

Биология
Задания 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.

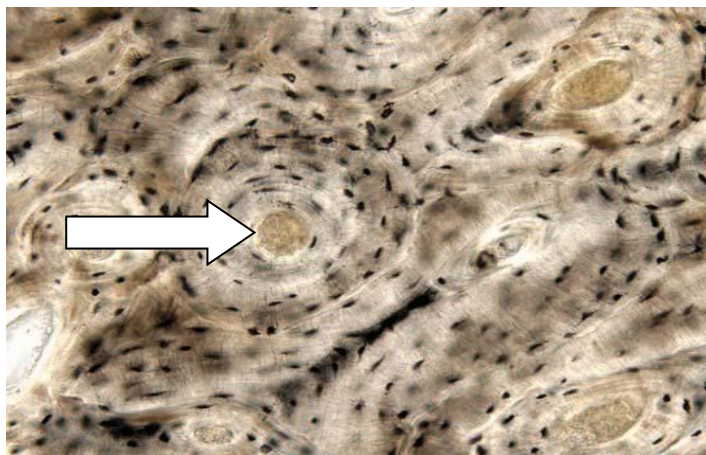
Результаты ЭЭГ ребенка:

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

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.

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:
 - а) Токсином бледной поганки аманитином, который является ингибитором РНК-полимеразы
 - б) Аналогом аденозина — тенофовиром, который является нуклеозидным ингибитором обратной транскриптазы
 - в) Смесью ингибиторов протеаз, специфично блокирующих активность протеазы вируса.
- 2) На каком этапе жизненного цикла вируса будет использован продукт реакции, катализируемой РНК-полимеразой.

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?