

11 класс

Задание 1.3

У декоративного растения сорта «Прима» известно три варианта окраски цветков: пурпурная, жёлтая и белая. Известно, что при скрещивании растений этого сорта, имеющих белые цветки, потомство имеет только белую окраску цветков.

Также существует другой сорт этого растения — «Секунда», для которого характерны только белые цветки. При скрещивании растений с белыми цветками сортов «Прима» и «Секунда» между собой в потомстве F_1 все растения имеют пурпурные цветки, а во втором поколении получается расщепление в соотношении 36 пурпурных : 9 желтых : 19 белых. Объясните результаты. Можно ли вывести чистую линию растений с жёлтыми цветками? Если да, то как, если нет — почему?

Решение:

Участник должен был определить, что признак определяется тремя генами. Если участник указывал что-то другое, баллы за задачу не засчитывались!

Родительские генотипы при этом должны были быть следующими:

Генотип белой «Примы» - $AAbbdd$, генотип «секунды» - $aaBBDD$.

Участник должен был объяснить свой выбор. Наличие трёх генов вытекает из знаменателя расщепления: $36+9+19 = 64$. С одним или двумя генами такое расщепление не получить.

Генотип Примы должен быть гомозиготен по рецессивным аллелям двух генов, иначе вариантов окраски цветков в данном сорте было бы меньше.

От участника требовалось нарисовать полную схему скрещивания с указанием фенотипических классов в потомстве F_1 ($AaBbDd$ - пурпурные) и F_2 :

27/64 $A_B_D_$ - пурпурные

9/64 A_B_dd - пурпурные

9/64 $A_bbD_$ - желтые

3/64 A_bbdd - белые

9/64 $aaB_D_$ - белые

3/64 aaB_dd - белые

3/64 $aabbD_$ - белые

1/64 $aabbdd$ - белые

Участник должен был указать, что растения с желтыми цветками можно вывести и предложить схему выведения такой линии с использованием полученных растений. В схемах скрещиваний следовало использовать растения с известными генотипами. Здесь принимался любой подходящий вариант.

Задание 2. 4

У птиц мужской пол гомогаметный — самцы имеют пару одинаковых половых хромосом (кариотип ZZ), а у самок половые хромосомы разные (кариотип ZW).

Ген, отвечающий за окраску ног домашних кур, находится в Z-хромосоме, желтая окраска доминирует над зелёной. Искусственно создана популяция кур, содержащая 60 самок с зелёными ногами, 20 самок с жёлтыми ногами и 100 гетерозиготных самцов. Предположим, что скрещивания в этой популяции происходят случайно, а птицы из разных поколений не скрещиваются между собой.

Какие частоты аллелей установятся в этой популяции? Сколько поколений потребуется для установления равновесия и какими при этом станут частоты генотипов у самок и самцов? Если известны частоты генотипов в данном поколении — как найти частоты генотипов самцов и самок в следующем поколении?

Решение:

Обозначим p - частота A , q - частота a . В исходной популяции 60 самок с зелёными ногами и 20 - с жёлтыми, значит для самок $p=0,25$; $q=0,75$. У самцов $p=0,5$; $q=0,5$. Мы не можем брать эти частоты, т.к. самцов больше, чем самок и каждый самец оставит в среднем меньше потомства чем самка. Очевидно, что соотношение числа самцов и самок здесь вообще не играет роли: $\frac{2}{3}$ своих Z-хромосом следующее поколение получит от самцов и $\frac{1}{3}$ Z-хромосом получит от самок, т.е. можно считать, будто самок и самцов поровну. **Частоты аллелей станут равны $p=\frac{1}{2} \cdot \frac{2}{3} + \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{3} = 5/12$ (или 0,417); $q=\frac{1}{2} \cdot \frac{2}{3} + \frac{3}{4} \cdot \frac{1}{3} = 7/12$ (или 0,583)) и эти частоты сохранятся до наступления равновесия** т.к. в дальнейшем самки и самцы будут оставлять равное число потомства). Соответственно, **при наступлении равновесия частоты генотипов будут соответствовать формуле Харди-Вайнберга: $p^2(Z^A Z^A)=25/144$ (или 0,174), $2pq(Z^A Z^a)=70/144$ (или 0,486) $q^2(Z^a Z^a) = 49/144$ (или 0,34) у самцов и $p(Z^A W)=5/12$ (или 0,417), $q(Z^a W)=7/12$ (или 0,583).** Однако сразу не очевидно, когда наступит это равновесие.

Поскольку самки получают Z-хромосому только от самцов, частоты аллелей у самок в следующем поколении равны соответствующим частотам у самцов в предыдущем:

$$p(\text{♀})_{n+1} = p(\text{♂})_n$$

$$q(\text{♀})_{n+1} = q(\text{♂})_n$$

Здесь у самок два генотипа с частотами p и q .

Самцы получают одну Z-хромосому от матери, а вторую от отца, поэтому частоты аллелей будут:

$$p(\text{♂})_{n+1} = p(\text{♀})_n / 2 + p(\text{♂})_n / 2$$

$$q(\text{♂})_{n+1} = q(\text{♀})_n / 2 + q(\text{♂})_n / 2$$

Однако частоты генотипов по Харди-Вайнбергу считать здесь нельзя, т.к. у самцов и самок разные частоты аллелей. Частоты генотипов будут такими:

$$(Z^A Z^A)_{n+1} = p(\text{♀})_n \cdot p(\text{♂})_n$$

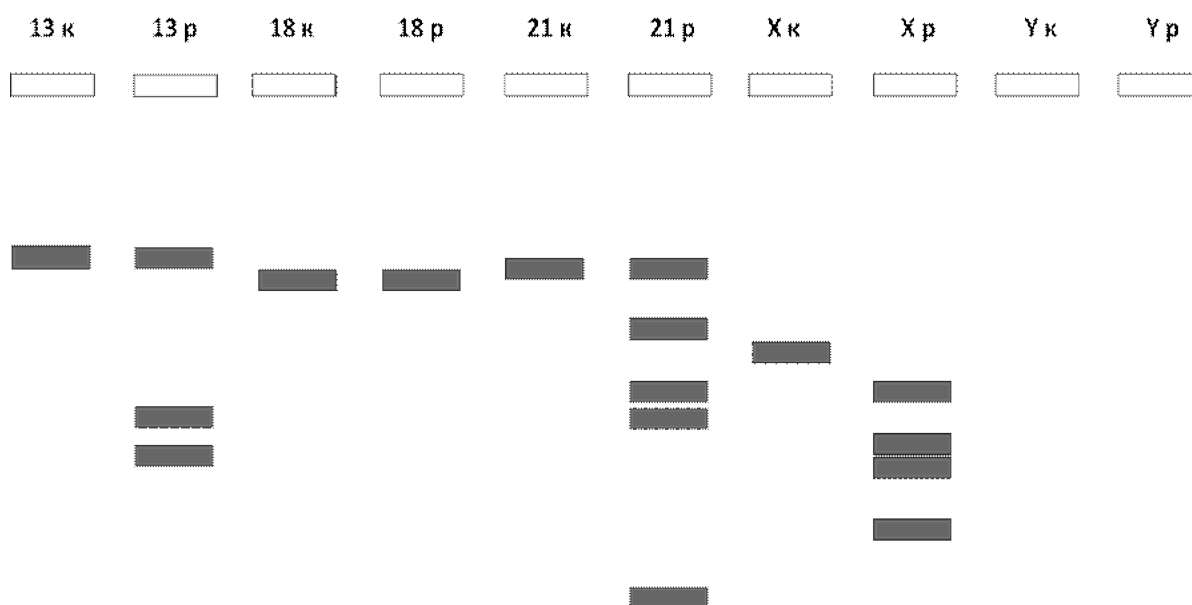
$$(Z^a Z^a)_{n+1} = q(\text{♀})_n \cdot q(\text{♂})_n$$

$$(Z^A Z^a)_{n+1} = p(\text{♀})_n \cdot q(\text{♂})_n + q(\text{♀})_n \cdot p(\text{♂})_n$$

По формулам выше можно понять, что равновесию может предшествовать только равновесие, т. е. равновесие будет устанавливаться бесконечно долго и формально не настанет никогда. Достаточно, например, посчитать несколько поколений, чтобы понять, что, например, частота q у самцов колеблется вокруг равновесного значения 0,583, при этом колебания затухают: 0,5, 0,625, 0,5625, 0,59375 и т.д. Также понятно, что в реальной популяции эти колебания рано или поздно станут ничтожны и популяцию можно считать равновесной. Здесь принимается любая обоснованная оценка. Другие варианты формулы Харди-Вайнберга (например, когда самки и самцы записаны вместе одной формуле) тоже принимались, если всё математически корректно

Задание 3.3

Лаборант получил образец геномной ДНК человека с хромосомным заболеванием - трисомией. Из-за частичной потери медицинской карты и образцов пациента невозможно определить, какая именно хромосома подверглась анеуплоидии. Лаборанта попросили установить заболевание с помощью ПЦР. Им были подобраны праймеры к последовательностям прицентромерных генов на хромосомах 13 (ген A), 18 (ген B), 21 (ген D), X (ген E) и Y (ген F). Полученные амплификаты обработали рестриктазами, специфичными к известным аллелям этих генов. Сайты подобрали таким образом, чтобы разделять амплификаты на два фрагмента. Продукты рестрикции нанесли на гель для электрофоретического анализа*:



*цифры на рисунке – номер хромосомы; к – амплификат до рестрикции; р – амплификат после рестрикции; прозрачные полосы – лунки агарозного геля, закрасенные полосы – визуализированные фрагменты ДНК.

Решение:

Участник должен был указать, что по данным электрофореза можно установить трисомию по 21 хромосоме. Требовалось объяснить почему. Исходя из условия задачи 5 полос на электрофореграмме возможно получить, если изначально было 3 разных аллеля гена D.

Участник должен был предложить способ применения ПЦР в реальном времени для подтверждения данных. Засчитывались логичные предложения, учитывающие специфику метода. Необходимо было указать способ нормирования.

Участник должен был указать, что у пациента все три аллеля гена на 21 хромосоме разные. В прицентромерном районе кроссинговер не идет. Это значит, что нерасхождение произошло именно при первом делении мейоза.

Участник должен был описать генотип пациента, исходя из данных фореа. Например: AaBBDddEe. (В гене D три разных аллеля). Пол пациента - женский, т.к. на фореа нет амплификата гена F.

Задание 4.2

У бактерии был обнаружен мутант с нарушенной функцией одного из генов (ген В). Для исследования экспрессии гена В и соседнего с ним гена А были подобраны праймеры для ОТ-ПЦР (ПЦР с обратной транскрипцией): праймеры А1 и А2 к гену А, праймеры В1 и В2 к гену В. Размер ПЦР-продуктов составляет 200 п.н., праймеры А2 и В2 комплементарны соответствующим РНК вблизи 3'-конца. ОТ-ПЦР показала, что экспрессия гена А у мутанта отсутствует, однако ген В экспрессируется. У бактерий дикого типа экспрессируются оба гена. Далее была поставлена ПЦР с этими праймерами на матрице геномной ДНК мутантов и бактерий дикого типа. Был получен следующий результат:

Пара праймеров	дикий тип	мутант
A1+A2	200 п.н.	нет продукта

B1+B2	200 п.н.	200 п.н.
A1+B1	900 п.н.	нет продукта
A1+B2	нет продукта	500 п.н.
A2+B1	нет продукта	нет продукта
A2+B2	нет продукта	нет продукта

Предполагается, что в ПЦР не могут получаться фрагменты более 5000 п.н.

Какая мутация произошла?

Почему мы перестали наблюдать экспрессию гена А?

Постройте генетическую карту локуса, содержащего гены А и В, для дикого типа и для мутанта. Отметьте расположение и направление праймеров (5' - и 3' - концы), и направление транскрипции генов.

Решение:

Схема устройства локуса для дикого типа довольно очевидна: праймеры А1 и А2 расположены навстречу друг другу на расстоянии 200 п.н., то же самое справедливо и для пары В1 + В2.

Наличие продукта А1+В1 говорит, что эта два праймера также навстречу друг другу. Так как праймеры А2 и В2 комплементарны РНК, то транскрипция генов идёт “навстречу”.

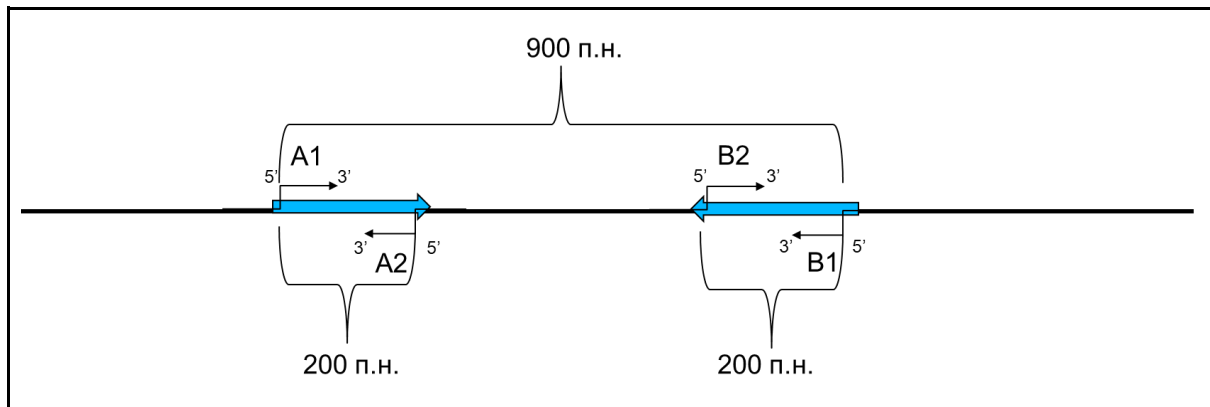
После мутации исчез продукт пары А1 + А2. Значит ДНК здесь оказалась разорвана. Парой для А1 стал В2, значит произошла инверсия.

Замечание про максимальную длину продукта в 5000 п.н. нужно чтобы показать, что ПЦР идёт только с близко расположенными праймерами и не может идти через весь кольцевой геном бактерии (обычно миллионы пар нуклеотидов).

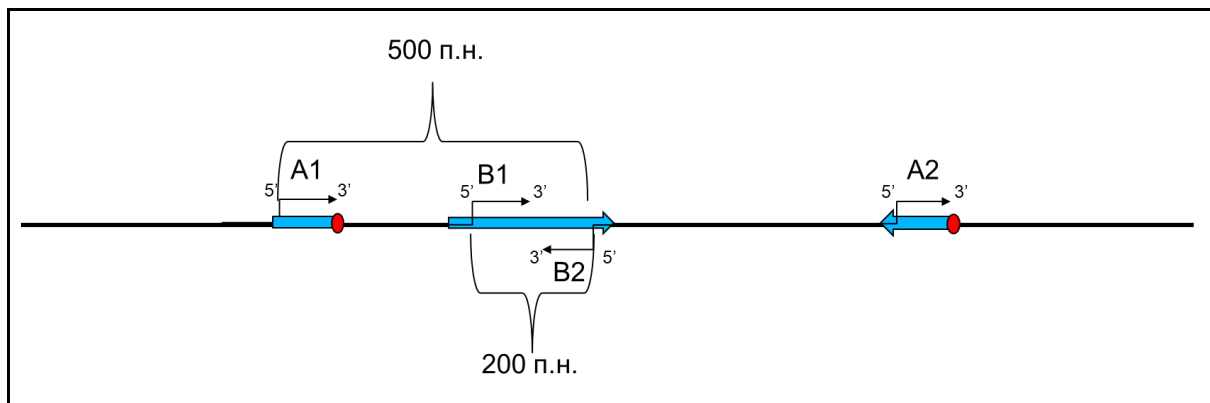
Участник должен был указать тип мутации - инверсия. Баллы могли быть снижены, если помимо инверсии указывались другие хромосомные перестройки.

Необходимо было отметить, что экспрессия гена А прекращалась из-за нарушения его целостности.

На основе данных ПЦР-анализа участник должен был представить схему генетической карты локуса для дикого типа:



И для мутации:



Примечание: красные точки - позиция инверсии.