

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

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

Nr 2. Zespół krzyku-kociego jest wynikiem:

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

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

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

Nr 4. 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. żadne z wymienionych.

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 poniższych chorób **nie wiąże** się z niestabilnością chromosomową?

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

Nr 7. Która z poniższych zmian w łańcuchu DNA oznacza tranzycję?

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

Nr 14. Która z wymienionych aberracji chromosomowych jest swoista dla tłuszczakomięsa śluzowego?

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

Nr 15. 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 16. 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 17. Rozwój nowotworu jest bardzo złożonym procesem, w którym można wyróżnić następujące kolejno etapy:

- 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 18. 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 19. 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 20. 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 21. 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 22. W prenatalnym badaniu kariotypu we wszystkich komórkach stwierdzono obecność małego, dodatkowego, metacentrycznego chromosomu markerowego. Jaki powinien być algorytm diagnostyki cytogenetycznej w laboratorium dysponującym metodami cytogenetyki klasycznej i techniką FISH z pojedynczymi sondami? Wskaż wariant optymalny:

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

Nr 23. 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 24. 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 25. Zespoły mikrodelecji o wielkości ok. 3 milionów par zasad są możliwe do identyfikacji za pomocą następujących metod, z wyjątkiem:

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

Nr 26. 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 27. Proces, w którym przeciwciała łączą się w wybiórczy sposób z antygenem obecnym w roztworze tworząc nierozpuszczalny kompleks to:

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

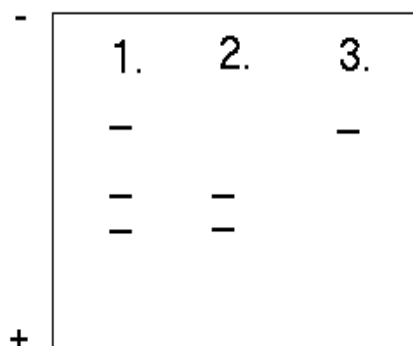
Nr 28. Zmiana punktowa w obrębie sekwencji kodującej genu:

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



- A. 1. 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 31. 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 32. Delecja trzech kolejnych nukleotydów w obrębie eksonu genu to mutacja:

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

Nr 33. 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 34. O specyficzności reakcji PCR decyduje:

A. zestaw primerów (starterów).

B. dNTP (dATP, dTTP, dCTP, dGTP).

C. polimeraza.

D. helikaza.

E. bromek etydyny.

Nr 35. Podczas elektroforezy agarozowej najszybciej będzie wędrował fragment DNA o długości:

A. 100 par zasad.

B. 200 par zasad.

C. 500 par zasad.

D. 700 par zasad.

E. 1000 par zasad.

Nr 36. Ile kopii DNA uzyskamy po 5 cyklach PCR z jednej „wyjściowej” cząsteczki DNA?

A. 5.

B. 10.

C. 32.

D. 48.

E. 64.

Nr 37. Nieprawdziwe jest stwierdzenie, że:

A. do elektroforezy wykorzystujemy m.in. żele agarozowe.

B. bromek etydyny wiąże się z DNA i dzięki temu możemy obserwować produkt PCR w świetle UV.

C. reakcja PCR jest powszechnie wykorzystywana w diagnostyce molekularnej.

D. reakcja PCR zachodzi w jednej stałej temperaturze.

E. wszystkie powyższe są prawdziwe.

Nr 38. Badania typu GWAS:

A. polegają na jednoczesnej analizie, przy użyciu tzw. „chipów”, dużej ilości znanych zmian genetycznych w DNA osób należących do grupy badanej (chorych) i kontrolnej.

B. umożliwiają jednoczesną analizę częstości pojedynczego SNP w grupie badanej i kontrolnej.

C. nie wymagają przeprowadzenia fazy badań replikacyjnych.

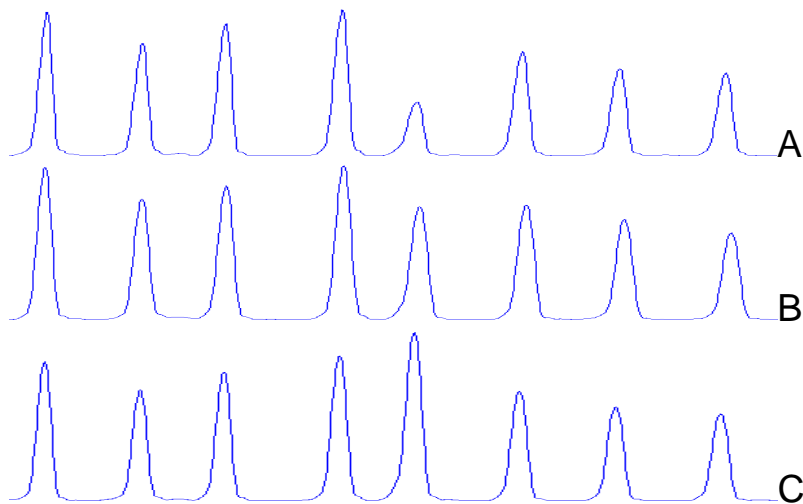
D. prawdziwe są odpowiedzi B,C.

E. prawdziwe są odpowiedzi A,B,C.

Nr 39. 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. stosuje się je do wszystkich wymienionych.

Nr 40. Jeżeli dolny wykres (C) przedstawia wyniki MLPA dla trisomii chromosomu X to:



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

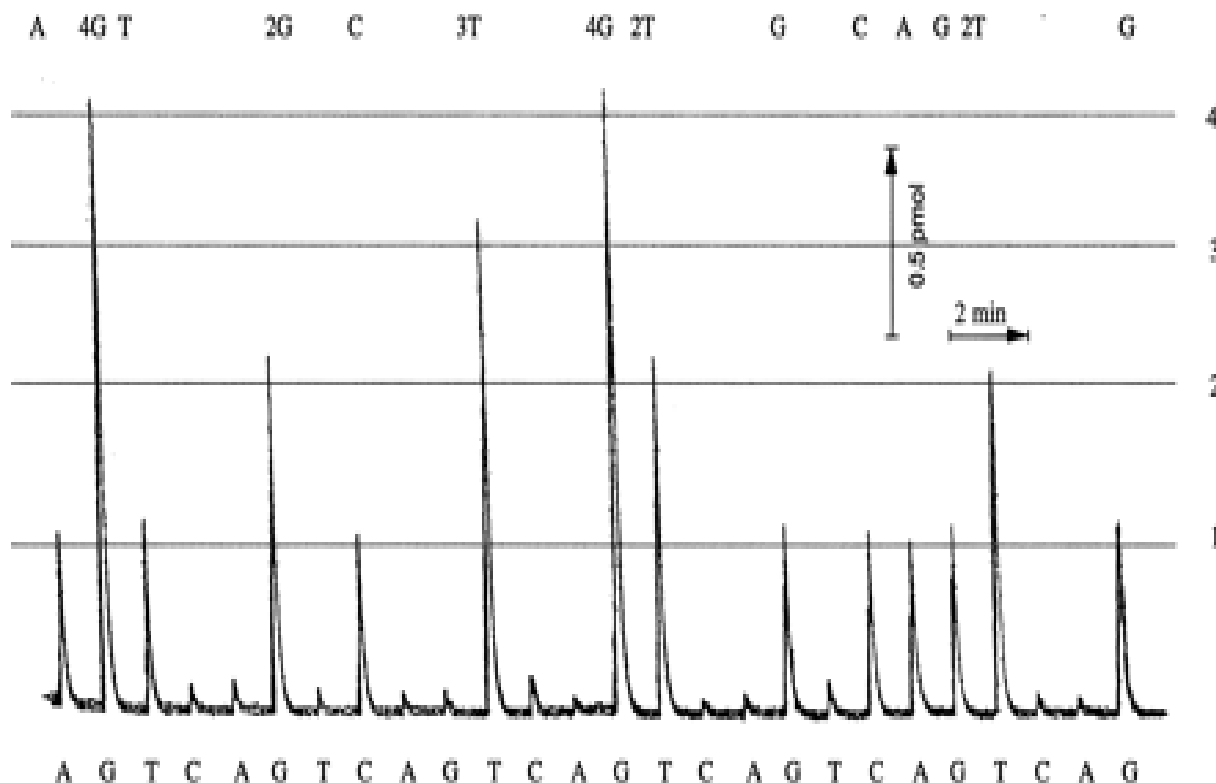
Nr 41. Analiza chorób mitochondrialnych powinna obejmować:

- A. analizę mutacji w mitochondrialnym DNA oraz badanie stosunku zmutowanego do normalnego DNA mitochondrialnego.
- B. wykrywanie mutacji wyłącznie w mitochondrialnym DNA.
- C. wykrywanie w jądrowym DNA wyłącznie mutacji genów kodujących białka mitochondrialne.
- D. analizę mutacji w jądrowym DNA oraz w mitochondrialnym DNA genów kodujących białka mitochondrialne.
- E. badania stosunku zmutowanego do normalnego DNA mitochondrialnego.

Nr 42. Typowy wektor nie zawiera:

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

Nr 43. Zaznacz prawidłową interpretację wyniku pirosekwencjonowania:



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

Nr 44. 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 45. YAC to:

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

Nr 46. W reakcji asymetrycznego PCR wykorzystuje się:

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

Nr 47. ASA-PCR:

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

Nr 48. Do wykrywania dużych delecji przy pomocy reakcji PCR służy:

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

Nr 49. Insercja trójki nukleotydów (3n) w obrębie sekwencji kodującej genu skutkuje:

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

Nr 50. Do metod przesiewowych wykrywania mutacji **nie należy**:

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

Nr 51. Cukrzyca monogenowa typu MODY jest dziedziczona w układzie autosomalnie dominującym, co oznacza:

- A. identyfikacje złożonego układu dwu heterozygot. D. wszystkie powyższe.
- B. identyfikacje homozygotycznej formy mutacji. E. żadne z powyższych.
- C. identyfikacje heterozygotycznej formy mutacji.

Nr 52. O jakim charakterze dziedziczenia świadczy identyfikacja w genomie pacjenta heterozygotycznej mutacji o opisanym mechanizmie rozwoju choroby?

- A. autosomalnie dominującym. D. żadnym z powyższych.
- B. autosomalnie recesywnym. E. wszystkich wymienionych.
- C. mieszanym.

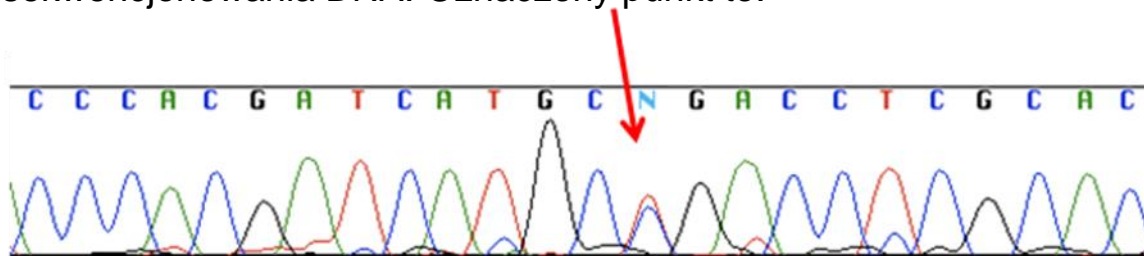
Nr 53. Mutacje identyfikowane w komórkach krwi obwodowej, zaangażowane w patogenezę chorób np. cukrzyc monogenowych są mutacjami:

- A. germinalnymi.
- B. somatycznymi.
- C. specyficznymi tylko dla określonej tkanki.
- D. nie jest prawidłowa żadna z odpowiedzi A,B,C.
- E. prawidłowa jest każda z odpowiedzi A,B,C.

Nr 54. Technika MLPA służy do identyfikacji następujących mutacji:

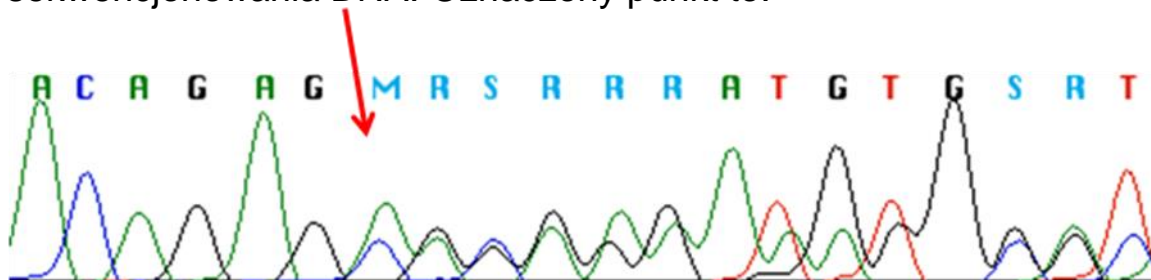
- A. małych delecji.
- B. małych insercji.
- C. dużych delecji.
- D. dużych insercji.
- E. wszystkich wymienionych.

Nr 55. Przedstawiona poniżej rycina jest wynikiem bezpośredniego sekwencjonowania DNA. Oznaczony punkt to:



- A. heterozygotyczna mutacja.
- B. homozygotyczna mutacja.
- C. układ złożonych heterozygot.
- D. mutacja deleccyjno-insercyjna.
- E. żadne z powyższych.

Nr 56. Przedstawiona poniżej rycina jest wynikiem bezpośredniego sekwencjonowania DNA. Oznaczony punkt to:



- A. heterozygotyczna mutacja.
- B. mutacja deleccyjno-insercyjna.
- C. homozygotyczna mutacja.
- D. układ złożonych heterozygot.
- E. żadna z powyższych.

Nr 57. Zidentyfikowana mutacja w zapisie A232H opisuje:

- A. zamianę reszty aminokwasu argininy w pozycji 232 na resztę aminokwasu histydynowego.
- B. zamianę reszty aminokwasu alaniny w pozycji 232 na resztę aminokwasu histydynowego.
- C. zamianę reszty aminokwasu acetylocholino w pozycji 232 na resztę aminokwasu hydrofobowego.
- D. zamianę reszty aminokwasu alaniny w pozycji 232 na resztę aminokwasu kwasu hialuronowego.
- E. żadna z powyższych.

Nr 62. Poliploidia:

- 1) należy do liczbowych aberracji chromosomowych;
- 2) to zestaw chromosomów zawierający więcej niż dwie kopie haploidalnej liczby chromosomów;
- 3) powstaje w wyniku nieprawidłowego rozdzielenia się chromosomów homologicznych lub chromatyd siostrzanych;
- 4) jest najczęściej występującą aberracją chromosomową u człowieka;
- 5) u człowieka jest zazwyczaj cechą letalną.

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 63. W nieinwazyjnej molekularnej diagnostyce genetycznej płodu:

- A.** predyspozycje genetyczne płodu określa się na podstawie kariotypu rodziców.
- B.** podstawą do oszacowania ryzyka genetycznego jest konstrukcja rodowodu z określeniem chorób warunkowanych genetycznie i sposobu ich dziedziczenia.
- C.** materiałem biologicznym do badania są komórki płynu owodniowego lub fragmenty trofoblastu.
- D.** wykorzystuje się cząsteczki płodowego DNA obecne w osoczu krwi matki.
- E.** najlepszym źródłem DNA do badań molekularnych jest krew pełna płodu pobrana metodą kordocentezy.

Nr 64. U chorego dziecka rozpoznano chorobę uwarunkowaną genetycznie o autosomalnym recesywnym sposobie dziedziczenia. Badaniem molekularnym ustalono u dziecka obecność sprawczych mutacji punktowych w układzie heterozygotycznym złożonym, a u rodziców nosicielstwo tych mutacji. Matka dziecka jest w kolejnej ciąży. Na **jednoznaczne** wykrycie mutacji u płodu pozwoli zastosowanie metody:

- A.** wysokorozdzielczej chromatografii cieczowej - DHPLC.
- B.** polimorfizmu konformacji jednoniciowych fragmentów DNA - SSCP.
- C.** sekwencjonowania DNA.
- D.** macierzy CGH.
- E.** macierzy SNP.

Nr 65. W badaniu delecji i amplifikacji fragmentów genomu wykorzystana może być metoda:

- A.** FISH.
- B.** MLPA.
- C.** macierze CGH i SNP.
- D.** prawdziwe są odpowiedzi A,B,C.
- E.** prawdziwe są odpowiedzi A i C.

Nr 66. Wskazania do wykonania inwazyjnego badania prenatalnego i oceny kariotypu płodu **nie obejmują** następującej sytuacji klinicznej:

- A.** azoospermia lub znaczna oligospermia u ojca.
- B.** występowanie aberracji chromosomowej u jednego z partnerów.
- C.** nieprawidłowości w przesiewowym badaniu USG I-go trymestru.
- D.** uprzednie urodzenie dziecka z wadami wrodzonymi o możliwym podłożu chromosomowym.
- E.** prawdziwe są odpowiedzi A i C.

Nr 67. Badanie niestabilności chromosomowej:

- 1) jest wskazane w przypadku podejrzenia zaburzeń sprawności systemów naprawy DNA poddanego działaniu czynników uszkodzających;
- 2) można prowadzić metodami cytogenetycznymi po indukcji pęknięć chromosomów kolchicyną;
- 3) można prowadzić metodami cytogenetycznymi po ekspozycji komórek na promieniowanie X i bleomycynę;
- 4) jest wskazane w przypadku podejrzenia m. in. zespołu Alagille'a, zespołu DiGeorge'a czy hemosyderozy;
- 5) jest wskazane w przypadku podejrzenia m. in. zespołu Blooma, zespołu Nijmegen czy anemii Fanconiego.

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 68. Sekwencje mikrosatelitarne (STR) to odcinki DNA:

- A.** zawierające powtórzenia motywów od 1 do 6 nukleotydów.
- B.** rozdzielające poszczególne geny.
- C.** zawierające mutacje.
- D.** podlegające mutacjom dynamicznym.
- E.** odpowiedzialne za składanie RNA.

Nr 69. Mutacje dynamiczne to zmiana sekwencji DNA:

- A.** powodująca zamianę kodonu stop na kodon dowolnego aminokwasu.
- B.** powodująca aberrację chromosomową.
- C.** powstająca na chromosomie Y.
- D.** polegająca na wzroście liczby powtórzeń motywu trój- lub cztero-nukleotydowego w obrębie genu.
- E.** wpływająca na składanie RNA.

Nr 70. Dystrofinopatie to grupa chorób:

- A.** o podłożu genetycznym polegających na zaniku mięśni obręczy barkowej.
- B.** o podłożu genetycznym wywołanych mutacjami dynamicznymi.
- C.** wywołanych mutacjami w genie *DMD*.
- D.** wywołanych mutacjami w genie *SMN1*.
- E.** o nieznanym podłożu genetycznym.

Nr 71. Dystrofia mięśniowa Beckera (BMD) jest:

- 1) chorobą dziedziczącą się w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X;
- 2) chorobą dziedziczącą się w sposób dominujący autosomalny;
- 3) wywołaną różnymi mutacjami w genie dystrofiny;
- 4) wywołaną mutacjami nie zmieniającymi ramki odczytu genu dystrofiny;
- 5) wywołaną mutacjami występującymi tylko w początkowym odcinku genu dystrofiny;
- 6) wywołaną mutacjami dynamicznymi.

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 72. Mutacje wywołujące rdzeniowy zanik mięśni dziedziczą się w sposób:

- A. recesywny sprzężony z chromosomem X.
- B. recesywny autosomalny.
- C. dominujący autosomalny.
- D. dominujący sprzężony z płcią.
- E. zgodny z dziedziczeniem genomu mitochondrialnego.

Nr 73. Po poradę genetyczną zgłosiła się pacjentka ze zdrową 18-letnią córką i 12-letnim synem, u którego zaobserwowano: powiększone mięśnie łydek, podwyższony poziom CPK (około 3500 jednostek) i kłopoty z chodzeniem po schodach. Pacjentka ma 30-letniego brata, który obecnie porusza się na wózku inwalidzkim. W badaniu molekularnym u syna pacjentki i brata pacjentki wykryto duplikację eksonów 45-47 genu *DMD* z zachowaniem ramki odczytu. Na tej podstawie można stwierdzić:

- 1) pacjentka może być nosicielką mutacji wywołującej BMD;
- 2) pacjentka jest nosicielką mutacji wywołującej BMD;
- 3) syn pacjentki jest dotknięty BMD;
- 4) córka pacjentki jest nosicielką BMD;
- 5) w celu ustalenia nosicielstwa BMD córki należy zbadać DNA jej ojca;
- 6) wynik badania molekularnego wskazuje na dystrofię mięśniową obřeczowo-kończynową (LGMD).

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 74. Potwierdzeniem klinicznego rozpoznania rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) jest wykrycie homodelecji:

- A. eksonu 7 genu *SMN1*.
- B. eksonu 7 genu *SMN2*.
- C. genu *NAIP*.
- D. eksonów 7 i 8 genu *SMN2*.
- E. genów *SMN1* i *SMN2*.

Nr 75. W badaniu prenatalnym w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni, wykonanym techniką MLPA, w DNA wyizolowanym z trofoblastu wykryto po jednej kopii eksonów 7 i 8 genu *SMN1* i po jednej kopii eksonów 7 i 8 genu *SMN2*. Oznacza to, że płód będzie:

- A. dotknięty ostrą postacią choroby – SMA I.
- B. dotknięty łagodną postacią choroby – SMA III.
- C. zdrowym nosicielem mutacji odpowiedzialnej za SMA.
- D. zdrowym nie nosicielem mutacji.
- E. zdrowym nie nosicielem mutacji o podwyższonym ryzyku posiadania chorego potomstwa.

Nr 76. Jaki jest prawidłowy zapis, zgodny z obowiązującymi zasadami ISCN 2009, kariotypu dziecka płci męskiej z trisomią 21 (zespołem Downa) powstałą w wyniku translokacji robertsonowskiej t(14;21)?

- A. 46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21.
- B. 47,XY,der(14;21)(q10;q10),+21.
- C. 46,XY,+21,der(14;21)(q10;q10).
- D. 47,XY,rob(14;21)(q10;q10).
- E. 45,XY,rob(14;21)(q10;q10),+21.

Nr 77. Jaki wynik oceny kariotypu w komórkach płynu owodniowego analizowanych metodą *in situ* upoważnia do stwierdzenia kariotypu mozaikowego u płodu?

- A. stwierdzenie trzech komórek z tą samą aberracją chromosomową w jednej kolonii.
- B. stwierdzenie jednej nieprawidłowej komórki w jednym naczyniu w jednej kolonii.
- C. stwierdzenie nieprawidłowych komórek z tą samą aberracją w kilku koloniach pochodzących z dwóch naczyń hodowlanych.
- D. stwierdzenie dwóch nieprawidłowych komórek, każdej z inną aberracją, w dwóch koloniach pochodzących z dwóch naczyń hodowlanych.
- E. stwierdzenie, że wszystkie komórki jednej kolonii mają taką samą aberrację chromosomową a komórki pozostałych kolonii są prawidłowe.

Nr 78. U dziewczynki z podejrzeniem zespołu Turnera stwierdzono kariotyp 45,X[30]/46,X,+mar[13]. Który z podanych algorytmów diagnostycznych powinien być zastosowany jako pierwszy i obowiązkowy w laboratorium dysponującym metodami cytogenetyki klasycznej i metodą FISH?

- A. nie ma potrzeby dalszych badań ponieważ obecność monosomii chromosomu X potwierdza podejrzenie kliniczne zespołu Turnera.
- B. należy wykonać badania metodą FISH z sondami specyficznymi dla chromosomów X i Y.
- C. należy zweryfikować wynik badania analizując większą liczbę komórek metafazowych.
- D. należy wykluczyć metodą FISH obecność najczęstszego chromosomu markerowego pochodzącego z chromosomu 15.
- E. należy zastosować FISH w celu identyfikacji chromosomów markerowych o znanych skutkach klinicznych: i(12p), inv dup(15), i(18p), inv dup(22).

Nr 79. Która z wymienionych poniżej interpretacji cytogenetycznych kariotypu rec(5)dup(5)(q35.3)inv(5)(p15.33q35.3)mat jest pełna i prawidłowa?

- A. nieprawidłowy, niezrównoważony kariotyp z duplikacją chromosomu 5 w regionie 5q35.3 i inwersją tego chromosomu stwierdzoną u matki.
- B. nieprawidłowy kariotyp ze zrekombinowanym chromosomem 5 z inwersją paracentryczną pomiędzy punktami złamań w p15.33 i q35.3 tego chromosomu.
- C. nieprawidłowy, niezrównoważony kariotyp z duplikacją chromosomu 5 w regionie q35.3 powstałą w wyniku rekombinacji w obrębie inwersji paracentrycznej tego chromosomu pochodzenia matczyne.
- D. nieprawidłowy, niezrównoważony kariotyp z duplikacją chromosomu 5 w regionie q35.3 do ter pochodzącą z matczynej inwersji pericentrycznej.
- E. nieprawidłowy, niezrównoważony kariotyp ze zrekombinowanym chromosomem 5 pary. Chromosom ten ma duplikację w regionie 5qter do 5q35.3 i delecję regionu 5pter do p15.33 powstałą w wyniku rekombinacji w obrębie matczynej inwersji pericentrycznej chromosomu 5 z punktami złamań w p15.33q35.3.

Nr 80. W jakim celu stosowana jest zazwyczaj metoda uzyskiwania replikacyjnych prążków R w analizie nieprawidłowego kariotypu?

- A. do charakterystyki aberracji liczbowych autosomów.
- B. do analizy regionów organizatorów jąderka chromosomów akrocentrycznych.
- C. do analizy aberracji chromosomu Y.
- D. do identyfikacji aktywnego i nieaktywnego chromosomu X, zwłaszcza w przypadkach translokacji X;Autosom.
- E. do ustalania obecności polimorficznych regionów heterochromatynowych.

Nr 81. W jakim celu jest zazwyczaj stosowana metoda zróżnicowanego barwienia chromatyd siostrzanych chromosomów w diagnostyce cytogenetycznej chorób genetycznych?

- A. do wykrywania niezrównoważenia chromosomowego powstałego w wyniku aberracji chromatydowych.
- B. do oceny częstości SCE (wymian chromatyd siostrzanych ang. *sister chromatide exchange*) w zespole Blooma.
- C. do analizy częstości złamań i wymian chromatydowych w anemii Fanconiego.
- D. do oceny częstości spontanicznych aberracji chromatydowych w ataksji teleangiektazii.
- E. do badania niestabilności chromosomowej w przypadku zwiększonej wrażliwości na związki alkilujące.

Nr 82. W którym z wymienionych badań nie jest stosowana klasyczna metoda fluorescencyjnej hybrydyzacji *in situ* (FISH)?

- A. w analizie i charakterystyce stwierdzonych translokacji chromosomów.
- B. w kariotypowaniu molekularnym.
- C. w diagnostyce określonych zespołów mikrodelecji.
- D. w diagnostyce najczęstszych aneuploidii.
- E. w identyfikacji specyficznych *loci* chromosomowych.

Nr 83. Do laboratorium przysłano próbkę krwi określoną jako krew pępowinowa na pilne badanie kariotypu. Skierowanie zawierało dane ciężarnej i informacje o nieprawidłowym wyniku badania USG u płodu. W ocenie kariotypu limfocytów uzyskanych z hodowli tej próbki krwi stwierdzono kariotyp 46,XX. Który z podanych opisów wyniku tego badania jest właściwy i odpowiada standardowi badań cytogenetycznych i opisu ich wyników?

- A. stwierdzono prawidłowy kariotyp żeński. Konieczna konsultacja w poradni genetycznej i rozważenie konieczności dalszych badań genetycznych.
- B. stwierdzono prawidłowy kariotyp żeński, co wyklucza aberrację chromosomową jako przyczynę stwierdzanej u płodu patologii. Wskazana konsultacja w poradni genetycznej.
- C. stwierdzono prawidłowy kariotyp żeński. Brak informacji o teście potwierdzającym płodowe pochodzenie próbki krwi oraz stwierdzenie kariotypu żeńskiego sprawiają, że nie ma pewności, czy oceniono kariotyp matki czy płodu. Konieczna jest konsultacja genetyczna i rozważenie konieczności dalszych badań.
- D. stwierdzono prawidłowy kariotyp żeński. Konieczne jest wykonanie dalszych badań genetycznych dla ustalenia przyczyny stwierdzanej u płodu patologii.
- E. stwierdzono kariotyp żeński, w którym nie wykazano obecności aberracji chromosomowej. Konieczna jest konsultacja genetyczna oraz weryfikacja kariotypu w innej tkance.

Nr 84. Jaki jest minimalny standard dotyczący rozdzielczości prążkowej chromosomów w konwencjonalnym badaniu kariotypu z limfocytów krwi obwodowej?

- A. 550 prążków w haploidalnym zestawie chromosomów.
- B. 750 prążków w haploidalnym zestawie chromosomów.
- C. każda uzyskana w badaniu rozdzielczość prążkowa chromosomów jest odpowiednia do oceny kariotypu.
- D. wymagana rozdzielczość prążkowa chromosomów zależy od wskazania do oceny kariotypu.
- E. 400 prążków w haploidalnym zestawie chromosomów.

Nr 85. U dziecka stwierdzono częściową delecję i częściową duplikację tego samego chromosomu. Jaka aberracja rodzicielska predysponuje do powstania takiej nieprawidłowości?

- A. zrównoważona translokacja robertsonowska.
- B. izochromosom.
- C. zrównoważona translokacja wzajemna.
- D. inwersja pericentryczna.
- E. inwersja paracentryczna.

Nr 86. Analiza aminokwasów i acylokarnityn w suchej kropli krwi na bibule metodą tandemowej spektroskopii mas (TMS, MS/MS) ma powszechne zastosowanie w diagnostyce uwarunkowanych genetycznie chorób metabolicznych. Jednorazowe wykonanie tego badania pozwala na ustalenie rozpoznania następującej liczby jednostek chorobowych:

- A. 5.
- B. 10.
- C. 15.
- D. >20.
- E. powyższe stwierdzenie jest fałszywe.

Nr 87. Analiza profilu kwasów organicznych metodą chromatografii gazowej sprzężonej ze spektroskopią mas (GC-MS) pozwala na wykrycie kilkunastu uwarunkowanych genetycznie wad metabolizmu na podstawie specyficznych i swoistych odchyłeń w badaniu wykonanym w jednorazowej porcji moczu. Które z wymienionych poniżej defektów można ostatecznie rozpoznać tą metodą?

- 1) acyduria izowalerianowa (IVA);
- 2) acyduria mleczanowa (LA);
- 3) acyduria homogentyzynowa (alkaptonuria);
- 4) acyduria metylomalonowa (MMA);
- 5) deficyt dehydrogenazy średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCAD).

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 88. Populacyjne badania przesiewowe noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu noworodków w Polsce w 2012 roku nie obejmowały:

- 1) fenyloketonurii;
- 2) galaktozemii;
- 3) niedoczynności tarczycy;
- 4) mukowiscydozy;
- 5) wrodzonego przerostu nadnerczy.

Prawidłowa odpowiedź to:

- A. żadna z wymienionych.
- B. 2,5.
- C. 2,4,5.
- D. tylko 2.
- E. tylko 5.

Nr 89. Analiza aminokwasów i acylokarnityn w suchej kropli krwi na bibule metodą tandemowej spektroskopii mas (TMS, MS/MS) jest metodą diagnostyczną powszechnie stosowaną w nowo powstającej podspecjalności „pediatria metaboliczna”. Analiza jest już wykorzystywana w codziennej praktyce lub może znaleźć zastosowanie w:

- 1) populacyjnych badaniach przesiewowych;
- 2) diagnostyce wczesnoobjawowej (tzw. skrining selektywny) i różnicowej;
- 3) badaniach noworodków z rodziny ryzyka genetycznego;
- 4) diagnostyce prenatalnej i preimplantacyjnej;
- 5) diagnostyce pośmiertnej.

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 90. Podstawą diagnostyki chorób lizosomalnych jest oznaczanie aktywności odpowiednich enzymów w składnikach morfotycznych krwi, fibroblastach i w surowicy. Do chorób metabolicznych rozpoznawanych tą drogą należą między innymi:

- 1) choroba Gauchera;
- 2) gangliozydoza GM1;
- 3) choroba Niemann-Picka;
- 4) choroba Tay-Sachsa;
- 5) choroba Pompe'go.

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 91. Według aktualnych szacunków częstość występowania chorób mitochondrialnych u dzieci jest zbliżona do:

- | | |
|----------------------------------|-------------------------------|
| A. 1 : < 500 000 urodzeń. | D. 1 : 10 000 urodzeń. |
| B. 1 : 100 000 urodzeń. | E. 1 : 1 000 urodzeń. |
| C. 1 : 50 000 urodzeń. | |

Nr 92. Który z wymienionych objawów choroby mitochondrialnej uzasadnia bezpośrednią analizę DNA (bez poprzedzającej biopsji mięśnia) - ukierunkowaną na wykrycie mutacji w określonym genie odpowiedzialnym za wystąpienie choroby?

- 1) kardiomiopatia u pacjenta płci męskiej z neutropenią i acydemią 3-metyloglutakonową;
- 2) zespół Leigha z acydemią mleczanową w pierwszym roku życia u polskiego niemowlęcia;
- 3) pełnoobjawowy zespół Kern-Sayre'a (blok przedsionkowo-komorowy, cukrzyca/niedoczynność przytarczyc, zwyrodnienie barwnikowe siatkówki u pacjenta z kwasicą mleczanową).

Prawidłowa odpowiedź to:

A. tylko 1. **B.** tylko 2. **C.** tylko 3. **D.** wszystkie wymienione. **E.** żadna z wymienionych.

Nr 93. Które z wymienionych źródeł materiału biologicznego jest przydatne w diagnostyce mitochondrialnej?

- 1) wycinki tkanek (w zamrożeniu) pobrane w czasie biopsji, sekcji lub eksplanty;
- 2) preparaty histologiczne z biopsji mięśnia;
- 3) hodowla fibroblastów;
- 4) surowica, osocze, mocz;
- 5) bioptat mięśnia zabezpieczony w formalinie.

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 94. Geny znajdujące się w mtDNA dziedziczą się:

- A. w sposób sprzężony z płcią. D. niezgodnie z prawami Mendla.
B. tak jak geny autosomalne. E. żadna z powyższych odpowiedzi nie jest
C. niezależnie. prawdziwa.

Nr 95. Geny dziedziczą się w sposób sprzężony ze sobą:

- A. jeżeli znajdują się na różnych chromosomach.
B. tylko wtedy, gdy znajdują się na chromosomach płci.
C. jeżeli znajdują się blisko siebie na tym samym chromosomie.
D. sprzężenie dotyczy tylko dwóch alleli tego samego genu.
E. żadna z powyższych odpowiedzi nie jest prawdziwa.

Nr 96 W zakresie zainteresowań proteomiki znajduje się:

- 1) skład wszystkich białek w komórce;
- 2) skład wszystkich izoform i zmodyfikowanych postaci białek;
- 3) interakcje między białkami;
- 4) identyfikacja SNP w strukturze miRNA;
- 5) opis struktury białek;
- 6) produkty metabolizmu białek;
- 7) powstanie banku przeciwciał dla wszystkich poznawanych białek.

Prawidłowa odpowiedź to:

- A. wszystkie wymienione. B. 1,2,3,5,7. C. 2,6. D. tylko 6. E. 1,3,5.

Nr 97. Podczas nieinwazyjnych badań prenatalnych w I trymestrze ciąży stwierdzono u płodu zwiększoną przezierność karkową (NT), podwyższenie poziomu wolnej podjednostki beta gonadotropiny łożyskowej (fβhCG) oraz obniżony poziom osoczowego białka typu A związanego z ciążą (PAPP-A). Może to przemawiać za wystąpieniem u płodu:

- A. trisomii 13 warunkującej wystąpienie cech klinicznych zespołu Patau.
B. trisomii 18 (zespół) Edwardsa.
C. trisomii 21.
D. triploidii pochodzenia matczynego.
E. kariotypu 47,XXY.

Nr 98. W innym przypadku nieinwazyjne badania prenatalne w I trymestrze ciąży poza wykazaniem u płodu zwiększonej przezierności karkowej (NT), pozwoliły na wykazanie nie tylko obniżonego poziomu osoczowego białka typu A związanego z ciążą (PAPP-A) lecz również obniżenie poziomu wolnej podjednostki beta gonadotropiny łożyskowej (fβhCG). Może to przemawiać za wystąpieniem u płodu:

- A. trisomii 13 warunkującej wystąpienie cech klinicznych zespołu Patau.
B. trisomii 18 (zespół) Edwardsa.
C. triploidii pochodzenia matczynego.
D. monosomii 45, X.
E. prawdziwe są odpowiedzi A,B,C.

Nr 99. U 20-letniej niskorosłej pacjentki z zaburzeniami miesiączkowania podejrzewano aberrację strukturalną jednego z jej dwóch chromosomów X. Po zastosowaniu techniki CBG w obserwowanym chromosomie stwierdzono obecność jednego centromeru, ale dodatkowo na szczycie ramion krótkich (Xp) uwidocznił się duży blok heterochromatynowy. Podejrzewano, że jest to efekt translokacji nieznanej wielkości fragmentu chromosomu Y na chromosom X. Który z poniższych kroków diagnostycznych wydaje się najważniejszy w kolejnym etapie badań?

- A. przeprowadzenie FISH z sondą specyficzną dla genu SRY.
- B. przeprowadzenie FISH z sondą centromerową dla chromosomu Y.
- C. wykonanie analizy mapy delecyjnej chromosomu Y z uwzględnieniem par starterów specyficznych dla poszczególnych interwałów molekularnych w obrębie chromosomu Y.
- D. zastosowanie mikromacierzy celem ustalenia punktów złamań w chromosomach X i Y.
- E. wykorzystanie w ramach FISH sondy „malującej” dla euchromatyny chromosomu Y.

Nr 100. Zakładając, że pacjentka opisana w poprzednim pytaniu może być płodna, jeden z podanych niżej przykładów może być skutkiem stwierdzonej u niej translokacji chromosomowej. Wskaż, który:

- A. każda z córek, podobnie jak matka będzie nosicielką rozpoznanej translokacji, z objawami klinicznymi o podobnej ekspresji jak u matki.
- B. każda z córek będzie miała prawidłowy kariotyp żeński 46,XX dzięki posiadaniu przez matkę drugiego, prawidłowego chromosomu X.
- C. każdy z synów musi być zdrowy ze względu na uzyskanie od ojca prawidłowego chromosomu Y.
- D. u każdego syna pacjentki wystąpi azoospermia.
- E. co drugi syn pacjentki będzie wykazywał objawy nullisomii w zakresie genów zlokalizowanych w dystalnym fragmencie ramion krótkich chromosomu X.

Nr 101. U drugiego dziecka zdrowych, niespokrewnionych rodziców zlecono badanie cytogenetyczne z powodu cech fenotypowych zespołu Downa i rozpoznano kariotyp 46,XX,der(21;21)(q10;q10),+21. Starsze dziecko jest w wieku szkolnym i rozwija się prawidłowo. W związku z tym należy:

- A. zbadać kariotyp matki.
- B. zbadać kariotyp ojca.
- C. zbadać kariotyp obojga rodziców.
- D. wykluczyć nosicielstwo fuzji centrycznej z udziałem chromosomów 21 u starszego dziecka.
- E. odstąpić od dalszych badań cytogenetycznych u członków tej rodziny, gdyż aberracja stwierdzona u drugiego dziecka jest rearanżacją powstałą *de novo*.

Nr 102. W ostrej białaczce szpikowej (AML) korzystne rokowniczo są następujące rearanżacje chromosomowe:

- 1) t(8;21); 2) t(15;17); 3) inv(16); 4) t(9;22); 5) t(6;9); 6) -5/5q-

Prawidłowa odpowiedź to:

- A. wszystkie wymienione.
- B. 1,2,3.
- C. 4,5.
- E. 1,4.
- E. nie ma związku między rokowaniem przebiegu AML, a typem stwierdzonej rearanżacji chromosomowej.

Nr 103. U 16-letniej pacjentki z cechami całkowitej dysgenezy gonad (46,XY CGD; pierwotny brak miesiączki, brak rozwoju trzeciorzędowych cech płciowych, hipogonadyzm hipergonadotropowy) rozpoznano kariotyp 46,XY. Najwłaściwszym, kolejnym krokiem diagnostycznym powinno być:

- A. badanie kariotypu ojca pacjentki dla celów porównawczych.
- B. przeprowadzenie analizy mapy delecyjnej chromosomu Y.
- C. sekwencjonowanie DNA pacjentki pod kątem mutacji w obrębie ramki odczytu genu SRY.
- D. zastosowanie FISH z sondą specyficzną dla genu SRY.
- E. potwierdzenie rozpoznania cytogenetycznego w fibroblastach skóry.

Nr 104. Przyczynami zespołu Angelmana, określającymi algorytm postępowania diagnostycznego mogą być:

- 1) ojcowska delecja regionu 15q11-13;
- 2) matczyzna disomia (UPD);
- 3) ojcowska disomia (UPD);
- 4) mutacja imprintingowa matczyzna (mikrodelecja w centrum piętnowania);
- 5) mutacje genu *UBE3A*.

Prawidłowa odpowiedź to:

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

Nr 105. Poniżej przedstawiono wyniki badań cytogenetycznych pięciu nowotworów wykonanych metodą klasyczną. W którym przypadku **nie jest** uzasadnione wykonanie dodatkowych badań metodą CGH?

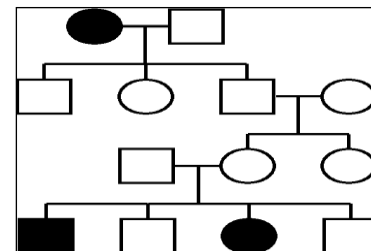
- A. 46,X,t(X;18)(p11;q11). D. 46,XX,dup(1)(q22q25).
- B. 46,XX,del(5)(q13). E. 47,XX,+r.
- C. 46,XY,der(8)t(8;12)(q11;q15).

Nr 106. Nowotworem związanym z mutacją genu supresorowego *RB1* jest:

- A. siatkówczak złośliwy.
- B. rak piersi i jajnika.
- C. nerwiakowłókniak.
- D. rak jelita grubego.
- E. guz Wilmsa.

Nr 107. Rodowód poniżej przedstawia rodzinę, której członkowie chorują na chorobę dziedziczną w sposób:

- A. autosomalny dominujący.
- B. autosomalny recesywny.
- C. recesywny sprzężony z płcią.
- D. dominujący sprzężony z płcią.
- E. mitochondrialny.



Nr 108. Chorzy członkowie rodziny, której rodowód przedstawiono w poprzednim zadaniu, mogą chorować na:

- A. rodzinną hipercholesterolemię.
- B. torbielowatość nerek u dorosłych.
- C. dystrofię mięśniową Duchenn.
- D. hemofilię A.
- E. mukowiscydozę.

Nr 109. Wybierz zdanie **falszywe** dotyczące translokacji robertsonowskiej:

- A. zawsze biorą w niej udział chromosomy akrocentryczne.
- B. krótkie ramiona chromosomów uczestniczących w translokacji, zazwyczaj ulegają utracie.
- C. mężczyzna, u którego stwierdzono kariotyp: 45,XY,der(14;21)(q10;q10) jest zdrowym nosicielem translokacji.
- D. wszystkie dzieci wyżej wymienionego mężczyzny będą zdrowe.
- E. dziewczynka, u której stwierdzono kariotyp: 46,XX,der(14;21)(q10;q10),+21 ma fenotyp zespołu Downa.

Nr 110. W kolejnych etapach kończenia hodowli amniocytów dodaje się:

- A. utrwalacz, kolchicynę, hipotonik.
- B. utrwalacz, hipotonik, kolchicynę.
- C. kolchicynę, utrwalacz, hipotonik.
- D. hipotonik, kolchicynę, utrwalacz.
- E. kolchicynę, hipotonik, utrwalacz.

Nr 111. W celu określenia polimorfizmu (wariantów morfologicznych) chromosomów akrocentrycznych należy zastosować barwienie techniką AgNOR ponieważ wybarwia:

- A. telomery chromosomów.
- B. heterochromatynę chromosomów.
- C. rejony jąderkotwórcze.
- D. centromery.
- E. euchromatynę chromosomów.

Nr 112. Używając techniki cytogenetyki klasycznej (technika GTW) możemy wykryć:

- A. trisomię, tranzycję, inwersję paracentryczną.
- B. inwersję paracentryczną, translokację niezrównoważoną, trisomię.
- C. transwersję, izochromosom, translokację zrównoważoną.
- D. monosomię, chromosom pierścieniowy, transwersję.
- E. translokację robertsonowską, transwersję, chromosom pierścieniowy.

Nr 113. U niemowlęcia stwierdzono cechy dysmorfii pod postacią szerokiego i wysokiego czoła, skąpego owłosienia skroni i czoła, rzadkich brwi i rzęs; rozpoznano też wadę serca, wadę odbytu oraz przepuklinę przeponową; podejrzewano zespół Pallister-Killian; zlecono badanie kariotypu; podczas oceny cytogenetycznej limfocytów krwi obwodowej w 1 na 25 analizowanych metafaz stwierdzono chromosom markerowy. Jakie powinno być najważniejsze, dalsze postępowanie?

- A.** mimo stwierdzenia w dotychczasowej analizie jednej tylko komórki z chromosomem markerowym należy wykorzystać sondę malującą dla chromosomu 12 dla potwierdzenia, że takie jest pochodzenie chromosomu markerowego w związku z sugestią rozpoznania klinicznego.
- B.** należy zwiększyć liczbę analizowanych komórek do 100 celem oceny rzeczywistej częstości występowania linii komórkowej z chromosomem markerowym w limfocytach krwi obwodowej.
- C.** zaproponować biopsję skóry, aby ocenić kariotyp fibroblastów, co pozwala w przypadku zespołu Pallister-Killian na potwierdzenie trisomii lub tetrasomii 12p w układzie mozaikowym lub niemozaikowym w 50-100% komórek.
- D.** odstąpić od dalszego postępowania diagnostycznego ze względu na bardzo małą procentowo liczbę komórek, w których występuje chromosom markerowy, z wątpliwością czy mogą od niego zależeć cechy fenotypowe dziecka.
- E.** wykorzystać macierz CGH dla ustalenia rozpoznania cytogenetycznego.

Nr 114. Ze związku zdrowych klinicznie kobiety i mężczyzny urodziło się dwóch synów i córka. Jeden z synów i córka chorują na rzadką chorobę monogenową. Jaki jest typ dziedziczenia się tej choroby?

- A.** mitochondrialny.
- B.** dominujący autosomalny.
- C.** autosomalny dominujący lub recesywny.
- D.** sprzężony z płcią.
- E.** recesywny autosomalny.

Nr 115. Występowanie objawów klinicznych pewnej choroby genetycznej zależy od liczby identycznych kopii określonego genu w genomie pacjenta. Która z wymienionych analiz będzie najbardziej przydatna do określania różnic w liczbie kopii tego genu u badanych pacjentów?

- A.** sekwencjonowanie całej sekwencji kodującego genu.
- B.** sekwencjonowanie zarówno eksonów, jak i intronów badanego genu.
- C.** synteza fragmentu genu przy użyciu reakcji PCR w czasie rzeczywistym.
- D.** sekwencjonowanie transkryptu badanego genu.
- E.** elektroforetyczna analiza liczby prążków odpowiadających produktom PCR dla badanego genu.

Nr 116. Hybrydyzacja kwasów nukleinowych jest możliwa dzięki:

- A.** różnicy w ładunku elektrycznym każdej z cząstek DNA.
- B.** komplementarności nici DNA.
- C.** wielkości cząsteczki.
- D.** prawdziwe są odpowiedzi A,C.
- E.** żadna z powyższych odpowiedzi nie jest prawdziwa.

Nr 117. Aby powielić w jednym eksperymencie PCR genom człowieka należy:

- A. pociąć DNA genomowy enzymem restrykcyjnym.
- B. prowadzić syntezę przez 24 godziny.
- C. powielić DNA techniką PCR z mieszaniną sześćo-nukleotydowych starterów o losowej sekwencji nukleotydów.
- D. zastosować kolejno różne typy polimerazy DNA.
- E. powielenie genomu w jednym eksperymencie PCR jest niemożliwe.

Nr 118. Aby zdiagnozować molekularnie jedną z mitochondriopatii należy:

- A. na matrycy wyizolowanego DNA powielić techniką PCR stosowny fragment genu ze specyficzną dla niego parą starterów.
- B. wyizolować mitochondria.
- C. zastosować rozdział fragmentów DNA w elektroforezie pulsacyjnej.
- D. wykonać analizę za pomocą testów enzymatycznych.
- E. żadna z podanych metod nie jest właściwa.

Nr 119. Czy SNP (polimorfizm pojedynczego nukleotydu) można zidentyfikować tnąc DNA enzymem restrykcyjnym?

- A. tylko po procedurze hybrydyzacji techniką Southerna.
- B. tak, jeżeli znajduje się w miejscu sekwencji rozpoznawanej przez ten enzym.
- C. enzymy restrykcyjne nie dają możliwości identyfikacji SNP.
- D. tylko wtedy gdy SNP to zmiana typu *missens*.
- E. tak, ale po transkrypcji do RNA.

Nr 120. Jak powinien wyglądać zgodny z aktualnymi rekomendacjami HGVS zapis genotypu pacjenta, u którego w jednym allelu genu zidentyfikowano mutację p.Ser4X, a w drugim allelu nie stwierdzono żadnej mutacji? Sekwencję fragmentu eksonu 1 przedstawiono na rysunku. Sekwencję ATG pierwszego kodonu podkreślono: SEKWENCJA REFERENCYJNA nr NM_000492.3

```
1 AATTGGAAGCAAATGACATCACAGCAGGTCAGAGAAAAAGGGTTGAGCGGCAGGCACCCA
61 GAGTAGTAGGTCTTTGGCATTAGGAGCTTGAGCCCAGACGGCCCTAGCAGGGACCCCAGC
121 GCCCGAGAGACCAATGCAGAGGTTCGCTCTGGAAAAAGGCCAGCGTTGTCTCCAAACTTTTT
      -M--Q--R--S--P--L--E--K--A--S--V--V--S--K--L--F--
```

SEKWENCJA ALLELU ZAWIERAJACEGO MUTACJĘ U PACJENTA:

```
1 AATTGGAAGCAAATGACATCACAGCAGGTCAGAGAAAAAGGGTTGAGCGGCAGGCACCCA
61 GAGTAGTAGGTCTTTGGCATTAGGAGCTTGAGCCCAGACGGCCCTAGCAGGGACCCCAGC
121 GCCCGAGAGACCAATGCAGAGGTAGCCTCTGGAAAAAGGCCAGCGTTGTCTCCAAACTTTTT
      -M--Q--R--X--
```

- A. c.[11C>A];[11C].
- B. c.[11C>A];[=].
- C. c.[143C>A];[=].

- D. c.[11A>C];[=].
- E. c.[143C>A];[0].

Dziękujemy !