

- 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 odpowiedzi delikatną kropką. Gdy przekonasz się, że dobrze wybrałeś/eś, zakreślisz silnie całe pole. Jeżeli chcesz zmienić odpowiedź, wyciśnij gumką owe wcześniejsze zaznaczenie i wprowadź nową, zgodną ze swoją wiedzą, właściwą odpowiedź. Gdy upewnisz się, że kartę z odpowiedziami wypełniłeś/eś poprawnie, zamazaj 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 30 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 | ■ | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |

cem EGZAMIN SPECJALIZACYJNY Z
LABORATORYJNEJ GENETYKI
WIOSNA 2016 SĄDOWEJ

| | | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|----|---|---|---|---|---|
| ■ | 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. Fenotyp Rh^{null} charakteryzuje się brakiem ekspresji antygenów Rh co jest wynikiem:

- A. delecji genu *RHD*.
- B. duplikacji w 4 egzonie genu *RHD*.
- C. mutacji w genie *RHAG*.
- D. substytucji w genie *RHCE* 676C>G.
- E. rekombinacji wysoce homologicznych sekwencji genów *RHD/RHCE*.

Nr 2. W helisie DNA, potrójne wiązania wodorowe są tworzone pomiędzy:

- A. zasadą purynową adeniny i pirymidynową tyminy.
- B. zasadą pirymidynową adeniny a purynową tyminy.
- C. zasadą purynową cytozyny a pirymidynową guaniny.
- D. zasadą purynową uracylu a pirymidynową guaniny.
- E. zasadą purynową guaniny a pirymidynową cytozyny.

Nr 3. W badaniu grupowym krwi u matki wykazano grupę A1 a u domniemanego ojca B. Jakie cechy w układzie AB0 może mieć dziecko?

- A. A₁B.
- B. A₂.
- C. B.
- D. 0.
- E. każdą z tych grup.

Nr 4. Niezgodność między fenotypem układu ABO (oznaczonym serologicznie) a odpowiednim genotypem **nie może** być wynikiem:

- A. braku możliwości zróżnicowania fenotypu heterozygot z genem 0.
- B. obecności genu B^x.
- C. mutacji w genie strukturalnym transferazy N-acetylogalaktozaminy.
- D. alloimmunizacji antygenem epitopu A₁.
- E. mutacji w genie strukturalnym transferazy fukozy.

Nr 5. Układ HLA jest najbardziej polimorficznym układem genów człowieka, pomimo to zrezygnowano z oznaczania i opiniowania na jego podstawie w sprawach „spornego ojcostwa”. Wskaż **falszywy** powód tej rezygnacji:

- A. z uwagi na konieczność różnicowania wielu antygenów na poziomie sekwencji DNA.
- B. z uwagi na słabą ekspresję antygenów HLA na błonie komórkowej erytrocytów.
- C. ze względu na zjawisko niezrównoważenia sprzężeń haplotypów HLA.
- D. ze względu na wysoki koszt technik diagnostycznych.
- E. ze względu na wykrycie polimorfizmu DNA.

Nr 6. Izoallele to allele:

- A. jednego markera o tej samej długości, ale różnej strukturze jednostek repetytywnych.
- B. jednego markera.
- C. różnych markerów o tej samej długości.
- D. różnych markerów i różnej długości.
- E. jednego markera o różnej długości i nieparzystej liczbie jednostek repetytywnych.

Nr 7. Bliźnięta dizygotyczne:

- A. mogą mieć dwu różnych ojców biologicznych.
- B. zawsze mają tego samego ojca biologicznego.
- C. zawsze mają dwu różnych ojców biologicznych.
- D. gdy znacznie różnią się stopniem rozwoju, z reguły mają dwu różnych ojców biologicznych.
- E. mogą mieć dwu różnych ojców biologicznych tylko wtedy, gdy różnią się płcią.

Nr 8. Zjawisko chimeryzmu, może być jatrogenne lub naturalne. W przypadku genetyki sądowej chimeryzm może mieć:

- A. znikome, pomijalne znaczenie.
- B. istotne znaczenie, dlatego należy pytać o ewentualne transplantacje.
- C. nie ma żadnego znaczenia, jeżeli źródłem materiału biologicznego są wymazy policzkowe.
- D. nie ma znaczenia, jeżeli równolegle bada się wymaz policzkowy i próbkę krwi.
- E. nie ma znaczenia, gdy bada się mikroskopijne skrawki skóry pobrane z 10 różnych miejsc ciała.

Nr 9. Bliźnięta monozygotyczne:

- A. są zawsze odróżnione od siebie w rutynowym badaniu genetycznym STR.
- B. można je odróżnić od siebie wyłącznie po zbadaniu mitochondrialnego DNA.
- C. można je zróżnicować, po przeprowadzeniu badań metylacji DNA.
- D. można je zróżnicować badając w/w polimorfizm DNA, ale w komórkach szpiku.
- E. mogą być odróżnione od siebie w rutynowym badaniu genetycznym YSTR.

Nr 10. W komórce jajowej człowieka znajduje się następująca ilość DNA:

- A. 1,54 pg DNA.
- B. 3,08 pg DNA.
- C. 6,16 pg DNA.
- D. 12,32 pg DNA.
- E. inna, większa ilość DNA.

Nr 11. Wskaż prawdziwe stwierdzenie dotyczące lokalizacji chromosomowych 12p1, 12q1, 10q2, 10p3:

- A. 12p1 i 12p3 leżą na krótkim ramieniu chr. 12, 12p3 bliżej telomeru niż 12p1; 10q1 i 10q2 leżą na długim ramieniu chr. 10, 10q1 bliżej centromeru niż 10q2.
- B. 12p1 i 12p3 leżą na długim ramieniu chr. 12, 12p3 bliżej telomeru niż 12p1; 10q1 i 10q2 leżą na długim ramieniu chr. 10, 10q1 bliżej centromeru niż 10q2.
- C. 12p1 i 12p3 leżą na krótkim ramieniu chr. 12, 12p3 bliżej telomeru niż 12p1; 10q1 i 10q2 leżą na krótkim ramieniu chr. 10, 10q1 bliżej centromeru niż 10q2.
- D. 12p1 i 12p3 leżą na krótkim ramieniu chr. 12, 12p3 dalej telomeru niż 12p1; 10q1 i 10q2 leżą na długim ramieniu chr. 10, 10q1 bliżej centromeru niż 10q2.
- E. 12p1 i 12p3 leżą na krótkim ramieniu chr. 12, 12p3 dalej od telomeru niż 12p1; 10q1 i 10q2 leżą na długim ramieniu chr. 10, 10q1 dalej od centromeru niż 10q2.

Nr 12. Analiza przebiegu zdarzenia kryminalnego poprzez badanie: odcisków, rozprysków, plam i rozbryzgów krwi na miejscu przestępstwa, po raz pierwszy została zaproponowana i opisana w monografii wydanej w 1898 roku autorstwa:

- A. Głazka.
- B. Jaklińskiego.
- C. Grzywo-Dąbrowskiego.
- D. Popielskiego.
- E. Piotrowskiego.

Nr 13. Pierwszą ekspertyzę dla celów sądowych, dotyczącą ustalania ojcostwa opartą na grupach krwi układu AB0, wykonał:

- A. Schiff w 1924 r.
- B. Bernstein w 1922 r.
- C. Hirszfeld w 1920 r.
- D. Landsteiner w 1918 r.
- E. Dungern w 1916 r.

Nr 14. Początkiem genetyki sądowej było odkrycie, że grupy krwi dziedziczą się zgodnie z regułami Mendla, dokonane przez:

- A. Wiennera w 1903 r.
- B. Janskiego w 1906 r.
- C. Lattes w 1909 r.
- D. Dungerna i Hirszfelda w 1910 r.
- E. Krnkę w 1913 r.

Nr 15. Pierwszy powszechnie stosowany test do stwierdzania obecności białka ludzkiego w śladzie kryminalistycznym był opracowany przez:

- A. Hirszfelda w 1953 r.
- B. Uhlenhutha w 1901 r.
- C. Bersteina w 1923 r.
- D. Dungerna w 1910 r.
- E. Jabulay'a w 1923 r.

Nr 16. Pierwszy powszechnie stosowany test do stwierdzania obecności hemoglobiny krwi był opracowany przez:

- A. Teichmanna w 1854 r.
- B. Lattes w 1919 r.
- C. Holzera w 1941 r.
- D. Landsteiner w 1901 r.
- E. Wagenara w 1923 r.

Nr 17. Ludwik Hirszfeld błędnie sądził, że osoby o grupie krwi 0 mogą mieć dziecko o grupie krwi AB, i odwrotnie. Błąd ten został sprostowany przez:

- A. Lattes w 1913 r.
- B. Smitha w 1915 r.
- C. Kowalskiego w 1921.
- D. Schiffa w 1922 r.
- E. Bersteina w 1923 r.

Nr 18. Pierwszy narodowy rejestr profili genetycznych oparty na technologii genotypowania loci STR powstał w:

- A. Austrii.
- B. Holandii.
- C. Niemczech.
- D. Wielkiej Brytanii.
- E. USA.

Nr 19. Uszereguj polimorficzne markery DNA według wzrastającego tempa mutacji:

- A. mikrosatelity, minisatelity, polimorfizmy jednonukleotydomowe (SNP), warianty liczby kopii (CNV).
- B. minisatelity, mikrosatelity, polimorfizmy jednonukleotydomowe (SNP), warianty liczby kopii (CNV).
- C. polimorfizmy jednonukleotydomowe (SNP), warianty liczby kopii (CNV), mikrosatelity, minisatelity.
- D. minisatelity, mikrosatelity, warianty liczby kopii (CNV), polimorfizmy jednonukleotydomowe (SNP).
- E. polimorfizmy jednonukleotydomowe (SNP), minisatelity, warianty liczby kopii (CNV), mikrosatelity.

Nr 20. Wskaż falszywe stwierdzenie dotyczące polimorfizmu RFLP oznaczanego sondami multilokusowymi:

- A. wzory fragmentów restykcijne pozwanego-dziecka-matki muszą być rozdzielone na tym samym elektroferogramie.
- B. bialleliczny model dziedziczenia jest podstawą obliczeń biostatystycznych.
- C. olbrzymie zróżnicowanie fragmentów restykcyjnych dotyczy nie tylko naczelnych.
- D. sonda 33.6 została skonstruowana w oparciu o sekwencje człowieka.
- E. sonda MZ1.3 została skonstruowana w oparciu o sekwencje wirusa.

Nr 21. Oznaczony polimorfizm VNTR sondą MS 1 nie pozwala na ustalenie:

- A. długości allela z dokładnością do 1 nukleotydu.
- B. częstości oznaczonych alleli w danej populacji.
- C. wzoru allelicznego dla sondy MS 1 badanego osobnika.
- D. wzoru allelicznego osobnika dla sondy MS 1, który mógł być użyty w bazie danych.
- E. wzoru allelicznego dla sondy MS 1 w śladzie biologicznym.

Nr 22. Który z niżej wymienionych VNTR (zdefiniowanych poprzez *locus* oraz używaną sondę) wykazuje największą heterozygotyczność w większości typowych populacji?

- A. D1S7 (MS1).
- B. D2S44 (yNH24).
- C. D4S139 (yNH24).
- D. D14S13 (pCMM101).
- E. D17S79 (V1).

Nr 23. „*Phantom of Heilbronn*” to przypadek szeroko komentowany w środowisku genetyków sądowych i dotyczący:

- A. seryjnego mordercy ujętego dzięki badaniom DNA wykonanym na dużej liczbie wyselekcjonowanych podejrzanych.
- B. błędnej interpretacji wyników badań mtDNA.
- C. identyfikacji seryjnego mordercy na podstawie sekwencjonowania całego genomu.
- D. kontaminacji fabrycznie nowego jednorazowego wyposażenia służącego do zabezpieczania śladów.
- E. identyfikacji szczątków ofiar seryjnego mordercy.

Nr 24. Marker DYS385 został oznaczony w śladzie biologicznym za pomocą jednego z komercyjnie dostępnych zestawów do amplifikacji loci Y-STR. Uzyskany wynik: „11-12-13-14”, wskazuje na:

- A. obecność materiału biologicznego mężczyzny z aberracją chromosomu Y.
- B. obecność mieszaniny DNA pochodzącej od co najmniej dwóch mężczyzn.
- C. obecność mieszaniny DNA pochodzącej od co najmniej czterech mężczyzn.
- D. obecność kontaminacji.
- E. możliwość rzadkiej rekombinacji z chromosomem X.

Nr 25. Wynik analizy mitochondrialnego DNA (mtDNA: „T16172C, T16189C, C16270T, G16319A, T16519C, A73G, C150T, A263G, -309.1C, -315.1C” stanowi oznaczenie sekwencji:

- A. pełnego regionu kontrolnego.
- B. regionu kodującego.
- C. pełnego genomu mitochondrialnego.
- D. segmentów HVS-I, HVS-II i HVS-III.
- E. genów cyt b i ND4.

Nr 26. W wyniku analizy sekwencji mitochondrialnego DNA dla dwóch próbek (A i B) uzyskano następujące haplotypy – A: T16093Y, A263G, -309.1C, -309.2C, -315.1C; B: 263G, -309.1C, -315.1C. Wskaż kwalifikację słowną, która stanowi najwłaściwszą interpretację porównania haplotypów A i B:

- A. próbka A i B pochodzą z tej samej linii żeńskiej.
- B. nie można kategorycznie wykluczyć pochodzenia próbek A i B z tej samej linii żeńskiej.
- C. niemożliwe jest sformułowanie konkluzji z przeprowadzonego porównania.
- D. należy wykluczyć pochodzenie próbek A i B z tej samej linii żeńskiej.
- E. próbka A została zanieczyszczona inną próbką pochodzącą od osoby niespokrewnionej w linii żeńskiej.

Nr 27. Nowe rekomendacje Międzynarodowego Towarzystwa Genetyki Sądowej (ISFG) dotyczące nomenklatury alleli markerów STR (2016):

- A. sugerują wykorzystanie aktualnie istniejących baz danych częstości alleli loci STR do oceny statystycznej wyników uzyskiwanych metodami sekwencjonowania wielkoskalowego (MPS).
- B. wprowadzają zmiany w nomenklaturze alleli loci STR analizowanych za pomocą elektroforezy kapilarnej w związku z dużą ilością danych uzyskanych dla tych samych loci metodami MPS.
- C. zakładają przejście od elektroforezy kapilarnej do metod MPS w badaniach loci STR w genetyce sądowej w najbliższej przyszłości.
- D. sugerują wycofanie niektórych superzmiennych loci STR, np. SE 33 z praktyki sądowej z uwagi na zbyt dużą liczbę mikrowariantów.
- E. precyzują minimalne wymagania nomenklaturowe dla mikrosatelitów o złożonej strukturze sekwencji badanych za pomocą metod MPS.

Nr 28. Klasyfikacja haplogrupowa sekwencji mitochondrialnego DNA człowieka, zalecana przez Międzynarodowe Towarzystwo Genetyki Sądowej (ISFG) jako element kontroli jakości danych, oparta jest na diagnostycznych mutacjach:

- A. regionu kodującego.
- B. regionu kontrolnego.
- C. regionu kontrolnego i kodującego.
- D. segmentów HVS-I, HVS-II i HVS-III.
- E. regionu kontrolnego oraz genów kodujących białka.

Nr 29. Przykładami loci STR, które nie posiadają prostej struktury sekwencji repetytywnej są:

- A. D21S11, SE33, D2S1338, FGA, VWA.
- B. SE33, D5S818, CSF1PO, TH01.
- C. TPOX, D7S820, D13S317, D16S539.
- D. D18S51, SE33, Y-GATA-H4, PENTA E.
- E. HPRTB, DXS8378, DXS7132 oraz wszystkie loci wchodzące w skład tzw. „haplotypu minimalnego” chromosomu Y.

Nr 30. Markery Y-STR o wysokim tempie mutacji:

- A. wykorzystywane są do klasyfikacji haplogrupowej chromosomów Y.
- B. można wykorzystać w badaniach pokrewieństwa do rozróżniania pomiędzy blisko spokrewnionymi mężczyznami.
- C. wykorzystywane są z wyboru do rekonstrukcji filogenetycznych, ze względu na niski poziom homoplazji.
- D. nie nadają się do identyfikacji śladów biologicznych, ze względu na dużą liczbę prywatnych alleli.
- E. stanowią zestaw loci Y-STR zaliczanych do tzw. „haplotypu minimalnego”.

Nr 31. Loci X-STR, wykorzystywane w genetyce sądowej m.in. w niektórych rodzajach badań pokrewieństwa:

- A. są bardziej podatne na dryf genetyczny niż mikrosatelity autosomalne, m.in. ze względu na mniejszą niż w przypadku autosomalnych STR efektywną wielkość populacji (N_e dla X stanowi $\frac{3}{4}$ wartości N_e właściwej dla autosomów).
- B. wykazują z reguły mniejsze niż w przypadku autosomalnych STR różnice międzypopulacyjne.
- C. dostarczają wyników genotypowania, które mogą być bezpośrednio (np. bez konieczności statystycznej rekonstrukcji) przedstawiane w postaci haplotypów dla osób obojga płci.
- D. nie podlegają mutacjom zmieniającym liczbę powtórzeń, z uwagi na ogólnie niższe tempo mutacji w loci chromosomu X w odniesieniu do autosomów.
- E. znajdują się w jednej grupie sprzężeń.

Nr 32. Od szeregu lat najczęściej stosowanym w laboratoryjnej genetyce sądowej polimorfizmem są układy typu STR (*Short Tandem Repeats*). Ten rodzaj polimorfizmu jest spotykany:

- A. tylko u człowieka.
- B. tylko w rzędzie naczelnych.
- C. u wszystkich zwierząt kręgowych.
- D. u wszystkich Eucariota, zarówno zwierząt jak i roślin.
- E. u wszystkich żywych organizmów.

Nr 33. W badaniach genetycznych silnie zdegradowanego ludzkiego materiału biologicznego prawdopodobieństwo oznaczenia profilu DNA mitochondrialnego (mtDNA) jest znacznie wyższe niż DNA jądrowego. **Nie wynika** to z faktu, że:

- A. kolista struktura mtDNA chroni przed degradacją.
- B. wewnątrz mitochondrium stanowi dodatkowe zabezpieczenie mtDNA przed degradacją.
- C. liczba kopii mtDNA przypadająca na pojedynczą ludzką komórkę znacznie przewyższa liczbę kopii DNA jądrowego.
- D. w analizie polimorfizmu mtDNA wykorzystuje się metody o znacznie wyższej czułości.
- E. sekwencje intronów są bardzo krótkie.

Nr 34. Analiza markerów na chromosomie Y jest szczególnie cenna w:

- A. badaniu wymazu z pochwy po gwałcie w przypadku braku plemników w preparacie.
- B. badaniu wymazu z pochwy po gwałcie w przypadku licznych plemników w preparacie.
- C. ustalaniu ojcostwa.
- D. ustalaniu macierzyństwa.
- E. badaniu skrajnie zdegradowanego materiału biologicznego.

Nr 35. Stosowaną strategią zwiększania czułości analizy markerów typu STR w badaniach próbek o niskiej zawartości DNA **nie jest**:

- A. zwiększenie liczby cykli reakcji PCR.
- B. zwiększenie czasu iniekcji produktów PCR podczas elektroforezy.
- C. oczyszczanie produktów PCR.
- D. użycie do amplifikacji skróconych układów typu STR.
- E. obniżenie temperatury przyłączania starterów reakcji PCR.

Nr 36. U około 2% procent mężczyzn pochodzenia azjatyckiego podczas badania płci za pomocą genu amelogeniny dochodzi do „drop-out” allelu Y na skutek:

- A. duplikacji intronu 1 genu amelogeniny.
- B. odwrócenia sekwencji intronu 1 genu amelogeniny.
- C. delecji fragmentu chromosomu Y.
- D. delecji fragmentu chromosomu X.
- E. błędów polimerazy w reakcji PCR.

Nr 37. Regiony PAR1 oraz PAR2 zlokalizowane na końcach chromosomu Y:

- A. rekombinują z homologicznymi regionami na chromosomie X.
- B. rekombinują z homologicznymi regionami na chromosomie 21.
- C. rekombinują z homologicznymi regionami na chromosomach autosomalnych.
- D. rekombinują pomiędzy sobą.
- E. są fragmentami które nie podlegają rekombinacji.

Nr 38. Częstość mutacji (*mutation rate*) markerów typu STR chromosomu Y (z pominięciem układów RM – szybko mutujących) zawiera się w przedziale:

- A. 0,001% - 0,004%.
- B. 0,1% - 0,6%.
- C. 1% - 0,1%.
- D. 0%.
- E. 0,0001% - 0,0005%.

Nr 39. Najczęściej spotykaną haplogrupą mtDNA w populacji Polski jest:

- A. I.
- B. J.
- C. K.
- D. T.
- E. H.

Nr 40. W czasie interpretacji wyników analizy sekwencji mtDNA stwierdzono, że badana próbka z miejsca zdarzenia różni się od próbki porównawczej w jednej pozycji nukleotydowej, bez śladów heteroplazmii. Wynik taki:

- A. nie wyklucza podejrzanego jako źródła śladu.
- B. wyklucza podejrzanego jako źródło śladu.
- C. jest nierozstrzygający.
- D. wskazuje na wystąpienie błędu przypadkowego.
- E. wskazuje na wystąpienie kontaminacji.

Nr 41. Tempo mutacji w cząsteczce mitochondrialnego DNA jest:

- A. 10-krotnie wyższe niż w jądrowym DNA.
- B. 2-krotnie wyższe niż w jądrowym DNA.
- C. 5-krotnie niższe niż w jądrowym DNA.
- D. 10-krotnie niższe niż w jądrowym DNA.
- E. takie samo jak w jądrowym DNA.

Nr 42. Ślad biologiczny poddano badaniom metodą PCR w zakresie genu amelogeniny (AMEL X,Y) oraz markera DYS391. Uzyskany wynik, odpowiednio: „X, 10”, wskazuje na:

- A. preferencyjną amplifikację DNA żeńskiego w mieszaninie pochodzącej od kobiety i mężczyzny.
- B. możliwość mutacji w miejscu wiązania starterów do PCR.
- C. degradację DNA skutkującą „wypadnięciem” dłuższego produktu PCR.
- D. duplikację chromosomu X.
- E. możliwość delecji kopii genu amelogeniny z chromosomu Y.

Nr 43. Poziom dodatkowych pików (tzw. stutter peaks) obserwowanych na elektroforegramach produktów amplifikacji loci STR:

- A. jest generalnie wyższy w przypadku dłuższych alleli o regularnej strukturze powtórzeń.
- B. jest generalnie wyższy w przypadku mikrosatelitów o powtórzeniach bogatych w pary GC.
- C. jest generalnie niższy w przypadku amplifikacji niewielkich ilości DNA (LCN).
- D. jest wyższy w przypadku loci STR o powtórzeniach cztero- niż trójnukleotydowych.
- E. jest wyższy w przypadku loci o powtórzeniach pięcio- niż dunnukleotydowych.

Nr 44. Najczęstszą zmianą o charakterze hydrolitycznym, której podlega DNA postmortem jest:

- A. depurynacja.
- B. powstawanie miejsc apirymidynowych.
- C. deaminacja cytozyny i adeniny.
- D. hydroliza wiązań beta-N-glikozydowych.
- E. hydroliza wiązań fosfodwuestrowych.

Nr 45. Składnikami kości hamującymi PCR są:

- A. jony wapnia i kolagen.
- B. kwas humusowy i fulwowy.
- C. huminy i podchloryn sodu.
- D. hem i taniny.
- E. zanieczyszczenia glebowe oraz mikroorganizmy.

Nr 46. Wskaźnikiem degradacji DNA z materiału kostnego może być:

- A. spadek ilości kolagenu.
- B. wzrost racemizacji kwasu asparaginowego.
- C. zjawisko „allelic drop-out i drop-in” oraz efekt „ski-slope” widoczne na elektroforegramach.
- D. wzrost wydajności PCR w miarę rozcieńczania ekstraktu DNA.
- E. spadek wydajności PCR w miarę zmniejszania wielkości amplikonów.

Nr 47. Analityczny próg odcięcia, deklarowany przez laboratoria genetyczno-sądowe badające markery STR z wykorzystaniem PCR i elektroforezy kapilarnej:

- A. wynosi od 50 do 75 RFU i nie zależy od modelu analizatora kapilarnego, z uwagi na stały poziom szumów.
- B. jest jednakowy dla wszystkich zestawów do amplifikacji multipleksowej i nie zależy od rodzaju znakowania fluorescencyjnego.
- C. jest całkowicie arbitralny i może zawierać się w zakresie od 50 do 5000 RFU.
- D. pozwala na uniknięcie zjawiska „pull-up” obserwowanego niekiedy na elektroforegramach.
- E. jest ustalany indywidualnie przez laboratorium, co jest poprzedzone szeregiem eksperymentów walidacyjnych.

Nr 48. Techniki sekwencjonowania wielkoskalowego (MPS) niosą w sobie duży potencjał dla badań zdegradowanego DNA w genetyce sądowej z uwagi na:

- A. generowanie krótkich odczytów sekwencji z dużym pokryciem, a w przypadku niektórych podejść, brak etapu PCR.
- B. możliwość oznaczania tych samych markerów, które były dotychczas badane za pomocą elektroforezy kapilarnej.
- C. przepustowość wielokrotnie przewyższającą sekwencjonowanie DNA metodą Sangera.
- D. możliwość ujawniania najniższych poziomów heteroplazmii w mitochondrialnym DNA.
- E. możliwość naprawy DNA przez enzymy wykorzystywane podczas przygotowywania bibliotek DNA.

Nr 49. Do kategorii tzw. alleli niemych (ang. null lub silent) zalicza się warianty loci STR, które:

- A. nie zostały ujawnione po przeprowadzeniu PCR ze względu na degradację DNA.
- B. nie zostały ujawnione po przeprowadzeniu PCR z uwagi na inhibicję reakcji.
- C. nie zostały ujawnione po przeprowadzeniu PCR ze względu na mutacje w miejscu wiązania starterów.
- D. nie zostały sklasyfikowane po elektroforezie kapilarnej, gdyż nie miały swoich odpowiedników w drabinie allelicznej.
- E. nie zostały prawidłowo sklasyfikowane po elektroforezie kapilarnej, ze względu na niepełną poliadenylację.

Nr 50. Metody *reverse dot blot* oraz elektroforeza w żelu poliakrylamidowym były wykorzystywane w następujących kitach do identyfikacji osobniczej:

- A. DQ Alpha AmpliType Kit - elektroforeza w żelu poliakrylamidowym; Polymarker - reverse dot blot; AmpliType D1S80 - elektroforeza w żelu poliakrylamidowym.
- B. DQ Alpha AmpliType Kit - reverse dot blot; Polymarker - reverse dot blot; AmpliType D1S80 - elektroforeza w żelu poliakrylamidowym.
- C. DQ Alpha AmpliType Kit - reverse dot blot; Polymarker - elektroforeza w żelu poliakrylamidowym; AmpliType D1S80 - elektroforeza w żelu poliakrylamidowym.
- D. DQ Alpha AmpliType Kit - reverse dot blot; Polymarker - reverse dot blot; AmpliType D1S80 - reverse dot blot.
- E. DQ Alpha AmpliType Kit - elektroforeza w żelu poliakrylamidowym; Polymarker - elektroforeza w żelu poliakrylamidowym; AmpliType D1S80 - elektroforeza w żelu poliakrylamidowym.

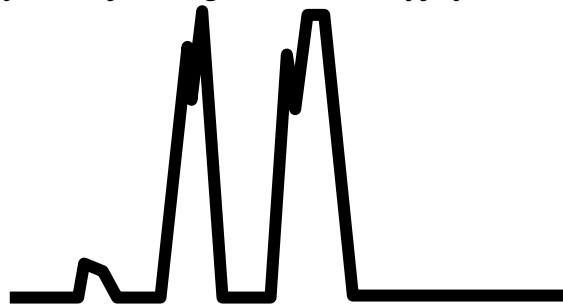
Nr 51. Podstawą metody barwienia prążków DNA w żelach PAA zwanej „srebrzeniem” jest:

- A. mieszanina (1:1) azotanu i węgla srebro. D. azotan srebra i formaldehyd.
- B. chlorek srebra i formalina. E. srebro metaliczne i kwas solny.
- C. chlorowodorek srebra.

Nr 52. Barwienie typu 'Christmas Tree stain' jest stosowane w wykrywaniu:

- A. leukocytów.
- B. komórek nabłonkowych.
- C. plemników.
- D. komórek naskórka.
- E. komórek naskórka w różnicowaniu z komórkami nabłonka pochwy.

Nr 53. Poniższy wynik uzyskany po elektroforezie kapilarnej produktu amplifikacji locus STR z użyciem jednego z komercyjnych kitów (materiał od jednej osoby) wskazuje na:



- A. obecność 2 alleli, zbyt dużą ilość matrycowego DNA.
- B. obecność 2 alleli, zbyt małą ilość matrycowego DNA.
- C. duplikację badanego locus u danej osoby na jednym chromosomie.
- D. kontaminację materiału.
- E. obecność 2 alleli, zbyt małą liczbę cykli PCR.

Nr 54. Cechą Chelexu, która jest krytyczna dla jego zastosowania w izolacji DNA jest:

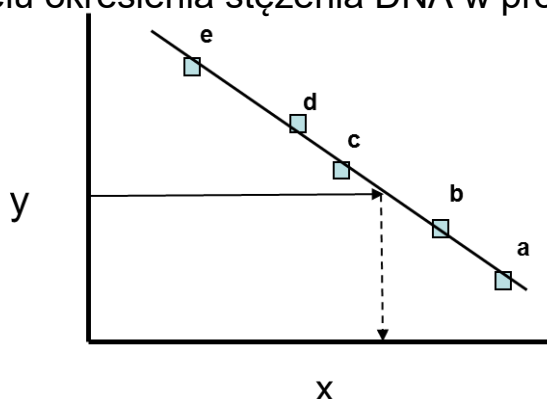
- A. wiązanie poliwalentnych jonów metali.
- B. wysoka temperatura wrzenia.
- C. chelatowanie nukleotydów.
- D. chelatowanie zasad purynowych.
- E. chelatowanie zasad pirymidynowych.

Nr 55. Która z metod izolacji DNA wykorzystuje cząstki krzemowe o właściwościach paramagnetycznych?

- A. Chelex.
- B. DNA IQ, Prepfiler.
- C. QIAamp spin columns.
- D. wszystkie wymienione.
- E. żadna z wymienionych.

Nr 56. Wykres poniżej przedstawia krzywą standardową sporządzoną dla reakcji RT PCR prowadzonej w celu określenia stężenia DNA w próbce. Prawidłowy opis osi x i y to:

- A. x: C_t , y: $1/\log[\text{DNA}]$
- B. x: $-\log[\text{DNA}]$, y: C_t
- C. x: C_t , y: $[\text{DNA}]$
- D. x: $\log[\text{DNA}]$, y: C_t
- E. x: $\log[\text{DNA}]$, y: 2^{C_t}



Nr 57. Które równanie przedstawia poprawnie zależność pomiędzy liczbą kopii produktu po przeprowadzeniu c cykli PCR (N_c)? N_0 liczba cząsteczek matrycy w wyjściowej próbce DNA, E – wydajność reakcji PCR.

- A. $N_c = N_0 + N_0 E^c$.
- B. $N_c = N_0 (1 + E)^c$.
- C. $N_c = N_0 (2E)^c$.
- D. $N_c = N_0 (1 + E)^{\log c}$.
- E. $N_c = N_0 2^c$.

Nr 58. Wskaż zdanie **falszywe** dotyczące reakcji PCR w czasie rzeczywistym:

- A. reporter i quencher znajdują się, odpowiednio, na 5' i 3' końcu sondy TaqMan.
- B. w niektórych analizach wykorzystujących PCR w czasie rzeczywistym do mieszaniny reakcyjnej dodaje się barwnika ROX.
- C. przy projektowaniu sond TaqMan można wykorzystać 'minor groove binder'.
- D. funkcją quenchera jest hamowanie fluorescencji barwnika reporterowego.
- E. w reakcji TaqMan istotną rolę odgrywa 3'->5' eksonuklazowa aktywność polimerazy DNA.

Nr 59. Polimeraza AmpliTaqGold umożliwia hot-start PCR dzięki:

- A. modyfikacji chemicznej blokującej enzym, ale umożliwiającej jego reaktywację przy pH<7.
- B. zablokowaniu enzymu przeciwciałem, które oddysocjowuje podczas inkubacji przez ok 10 min w 95°C.
- C. odporności na temperaturę ~95°C.
- D. tolerancji wysokiego stężenia jonów Mg.
- E. żadnemu z wymienionych.

Nr 60. Objawem wadliwej kalibracji spektralnej analizatora genetycznego jest:

- A. znaczne obniżenie pików w jednym lub więcej kolorze.
- B. obecność dodatkowych pików w pozycji n+1.
- C. obecność dodatkowych pików w pozycji n-4.
- D. obecność mniejszych pików w innym kolorze pod wysokimi pikami określonego koloru.
- E. znaczne podwyższenie pików w jednym lub więcej kolorze.

Nr 61. Wartość progu analitycznego w profilowaniu STR z użyciem sekwenatora kapilarnego typ 310, typ 3130 wynosi:

- A. 5000 RFU.
- B. 500 RFU.
- C. 0,5 RFU.
- D. ustalana jest doświadczalnie.
- E. 50 RFU.

Nr 62. Dodatkowe piki mniejsze o ok. 1 pz poprzedzające właściwe piki (tj. znajdujące się w oczekiwanych pozycjach) są prawdopodobnie skutkiem:

- A. przeterminowanego polimeru.
- B. niepełnej denaturacji produktu PCR.
- C. zbyt wysokiego napięcia elektroforezy.
- D. niepełnej addycji A do końca 3' produktu PCR przez polimerazę DNA.
- E. kontaminacji.

Nr 63. Sondy typu TaqMan stosowane w technice qPCR do pomiaru ilości DNA są zbudowane według schematu:

- A. 5'- barwnik „reporter”---sonda.
- B. 5' –barwnik „reporter”---sonda---3'-barwnik „quencher”.
- C. 5' –barwnik „quencher”---sonda---3'-barwnik „reporter”.
- D. 5' –barwnik „quencher”---sonda.
- E. 5' –barwnik „reporter”---sonda---3'-barwnik „reporter”.

Nr 64. W czasie pomiaru ilości DNA metodą qPCR w próbce otrzymano podniesiony wynik CT dla IPC co świadczy o:

- A. małej ilości DNA w próbce.
- B. dużej ilości jonów magnezu w próbce.
- C. obecności inhibitorów reakcji PCR.
- D. kontaminacji odczynników.
- E. awarii urządzenia.

Nr 65. Pojawianie się efektu stochastycznego w analizie markerów typu STR jest wynikiem:

- A. zbyt dużej ilości cykli w reakcji PCR.
- B. amplifikacji DNA w ilości powyżej 500 pg.
- C. zbyt dużej ilości DNA w próbkach.
- D. zbyt krótkiego czasu wydłużania końcowego w reakcji PCR.
- E. amplifikacji DNA w ilości poniżej 100 pg.

Nr 66. Występowanie zjawiska alleli niemych (zerowych) w badaniach markerów typu STR jest między innymi minimalizowane poprzez stosowanie w komercyjnych zestawach do amplifikacji:

- A. związków stabilizujących cząsteczkę DNA.
- B. dodatku albuminy.
- C. większej ilości polimerazy.
- D. mieszaniny „zdegenerowanych” starterów reakcji PCR.
- E. dodatku jonów wapnia.

Nr 67. W analizie elektroforetycznej markerów STR o cztero-nukleotydowej długości jednostki repetytywnej, przyjęta maksymalna wysokość produktów typu „stutter N-4” w stosunku do wysokości prawdziwego allela wyrażona w procentach wynosi:

- A. 15%.
- B. 35%.
- C. 1%.
- D. 25%.
- E. 0,5%.

Nr 68. W reakcji PCR etap końcowej inkubacji np. temperaturze 72°C ma na celu:

- A. inaktywację polimerazy.
- B. naprawę pękniętych nici DNA.
- C. zużycie wolnych nukleotydów z mieszaniny reakcyjnej.
- D. wydłużanie wszystkich amplikonów do formy +A.
- E. redukcję produktów typu N+4.

Nr 69. Oznaczenie trzech alleli w locus typu STR w śladzie pochodzącym z pojedynczego źródła **nie jest** spowodowane:

- A. ilością kopii w tym duplikacjami i delecjami.
- B. mutacjami somatycznymi.
- C. duplikacjami chromosomowymi.
- D. mozaicyzmem.
- E. uszkodzeniami DNA związanymi z procesem degradacji.

Nr 70. Zjawisko „pull-up” w analizie elektroforetycznej markerów typu STR z użyciem automatycznych analizatorów DNA to artefakt wywoływany przez:

- A. zbyt niskie napięcie elektroforetyczne.
- B. zbyt krótki czas iniekcji próbki.
- C. niewłaściwą kalibrację spektralną aparatu.
- D. wytrącanie się mocznika wewnątrz kapilar.
- E. zanieczyszczenia w buforze elektroforetycznym.

Nr 71. Czynnikiem dodawanym do polimeru, który zapobiega renaturacji jednoniciowego DNA i tworzeniu struktur drugorzędowych w trakcie elektroforezy kapilarnej jest:

- A. formamid. B. mocznik. C. kwas octowy. D. etanol. E. izopropanol.

Nr 72. Pozytywną reakcję w badaniu testem przesiewowym Phosphatesmo KM powoduje:

- A. obecność plemników.
- B. aktywność enzymu kwaśnej fosfatazy.
- C. obecność związku sperminy.
- D. obecność białka PSA.
- E. aktywność enzymu alkalicznej fosfatazy.

Nr 73. W obciętym fragmencie włosa (trzonie, bez cebulki) można przeprowadzić badanie DNA w następującym zakresie:

- A. w pełnym zakresie.
- B. tylko cechy DNA mitochondrialnego.
- C. tylko cechy DNA identyfikujące płeć.
- D. tylko cechy DNA identyfikujące gatunek.
- E. włos bez cebulki nie nadaje się do badań DNA.

Nr 74. Wieloalleliczne polimorfizmy jednonukleotydomowe (SNP) mają lepszą perspektywę zastosowania w identyfikacji śladów biologicznych w genetyce sądowej niż loci bialleliczne z uwagi na:

- A. ich większą liczbę w genomie człowieka.
- B. ich bardzo wysokie tempo mutacji.
- C. możliwość interpretacji mieszanin DNA.
- D. możliwość badania materiału silnie zdegradowanego.
- E. łatwiejsze genotypowanie.

Nr 75. Najlepszymi markerami pochodzenia biogeograficznego we współczesnej genetyce sądowej są:

- A. mikrosatelity autosomalne, ze względu na dużą zmienność wewnątrz populacji.
- B. markery haploidalne (mtDNA i loci SNP nierekombinującej części chromosomu Y), ze względu na silne zróżnicowanie międzykontynentalne oraz zmienność ukształtowaną przez procesy demograficzne zależne od płci.
- C. autosomalne polimorfizmy nukleotydomowe (SNP) wykazujące duże różnice częstości alleli pomiędzy populacjami.
- D. retrotranspozony Alu, ze względu na brak homoplazji, tożsamość ze względu na pochodzenie (IBD) i łatwość oznaczania metodą PCR w materiale silnie zdegradowanym.
- E. loci X-STR, ze względu na ich występowanie w grupach sprzężeń.

Nr 76. Jednym z najbardziej obiecujących markerów predykcji wieku osoby na podstawie śladów krwi poprzez ocenę metylacji CpG jest gen:

- A. *OCA2*. B. *ASIP*. C. *ELOVL2*. D. *HERC2*. E. *SLC45A2*.

Nr 77. Część algorytmów wykorzystywanych do przewidywania jakościowych cech fizycznych na podstawie analizy DNA (np. koloru skóry i tęczówki oka) w genetyce sądowej oparta jest na:

- A. analizie wariancji molekularnej (AMOVA).
- B. analizie głównych składowych (PC).
- C. skalowaniu wielowymiarowym (MDS).
- D. wielomianowej regresji logistycznej.
- E. metodzie największej oszczędności (MP).

Nr 78. Aplikacja SNIPPER wykorzystywana w genetyce sądowej do przewidywania pochodzenia biogeograficznego:

- A. służy do skalowania wielowymiarowego macierzy dystansów genetycznych.
- B. jest odmianą metody wektorów nośnych (SVM).
- C. służy do wyznaczania dystansów F_{ST} pomiędzy populacjami.
- D. wykorzystuje bayesowski system klasyfikacji próbek o nieznanym pochodzeniu do populacji referencyjnych na podstawie częstości alleli.
- E. służy do obrazowania graficznego wyników analizy struktury populacji za pomocą programu STRUCTURE.

Nr 79. Oznaczenie parametru RMNE (*random man non excluded*):

- A. zalecane jest szczególnie przy ocenie statystycznej mieszanin DNA, w których nie da się wyróżnić profilu większościowego oraz określić liczby osób, których materiał składa się na mieszaninę.
- B. wymaga przyjęcia założeń co do liczby oraz pochodzenia etnicznego osób, których materiał składa się na mieszaninę.
- C. jest zalecane w przypadku wszystkich mieszanin DNA, zamiast określania parametru LR.
- D. jest równoważne określeniu parametru LR dla mieszaniny DNA, w której sygnały pochodzące od poszczególnych pików na elektroforegramie są z reguły niższe niż 100 RFU.
- E. jest rodzajem genotypowania probabilistycznego, wykorzystywanego w aplikacji LRmix.

Nr 80. Wartość RMNE (*random man non excluded*) = 0,05 obliczona dla interpretowanej mieszaniny DNA oznacza:

- A. w mieszaninie może znajdować się DNA 95 proc. losowo wybranych z osób z populacji.
- B. w mieszaninie może znajdować się DNA 5 proc. losowo wybranych osób z populacji.
- C. w mieszaninie może znajdować się DNA jednej na 20 losowo wybranych osób z populacji.
- D. w mieszaninie może znajdować się DNA jednej na 5 losowo wybranych osób z populacji.
- E. 5 proc. szansę wykluczenia losowo wybranego mężczyzny.

Nr 81. Badania predykcji koloru oczu i włosów w genetyce sądowej są bardziej zaawansowane niż predykcja koloru skóry, ze względu na:

- A. bardzo dużą homogenność populacji europejskiej w zakresie koloru włosów i tęczówki oka.
- B. globalne (międzykontynentalne) zróżnicowanie koloru skóry oraz związaną z nim konieczność prowadzenia szerokogenomowych badań asocjacyjnych (GWAS) w populacjach różnych kontynentów.
- C. prosty sposób dziedziczenia koloru oczu i włosów.
- D. bardzo silne rozwarstwienie populacji azjatyckich pod względem zróżnicowania koloru włosów.
- E. silną asocjację koloru oczu i włosów z typami antropologicznymi wyróżnianymi w Europie.

Nr 82. Markerami wykorzystywanymi najpowszechniej do identyfikacji gatunkowej śladów biologicznych w genetyce sądowej są:

- A. mitochondrialne geny *cytb* i *COI*.
- B. autosomalne loci STR specyficzne dla gatunku.
- C. mitochondrialne geny *cytb* i *COIII*.
- D. mitochondrialne geny *cytb* i *ND4L*.
- E. mitochondrialne geny 12S i 16S rRNA.

Nr 83. Do specyficznego ujawniania ludzkiej krwi obwodowej można wykorzystać:

- 1) wybrane markery mRNA;
- 2) wybrane markery miRNA;
- 3) badania poziomu metylacji CpG;
- 4) test benzydynowy;
- 5) test na obecność amylazy.

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 84. Do oceny wieku plam krwi można wykorzystać:

- A.** badania poziomu ekspresji genów metabolizmu podstawowego.
- B.** zmiany stosunku ilościowego 18S rRNA do mRNA beta-aktyny w jednostkach czasu.
- C.** markery bakteryjne, takie jak 16S rRNA.
- D.** zmiany stosunku ilościowego miRNA-1 do miRNA-133a w jednostkach czasu.
- E.** badania transkryptomów za pomocą metod sekwencjonowania wielkoskalowego (MPS).

Nr 85. W zjawisku transferu wtórnego, wektorem materiału biologicznego **nie są**:

- A.** rękawiczki jednorazowe.
- B.** pędzle daktyloskopijne.
- C.** pincety wielorazowego użytku.
- D.** skalpele wielorazowego użytku.
- E.** ślady biologiczne.

Nr 86. Reakcja chemiluminescencji luminolu w trakcie poszukiwania śladów krwi zachodzi ponieważ:

- A.** cząsteczki luminolu ulegają redukcji.
- B.** cząsteczki luminolu ulegają utlenianiu.
- C.** cząsteczki luminolu są katalizatorem reakcji.
- D.** atomy żelaza w cząsteczce hemoglobiny ulegają utlenianiu.
- E.** atomy żelaza w cząsteczce hemoglobiny ulegają redukcji.

Nr 87. W celu potwierdzenia swoich kompetencji technicznych laboratorium genetyki sądowej powinno:

- A.** uczestniczyć w badaniach porównawczych organizowanych przez laboratoria badawcze.
- B.** uczestniczyć w badaniach biegłości organizowanych przez laboratoria posiadające wdrożony i akredytowany system zarządzania jakością zgodnie z wymaganiami normy PN-EN ISO/IEC 17025:2011 w zakresie danej metody.
- C.** posiadać kompetentny personel techniczny wykonujący badania.
- D.** posługiwać się w praktyce laboratoryjnej najnowszymi technikami badawczymi.
- E.** uczestniczyć w badaniach biegłości organizowanych przez laboratoria posiadające wdrożony i akredytowany system zarządzania jakością zgodnie z wymaganiami normy PN-EN ISO/IEC 17043:2011 w zakresie badanej metody.

Nr 88. Genetyczne techniki identyfikacji płynów ustrojowych stosowane obecnie w laboratoriach sądowych są oparte na:

- A. analizie delecji w intronach genów regulatorowych.
- B. analizie poziomu mRNA tkankowo specyficznych markerów.
- C. analizie rearanżacji genetycznych w lekkich łańcuchach immunoglobulin.
- D. analizie markerów mikrosatelitarnych.
- E. analizie specyficznych tkankowo antygenów powierzchniowych komórek.

Nr 89. W celu utrzymania systemu zarządzania jakością po otrzymaniu certyfikatu akredytacji wydanego przez Polskie Centrum Akredytacji laboratorium genetyki sądowej:

- A. powinno postępować zgodnie z procedurami zatwierdzonymi w trakcie audytu certyfikującego, nie dokonując żadnych zmian w systemie zarządzania.
- B. powinno wprowadzać najnowsze techniki badawcze bez konieczności oczekiwania na kolejny audyt.
- C. nie musi postępować z ściśle z ustalonymi procedurami.
- D. powinno postępować zgodnie z procedurami i nieustannie doskonalić system zarządzania.
- E. ma pełną dowolność w postępowaniu do kolejnego audytu.

Nr 90. Izolacja DNA z plemników jest niemożliwa gdy roztwór ekstrakcyjny **nie zawiera** w swym składzie:

- A. detergentu. B. proteiny K. C. DTT. D. EDTA. E. jonów wapnia.

Nr 91. W procesie identyfikacji genetycznej szczątków ludzkich zabezpieczonych 50 lat po śmierci osoby, do badań należy wybrać fragment:

- A. mostka. B. obojczyka. C. talerza miednicy. D. trzonu kości udowej. E. żebra.

Nr 92. Rudy kolor włosów u ludzi jest najsilniej skorelowany z polimorficznymi pozycjami w genie:

- A. *MC1R*. B. *SLC24A4*. C. *TYR*. D. *TYRP1*. E. *ASIP*.

Nr 93. Walidacja metody badawczej jest to wyłącznie:

- A. sprawdzenie powtarzalności oznaczenia.
- B. określenie czułości metody.
- C. spełnienie oczekiwań zleceniodawcy.
- D. sprawdzenie spełnienia wymagań do zamierzonego zastosowania.
- E. określenie błędu systematycznego metody.

Nr 94. Oznaczenie „EtO sterilised” na jednorazowym plastikowym wyposażeniu laboratoryjnym wskazuje, że do usunięcia kontaminacji DNA producent użył:

- A. alkoholu etylowego w formie gazowej.
- B. promieniowania gamma.
- C. gazowego tlenku etylenu.
- D. strumienia elektronów.
- E. promieniowania UV.

Nr 95. Oznaczenie 15 układów STR (najczęściej używanych komercyjnych multi-pleksów) pozwoli w obliczeniach probabilistycznych uzyskać wartości $PI > 100\ 000$ dla wszystkich badanych przypadków „o ustalenie spornego ojcostwa” o ile:

- A.** badamy pozwanego/dziecko/matkę, bez uwzględnienia częstości mutacji i współczynnika pokrewieństwa.
- B.** badamy pozwanego/ dziecko/matkę, bez uwzględniania współczynnika pokrewieństwa.
- C.** badamy tylko pozwanego i dziecko, bez uwzględniania częstości mutacji i współczynnika pokrewieństwa.
- D.** badamy tylko pozwanego i dziecko, bez uwzględnienia współczynnika pokrewieństwa.
- E.** nie uzyskamy wartości $PI > 100\ 000$ we wszystkich przypadkach.

Nr 96. Parametr theta może oznaczać:

- 1) identyczność alleli ze względu na pochodzenie (IBD);
- 2) miarę dystansu genetycznego pomiędzy populacjami;
- 3) miarę wariacji pomiędzy populacjami;
- 4) miarę homozygotyczności;
- 5) miarę heterozygotyczności.

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 97. Po przeprowadzeniu genetycznych badań ojcostwa w klasycznym układzie matka-dziecko-pozwany, uzyskano wartość współczynnika ojcostwa (PI) = 1000. Wynik ten oznacza, że:

- A.** ojcostwo pozwanego jest 1000 razy bardziej prawdopodobne niż ojcostwo innego, niespokrewnionego z pozwanym mężczyzny.
- B.** pozwany jest biologicznym ojcem dziecka z prawdopodobieństwem graniczącym z pewnością.
- C.** uzyskanie wyników badań DNA (genotypów badanych osób) jest 1000 razy bardziej prawdopodobne przy założeniu, że pozwany jest biologicznym ojcem dziecka, niż otrzymanie tych samych wyników przy założeniu, że ojcem dziecka jest inny, niespokrewniony z pozwanym mężczyzna.
- D.** ojcostwo pozwanego jest praktycznie udowodnione, o ile biologicznym ojcem dziecka nie jest jego bliski krewny.
- E.** według Komisji Genetyki Sądowej Polskiego Towarzystwa Medycyny Sądowej i Kryminologii zbadano zbyt mało markerów genetycznych, gdyż wskaźnik ojcostwa (PI) nie przekroczył progu 10 000.

Nr 98. Po przeprowadzeniu badań śladu biologicznego, stwierdzono zgodność profili DNA śladu i materiału porównawczego pobranego od podejrzanego oraz wyznaczono wartość ilorazu wiarygodności (LR) = 2×10^{20} . Wskaż zdanie stanowiące **nieprawidłową** kwalifikację słowną uzyskanego wyniku:

- A. wynik badań DNA jest (LR) razy bardziej prawdopodobny przy założeniu, że ślad został pozostawiony przez podejrzanego, niż przy założeniu, że ślad pozostawiła inna, losowo wybrana osoba z populacji.
- B. wynik badań DNA wskazuje, że prawdopodobieństwo pozostawienia śladu przez podejrzanego jest (LR) razy wyższe niż prawdopodobieństwo pozostawienie śladu przez kogoś innego.
- C. dowód z badania DNA bardzo silnie wspiera hipotezę oskarżenia.
- D. dowód z badania DNA świadczy bardzo silnie na niekorzyść hipotezy obrony.
- E. dowód z badania DNA przedstawiony został za pomocą stosunku prawdopodobieństw warunkowych.

Nr 99. Zgodnie z regułami przyjętymi przez Komisję Genetyki Sądowej Polskiego Towarzystwa Medycyny Sądowej i Kryminologii w bieżących (2016) ćwiczeniach międzylaboratoryjnych dotyczących ustalania pokrewieństwa, w tym ojcostwa:

- 1) kryteriami potwierdzenia ojcostwa są wartości współczynnika ojcostwa (PI) oraz prawdopodobieństwa ojcostwa (p) odpowiednio 1 000 000 oraz 99,9999 proc., przy prawdopodobieństwie a priori równym 50 proc.;
- 2) kryteriami wykluczenia ojcostwa są niezgodności pomiędzy genotypami dziecka i domniemanego ojca w co najmniej trzech zbadanych loci;
- 3) loci STR o najwyższym tempie mutacji należy pominąć w obliczeniach współczynnika ojcostwa (PI) oraz prawdopodobieństwa ojcostwa (p);
- 4) zakres badań (liczba badanych loci STR) jest ostatecznie zależna od spełnienia wskazanych kryteriów potwierdzenia i wykluczenia ojcostwa;
- 5) kryteriami wykluczenia ojcostwa są niezgodności pomiędzy genotypami dziecka i domniemanego ojca w co najmniej czterech zbadanych loci.

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 100. Przy interpretacji wartości dowodu w postaci haplotypów markerów haploidalnych, które są bardzo rzadkie lub nie występują w populacyjnych bazach danych:

- A. przydatna jest prosta „metoda zliczania”, sprowadzająca się do określenia ilorazu liczby obserwacji haplotypu w bazie danych i całkowitej liczby haplotypów w bazie.
- B. można wykorzystać iloraz wiarygodności (LR) uwzględniający model kappa, czyli odsetek haplotypów obserwowanych raz w bazie danych.
- C. należy zrezygnować z interpretacji statystycznej dowodu ze względu na brak dostatecznych danych.
- D. należy określić częstość haplotypu, który jest filogenetycznie najbliższy haplotypowi dowodowemu.
- E. należy włączyć do interpretacji statystycznej dowodu, dane pochodzące z analizy innych markerów, np. autosomalnych mikrosatelitów.

Nr 101. Wskaż prawidłową definicję pojęcia struktury (rozwarstwienia) populacji:

- A. bardzo silne zróżnicowanie międzypopulacyjne wewnątrz populacji.
- B. mieszanie populacji.
- C. długotrwałe działanie czynników i struktur społecznych w populacji, np. endogamii.
- D. długotrwałe działanie w populacji mechanizmów demograficznych zależnych od płci.
- E. brak losowego kojarzenia osobników wewnątrz populacji, często skutkujący opisem populacji jako metapopulacji obejmującej różne subpopulacje.

Nr 102. Heterozygotyczność definiowana jest jako:

- A. odwrotność częstości profilu DNA w populacji.
- B. prawdopodobieństwo, że dwie losowo wybrane osoby z populacji będą miały taki sam genotyp w badanym locus.
- C. odsetek heterozygotycznych osobników w populacji.
- D. prawdopodobieństwo, że dwa losowo wybrane allele z populacji są różne.
- E. zawartość informacji polimorficznej.

Nr 103. Sterowanie jakością procesu badawczego na poziomie wewnętrznym realizuje się w laboratorium posiadającym akredytowane procedury badawcze poprzez:

- A. stosowanie pozytywnych oraz negatywnych próbek kontrolnych dla poszczególnych etapów analizy.
- B. wzorcowanie sprzętu pomiarowego.
- C. utrzymywaniu opisu uprawnień personelu technicznego.
- D. wstrzymanie badań po stwierdzeniu pracy niezgodnej z wymaganiami.
- E. ocenę skuteczności szkoleń.

Nr 104. Przyjmowana w obliczeniach statystycznych dla celów sądowych konserwatywna wartość współczynnika wsobności populacji (F_{st}) dla populacji dużych nie wykazujących substruktury wynosi:

- A. 0,01. B. 0,0001. C. 0,1. D. 0,5. E. 0,2.

Nr 105. Metoda RMNE (*Random Man Not Excluded*) stosowana do oceny statystycznej mieszanych profili DNA:

- A. dopuszcza w mieszaniu występowanie zjawiska wypadnięcia alleli (drop-out).
- B. nie dopuszcza w mieszaniu występowania zjawiska wypadnięcia alleli (drop-out).
- C. dopuszcza w mieszaniu obecność osób spokrewnionych w pierwszej linii.
- D. dopuszcza w mieszaniu obecność dalszych krewnych.
- E. dopuszcza w mieszaniu allele o wysokości nie przekraczającej progu analitycznego (AT).

Nr 106. Wynik obliczeń ilorazu wiarygodności $LR = \frac{\Pr(E|H_p)}{\Pr(E|H_d)}$ dla mieszaniny DNA jest równy $LR=0,001$, co oznacza, że otrzymany wynik analizy genetycznej:

- A. wspiera hipotezę prokuratora (H_p).
- B. nie wspiera żadnej hipotezy.
- C. wspiera równocześnie hipotezę prokuratora H_p i hipotezę alternatywną H_d (obrony).
- D. wspiera hipotezę alternatywną H_d (obrony).
- E. jest nierozstrzygający.

Nr 107. Dla małych, izolowanych populacji w obliczeniach częstości występowania profilu genetycznego przyjmujemy następującą wartość współczynnika wsobności(θ):

- A. $\theta=0,01$, którą to wartość uwzględniamy przy obliczaniu częstości występowania homozygot.
- B. $\theta=0,01$, którą to wartość uwzględniamy przy obliczaniu częstości występowania heterozygot.
- C. $\theta=0,03$, którą to wartość uwzględniamy przy obliczaniu częstości występowania homozygot.
- D. $\theta=0,03$, którą to wartość uwzględniamy przy obliczaniu częstości występowania heterozygot.
- E. przy obliczaniu częstości występowania profilu genetycznego współczynnika tego nie uwzględnia się.

Nr 108. W ustalaniu pokrewieństwa wartości LR dla poszczególnych markerów genetycznych nie należy mnożyć przez siebie w przypadku markerów:

- A. niesprzężonych.
- B. sprzężonych.
- C. położonych na różnych chromosomach.
- D. położonych na tym samym chromosomie w odległości ≥ 50 cM.
- E. znajdujących się w stanie równowagi Hardy'ego i Weinberga.

Nr 109. Twierdzenie Bayesa, podstawa wszelkich obliczeń biostatystycznych wykonywanych w genetyce sądowej, w dużym uproszczeniu polega na konstatacji iż:

- A. każde zdarzenie przebiega na nowo i nie ma na nie wpływu to, co zdarzyło się w przeszłości.
- B. przeszłe zdarzenia wpływają na prawdopodobieństwo zaistnienia kolejnych zdarzeń.
- C. przewidywanie prawdopodobieństwa zaistnienia przyszłych zdarzeń ma wpływ na ocenę skutków zdarzenia teraźniejszego.
- D. oceniając aktualne zdarzenie, sięgamy zarówno do statystyki zdarzeń minionych, jak i do predykcji przyszłych.
- E. twierdzenie Bayesa jest jednym z wielu testów statystycznych i służy jedynie do oceny, jak bardzo wiarygodne są uzyskane wyniki.

Nr 110. Prawdopodobieństwo łączne dwu niezależnych zdarzeń to:

- A. iloczyn prawdopodobieństw każdego z tych zdarzeń.
- B. kwadrat iloczynu prawdopodobieństw każdego z tych zdarzeń.
- C. pierwiastek iloczynu prawdopodobieństw każdego z tych zdarzeń.
- D. suma prawdopodobieństw każdego z tych zdarzeń.
- E. kwadrat sumy prawdopodobieństw każdego z tych zdarzeń.

Nr 111. Zgodnie z polskim prawem, ojcem prawnym dziecka jest:

- A. ojciec biologiczny.
- B. mężczyzna, wskazany przez matkę dziecka.
- C. mąż matki dziecka w trakcie trwania małżeństwa z marginesem czasowym (określonym prawem), lub mężczyzna który uznał dziecko, lub z mocy wyroku sądowego.
- D. dawca nasienia w procedurach in vitro.
- E. w przypadku śmierci lub nieobecności ojca jego najbliższy krewny.

Nr 112. Ojciec prawny dziecka, który został nim w wyniku dobrowolnego uznania dziecka, a potem zmienił zdanie, zgodnie z prawem może:

- A. złożyć oświadczenie, że wycofuje uznanie dziecka.
- B. przedstawić dowód z badań DNA, że nie jest biologicznym ojcem dziecka.
- C. przedstawić dowód w postaci opinii lekarskiej o niezdolności do płodzenia.
- D. wnieść sprawę do sądu o uznanie bezskuteczności uznania dziecka.
- E. wnieść do sądu sprawę o badania DNA, aby udowodnić, że nie jest ojcem.

Nr 113. W toku postępowania sądowego o ustalenie ojcostwa w stosunku do dziecka płci męskiej pojawiły się fakty wskazujące, że jego ojcem może być brat pozwanego. Sąd zlecił badania genetyczne matki, dziecka, pozwanego i jego młodszego brata. Aby rozstrzygnąć, który z badanych mężczyzn jest ojcem dziecka przydatna może być analiza:

- A. autosomalnych markerów DNA.
- B. markerów chromosomu Y.
- C. markerów chromosomu X.
- D. polimorfizmu mitochondrialnego DNA.
- E. żadna z wymienionych.

Nr 114. Badania populacyjne rdzennych mieszkańców RPA wykazały, że 2,4% osobników posiada po trzy allele w locus TPOX, przy czym najczęściej oznaczano dodatkowy allele 10, który segreguje niezależnie od pozostałych alleli w locus. Trzeci allele występuje dwa razy częściej u kobiet niż u mężczyzn co sugeruje że:

- A. że sekwencja allelu 10 znajduje się na chromosomie X.
- B. że sekwencja allelu 10 znajduje się w pobliżu loci TPOX.
- C. że sekwencja allelu 10 znajduje się na innym chromosomie autosomalnym.
- D. że nastąpiła duplikacja sekwencji allela 10 wewnątrz locus TPOX.
- E. że sekwencja allelu 10 znajduje się na chromosomie Y.

Nr 115. Zgodnie z najnowszymi wytycznymi Międzynarodowego Towarzystwa Genetyki Sądowej (ISFG) dotyczącymi analizy mitochondrialnego DNA (2014), haplotypem odniesienia w rutynowych badaniach dla celów sądowych oraz w tworzeniu baz danych powinna być sekwencja określana jako:

- A. RSRS (*Reconstructed Sapiens Reference Sequence*).
- B. rRSRS (*revised Reconstructed Sapiens Reference Sequence*).
- C. rCRS (*revised Cambridge Reference Sequence*).
- D. CRS (*Cambridge Reference Sequence*).
- E. RSRS oraz rCRS.

Nr 116. Przy interpretacji mieszanin DNA obserwowanych w wyniku amplifikacji niewielkich ilości materiału genetycznego (LCN):

- A. należy precyzyjnie określić liczbę osób, których DNA składa się na mieszaninę.
- B. należy dokładnie określić proporcje ilościowe składników mieszaniny ze stosunku pola powierzchni pików dla poszczególnych loci STR.
- C. należy uwzględnić wpływ czynników stochastycznych, np. wypadania alleli (drop-out) czy nierównowagi ilościowej alleli w profilach heterozygotycznych.
- D. należy z zasady zrezygnować z genotypowania probabilistycznego, czyli określania prawdopodobieństwa możliwych kombinacji genotypów w poszczególnych loci STR.
- E. należy przyjąć, że określenie liczby osób, których DNA składa się na mieszaninę jest z zasady niemożliwe.

Nr 117. Dostawcami testów kompetencji rekomendowanymi przez ISFG w ostatnich rekomendacjach dotyczących analizy mitochondrialnego DNA dla celów sądowych (2014) są:

- A. CTS i SWGDAM.
- B. GEDNAP i GHEP-ISFG.
- C. AABB i CODIS.
- D. ENFSI i EDNAP.
- E. ILAC i CTS.

Nr 118. Sądowe bazy danych EMPOP i YHRD:

- A. pozwalają na tzw. przeszukiwanie rodzinne (*familial searching*).
- B. są populacyjnymi bazami danych markerów haploidalnych.
- C. gromadzą dane w postaci nazwisk osób oraz ich profile DNA.
- D. gromadzą dane w postaci częstości alleli STR w populacjach różnych kontynentów.
- E. pozwalają na przeszukiwanie haplotypów mtDNA i chromosomu Y i śledzenie ich korelacji z nazwiskami.

Nr 119. Oznaczone w trakcie badania dowodów rzeczowych profile genetyczne mogą być przechowywane przez czas określony przepisami w sposób zgodny z obowiązującym prawem:

- A. bez ograniczeń.
- B. tylko w laboratoriach Katedr Medycyny Sądowej.
- C. tylko w specjalistycznych biobankach.
- D. tylko w urzędach prokuratury.
- E. wyłącznie w specjalistycznej bazie profili, prowadzonej przez CLK Policji.

Nr 120. W celu potwierdzenia swoich kompetencji laboratorium genetyki sądowej powinno:

- A. wdrożyć system zarządzania jakością wg normy PN-EN ISO/IEC 14001 oraz otrzymać certyfikat akredytacji wydany przez Polskie Centrum Akredytacji.
- B. kierować się zasadami Dobrej Praktyki Laboratoryjnej DPL (ang. GLB).
- C. wdrożyć system zarządzania jakością wg normy PN-EN ISO/IEC 17025 oraz otrzymać certyfikat akredytacji wydany przez Polskie Centrum Akredytacji.
- D. regularnie przeprowadzać testy kompetencji i porównania międzylaboratoryjne.
- E. posiadać kompetentny personel kierowniczy i techniczny.

Dziękujemy !