

- 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	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

cem EGZAMIN SPECJALIZACYJNY Z
LABORATORYJNEJ GENETYKI
JESIEŃ 2013 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. Które z następujących stwierdzeń dotyczących struktury chromosomu jest **nieprawdziwe**?

- A. wszystkie chromosomy mają dwa ramiona.
- B. satelity krótkich ramion chromosomów akrocentrycznych zawierają powtarzające się sekwencje DNA o wysokiej częstości powtórzeń.
- C. podczas metafazy chromosomy zawierają 2 identyczne chromatydy siostrzane połączone w telomerze.
- D. chromosomy metacentryczne mają dwa ramiona o w przybliżeniu równej długości.
- E. stopień kondensacji chromatyny zmienia się podczas cyklu komórkowego.

Nr 2. Właściwym materiałem do badania kariotypu jest:

- A. krew obwodowa pobrana na heparynę.
- B. krew obwodowa pobrana na EDTA.
- C. krew pobrana na bibułę.
- D. cebulka włosa.
- E. krew obwodowa pobrana na heparynę i zamrożona.

Nr 3. Fitohemaglutynina dodawana do hodowli in vitro limfocytów T krwi obwodowej należy do:

- A. mitogenów i stymuluje podziały wszystkich komórek krwi.
- B. mitogenów i hamuje podziały limfocytów T.
- C. mutagenów i stymuluje podziały limfocytów T.
- D. mitogenów i stymuluje podziały wszystkich limfocytów.
- E. mitogenów i stymuluje podziały wyłącznie limfocytów T.

Nr 4. 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 5. Aberracje chromosomowe są przyczyną około:

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

Nr 6. Która z wymienionych metod **nie jest** wykorzystywana do określenia miejsc złamań w zrównoważonych translokacjach chromosomowych?

- A. CGH do mikromacierzy.
- B. analiza chromosomów metodą GTG.
- C. analiza chromosomów metodą RHG.
- D. FISH z sondami locus - specyficznymi.
- E. FISH z sondami subtelomerowymi.

Nr 7. Metoda, dzięki której w jednym badaniu można uwidocznic 24 chromosomy człowieka, każdy zabarwiony innym kolorem, to:

- A. FISH z zastosowaniem sond specyficznych.
- B. M-FISH (multicolor FISH).
- C. FISH z zastosowaniem określonej sondy centromerowej.
- D. cenM-FISH.
- E. FISH z zastosowaniem sond telomerowych.

Nr 8. Delecji chromosomowej nie można wykryć za pomocą techniki:

- A. RBG.
- B. GTG.
- C. HRT.
- D. CBG.
- E. *array* CGH.

Nr 9. Ciemne (pozytywne) prążki G po wybarwieniu chromosomów metodą GTG są wynikiem:

- A. zwiększonych ilości zasad GC.
- B. obecności wielu genów ulegających ekspresji.
- C. zwiększenia ilości zasad AT.
- D. zwiększenia ilości powtórzeń ilości Alu.
- E. małych ilości powtórzonych sekwencji L1.

Nr 10. Aby określić położenie i wielkość centromerów chromosomów metafazowych, należy wybarwić je metodą:

- A. prążków G.
- B. AgNOR.
- C. prążków R.
- D. prążków C.
- E. prążków Q.

Nr 11. Zapis 46,XX,del(5)(q13q33) oznacza kariotyp:

- A. kobiety z terminalną delecją krótkiego ramienia chromosomu 5 pary.
- B. kobiety z interstycjalną pericentryczną delecją długiego ramienia chromosomu 5 pary.
- C. kobiety z interstycjalną paracentryczną delecją długiego ramienia chromosomu 5 pary.
- D. błędnie zapisany wynik kariotypu.
- E. kobiety z terminalną delecją długiego ramienia chromosomu 5 pary.

Nr 12. Które spośród wymienionych zmian to wyłącznie aberracje chromosomowe strukturalne?

- A. inwersja paracentryczna, translokacja robertsonowska, tranzycja, chromosom pierścieniowy, izochromosom.
- B. inwersja paracentryczna, translokacja robertsonowska, tranzycja, chromosom pierścieniowy, transwersja.
- C. inwersja paracentryczna, translokacja robertsonowska, chromosom pierścieniowy, izochromosom, delecja terminalna.
- D. inwersja paracentryczna, translokacja robertsonowska, chromosom pierścieniowy, izochromosom, trisomia.
- E. inwersja paracentryczna, translokacja robertsonowska, chromosom pierścieniowy, monosomia, delecja terminalna.

Nr 13. Jakie są skutki *crossing over* w obrębie inwersji pericentrycznej chromosomu?

- A. powstanie chromosomu dicentrycznego.
- B. powstanie delecji i duplikacji dystalnych regionów chromosomu w stosunku do miejsc złamań inwersji.
- C. utworzenie figury kwadriradialnej przez chromosomy homologiczne tej pary podczas następnego podziału mitotycznego komórki.
- D. powstanie acentrycznych fragmentów chromosomu obejmujących regiony dystalne w stosunku do miejsca *crossing over*.
- E. powstanie chromosomu kolistego.

Nr 14. Zapis oznaczający wariant polimorficzny chromosomu to:

- A. inv(2)(p13q21).
- B. inv(3)(p21q24).
- C. inv(9)(p21q22).
- D. 9qh+.
- E. inv(16)(p12q13).

Nr 15. Który z zapisów kariotypu oznacza zmianę niezrównoważoną?

- A. 45,XY,der(14;21)(q10;q10).
- B. 45,XX,der(13;15)(q10;q10).
- C. 46,XY,t(2;4)(q21.3;p16.2).
- D. 46,X,t(X;21)(q21;q22).
- E. 46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21.

Nr 16. Które z poniższych stwierdzeń jest **nieprawdziwe** w odniesieniu do metody CGH do mikromacierzy?

- A. metoda umożliwia identyfikację zmian liczby kopii sekwencji DNA.
- B. metoda umożliwia identyfikację polimorficznych regionów genomu.
- C. metoda umożliwia określenie miejsc złamań w niezrównoważonej translokacji chromosomowej.
- D. metoda umożliwia określenie kariotypu molekularnego.
- E. metoda umożliwia identyfikację triploidii.

Nr 17. W badaniu cytogenetycznym z krwi obwodowej dziewczynki, przeanalizowano 40 metafaz i stwierdzono: 30 komórek z trisomią chromosomu 21 i 10 prawidłowych. Prawidłowy zapis wyniku cytogenetycznego tej pacjentki to:

- A. mos 47,XY,+21[30]/46,XY[10].
- B. mos 47,XX,+21[30]/46,XX[10].
- C. mos 47,XX,+21[10]/46,XX[30].
- D. mos 46,XX[10]/47,XX,+21[30].
- E. mos 47,XY,+21[30]/46,XX[10].

Nr 18. Mechanizmem powstania kariotypu opisanego w poprzednim zadaniu może być nondysjunkcja (nie rozdzielenie się chromosomu w trakcie podziału komórkowego) chromosomu 21 w:

- A. gametogenezie u ojca.
- B. gametogenezie u matki.
- C. gametogenezie u ojca lub matki.
- D. pierwszym podziale mitotycznym zygoty.
- E. podziałach mitotycznych zarodka.

Nr 19. W badaniu cytogenetycznym pacjentki stwierdzono kariotyp: 45,XX,der(13;14)(q10;q10), mąż pacjentki ma kariotyp prawidłowy. Pacjentka ta może urodzić dziecko z zespołem:

- A. Downa z regularną trisomią.
- B. Downa z obecną fuzją centryczną.
- C. Patau'a z regularną trisomią.
- D. Edwardsa.
- E. Patau'a z obecną fuzją centryczną.

Nr 20. Która z podanych interpretacji kariotypu 46,XY,der(8)t(8;12)(p21;q24) jest prawidłowa?

- A. kariotyp nieprawidłowy, stwierdzona translokacja chromosomowa odpowiada trisomii fragmentu krótkiego ramienia chromosomu 8 w regionie od p21 do ter i monosomii długiego ramienia 12q24 do ter.
- B. kariotyp nieprawidłowy, stwierdzona translokacja chromosomowa jest niezrównoważona i oznacza obecność dodatkowego chromosomu der(8) pochodzącego z translokacji pomiędzy chromosomem 8 i 12.
- C. kariotyp nieprawidłowy, stwierdzona translokacja chromosomowa jest niezrównoważona i odpowiada monosomii fragmentu krótkiego ramienia chromosomu 8 (p21 do ter) i trisomii fragmentu długiego ramienia chromosomu 12 (q24 do ter).
- D. kariotyp nieprawidłowy zawiera zrównoważoną translokację wzajemną pomiędzy chromosomami 8 i 12 pary oraz chromosom 8 będący produktem tej translokacji.
- E. kariotyp nieprawidłowy, stwierdzona translokacja chromosomowa jest niezrównoważona i odpowiada monosomii fragmentu krótkiego ramienia chromosomu 8 (p21 do ter) i tetrasomii fragmentu długiego ramienia chromosomu 12 (q24 do ter).

Nr 21. Wskaż stwierdzenie prawdziwe w przypadku zrównoważonej translokacji wzajemnej pomiędzy dwoma autosomami?

- A. potomstwo nosiciela translokacji, u którego w gametogenezie miała miejsce segregacja naprzemienna translokacji będzie miało prawidłowe chromosomy.
- B. potomstwo nosiciela translokacji, u którego w gametogenezie miała miejsce segregacja naprzemienna translokacji będzie miało prawidłowy fenotyp.
- C. potomstwo nosiciela translokacji, u którego w gametogenezie miała miejsce segregacja przyległa – 1 translokacji będzie miało prawidłowe chromosomy.
- D. potomstwo nosiciela translokacji, u którego w gametogenezie miała miejsce segregacja przyległa – 1 translokacji będzie miało prawidłowy fenotyp.
- E. segregacja typu przyległego – 2 translokacji jest częstsza niż typu przyległego - 1.

Nr 22. Z jakimi formami niezrównoważenia kariotypu możemy się spotkać u nosiciela translokacji chromosomowej wzajemnej (TCW) w przypadku segregacji 2:2 - rozdział przyległy typu 1?

- A. częściową trisomią i częściową monosomią.
- B. podwójną częściową monosomią.
- C. podwójną częściową trisomią.
- D. podwójną częściową monosomią i trisomią.
- E. żadną z wymienionych.

Nr 23. W której spośród rodzicielskich aberracji chromosomowych istnieje największe ryzyko wystąpienia niezrównoważonej aberracji chromosomowej u żywo urodzonego dziecka?

- A. 45,XX,der(13;14)(q10;q10). D. 46,XY,inv(2)(p11.2q13).
B. 46,XX,inv(9)(p11;q12). E. 45,XX,der(21;21)(q10;q10).
C. 46,XX,t(11;22)(q23;q11.2).

Nr 24. W jakiej sytuacji klinicznej **nie jest** uzasadnione badanie kariotypu?

- A. dziewczynka z podejrzeniem zespołu Wolfa-Hirschhorna.
B. rodzice dziecka z prostą trisomią chromosomu 21.
C. para małżeńska, u której wystąpiły martwe urodzenia i trzy poronienia samoistne.
D. siostra matki dziecka z z. Downa, w którego kariotypie dodatkowy chromosom 21 został przeniesiony w wyniku translokacji na chromosom 14; u matki stwierdzono nosicielstwo der(14;21)(q10;q10).
E. dziecko z zespołem wad rozwojowych i nieprawidłowym fenotypem morfologicznym.

Nr 25. Który zapis kariotypu odpowiada klinicznemu rozpoznaniu zespołu Wolfa-Hirschhorna?

- A. 46,XX,dup(4)(p14p15.2). D. 46,XY,del(4)(q33).
B. 46,XY,der(4)t(4;8)(q34.3;p23.1). E. żaden z powyższych.
C. 46,XX,der(4)t(4;15)(p15.2;p11.2).

Nr 26. W rodzinie nosicieli t(4;8)(p16;p23) urodziło się dziecko z zespołem Wolfa-Hirschhorna. Jakie rodzaje segregacji i rozdziału chromosomów mejozycznych 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 27. Zespół krzyku-kociego jest wynikiem:

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

Nr 28. Który z podanych opisów wyniku badania zapisanego wzorem :46,XX.ish del(15)(q11.2q11.2)(D15S11+,SNRPN-,GABRB3+) jest pełny i poprawny?

- A. nieprawidłowy kariotyp. W badaniu metodą FISH stwierdzono delecję w regionie krytycznym zespołu Pradera-Williego 15q11.2.
- B. kariotyp nieprawidłowy. Analiza chromosomów metodą FISH wykazała delecję w locus sondy SNRPN z regionu krytycznego zespołu Pradera-Williego 15q11.2.
- C. kariotyp prawidłowy. Badanie chromosomów metodą FISH nie wykazało delecji w locus sondy GABRB3 z regionu krytycznego zespołu Angelmana.
- D. kariotyp badany metodą klasyczną prawidłowy. W badaniu metodą FISH stwierdzono delecję chromosomu 15 w locus sondy SNRPN zlokalizowanym w regionie krytycznym zespołu Pradera-Williego, co odpowiada rozpoznaniu tego zespołu.
- E. kariotyp badany metodą klasyczną prawidłowy. W badaniu metodą FISH stwierdzono delecję chromosomu 15 w locus sondy SNRPN, co odpowiada rozpoznaniu zespołu Angelmana.

Nr 29. Jaki jest najbardziej prawdopodobny, chociaż nie zawsze prawdziwy, wzór inaktywacji chromosomu X u dziewczynki ze zrównoważoną translokacją X;Autosom obejmującą dystalne fragmenty długich ramion tych chromosomów?

- A. preferencyjna inaktywacja prawidłowego chromosomu X.
- B. preferencyjna inaktywacja nieprawidłowego chromosomu X – der(X).
- C. inaktywacja losowa.
- D. wzór inaktywacji zależy od tego, który autosom uczestniczy w translokacji.
- E. wzór inaktywacji jest zawsze w każdej tkance inny.

Nr 30. Które z poniższych stwierdzeń dotyczących inaktywacji chromosomu X nie jest prawdziwe?

- A. inaktywacja jest procesem epigenetycznym kontrolującym ekspresję genów.
- B. inaktywacji nie ulegają geny z tzw. regionu pseudoautosomalnego.
- C. inaktywacja obejmuje większość, ale nie wszystkie geny chromosomu X.
- D. produktem genu XIST jest RNA, który powoduje inaktywację chromosomu X.
- E. gen XIST ulega transkrypcji tylko na aktywnym chromosomie X.

Nr 31. 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 32. Który z wymienionych mechanizmów powstawania distomii jednorodzielskiej (UPD) uznawany jest za najczęstszy?

- A. komplementacja gamet (gameta disomiczna zapłodniona przez nullisomiczną).
- B. błąd po zapłodnieniu – utrata jednego i duplikacja drugiego homologa na wczesnym etapie podziałów mitotycznych zygoty.
- C. duplikacja mitotyczna (monosomiczna gameta zapłodniona przez gametę nullisomiczną i duplikacja pojedynczego chromosomu).
- D. korekta stanu trisomicznego (gameta disomiczna zapłodniona przez monosomiczną i utrata jednego z trzech chromosomów).
- E. somatyczna rekombinacja (częściowa, somatyczna UPD).

Nr 33. Prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z niezrównoważonym kariotypem w rodzinach nosicieli translokacji chromosomowych wzajemnych (TCW)

nie zależy od:

- A. przeżywalności płodów do terminu porodu.
- B. rodzaju chromosomów zaangażowanych w TCW.
- C. położenia punktów złamania na chromosomach zaangażowanych w TCW.
- D. liczby dzieci ze zrównoważonym kariotypem w rodzinie nosicieli TCW.
- E. przebiegu mejozy, prowadzącej do wytworzenia gamet z różnymi kombinacjami segmentów chromosomowych.

Nr 34. 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 35. 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 36. 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 37. 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 38. 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 39. 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 40. 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 41. 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 42. 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 43. Biomarkerem wykorzystywanym w diagnostyce i monitorowaniu leczenia choroby Gauchera jest:

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

Nr 44. 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 45. 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 46. W jakiej grupie wad metabolizmu występują wszystkie typy dziedziczenia?

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

Nr 47. 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 48. 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 49. 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 50. 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 51. 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 52. 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 53. 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 54. Proces, w którym przeciwciała łączą się w wybiórczy sposób z antygenem obecnym w roztworze tworząc nierozpuszczalny kompleks to:

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

Nr 55. 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 56. Jakie jest prawdopodobieństwo urodzenia dziecka chorego na fenyloketonurię w przypadku gdy ojciec jest chory na fenyloketonurię, natomiast matka jest nosicielką tej samej choroby?

A. 25%. **B.** 75%. **C.** 50%. **D.** wszyscy chłopcy będą chorzy. **E.** 100%.

Nr 57. Wskaż stwierdzenie nieprawidłowe w kontekście dziedziczenia mitochondrialnego:

- A.** dotyczy cech zakodowanych w DNA mitochondrialnym.
B. charakteryzuje się specyficznością tkankową.
C. przekazywane jest wyłącznie przez matki na wszystkie dzieci.
D. przekazywane jest przez matki wyłącznie na synów.
E. ojciec nie przekazuje cech mitochondrialnych na swoje potomstwo.

Nr 58. Genom mitochondrialny jest:

- A. dwuniciowym genomem liniowym. D. dwuniciowym genomem kolistym.
B. jednoniciowym genomem kolistym. E. genomem porównywalnym wielkością
C. jednoniciowym genomem liniowym. z genomem jądrowym.

Nr 59. 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 60. 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 61. 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 62. 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 63. 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 64. Zastosowany w technice RFLP enzym restrykcyjny rozpoznaje mutację, przecinając sekwencję DNA na 2 fragmenty różnej długości. Układ prążków uzyskany po elektroforezie odpowiada kolejno:

-	1.	2.	3.
	-		-
	-	-	
+			

- A. 1. heterozygotcie, 2. homozygotcie dzikiej, 3. homozygotcie z mutacją.
- B. 1. heterozygotcie, 2. homozygotcie z mutacją, 3. homozygotcie dzikiej.
- C. 1. homozygotcie z mutacją, 2. heterozygotcie, 3. homozygotcie dzikiej.
- D. 1. homozygotcie z mutacją, 2. homozygotcie dzikiej, 3. heterozygotcie.
- E. 1. homozygotcie dzikiej, 2. homozygotcie z mutacją, 3. heterozygotcie.

Nr 65. 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 66. O specyficzności reakcji PCR decyduje:

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

Nr 67. Ile kopii DNA uzyskamy po 5 cyklach PCR z jednej „wyjściowej” cząsteczki DNA?

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

Nr 68. 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 69. Delecja trzech kolejnych nukleotydów w obrębie eksonu genu to mutacja:

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

Nr 70. Czy analiza ekspresji genu jedno eksonowego obarczona jest błędem?

- A. tak, zanieczyszczenie DNA genomowym.
- B. nie, nigdy.
- C. tak, w przypadku niewłaściwego pobierania materiału.
- D. tak, tylko w przypadku chorób autosomalnie dominujących.
- E. prawdziwe są odpowiedzi A,C.

Nr 71. W jaki sposób możemy udowodnić obecność alternatywnej formy genu?

- A. metodą sekwencjonowania.
- B. metodą qPCR.
- C. identyfikacja na żelu agarozowym.
- D. wszystkie powyższe.
- E. prawdziwe są odpowiedzi A i C.

Nr 72. W której z wymienionych technik do rozdziału produktów wykorzystuje się różnicę w masie?

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

Nr 73. 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 74. 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 75. 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 76. Identyfikacja tej samej heterozygotycznej formy mutacji u obojga rodziców, w przypadku rzadkich chorób np. cukrzycy monogenowej, zespołu Wolframa, może skutkować powstaniem:

- A. delecji pojedynczego eksonu.
- B. mutacji homozygotycznych.
- C. nowych heterozygotycznych mutacji.
- D. wszystkie powyższe.
- E. żadne z powyższych.

Nr 77. W przypadku chorób dziedziczonych w układzie recesywnym, identyfikacja heterozygotycznej formy mutacji u potomstwa, świadczy:

- A. o chorobie potomstwa.
- B. nosicielstwie mutacji.
- C. spokrewnieniu rodziców.
- D. wszystkie powyższe.
- E. żadne z powyższych.

Nr 78. Mutacja polegająca na utracie 35 par zostanie zidentyfikowana przy użyciu techniki:

- A. bezpośredniego sekwencjonowania.
- B. identyfikacji w żelu agarozowym.
- C. FISH.
- D. prawdziwe są odpowiedzi A,B.
- E. żadne z powyższych.

Nr 79. Identyfikacja u pacjenta homozygotycznej mutacji, może świadczyć o:

- A. recesywnym charakterze choroby.
- B. spokrewnieniu rodziców.
- C. ciężkim obrazie klinicznym pacjenta.
- D. wszystkie z powyższych.
- E. żadnym z powyższych.

Nr 80. Typowy wektor nie zawiera:

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

Nr 81. W przypadku identyfikacji mutacji o charakterze substytucji aminokwasowej, dotychczas nie opisanej w literaturze, badaniem rozstrzygającym określającym aktywność biologiczną genu będzie:

- A. badanie *in vitro* – hodowle komórkowe, testy biochemiczne.
- B. badanie *in vivo* – zwierzęta transgeniczne.
- C. badanie populacyjne.
- D. prawdziwe są odpowiedzi A,B,C.
- E. prawdziwe są odpowiedzi A,B.

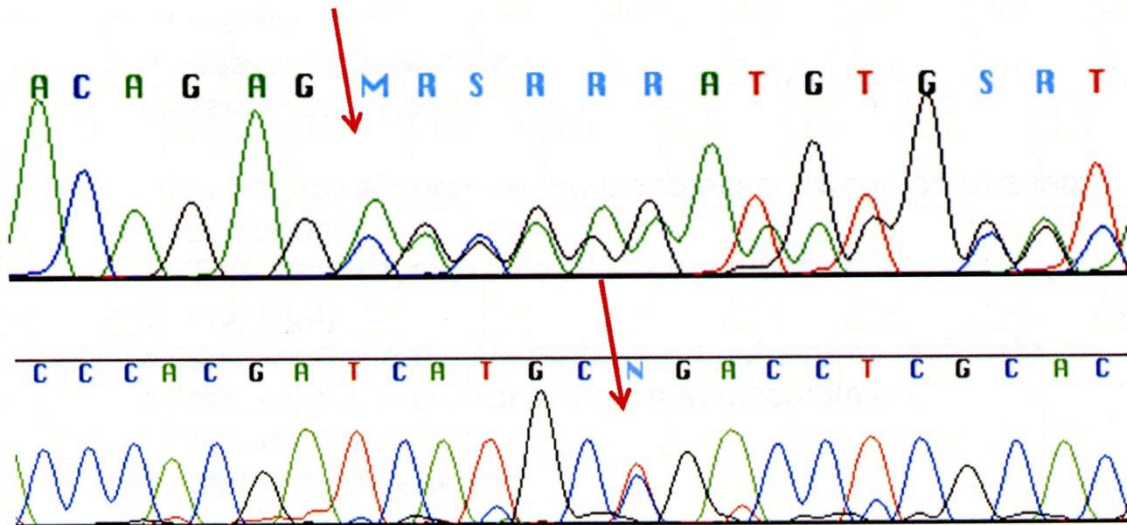
Nr 82. Neoschizomery to:

- 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 83. Zlokalizowanie jednego lub obu starterów w regionie powtórzeń genomowych (tzw. *repeat region*) może powodować:

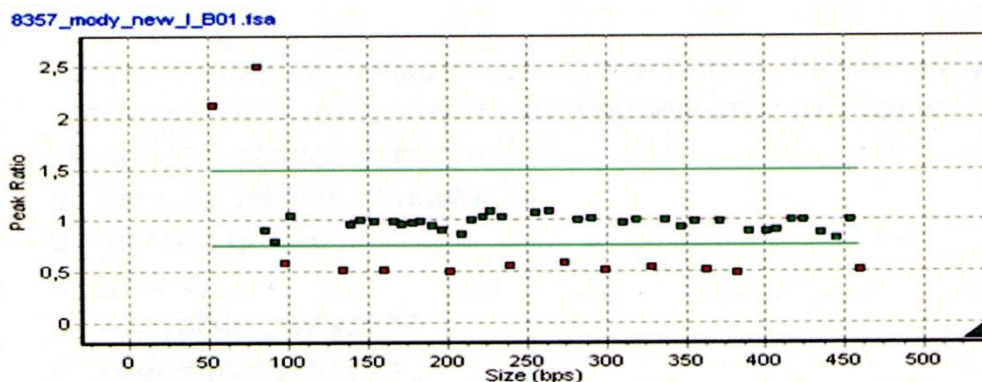
- A. amplifikację jednego i więcej fragmentów genomu.
- B. brak amplifikacji genów jedno eksonowych.
- C. zmianę ekspresji amplifikowanego genu.
- D. brak identyfikacji polimorficznych loci.
- E. wszystkie powyższe.

Nr 84. Przedstawiona niżej rycina jest wynikiem bezpośredniego sekwencjonowania DNA pacjenta np. z zespołem Wolframa. Taki wynik oznacza:



- A. złożoną heterozygotyczność. D. wszystkie z powyższych możliwości.
 B. mutację delecyjno-insercyjną. E. żadna z powyższych możliwości.
 C. recesywny fenotyp choroby.

Nr 85. Przedstawiona niżej rycina ilustruje wynik badania z użyciem techniki MLPA z identyfikacją delecji pojedynczej kopii genu. Oznacza to, że polimorfizmy identyfikowane za pomocą techn. bezpośredniego sekwencjonowania u powyższego pacjenta będą:



- A. tylko heterozygotyczne. D. prawdziwe są odpowiedzi A,C.
 B. tylko homozygotyczne. E. prawdziwe są odpowiedzi A,B,C.
 C. brak identyfikacji.

Nr 86. Technika MLPA pozwala wykrywać delecje i duplikacje analizowanych fragmentów DNA położonych w obrębie:

- A. tylko genów położonych na chromosomach autosomalnych.
 B. tylko odcinków występujących w pojedynczych kopiach w genomie – unikatowych.
 C. tylko odcinków metylowanych.
 D. tylko genów odziedziczonych po ojcu.
 E. tylko genów położonych w obszarach telomerowych.

Nr 87. Wykrycie delecji fragmentu genu położonego na chromosomie X podczas badania z zastosowaniem techniki MLPA następuje, gdy obserwuje się:

- A. dla DNA kobiety zmniejszenie do około połowy wysokości pików w stosunku do wysokości odpowiedniego pików próbki kontrolnej.
- B. dla DNA kobiety brak pików.
- C. dla DNA kobiety zmniejszenie o około 1/3 wysokości pików w stosunku do wysokości odpowiedniego pików próbki kontrolnej.
- D. dla DNA mężczyzny wzrost o około 1/3 wysokości pików w stosunku do wysokości odpowiedniego pików próbki kontrolnej.
- E. dla DNA mężczyzny zmniejszenie do około połowy wysokości pików w stosunku do wysokości odpowiedniego pików próbki kontrolnej.

Nr 88. Etapy techniki MLPA to:

- A. PCR, trawienie enzymem restrykcyjnym, elektroforeza w żelu agarozowym, barwienie bromkiem etydyny, wizualizacja w UV.
- B. PCR, denaturacja z użyciem formamidu, rozdział w niedenaturującym żelu poliakrylamidowym, barwienie srebrem.
- C. denaturacja, hybrydyzacja z sondami połówkowymi, ligacja, PCR, rozdział produktów w sekwenatorze kapilarnym.
- D. trawienie DNA enzymem restrykcyjnym, rozdział w 1% żelu agarozowym, transfer na filtr nitrocelulozowy, hybrydyzacja z sondą molekularną, autoradiografia.
- E. PCR z użyciem pierwszej pary starterów, drugi PCR z użyciem drugiej pary starterów położonych wewnątrz odcinka amplifikowanego, rozdział w 2% żelu agarozowym.

Nr 89. Minimalny czas hybrydyzacji z sondami połówkowymi jako etap badania techniką MLPA to:

- A. 1 godzina. B. 5 godzin. C. 16 godzin. D. 24 godziny. E. 48 godzin.

Nr 90. Lekarz neurolog kieruje 5-letniego pacjenta z objawami dystrofii mięśniowej na badanie molekularne w kierunku DMD/BMD. Jakie badanie wykonasz jako pierwsze?

- A. sekwencjonowanie genu dystrofiny.
- B. badanie mRNA genu dystrofiny – synteza cDNA i sekwencjonowanie.
- C. badanie genu dystrofiny techniką MLPA.
- D. badanie genu dystrofiny techniką SSCP.
- E. badanie genu dystrofiny techniką RFLP-PCR.

Nr 91. Podczas badania DNA pacjenta z rozpoznaniem dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera brak jednego amplikonu (piku) stwierdzony w badaniu wykonywanym techniką MLPA:

- A. oznacza wykrycie jednoeksonowej delecji, co jest wystarczające dla potwierdzenia rozpoznania klinicznego.
- B. oznacza wykrycie mutacji punktowej jednak nie wystarczające dla potwierdzenia rozpoznania klinicznego (konieczne sekwencjonowanie).
- C. oznacza wykrycie jednoeksonowej delecji wymagające potwierdzenia badaniem aktywności kinazy kreatyny we krwi pacjenta.
- D. oznacza wykrycie jednoeksonowej delecji, której towarzyszy mutacja punktowa, co należy potwierdzić badaniem EMG.
- E. oznacza wykrycie jednoeksonowej delecji lub mutacji punktowej co może być rozstrzygnięte techniką PCR i sekwencjonowaniem.

Nr 92. U pacjenta dotkniętego ostrą postacią dystrofii mięśniowej (typ Duchenne'a) wykryto w genie dystrofiny mutację (delecja 3 nukleotydów w obrębie eksonu 35), która nie narusza fazy odczytu sekwencji aminokwasowej. Możliwym wytłumaczeniem tej sytuacji jest:

- A. wynik źle przeprowadzonej operacji chirurgicznej.
- B. błędna terapia farmakologiczna.
- C. istnienie niewykrytej drugiej mutacji niszczącej fazę odczytu.
- D. błędne działanie rehabilitacyjne.
- E. błędnie postawione rozpoznanie.

Nr 93. Lekarz neurolog kieruje 18-letnią kobietę na badanie nosicielstwa dystrofii mięśniowej Duchenne'a (DMD). Brak jest DNA zmarłych na DMD brata i wuja ze strony matki, dostępne jest DNA zdrowego brata pacjentki. Czy możliwe jest badanie?

- A. Nie. Brak DNA osoby chorej uniemożliwia podjęcie badania.
- B. Nie ma potrzeby wykonywania tego badania, bo kobieta ta jest nosicielką.
- C. Nie ma potrzeby wykonywania tego badania, bo skoro ta kobieta nie ma objawów, to nie może być nosicielką.
- D. Tak. Należy przeprowadzić analizę haplotypów korzystając z haplotypu zdrowego mężczyzny.
- E. Tak. Jednak po uzyskaniu DNA z ekshumowanych zwłok zmarłego brata.

Nr 94. Nosicielka delecji w genie dystrofiny (wywołuje dystrofię mięśniową Duchenne'a/Beckera dziedziczącą się w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X) może urodzić zdrową córkę wolną od nosicielstwa mutacji:

- A. w wyniku terapii genowej.
- B. tylko z innym partnerem.
- C. jest to niemożliwe.
- D. z dowolnym partnerem.
- E. w drodze zapłodnienia *in vitro*.

Nr 95. W badaniu nosicielstwa DMD/BMD wykonywanego u dwóch sióstr chorego chłopca wykryto jeden wspólny haplotyp identyczny z haplotypem chorego brata i chorego brata matki. Pozostałe haplotypy sióstr były różne. Oznacza to, że:

- A. siostry są nosicielkami DMD/BMD i mają jednego biologicznego ojca.
- B. siostry nie są nosicielkami DMD/BMD i mają różnych biologicznych ojców.
- C. siostry nie są nosicielkami DMD/BMD i mają jednego biologicznego ojca.
- D. jedna z sióstr nie jest nosicielką DMD/BMD, gdyż jest dzieckiem adoptowanym.
- E. siostry są nosicielkami DMD/BMD i mają różnych biologicznych ojców.

Nr 96 U matki chorego chłopca dotkniętego DMD (przypadek izolowany, rozpoznanie potwierdzone wykryciem duplikacji w genie dystrofiny) podczas diagnostyki prenatalnej wykonywanej metodą MLPA wykryto u płodu płci żeńskiej tę samą duplikację. Jednocześnie w DNA matki nie znaleziono tej mutacji. Oznacza to, że:

- A. nosicielem duplikacji jest ojciec.
- B. chory chłopiec ma innego biologicznego ojca.
- C. podczas izolacji DNA ciężarnej stracono odcinek zawierający duplikację.
- D. u kobiety tej występuje mozaikowość germinalna.
- E. metoda MLPA nie zawsze wykrywa duplikacje.

Nr 97. W badaniu nosicielstwa DMD/BMD analizowano dziedziczenie sekwencji mikrosatelitarnych m.in. Str45 położonej w intronie 45 genu dystrofiny. U matki wykryto tylko allel numer 1, u córki tylko allel nr 2, zaś u chorego syna na skutek delecji obejmującej badaną sekwencję mikrosatelitarną brak było produktu PCR. Oznacza to, że:

- A. matka i córka nie są nosicielkami delecji wykrytej u chorego syna/brata.
- B. córka jest nosicielką delecji wykrytej u jej brata, o nosicielstwie matki nie można się wypowiedzieć.
- C. matka nie jest nosicielką delecji, córka z 50% prawdopodobieństwem jest nosicielką delecji wykrytej u chorego brata.
- D. matka i córka są nosicielkami delecji wykrytej u chorego chłopca.
- E. na podstawie uzyskanego wyniku nie jest możliwe wypowiedzenie się o nosicielstwie matki i córki.

Nr 98. W wyniku diagnostyki choroby Huntingtona (choroba dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący) wykryto w genie HD u osoby chorej 17 i 44 powtórzenia motywu CAG. U osoby krewnej z tej rodziny wykryto powtórzenia 17 i 34. Oznacza to, że:

- A. diagnozowana osoba będzie dotknięta chorobą Huntingtona, jej dzieci mają 50% ryzyko zachorowania.
- B. diagnozowana osoba nie będzie dotknięta chorobą Huntingtona, jej dzieci mają podwyższone ryzyko zachorowania.
- C. diagnozowana osoba nie będzie dotknięta chorobą Huntingtona lecz wszystkie jej dzieci będą chore.
- D. diagnozowana osoba ma 50% ryzyko zachorowania, jej dzieci mają 25% ryzyko zachorowania.
- E. diagnozowana osoba nie będzie dotknięta chorobą Huntingtona, jej dzieci będą z pewnością zdrowe.

Nr 99. Matka zmarłego dziecka z powodu (potwierzonego molekularnie) rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) jest w ciąży z nowym partnerem. Choroba jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny, a co ~40 osoba jest nosicielem jednej mutacji w genie *SMN1*. Prawdopodobieństwo że dziecko urodzi się dotknięte SMA wynosi:

- A.** mniej niż 1%. **B.** 10%. **C.** 25%. **D.** 50%. **E.** 75%.

Nr 100. W badaniu wykonywanym przy pomocy techniki MLPA z użyciem DNA osoby zdrowej wykryto obniżony do około połowy pik odpowiadający eksonowi 7 i pełnej wysokości pik odpowiadający eksonowi 8 genu *SMN1* oraz podwyższony o około 33% pik odpowiadający eksonowi 7 i pełnej wysokości pik odpowiadający eksonowi 8 genu *SMN2*.

- A.** badana osoba jest nosicielem mutacji wywołującej rdzeniowy zanik mięśni (SMA) – zmutowany gen powstał w wyniku konwersji eksonu 7 genu *SMN1* do eksonu 7 genu *SMN2*.
B. badana osoba nie jest nosicielem mutacji wywołującej rdzeniowy zanik mięśni (SMA) – wahania wysokości pików w technice MLPA są dopuszczalne.
C. badana osoba jest nosicielem mutacji wywołującej rdzeniowy zanik mięśni (SMA), jednak kompensowanej obecnością dodatkowej kopii genu *SMN2*.
D. badana osoba jest nosicielem cichej mutacji nie wywołującej rdzeniowego zaniku mięśni (SMA), gdyż konwersja eksonu 7 genu *SMN1* do eksonu 7 genu *SMN2* nie wywołuje skutków fenotypowych.
E. wynik badania nie jest informatywny – należy powtórzyć badanie.

Nr 101. 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 102. 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 103. 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 104. 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 105. Przyporządkuj nazwom aberracji chromosomowych z lewej kolumny, odpowiednie zapisy kariotypów, w których występują te aberracje, z prawej kolumny:

- | | |
|----------------------|-------------------|
| 1) trisomia | a) 44,XX,-15,-15; |
| 2) nullisomia | b) 48,XY,+17,+22; |
| 3) podwójna trisomia | c) 47,XX,+18; |
| 4) monosomia | d) 45,XX,-13; |
| 5) tetrasomia | e) 48,XX,+21,+21. |

Prawidłowa odpowiedź to:

- A. 1c, 2b, 3a, 4d, 5e.
- B. 1d, 2b, 3c, 4a, 5e.
- C. 1c, 2a, 3b, 4d, 5e.
- D. 1e, 2a, 3b, 4d, 5c.
- E. 1e, 2d, 3b, 4c, 5a.

Nr 106. Mutacje genu *CHOP* (obecna nazwa *DDIT3*) zlokalizowanego w chromosomie 12q13, swoiste są dla:

- A. mięsaka maziówkowego.
- B. tłuszczakomięsaka dobrze zróżnicowanego.
- C. wyłącznie tłuszczakomięsaka okrągłokomórkowego.
- D. tłuszczakomięsaka śluzowatego.
- E. guza Ewinga.

Nr 107. Które z podanych stwierdzeń prawidłowo opisują gen fuzyjny?

- 1) powstaje w wyniku translokacji wzajemnej w komórkach wszystkich nowotworów człowieka;
- 2) powstaje w wyniku translokacji wzajemnej w niektórych białaczkach i niektórych guzach litych człowieka;
- 3) przyczynowo związany jest z rozwojem niektórych nowotworów człowieka;
- 4) powstaje w wyniku połączenia się protoonkogenów zlokalizowanych w miejscach pęknięć chromosomów uczestniczących w translokacji wzajemnej np. w komórkach guza Ewinga;
- 5) nie udowodniono jego roli w procesie onkogenezy.

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 108. Dodatkowe tzw. wtórne aberracje chromosomalne (trisomia chromosomu 8, dodatkowy chromosom Ph', izochromosom i(17q), trisomia chromosomu 19) pojawiają się w fazie akceleracji:

- A.** ostrej białaczki limfoblastycznej. **D.** przewlekłej białaczki szpikowej.
B. ostrej białaczki nieлимfoblastycznej. **E.** we wszystkich wymienionych.
C. przewlekłej białaczki limfocytowej.

Nr 109. Gen RB1 jest:

- A.** onkogenem. **D.** antyonkogenem (supresja rozwoju nowotworu).
B. protoonkogenem. **E.** genem bezpośrednio regulującym wzrost.
C. genem homooboksowym.

Nr 110. 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 111. Guz, którego wyniki badań cytogenetycznych przedstawiono w pytaniu **nr 110** to:

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

Nr 112. Konstytucyjne mutacje w genach *BRCA1* lub *BRCA2* związane są z rodzinnym występowaniem:

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

Nr 113. Dziedziczny rak jelita grubego rozwija się w wyniku mutacji w genach:

- A. MSH2, MLH1, PMS2.
- B. CHEK2, MSH6, PMS1.
- C. MSH2, NOD2, MSH6.
- D. MLH1, MLH2, BRCA1.
- E. BRCA2, MSH6, PMS1.

Nr 114. Dziedziczny rak piersi/jajnika rozwija się w wyniku mutacji genu:

- A. *VHL*.
- B. *CHEK2*.
- C. *NOD2*.
- D. *BRCA1*.
- E. *LDL-R*.

Nr 115. 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 116. Zespół Retta jest chorobą monogenową z dziedziczeniem dominującym sprzężonym z chromosomem X. Około 95% przypadków tego zespołu jest spowodowane mutacjami w genie:

- A. *ATP7A*.
- B. *CFTR*.
- C. *MECP2*.
- D. *RSK2*.
- E. *FOXP1*.

Nr 117. W przypadku dziedziczenia dominującego sprzężonego z chromosomem X:

- A. chorują tylko mężczyźni.
- B. chorują tylko kobiety.
- C. chorują zarówno kobiety i mężczyźni.
- D. obciążenie jest zawsze letalne dla płodów męskich.
- E. obciążenie jest zawsze letalne dla płodów żeńskich.

Nr 118. Najczęstszą występującą mutacją genu *CFTR* jest mutacja:

- A. R53X.
- B. 1717-IGA.
- C. $\Delta F508$.
- D. 3805insT.
- E. W128X.

Nr 119. Zespół mikrodelecji 11p13 (*WAGR*) tworzą następujące główne objawy:

- A. guz Wilmsa, brak tęczówki, dysplazja narządów płciowych, upośledzenie umysłowe.
- B. dysmorfia twarzy, zastawkowe zwężenie aorty, drobne cechy dysmorficzne.
- C. gładkomózgowie, liczne dysmorfie twarzy, upośledzenie umysłowe.
- D. wady podniebienia, wady dużych naczyń serca, niedorozwój grasicy i przytarczyc.
- E. mnogie wyrośla kostne, dysmorfia twarzy, upośledzenie umysłowe.

Nr 120. Wszystkie poniższe sytuacje są wskazaniem do badania kariotypu płodu, **z wyjątkiem:**

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

Dziękujemy !