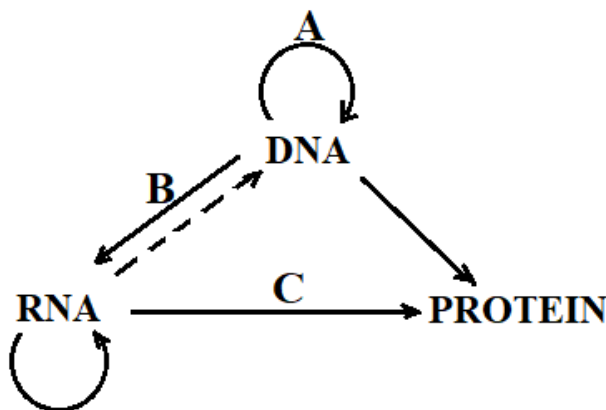


**ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ**  
 дополнительной общеобразовательной программы  
 «Иммуногенетика и биомедицина»

**Задания отборочного этапа**

**Задание 1. (5 баллов).** Сопоставьте (соедините верные стрелками на бланке ответов) названия трёх основных матричных процессов, происходящих в живых клетках, и их схематичные изображения на картинке.



1. Репликация	A
2. Трансляция	B
3. Транскрипция	C

**Задание 2. (15 баллов).** Давайте удостоверимся, что при планировании эксперимента в области генной инженерии нужно учитывать, что при встраивании фрагмента ДНК в неправильной ориентации результат может значительно отличаться от ожидаемого. Допустим, мы производим встраивание последовательности (назовем её вставка) **GGATCCGATGCTACGTACGATGGATCC** в последовательность (назовем её мишень) **ATGGTACGGATCCGTGACTAA** по сайту рестрикции **BamHI** (выделен).

В результате получится вот такая последовательность: **ATG GTA CGG ATC CGA TGC TAC GTA CGA TGG ATC CGT GAC TAA**. Если с нее считается мРНК, а с этой мРНК будет синтезирован белок, то получится вот такой полипептид - **MVRIRCYVRWIRD** (использованы стандартные однобуквенные сокращения названий аминокислот – смотри табл. ниже).

Вам предлагается посмотреть, что будет, если такую же последовательность вставить по тому же сайту рестрикции, но задом наперед. Для этого нужно:

1. Допisać цепь ДНК, комплементарную вставке, что указана выше

2. Записать её в направлении от 5' к 3'-концу (фактически, развернуть задом наперед то, что сделано в шаге 1)

3. Вставить эту последовательность в мишень по сайту рестрикции **BamHI** (по аналогии с приведенным примером)

4. Перевести получившуюся последовательность в белковую последовательность, воспользовавшись таблицей генетического кода

5. Записать в ответ получившийся пептид в виде строки из однобуквенных обозначений аминокислот без пробелов (тоже по аналогии с примером).

**Подсказка:** помните, что трансляция начинается со старт-кодона, а заканчивается на одном из стоп-кодонов: TAA, TAG, TGA

Аминокислота	Сокращение		
	русское	английское	однобуквенный код
Глицин	Гли	Gly	G
Аланин	Ала	Ala	A
Валин	Вал	Val	V
Лейцин	Лей	Leu	L
Изолейцин	Иле	Ile	I
Пролин	Про	Pro	P
Фенилаланин	Фен	Phe	F
Тирозин	Тир	Tyr	Y
Триптофан	Трп	Trp	W
Серин	Сер	Ser	S
Треонин	Тре	Thr	T
Аспарагиновая кислота	Асп	Asp	D
Глутаминовая кислота	Глу	Glu	E
Аспарагин	Асн	Asn	N
Глутамин	Глн	Gln	Q
Цистеин	Цис	Cys	C
Метионин	Мет	Met	M
Гистидин	Гис	His	H
Лизин	Лиз	Lys	K
Аргинин	Арг	Arg	R

TTT	F	TCT	S	TAT	Y	TGT	C
TTC	F	TCC	S	TAC	Y	TGC	C
TTA	L	TCA	S	TAA	stop	TGA	stop
TTG	L	TCG	S	TAG	stop	TGG	W
CTT	L	CCT	P	CAT	H	CGT	R
CTC	L	CCC	P	CAC	H	CGC	R
CTA	L	CCA	P	CAA	Q	CGA	R
CTG	L	CCG	P	CAG	Q	CGG	R
ATT	I	ACT	T	AAT	N	AGT	S
ATC	I	ACC	T	AAC	N	AGC	S
ATA	I	ACA	T	AAA	K	AGA	R
ATG	M/ start	ACG	T	AAG	K	AGG	R
GTT	V	GCT	A	GAT	D	GGT	G
GTC	V	GCC	A	GAC	D	GGC	G
GTA	V	GCA	A	GAA	E	GGA	G
GTG	V	GCG	A	GAG	E	GGG	G

**Задание 3. (10 баллов).** Фермент лизоцим состоит из 129 аминокислотных остатков и имеет молекулярную массу 14300 дальтон. Кодировующий её участок ДНК содержит 40% Г-Ц пар и 60% А-Т пар. Средняя масса нуклеотида в ДНК равна 335 дальтон.

А. Что тяжелее: молекула лизоцима или кодирующая её последовательность ДНК и во сколько раз?

Б. Сколько водородных связей содержит кодирующая лизоцим последовательность ДНК?

**Задание 4. (20 баллов)** Одно из племён североамериканских индейцев живет в резервациях на юго-западе США. Численность этого племени около 300 000 человек. Из-за близкородственных браков у них чаще, чем в других популяциях, наблюдается наследственное заболевание – пигментный ретинит, вызванный дисфункцией палочек в сетчатке. У заболевшего с возрастом сужается поле зрения, глаза плохо адаптируются к темноте. Допустим, что признак доминантный и сцеплен с X-хромосомой. Частота встречаемости заболевания среди мужчин-индейцев – 1 на 2000 человек.

А. Считая популяцию этой страны равновесной и панмиктической (свободно скрещиваются), оцените частоту встречаемости аллеля, определяющего пигментный ретинит.

Б. Оцените число женщин, страдающих от пигментного ретинита, среди всех индейцев резервации.

**Подсказка:** Задача решается легче, если знать уравнение Харди-Вайнберга

$p^2 + 2pq + q^2 = 1$ , где  $p^2$  — доля гомозигот по одному из аллелей (AA);  $p$  — частота этого аллеля;  $q^2$  — доля гомозигот по альтернативному аллелю (aa);  $q$  — частота соответствующего аллеля;  $2pq$  — доля гетерозигот (Aa).

## Критерии оценки исследовательских проектов.

*За основу взяты критерии оценки проектов Всероссийского научно-технологического конкурса проектов «Большие вызовы».*

Исследовательский (научно-исследовательский) – проект, основной целью которого является проведение исследования, предполагающего получение в качестве результата научного или научно-прикладного продукта (статьи/публикации, отчета, аналитического обзора или записки, заявки на научный грант, методического пособия и т.п.).

Минимальный балл – 0. Максимальный балл – 13,5.

Критерий 1. Формулирование цели и задач.

0 баллов – цель работы не поставлена, задачи не сформулированы, проблема не обозначена.

1 балл – цель обозначена в общих чертах, задачи сформулированы не конкретно, проблема не обозначена.

2 балла – цель однозначна, задачи сформулированы не конкретно, актуальность проблемы не аргументирована.

3 балла – цель однозначна, задачи сформулированы конкретно, проблема обозначена, актуальна; актуальность проблемы аргументирована.

Критерий 2. Анализ области исследования.

0 баллов – Нет обзора литературы изучаемой области/ область исследования не представлена. Нет списка используемой литературы.

1 балл – Приведено описание области исследования, но нет ссылок на источники. Нет списка используемой литературы.

2 балла – Приведен краткий анализ области исследования с указанием на источники, ссылки оформлены в соответствии с требованиями. Приведен список используемой литературы. Цитируемые источники устарели, не отражают современное представление.

3 балла – Приведен развернутый анализ области исследования с указанием на источники, ссылки оформлены в соответствии с требованиями. Источники актуальны, отражают современное представление.

Критерий 3. Методы, используемые в работе.

0 баллов – Нет описания методов исследования. Нет выборки (если требуется).

1 балл – Дано перечисление методик без подробного описания, выборка отсутствует (если требуется).

2 балла – Методики описаны, но нет обоснования применения именно этого метода, выборка присутствует (если требуется)

3 балла – Методики описаны подробно, приведено обоснование применимости метода, указаны ссылки на публикации применения данной методики. Выборка (если требуется) соответствует критерию достаточности.

Критерий 4. Качество полученных результатов

0 баллов – Исследование не проведено, результаты не получены, не проведено сравнение с данными других исследований, выводы не обоснованы.

1 балл – Исследование проведено, получены результаты, но они не достоверны. Не проведено сравнение с данными других исследований. Выводы недостаточно обоснованы.

2 балла – Исследование проведено, получены достоверные результаты. Выводы обоснованы. Не показано значение полученного результата по отношению к результатам предшественников в области.

3 балла – Исследование проведено, получены результаты, они достоверны. Выводы обоснованы. Показано значение полученного результата по отношению к результатам предшественников в области.

Критерий 5. Самостоятельность, индивидуальный вклад в исследование

0,5 баллов – Есть понимание сути исследования, личный вклад не конкретен. Уровень осведомлённости в предметной области исследования не позволяет уверенно обсуждать положение дел по изучаемому вопросу.

1 балл – Есть понимание сути исследования, личный вклад и его значение в полученных результатах чётко обозначены. Уровень осведомлённости в предметной области исследования достаточен для обсуждения положения дел по изучаемому вопросу.

1,5 баллов – Есть понимание сути исследования, личный вклад и его значение в полученных результатах чётко обозначены. Свободно ориентируется в предметной области исследования. Определено дальнейшее направление развития исследования.

### Карточка оценки проектных работ

№ п/п	ФИО обучающегося	1 критерий	2 критерий	3 критерий	4 критерий	5 критерий	Общий балл
1.							

2.							
3.							
4.							
5.							
6.							
7.							
8.							
9.							
10.							

## Опрос удовлетворенности детей участием в программе

Добрый день, участник программы регионального центра выявления и поддержки одаренных детей «Полярис-Адыгея»!

Мы, педагоги Центра, заинтересованы, чтобы занятия в кружке были максимально интересными, полезными и комфортными.

Будем благодарны, если ты поделишься своим мнением о работе кружка, который ты посещаешь.

Смело делись своими впечатлениями, эта анкета совершенно анонимная.

1. Как ты можешь охарактеризовать свое отношение к кружку? Выбери один вариант или напиши свой
  - отлично
  - хорошо
  - безразлично
  - отрицательно
  - свой вариант
2. С какой целью ты посещаешь свой кружок? Можешь выбрать несколько вариантов или написать свой
  - для общения с друзьями
  - для общения с преподавателем
  - по просьбе родителей
  - для подготовки к будущей профессии
  - для получения новых знаний, умений и опыта
  - чтобы занять себя в свободное время
  - свой вариант
3. Что нравится тебе на занятиях кружка? Можешь выбрать несколько вариантов и написать свой
  - отношения между учащимися
  - отношения с педагогом

- организация занятий
  - качество преподавания
  - новые знания и умения
  - свой вариант
4. Что НЕ нравится тебе на занятиях кружка? Можешь выбрать несколько вариантов или/и напиши свой.
- отношения между учащимися
  - отношения с педагогом
  - организация занятий
  - качество преподавания
  - новые знания и умения
  - затрудняюсь ответить
  - свой вариант
5. Как ты обычно себя ощущаешь после занятий? Выбери один вариант или напиши свой.
- отлично
  - хорошо
  - нейтрально
  - плохо
  - свой вариант
6. Оцени работу кружка по шкале от 1 до 10, где 1 – очень плохо, 10 – отлично.
7. Твои пожелания по улучшению содержания/работы кружка: \_\_\_\_\_

## Тестовые задания (примерные)

### Начальный контроль

Задания с одним вариантом ответа:

1. Кем в первые было описано явление фагоцитоза.
  - а. Д.И. Менделеевым
  - б. Н.И. Вавиловым
  - в. И.И. Мечниковым
  - г. И.П. Павловым
2. При всех способах размножения (половом и бесполом) элементарными дискретными единицами наследственности являются:
  - а. Одна цепь молекулы ДНК
  - б. Одна пара нуклеотидов
  - в. Один ген
  - г. Один нуклеотид
3. В ходе медико-генетического консультирования семьи установлено, что один из родителей гомозиготен по доминантному гену полидактилии, а второй — здоров (гомозиготен по рецессивному гену). В этом случае у детей проявится закон:

- а. Единообразия гибридов первого поколения
  - б. Независимого наследования
  - в. Расщепления гибридов
  - г. Чистоты гамет
4. Комплементарные пары нуклеотидов двойной цепочки ДНК удерживаются связями:
- а. ковалентными;
  - б. фосфодиэфирными;
  - в. пептидными;
  - г. водородными.
5. ДНК содержится в:
- а. рибосомах и ядре;
  - б. ядре, гиалоплазме и митохондриях;
  - в. гиалоплазме и хлоропластах;
  - г. ядре, митохондриях и хлоропластах.

Задания, требующие развернутого ответа:

Точечная мутация одного гена обуславливает развитие болезни Хартнепа. Симптомами болезни являются нарушение всасывания аминокислоты триптофана в кишечнике и реабсорбции ее в почечных канальцах, что приводит к одновременным расстройствам пищеварительной и мочевыделительной систем. Определите, какое генетическое явление обуславливает развитие симптомов болезни Хартнепа?

### **Промежуточный контроль**

Задания с одним вариантом ответа:

1. Гомологические ряды в наследственной изменчивости открыл:
  - а. И. Мечников
  - б. Р. Нильсон
  - в. Ф. Крик
  - г. Н. Вавилов
2. Нарушения, причиной которых являются мутации отдельных генов - это:
  - а. Мультифакторные заболевания
  - б. Моногенные заболевания
  - в. Полигенные заболевания
  - г. Социально-значимые заболевания
3. Синдромы, сопровождающиеся аномальным количеством или нарушением структуры хромосом называются:
  - а. Моногенными
  - б. Хромосомными
  - в. Геномными
  - г. Генными
4. Особенности клинических проявлений наследственной патологии являются:
  - а. Врожденный характер заболевания, семейный характер заболевания, клинический полиморфизм
  - б. Полное выздоровление, хроническое течение заболевания.
  - в. Симптомы артериальной гипертензии
  - г. Первичные и вторичные иммунодефициты



5. Геномные синдромы характеризуются
- а. Изменением числа хромосом
  - б. Изменением числа генных участков
  - в. Транслокациями и трансдукциями
  - г. Единичным полиморфизмом гена

Задания, требующие развернутого ответа:

Какой тип деления клеток происходит в злокачественной опухоли без образования митотического аппарата деления, путем образования перетяжки ядра и при котором сохраняется ядерная оболочка и ядрышко? Как такой тип деления может повлиять на прогрессирование опухоли?

### Итоговый контроль

Задания с одним вариантом ответа:

1. Таq-полимераза была впервые была применена для ПЦР метода:
  - а. Р. Гилфордом
  - б. А. Колединым
  - в. Н. Новиковым
  - г. Н. Степановым
  
2. Нетранслируемые участки генов эукариот называются
  - а) домены
  - в) гены
  - б) интроны
  - г) экзоны
  
3. Выпадение участка гена или хромосомы называется
  - а) делеция
  - б) дупликация
  - в) транслокация
  - г) инверсия
  
4. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называются
  - а) дискомфортными
  - б) дискордантными
  - в) конкурсными
  - г) конкордантными
  
5. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу
  - а) С (6-12) б) А (1,23) в) G (21,22) г) F (19,20)

Задания, требующие развернутого ответа:

В ходе эксперимента было продемонстрировано повышение активности  $\beta$ -галактозидазы после внесения лактозы в культуральную среду с *E. coli*. Какой участок лактозного оперона разблокируется от репрессора при этих условиях? Объясните свой ответ.