



Anisn

**HUMANITAS
UNIVERSITY**

ZANICHELLI

**Olimpiadi delle Scienze Naturali 2020 – XVIII Edizione
PROVA ONLINE (TRIENNIO BIOLOGIA)**

CONSEGNE e REGOLAMENTO DELLA GARA (da leggere preliminarmente)

- La partecipazione alla gara avverrà per ogni concorrente da casa il giorno **25 maggio 2020**.
- La gara ha uno scopo prevalentemente formativo.
- Il fascicolo con le domande può essere liberamente scaricato dal sito dell'Anisn dove sarà pubblicato alle ore **10.00** del giorno **25 maggio 2020**.
- **I partecipanti si impegnano sul proprio onore a non ricorrere all'aiuto di altre persone e a non consultare Internet, libri di testo, ecc.; si impegnano ad avvalersi solo delle proprie conoscenze e capacità di ragionamento logico e a rispettare questo regolamento di gara.**
- La durata della prova è di 80 minuti. Puoi svolgere liberamente la prova, ma dovrai inserire le risposte nel modulo online, che sarà attivo nel sito dell'Anisn a partire dalle ore **10.00**, entro le ore **11.20** del giorno **25 maggio 2020**. Dopo tale orario non sarà più possibile partecipare alla gara online. Nel modulo dovrai fornire anche tutte le altre indicazioni richieste. Il modulo non è compilabile dagli studenti delle scuole che non risultano regolarmente iscritte alla gara per l'anno 2019/2020.
- La prova è formata da 11 domande. Le prime 10 domande sono a scelta multipla a 4 alternative e per ognuna di esse c'è una sola risposta esatta. L'ultima è una domanda aperta a risposta univoca.
- Le risposte devono essere riportate sul modulo online spuntando l'alternativa prescelta in corrispondenza del numero della domanda. Per l'ultima domanda devi riportare la soluzione che hai trovato.
- Ogni risposta esatta fa aumentare il tuo punteggio di 3 punti, ogni risposta errata fa diminuire il tuo punteggio di 1 punto. Risposte non fornite non fanno variare il punteggio. L'ultima domanda vale punteggio doppio (6 punti) e non prevede penalizzazioni in caso di risposta sbagliata.
- I nominativi degli studenti delle scuole iscritte regolarmente alle Olimpiadi delle Scienze Naturali 2020 che riporteranno alla gara online il punteggio più elevato saranno pubblicati nel sito dell'Anisn. Tra di loro sarà sorteggiato un piccolo premio simbolico.
- Il giorno **30 maggio 2020** saranno pubblicate sul sito dell'Anisn le soluzioni commentate della prova, liberamente scaricabili da tutti.





Anisn

HUMANITAS
UNIVERSITY

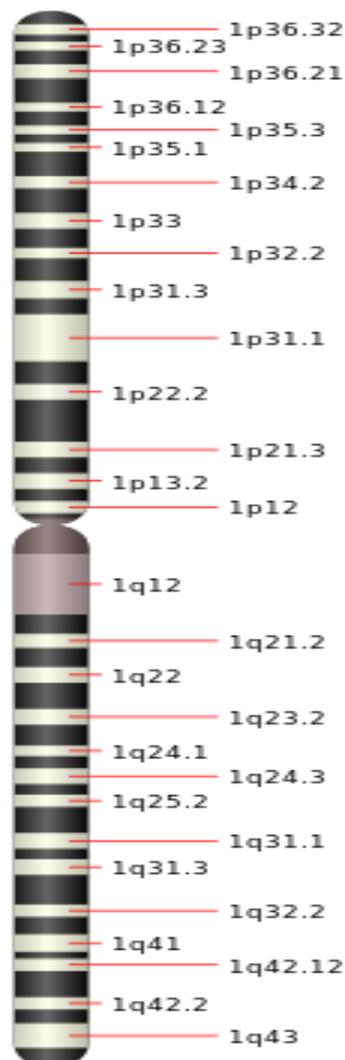
ZANICHELLI

OLIMPIADI DELLE SCIENZE NATURALI 2020 - XVIII EDIZIONE
PROVA ONLINE (TRIENNIO BIOLOGIA)

PARTE PRIMA - Un importante traguardo della terapia genica

Le 6 domande che seguono riguardano la terapia genica. Utilizza le informazioni contenute nel testo introduttivo e nella figura per rispondere. Scrivi la risposta a ciascuna domanda nel modulo risposte online.

A dicembre 2019 al Policlinico Vanvitelli di Napoli, un centro internazionale della rete europea per le malattie oculari rare, sono stati curati con la terapia genica due bambini ipovedenti affetti da *distrofia retinica ereditaria* (in Italia sono stati registrati 40-50 casi). Negli Stati Uniti questa terapia viene applicata già dal 2017. Usando la tecnica *Luxturna*, all'interno della retina, attraverso una singola somministrazione durante un intervento chirurgico, è stato iniettato un "farmaco" contenente una copia funzionante del gene sano in sostituzione di quello difettoso, responsabile della malattia ereditaria che conduce alla cecità i bambini ipovedenti. La malattia è causata dalla mutazione, in entrambe le copie, del gene **RPE65** (*Retinal Pigment Epithelium-specific Protein 65*). Esso è localizzato sul più grande cromosoma umano, già completamente sequenziato, che contiene circa l'8% del DNA totale. Il cromosoma è metacentrico e contiene circa 3000 geni. Il locus del gene RPE65 è definito 1p31.3. La mappa del cromosoma è riportata nella figura sotto.



1. La terapia genica è una tecnologia medica nella quale, allo scopo di prevenire o curare una malattia, viene utilizzato come “*farmaco*” direttamente:
- Frammenti di RNA, come ad esempio un gene, il cui trasferimento può avvenire tramite vettori quali batteri o virus.
 - Frammenti di DNA, come ad esempio un gene, il cui trasferimento può avvenire tramite vettori quali plasmidi o virus.
 - L'intero genoma di un individuo sano, che viene trasferito nelle cellule staminali del ricevente.
 - Delle nucleasi, che tagliano il DNA degli alleli difettosi del ricevente.
2. Il cromosoma in cui si trova il gene RPE65:
- Non è presente negli individui di sesso femminile.
 - È denominato cromosoma 1.
 - Non è presente negli individui di sesso maschile.
 - È denominato cromosoma 8.
3. La retina:
- Riveste la parte posteriore del globo oculare e contiene due tipi di fotorecettori: i coni e i bastoncelli. I primi sono responsabili della visione notturna, i secondi della visione dei colori.
 - Riveste la parte anteriore del globo oculare e contiene due tipi di fotorecettori: i coni e i bastoncelli. I primi sono responsabili della visione dei colori, i secondi della visione notturna.
 - Riveste la parte posteriore del globo oculare e contiene due tipi di fotorecettori: i coni e i bastoncelli. I primi sono della visione dei colori, i secondi della visione notturna.
 - Riveste la parte anteriore del globo oculare e contiene due tipi di fotorecettori; i coni e i bastoncelli. I primi sono responsabili della visione notturna, i secondi della visione dei colori.
4. Quale tecnica è stata utilizzata nel caso descritto per attuare la terapia genica delle cellule del ricevente?
- Trasformazione batterica.
 - Interferenza da RNA (RNAi).
 - Trasferimento nucleare.
 - Trasfezione.
5. Un cromosoma *metacentrico*:
- Ha il centromero in posizione centrale con due bracci all'incirca uguali.
 - Non ha un vero centromero.
 - Ha il centromero in posizione decentrata con due bracci di lunghezza diversa.
 - Ha il centromero posizionato in prossimità di un telomero.
6. Il *locus* del gene RPE65 è 1p31.3. Quale delle seguenti affermazioni sulla posizione del gene è corretta?
- Il gene è posizionato sul braccio corto del cromosoma, indicato con la lettera p.
 - Il gene è posizionato sul braccio lungo del cromosoma, indicato dal numero iniziale 1.
 - L'indicazione 31.3 chiarisce su quale cromosoma e su quale braccio si trova il gene.
 - La lettera p indica la banda del cromosoma in cui si trova il gene.

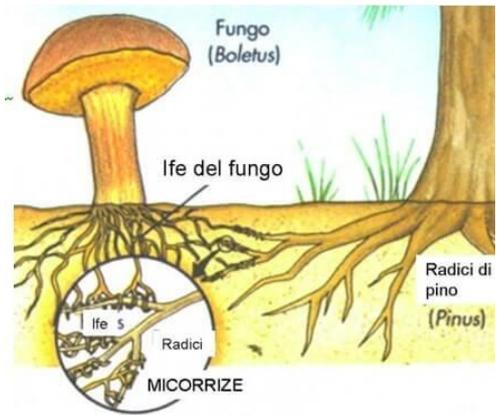
PARTE SECONDA - Miscellanea

Le seguenti 4 domande riguardano argomenti sia di biologia funzionale sia di biologia evolutiva e sono tutte indipendenti l'una dall'altra. Scrivi la risposta a ciascuna domanda nel modulo risposte online.

7. Quale di questi fenomeni riduce il tasso di crescita di una popolazione animale in modo non dipendente dalla densità di popolazione?
- Territorialità.
 - Calamità naturali.
 - Competizione per le risorse alimentari.
 - Presenza di malattie infettive.
8. Quale di questi processi o fattori NON è tipico dello sviluppo embrionale di un animale?
- Induzione embrionale: diffusione di segnali molecolari che stimolano l'espressione genica differenziale.
 - Polarità citoplasmatica dettata da mRNA materni, che indirizzano la formazione di assi corporei nell'embrione.
 - Apoptosi: morte cellulare programmata.
 - Necrosi: morte cellulare dovuta a fattori esterni alla cellula.

9. Le **micorrize** sono associazioni stabili tra un fungo (eterotrofo) ed una pianta (autotrofa), di tipo mutualistico. Rispetto alle due specie isolate, la valenza ecologica dei due simbionti risulta di molto accresciuta. Nelle micorrize parte degli zuccheri sintetizzati grazie alla fotosintesi dalla pianta vengono trasferiti al fungo, con evidente vantaggio per quest'ultimo. Il fungo fornisce invece alla pianta amminoacidi: esso, infatti, è in grado di assorbire oltre allo ione nitrato, la principale forma in cui l'azoto viene assorbito dai vegetali, anche lo ione ammonio che, fissato sull'acido α -chetoglutarico, forma amminoacidi che sono trasferiti poi alla pianta. Quale di questi flussi si verifica tra la pianta e il fungo a doppio senso?

- Il flusso di zuccheri.
- Il flusso di azoto.
- Il flusso di acqua.
- Il flusso di carbonio.



10. In diversi casi una molecola o uno ione può muoversi attraverso una membrana biologica contro il proprio gradiente di concentrazione. Quale dei seguenti NON è sicuramente uno di questi casi?

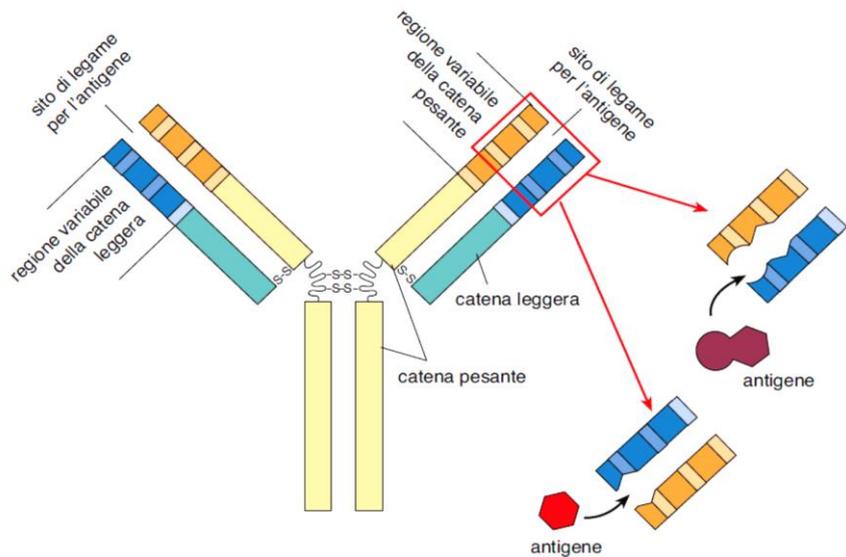
- Una molecola neutra che entra in una cellula attraverso un canale proteico.
- Una molecola neutra che entra nella cellula tramite un uniportatore che consuma ATP.
- Uno ione che viene trasportato nella cellula tramite cotrasporto o trasporto attivo secondario.
- Uno ione che viene trasportato da una pompa ATP-dipendente.

**PARTE TERZA – Il problema della variabilità degli anticorpi
(questa domanda vale punteggio doppio)**

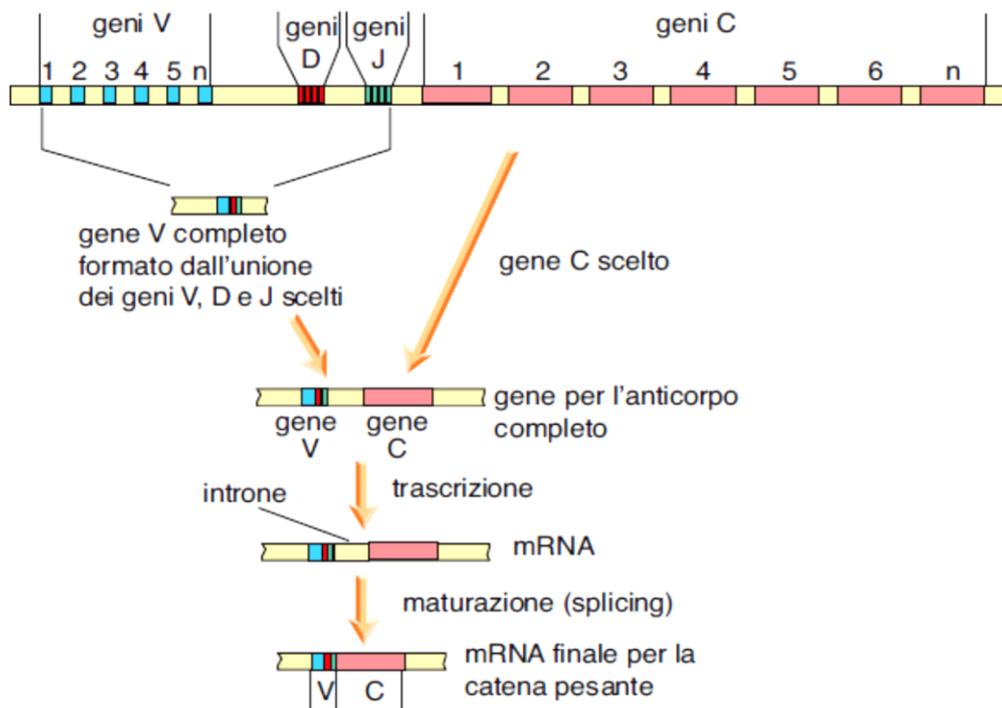
La domanda che segue è un quesito aperto a risposta univoca che richiede la lettura attenta del brano proposto e l'osservazione delle due figure che accompagnano il testo. Solo dopo averlo fatto potrai eseguire la consegna richiesta. Scrivi la tua risposta nel modulo risposte online.

Gli anticorpi sono costituiti da una molecola a forma di Y (Figura sotto), formata da 4 catene polipeptidiche. Due di esse, dette **catene pesanti (H)**, sono più lunghe, mentre le altre due, dette **catene leggere (L)**, sono più corte. Le catene di ciascuna coppia sono uguali tra loro. Entrambe le catene, sia la pesante sia la leggera, contengono una **regione costante**, che è molto simile in tutti gli anticorpi di un individuo, ed una **regione variabile**, che è specifica di ogni particolare anticorpo. La combinazione delle quattro catene, che si uniscono insieme sia mediante legami deboli sia con alcuni ponti disolfuro, dà origine ad una molecola a forma di Y, con un gambo, costituito da una parte delle regioni costanti delle due catene pesanti, e due braccia, contenenti ciascuna un sito di legame che riconosce un antigene specifico. Ogni sito di legame si viene a formare per la combinazione delle regioni variabili di una catena pesante e di una leggera. Tali siti di legame sono simili ai siti attivi di un enzima: come un enzima è in grado di legare solo uno specifico substrato, così una molecola anticorpale può legare solo un particolare tipo di antigene. Gli antigeni sono in generale costituiti da grosse molecole, come proteine, polisaccaridi, glicoproteine e lipoproteine.

La struttura della molecola di un anticorpo. Gli anticorpi sono proteine formate da quattro catene polipeptidiche, due pesanti e due leggere, disposte a formare una Y. Le regioni variabili delle quattro catene formano all'estremità dei due bracci due siti di legame per l'antigene. Poiché tali regioni hanno una composizione in amminoacidi, e quindi una conformazione, che varia da anticorpo ad anticorpo, i siti di legame sono altamente specifici.



In realtà la situazione è un po' più complessa. Per formare il gene funzionale che codifica un anticorpo, durante il differenziamento dei linfociti B si ha un processo di ricombinazione genica, grazie al quale il gene finale viene assemblato a partire da un gene V, un gene D e un gene J selezionati casualmente. Come mostra la figura sotto, relativa all'assemblaggio di un gene per una catena pesante, un gene V completo si ottiene mediante l'abbinamento di tre sequenze (appunto V, D e J) scelte tra diverse possibili varianti, il che può generare molti prodotti diversi. Il gene V completo si unisce infine ad un particolare gene C per dare il gene completo della catena pesante.



L'assemblaggio di un gene per la catena pesante di un anticorpo. Durante il differenziamento di un linfocita i geni che codificano solo parti della catena di un anticorpo si uniscono per formare un gene finale che codifica una catena intera. Un gene V completo si ottiene tramite l'unione casuale di uno qualsiasi dei geni V con uno qualsiasi dei geni D e J. Al gene V così ottenuto si assembla infine uno qualsiasi dei geni C per la regione costante. Dopo la trascrizione del gene finale così ottenuto, dall'mRNA viene eliminato l'introne per consentirne la traduzione.

Per le catene leggere la ricombinazione avviene in modo simile ma mancano i geni D. Un ulteriore fattore di variabilità è dato infine dal fatto che i geni codificanti gli anticorpi hanno un tasso di mutazione particolarmente elevato, per cui, durante la proliferazione dei linfociti B, questo locus genico subisce frequenti mutazioni somatiche generando un'ulteriore variabilità delle sequenze codificanti gli anticorpi. Per l'azione combinata dei due meccanismi (**ricombinazione genica** e **mutazione**), da un piccolo numero di geni è possibile produrre un numero enorme di anticorpi diversi. Ogni linfocita produce però un unico tipo di anticorpo.

Nelle ipotesi che:

- La famiglia di geni per la regione V della catena H sia costituita complessivamente da 50 geni così distribuiti: 30 geni V, 10 geni D e 10 geni J.
- La famiglia di geni per la regione C della catena H sia costituita da 20 geni.
- La famiglia di geni per la regione V della catena L sia costituita complessivamente da 40 geni così distribuiti: 30 geni V e 10 geni J.
- La famiglia di geni per la regione C della catena L sia costituita da 20 geni.
- Non si siano verificate mutazioni somatiche nei locus genici di entrambe le catene.

Quante diverse possibili molecole anticorpali potrebbero essere generate?

(Scrivi il numero che hai calcolato nell'apposito spazio per la domanda 11 del modulo risposta online)



CHIAVI

Domanda			Domanda	
PARTE PRIMA			PARTE SECONDA	
1	B		7	B
2	B		8	D
3	C		9	D
4	D		10	A
5	A		PARTE TERZA	
6	A		11	360 milioni

Commento a cura di Francesca Corti, Alumna ANISN, e del Prof. Vincenzo Boccardi, Responsabile Nazionale delle Olimpiadi delle Scienze Naturali

1. La risposta corretta è la **b**: per curare delle malattie genetiche con la terapia genica, si può ad esempio inserire un allele funzionale del gene la cui mutazione causa la malattia. Si tratta dunque di inserire un frammento di DNA, e, come vettori per l'inserimento nelle cellule del ricevente, si possono usare particelle virali o plasmidi. L'alternativa c è errata perché si vuole inserire un solo gene, non un intero genoma, mentre delle nucleasi (alternativa d) frammenterebbero l'intero DNA del ricevente.
2. La risposta corretta è la **b**: per rispondere basta leggere nel testo che il gene RPE65 è localizzato sul più grande cromosoma umano, che corrisponde al cromosoma 1 dal momento che i cromosomi umani sono numerati in ordine di lunghezza decrescente. Anche il *locus* genico 1p31.3, in cui il primo numero indica il cromosoma, suggerisce che si tratti del cromosoma 1. Essendo un autosoma, questo cromosoma si trova normalmente in due copie sia nei maschi che nelle femmine (alternative a e c).
3. La risposta corretta è la **c**: la retina costituisce lo strato più interno del globo oculare, ed è localizzata nella sua parte posteriore e laterale. La retina umana contiene due tipi di fotorecettori con forma e funzione differente: i bastoncelli possiedono una maggiore sensibilità alla luce, permettendo di vedere quindi anche quando la luce è più scarsa come di notte, ma non distinguono le diverse lunghezze d'onda della luce e quindi permettono una visione solo in bianco e nero. Esistono invece tre tipi di coni, ognuno con un *range* di sensibilità limitato nello spettro della luce visibile. I tipi di coni sono infatti adattati alla visione di luce di colore rosso, verde o blu: essi permettono quindi la visione a colori.
4. La risposta corretta è la **d**: nel testo si parla di iniezione di una copia funzionale del gene RPE65, quindi si tratta di una trasfezione di DNA esogeno nelle cellule del ricevente. Si parla di trasformazione batterica quando il genotipo di un batterio (quindi di un procariote) cambia in seguito all'assimilazione di DNA esterno; la trasfezione è invece il processo di introduzione di DNA in cellule eucariotiche. L'*RNA interference* (alternativa b) è un processo in cui, in seguito all'iniezione di RNA a doppio filamento in una cellula, si ha il silenziamento dell'espressione genica dei geni con la stessa sequenza in basi dell'RNA iniettato. Il trasferimento nucleare (alternativa c) è infine una tecnica in cui un intero nucleo cellulare viene microiniettato in una cellula ricevente: si usa questa procedura nei protocolli di clonazione.
5. La risposta corretta è la **a**: un cromosoma metacentrico ha infatti il centromero in posizione centrale con due bracci all'incirca uguali. Sono i cromosomi submetacentrici o acrocentrici quelli con il centromero in posizione decentrata (alternativa c), e i cromosomi telocentrici ad avere il centromero posizionato in prossimità di un telomero (alternativa d).
6. La risposta corretta è la **a**: nella sigla 1p31.3, che specifica il *locus* genico, il numero 1 iniziale specifica il cromosoma, la "p" indica la localizzazione sul braccio corto del cromosoma, il primo 3 indica la regione cromosomica e "1.3" indica la banda in cui si trova il gene.
7. La risposta corretta è la **b**: le calamità naturali, come terremoti o alluvioni, riducono il tasso di crescita di una popolazione (ad esempio incrementando le morti in corrispondenza dell'evento) ma tale riduzione non è generalmente dipendente dalla densità di popolazione. In altri casi, come nella competizione per le risorse alimentari (alternativa c), per il territorio (alternativa a) o nel caso in cui in una popolazione siano presenti malattie infettive (alternativa d) l'effetto di

riduzione del tasso di crescita è tanto maggiore quanto più densa è la popolazione: una maggiore densità causa infatti una maggiore difficoltà ad accaparrarsi risorse, oppure una più facile trasmissione di malattie, e questo risulta in una diminuzione densità-dipendente del tasso di crescita della popolazione.

8. La risposta corretta è la **d**: la necrosi è l'unico processo tra quelli elencati che non è tipico dello sviluppo embrionale. È invece fisiologico che alcune cellule vadano incontro ad apoptosi nel corso dello sviluppo (alternativa c). Alcuni mRNA e proteine, detti determinanti citoplasmatici materni, sono presenti in modo polarizzato nel citoplasma della cellula uovo (alternativa b): dopo la fecondazione, questi determinanti restano concentrati ad un'estremità dello zigote, e la loro ripartizione ineguale nelle cellule generate dalla segmentazione determina un'asimmetria nell'embrione, che è poi responsabile della formazione di assi corporei. Le diverse parti dell'embrione producono segnali diversi, a seconda del loro posizionamento rispetto agli assi corporei: questi segnali molecolari stimolano nelle cellule adiacenti degli specifici programmi di espressione genica, processo che è definito "induzione embrionale" (alternativa a).
9. La risposta corretta è la **d**: gli zuccheri vengono infatti trasferiti solo dalla pianta al fungo (alternativa a), mentre il fungo fornisce alla pianta amminoacidi, che contengono azoto (alternativa b). Sia le ife del fungo che le radici della pianta sono in grado di assorbire acqua dal terreno, e il fungo può trasferire acqua e nutrienti minerali verso le radici della pianta, ma non si verifica un flusso d'acqua a doppio senso (alternativa c). Composti a base di carbonio vengono invece trasferiti in entrambe le direzioni.
10. La risposta corretta è la **a**: una molecola neutra che entra in una cellula tramite un canale è un esempio di trasporto passivo secondo gradiente di concentrazione. Infatti, un canale proteico può mediare solo un trasporto passivo, cioè che non richiede apporto di energia. Sia i trasportatori che consumano ATP (alternative b, d) sia i cotrasportatori che usano la strategia del trasporto attivo secondario (alternativa c), in cui il trasporto di una molecola contro gradiente viene accoppiato e permesso dal trasporto di una molecola secondo gradiente, possono invece trasportare molecole o ioni contro il loro gradiente di concentrazione.
11. La risposta corretta è **360 milioni (360000000)**: poiché uno qualsiasi dei 30 geni V può abbinarsi con uno qualsiasi dei 10 geni D e con uno qualsiasi dei 10 geni J, le combinazioni possibili per la regione V della catena H sono date da $30 \times 10 \times 10 = 3.000$.

Poiché una qualsiasi di queste possibili regioni V può abbinarsi con uno qualsiasi dei 20 geni C per la catena H le combinazioni possibili per la catena H sono $3000 \times 20 = 60.000$.

Poiché uno qualsiasi dei 30 geni V può abbinarsi con uno qualsiasi dei 10 geni J le combinazioni possibili per la regione V della catena L sono date da $30 \times 10 = 300$.

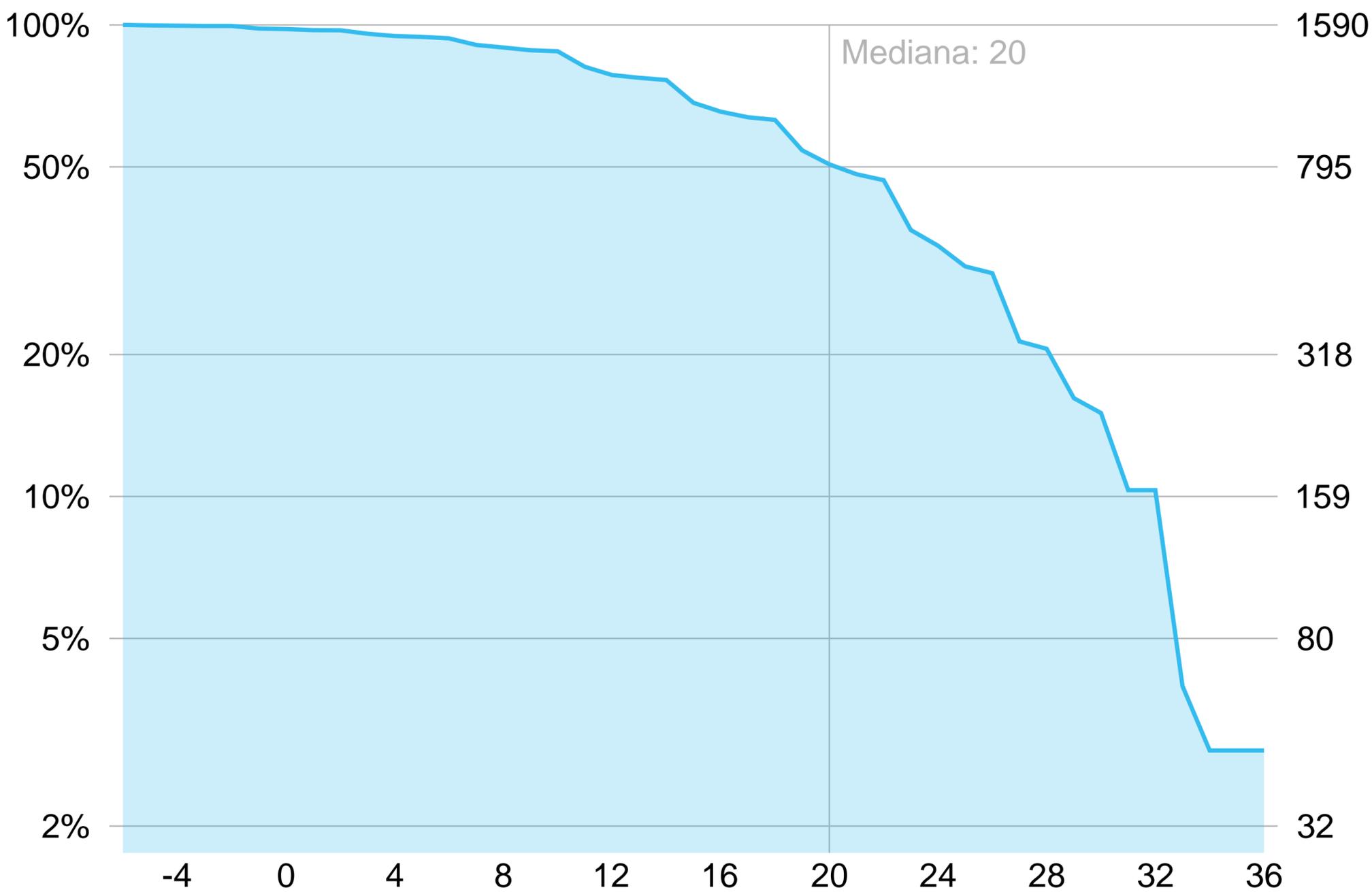
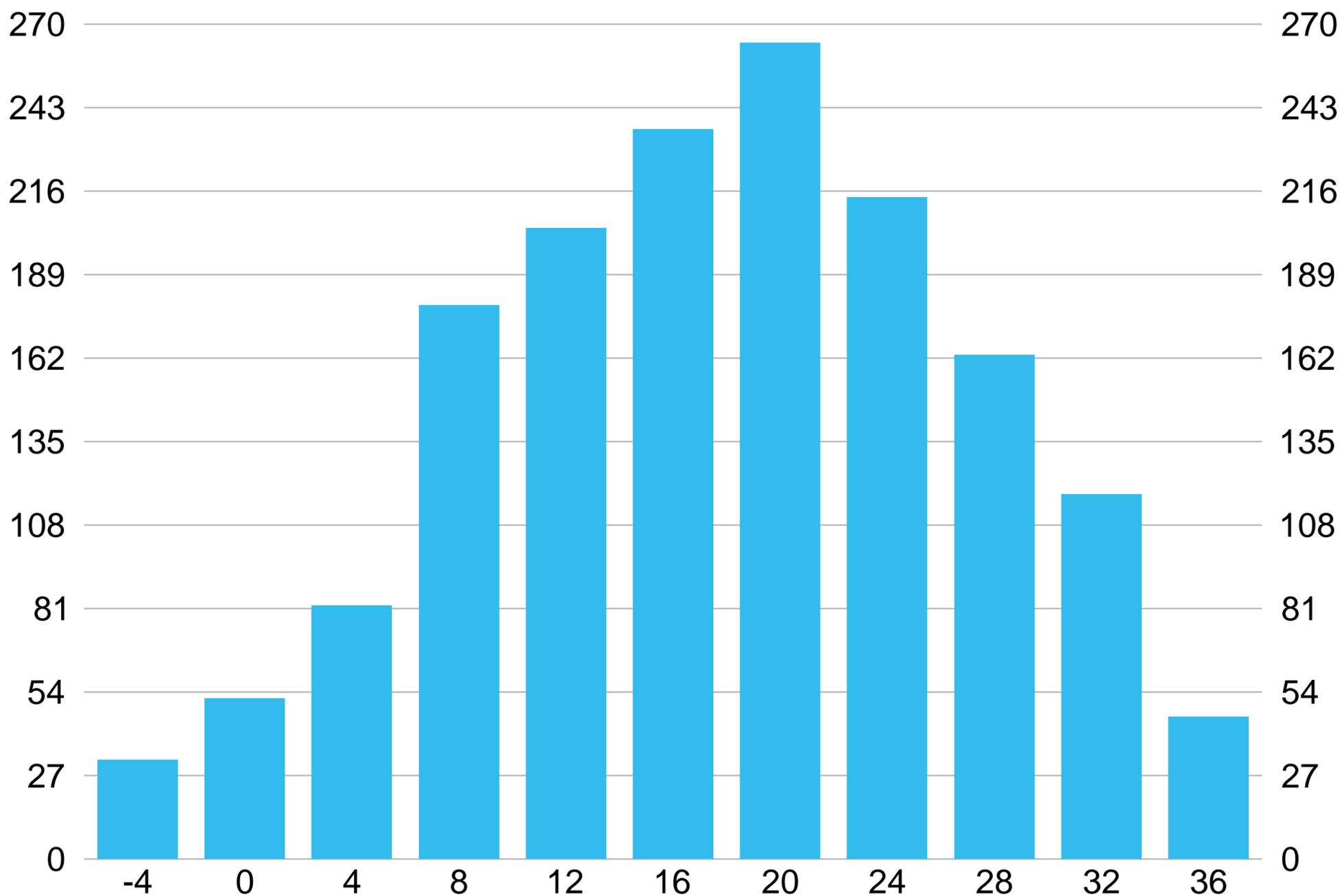
Poiché una qualsiasi di queste possibili regioni V può abbinarsi con uno qualsiasi dei 20 geni C per la catena L le combinazioni possibili per la catena L sono $300 \times 20 = 6.000$.

Poiché una qualsiasi catena H può abbinarsi con una qualsiasi catena L le combinazioni possibili per l'intera molecola anticorpale sono $60.000 \times 6000 = 360.000.000$.

Nelle ipotesi considerate è quindi possibile sintetizzare **360 milioni** di molecole di anticorpo diverse.

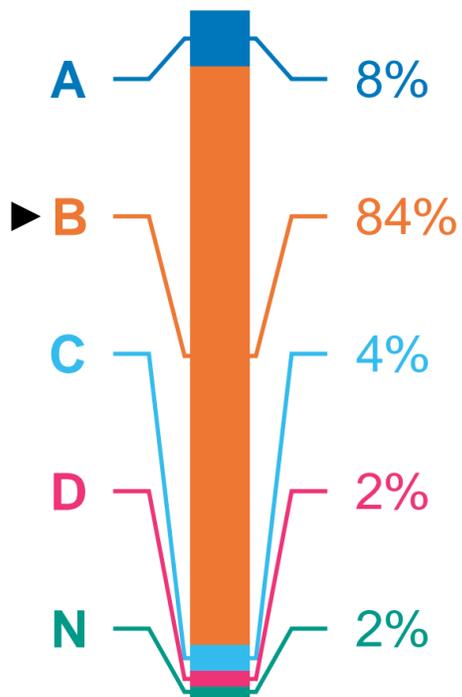


Punteggi triennio BIO

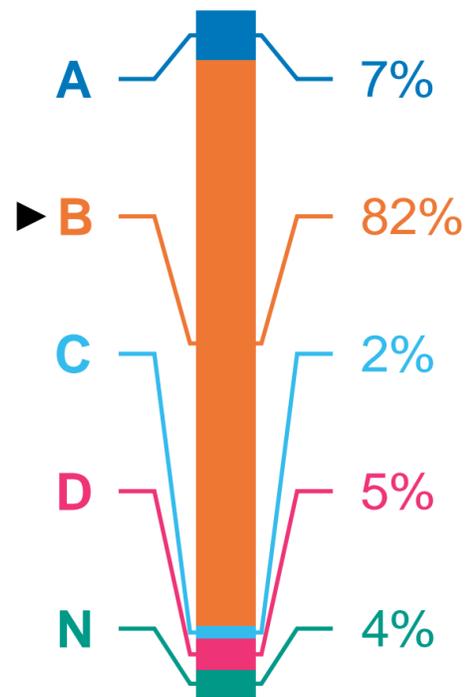


Risposte triennio BIO

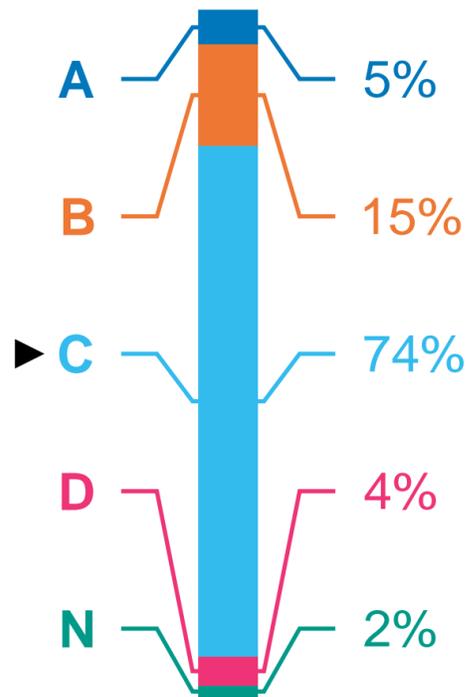
Domanda 1



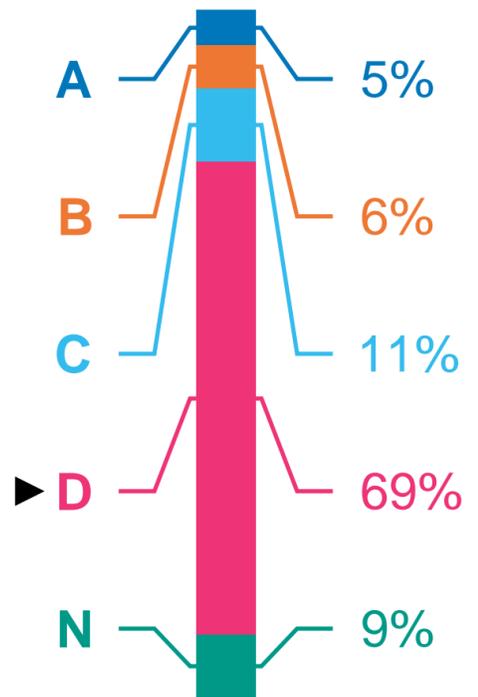
Domanda 2



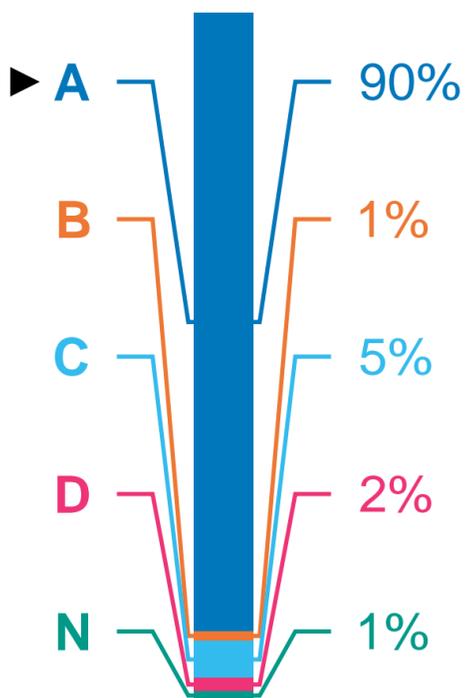
Domanda 3



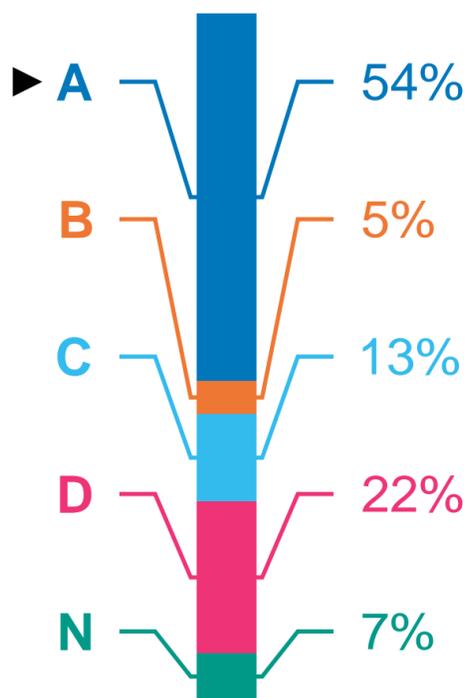
Domanda 4



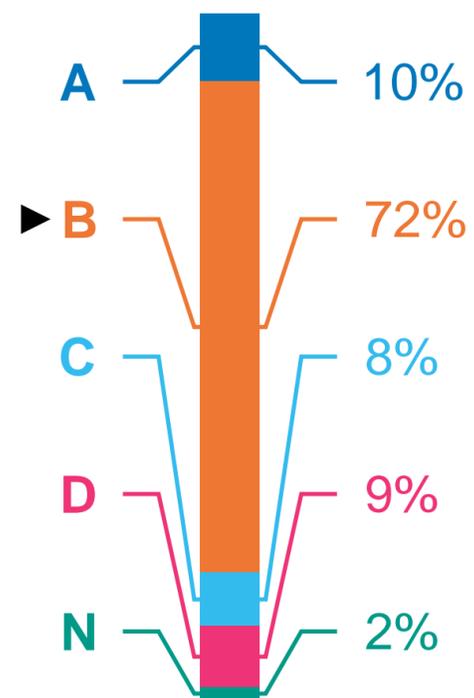
Domanda 5



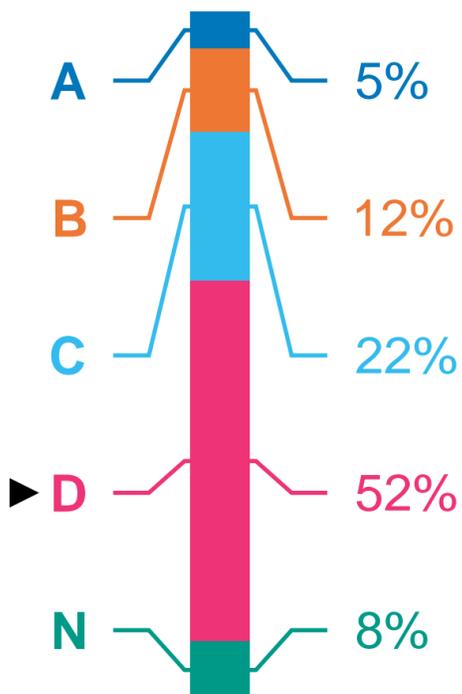
Domanda 6



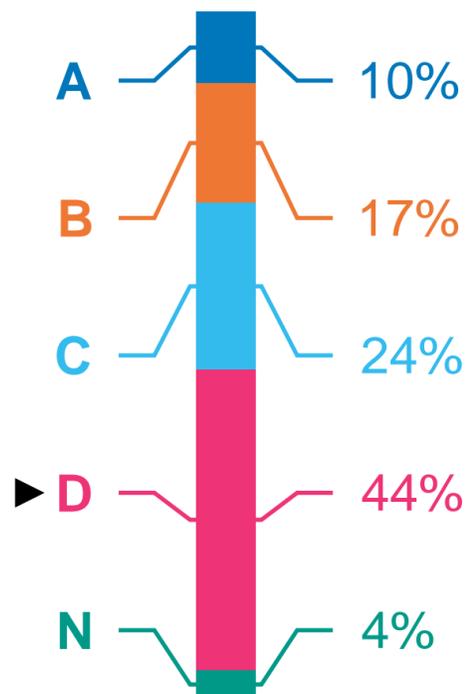
Domanda 7



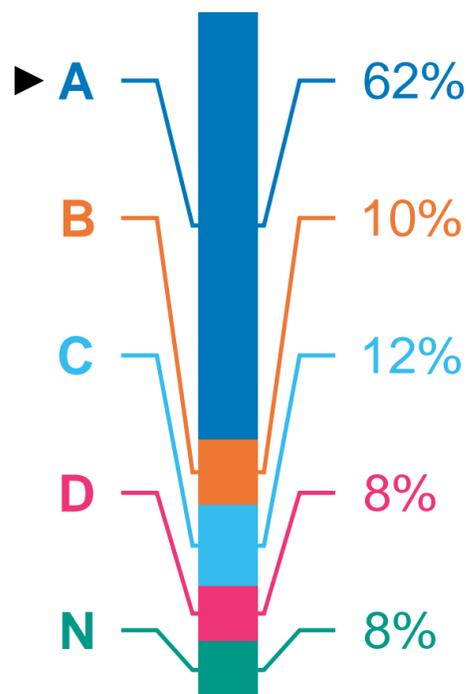
Domanda 8



Domanda 9



Domanda 10



Domanda 11

