

- c) Oznaczenie odpowiedzi następuje przez zamazanie **ołówkiem 2B lub 3B całej powierzchni prostokąta** wybranej przez Ciebie odpowiedzi. Pamiętaj, że od poprawności zamazania pola w dużej mierze zależy poprawność odczytu podanej przez Ciebie odpowiedzi. Przykłady poprawnego zamazywania pola możesz zobaczyć powyżej.
- d) Proponujemy, aby w czasie rozwiązywania testu najpierw zaznaczać odpowiedź delikatną kropką. Gdy przekonasz się, że dobrze wybrałeś/eś, zakreślisz silnie całe pole. Jeżeli chcesz zmienić odpowiedź, wymaż gumką owe wcześniejsze zaznaczenie i wprowadź nową, zgodną ze swoją wiedzą, właściwą odpowiedź. Gdy upewnisz się, że kartę z odpowiedziami wypełniłeś/eś poprawnie, zamaż starannie prostokąty.

Niedopuszczalne jest zniszczenie karty, jej uszkodzenie (załamanie, zagięcie) zarysowanie brzegu karty, gdyż może to być przyczyną złego jej odczytu.

- e) Wybieraj zawsze tylko **jedną odpowiedź**. Zakreślenie więcej niż jednej odpowiedzi powoduje jej niezaliczenie.
- f) Na cały egzamin masz **2 godziny 20 minut**. Jeżeli nie będziesz tracić czasu na próżno, na pewno zdążysz odpowiedzieć.
- g) Jeżeli ukończysz rozwiązywanie zadań wcześniej, możesz oddać karty odpowiedzi Przewodniczącemu Komisji i opuścić salę. Wraz z kartami odpowiedzi zwracasz również broszurkę z zadaniami, która jest drukiem ścisłego zachowania.
- h) Porozumiewanie się z sąsiadami oraz korzystanie z jakichkolwiek materiałów pomocniczych pociąga za sobą dyskwalifikację i ocenę niedostateczną z egzaminu.

Twój zestaw zadań testowych został oznaczony jako **WERSJA I**. W związku z tym przypominamy Ci, że Twój numer karty winien być **nieparzysty**. Dla potwierdzenia tego, że rozwiązujesz wersję I **w wierszu 7 górnej części karty** zakreślono pole z **cyfrą 1**. Prawidłowe zaznaczenie widać na rysunku niżej

NUMER KODOWY.....

■		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
■		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
■		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
■		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
■		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
■		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
■		0	■	2	3	4	5	6	7	8	9

cem EGZAMIN SPECJALIZACYJNY Z
LABORATORYJNEJ GENETYKI
WIOSNA 2012 MEDYCZNEJ

■	1	A	B	C	D	E	61	A	B	C	D	E
■	2	A	B	C	D	E	62	A	B	C	D	E

Nr 1. W rodzinie nosicieli $t(4;8)(p16;p23)$ urodziło się dziecko z zespołem Wolfa-Hirschhorna. Jakie rodzaje segregacji i rozdziału chromosomów mejotycznych doprowadziły do takiego efektu?

- A. segregacja 2:2 - rozdział przyległy typu 1.
- B. segregacja 2:2 - rozdział przyległy typu 2.
- C. segregacja 2:2 - rozdział naprzemienny.
- D. segregacja 3:1 - trisomia wymienna.
- E. segregacja 3:1 - monosmia trzeciorzędowa.

Nr 2. Zespół krzyku-kociego jest wynikiem:

- A. trisomii 21.
- B. translokacji chromosomowej $t(4;9)$.
- C. inwersji pericentrycznej chromosomu 9.
- D. izochromosomu X.
- E. monosomii 5p.

Nr 3. Za wiele objawów zespołu Williamsa odpowiedzialna jest utrata genu:

- A. *WT1* - odpowiedzialnego za prawidłowe różnicowanie gonady męskiej.
- B. *SHOX* - odpowiedzialnego za prawidłowe różnicowanie tkanki kostnej.
- C. *LIS1* - odpowiedzialnego za prawidłowe różnicowanie kory mózgowej.
- D. *ELN* – kodującego elastynę odpowiedzialną za prawidłową sprężystość naczyń i skóry.
- E. *UBE3A* - odpowiedzialnego za nieprawidłową migrację neuronów.

Nr 4. Która z wymienionych chromosomowych aberracji liczbowych jest najrzadziej spotykana w materiale pochodzącym z poronienia?

- A. trisomia chromosomu X.
- B. triploidia.
- C. monosomia chromosomu płciowego.
- D. trisomia chromosomu 16.
- E. tetraploidia.

Nr 5. Przykładami heterogenności *locus* genowego są:

- A. mutacje w genach *TSC1* i *TSC2* w stwardnieniu guzowatym.
- B. mutacja w pozycji $\Delta 508$ oraz inna mutacja w genie *CFTR* kodującym kanał chlorkowy.
- C. różna liczba powtórzeń tripletu CAG w genie kodującym huntingtynę.
- D. urodzenie dziecka z mukowiscydozą przez kobietę, która nie jest nosicielką mutacji w genie *CFTR* w wyniku uniparentalnej ojcowskiej disomii.
- E. żadna odpowiedź nie jest prawidłowa.

Nr 6. Aberracje chromosomowe są przyczyną około:

- A. 5% poronień.
- B. 10% poronień.
- C. 30% poronień.
- D. 50% poronień.
- E. 80% poronień.

Nr 7. Zespół Angelmana może być wynikiem:

- 1) ojcowskiej disomii jednorodzielskiej chromosomu 15;
- 2) interstycjalnej delecji 15q11-13mat;
- 3) matczynej disomii jednorodzielskiej chromosomu 15;
- 4) interstycjalnej delecji 15q11-13pat;
- 5) mutacji w genie *UBE3A*;
- 6) mutacji w genie *MECP2*.

Prawidłowa odpowiedź to:

- A.** 1,2,5. **B.** 1,2,5,6. **C.** 3,4,5. **D.** 3,4,5,6. **E.** 1,2,6.

Nr 8. Ile ciałek Barra będzie widocznych w komórkach somatycznych kobiety o kariotypie 49,XXXXX?

- A.** 5. **B.** 4. **C.** 3. **D.** 2. **E.** wszystkie powyższe odpowiedzi są błędne.

Nr 9. Sekwencja o nazwie DXYS8Y (wg nomenklatury Komitetu ds. Nomenklatury HUGO – *Human Genome Organization*), to sekwencja:

- A.** znajdująca się na chromosomie 8, ulegająca ekspresji.
- B.** znajdująca się na chromosomie 8, nie ulegająca ekspresji.
- C.** znajdująca się na chromosomie Y, mająca swój homolog na chromosomie X.
- D.** znajdująca się na chromosomie 8 oraz na chromosomie X.
- E.** będąca pseudogenem.

Nr 10. Która z poniższych chorób **nie wiąże** się z niestabilnością chromosomową?

- A.** *Ataxia teleangiectasia*. **D.** zespół Blooma.
B. anemia Fanconiego. **E.** zespół Nijmegen.
C. rybia łuska blaszkowata (*Ichthyosis congenita, lamellar, 1*).

Nr 11. Która z poniższych zmian w łańcuchu DNA oznacza tranzycję?

- A.** zamiana T na G. **D.** ubytek jednej zasady.
B. zamiana T na C. **E.** zamiana zasady purynowej na pirymidynową.
C. wstawienie jednej zasady.

Nr 12. U 4-dniowego noworodka w stanie śpiączki w wykonanych badaniach biochemicznych stwierdzono znaczne podwyższenie stężenia amoniaku w surowicy. Która z poniższych chorób powinna zostać w pierwszej kolejności wzięta pod uwagę?

- A.** niedobór aktywności transkarbamyazy ornitynowej.
- B.** kwasica metylomalonowa.
- C.** cytrulinemia.
- D.** wszystkie wymienione.
- E.** żadne z wymienionych.

Nr 13. Analiza mikromacierzy (*microarrays*) służy do:

- A. znajdowania nowych genów i grup genów zależnych od siebie.
- B. oceny ekspresji genów w celu diagnozy, określenia zaawansowania oraz leczenia choroby a także klasyfikacji próbek na podstawie profili ekspresji białek.
- C. badania sekwencji genów – genotypowania.
- D. prawdziwe są odpowiedzi A, B i C.
- E. żadna z powyższych odpowiedzi nie jest poprawna.

Nr 14. Najczęstszym zaburzeniem przemiany cyklu mocznikowego jest niedobór karbamoiltransferazy ornitynowej (*OTC – ornithine transcarbamylase*), której aktywność (przeniesienie grupy amidowej – karbamoilowej na ornitynę, prowadzi do powstania cytruliny) zachodzi w macierzy mitochondrialnej. Defekt ten dziedziczy się:

- A. w sposób autosomalny dominujący.
- B. w sposób autosomalny recesywny.
- C. w sposób sprzężony z chromosomem X i kobiety mogą być objawowymi nosicielkami.
- D. poprzez mitochondrialne DNA.
- E. w sposób wieloczynnikowy – zainicjowany tzw. czynnikami “ekogenetycznymi”.

Nr 15. Mutacje dynamiczne są zlokalizowane w następujących regionach genów:

- A. w eksonach.
- B. w intronach.
- C. na 3'UTR genu.
- D. na 5'UTR genu.
- E. wszystkie odpowiedzi są prawidłowe.

Nr 16. Które spośród poniższych stwierdzeń charakteryzują zjawisko antycypacji?

- 1) cechuje się wcześniejszym wiekiem zachorowania w kolejnych pokoleniach;
- 2) przebieg choroby bywa ostrzejszy w kolejnych pokoleniach;
- 3) występuje w przypadku spastycznych paraplegii (SPG);
- 4) występuje w przypadku choroby Huntingtona (HD);
- 5) jest typowym przykładem dziedziczenia mendlowskiego.

Prawidłowa odpowiedź to:

- A. 1,3,5.
- B. 2,3,4.
- C. 1,2,3.
- D. 1,2,4.
- E. 2,4,5.

Nr 17. Do kategorii dziedzicznych chorób neurodegeneracyjnych powodowanych mutacjami dynamicznymi należą:

- 1) choroba Huntingtona (HD);
- 2) choroba Thomsena – Beckera;
- 3) ataksje rdzeniowo-mózdzkowe (SCA1,2,3,6,7,8,10,12,17);
- 4) zanik rdzeniowo-mięśniowy (SMA);
- 5) rdzeniowo-opuszkowy zanik mięśni (SBMA, SMAX1).

Prawidłowa odpowiedź to:

- A. 2,3,5.
- B. 1,3,5.
- C. 2,4,5.
- D. 1,4,5.
- E. 2,3,4.

Nr 18. Choroba lizosomalna może być wynikiem deficytu aktywności jednej z hydrolaz lizosomalnych lub:

- 1) zaburzonej funkcji kofaktorów;
- 2) braku białek aktywatorowych;
- 3) zaburzonej funkcji transporterów;
- 4) uszkodzenia białek budujących kanały jonowe i błonę lizosomalną;
- 5) uszkodzenia białek zaangażowanych w posttranslacyjną obróbkę i komunikację enzymów lizosomalnych.

Prawidłowa odpowiedź to:

A. 1,2. **B.** 1,2,3. **C.** 1,2,3,4. **D.** 1,2,3,5. **E.** wszystkie wymienione.

Nr 19. Biomarkerem wykorzystywanym w diagnostyce i monitorowaniu leczenia choroby Gauchera jest:

- | | |
|----------------------------|----------------------------------|
| A. chitotriozydaza. | D. kinaza kreatynowa. |
| B. kwaśna esteraza. | E. lipaza lipoproteinowa. |
| C. ceruloplazmina. | |

Nr 20. Choroby lizosomalne dziedziczą się:

- A.** wyłącznie autosomalnie recesywnie.
- B.** wyłącznie w sposób sprzężony z chromosomem X.
- C.** większość chorób lizosomalnych dziedziczy się autosomalnie recesywnie, a kilka z nich w sposób sprzężony z płcią.
- D.** w sposób zależny od mutacji mitochondrialnego DNA.
- E.** wyłącznie autosomalnie dominująco.

Nr 21. Wczesna postać choroby Alzheimerera, dziedziczona w sposób autosomalny dominujący w około połowie przypadków spowodowana jest mutacjami w następujących genach:

- 1) PSEN1 (preseniliny 1);
- 2) APP (białka prekursorowego amyloidu);
- 3) PSEN2 (preseniliny 2);
- 4) APOE (Apolipoproteiny E).

Prawidłowa odpowiedź to:

A. tylko 4. **B.** 2,4. **C.** 1,2,3. **D.** 1,3,4. **E.** wszystkie wymienione.

Nr 22. Heterozygotyczność w kodonie 129 genu PRNP:

- A.** wywołuje vCJD (wariant choroby Creutzfeldta-Jakoba).
- B.** działa ochronnie przed vCJD (wariant choroby Creutzfeldta-Jakoba).
- C.** oznacza nosicielstwo vCJD (wariant choroby Creutzfeldta-Jakoba).
- D.** jest obojętna dla zachorowalności na vCJD (wariant choroby Creutzfeldta-Jakoba).
- E.** wywołuje rdzeniowy zanik mięśni (SMA).

Nr 23. Co 40 człowiek jest nosicielem recesywnej mutacji w genie SMN1 wywołującej rdzeniowy zanik mięśni (SMA). Jakie jest prawdopodobieństwo posiadania chorego dziecka z SMA przez parę osób - pewną nosicielkę i nie spokrewnionego z nią partnera o nie znanym statusie nosicielstwa?

- A. $\frac{1}{2} \times \frac{1}{80} = \frac{1}{160}$ tj. 0,625%.
- B. $\frac{1}{2} \times \frac{1}{200} = \frac{1}{400}$ tj. 0,25%.
- C. $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ tj. 25%.
- D. $\frac{1}{2} \times 1 = \frac{1}{2}$ tj. 50%.
- E. $1 \times 1 = 1$ tj. 100%.

Nr 24. Dystrofię mięśniową Beckera (BMD) wywołują mutacje w genie dystrofiny o następującym charakterze:

- A. zaburzające fazę odczytu w obrębie otwartej ramki odczytu genu dystrofiny.
- B. duże i małe delecje w obrębie genu dystrofiny.
- C. duże i małe duplikacje w obrębie genu dystrofiny.
- D. zachowujące fazę odczytu w obrębie otwartej ramki odczytu genu dystrofiny.
- E. mutacje punktowe typu nonsens.

Nr 25. Swoiste aberracje chromosomowe charakterystyczne są dla:

- A. wszystkich nowotworów litych.
- B. wszystkich mięsaków.
- C. guzów pochodzenia ektodermalnego.
- D. niezłośliwych nowotworów litych.
- E. niektórych mięsaków.

Nr 26. Które z wymienionych poniżej stwierdzeń charakteryzują kancerogeny?

- 1) kancerogeny, to czynniki wewnątrzkomórkowe wywołujące mutacje w DNA;
- 2) kancerogeny, to czynniki zewnętrzne uszkodzające DNA np. promieniowanie kosmiczne, wirusy;
- 3) człowiek przez całe życie narażony jest na działanie kancerogenów;
- 4) kancerogeny nie mają wpływu na transformację nowotworową.

Prawidłowa odpowiedź to:

- A. 1,3.
- B. 2,4.
- C. 2,3.
- D. 1,2.
- E. 3,4.

Nr 27. Konstytucyjne mutacje w genach *BRCA1* lub *BRCA2* związane są z rodzinnym występowaniem:

- A. raka jelita grubego.
- B. czerniaka.
- C. mięsaka.
- D. siatkówczaka złośliwego.
- E. raka piersi i jajnika.

Nr 28. Która z wymienionych aberracji chromosomowych jest swoista dla tłuszczakomięsaka śluzowatego?

- A. $t(X;18)(p11;q11)$.
- B. $t(12;16)(q13;p11)$.
- C. $t(11;22)(q24;q12)$.
- D. $+r(12)$.
- E. $del(7)(q21q31)$.

Nr 29. W badaniu cytogenetycznym guza uzyskano następujący kariotyp: 47,XY,+mar. Jakie metody cytogenetyczne umożliwią zidentyfikowanie pochodzenia chromosomu markerowego?

- A. FISH lub CGH.
- B. wyłącznie CGH.
- C. wyłącznie M-FISH.
- D. CGH lub M-FISH.
- E. AgNOR (srebrzenie).

Nr 30. Przeanalizowano trzy metafazy uzyskane z hodowli komórkowej in vitro guza litego i uzyskano następujące wyniki:

- * 47,X,t(X;18)(p11;q11),+8
- * 45,X,t(X;18)(p11;q11),-2
- * 48,X,t(X;18)(p11;q11),+8,+12

Ostateczny zapis kariotypu guza to:

- A. 45-48,X,t(X;18)(p11;q11),-2,+8,+12[cp3].
- B. 45-48,X,t(X;18)(p11;q11),+8[cp3].
- C. 45-48,X,t(X;18)(p11;q11),+8,+12[cp3].
- D. 47,X,t(X;18)(p11;q11),+8[cp3].
- E. 45-48,X,t(X;18)(p11;q11),-2,+8[cp3].

Nr 31. Guz, którego wyniki badań cytogenetycznych przedstawiono w pytaniu **nr 30** to:

- A. tłuszczakomięsak odróżnicowany.
- B. guz Ewinga.
- C. mięsak maziówkowy.
- D. mięsak jasnokomórkowy.
- E. tłuszczakomięsak śluzowaty.

Nr 32. Które z wymienionych poniżej zdań opisujących onkogeny jest prawdziwe?

- A. onkogeny to zmutowane protoonkogeny komórkowe, które zaburzają procesy proliferacji.
- B. onkogeny to jedyne znane geny związane z transformacją nowotworową.
- C. onkogeny odpowiadają za prawidłowy przebieg proliferacji w komórkach.
- D. onkogeny to geny pochodzące z RNA wirusów.
- E. wyłącznie mutacje punktowe zmieniają protoonkogeny w onkogeny.

Nr 33. Rozwój nowotworu jest bardzo złożonym procesem, w którym można wyróżnić następujące etapy, kolejno:

- A. inicjacja, preinicjacja, promocja, progresja.
- B. preinicjacja, promocja, inicjacja, progresja.
- C. preinicjacja, promocja, progresja, inicjacja.
- D. preinicjacja, inicjacja, promocja, progresja.
- E. inicjacja, promocja, preinicjacja, progresja.

Nr 34. Które z poniższych analiz znajdują zastosowanie w kompleksowej diagnostyce biochemicznej defektów neurotransmisji?

- 1) acylokarnityny w suchej kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas (TMS);
- 2) aminy biogenne w płynie mózgowo-rdzeniowym;
- 3) aminy biogenne w osoczu;
- 4) profil pteryn w osoczu i/lub moczu;
- 5) glikozaminoglikany w płynie mózgowo-rdzeniowym.

Prawidłowa odpowiedź to:

- A.** wszystkie wymienione. **B.** 3,4. **C.** 2,4. **D.** 1,3,4. **E.** tylko 5.

Nr 35. U niemowlęcia wcześniej zdrowego, po przedłużonej przerwie w karmieniu wystąpiły wymioty, zaburzenia świadomości, a następnie objawy dysfunkcji wątroby i kardiomiopatia spowodowane wcześniej nierozpoznanym deficytem LCHAD (dehydrogenaza 3-hydroksyacylo-CoA długołańcuchowych kwasów tłuszczowych). Który z niżej wymienionych testów metabolicznych pozwala na ostateczne potwierdzenie lub wykluczenie deficytu LCHAD?

- 1) profil kwasów organicznych metodą GC-MS;
- 2) profil aminokwasów i acylokarnityn metodą TMS;
- 3) profil acylokarnityn metodą TMS;
- 4) profil aminokwasów metodą TMS;
- 5) profil ciał ketonowych i glukozy.

Prawidłowa odpowiedź to:

- A.** 2,3. **B.** tylko 1. **C.** tylko 4. **D.** tylko 5. **E.** żaden z wymienionych.

Nr 36. W jakiej grupie wad metabolizmu występują wszystkie typy dziedziczenia?

- A.** zaburzenia beta-oksydacji kwasów tłuszczowych.
B. choroby lizosomalne.
C. choroby peroksysomalne.
D. krzywice witamino-D-oporne.
E. choroby mitochondrialne.

Nr 37. W jakiej grupie wad metabolizmu występuje tylko jeden typ dziedziczenia?

- A.** choroby peroksysomalne. **D.** krzywice witamino-D-oporne.
B. choroby lizosomalne. **E.** zaburzenia beta-oksydacji kwasów
C. choroby mitochondrialne. tłuszczowych.

Nr 38. Kobieta zmarła w okresie okołoporodowym z objawami ostrego stłuszczenia wątroby (zespół HELLP). U jej dziecka urodzonego w stanie dobrym wystąpiła po pierwszym szczepieniu zagrażająca życiu hipoglikemia z niskim poziomem ciał ketonowych (hipoketotyczna). Poziom amoniaku był prawidłowy. Jaki defekt genetyczny należy brać pod uwagę u dziecka?

- A.** zespół SLO. **D.** żaden z wymienionych.
B. deficyt OTC. **E.** wszystkie wymienione.
C. deficyt LCHAD.

Nr 39. Deficyt fosforybozylotransferazy hipoksantyno-guaninowej (HPRT) u pacjenta:

- 1) jest równoznaczny z wystąpieniem zespołu Lesha i Nyhana;
- 2) prowadzi zawsze do kamicy nerkowej;
- 3) jest dziedziczony recesywnie w sprzężeniu z chromosomem X;
- 4) badanie radiologiczne jamy brzusznej nie odbiega od normy;
- 5) występuje zjawisko mutacji założyciela.

Prawidłowa odpowiedź to:

- A.** 1,5. **B.** 1,2,3. **C.** 2,3,4. **D.** 2,3,4,5. **E.** 1,2,3,4.

Nr 40. Najczęstsza postać deficytu kompleksu dehydrogenazy pirogronianu (PDHC):

- 1) spowodowana jest deficytem podjednostki E1alfa enzymu;
- 2) leży u podłoża zespołu Leigha;
- 3) dziedziczy się w sprzężeniu z chromosomem X;
- 4) objawy występują u obu płci;
- 5) stosunek pirogronianu do mleczanu jest prawidłowy.

Prawidłowa odpowiedź to:

- A.** wszystkie wymienione. **B.** 1,2,3. **C.** 2,3. **D.** 1,2,4. **E.** 2,5.

Nr 41. Nieprawidłowy wzór glikozylacji transferyny (hipoglikozylacja) jest charakterystyczny dla wszystkich wymienionych stanów i zespołów chorobowych, **z wyjątkiem:**

- A.** wrodzonych zaburzeń glikozylacji białek (CDGS).
B. przewlekłego alkoholizmu.
C. galaktozemii.
D. wrodzonej nietolerancji fruktozy.
E. deficytu fruktozo-1,6-bifosfatazy.

Nr 42. Przyczyną epizodów hipoglikemii hipoketotycznej po przerwie w karmieniu prowadzących do uszkodzenia oun może być genetyczny defekt metaboliczny taki jak:

- 1) glikogenoza typu I;
- 2) somatotropinowa niedoczynność przysadki;
- 3) deficyt MCAD;
- 4) przetrwała hipoglikemia hiperinsulinemiczna;
- 5) deficyt 3-ketotiolazy.

Prawidłowa odpowiedź to:

- A.** 2,3,4. **B.** 1,2,3. **C.** 3,4,5. **D.** żaden z wymienionych. **E.** wszystkie wymienione.

Nr 43. Czynnościowe testy obciążeniowe są obecnie stosowane w diagnostyce metabolicznej we wszystkich wymienionych genetycznych defektach metabolicznych, **z wyjątkiem:**

- A.** hiperamonemii typu II (deficyt OTC). **D.** glikogenoz wątrobowych.
B. zaburzeń neurotransmiterów. **E.** deficytu dehydrogenazy pirogronianu.
C. wrodzonej nietolerancji fruktozy.

Nr 44. Jakie są skutki kliniczne monosomii chromosomów autosomalnych?

- A. nawracające poronienia samoistne u kobiety nosicielki monosomii.
- B. niepłodność u mężczyzny nosiciela monosomii.
- C. niepełnosprawność intelektualna i cechy dysmorfii.
- D. letalność *in utero*.
- E. zespół Turnera.

Nr 45. W badaniu kariotypu zdrowego mężczyzny, ojca zdrowego dziecka, stwierdzono obecność translokacji chromosomowej t(2;5)(q21;q31) rozpoznanej wcześniej także u siostrzeńca pacjenta. Co powinien zawierać, zgodnie z obowiązującymi standardami, pełny opis tego wyniku?

- A. słowny opis miejsc złamań chromosomów uczestniczących w translokacji oraz informację o charakterze tej aberracji.
- B. informację, że stwierdzona aberracja jest zrównoważona i nie ma skutków klinicznych.
- C. zalecenie wykonania badania cytogenetycznego nasienia i zależnie od wyników tego badania do wykonania procedury zapłodnienia pozaustrojowego.
- D. stwierdzenie, że aberracja jest niezrównoważona oraz zalecenie konsultacji w poradni genetycznej.
- E. stwierdzenie, że aberracja jest zrównoważona, może mieć skutki kliniczne w postaci niezrównoważonego kariotypu u potomstwa, informację o wskazaniu do wykonania badania prenatalnego u żony w kolejnej ciąży, wskazanie do badania kariotypu zdrowego dziecka oraz zalecenie konsultacji w poradni genetycznej celem omówienia ryzyka genetycznego w rodzinie.

Nr 46. Podaj prawidłową interpretację cytogenetyczną kariotypu:

46,XX,der(1)t(1;3)(p22;q13.1):

- A. zrównoważony kariotyp z translokacją wzajemną pomiędzy krótkim ramieniem chromosomu 1 i długim ramieniem chromosomu 3.
- B. niezrównoważony kariotyp żeński zawierający dodatkowy chromosom pary 1.
- C. niezrównoważony kariotyp żeński, w którym jeden z chromosomów 1 pary jest produktem translokacji wzajemnej pomiędzy chromosomami 1 i 3 z miejscami złamań odpowiednio w 1p22 i 3q13.1. Stwierdzona aberracja odpowiada monosomii dystalnego fragmentu 1p22pter i trisomii fragmentu 3q13.1qter.
- D. niezrównoważony kariotyp żeński ze zrekombinowanym chromosomem 1 pary powstałym w wyniku translokacji pomiędzy chromosomami 1 i 3. Niezrównoważenie polega na obecności dodatkowego fragmentu chromosomu 1 (trisomia tego fragmentu).
- E. zrównoważony kariotyp żeński z jednym z chromosomów 1 pary będącym produktem translokacji wzajemnej pomiędzy chromosomami 1 i 3.

Nr 47. Losowa inaktywacja chromosomu X u kobiet jest odpowiedzialna za:

- A. cechy fenotypowe zespołu Turnera.
- B. inaktywację wszystkich genów w chromosomie X.
- C. kompensację dawki genów sprzężonych z chromosomem X.
- D. rozpoczęcie okresu pokwitania.
- E. demetylację chromosomu X.

Nr 48. W wyniku zaburzenia segregacji chromosomu 15 podczas mejozy żeńskiej powstała gameta z diploidią tego chromosomu. Połączenie tej gamety z prawidłową gametą męską skutkuje powstaniem zygoty z trisomią chromosomu 15. Ryzyko jakich skutków klinicznych u dziecka niesie ze sobą taka sytuacja?

- A. zespołu trisomii chromosomu 15.
- B. powstania ojcowskiej disomii chromosomu 15 i zespołu Angelmana.
- C. powstania disomii matczynej tego chromosomu i zespołu Pradera – Williego.
- D. niespecyficznych zaburzeń rozwojowych, somatycznych i umysłowych.
- E. ujawnienia się choroby autosomalnie recesywnej w wyniku obecności dodatkowej kopii określonego genu.

Nr 49. W prenatalnym badaniu cytogenetycznym wykonanym z powodu nieprawidłowego wyniku biochemicznego testu przesiewowego w surowicy krwi ciężarnej stwierdzono obecność chromosomu markerowego w 3 komórkach pochodzących z jednej kolonii. Jaki powinien być algorytm diagnostyczny przed podjęciem decyzji o wykonaniu kariotypu rodziców dziecka w tym przypadku?

- A. należy dokonać analizy chromosomów w komórkach z dodatkowych 12 kolonii pochodzących z innych naczyń hodowlanych niż z tego naczynia, w którym stwierdzono aberrację.
- B. należy dokonać analizy chromosomów w komórkach z dalszych kilku kolonii z tego naczynia hodowlanego.
- C. należy analizować co najmniej 10 komórek w kolonii pochodzącej z drugiego naczynia hodowlanego.
- D. nie ma potrzeby prowadzenia dalszej analizy chromosomowej.
- E. należy analizować chromosomy jak największej liczby komórek w kolonii, w której stwierdzono tę aberrację.

Nr 50. W prenatalnym badaniu kariotypu we wszystkich komórkach stwierdzono obecność małego, dodatkowego, metacentrycznego chromosomu markerowego. Jaki powinien być algorytm diagnostyki cytogenetycznej w laboratorium dysponującym metodami cytogenetyki klasycznej i techniką FISH z pojedynczymi sondami? Wskaż wariant optymalny:

- A. próba identyfikacji (ustalenie pochodzenia chromosomowego) stwierdzonej aberracji metodą FISH z zastosowaniem sond specyficznych dla poszczególnych chromosomów.
- B. określenie kariotypu rodziców celem ustalenia czy aberracja ma charakter rodzinny. Jeśli powstała *de novo* to wielkość i morfologia chromosomu markerowego może wskazywać od jakich badań zacząć identyfikację. Generalnie od wykluczenia w pierwszej kolejności, że chromosom markerowy pochodzi z chromosomu 15 i zawiera region krytyczny zespołu Pradera-Williego/Angelmana oraz z pozostałych chromosomów akrocentrycznych a także z chromosomów 12, 18 i X.
- C. określenie kariotypu rodziców i jeśli jedno z nich jest nosicielem chromosomu markerowego zaprzestanie dalszych badań.
- D. dokonanie charakterystyki cytogenetycznej chromosomu markerowego z zastosowaniem różnych technik barwienia prążkowego chromosomów.
- E. określenie kariotypu rodziców i jeśli aberracja powstała *de novo* to wykluczenie w pierwszej kolejności pochodzenia tej aberracji z chromosomów płciowych.

Nr 51. Metoda porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (arrayCGH) wykorzystywana w diagnostyce cytogenetycznej ma wiele zalet w stosunku do klasycznych metod analizy prążkowej chromosomów, **z wyjątkiem:**

- A. czułości i rozdzielczości badania.
- B. skuteczności identyfikacji submikroskopowych niezrównoważeń genomu.
- C. czasu trwania badania diagnostycznego.
- D. możliwości identyfikacji wszystkich strukturalnych aberracji chromosomowych.
- E. możliwości identyfikacji polimorfizmu genomu.

Nr 52. Jaki wynik analizy chromosomowej komórek płynu owodniowego upoważnia do stwierdzenia kariotypu mozaikowego?

- A. gdy stwierdzona zostanie aberracja w jednej komórce.
- B. gdy aberracja zostanie stwierdzona w kilku komórkach w jednym naczyniu hodowlanym.
- C. gdy stwierdzone zostaną dwie komórki z brakującym chromosomem.
- D. gdy stwierdzona zostanie klonalna aberracja w komórkach pochodzących z dwóch naczyń hodowlanych.
- E. gdy aberracja stwierdzona zostanie w wielu komórkach jednej kolonii.

Nr 53. Jakie są dopuszczalne warunki przechowywania próbki płynu owodniowego do badania cytogenetycznego?

- A. w temperaturze lodu przez 72 godziny.
- B. w zamrożeniu do -20°C przez 7 dni.
- C. w temperaturze pokojowej przez 48 godzin.
- D. w temperaturze $+4^{\circ}\text{C}$ przez 48 godzin.
- E. w temperaturze $+4^{\circ}\text{C}$ przez 24 godziny.

Nr 54. Częstość występowania aberracji chromosomowych wśród poronień samoistnych wynosi:

- A. 0,5%. B. 3%. C. 10-20%. D. 30%. E. 50-60%.

Nr 55. Które z następujących rodzajów chorób genetycznych występują **najrzadziej?**

- A. choroby zależne od aberracji chromosomowych.
- B. choroby jednogenowe sprzężone z chromosomem X.
- C. choroby jednogenowe autosomalne recesywne.
- D. choroby wieloczynnikowe (poligenowe).
- E. choroby mitochondrialne.

Nr 56. Fenomen rodzicielskiego piętnowania genomu:

- A. polega na losowym wyłączeniu genów, albo od matki, albo od ojca.
- B. polega na obecności zmienionych sekwencji DNA i dotyczy nieodwracalnych modyfikacji DNA.
- C. występuje u normalnych kobiet, ale nie u normalnych mężczyzn.
- D. polega na zależnej od rodzicielskiego pochodzenia ekspresji niektórych genów.
- E. tworzy w tkankach normalnych osób mozaikowy wzór ekspresji genu.

Nr 57. O dziedziczeniu matczynym mówimy w przypadku:

- A. chorób jednogenowych powstających w wyniku mutacji w jądrowym DNA matki.
- B. zaburzeń genetycznych komórek somatycznych przekazywanych potomstwu przez matkę.
- C. przekazywania aberracji chromosomowej przez matkę.
- D. kobiet nosicielek chorób sprzężonych z chromosomem X w sposób recesywny.
- E. przekazywania potomstwu choroby mitochondrialnej wyłącznie przez matkę.

Nr 58. W technice uzyskiwania dużej rozdzielczości obrazu prążkowego (HRT) wymagana jest następująca rozdzielczość:

- A. 350 prążków w haploidalnym zestawie chromosomów.
- B. 400-550 prążków w haploidalnym zestawie chromosomów.
- C. 600 prążków w haploidalnym zestawie chromosomów.
- D. 650 prążków w haploidalnym zestawie chromosomów.
- E. 800-1000 prążków w haploidalnym zestawie chromosomów.

Nr 59. W której z poniższych sytuacji uzasadnione jest wykonanie badania cytogenetycznego (oznaczenie kariotypu) za pomocą konwencjonalnych metod?

- A. u zdrowej siostry chłopca z prostą trisomią 21.
- B. u rodzeństwa chłopca z zespołem Pradera i Williego, u którego stwierdzono rozległą delecję w regionie 15q.
- C. u kobiety (i jej męża), której jedna ciąża uległa samoistnemu poronieniu.
- D. u siostry matki dziecka z zespołem Downa, w kariotypie którego dodatkowy chromosom 21 jest translokowany na chromosom 14, a zmiana ta powstała *de novo*.
- E. u pary małżeńskiej, u której wystąpiło jedno martwe urodzenie i trzy poronienia samoistne.

Nr 60. Do Poradni Genetycznej zgłasza się 33-letnia kobieta w 11. tygodniu ciąży z prośbą o wykonanie badania prenatalnego. Jej siostra urodziła właśnie córkę z zespołem Downa. Jakie postępowanie diagnostyczne będzie najbardziej odpowiednie?

- A. wykonanie natychmiast szczegółowego badania ultrasonograficznego płodu oraz przeprowadzenie przesiewowych testów biochemicznych w kierunku aneuploidii.
- B. zaproponowanie natychmiast biopsji trofoblastu.
- C. pilne wykonanie badania cytogenetycznego u siostrzenicy z zespołem Downa.
- D. wykonanie badania cytogenetycznego u zgłaszającej się kobiety ciężarnej.
- E. zaplanowanie wykonania amniocentezy w 16. tygodniu ciąży.

Nr 61. Trofoblast (kosmówka) jest materiałem z wyboru do oznaczenia:

- A. kariotypu płodu.
- B. stężenia alfa-fetoproteiny oraz acetylocholinesterazy.
- C. oznaczenia stężenia ludzkiej gonadotropiny β .
- D. analizy molekularnej i/lub aktywności enzymatycznej.
- E. stężenia inhibiny A.

Nr 62. Zespoły mikrodelecji o wielkości ok. 3 milionów par zasad są możliwe do identyfikacji za pomocą następujących metod, **z wyjątkiem**:

- A. MLPA.
- B. HRT i/lub HR-CGH.
- C. analizy chromosomów z rozdzielczością 550 prążków w haploidalnym zestawie chromosomów.
- D. techniki FISH.
- E. array CGH.

Nr 63. Wiadomo, że zespoły submikroskopowych delecji (mikrodelecji) dotyczą delecji pojedynczego genu lub leżących obok siebie genów (inaczej tzw. zespoły przyległych genów). W wielu z nich występują objawy jednej bądź nawet wielu znanych chorób monogenowych, dziedziczonych się zgodnie z prawami Mendla. Ciężkie wady wrodzone, które występują w tych zespołach, uniemożliwiają prokreację, stąd zespoły te pojawiają się sporadycznie. Który z zespołów mikrodelecji może powstać w wyniku obecności mikrodelecji u jednego z rodziców, u którego nie występują żadne objawy choroby?

- A. mikrodelecja 17p11.2 (zespół Smith i Magenis).
- B. mikrodelecja 22q11.2 (DG/VCFS, zespół podniebienno-twarzowo-sercowy, nazwa historyczna CATCH22).
- C. mikrodelecja 16p13.3 (zespół Rubinsteina i Taybiego).
- D. mikrodelecja 17p13.3 (zespół Millera i Dickera).
- E. mikrodelecja 5p15.33 (zespół *cru du chat*).

Nr 64. Wszystkie poniższe sytuacje są wskazaniem do badania kariotypu płodu, **z wyjątkiem**:

- A. ciężarna ma 40 lat.
- B. urodzenie z poprzedniej ciąży dziecka z zespołem Downa.
- C. w badaniu ultrasonograficznym u płodu stwierdzono poszerzone NT (przezierność karkowa).
- D. ciężarna jest nosicielką zrównoważonej translokacji chromosomowej.
- E. brat ciężarnej zmarł w wyniku mukowiscydozy.

Nr 65. Do poradni genetycznej zgłaszają się rodzice dziecka z zespołem Downa w celu udzielenia porady genetycznej. Ryzyko powtórzenia się zespołu Downa u dziecka z następnej ciąży zdrowych rodziców jest:

- A. zwiększone, rzędu 10% (1:10).
- B. małe, jeżeli matka nie ukończyła 35 r.ż. (1:1000).
- C. wielkość ryzyka zależy od wyników badania cytogenetycznego chorego dziecka, ew. badania cytogenetycznego rodziców oraz wieku matki.
- D. małe, takie jak w populacji ogólnej.
- E. średnie, rzędu 2-5%.

Nr 66. W której z poniższych sytuacji ryzyko powtórzenia się zespołu Downa wynosi 100%?

- A. u matki stwierdzono mozaikowatość - obok linii komórkowych o prawidłowym kariotypie są linie z prostą trisomią chromosomu 21.
- B. zespół Downa u dziecka z poprzedniej ciąży uwarunkowany był niezrównoważoną translokacją 14;21, powstałą w wyniku obecności zrównoważonej translokacji 14;21 u matki.
- C. matka, podobnie jak wcześniej urodzone dziecko, ma zespół Downa, uwarunkowany prostą, czyli regularną, trisomią 21.
- D. jedno z rodziców jest nosicielem fuzji centrycznej 21;21.
- E. nie istnieje sytuacja, aby ryzyko powtórzenia się zespołu Downa wynosiło 100%.

Nr 67. Kiedy możliwe jest przeprowadzenie analizy DNA mające na celu weryfikację rozpoznania klinicznego choroby?

- A. wówczas, kiedy dostępni są wszyscy członkowie rodziny.
- B. wówczas, kiedy obydwie rodzice są nosicielami choroby.
- C. wówczas, kiedy znany jest gen odpowiedzialny za chorobę.
- D. wówczas, kiedy choroba dziedziczy się w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X i co najmniej dwóch chłopców jest chorych.
- E. wówczas, jeżeli znany jest marker genetyczny dziedziczący się łącznie z chorobą.

Nr 68. Stwierdzane w rutynowych hodowlach niesymetryczne figury trój- i czteropromieniowe, które powstają w wyniku wielokrotnej wymiany chromatyd między niehomologicznymi chromosomami są charakterystyczne dla zespołu:

- A. Blooma.
- B. Blooma i Fanconiego.
- C. Nijmegen i ataksji-teleangiektazji.
- D. Fanconiego.
- E. Nijmegen.

Nr 69. Które z poniższych badań w 100% ma zdolność zweryfikowania rozpoznania klinicznego zespołu Pradera i Williego (PWS)?

- A. klasyczne badanie cytogenetyczne.
- B. technika uzyskiwania dużej rozdzielczości prążkowej chromosomów (HRT).
- C. technika FISH ze specyficznymi sondami dla regionu 15q11-13.
- D. analiza wzoru metylacji w regionie 15q11-13.
- E. analiza polimorfizmu DNA.

Nr 70. Badaniem, które umożliwia jednoczasową analizę całego genomu jest:

- A. technika FISH z zastosowaniem sond złożonych specyficznych dla całych chromosomów.
- B. technika uzyskiwania dużej rozdzielczości prążkowej chromosomów (HRT).
- C. technika MLPA.
- D. analiza polimorfizmu DNA.
- E. array CGH.

Nr 71. Metoda array CGH wykrywa wszystkie poniżej wymienione zmiany, z wyjątkiem:

- A. mikrodelecji powstałych *de novo*.
- B. mikroduplikacji powstałych *de novo*.
- C. mozaikowości.
- D. translokacji zrównoważonych.
- E. występujących jednocześnie delecji i duplikacji, zarówno powstałych *de novo*, jak i tych odziedziczonych w wyniku translokacji zrównoważonej u jednego z rodziców.

Nr 72. Za najlepszą technikę do identyfikacji aberracji subtelomerowych uznawana jest obecnie technika:

- A. MLPA.
- B. FISH.
- C. sekwencjonowania.
- D. analizy polimorfizmu sekwencji mikrosatelitarnych.
- E. PCR.

Nr 73. Proces, w którym przeciwciała łączą się w wybiórczy sposób z antygenem obecnym w roztworze tworząc nierozpuszczalny kompleks to:

- A. immunodetekcja.
- B. immunoprecypitacja.
- C. immunocytochemia.
- D. test immunoenzymatyczny.
- E. immunohistochemia.

Nr 74. Elektroforeza jest:

- A. techniką umożliwiającą rozdzielenie fragmentów DNA różniących się długością.
- B. stosowana do izolacji całkowitego RNA z komórek.
- C. jednym z etapów techniki Real-Time PCR.
- D. częścią analizy kariotypu.
- E. techniką izolacji DNA z fragmentów tkankowych.

Nr 75. Zmiana punktowa w obrębie sekwencji kodującej genu:

- A. zawsze prowadzi do zaburzenia transkrypcji i powstania skróconego białka.
- B. może być mutacją typu „missense”.
- C. zawsze prowadzi do powstania przedwczesnego kodonu STOP.
- D. nigdy nie powoduje zmian na poziomie białka.
- E. zawsze jest mutacją typu „silent” – nie powoduje zmiany aminokwasu w białku.

Nr 76. Mutacją, która nie wpływa na długość białka jest:

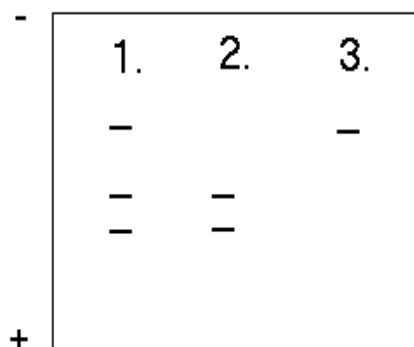
- A. mutacja frameshift.
- B. mutacja nonsense.
- C. mutacja missense.
- D. delecja pojedynczego eksonu.
- E. delecja dwóch eksonów.

Nr 77. Wskaż startery, przy użyciu których można zamplifikować podkreślony fragment DNA podczas reakcji PCR (dla uproszczenia skrócono długość starterów):

5'- AGTCTGTTAGTCTAGTACCATAGACTTACGATAGCCAGTACG -3'

- A. 1. GCCAG
2. CTGGC
- B. 1. AATCA
2. GGCTA
- C. 1. GGCTA
2. TAGTC
- D. 1. GCCAG
2. TAGTC
- E. 1. AGTAC
2. ACTTA

Nr 78. Zastosowany w technice RFLP enzym restrykcyjny rozpoznaje mutację, przecinając sekwencję DNA na 2 fragmenty różnej długości. Układ prążków uzyskany po elektroforezie odpowiada kolejno:

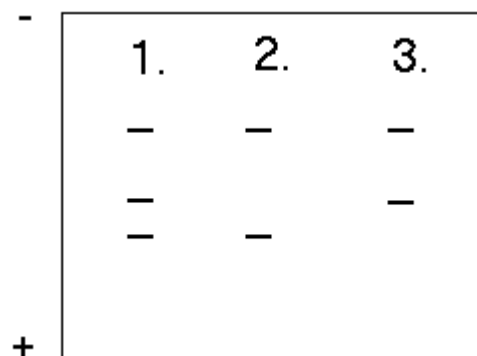


- A. 1. heterozygocie, 2. homozygocie dzikiej, 3. homozygocie z mutacją.
- B. 1. heterozygocie, 2. homozygocie z mutacją, 3. homozygocie dzikiej.
- C. 1. homozygocie z mutacją, 2. heterozygocie, 3. homozygocie dzikiej.
- D. 1. homozygocie z mutacją, 2. homozygocie dzikiej, 3. heterozygocie.
- E. 1. homozygocie dzikiej, 2. homozygocie z mutacją, 3. heterozygocie.

Nr 79. W której z wymienionych technik do rozdzielenia produktów wykorzystuje się różnicę w masie?

- A. DHPLC. B. TAQ-MAN. C. Long-PCR. D. MALDI-TOF MS. E. FISH.

Nr 80. W reakcji ASA-PCR zastosowano 4 primery – dwa flankujące badany fragment, jeden komplementarny do allela dzikiego, jeden komplementarny do allela z mutacją. Zinterpretuj układ prążków uzyskany po elektroforezie:



- A. 1. homozygota dzika, 2. heterozygota, 3. homozygota z mutacją.
- B. 1. heterozygota, 2. homozygota z mutacją, 3. heterozygota dzika.
- C. 1. heterozygota, jedna z próbek (2 lub 3) to homozygota z mutacją, druga zaś to homozygota dzika jednak dane nie są wystarczające by próbki te odróżnić.
- D. 1. heterozygota, 2. homozygota dzika, 3. homozygota z mutacją.
- E. jedna z próbek (1 lub 2) to homozygota z mutacją, druga zaś to homozygota dzika jednak dane nie są wystarczające by próbki te odróżnić, 3. heterozygota.

Nr 81. Delecja trzech kolejnych nukleotydów w obrębie eksonu genu to mutacja:

- A. *in frame*. B. *frameshift*. C. *missense*. D. *nonsense*. E. promotorowa.

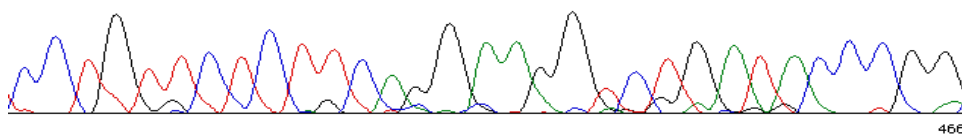
Nr 82. W technice sekwencjonowania w celu uzyskania fragmentów DNA różnej długości stosujemy:

- A. związki chemiczne rozpoznające, modyfikujące a następnie zrywające DNA w miejscu występowania określonych zasad.
- B. ddNTP, które w porównaniu do dNTP nie posiadają grupy 3'OH.
- C. EDTA.
- D. związki fluorescencyjne.
- E. związki promieniotwórcze.

Nr 83. Poniższy rysunek przedstawia chromatogram sekwencji wzorcowej i badanej zawierającej zmianę. Określ rodzaj zmiany.

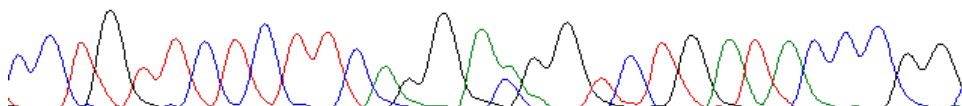
sekwencja wzorcowa

C C T G T T C T C T T C A G G A A G G T C T G A T A C C C G G



sekwencja badana

C C T G T T C T C T T C A G G A N G G T C T G A T A C C C G G



- A. delecja 5 nukleotydów.
- B. insercja 10 nukleotydów.
- C. insercja 5 nukleotydów.
- D. substytucja.
- E. delecja 10 nukleotydów.

Nr 84. O specyficzności reakcji PCR decyduje:

- A. zestaw primerów (starterów).
- B. dNTP (dATP, dTTP, dCTP, dGTP).
- C. polimeraza.
- D. helikaza.
- E. bromek etydyyny.

Nr 85. Podczas elektroforezy agarozowej najszybciej będzie wędrował fragment DNA o długości:

- A. 100 par zasad.
- B. 200 par zasad.
- C. 500 par zasad.
- D. 700 par zasad.
- E. 1000 par zasad.

Nr 86. Odczynniki używane podczas DHPLC to:

- A. acetonitryl, woda.
- B. octan trietyloamonu, acetonitryl.
- C. octan 3-nitrylu, woda.
- D. woda, etanol.
- E. woda, metanol.

Nr 87. Ile kopii DNA uzyskamy po 5 cyklach PCR z jednej „wyjściowej” cząsteczki DNA?

- A. 5. B. 10. C. 32. D. 48. E. 64.

Nr 88. Nieprawdziwe jest stwierdzenie, że:

- A. do elektroforezy wykorzystujemy m.in. żele agarozowe.
- B. bromek etydydy wiąże się z DNA i dzięki temu możemy obserwować produkt PCR w świetle UV.
- C. reakcja PCR jest powszechnie wykorzystywana w diagnostyce molekularnej.
- D. reakcja PCR zachodzi w jednej stałej temperaturze.
- E. wszystkie odpowiedzi są prawidłowe.

Nr 89. Badania typu GWAS:

- A. polegają na jednoczesnej analizie, przy użyciu tzw. „chipów”, dużej ilości znanych zmian genetycznych w DNA osób należących do grupy badanej (chorych) i kontrolnej.
- B. umożliwiają jednoczesną analizę częstości pojedynczego SNP w grupie badanej i kontrolnej.
- C. nie wymagają przeprowadzenia fazy badań replikacyjnych.
- D. prawdziwe są odpowiedzi B,C.
- E. prawdziwe są odpowiedzi A,B,C.

Nr 90. W metodzie ASA-PCR stosuje się:

- A. zawsze tylko dwa primery.
- B. zawsze tylko jeden primer.
- C. zawsze tylko trzy primery.
- D. trzy lub cztery primery.
- E. jeden lub dwa primery.

Nr 91. Techniki Real-Time PCR nie stosuje się do:

- A. analizy SNP-ów.
- B. badania poziomu ekspresji genów.
- C. wykrywania dużych delecji.
- D. oceny poziomu ekspresji transgenu w komórkach.
- E. wszystkie odpowiedzi są nieprawidłowe.

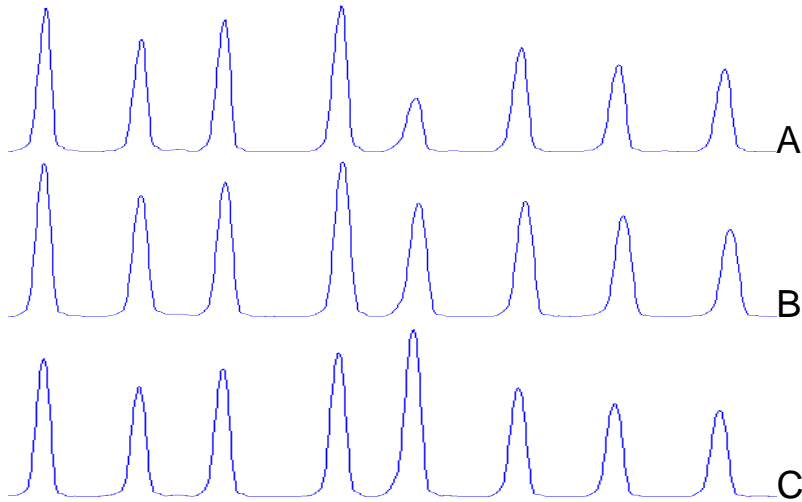
Nr 92. Markery biochemiczne:

- A. są to zmiany w DNA jądrowym – mutacje i polimorfizmy.
- B. są to zmiany obecne wyłącznie w RNA.
- C. to dowolna substancja wielkocząsteczkowa umożliwiająca odróżnienie komórki prawidłowej od zmienionej chorobowo, np. białko, glikolipid, glikoproteid.
- D. są to zmiany w DNA mitochondrialnym.
- E. są to zmiany w sekwencji DNA jądrowego i mitochondrialnego obejmujące pojedyncze nukleotydy.

Nr 93. Do markerów molekularnych zaliczamy:

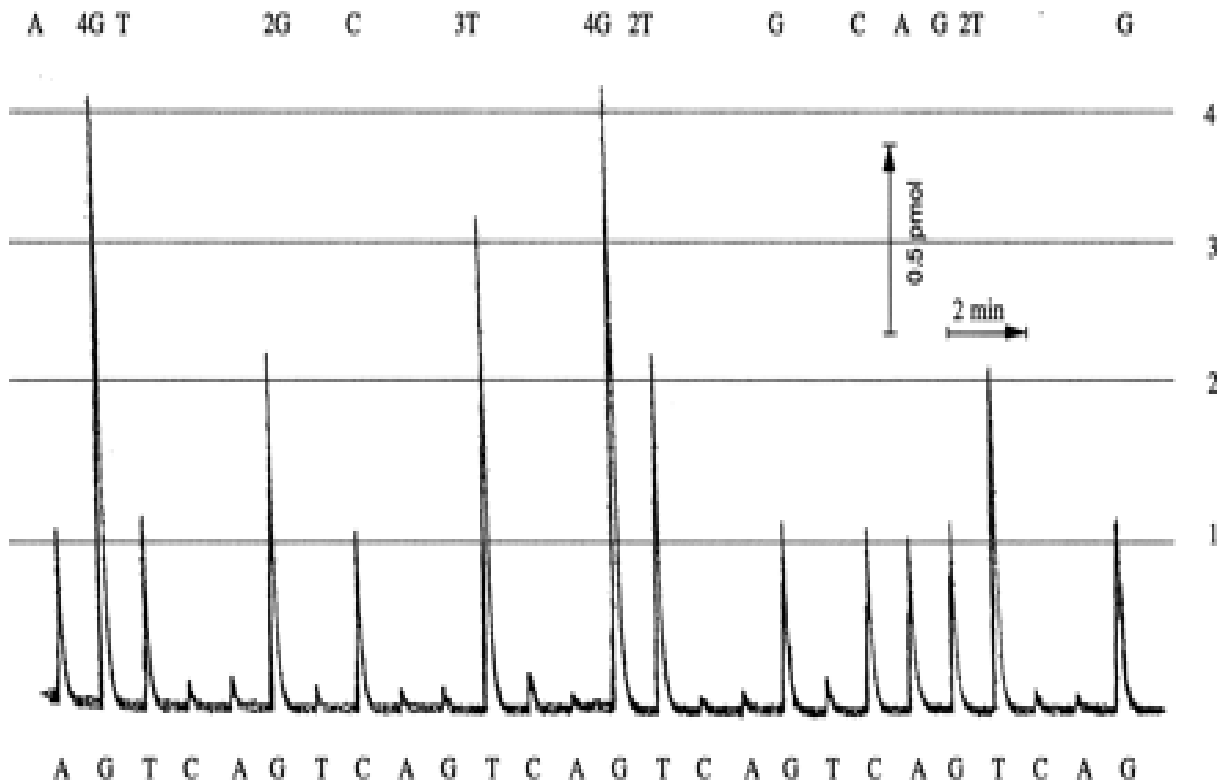
- A. mutacje.
- B. polimorfizmy.
- C. mini- i mikrosatelity.
- D. prawdziwe są odpowiedzi A,B.
- E. prawdziwe są odpowiedzi A, B i C.

Nr 94. 62. Jeżeli dolny wykres (C) przedstawia wyniki MLPA dla trisomii chromosomu X to:



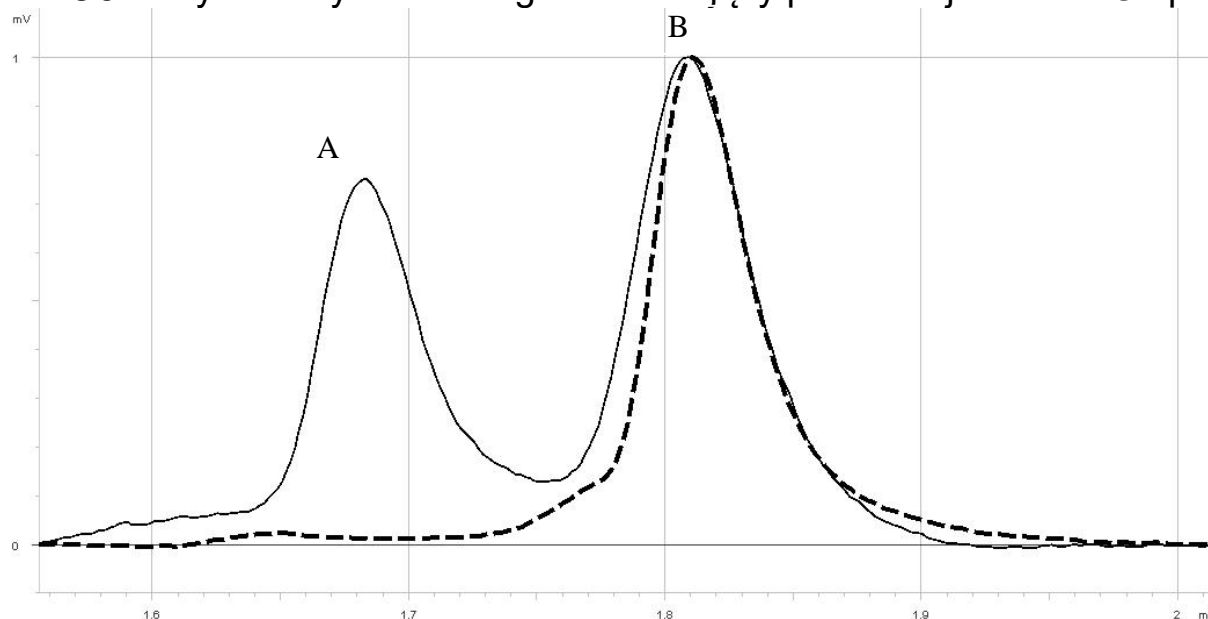
- A. wykres A przedstawia wyniki MLPA dla kobiety.
- B. wykres A przedstawia wyniki MLPA dla mężczyzny.
- C. wykres B przedstawia wyniki MLPA dla mężczyzny.
- D. analizując wykresy A i B i porównując je do wykresu C nie można nic powiedzieć o płci badanych osób.
- E. wszystkie odpowiedzi są nieprawidłowe.

Nr 95. Zaznacz prawidłową interpretację wyniku pirosekwencjonowania:



- A. AGTGCTGTGCAGTG.
- B. AGGTGGCTTGGTGCAGTG.
- C. AGGGGTGGCTTTGGGGTTGCAGTTG.
- D. brak prawidłowej odpowiedzi.
- E. AGTCAGTCAGTCAGTCAGTCAGGTCAG.

Nr 96. Przykładowy chromatogram ilustrujący profil elucji w DHPLC opisuje:



- A. linia ciągła A: heterozygota, linia ciągła B: homozygota, linia kreskowana: heterozygota.
- B. linia ciągła A: homodupleks, linia ciągła B: heterodupleks, linia kreskowana: heterodupleks.
- C. linia ciągła A: heterodupleks, linia ciągła B: homodupleks, linia kreskowana: homodupleks.
- D. linia ciągła A: homozygota, linia ciągła B: heterozygota, linia kreskowana: heterozygota.
- E. żadna z powyższych odpowiedzi.

Nr 97. Strategie poszukiwania nowych zmian w obrębie genów predysponujących do chorób:

- A. obejmują wyłącznie badania typu case/control.
- B. obejmują badania typu case/control a także badania asocjacyjne skanowania całego genomu (GWAS).
- C. wykorzystują wyłącznie techniki oparte o sondy TaqMan.
- D. nie wykorzystują do analiz molekularnych enzymów restrykcyjnych.
- E. wszystkie odpowiedzi są nieprawidłowe.

Nr 98. Markery prognostyczne:

- A. pozwalają rozpoznać transkrypty genów, które ulegają ekspresji jedynie w określonym typie komórek.
- B. najczęściej są wykorzystywane w diagnostyce pomocniczej nowotworów układu chłonnego.
- C. są wykorzystywane do identyfikacji komórek nowotworowych krążących we krwi obwodowej lub pojawiających się w węźle chłonnym.
- D. ułatwiają przewidywanie przebiegu choroby, tj. agresywność, rokowanie oraz wznowę.
- E. umożliwiają ocenę choroby resztkowej.

Nr 106. Typowy wektor nie zawiera:

- A. miejsca ori.
- B. genu selekcyjnego.
- C. polilinkera.
- D. genu reporterowego.
- E. kapsydu białkowego.

Nr 107. YAC to:

- A. sztuczny wektor plazmidowy bakteriofaga λ .
- B. sztuczny chromosom bakteryjny.
- C. sztuczny chromosom drożdżowy.
- D. sztuczny wektor plazmidowy zawierający region *cos* bakteriofaga λ .
- E. nazwa wektora fagowego.

Nr 108. Neoschizomery to:

- A. enzymy restrykcyjne rozpoznające tę samą sekwencję DNA i przecinające DNA w tym samym miejscu.
- B. enzymy restrykcyjne rozpoznające tę samą sekwencję DNA, ale przecinające DNA w odmiennych miejscach.
- C. enzymy, które zawsze tworzą tzw. „lepkie końce”.
- D. enzymy restrykcyjne rozpoznające różne sekwencje DNA.
- E. enzymy wykorzystywane do amplifikacji DNA w reakcji PCR.

Nr 109. W reakcji asymetrycznego PCR wykorzystuje się:

- A. równe stężenie 2 primerów od początku reakcji.
- B. nierówne stężenie 2 primerów od początku reakcji lub tylko jeden primer w całej reakcji.
- C. równe stężenie 2 primerów i 3 primer o innym stężeniu od początku reakcji.
- D. tylko jeden primer w całej reakcji.
- E. nierówne stężenie 3 primerów od początku reakcji.

Nr 110. ASA-PCR:

- A. to metoda amplifikacji kilku fragmentów z wykorzystaniem kilku par starterów komplementarnych dla różnych genów lub dla odmiennych fragmentów tego samego genu.
- B. polega na zastosowaniu specjalnych polimeraz, buforu o pH zasadowym, niższej temperatury przyłączania starterów w celu amplifikacji długiego fragmentu DNA.
- C. to metoda amplifikacji PCR przy wykorzystaniu cDNA jako matrycy.
- D. umożliwia detekcję punktowych zmian w DNA przy pomocy zmodyfikowanej reakcji PCR wykorzystującej trzy lub cztery startery.
- E. umożliwia detekcję punktowych zmian w DNA przy pomocy zmodyfikowanej reakcji PCR wykorzystującej dwa startery.

Nr 111. Do wykrywania dużych delecji przy pomocy reakcji PCR służy:

- A. RT-PCR.
- B. ASA-PCR.
- C. multiplex-PCR.
- D. Long-PCR.
- E. DHPLC.

Nr 112. Mutacje „*de novo*”:

- A. występują wśród przodków probanta.
- B. nigdy nie są przekazywane na następne pokolenia.
- C. powstają samorzutnie w procesie gametogenezy lub w okresie zarodkowym.
- D. występują wyłącznie w komórkach somatycznych.
- E. występują wyłącznie w komórkach terminalnych.

Nr 113. Insercja trójki nukleotydów (3n) w obrębie sekwencji kodującej genu skutkuje:

- A. przesunięciem (zmianą) otwartej ramki odczytu (ORF).
- B. dodaniem jednego aminokwasu w łańcuchu białkowym.
- C. dodaniem trzech aminokwasów w łańcuchu białkowym.
- D. usunięciem jednego aminokwasu w łańcuchu białkowym.
- E. nie ma wpływu na produkt białkowy genu.

Nr 114. Mutacje missense (zmiany sensu) to:

- A. zmiana nukleotydu, zwykle w pierwszej lub drugiej pozycji kodonu, powodująca zmianę kodowanego przez triplet aminokwasu.
- B. zmiana nukleotydu, zwykle w trzeciej pozycji kodonu, nie powodująca zmiany kodowanego przez triplet aminokwasu.
- C. zmiana nukleotydu, w pierwszej, drugiej lub trzeciej pozycji kodonu, prowadząca do powstania stop kodonu.
- D. zmiana nukleotydu powodująca nieprawidłowy splicing.
- E. zmiana nukleotydu powodująca przesunięcie otwartej ramki odczytu (ORF).

Nr 115. Jednostka enzymu restrykcyjnego to:

- A. to taka ilość enzymu która trawi ok. 1 µg DNA w czasie 10 min w temperaturze 37°C.
- B. to taka ilość enzymu która trawi ok. 10 µg DNA w czasie 1h w temperaturze 37°C.
- C. to taka ilość enzymu która trawi ok. 1 µg DNA w czasie 1h w temperaturze 37°C.
- D. 1µg enzymu.
- E. 1µl enzymu.

Nr 116. Do metod przesiewowych wykrywania mutacji **nie należy**:

- A. SSCP. B. DHPLC. C. RFLP. D. DGGE. E. sekwencjonowanie.

Nr 117. Do metod opartych na analizie heterodupleksów należą:

- A. HET/HA. B. SSCP. C. DGGE. D. DHPLC. E. prawdziwe są odpowiedzi A i D.

Nr 118. Która z wymienionych cech polimerazy używanej do sekwencjonowania jest **niekorzystna**?

- A. wysoka procesywność.
- B. aktywność egzonukleazy 5'do 3' oraz 3'do 5'.
- C. brak aktywności egzonukleazy 5'do 3' (lub tylko nieznaczna).
- D. brak aktywności egzonukleazy 3'do 5' (lub tylko nieznaczna).
- E. wszystkie powyższe cechy są korzystne.

Nr 119. ddNTP – dideoksyrybonukleotydy to:

- A.** analog nie posiadający grupy hydroksylowej w pozycji 5'deoksyrybozy – umożliwia przyłączanie następnego nukleotydu do syntetyzowanego łańcucha DNA.
- B.** analog posiadający grupę hydroksylową w pozycji 3'deoksyrybozy – umożliwia przyłączanie następnego nukleotydu do syntetyzowanego łańcucha DNA.
- C.** analog nie posiadający grupy hydroksylowej w pozycji 3'deoksyrybozy – uniemożliwia przyłączanie następnego nukleotydu do syntetyzowanego łańcucha DNA.
- D.** analog posiadający grupę hydroksylową w pozycji 5'deoksyrybozy – uniemożliwia przyłączanie następnego nukleotydu do syntetyzowanego łańcucha DNA.
- E.** żadna z powyższych odpowiedzi nie jest prawidłowa.

Nr 120. Spośród poniższych procesów w technice MLPA wykonuje się:

- 1) denaturację;
- 2) hybrydyzację sond;
- 3) analizę heterodupleksów;
- 4) ligację sond;
- 5) amplifikację produktu ligacji;
- 6) analizę konformacji pojedynczych nici;
- 7) rozcięcie produktu ligacji enzymem restrykcyjnym;
- 8) analizę i porównanie otrzymanych wyników z próbką wzorcową.

Prawidłowa odpowiedź to:

- A.** 1,2,4,5,8. **B.** 1,2,5,7,8. **C.** 2,4,5,7,6. **D.** 1,4,5,6,7. **E.** 1,2,4,6,8.

Dziękujemy !