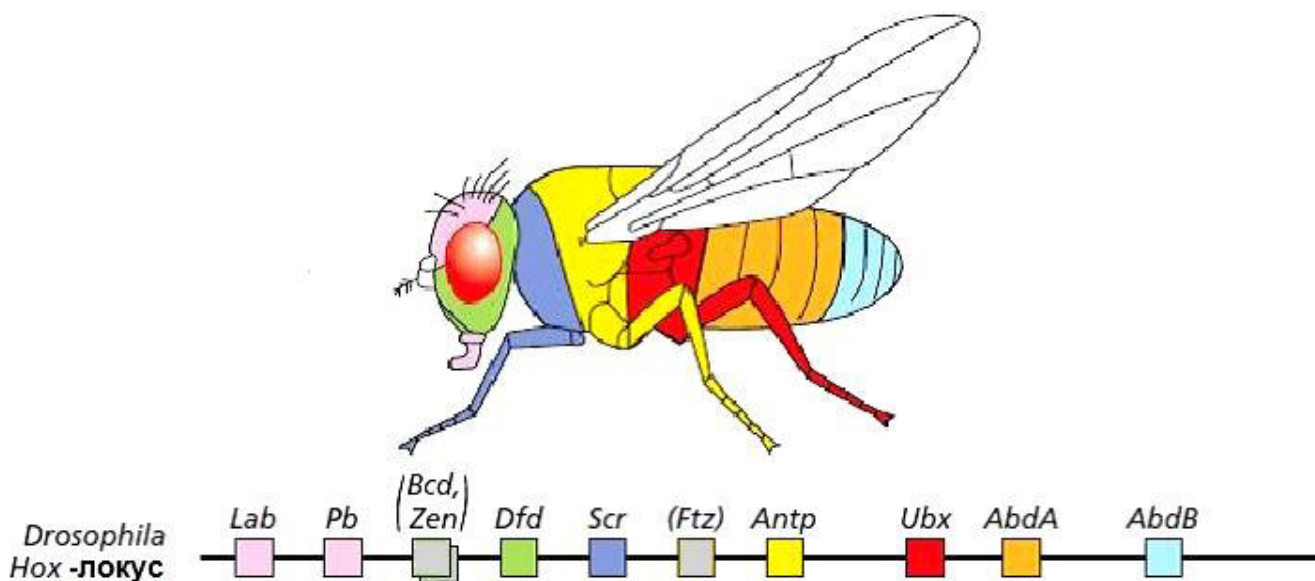


ЗАДАНИЯ
практического тура заключительного этапа XXXIII Всероссийской
олимпиады школьников по биологии. 2016-2017 уч. год.
11 класс ГЕНЕТИКА РАЗВИТИЯ
Время выполнения задания 50 минут

Эмбриональное развитие организмов проходит под контролем генетических программ, как правило, обладающих гибкой регуляцией, тем не менее, отдельные этапы онтогенеза зависят от функции определенных генов и нарушаются при мутациях этих генов.

Задание 1. (5 баллов).

Эмбриональное развитие дрозофилы проходит через несколько стадий, сначала под контролем **генов полярности яйцеклетки**, затем под контролем **генов сегментации** и **генов полярности сегментов**, и наконец, под управлением **гомеозисных генов**, отвечающих за специфические различия между сегментами. Гомеозисные гены дрозофилы относятся к семейству *Hox*-генов и находятся в одном локусе на третьей хромосоме. Рассмотрите схему локуса *Hox*-генов дрозофилы и отдельных сегментов, в которых они экспрессируются (цвет гена на схеме локуса совпадает с цветом сегмента, где он экспрессируется). Гены *bicoid* (*Bcd*), *zerknüllt* (*Zen*) и *fushi tarazu* (*Ftz*) – все они на схеме выделены скобками – хотя и находятся в локусе *Hox*-генов, не являются гомеозисными, а отвечают за более ранние этапы развития мухи, чем дифференцировка сегментов.



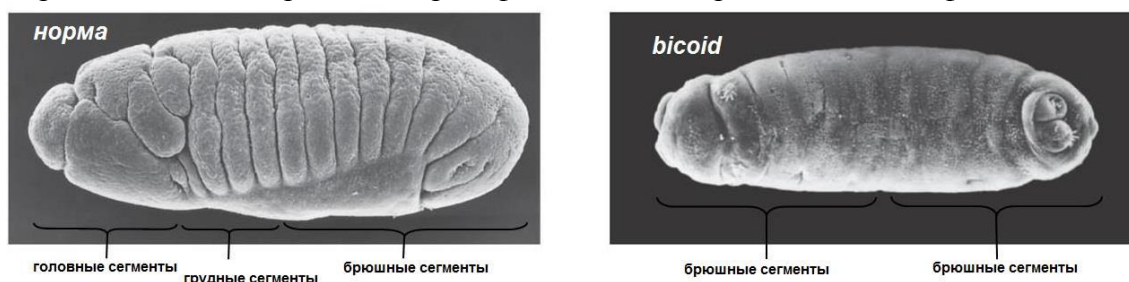
Обозначения генов: *Lab* – labial, *Pb* – proboscipedia, *Dfd* – Deformed, *Scr* – sex combs reduced, *Antp* – Antennapedia, *Ubx* – Ultrabithorax, *AbdA* – abdominal A, *AbdB* – Abdominal B.

Иногда мухи с мутациями выживают и проходят онтогенез до конца, однако часто мутации в генах, регулирующих развитие, летальны. Рассмотрите некоторые генетически детерминированные нарушения развития дрозофилы, ответьте на вопросы и заполните пропуски в тексте (впишите ответ в соответствующую строку **ЛИСТА ОТВЕТОВ**).

1.1 У дрозофилы имеется только один кластер *Hox*-генов, так же, как и у оболочников и ланцетника, в то время как у всех челюстноротых позвоночных имеются четыре различных кластера *Hox*-генов, наряду с четырьмя же гомологами некоторых

других локусов, например *MHC*. Этот факт указывает на то, что в ранней эволюции позвоночных произошли _____ генома.

1.2 На рисунке ниже показана сегментация ранней стадии развития нормального эмбриона дрозофилы и зародыша с фенотипом *bicoid*.



Опишите фенотип *bicoid*

1.3 Регулирующий развитие дрозофилы ген *bicoid* относится к группе генов _____ (см. первый абзац)

1.4 Ген *bicoid* является геном с материнским эффектом, белок синтезируется с мРНК материнского организма. Провели два скрещивания – А) гомозиготного самца с мутацией *bicoid* с самкой дикого типа и Б) гомозиготной самки с мутацией *bicoid* с самцом дикого типа. Какое потомство можно ожидать от этих скрещиваний? Каким будет поколение F_2 , если его получение будет возможно?

1.5 Рассмотрите фенотипы мух с фенотипами *Antennapedia* (слева) и *Ultrabithorax* (справа)



Опишите эти фенотипы _____

1.6 Какую часть гена, регуляторную или кодирующую, затрагивает приведенная на рисунке доминантная мутация *Antennapedia* (кратко объясните, почему Вы так решили)?

1.7 Какую часть гена, регуляторную или кодирующую, затрагивает приведенная на рисунке рецессивная мутация *Ultrabithorax* (кратко объясните, почему Вы так решили)?

1.8 Каким по фенотипу будет поколение F_1 мух от скрещивания показанных выше гомозиготных мух *Antennapedia* и *Ultrabithorax*?

1.9 Каким по фенотипу будет поколение F_2 от этого же скрещивания?

1.10 Кратко опишите, как соотносится порядок расположения *Нох*-генов в геноме и распределение их экспрессии в организме зародыша дрозофилы.

Задание 2. (10 баллов)

Сравните нуклеотидные последовательности пяти мутантных аллелей генов, участвующих в эмбриональном развитии дрозофилы, с нормальными аллелями этих же генов, проанализируйте их и опишите произошедшие мутации. Для работы используйте программу CLC Sequence Viewer.

Для каждого определенного гена Вам нужно открыть файл, содержащий последовательность мРНК, а также файл с выравниванием последовательностей мутантной аллели гена, нормальной аллели гена и нормальной мРНК.

Внимание, поскольку мРНК секвенируются не напрямую, а с использованием стадии обратной транскрипции и ДНК-копии, все приведенные в файлах последовательности мРНК содержат вместо урацила тимин.

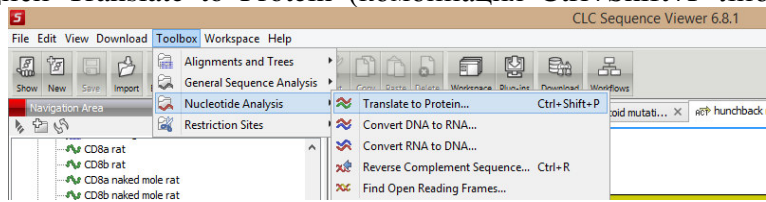
Над последовательностью мРНК стрелкой отмечена рамка считывания белка (ORF, Open Reading Frame, обратите внимание, что начинается она со старт-кодона, а заканчивается стоп-кодоном).



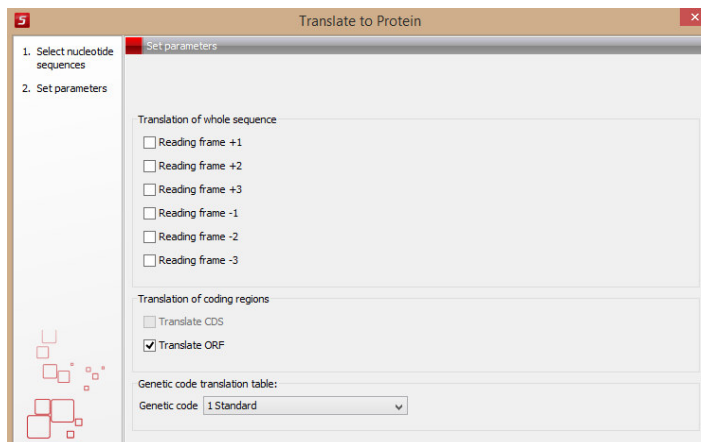
Укажите в Листе ответов размер мРНК (в нуклеотидах) и размер белка (в аминокислотах) для каждого гена.

Если Вы хотите увидеть последовательность белка (это **опционально и нужно только для удовлетворения Вашего любопытства или проверки размера белка**), можете воспользоваться функцией Translate to Protein (комбинация Ctrl+Shift+P либо

путь меню, показанный справа).



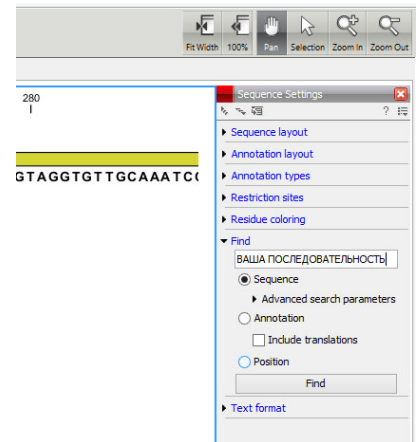
При этом важно правильно выбрать файл с мРНК гена, выбрать пункт меню Translate ORF и не отмечать рамки считывания от +1 до -3 (смотри скриншот).



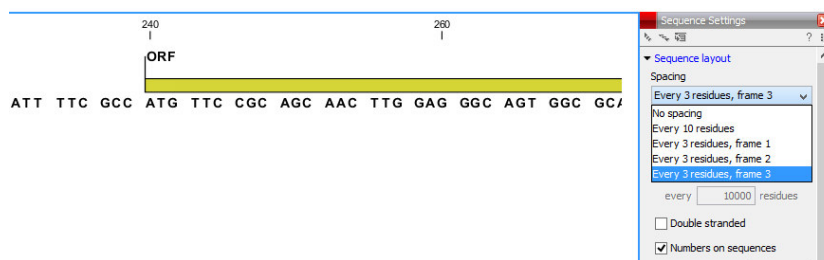
Число экзонов для каждого гена определите с помощью файлов с выравниванием последовательностей.

Далее Вам нужно охарактеризовать на Листе ответов имеющиеся в генах мутации. Для этого найдите мутации в выравненных последовательностях каждого гена. Координаты мутаций (в качестве подсказки): *bicoid* – 280 п.н., *hunchback* – 698 п.н., *fushi tarazu* – 1217 п.н., *knirps* – 295 п.н., *nanos* – 1033 п.н. Для каждой мутации нужно указать её тип: делеция, инсерция, транзиция (замена пурина на пурин или пиримидина на пиримидин) или трансверсия (замена пурина на пиримидин или наоборот) произошли в

гене. Графа «Эффект мутации» означает, что нужно указать, произошла мутация в интроне или в экзоне, в рамке считывания или нет, случилась ли в результате замена одной аминокислоты на другую или же кодон поменялся на синонимичный, сдвинулась ли рамка считывания, возник или пропал стоп-кодон и т.д. Для того чтобы понять эффект мутации, полезно найти положение мутации в файле, содержащем последовательность мРНК и рамку считывания. Для этого нужно воспользоваться функцией Find вкладки Sequence Settings – смотри скриншот.



Для того чтобы правильно настроить вид рамки считывания, воспользуйтесь функцией Spacing вкладки Sequence Settings и выберите ту рамку считывания (frame), которая правильно разбивает кодирующую последовательность на кодоны.



Для определения характера мутации внутри кодирующей части гена воспользуйтесь стандартной таблицей генетического кода для кодирующих участков ДНК.

		Second Letter				
		T	C	A	G	
First Letter	T	TTT } Phe TTC } TTA } Leu TTG }	TCT } TCC } Ser TCA } TCG }	TAT } Tyr TAC } TAA } Stop TAG } Stop	TGT } Cys TGC } TGA } Stop TGG } Trp	T C A G
	C	CTT } CTC } Leu CTA } CTG }	CCT } CCC } Pro CCA } CCG }	CAT } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGT } CGC } Arg CGA } CGG }	T C A G
	A	ATT } ATC } Ile ATA } ATG } Met	ACT } ACC } Thr ACA } ACG }	AAT } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGT } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	T C A G
	G	GTT } GTC } Val GTA } GTG }	GCT } GCC } Ala GCA } GCG }	GAT } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGT } GGC } Gly GGA } GGG }	T C A G

Обоснуйте на основании эффекта мутации, повлияет ли эта конкретная мутация на функцию гена и по какой причине повлияет или не повлияет?

Задание 3. (5 баллов)

Окраска шерсти у мышей зависит от нескольких генов, причем в разных инбредных линиях зафиксировались разные комбинации мутаций, влияющих на этот признак. Вследствие халатности сотрудников вивария в подвал института убежало три мыши – самец из инбредной линии BALB/c (альбинизм, взаимодействует с другими генами окраски по механизму рецессивного эпистаза), самка из линии C57BL/6 (рецессивная мутация черной окраски) и самка из линии СЗН (серая мышь, окраска агути дикого типа). Эти мыши основали в подвале института популяцию (других мышей в подвале не было). Плодовитость всех линий мышей считайте одинаковой, предположите, что в популяции выполняется закон Харди-Вайнберга. Какие соотношения окраски мышей увидит спустившийся в подвал год спустя после инцидента (в популяции успело появиться четыре поколения потомков) директор института?

BALB/c



C57BL/6

СЗН



ГЕНЕТИКА. 11 класс. ЛИСТ ОТВЕТОВ

Шифр _____

Сумма баллов _____

1.1 _____

1.2 _____

1.3 _____

1.4 _____

1.5 *Antennapedia* _____

Ultrabithorax _____

1.6 _____

1.7 _____

1.8 _____

1.9 _____

1.10 _____

По 0,5 балла за каждый правильный ответ. В сумме 5 баллов.

2.

Ген	<i>bicoid</i>	<i>fushi tarazu</i>	<i>hunchback</i>	<i>knirps</i>	<i>nanos</i>
Размер мРНК, нукл. (0,2 б.)					
Размер белка, а. к-т. (0,2 б.)					
Число эк-зонов (0,3 б.)					
Тип мутации (0,3 б.)					
Эффект мутации (0,5 б.)					
Повлияет ли мутация на функцию гена и почему? (0,5 б.)					

По 2 балла за каждый правильно охарактеризованный ген. В сумме 10 баллов.

3. Для решения задания 3 используйте обратную сторону листа.

5 баллов за полное решение.

Удачи на других станциях практического тура Олимпиады!