

Биология
Эталоны ответов 2 (очного) этапа 2024 г.
11 Класс

1 задание (14 баллов)

На приеме у генетика семья: молодые родители (отец, 21 год, нигде не работает, мать 19 лет, находится в отпуске по уходу за ребенком) и ребенок-девочка. Ребенку 1 год, девочка рождена в срок, беременность на фоне легкого токсикоза в первом триместре. Жалобы на избыточный вес ребенка, вялость, кратковременные судороги. Направлена участковым педиатром.

При осмотре у ребенка отмечаются очень светлые кожа и волосы, бледно-голубые глаза. Видимых деформаций нет.

Семейный анамнез: отец 21 лет, мать 19 лет на учете по беременности не стояла, родила дома, в детскую поликлинику обратилась спустя месяц.

Результаты физикального обследования.

Консультация педиатра: Вес 13 кг, рост 73 см. Ребенок вялый, отсутствует интерес ко всему окружающему, выражена мышечная гипотония, гипопигментация кожи, волос и радужной оболочки глаз. Кроме того, от кожи ребенка ощущался неприятный «мышинный» запах.

Консультация невропатолога: Ребенок инертный, сидит согнувшись, ходит с поддержкой. Слабая реакция на окружающее. Общая мышечная гипотония, тремор рук, кратковременные судороги. Направлен на прохождение ЭЭГ исследование.

Консультация психиатра: Умственная отсталость (F72/13), тяжелая, со значительными нарушениями поведения, требующая ухода и лечения.

Консультация генетика: Больной направлен на биохимическое исследование крови и мочи. На биохимическое исследование направлены и родители ребенка.

Данные инструментального и лабораторного обследования.

Результаты биохимического обследований

У ребенка:

В моче: фенилпировиноградная кислота.

В крови: концентрация фенилаланина в сыворотке крови 30,5 мг/л (в норме меньше 0,40 мг/л).

У родителей:

После нагрузки с фенилаланином у матери и отца уровень фенилаланина пришел норму только через 8 часов.

Результаты ЭЭГ ребенка:

диффузные изменения биотоков, сдвиг ритма в сторону замедления, явления судорожной готовности.

Дайте ответ на вопросы:

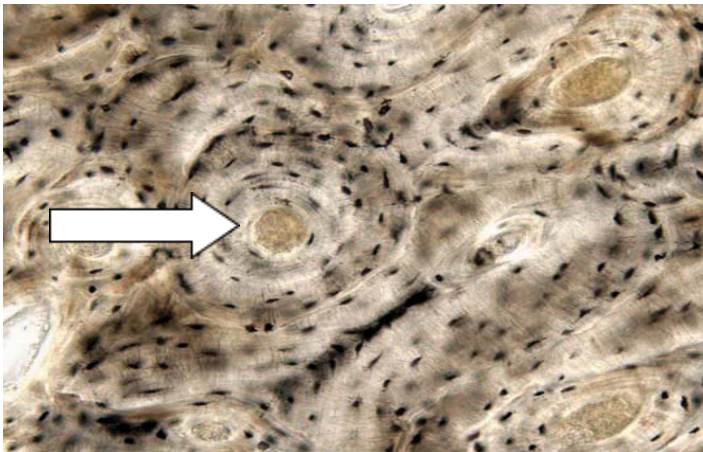
1. Назовите заболевание, которым страдает ребенок
2. Определите тип мутации по уровню поражения генетического аппарата
3. Определите кариотип, представьте его формулу
4. Определите тип наследования
5. Опишите механизм развития данного наследственного заболевания
6. Из предложенного перечня результатов физикального, инструментального и лабораторного обследования выберите данные на основании которых можно точно установить диагноз
7. Назовите основной метод диагностики данного заболевания
8. Назовите методы обследования, которые можно отнести к дополнительным
9. Назовите основные клинические признаки заболевания (3-5 признаков)
10. Сделайте прогноз о здоровье пациента /ребенка в отношении заболевания. От чего зависит благоприятный результат?
11. Возможно ли было избежать такого клинического состояния ребенка и дать обоснование.

Решение	Баллы
1. Фенилкетонурия	1
2. Генная	0,5
3. 46,XX	0,5
4. Аутосомно-рецессивный	1
5. а) причина развития заболевания заключается в нарушении обмена аминокислоты фенилаланина. Фенилаланин — это незаменимая аминокислота, которая участвует с синтезе белков (незаменимая она потому, что организм не может самостоятельно её синтезировать, фенилаланин можно получить исключительно из пищи)	0,5
б) Из-за нарушения в структуре гена в клетках печени и почек не вырабатывается фермент фенилаланингидроксилаза, которая отвечает за преобразование фенилаланина, поступающего с пищей в тирозин	1
с) фенилаланин накапливается в крови в виде токсичных продуктов (Фенилпировиноградная кислота)	1
д) скопление фенилпировиноградной кислоты (и др токсичных фенил-продуктов) приводит к нарушению развития и правильного функционирования ЦНС (нарушается миелинизация нервных волокон, снижается образование нейромедиаторов и нарушается проводимость сигнала по	1

<p>нервным клеткам), что приводит к задержке психического и умственного развития</p> <p>е) в норме тирозин в процессе биохимических реакций превращается в меланин (пигмент), в случае с ФКУ если нет тирозина, меланин не вырабатывается, поэтому у больных наблюдается гипопигментация (светлая кожа, голубые глаза)</p> <p>6. <u>Результаты биохимического обследования</u></p> <p><u>У ребенка:</u></p> <p>В моче: фенилпировиноградная кислота.</p> <p>В крови: концентрация фенилаланина в сыворотке крови 30,5 мг/л (в норме меньше 0,40 мг/л)</p> <p>7. Биохимическое исследование крови на определение концентрации фенилаланина в сыворотке крови; исследование концентрации фенилаланина в сухой капле крови; основным методом ранней диагностики фенилкетонурии во всех странах мира принято считать неонатальный скрининг, который проводится в строго установленные сроки для обеспечения своевременного начала лечения</p> <p>8.а)Фенотипический анализ: гипопигментация – недостаточное количество вырабатываемого тирозина, приводящее к уменьшению меланина; б)Оценка нервно-психического развития: инертность, умственная отсталость является причиной разрушения миелиновых оболочек в следствии воздействия пирувотов. с)Биохимический анализ крови родителей д)Биохимический анализ крови пациента на наличие продуктов обмена фенилаланина, активность печеночных ферментов (фенилаланингидроксилазы). е)Генотипирование не является необходимым методом. f)Дополнительно проводится ЭЭГ и МРТ головного мозга.</p> <p>9. Выражена мышечная гипотония, гипопигментация кожи, волос и радужной оболочки глаз, светочувствительность; кожные высыпания по типу экземы; неврологические нарушения (судороги, эпилепсия), ЭЭГ диффузные изменения биотоков, сдвиг ритма в сторону замедления; явления судорожной готовности; умственная отсталость (F72/13);</p>	<p>0,5</p> <p>1</p> <p>1(при наличии хотя бы одного из вариантов)</p> <p>1(при наличии хотя бы одного из вариантов)</p> <p>2 балл (за три любые названные признака)</p>
---	---

<p>«мышинный» затхлый запах от кожи и мочи, специфический неприятный запах изо рта.</p> <p>10. При назначении лечения и диеты исключаящей фенилаланин у данной пациентки может быть прогноз положительный. При отсутствии лечения и несоблюдении диеты заболевание будет прогрессировать, может усилиться умственная отсталость вплоть до имбецильности.</p> <p>11. Данное состояние ребенка можно объяснить отсутствием своевременной диагностики и лечения заболевания Да избежать такого состояния ребенка было бы возможно, если бы на 3-4 сутки после рождения кровь ребенка была бы направлена на неонатальный скрининг и своевременно поставлен диагноз – фенилкетонурия, а, следовательно, назначено лечение в том числе и диетотерапия.</p>	<p>1</p> <p>1</p>
--	-------------------

2 задание (10 баллов)



На гистологической микрофотографии представлена пластинчатая костная ткань, которая образует скелет, защищая внутренние органы от повреждений. Основные функции пластинчатой костной ткани – опорная и механическая.

1. Приведите не менее четырех морфофункциональных признаков пластинчатой костной ткани, обуславливающие её функции?
2. Назовите структуру, отмеченную на микрофотографии.

Ответы:

1. Пластинчатая костная ткань образована клетками и обызвестлённым (минерализованным) межклеточным веществом. (2 балла)
2. 70% массы пластинчатой костной ткани приходится на минеральные компоненты, придающие ей высокую прочность. (2 балла)
3. Структурно-функциональной единицей пластинчатой костной ткани являются костные пластинки. (2 балла)
4. Костные пластинки образованы параллельно расположенными коллагеновыми волокнами, лежащими под углом друг к другу, что способствует равномерному распределению действующих на них механических нагрузок. (2 балла)
5. Костные пластинки могут формировать систему замкнутых костных пластин, окружающих сосуд – остеон. (2 балла)
6. В течение всей жизни человека в пластинчатой костной ткани непрерывно происходят процессы её разрушения и образования – физиологическая регенерация, обусловленные внешними (механическая нагрузка) и внутренними (гормоны) факторами. (2 балла)

На микрофотографии отмечен канал остеона (гаверсов канал). (2 балла)

3 задание (12 баллов)

Вирусы состоят из нуклеиновых кислот и белков и не могут размножаться самостоятельно. Для размножения вирусов необходимы клетки хозяина, в них синтезируется генетический материал вируса и его белки, из которых создаются новые копии вируса. Жизненные циклы вирусов различаются в деталях в зависимости от типа вируса, но все они имеют общую схему:

1. Прикрепление к клетке-хозяину.
2. Высвобождение вирусных генов и белков (в основном ферментов) в клетку хозяина.
3. Репликация компонентов вируса с использованием ферментативных систем клетки хозяина.
4. Сборка компонентов вируса в полноценные вирусные частицы.
5. Высвобождение вирусных частиц для заражения новых клеток.

Культура клеток почечного эпителия была инфицирована вирусом иммунодефицита человека. Вирус иммунодефицита человека является одноцепочечным РНК-вирусом с положительной полярностью и принадлежит к группе ретровирусов. Ретровирусы используют обратную транскрипцию для создания двухцепочечной ДНК-копии (провируса) их генома, которая встраивается в геном клетки хозяина. Обратная транскрипция осуществляется с помощью фермента обратной транскриптазы, который вирус несет с собой внутри своей оболочки. Так же в оболочке ретровируса содержится фермент интегразы, отвечающий за интеграцию провируса в ДНК клетки хозяина, после чего он транскрибируется с использованием обычных клеточных механизмов для

воспроизведения вирусных белков и генетического материала. Одним из синтезированных вирусных белков является вирусная протеаза, которая путем частичного протеолиза вирусного полипротеина формирует группу зрелых белков, необходимых для сборки полноценного инфицирующего вируса.

- 1) На каком этапе остановится жизненный цикл вируса иммунодефицита человека, если инфицированную им культуру клеток почечного эпителия обработать:
 - a) Токсином бледной поганки аманистином, который является ингибитором РНК-полимеразы
 - b) Аналогом аденозина — тенофовиром, который является нуклеозидным ингибитором обратной транскриптазы
 - c) Смесью ингибиторов протеаз, специфично блокирующих активность протеазы вируса.
- 2) На каком этапе жизненного цикла вируса будет использован продукт реакции, катализируемой РНК-полимеразой.

Ответы:

Ответ на вопрос 1:

a) при обработке культуры клеток аманистином будет ингибирована РНК-полимераза почечного эпителия, то есть не будет синтезироваться РНК вируса, **(1 балл)** то есть жизненный цикл вируса иммунодефицита человека остановится из-за невозможности репликации компонентов вируса с использованием ферментативных систем клетки хозяина, то есть на этапе транскрипции РНК вируса **(2 балла)**.

b) при обработке культуры клеток тенофовиром будет ингибирована обратная транскриптаза, из-за этого будет невозможно создание двухцепочечной ДНК-копии (провируса) вирусного генома, **(1 балл)** которая должна была бы встроиться в геном клетки-хозяина, вследствие этого не будет синтезироваться РНК вируса, то есть жизненный цикл вируса иммунодефицита человека остановится из-за невозможности репликации компонентов вируса, а именно РНК, то есть на этапе обратной транскрипции. **(2 балла)**

c) при обработке культуры клеток ингибиторами, специфично блокирующими активность протеазы вируса, будет блокирована возможность образования полноценных белков капсида. Невозможность формирования белков капсида приведет к невозможности сборки полноценных вирусных частиц. **(3 балла)**

Ответ на вопрос 2:

РНК-полимераза катализирует создание РНК вируса двух типов, геномной и информационной. Информационная РНК будет использована на этапе синтеза

вирусных белков, геномная РНК - на этапе сборки компонентов вируса в полноценные вирусные частицы. **(3 балла)**

4 задание (14 баллов)

Больному В. был поставлен диагноз «инфаркт межжелудочковой перегородки».

1. Какой отдел проводящей системы сердца может быть поврежден в данной ситуации?
2. Опишите элементы проводящей системы сердца.
3. Назовите известные Вам эпонимы проводящей системы сердца.
4. С какой частотой генерируют импульсы элементы проводящей системы сердца?

Ответы:

1. При указанной локализации инфаркта может быть нарушена проводимость пучка Гиса (предсердножелудочкового пучка). **(4 балла)**

2. Проводящая система сердца образована атипичными кардиомиоцитами, которые утратили способность к сокращению, но могут генерировать и проводить нервный импульс: пейсмекерные клетки (П-клетки) и проводниковые (Т-клетки). ПСС включает: Синусно-предсердный узел располагается в стенке правого предсердия между правым ушком и отверстием верхней полой вены – основной водитель ритма! **(1 балл)**

Предсердно-желудочковый узел располагается в нижней части межпредсердной перегородки, является водителем ритма второго порядка. **(1 балл)**

Пучок Гиса расположен в межжелудочковой перегородке, делится на 2 ножки (правую и левую) **(1 балл)**, которые заканчиваются волокнами Пуркинье. **(1 балл)**

3. Синусно-предсердный узел – узел Кис-Фляка. – **(1 балл)**

Предсердно-желудочковый узел – узел Ашоффа-Тавары. – **(1 балл)**

Пучок Гиса – **(1 балл)**

Волокна Пуркинье – **(1 балл)**

4. Синусно-предсердный узел генерирует импульсы с частотой 60-80 в минуту – **(1 балл)**

Предсердно-желудочковый узел может генерировать импульсы с частотой 40-60 в мин. **(1 балл)**



БУДУЩЕЕ МЕДИЦИНЫ

олимпиада школьников