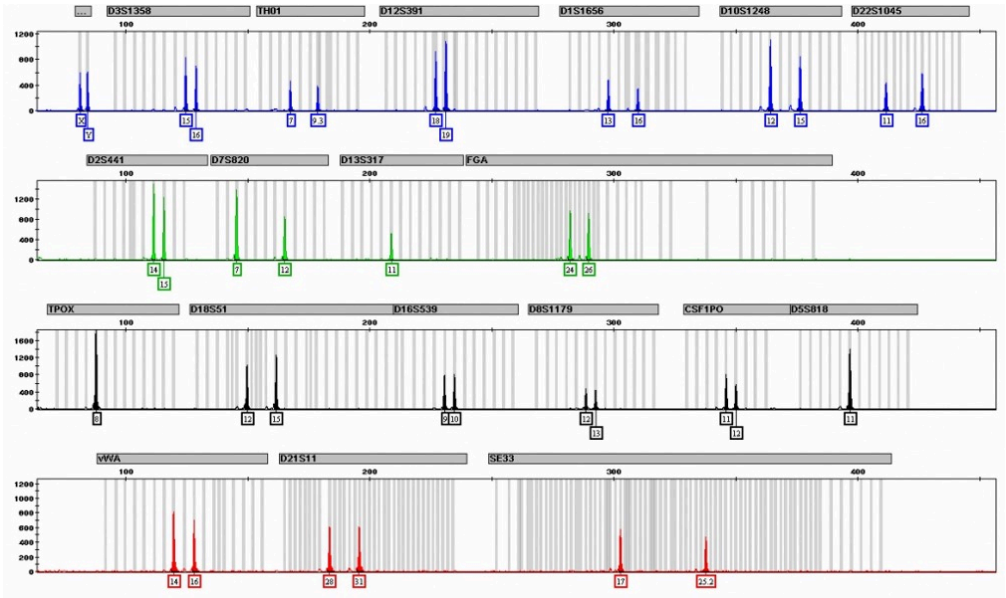
allele 1:

allele 2:

- Частота встречаемости данных аллелей в некоторой популяции составляет *D8S1179 allele 1* 0.0787 *D8S1179 allele 2* 0.0787. Определите вероятность встречи в этой популяции человека с таким же генотипом. Ответ выразите в процентах, округлите до тысячных.

Ответ:

- Может ли человек, чей *STR*-профиль приведён на рисунке ниже, быть ближайшим родственником (родители, дети, родные братья и сестры) исследуемого?



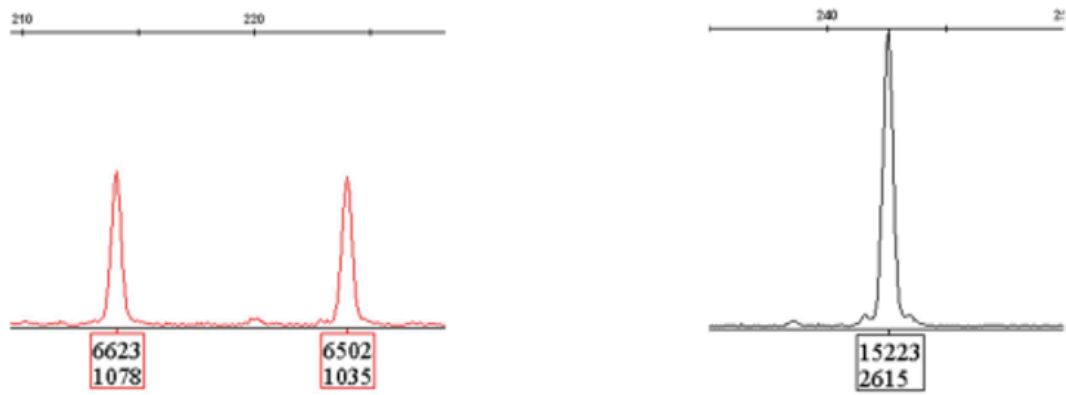
[Открыть изображение в новой вкладке](#)

☐ Да ☐ Нет

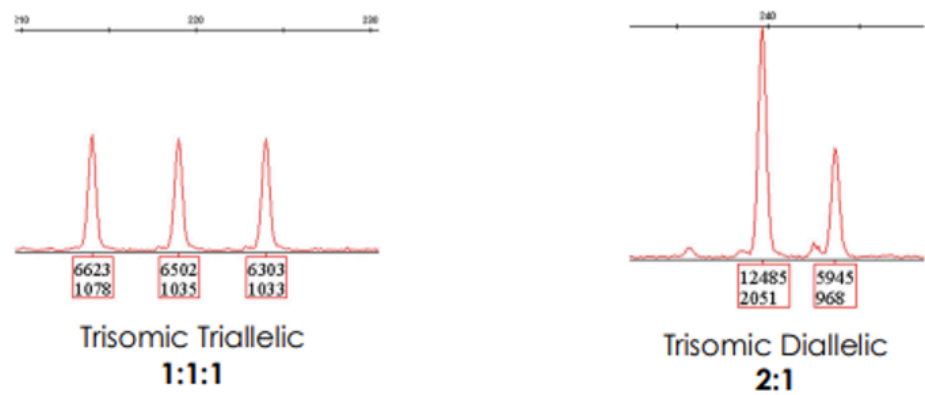
2 балла

STR-локусы также могут быть использованы для выявления геномных мутаций.

Для диагностики трисомий используют набор *STR*-маркеров, которые располагаются на соответствующих хромосомах (13, 18, 21, x-хромосомы). в норме, если человек имеет два разных аллеля, то в результате капиллярного электрофореза будет видно два пика с одинаковой интенсивностью флуоресценции (соотношение между площадью и высотой флуоресцентных пиков составляет 1 : 1). Если человек имеет два одинаковых аллеля, то будет наблюдаться один пик, что невозможно использовать для интерпретации результата. Поэтому для каждой хромосомы используют несколько маркеров.



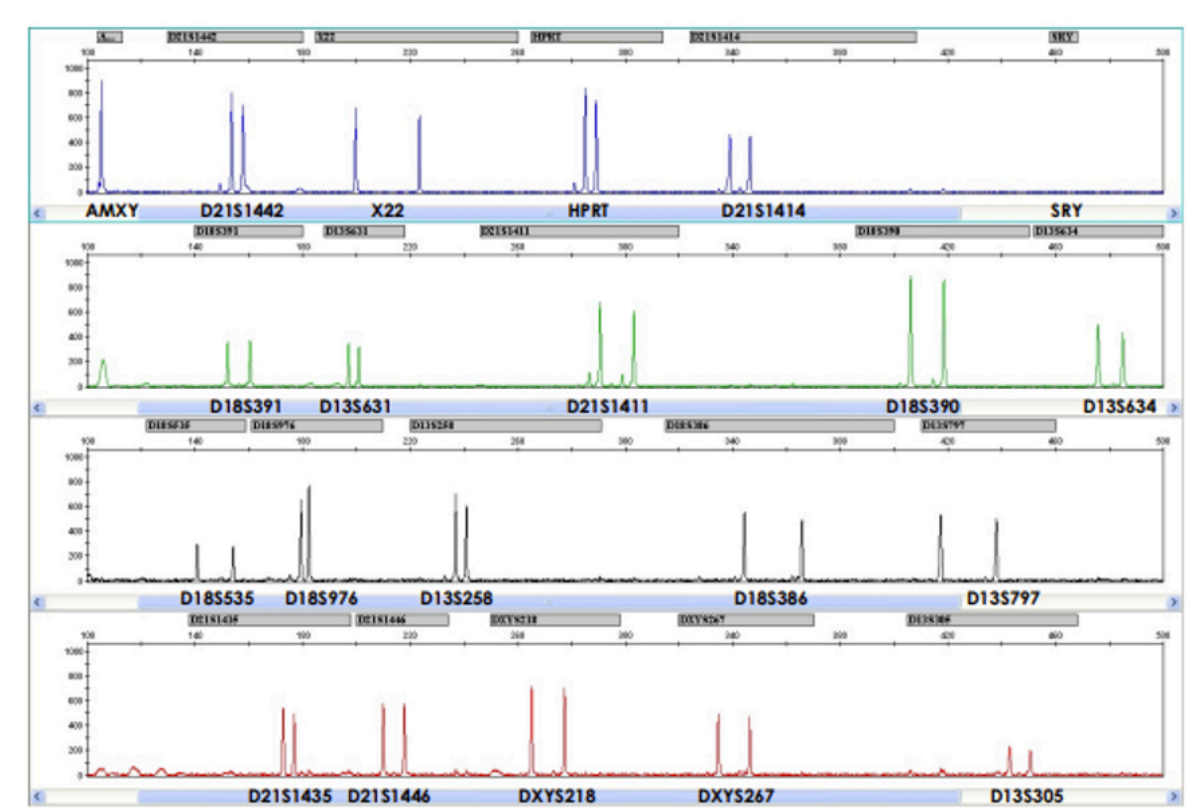
В образце, в котором присутствует трисомия, можно увидеть либо три пика, имеющих одинаковую интенсивность и соотношение между площадями 1 : 1 : 1, либо два несбалансированных пика с соотношением площадей 2 : 1 (две хромосомы имеют одинаковое число повторов, а третья отличается).



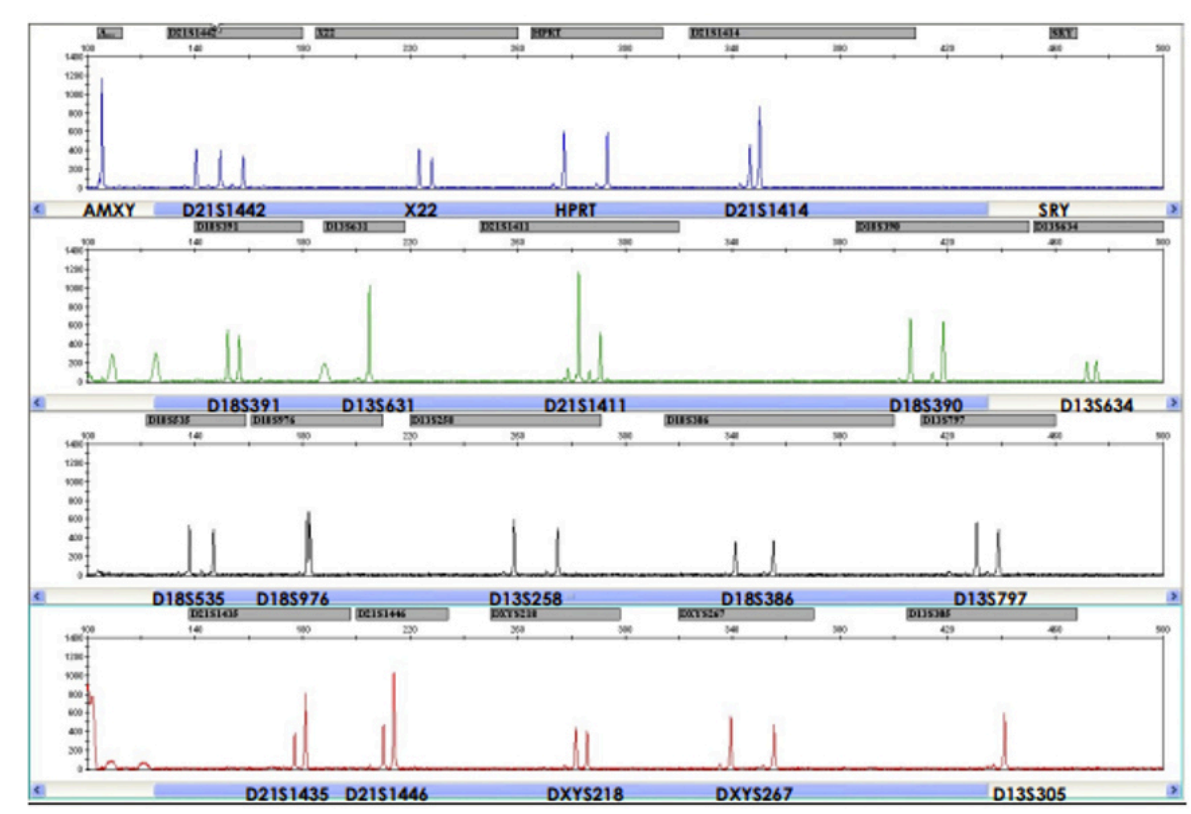
В таблице приведены наборы *STR*-локусов для идентификации трисомий по 13, 18, 21, x-хромосомам. Приведено название маркера, флуорофор, который использовался для детекции этого маркера на капиллярном электрофорезе, локус на хромосоме.

x-хромосома	21 хромосома
<i>AMXY</i> 6- <i>Fam</i> - <i>Xp</i> 22.1 <i>Yp</i> 11.2 <i>X22</i> 6- <i>Fam</i> <i>Xq</i> 28 <i>Yq</i> (<i>PAR</i> 2) <i>HPRT</i> 6- <i>Fam</i> <i>Xq</i> 26.1 <i>SRY</i> 6- <i>Fam</i> - <i>Yp</i> 11.2 <i>DXYS</i> 218 <i>PET</i> <i>Xp</i> 22.32 <i>Yp</i> 11.3 (<i>PAR</i> 1) <i>DXYS</i> 267 <i>PET</i> <i>Xq</i> 21.31 <i>Yp</i> 11.31	<i>D21S</i> 1414 6- <i>Fam</i> 21 <i>q</i> 21 <i>D21S</i> 1442 6- <i>Fam</i> 21 <i>q</i> 11.11 <i>D21S</i> 1411 <i>VIC</i> 21 <i>q</i> 22.3 <i>D21S</i> 1435 <i>PET</i> 21 <i>q</i> 21 <i>D21S</i> 1446 <i>PET</i> 21 <i>q</i> 22.3- <i>ter</i>
18 хромосома	13 хромосома
<i>D18S</i> 391 <i>VIC</i> 18 <i>p</i> 11.2 <i>D18S</i> 390 <i>VIC</i> 18 <i>q</i> 22.2 <i>D18S</i> 976 <i>NED</i> 18 <i>p</i> 11.31 <i>D18S</i> 535 <i>NED</i> 18 <i>q</i> 12.2 <i>D18S</i> 386 <i>NED</i> 18 <i>q</i> 22.1	<i>D13S</i> 631 <i>VIC</i> 13 <i>q</i> 31-32 <i>D13S</i> 634 <i>VIC</i> 13 <i>q</i> 14.3 <i>D13S</i> 258 <i>NED</i> 13 <i>q</i> 21 <i>D13S</i> 797 <i>NED</i> 13 <i>q</i> 32- <i>q</i> 33 <i>D13S</i> 305 <i>PET</i> 13 <i>q</i> 12.1-13 <i>q</i> 14.1

Нормальный хромосомный набор выглядит так:



Определите геномную мутацию, которая получена при исследовании амниотической жидкости.



- ☐ Трисомия по x-хромосоме
- ☐ Трисомия по 13 хромосоме
- ☐ Трисомия по 18 хромосоме
- ☐ Трисомия по 21 хромосоме

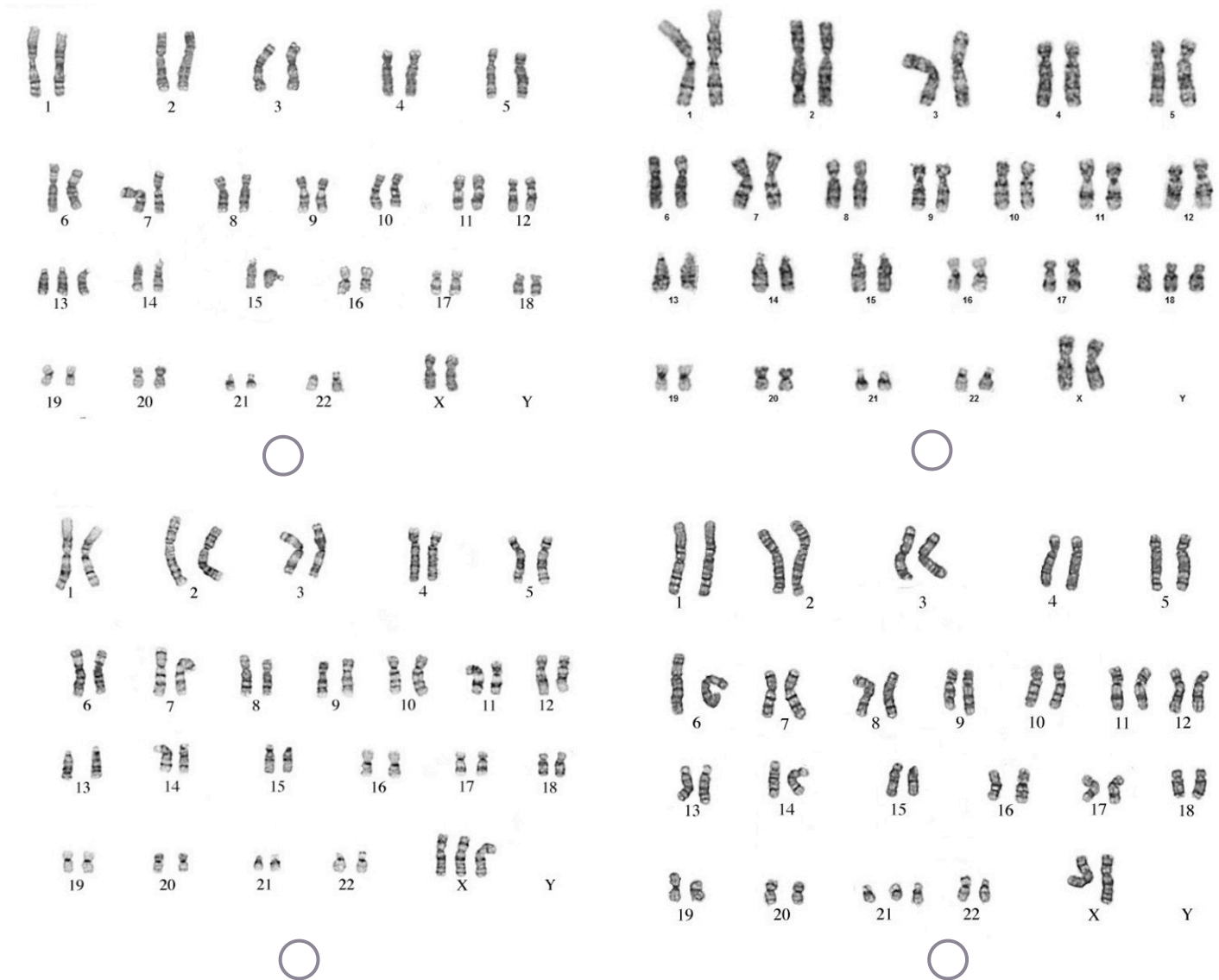
Какого пола должен родиться ребёнок?

- ☐ Мальчик
- ☐ Девочка

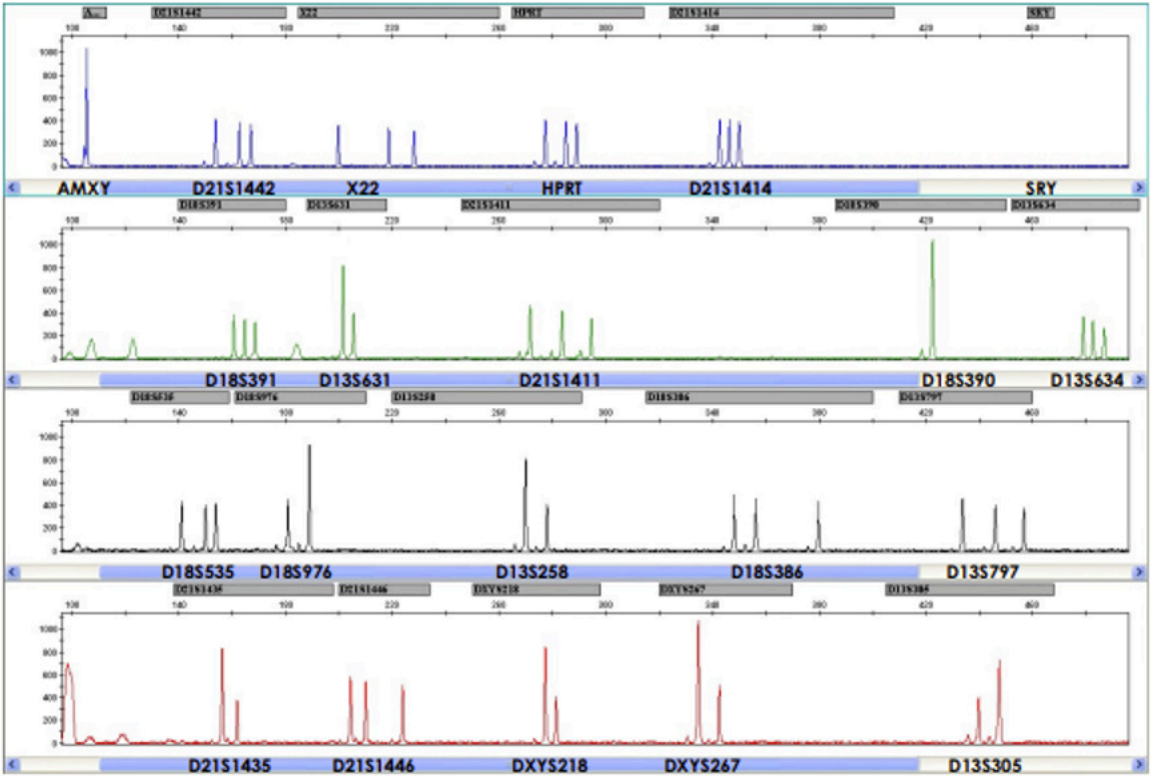
☐ Невозможно определить

Какой цитограмме соответствует найденная вами патология?

[Открыть изображение в новой вкладке](#)



Что можно предположить, глядя на следующий результат анализа?



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

☐ Гаплоидный зародыш

☐ Диплоидный зародыш, у которого произошло лишнее митотическое деление

☐ Триплоидный зародыш

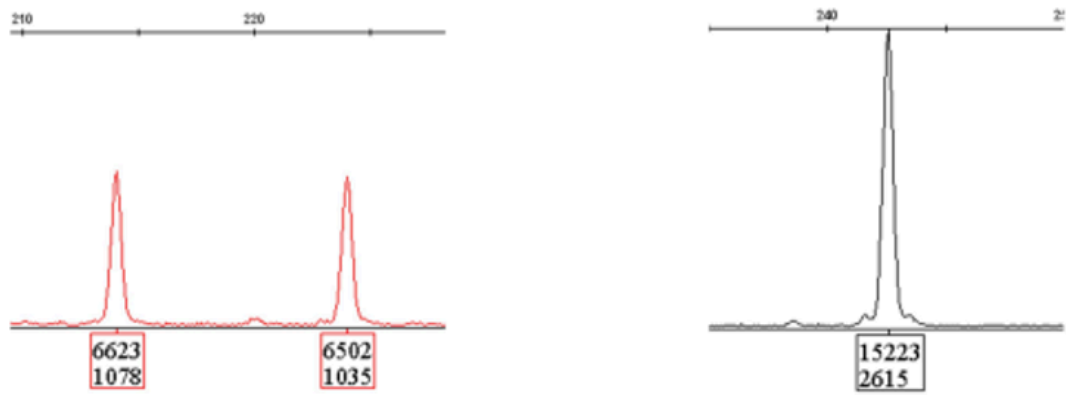


Химера

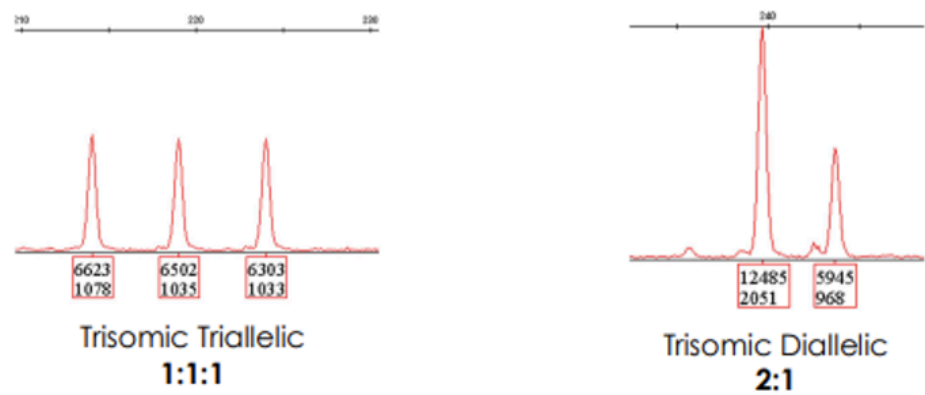
2 балла

STR-локусы также могут быть использованы для выявления геномных мутаций.

Для диагностики трисомий используют набор *STR*-маркеров, которые располагаются на соответствующих хромосомах (13, 18, 21, X-хромосомы). в норме, если человек имеет два разных аллеля, то в результате капиллярного электрофореза будет видно два пика с одинаковой интенсивностью флуоресценции (соотношение между площадью и высотой флуоресцентных пиков составляет 1 : 1). Если человек имеет два одинаковых аллеля, то будет наблюдаться один пик, что невозможно использовать для интерпретации результата. Поэтому для каждой хромосомы используют несколько маркеров.



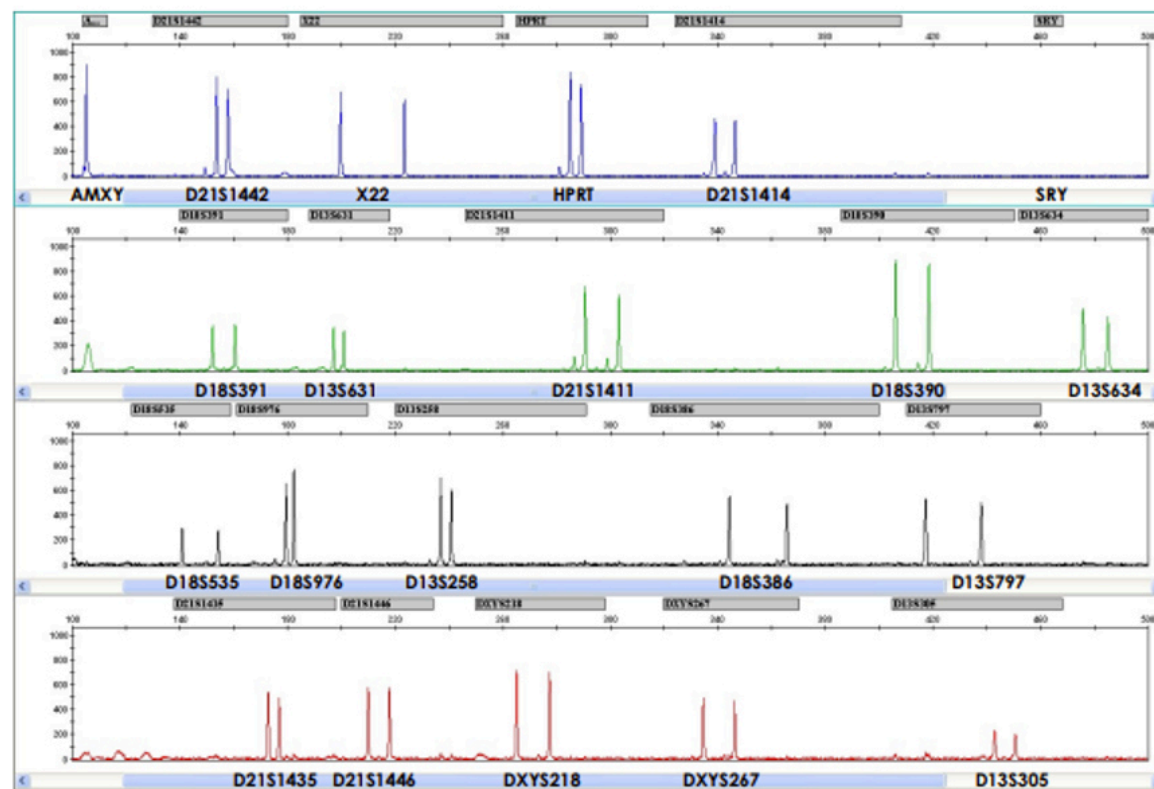
В образце, в котором присутствует трисомия, можно увидеть либо три пика, имеющих одинаковую интенсивность и соотношение между площадями 1 : 1 : 1, либо два несбалансированных пика с соотношением площадей 2 : 1 (две хромосомы имеют одинаковое число повторов, а третья отличается).



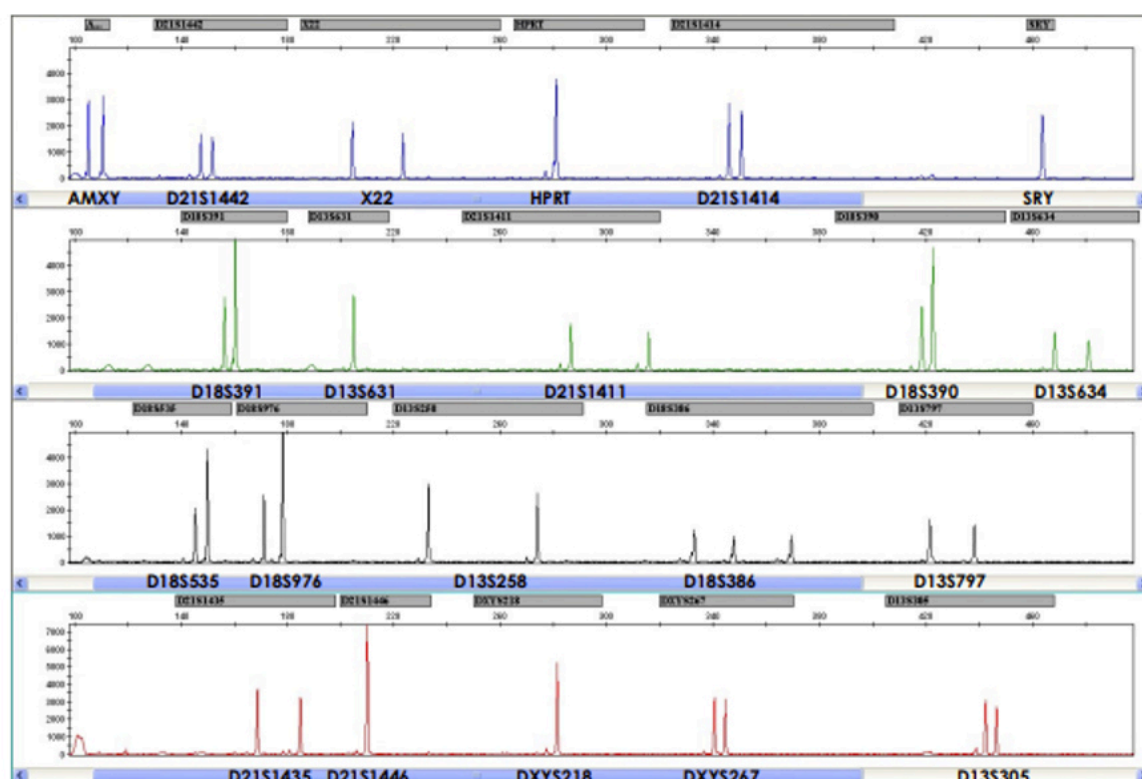
В таблице приведены наборы *STR*-локусов для идентификации трисомий по 13, 18, 21, X-хромосомам. Приведено название маркера, флуорофор, который использовался для детекции этого маркера на капиллярном электрофорезе, локус на хромосоме.

X-хромосома	21 хромосома
<i>AMXY</i> 6- <i>Fam</i> - <i>Xp</i> 22.1 <i>Yp</i> 11.2 <i>X22</i> 6- <i>Fam</i> <i>Xq</i> 28 <i>Yq</i> (<i>PAR</i> 2) <i>HPRT</i> 6- <i>Fam</i> <i>Xq</i> 26.1 <i>SRY</i> 6- <i>Fam</i> - <i>Yp</i> 11.2 <i>DXYS</i> 218 <i>PET</i> <i>Xp</i> 22.32 <i>Yp</i> 11.3 (<i>PAR</i> 1) <i>DXYS</i> 267 <i>PET</i> <i>Xq</i> 21.31 <i>Yp</i> 11.31	<i>D21S</i> 1414 6- <i>Fam</i> 21 <i>q</i> 21 <i>D21S</i> 1442 6- <i>Fam</i> 21 <i>q</i> 11.11 <i>D21S</i> 1411 <i>VIC</i> 21 <i>q</i> 22.3 <i>D21S</i> 1435 <i>PET</i> 21 <i>q</i> 21 <i>D21S</i> 1446 <i>PET</i> 21 <i>q</i> 22.3- <i>ter</i>
18 хромосома	13 хромосома
<i>D18S</i> 391 <i>VIC</i> 18 <i>p</i> 11.2 <i>D18S</i> 390 <i>VIC</i> 18 <i>q</i> 22.2 <i>D18S</i> 976 <i>NED</i> 18 <i>p</i> 11.31 <i>D18S</i> 535 <i>NED</i> 18 <i>q</i> 12.2 <i>D18S</i> 386 <i>NED</i> 18 <i>q</i> 22.1	<i>D13S</i> 631 <i>VIC</i> 13 <i>q</i> 31-32 <i>D13S</i> 634 <i>VIC</i> 13 <i>q</i> 14.3 <i>D13S</i> 258 <i>NED</i> 13 <i>q</i> 21 <i>D13S</i> 797 <i>NED</i> 13 <i>q</i> 32- <i>q</i> 33 <i>D13S</i> 305 <i>PET</i> 13 <i>q</i> 12.1-13 <i>q</i> 14.1

Нормальный хромосомный набор выглядит так:



Определите геномную мутацию, которая получена при исследовании амниотической жидкости.



☐ Трисомия по x-хромосоме

☐ Трисомия по 13 хромосоме

☐ Трисомия по 18 хромосоме

☐ Трисомия по 21 хромосоме

Какого пола должен родиться ребёнок?

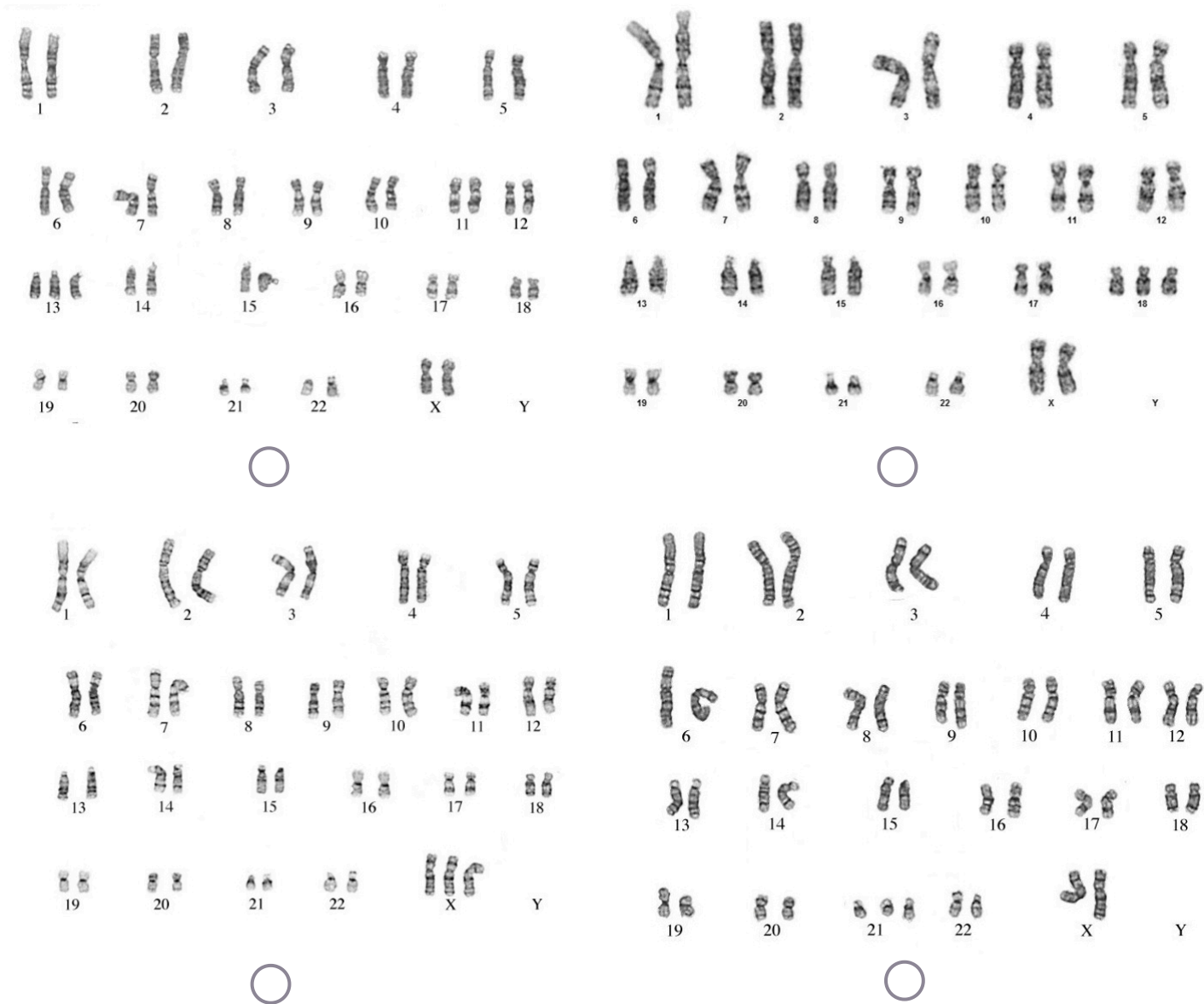
☐ Мальчик

☐ Девочка

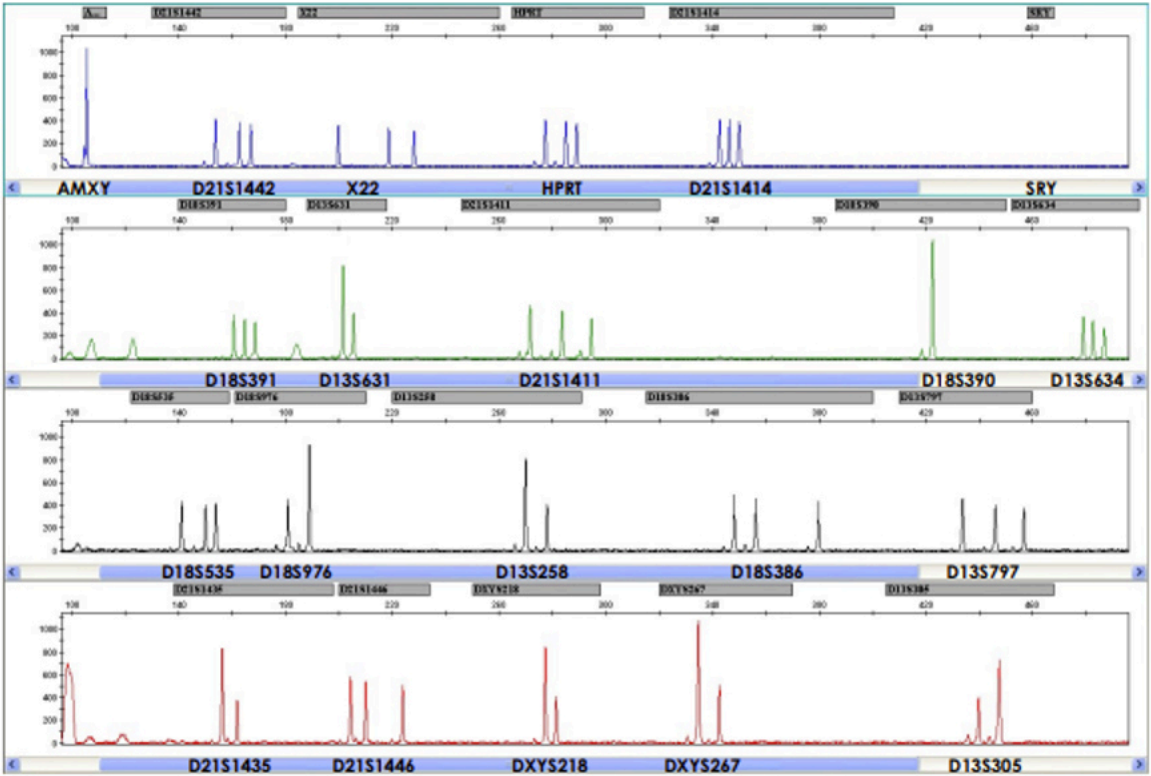
☐ Невозможно определить

Какой цитограмме соответствует найденная вами патология?

[Открыть изображение в новой вкладке](#)



Что можно предположить, глядя на следующий результат анализа?



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

☐ Гаплоидный зародыш

☐ Диплоидный зародыш, у которого произошло лишнее митотическое деление

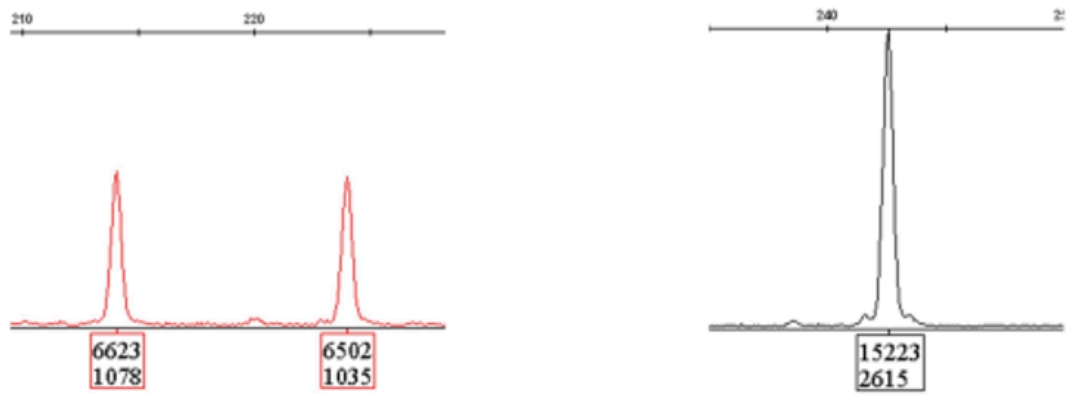
☐ Триплоидный зародыш

☐ Химера

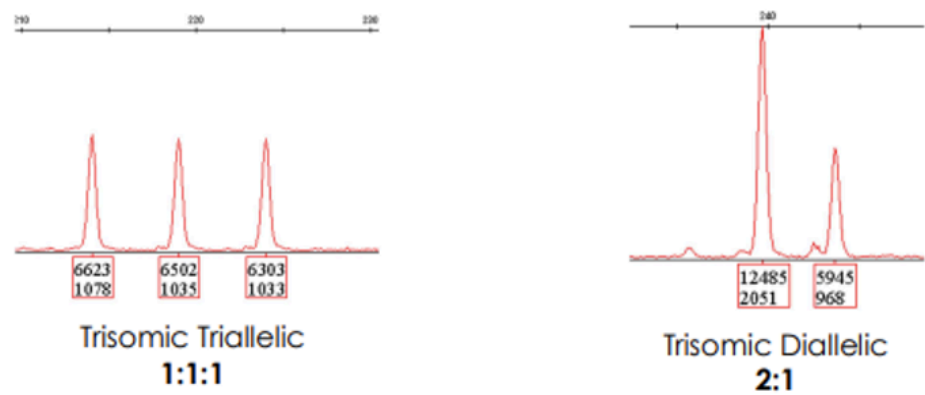
2 балла

STR-локусы также могут быть использованы для выявления геномных мутаций.

Для диагностики трисомий используют набор *STR*-маркеров, которые располагаются на соответствующих хромосомах (13, 18, 21, x-хромосомы). в норме, если человек имеет два разных аллеля, то в результате капиллярного электрофореза будет видно два пика с одинаковой интенсивностью флуоресценции (соотношение между площадью и высотой флуоресцентных пиков составляет 1 : 1). Если человек имеет два одинаковых аллеля, то будет наблюдаться один пик, что невозможно использовать для интерпретации результата. Поэтому для каждой хромосомы используют несколько маркеров.



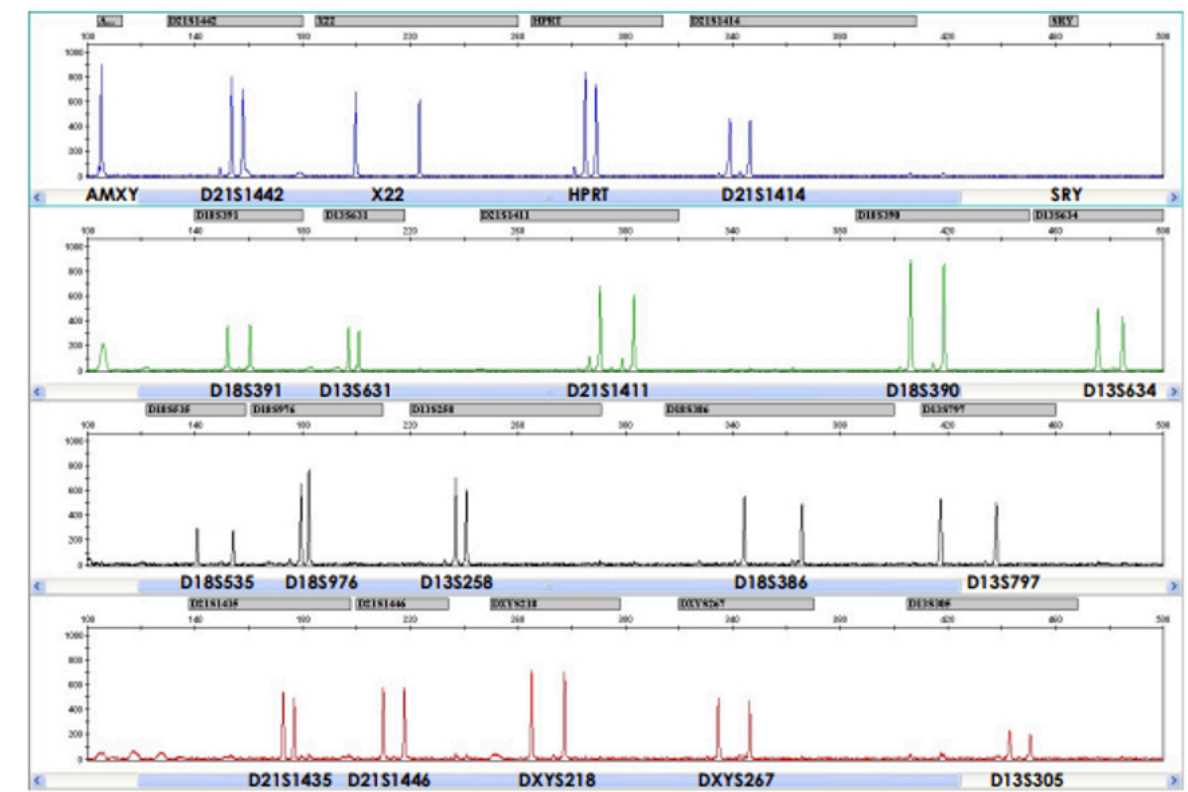
В образце, в котором присутствует трисомия, можно увидеть либо три пика, имеющих одинаковую интенсивность и соотношение между площадями 1 : 1 : 1, либо два несбалансированных пика с соотношением площадей 2 : 1 (две хромосомы имеют одинаковое число повторов, а третья отличается).



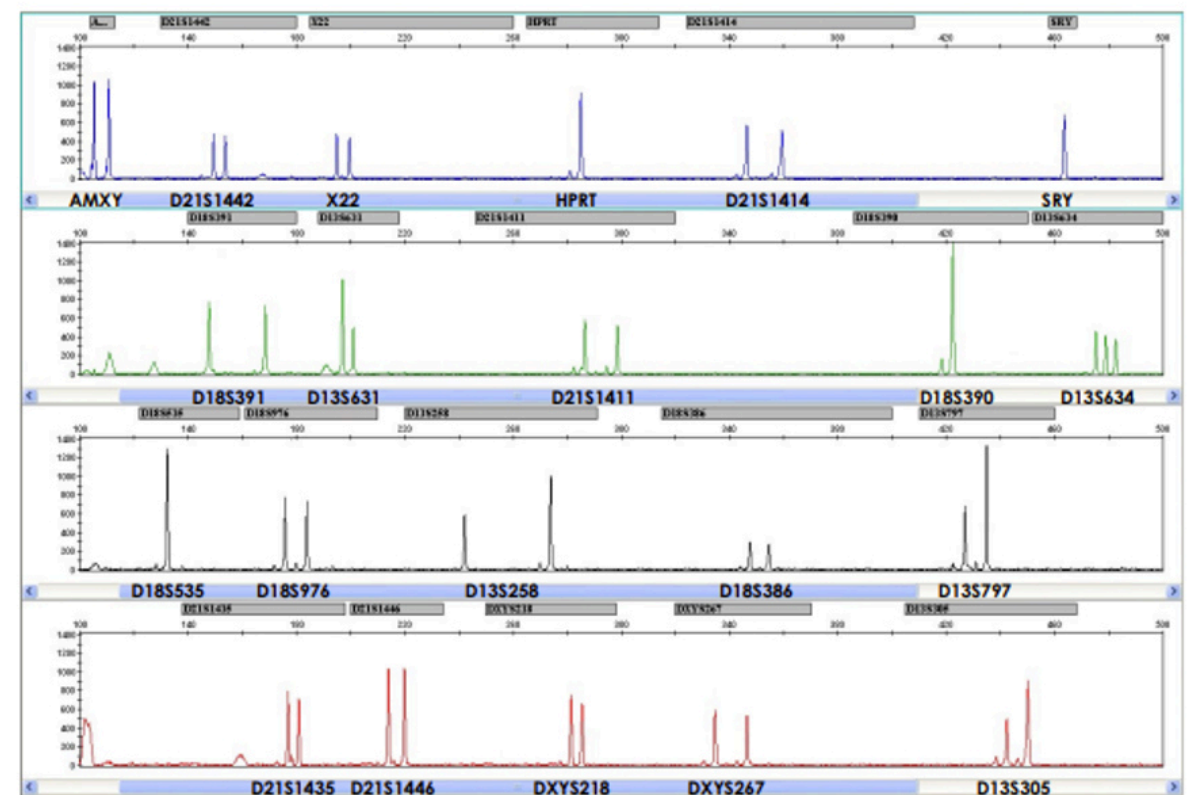
В таблице приведены наборы *STR*-локусов для идентификации трисомий по 13, 18, 21, x-хромосомам. Приведено название маркера, флуорофор, который использовался для детекции этого маркера на капиллярном электрофорезе, локус на хромосоме.

x-хромосома	21 хромосома
<i>AMXY</i> 6- <i>Fam</i> - <i>Xp</i> 22.1 <i>Yp</i> 11.2 <i>X22</i> 6- <i>Fam</i> <i>Xq</i> 28 <i>Yq</i> (<i>PAR</i> 2) <i>HPRT</i> 6- <i>Fam</i> <i>Xq</i> 26.1 <i>SRY</i> 6- <i>Fam</i> - <i>Yp</i> 11.2 <i>DXYS</i> 218 <i>PET</i> <i>Xp</i> 22.32 <i>Yp</i> 11.3 (<i>PAR</i> 1) <i>DXYS</i> 267 <i>PET</i> <i>Xq</i> 21.31 <i>Yp</i> 11.31	<i>D21S</i> 1414 6- <i>Fam</i> 21 <i>q</i> 21 <i>D21S</i> 1442 6- <i>Fam</i> 21 <i>q</i> 11.11 <i>D21S</i> 1411 <i>VIC</i> 21 <i>q</i> 22.3 <i>D21S</i> 1435 <i>PET</i> 21 <i>q</i> 21 <i>D21S</i> 1446 <i>PET</i> 21 <i>q</i> 22.3- <i>ter</i>
18 хромосома	13 хромосома
<i>D18S</i> 391 <i>VIC</i> 18 <i>p</i> 11.2 <i>D18S</i> 390 <i>VIC</i> 18 <i>q</i> 22.2 <i>D18S</i> 976 <i>NED</i> 18 <i>p</i> 11.31 <i>D18S</i> 535 <i>NED</i> 18 <i>q</i> 12.2 <i>D18S</i> 386 <i>NED</i> 18 <i>q</i> 22.1	<i>D13S</i> 631 <i>VIC</i> 13 <i>q</i> 31-32 <i>D13S</i> 634 <i>VIC</i> 13 <i>q</i> 14.3 <i>D13S</i> 258 <i>NED</i> 13 <i>q</i> 21 <i>D13S</i> 797 <i>NED</i> 13 <i>q</i> 32- <i>q</i> 33 <i>D13S</i> 305 <i>PET</i> 13 <i>q</i> 12.1-13 <i>q</i> 14.1

Нормальный хромосомный набор выглядит так:



Определите геномную мутацию, которая получена при исследовании амниотической жидкости.



- ☐ Трисомия по x-хромосоме
- ☐ Трисомия по 13 хромосоме
- ☐ Трисомия по 18 хромосоме
- ☐ Трисомия по 21 хромосоме

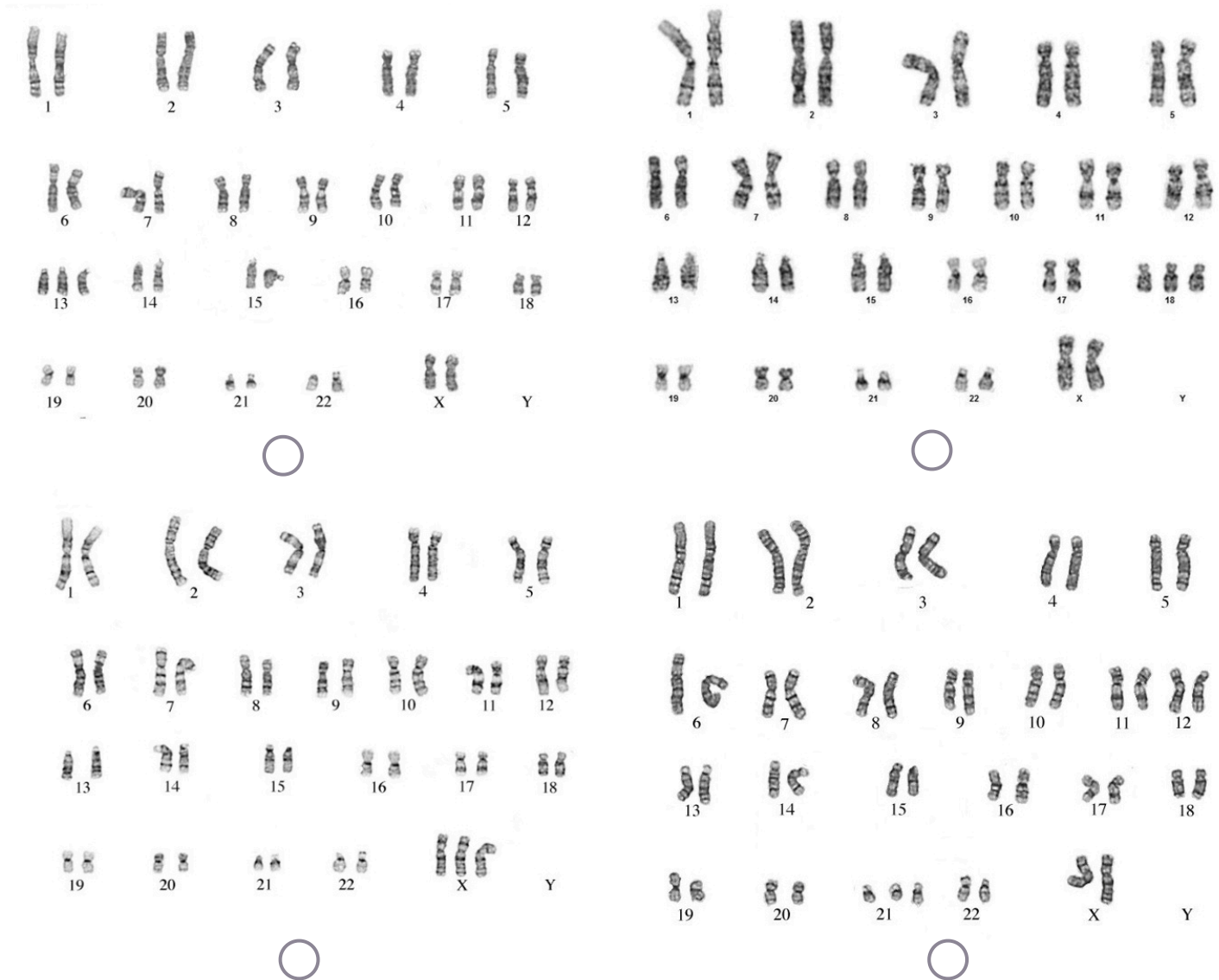
Какого пола должен родиться ребёнок?

- ☐ Мальчик
- ☐ Девочка

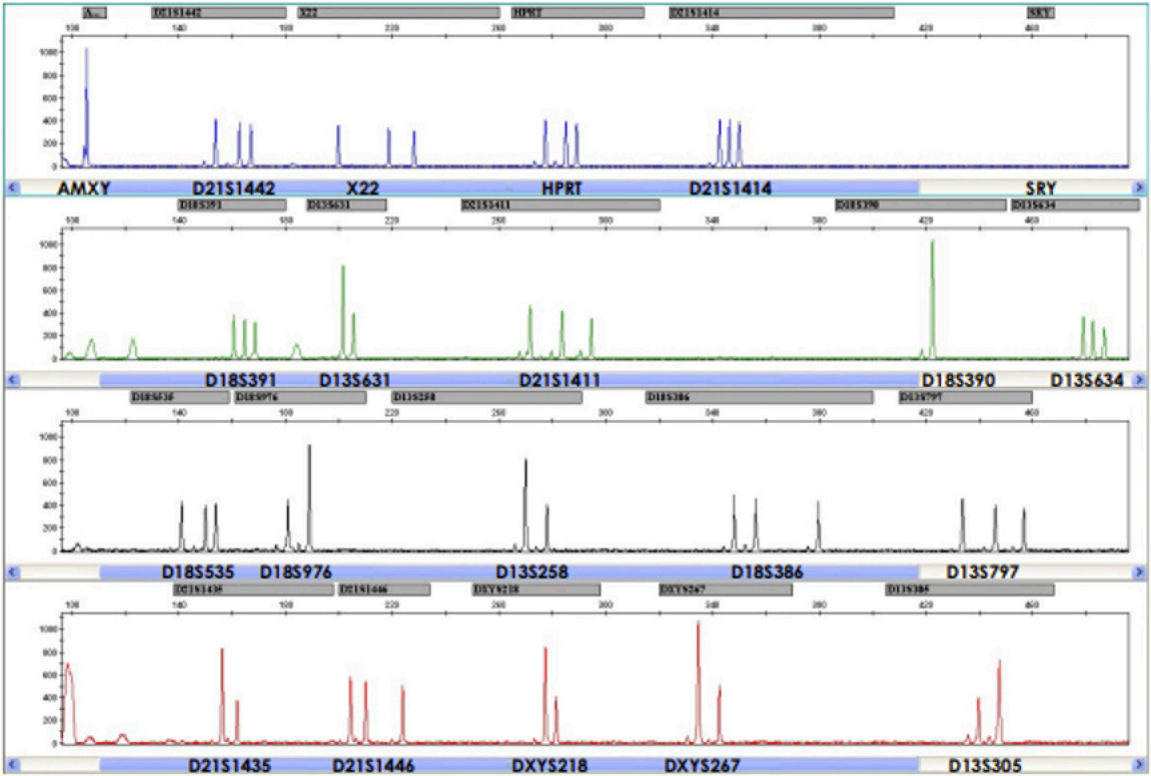
☐ Невозможно определить

Какой цитограмме соответствует найденная вами патология?

[Открыть изображение в новой вкладке](#)



Что можно предположить, глядя на следующий результат анализа?



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

☐ Гаплоидный зародыш

☐ Диплоидный зародыш, у которого произошло лишнее митотическое деление

☐ Триплоидный зародыш

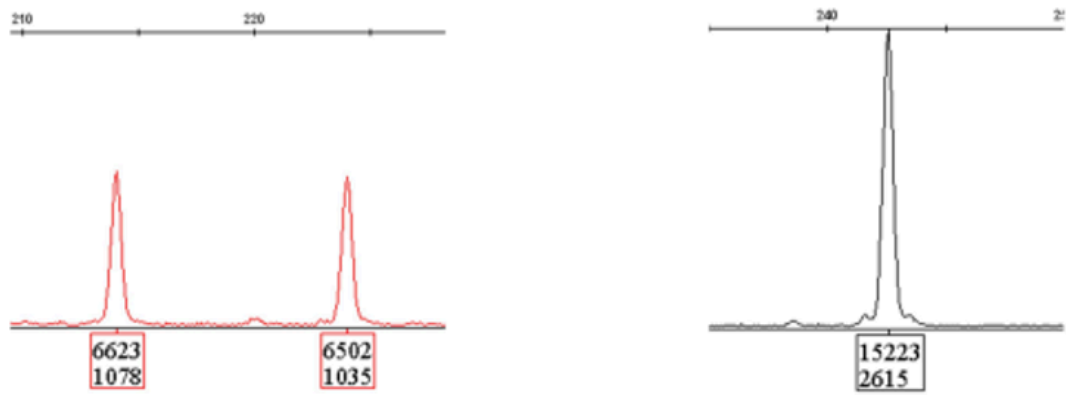


Химера

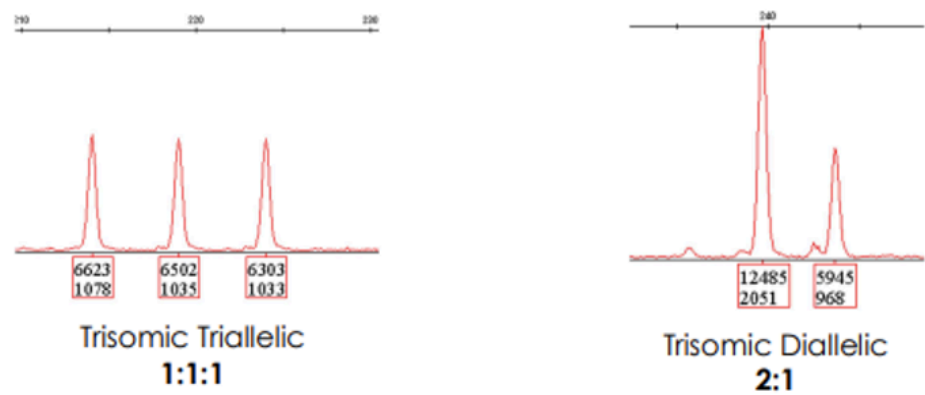
2 балла

STR-локусы также могут быть использованы для выявления геномных мутаций.

Для диагностики трисомий используют набор *STR*-маркеров, которые располагаются на соответствующих хромосомах (13, 18, 21, x-хромосомы). в норме, если человек имеет два разных аллеля, то в результате капиллярного электрофореза будет видно два пика с одинаковой интенсивностью флуоресценции (соотношение между площадью и высотой флуоресцентных пиков составляет 1 : 1). Если человек имеет два одинаковых аллеля, то будет наблюдаться один пик, что невозможно использовать для интерпретации результата. Поэтому для каждой хромосомы используют несколько маркеров.



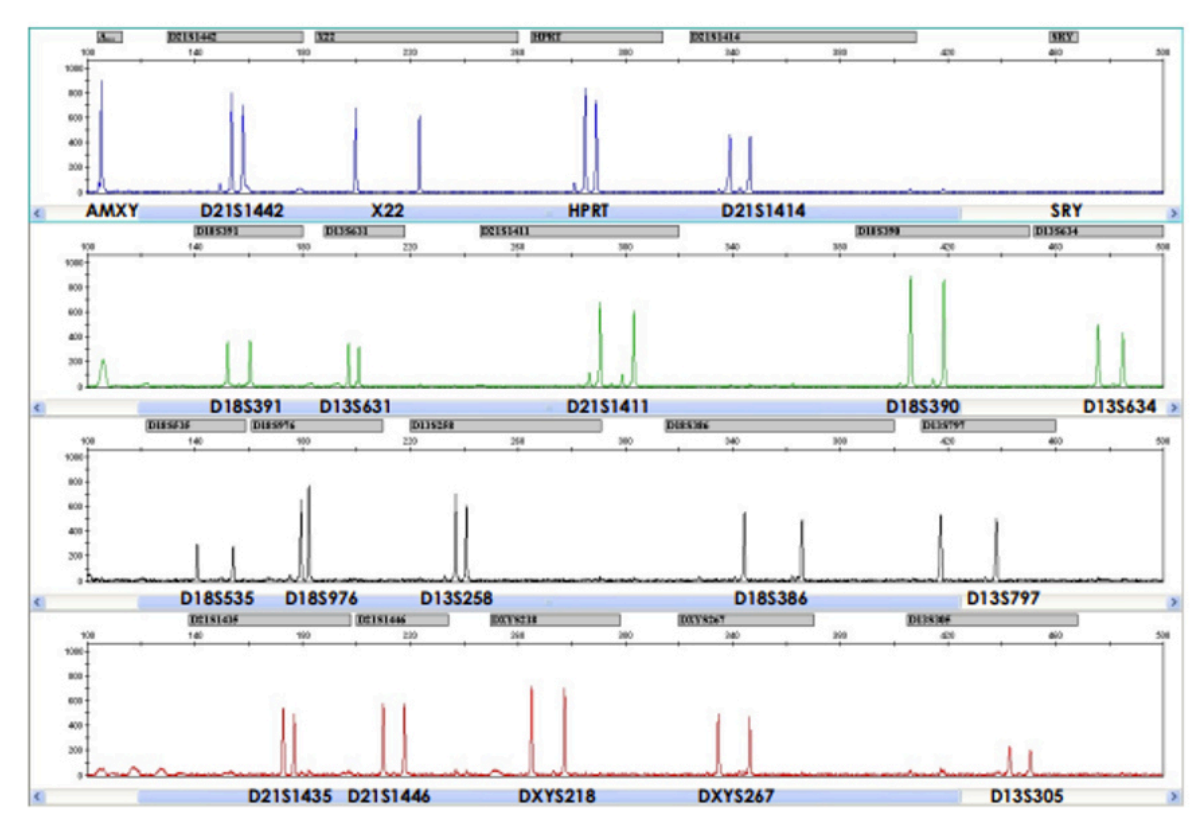
В образце, в котором присутствует трисомия, можно увидеть либо три пика, имеющих одинаковую интенсивность и соотношение между площадями 1 : 1 : 1, либо два несбалансированных пика с соотношением площадей 2 : 1 (две хромосомы имеют одинаковое число повторов, а третья отличается).



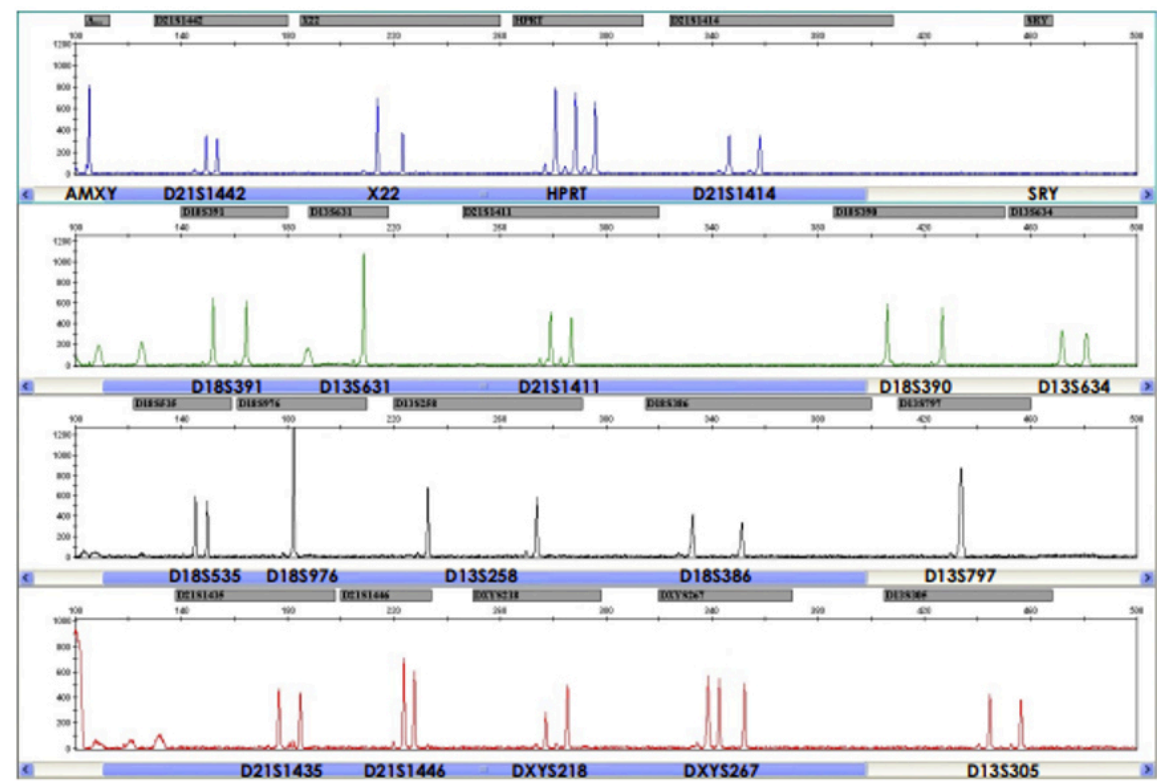
В таблице приведены наборы *STR*-локусов для идентификации трисомий по 13, 18, 21, x-хромосомам. Приведено название маркера, флуорофор, который использовался для детекции этого маркера на капиллярном электрофорезе, локус на хромосоме.

x-хромосома	21 хромосома
<i>AMXY</i> 6- <i>Fam</i> - <i>Xp</i> 22.1 <i>Yp</i> 11.2 <i>X22</i> 6- <i>Fam</i> <i>Xq</i> 28 <i>Yq</i> (<i>PAR</i> 2) <i>HPRT</i> 6- <i>Fam</i> <i>Xq</i> 26.1 <i>SRY</i> 6- <i>Fam</i> - <i>Yp</i> 11.2 <i>DXYS</i> 218 <i>PET</i> <i>Xp</i> 22.32 <i>Yp</i> 11.3 (<i>PAR</i> 1) <i>DXYS</i> 267 <i>PET</i> <i>Xq</i> 21.31 <i>Yp</i> 11.31	<i>D21S</i> 1414 6- <i>Fam</i> 21 <i>q</i> 21 <i>D21S</i> 1442 6- <i>Fam</i> 21 <i>q</i> 11.11 <i>D21S</i> 1411 <i>VIC</i> 21 <i>q</i> 22.3 <i>D21S</i> 1435 <i>PET</i> 21 <i>q</i> 21 <i>D21S</i> 1446 <i>PET</i> 21 <i>q</i> 22.3- <i>ter</i>
18 хромосома	13 хромосома
<i>D18S</i> 391 <i>VIC</i> 18 <i>p</i> 11.2 <i>D18S</i> 390 <i>VIC</i> 18 <i>q</i> 22.2 <i>D18S</i> 976 <i>NED</i> 18 <i>p</i> 11.31 <i>D18S</i> 535 <i>NED</i> 18 <i>q</i> 12.2 <i>D18S</i> 386 <i>NED</i> 18 <i>q</i> 22.1	<i>D13S</i> 631 <i>VIC</i> 13 <i>q</i> 31-32 <i>D13S</i> 634 <i>VIC</i> 13 <i>q</i> 14.3 <i>D13S</i> 258 <i>NED</i> 13 <i>q</i> 21 <i>D13S</i> 797 <i>NED</i> 13 <i>q</i> 32- <i>q</i> 33 <i>D13S</i> 305 <i>PET</i> 13 <i>q</i> 12.1-13 <i>q</i> 14.1

Нормальный хромосомный набор выглядит так:



Определите геномную мутацию, которая получена при исследовании амниотической жидкости.



- ☐ Трисомия по x-хромосоме
- ☐ Трисомия по 13 хромосоме
- ☐ Трисомия по 18 хромосоме
- ☐ Трисомия по 21 хромосоме

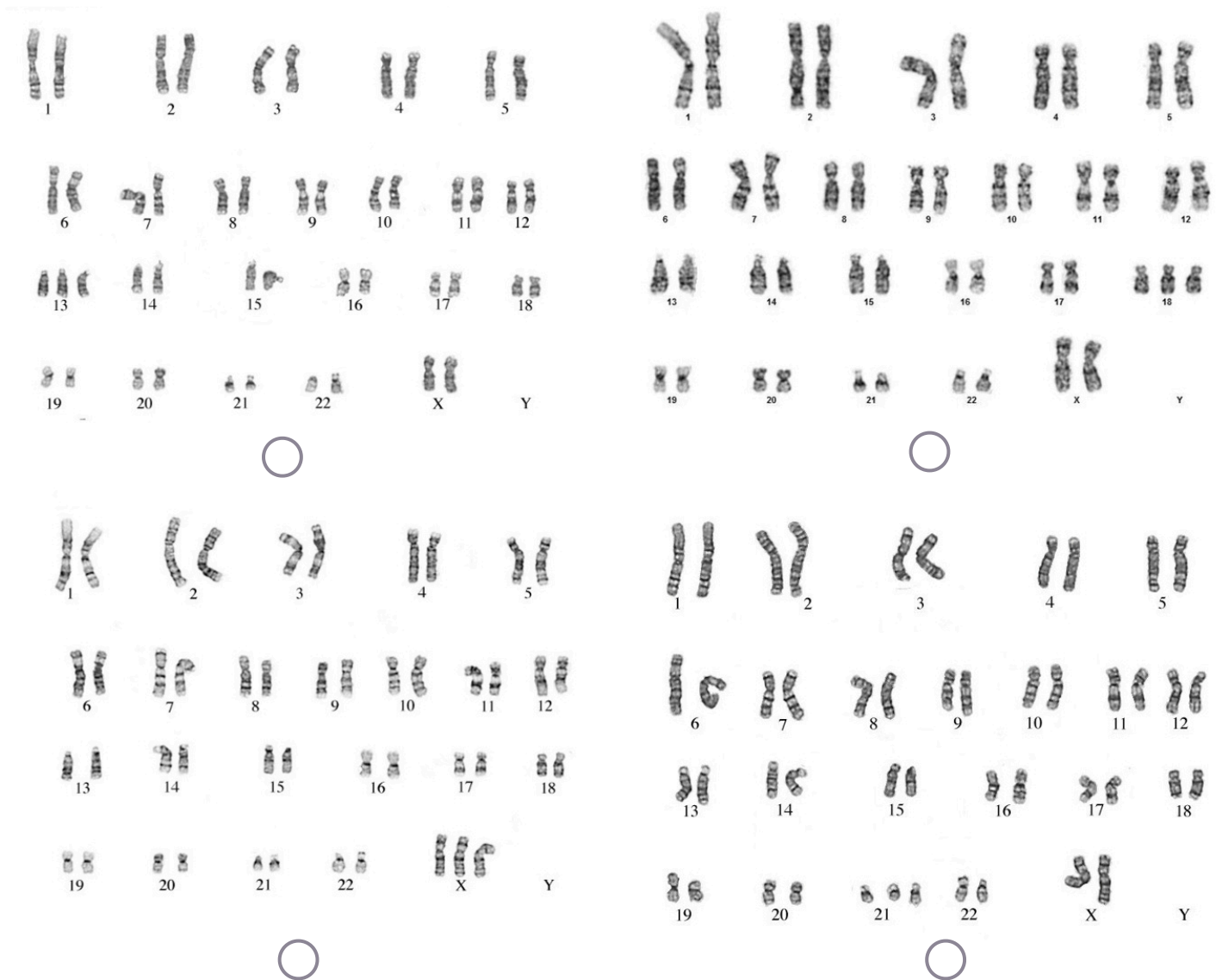
Какого пола должен родиться ребёнок?

- ☐ Мальчик
- ☐ Девочка

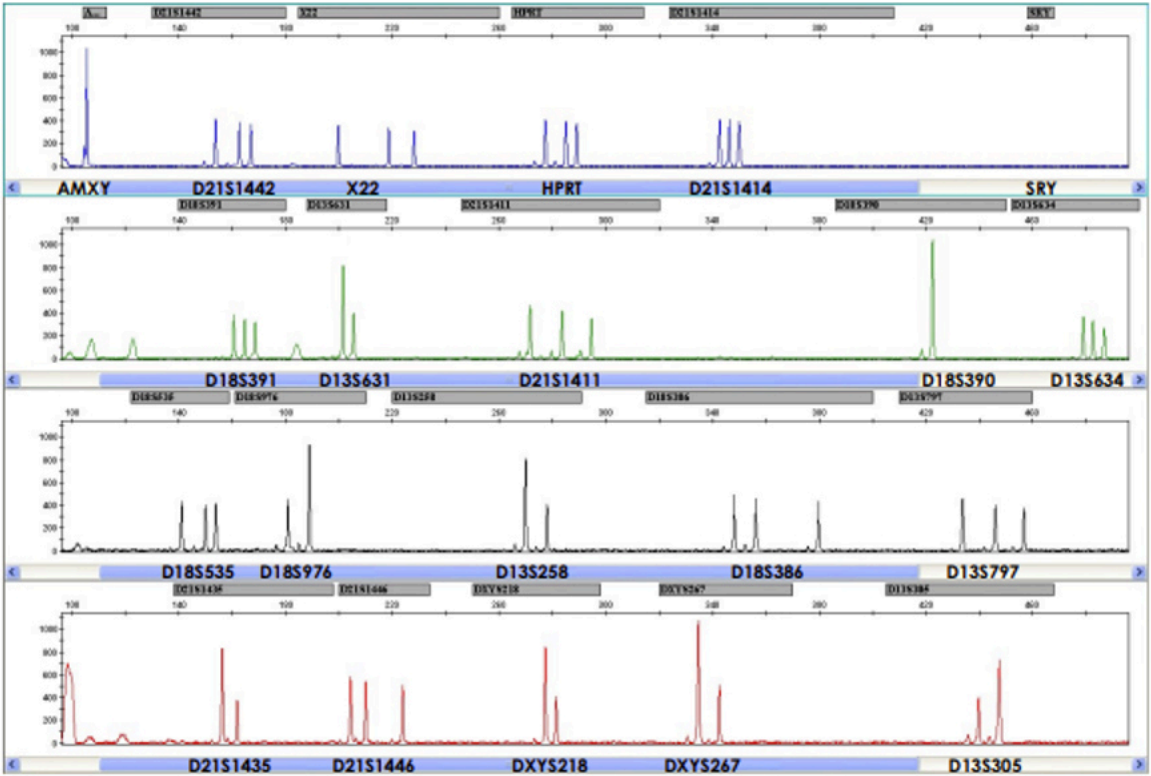
☐ Невозможно определить

Какой цитограмме соответствует найденная вами патология?

[Открыть изображение в новой вкладке](#)



Что можно предположить, глядя на следующий результат анализа?



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

☐ Гаплоидный зародыш

☐ Диплоидный зародыш, у которого произошло лишнее митотическое деление

☐ Триплоидный зародыш



Химера

№ 4, вариант 1

2 балла

Перед вами инструкция по выполнению анализа количества гормона роста растений — ауксина, продуцируемого бактериями.

Bacterial isolates were inoculated in sterilized nutrient broth supplemented with 1 % tryptophan (precursor for IAA production) and then incubated on shaker for 7 days at 28 °C –30 °C. After incubation period, the cultures were centrifuged at 10 000 rpm for 10 mins. 1 ml of each supernatant was mixed with 2 ml Salkowski reagent (1 ml of 0.5 M FeCl₃ in 50 mL of 35 % HClO₄). The mixtures were left at room temperature for 30 mins. Development of pink (purple) color indicated the production of IAA and the quantification of IAA was read at XXX nm in UV-Vis spectrophotometer.

A standard curve was plotted for quantification of IAA solution and uninoculated medium with a reagent serves as a control. The amount of IAA in the culture was expressed as µg/ml. Standard solution was made in nutrient medium at 0, 5, 10, 20, 50, and 100 µg/ml (ppm). In a glass beaker of 10 ml acetone in the fume hood, 10 mg IAA was added and stirred with metal spatula until IAA was completely dissolved. It was the 1000 µg/ml stock which was labeled with a series of vials with the dilution series.

Для проведения эксперимента вам надо приготовить серию стандартных растворов по 10 мл из стокового раствора. Какой объём стокового раствора необходим для приготовления стандарта № 4 (20 мкг/мл)?

☐ 50 мкл

☐ 100 мкл

☐ 200 мкл

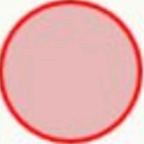
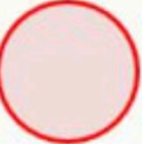
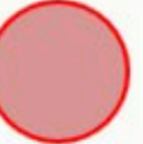
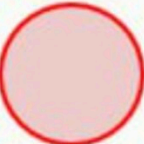
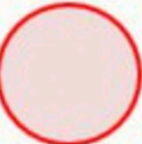
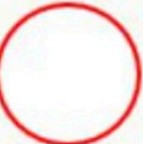
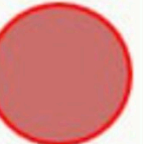
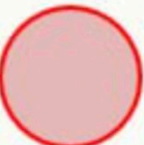
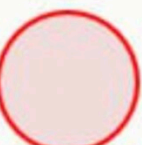
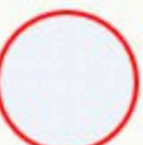
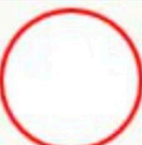
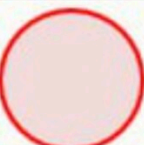
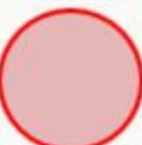
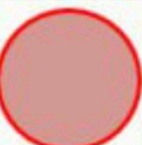
☐ 500 мкл

☐ 1000 мкл

Для приготовления реактива Сальковского требуется приготовить 0.5 М раствор хлорида железа FeCl₃. Сколько хлорида железа необходимо взвесить, чтобы получить 100 мл раствора? Ответ выразите в граммах, округлите до сотых.

Число

На рисунке представлены результаты, полученные исследователем для 6 штаммов. Какой штамм продуцирует больше всего ауксина?

						
Повторность 1						
Повторность 2						
Повторность 3						
Стандартные растворы						

На какой длине волны следует проводить спектрофотометрическое измерение поглощения для данного исследования?

Wavelength (nm)	Color Absorbed	Color Observed
400	Violet	Yellow-green
435	Blue	Yellow
495	Green	Purple
560	Yellow	Blue
650	Orange	Greenish blue
800	Red	Bluish green

- ☐ 400 нм
- ☐ 500 нм
- ☐ 650 нм
- ☐ 800 нм

№ 4, вариант 2

2 балла

Перед вами инструкция по выполнению анализа количества фосфата, высвобождаемого из нерастворимой формы в процессе роста бактерий.

The bacterial isolates were grown in triplicates in 10 ml Pikovskaya's broth at 28 ± 2 °C for 72 h with continuous agitation. The broth cultures were centrifuged at 10 000 g for 20 min and supernatant was collected.

The phosphate solubilized by each isolate was measured by adding ammonium molybdate reagent (0.128 M ammonium molybdate in 1 N H₂SO₄, 10 % ascorbic acid) in a 1 : 1 ratio to the supernatant. Optical density was measured and phosphate solubilizing ability was calculated using a standard curve of KН₂PO₄ (0, 10, 50, 100, 150, 200 mkg/ml) at wavelength of XXX nm (blue) in a multimode reader. In a glass beaker of 10 ml water, 192.5 mg KН₂PO₄ was added and completely dissolved. It was the 10 mg/ml stock which was labeled with a series of vials with the dilution series.

Для проведения эксперимента вам надо приготовить серию стандартных растворов по 10 мл из стокового раствора. Какой объём стокового раствора необходим для приготовления стандарта № 4 (100 мкг/мл)?

☐ 1 мкл

☐ 10 мкл

☐ 50 мкл

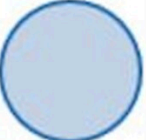
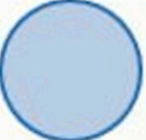
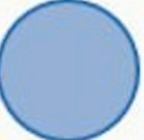
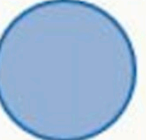
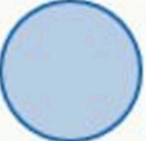
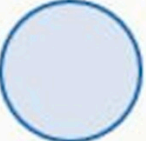
☐ 100 мкл

☐ 200 мкл

Сколько необходимо взвесить молибдата аммония ((NH₄)₂MoO₄) для приготовления 100 мл 0.128M раствора. Ответ выразите в граммах, округлите до сотых.

Число

На рисунке представлены результаты, полученные исследователем для 6 штаммов. Какой штамм продуцирует больше всего ауксина?

						
Повторность 1						
Повторность 2						
Повторность 3						
Стандартные растворы						

На какой длине волны следует проводить спектрофотометрическое измерение поглощения для данного исследования?

Wavelength (nm)	Color Absorbed	Color Observed
400	Violet	Yellow-green
435	Blue	Yellow
495	Green	Purple
560	Yellow	Blue
650	Orange	Greenish blue
800	Red	Bluish green

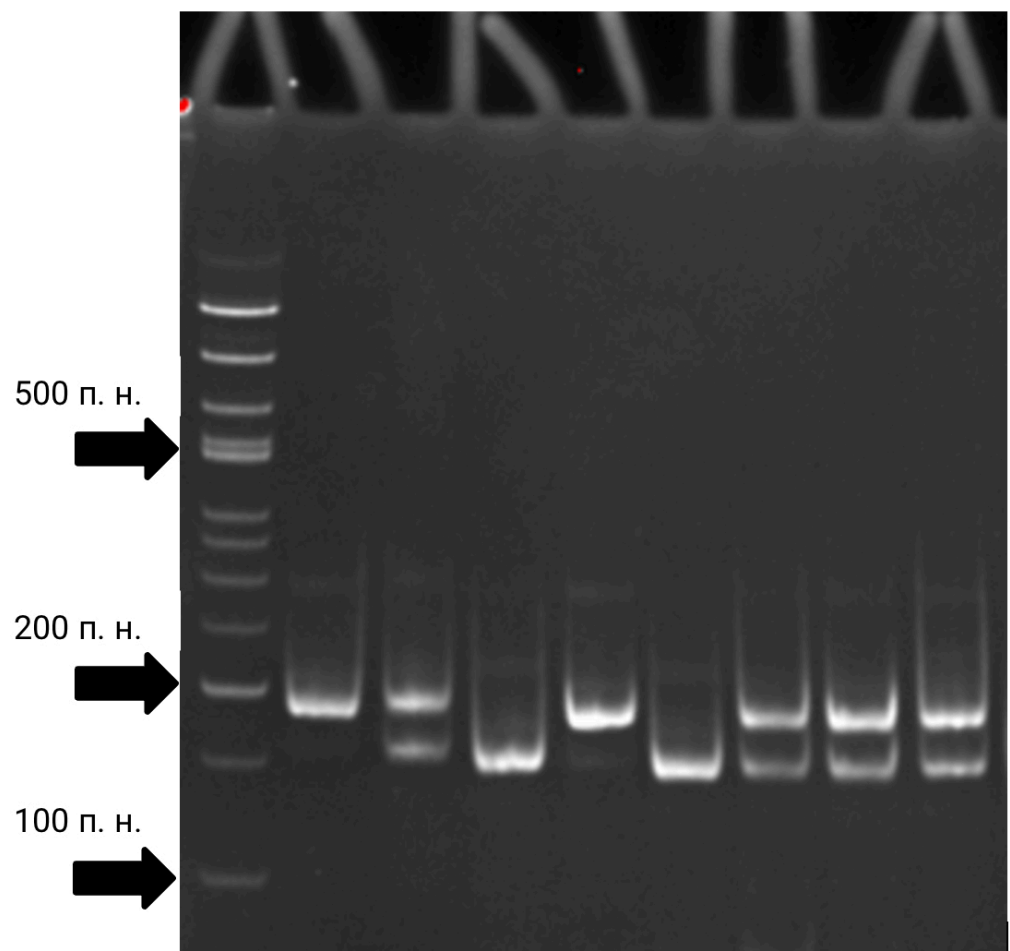
- ☐ 400 нм
- ☐ 500 нм
- ☐ 650 нм
- ☐ 800 нм

№ 5, вариант 1

2 балла

Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ, англ. *Restriction fragment length polymorphism, RFLP*) — способ исследования геномной ДНК путём её разрезания с помощью эндонуклеаз рестрикции и дальнейшего анализа размеров образующихся фрагментов методом гель-электрофореза. Данный подход используют в том числе для выявления однонуклеотидных замен, так как нуклеотидная замена может нарушать или приводить к появлению сайта узнавания эндонуклеазы рестрикции.

На фотографии приведена электрофореграмма результатов обработки эндонуклеазой рестрикции фрагментов ДНК, полученных в ходе ПЦР на ДНК человека.



Определите длины наблюдаемых фрагментов:

☐ 450 и 550

☐ 160 и 190

☐ 120 и 150

☐ 100 и 130

☐ 80 и 110

На приведённой последовательности праймеры для ПЦР выделены желтым цветом. Какую эндонуклеазу рестрикции использовали в данном эксперименте?

Tail ~~~~~				Kzo9I ~~~~~				HaeIII ~~~~~			
ACATAGACGT	GACCTGGCAC	CCAGCAGGTG	ACCTGGGCTC	AGACAAGGAG	ACCTCCTCCA	TGATGATCGC	CAGCACCGCC	GTGAACTACT	GTGGCCTGGA		
TGTAICTGCA	CTGGACCGTG	GGTCGTCCAC	TGGGACCGAG	TCTGTTCCTC	TGGAGGAGGT	ACTACTAGCG	GTCGTGGCGG	CACCTIGAIGA	CACCGGACCT		
				Kzo9I ~~~~~		HaeIII ~~~~~		PvuII ~~~~~			
GACCATCCTG	CACATGACCT	GCTGCCGTCA	GCGCCTGGAG	GAGATCACGG	GCCATCTGCA	CAAAGCTAAG	CAGCTGGGCC	TGAAGAACAT	CATGGCGCTG		
CTGGTAGGAC	GTGTACTGGA	CGACGGCAGT	GCGGGACCTC	CTCTAGTGCC	CGGTAGACGT	GTTTCGATTG	GTCGACCGGG	ACTTCTTGTA	GTACCGCGAC		
				MspI ~~~~~		HaeIII ~~~~~		Eme18I ~~~~~			
CGGGGAGGTG	TGGAGCCAGC	ACTCCCCTAC	ACTCTGGGTT	CTGGCTTTCC	CGGAGGCCAC	TTGGTAGCCT	GAAC TTGGTT	CCTGAAATGG	TCCTTTACTT		
GCCCTCCAC	ACCTCGGTG	TGAGGGGATG	TGAGACCCAA	GACCGAAAGG	GCCTCCGGTG	AACCATCGGA	CTTGAACCAA	GGACTTTACC	AGGAAATGAA		
				Kzo9I ~~~~~		Kzo9I ~~~~~					
				HaeIII ~~~~~		BamHI ~~~~~					
CTTCCTGGGC	CCCACGCTGA	GGATCCGCAG	GATCCCATCC	CCGCCAGTAG	TGTCAGTAGG	CATTGIGGGT	AGTGAGTCAT	CCTGGGCACC	ACACACAGGC		
GAAGGACCCG	GGGTGCGACT	CCTAGGCGTC	CTAGGGTAGG	GGCGGTCATC	ACAGTCATCC	GTAACACCCA	TCACTCAGTA	GGACCCGTGG	TGTGTGTCGG		

[Открыть изображение в новой вкладке](#)

☐ *TaqI* (ACGT)

☐ *Kzo9I* (GATC)

☐ *PvuII* (CAGCTG)

☐ *HaeIII* (GGCC)

☐ *MspI* (CCGG)

Мутация, исследование которой проводят в данном эксперименте, представляет собой нуклеотидную замену $G \longrightarrow A$. Какой длины будет фрагмент ДНК с нуклеотидом A ?

Число

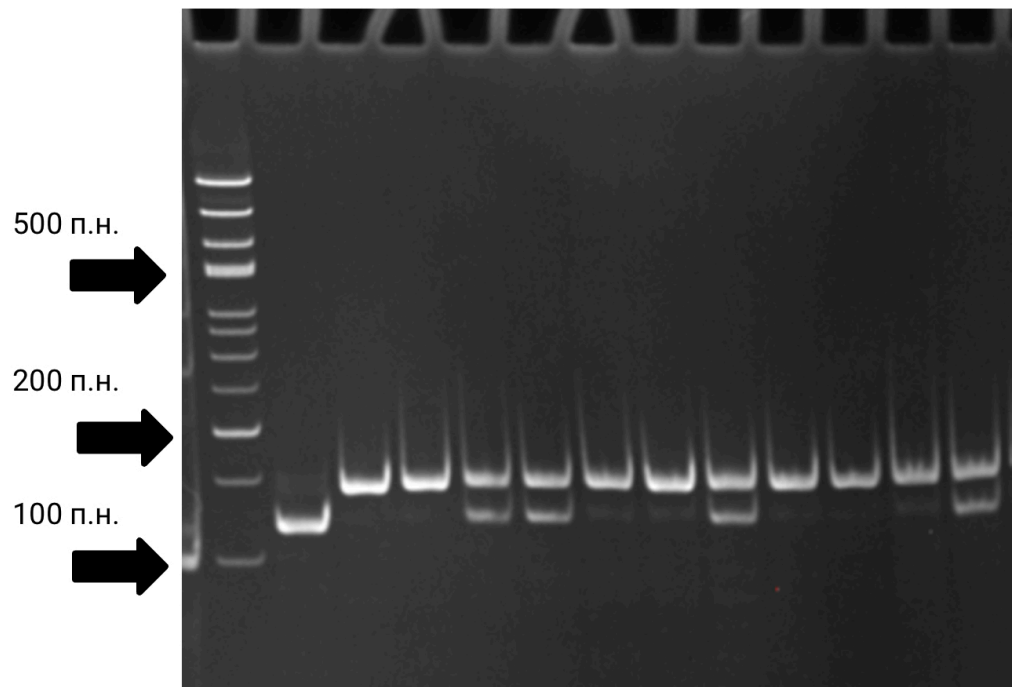
Определите частоту встречаемости аллеля, который не подвергся рестрикции, среди особей, представленных на данном фореze. Ответ выразите в процентах, округлите до целых.

Число

2 балла

Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ, англ. *Restriction fragment length polymorphism, RFLP*) — способ исследования геномной ДНК путём её разрезания с помощью эндонуклеаз рестрикции и дальнейшего анализа размеров образующихся фрагментов методом гель-электрофореза. Данный подход используют в том числе для выявления однонуклеотидных замен, так как нуклеотидная замена может нарушать или приводить к появлению сайта узнавания эндонуклеазы рестрикции.

На фотографии приведена электрофореграмма результатов обработки эндонуклеазой рестрикции фрагментов ДНК, полученных в ходе ПЦР на ДНК человека.



Определите длины наблюдаемых фрагментов:

☐ 450 и 550

☐ 160 и 190

☐ 120 и 150

☐ 100 и 130

☐ 80 и 110

На приведённой последовательности праймеры для ПЦР выделены желтым цветом. Какую эндонуклеазу рестрикции использовали в данном эксперименте?

```

      TspI                               Kzo9I                               HaeIII
      ~~~~~                               ~~~~~                               ~~~~~
ACATAGACGT GACCTGGCAC CCAGCAGGTG ACCCTGGCTC AGACAAGGAG ACCTCCTCCA TGATGATCGC CAGCACCGCC GTGAACTACT GTGGCCTGGA
TGTAICTGCA CTGGACCGTG GGTCTGCCAC TGGGACCGAG TCTGTTCTC TGGAGGAGGT ACTACTAGCG GTCGTGGCGG CACTTGATGA CACCGGACCT

      Kzo9I       HaeIII                               PvuII       HaeIII
      ~~~~~       ~~~~~                               ~~~~~       ~~~~~
GACCAICCTG CACATGACCT GCTGCCGTCA GCGCCTGGAG GAGATCACGG GCCATCTGCA CAAAGCTAAG CAGCTGGGCC TGAAGAACAT CATGGCGCTG
CTGGTAGGAC GTGTACTGGA CGACGGCAGT CGCGGACCTC CTCTAGTGCC CGGTAGACGT GTTTCGATTG GTCGACCCGG ACTTCTTGTA GTACCGCGAC

      MspI       HaeIII                               Bme18I
      ~~~~~       ~~~~~                               ~~~~~
CGGGGAGGTG TGGAGCCAGC ACTCCCTAC ACTCTGGGTT CTGGCTTTCC CGGAGGCCAC TTGGTAGCCT GAACCTGGTT CCTGAAATGG TCCTTTACTT
GCCCTCCAC  ACCTCGGTG  TGAGGGGATG TGAGACCCAA GACCGAAAGG GCCTCCGGTG AACCATCGGA CTTGAACCAA GGACTTTACC AGGAAATGAA

      HaeIII       Kzo9I       Kzo9I       Kzo9I
      ~~~~~       ~~~~~       ~~~~~       ~~~~~
CTTCCTGGGC CCCACGCTGA GGATCCGCGAG GATCCCATCC CGGCCAGTAG TGTCACTAGG CATTGTGGGT AGTGAGTCAT CCTGGGCACC ACACACAGGC
GAAGGACCCG GGTGCGACT  CCTAGGCGTC CTAGGGTAGG GCGGTCATC ACAGTCATCC GTAACACCCA TCACTCAGTA GGACCCGTGG TGTGTGTCCG

```

[Открыть изображение в новой вкладке](#)

☐ *TaqI* (ACGT)

☐ *Kzo9I* (GATC)

☐ *PvuII* (CAGCTG)

☐ *HaeIII* (GGCC)

☐ *MspI* (CCGG)

Мутация, исследование которой проводят в данном эксперименте, представляет собой нуклеотидную замену $G \rightarrow A$. Какой длины будет фрагмент ДНК с нуклеотидом A ?

Число

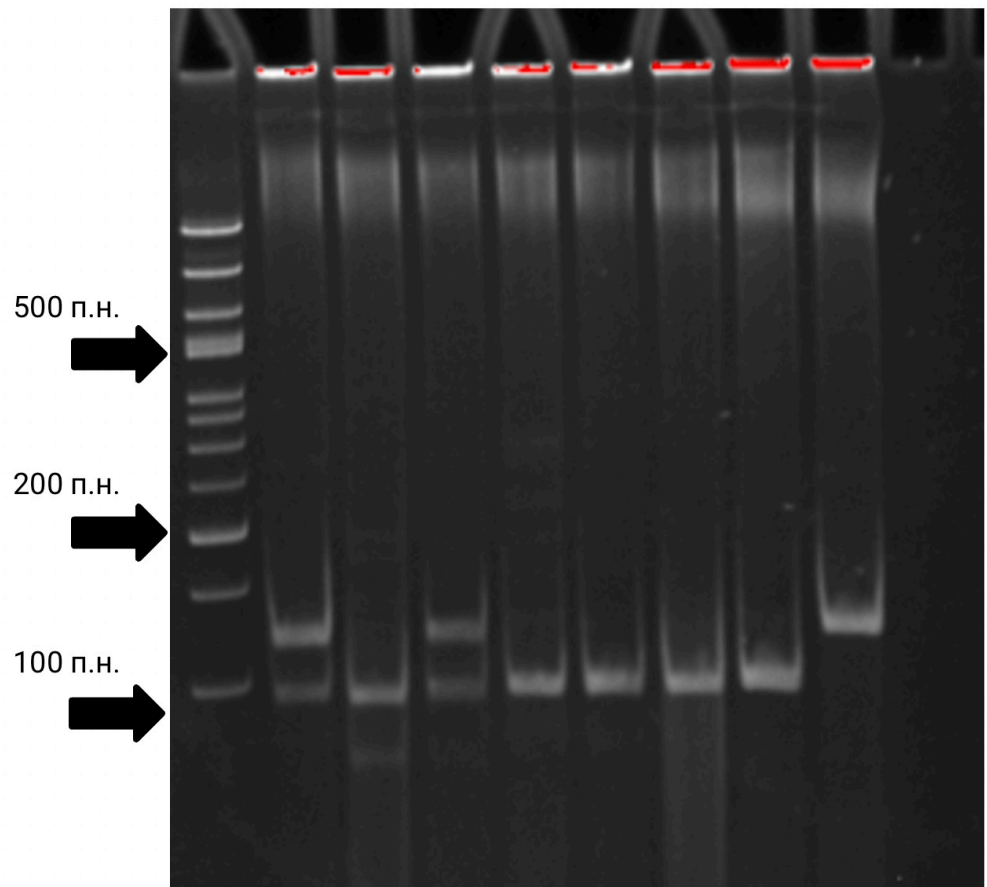
Определите частоту встречаемости аллеля, который не подвергся рестрикции, среди особей, представленных на данном фореze. Ответ выразите в процентах, округлите до целых.

Число

2 балла

Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ, англ. *Restriction fragment length polymorphism, RFLP*) — способ исследования геномной ДНК путём её разрезания с помощью эндонуклеаз рестрикции и дальнейшего анализа размеров образующихся фрагментов методом гель-электрофореза. Данный подход используют в том числе для выявления однонуклеотидных замен, так как нуклеотидная замена может нарушать или приводить к появлению сайта узнавания эндонуклеазы рестрикции.

На фотографии приведена электрофореграмма результатов обработки эндонуклеазой рестрикции фрагментов ДНК, полученных в ходе ПЦР на ДНК человека.



Определите длины наблюдаемых фрагментов:

☐ 450 и 550

☐ 160 и 190

☐ 120 и 150

☐ 100 и 130

☐ 80 и 110

На приведённой последовательности праймеры для ПЦР выделены желтым цветом. Какую эндонуклеазу рестрикции использовали в данном эксперименте?

```

      Tail                               Kzo9I                               HaeIII
      ~~~~~                               ~~~~~                               ~~~~~
ACATAGACGT GACCTGGCAC CCAGCAGGTG ACCCTGGCTC AGACAAGGAG ACCTCCTCCA TGATGATCGC CAGCACCGCC GTGAAGTACT GTGGCCTGGA
TGTAICTGCA CTGGACCGTG GGTCTCCAC TGGGACCGAG TCTGTTCCTC TGGAGGAGGT ACTACTAGCG GTCGTGGCGG CACTTGATGA CACCGGACCT

      Kzo9I       HaeIII                               PvuII                               HaeIII
      ~~~~~       ~~~~~                               ~~~~~                               ~~~~~
GACCATCCTG CACATGACCT GCTGCCGTCA GCGCCTGGAG GAGATCAGCG GCCATCTGCA CAAAGCTAAG CAGCTGGGCC TGAAGAACAT CATGGCGCTG
CTGSTAGGAC GTGTACTGGA CGACGGCAGT CGCGGACCTC CTCTAGTGCC CGGTAGACGT GTTTCGATTC GTCGACCCGG ACTTCTTGTA GTACCGCGAC

      MspI       HaeIII                               BmeI8I
      ~~~~~       ~~~~~                               ~~~~~
CGGGGAGGTG TGGAGCCAGC ACTCCCTTAC ACTCTGGGTT CTGGCTTTCC CGGAGGCCAC TTGGTAGCCT GAACITGGTT CCTGAAATGG TCCTTTACTT
GCCCCCTCCAC ACCTCGGTCG TGAGGGGATG TGAGACCCAA GACCGAAAGG GCCTCCGGTG AACCATCGGA CTTGAACCAA GGACTTTACC AGGAAATGAA

      HaeIII       Kzo9I       Kzo9I
      ~~~~~       ~~~~~       ~~~~~
CTTCCTGGGC CCCACGCTGA GGATCCGCAG GATCCCATCC CCGCCAGTAG TGTCAGTAGG CATTGTGGGT AGTGAGTCAI CCTGGGCACC ACACACAGGC
GAAGGACCCG GGGTGCCTACT CCTAGGCGTC CTAGGGTAGG GCGGTCATC ACAGTCATCC GTAACACCCA TCCTCAGTA GGACCCGTGG TGTGTGTCGG

```

[Открыть изображение в новой вкладке](#)

☐ *TaqI* (*ACGT*)

☐ *Kzo9I* (*GATC*)

☐ *PvuII* (*CAGCTG*)

☐ *HaeIII* (*GGCC*)

☐ *MspI* (*CCGG*)

Мутация, исследование которой проводят в данном эксперименте, представляет собой нуклеотидную замену *G* $\rightarrow$ *A*. Какой длины будет фрагмент ДНК с нуклеотидом *A*?

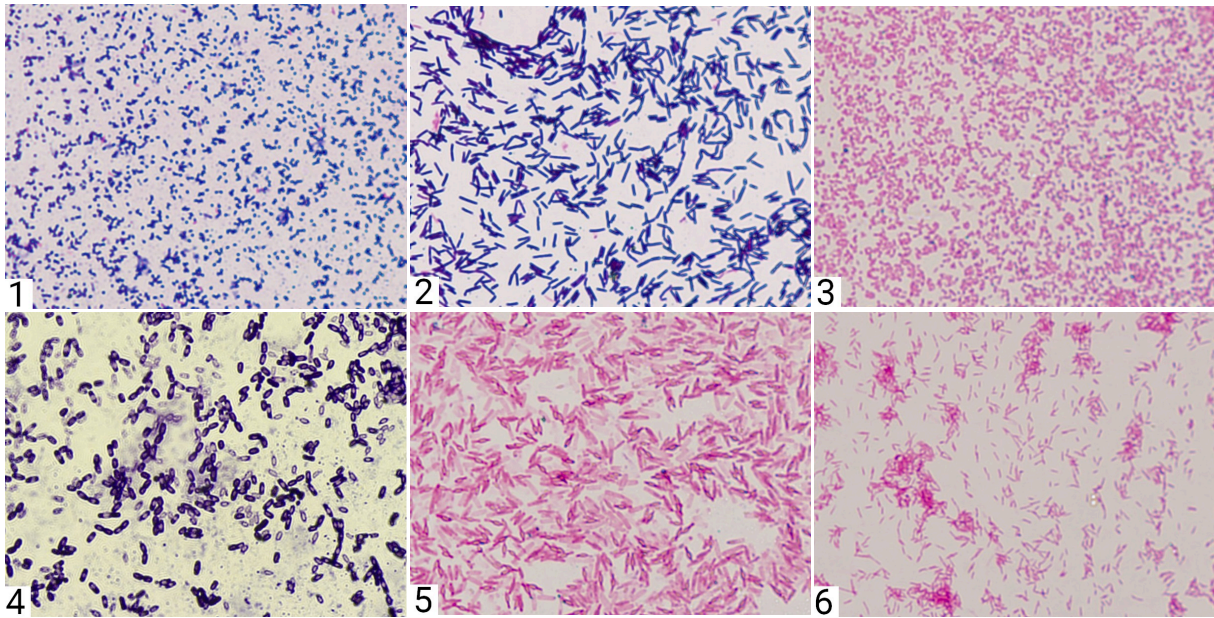
Число

Определите частоту встречаемости аллеля, который не подвергся рестрикции, среди особей, представленных на данном фореze. Ответ выразите в процентах, округлите до целых.

Число

2 балла

Даны фотографии препаратов бактерий, окрашенных по Граму. Установите соответствие между фотографиями бактерий и их описаниями.



Кликните на изображение, чтобы открыть его в новой вкладке.

1	Грамположительные палочки
2	Грамположительные кокки
3	Грамположительные палочки с эндоспорой
4	Грамотрицательные палочки
5	Грамотрицательные кокки
6	Грамотрицательные палочки с крупной эндоспорой

Наличие инфекции в организме подтверждают методом иммуноферментного анализа. На схеме приведён результат анализа четырех пациентов на наличие инфекций.

Добавленные антитела	Положительный контроль	Отрицательный контроль	Пациент 1	Пациент 2	Пациент 3	Пациент 4
Хламидиоз						
Уреаплазмоз						
Микоплазмоз						
Трихомониаз						

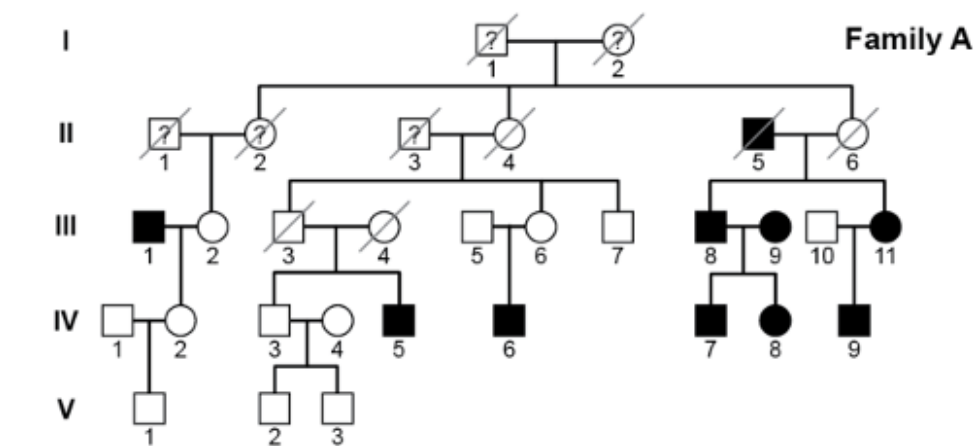
Установите соответствие между пациентом и его заболеванием.

Хламидиоз	1
Уреаплазмоз	2
Микоплазмоз	3
Трихомониаз	4

№ 7, вариант 1

2 балла

Анализ родословной для рецессивного аутосомного заболевания.



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Определите вероятность рождения больного ребёнка в семьях III-5 и III-6. Ответ выразите в процентах, округлите до десятых.

Число

Определите вероятность рождения трёх больных детей в семьях III-5 и III-6. Ответ выразите в процентах, округлите до десятых.

Число

Проанализируйте нуклеотидную последовательность гена.

	Локус 1	Локус 2
АIII-2	Сору 1: АТАААGGАCАCТCТTGАCАА Сору 2: АТАААGGАCАCТCТTGАCАА	Сору 1: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ Сору 2: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ
АIII-6	Сору 1: АТАААGGАCАCТCТTGАCАА Сору 2: АТАААGGАCГCТCТTGАCАА	Сору 1: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ Сору 2: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ
АIII-9	Сору 1: АТАААGGАCГCТCТTGАCАА Сору 2: АТАААGGАCГCТCТTGАCАА	Сору 1: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ Сору 2: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ

Какой из локусов несёт мутацию, которая вызывает заболевание?

☐ Локус 1

☐ Локус 2

Какой нуклеотид является патогенным?

☐ А

☐ T

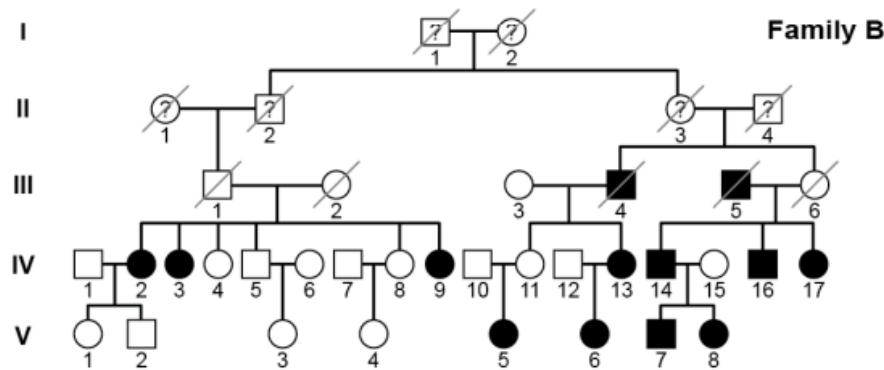
☐ G

☐ C

№ 7, вариант 2

2 балла

Анализ родословной для рецессивного аутосомного заболевания.



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Определите вероятность рождения больного ребёнка в семьях IV-12 и IV-13. Ответ выразите в процентах, округлите до десятых.

Число

Определите вероятность рождения трёх больных детей в семьях IV-12 и IV-13. Ответ выразите в процентах, округлите до десятых.

Число

Проанализируйте нуклеотидную последовательность гена.

	Локус 1	Локус 2
<i>BIV-13</i>	<i>Сору 1:</i> АТАААGGАCАCТСТTGАCАА <i>Сору 2:</i> АТАААGGАCАCТСТTGАCАА	<i>Сору 1:</i> ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ <i>Сору 2:</i> ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ
<i>BIV-11</i>	<i>Сору 1:</i> АТАААGGАCАCТСТTGАCАА <i>Сору 2:</i> АТАААGGАCГCТСТTGАCАА	<i>Сору 1:</i> ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ <i>Сору 2:</i> ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ
<i>BIV-8</i>	<i>Сору 1:</i> АТАААGGАCГCТСТTGАCАА <i>Сору 2:</i> АТАААGGАCГCТСТTGАCАА	<i>Сору 1:</i> ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ <i>Сору 2:</i> ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ

Какой из локусов несёт мутацию, которая вызывает заболевание?

☐ Локус 1

☐ Локус 2

Какой нуклеотид является патогенным?

☐ А

☐ Т

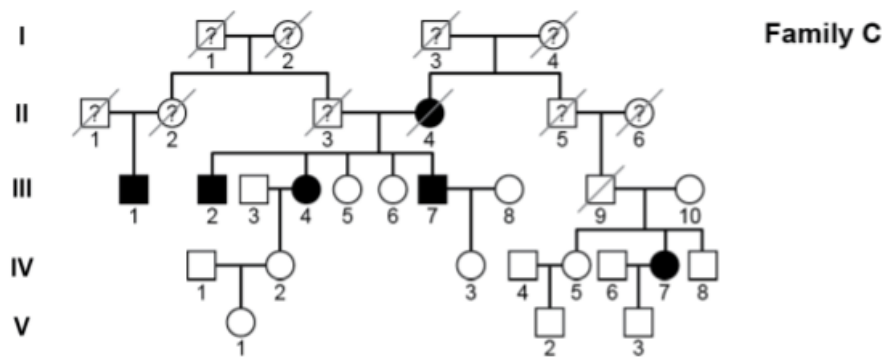
☐ G

☐ C

№ 7, вариант 3

2 балла

Анализ родословной для рецессивного аутосомного заболевания.



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Определите вероятность рождения больного ребёнка в семьях III-9 и III-10. Ответ выразите в процентах, округлите до десятых.

Число

Определите вероятность рождения трёх больных детей в семьях III-9 и III-10. Ответ выразите в процентах, округлите до десятых.

Число

Проанализируйте нуклеотидную последовательность гена.

	Локус 1	Локус 2
СИ-3	Сору 1: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА Сору 2: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА	Сору 1: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ Сору 2: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ
СИ-9	Сору 1: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА Сору 2: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА	Сору 1: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ Сору 2: ТААGАТААТGТАGТCСCСGГ
СИ-7	Сору 1: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА Сору 2: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА	Сору 1: ТААGАТААТGТАGТCСCСGГ Сору 2: ТААGАТААТGТАGТCСCСGГ

Какой из локусов несёт мутацию, которая вызывает заболевание?

☐ Локус 1

☐ Локус 2

Какой нуклеотид является патогенным?

☐ А

☐ Т

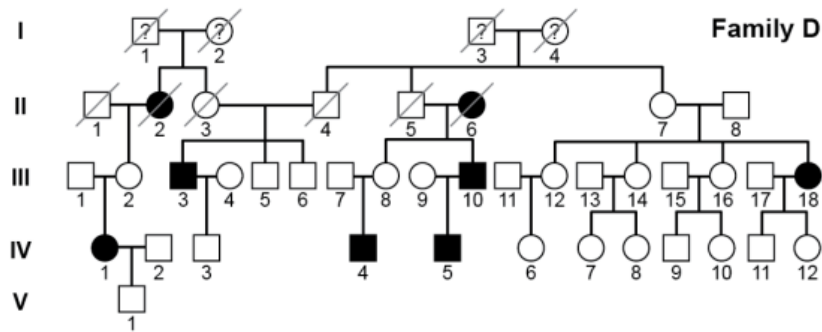
☐ G

☐ C

№ 7, вариант 4

2 балла

Анализ родословной для рецессивного аутосомного заболевания.



[Открыть изображение в новой вкладке](#)

Определите вероятность рождения больного ребёнка в семьях III-9 и III-10. Ответ выразите в процентах, округлите до десятых.

Число

Определите вероятность рождения трёх больных детей в семьях III-9 и III-10. Ответ выразите в процентах, округлите до десятых.

Число

Проанализируйте нуклеотидную последовательность гена.

	Локус 1	Локус 2
<i>DIII-3</i>	<i>Сору</i> 1: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА <i>Сору</i> 2: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА	<i>Сору</i> 1: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ <i>Сору</i> 2: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ
<i>DIII-7</i>	<i>Сору</i> 1: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА <i>Сору</i> 2: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА	<i>Сору</i> 1: ТААGАТААТGТАGТCСCТGГ <i>Сору</i> 2: ТААGАТААТGТАGТCСCСGГ
<i>DIII-14</i>	<i>Сору</i> 1: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА <i>Сору</i> 2: АТАААGGАCАCТCТТGАCАА	<i>Сору</i> 1: ТААGАТААТGТАGТCСCСGГ <i>Сору</i> 2: ТААGАТААТGТАGТCСCСGГ

Какой из локусов несёт мутацию, которая вызывает заболевание?

☐ Локус 1

☐ Локус 2

Какой нуклеотид является патогенным?

☐ А

☐ Т

☐ G

☐ C