

## **БИОЛОГИЯ**

### **Эталон ответов 2 (очного) этапа**

### **Всероссийской олимпиады школьников «Будущее медицины» 2025 г. 11 класс**

#### **1 задание. (10 баллов)**

Больной Г., 44 года, поступил с жалобами на сухость во рту, чувства «песка в глазах», головные боли, боли в области правого уха, возникающие при надавливании на эту область и при движении нижней челюсти, проходящие в покое. Связывает симптоматику с травмой головы, полученной на стройке при несоблюдении техники безопасности.

1. Чем объясняются жалобы больного?
2. Повреждение какой кости и какой её части наблюдается?
3. Назовите каналы, где проходят нервы в данной кости.

#### **Ответ**

1. Нарушение иннервации слёзной (1,25 балл) и слюнных желёз (1,25 балл) - большой каменистый нерв (0,5 балл).
2. Повреждение пирамиды височной кости (2 балл).
3. Канал лицевого нерва (1,5 балл), каналец барабанной струны (1,5 балл), барабанный каналец, каналы большого и малого каменистых нервов (2 балла, при условии указания хотя бы одного 1,0 балл).

#### **2 задание (15 баллов)**

Генетические эксперименты с мышами, которые ученые проводят в лабораторных условиях, стали основным методом изучения функций генов у человека и их изменений. Создание моделей на мышах, поведенческие фенотипы этих мышей помогут лучше понять механизмы, лежащие в основе заболеваний, связанных с генами, как в нормальной работе мозга, так и при нарушениях его функций, а также для профилактики и терапии в лечении этих заболеваний.

Ученые изучали наследование разных признаков у мышей.

В первой серии опытов скрещивали длиннохвостых самок с короткохвостыми самцами. В потомстве все мыши были длиннохвостые.

Во второй серии скрещивали короткохвостых самок и длиннохвостых самцов. В потомстве все самки были длиннохвостые, а самцы короткохвостые.



**ИЛИ**

**4 скрещивание (6 баллов)**

P ♀ aaVvCc бел., ст. уши, дл. *шерсть* X ♂ Aabbcc черн., вис. уши. кор. *шерсть* 1 балл

G 4 типа гамет мейоз 2 типа гамет 2 балла

F Построив решетку Пенета, делаем вывод: с точки зрения генотипов с фенотипом самца 1/8 или 12,5%. Но с учетом 75% пенетрантности у гетерозигот, а они гетерозиготы  $12,5 \times 0,75 = 9,375\%$

Ответ: 9,375% 3 балла

**3 задание (10 баллов)**

Нервная система у человека имеет сложное строение и выполняет нервную регуляцию. В симпатическом, парасимпатическом отделах имеются центральная и периферическая части. Скопления нервных клеток, лежащих в спинном и головном мозге, получили название вегетативных ядер (симпатических и парасимпатических). Локализация центров симпатического и парасимпатического отделов вегетативной нервной системы различная.

**Вопросы**

1. Где расположены тела преганглионарных нейронов симпатического отдела автономной нервной системы?

2. Где расположены тела постганглионарных нейронов симпатического отдела?

3. Где расположены тела преганглионарных нейронов парасимпатического отдела?

4. Где расположены тела постганглионарных нейронов парасимпатического отдела?

5. К каким эффектам приводит повышенная активность симпатической системы?

6. Какие эффекты будут наблюдаться при перерезке спинного мозга на уровне нижних шейных сегментов?

**Ответ**

1. Преганглионарные нейроны симпатической системы находятся: в боковых рогах спинного мозга. В грудном и поясничном отделе. (2 балла – все места локализации, 1 балл – любые 1).

2. Постганглионарные нейроны симпатической системы находятся: в симпатических стволах рядом с позвонником. В стенках органов. В полостях тела. (2 балла – все места локализации, 1 балл – любые 1).

3. Преганглионарные нейроны парасимпатической системы находятся: В стволе головного мозга. В крестцовом отделе спинного мозга (2 балла – все места локализации, 1 балл – любые 1).

4. Постганглионарные нейроны парасимпатической системы находятся: Могут находиться в самих органах. Могут находиться рядом с органами. **(2 балла** – все места локализации, 1 балл – любые 1).

5. Симпатическая нервная система чувствительна к стрессу. Вызывает сужение большинства кровеносных сосудов, включая многие из тех, что находятся в коже, пищеварительном тракте и почках.

Чрезмерная активация симпатической нервной системы или повышенная активность симпатической нервной системы может привести к гипертензии и сердечно-сосудистым заболеваниям.

Хроническая дисфункция симпатической системы приводит к мигрени: постоянные головные боли (снижение уровня норадреналина в плазме крови и чувствительности периферических адренергических рецепторов). **(1 балл)**.

6. После перерезки спинного мозга на уровне нижних шейных сегментов у человека наблюдается падение кровяного давления, брадикардия, усиление моторики желудочно-кишечного тракта и синдром Горнера (сужение зрачка, экзофтальм, наплывание на глаз 3-го века).

**(1 балл**, если названы все симптомы, или только 2).

#### **4 задание (15 баллов)**

Медицинская генетика в частности изучает причины, развитие, клинику и диагностику заболеваний, а также исследует методы лечения наследственных заболеваний.

##### Вопросы

1. Что такое экспрессивность и от чего она зависит?
2. Приведите 2 примера экспрессивности генов.
3. Что такое пенетрантность и какое медицинское значение пенетрантности генов?
4. Приведите примеры пенетрантности генов у человека.
5. Напишите цитологические основы, подтверждающие пенетрантность.

##### Ответ

1. Экспрессивность - степень выраженности данного гена, которая зависит от факторов внешней среды и влияния других генов **(1 балл)**.

2. Пример 1: Фенилкетонурия – при этом заболевании нарушен синтез фермента, который превращает аминокислоту фенилаланин (поступает с пищей) в тирозин. Фенилаланин накапливается в сыворотке крови и превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая выделяется с мочой и потом, вследствие чего от больных исходит «мышинный запах». Эта кислота является нейротропным ядом, действует токсически на головной мозг, развивается умственная отсталость. Вероятность рождения ребёнка с

фенилкетонурией в семье, где оба родителя имеют патологическую мутацию в гене и передают её ребёнку - 25%. **(3 балл).**

Пример 2: Муковисцидоз - это аутосомно-рецессивное заболевание, наследственное заболевание, при котором нарушаются функции желёз внешней секреции. Болезнь проявляется в том случае, если ребенок унаследован рецессивный ген от обоих родителей.

Отец, и мать должны быть носителями мутации, тогда вероятность рождения больного ребёнка у них составляет 25 %. **(3 балл).**

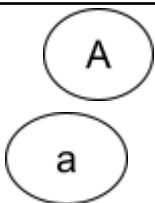
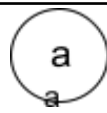
3. Пенетрантность - частота проявления гена, которая выражается в процентном отношении числа особей, имеющих данный признак к числу особей, имеющих данный ген. Различная степень пенетрантности генов имеет большое значение для медицинской генетики. Отягощенная наследственность, наследственная предрасположенность к заболеванию не обязательно должны проявиться. **(1 балл).**

4. Примеры: ген АВО имеет 100% пенетрантность, эпилепсия – 67%, сахарный диабет – 65%. Т.е ген, отвечающий за заболевание есть, но заболевания нет.

В этом случае говорят о предрасположенности к данному заболеванию, т.е. оно может проявиться, если изменятся внешние условия, которые являются провоцирующим фактором. **(3 балл).**

5. В семье, где у нормальных родителей родилась шестипалая девочка, произошел конфликт. Отец узнал, что данное заболевание наследуется как доминантная патология и, следовательно, кто-то из родителей должен был иметь шесть пальцев. В чем же здесь дело?

Ген шестипалости имеет пенетрантность – 80%, т.е. только у 80 из 100 людей, имеющих доминантный признак, как в гомо- так и в гетерозиготном состоянии, будет 6 пальцев. Т.е. кто-то из родителей имеет этот ген, но фенотипически он не проявился.

		шестипалая			пятипалый
P:		Aa	X		aa
G:					
F <sub>1</sub> :		Aa – шестипалые и aa – пятипалые, т.е. соотношение 50% : 50%.			



# БУДУЩЕЕ МЕДИЦИНЫ

олимпиада школьников

Но учитывая 80% пенетрантность из этих 50% (Aa) только у 80% будет шесть пальцев.

Т.е. из пятипалых детей в той семье будет 50% (у которых в генотипе aa) + 10% (50% - 40% - у которых в генотипе Aa или AA) = 60%.

Кроме этого ген шестипалости имеет разную экспрессивность: на одной руке или на двух, на ногах и т.д., может быть не полная шестипалость, а лишь частично.

**(4 балл).**