

38. Chłomiak Burkitta:
a) translokacja ramienia długiego chromosomuna chromosom
39. Zespół Downa:
a) 15x częściej białaczka
40. Kiedy możliwa jest depresja (?) cechy na chromosomie X u kobiety?
a) homozygota
b) z. turnera
c) translokacje X → autosom
d) losowa inaktywacja chromosomu X
e) cecha dominująca (krzyżowca hipofosfatemiczna)
41. Zasada addycyjności:
a) jeśli dwa zjawiska wykluczają się wzajemnie, to prawdopodobieństwo wystąpienia jednego lub drugiego jest sumą prawdopodobieństw częściowych
42. Złożona heterozygota:
a) heterozygota dla dwóch różnych mutacji w tym samym locus
43. Odbitka Southerna:
a) z żeluz na nitrocelulozę
44. Przerwanie, sekwencja, zespół:
a) przerwanie- wtórny defekt, prowadzący do fizycznej destrukcji (przerwania) tkanek pod wpływem czynnika zewnętrznego
b) sekwencja- jedna nieprawidłowość rozwojowa wywołuje kaskadę zaburzeń budowy lokalnie lub w miejscach odległych
c) zespół- występowanie u chorego zespołu wad, których zestawienie jest dla tego zespołu charakterystyczne
45. fenomen „wszystko albo nic”:
a) zadziałanie czynnika teratogennego na zarodek do 2 tygodnia powoduje obumarcie lub brak jakiegokolwiek szkody, nie powstają wtedy wady
46. Sekwencja Pierre-Robin:
a) mikrognacja → rozszczep podniebienia
47. Gen SRY:
a) gen determinujący rozwój zarodka w kierunku męskim, zlokalizowany przy regionie pseudoautosomalnym, na krótkim ramieniu chromosomu Y
48. Hipertermia złośliwa:
a) ch, dominująca, cngromosom 19
49. (?) LOCH:
a) utrata heterozygotyczności
50. Rak sutka:
a) geny BRCA1 i BRCA2

22. Największe ryzyko urodzenia dziecka z wadą cewy nerwowej ma matka:
a) z cukrzycą typu I
23. Prawdą w stosunku do wad wrodzonych jest:
a) występują często w zab. chromosomowych
24. Prawdą w stosunku do alkoholowego zespołu płodowego jest:
a) często jest przyczyna upośledzenia umysłowego
25. Disomia jednorodzielska:
a) dziedziczenie jednej pary chromosomów od tego samego rodzica
26. Sekwencje NIE charakteryzują się:
a) występowaniem w jednym obszarze anatomicznym →
27. Najczęstsze aberracje chromosomowe u poronionych płodów to:
a) trisomie 16
28. W zespole Turnera występuje:
a) koarktacja aorty
29. Ryzyka urodzenia dziecka z wadą cewy nerwowej nie zwiększa:
a) wiek matki (dziedziczenie wieloczynnikowe)
30. Test potrójny:
a) α-fetoproteina, gonadotropina kosmówkowa, zkonjugowany estriol
31. Dziecko ma objawy choroby Reckling-Hausena po jednej stronie:
a) jest mozaiką
32. Co należy zrobić celem oceny ryzyka urodzenia dziecka z upośledzeniem umysłowym przez matkę, której brat ma upośledzenie umysłowe?:
a) dokładnie zbadać brata (☺)
33. SNP mogą wpływać na:
a) RFLP (zmieniają miejsce restrykcji)
34. Która z matek ma największe ryzyko nawrotu choroby u drugiego dziecka?
a) matka z mukowiscydozą
35. Co nie utrudnia obliczenia ryzyka urodzenia dziecka z wadą genetyczną?
a) pokrewieństwo rodziców
36. Z. feminizujących jąder
a) ch. recesywna, nieprawidłowy receptor dla androgenów
37. Kiedy widoczne są ciałka Barra? :
a) w interfazie

TESTY Z GENETYKI KLINICZNEJ –2000, 2001

1. W Mukowiscydozie nie występuje:
a) niedrożność smółkowa Δ
b) zespół złego wchłaniania Δ
c) niedrożność przewodów nasennych Δ
d) zespół zagęszczonej żółci Δ
e) odkładanie mukopolisacharydów w gruczołach egzokrynnych
2. Wskazanie medyczne do amniopunkcji nie obejmuje:
a) 22-letnia matka, której poprzednie dziecko ma zespół Downa
b) w USG została wykazana przezierność karku
c) mnogie poronienia w wywiadzie
3. Zapis 6qt/(+) oznacza:
a) dodatkowy materiał na długim ramieniu chromosomu
b) dodatkowy fragment chromosomu 6
4. Która wada ma największą szansę powtórzyć się u drugiego dziecka?
a) stopa końsko-szpotawa
b) wada cewy nerwowej
c) trisomia
d) mukowiscydoza
5. Najczęstsze przyczyny poronień:
a) 50%-nieprawidłowości chromosomowe
b) 45 X, trisomia 16, triploidalność
c) trisomia 13, 18, 21
d) 30-40% Δ
6. Oblicz długość transkryptu mRNA dla 100 aminokwasowego białka, którego gen zawiera oprócz sekwencji kodującej, intron o długości 100 par zasad, 70 par zasad na nietranslacyjnym końcu 5' i 30 par na nietranslacyjnym końcu 3'.
 $3 \times 100 + 100 + 70 + 30 = 500$
7. (?) Obydwójce rodzice mają Achondroplazję. Jakie jest ryzyko, że pierwsze dziecko będzie chore?
75% / 80% przypadków choroby to nowe mutacje dziedziczenie chromosomalne dominujące
8. (?) Jakie jest ryzyko, jeżeli drugie dziecko też jest chore? 75%
9. genotypy
10. Zespół związany z mikrodelecją:
a) z. Angelmana
b) z. Pradera-Williego
c) z. Wilsona
d) WAGR(?)
e) Cri-du-chat (*delecja ale nie mikro*)

11. Połącz z zespoł z odpowiednim kariotypem:
47 XX(XY)
46 XX (XY) del15(p)
45 X
47 XX(XY) 21
a) z. Klinefeltera
b) Cri-du-Chat
c) z. Turnera
d) z. Downa
12. Jakie zaburzenie jest najczęstsze w zespole Downa?
a) niedoczynność tarczycy
b) wady serca
c) upośledzenie umysłowe
13. Jakie choroby matki mogą przyczynić się do wady cewy nerwowej dziecka
a) kw. walprooinowy
b) cukrzyca
c) wiek matki
d) niedobór kwasu foliowego
14. Antycypacje
a) ekspresja trinukleotydów (np. dystrofia mitotyczna)
b) mitochondrialne
c) mikrodelecje
15. Nieprawdą o FISH jest:
a) wykrywa delecje $< 10^5$
b) potrzebny jest specjalny mikroskop
c) używa się go standardowo w cytogenetyce zamaiał prążków
d) nie wymaga hodowli
16. Choroba monogenowa to :
a) z. Pradera-Williego \rightarrow Δ
b) hemofilia A +
c) monofbromatoza
d) mukowiscydoza +
17. Wybierz nieprawidłowe zdanie dotyczące małych wad:
a) kilka małych wad wskazuje, że może im towarzyszyć duża anomalia +
b) bywają składnikami niektórych zespołów +
c) mają duże znaczenie kosmetyczne i medyczne +
d) należą do nich np. wady małżowin usznych, palców itp. +
18. W zespole Usher występują:
a) zab. słuchu, retinitis pigmentosa, zab. równowagi
19. W poronieniach samoistnych zab. chromosomowe występują w **50%**
20. Najczęstszą przyczyną recesywnego niedosłuchu:
a) mutacja 35delG w genie koneksyny 26
21. W zespole Downa stwierdzamy:
a) częściowej niedoczynność tarczycy

GENETYKA!!!

1. SNP - RFLP
2. FISH - nie zastępuje techniki prążkowej
3. Mikrodelecja - nie Cri du Chat
4. Płody poronione - 50% aberracji
5. wiród poronionych - najczęstsza trisomia 16
6. zesp. Ushera - renitis pigmentosa, zab. równowagi
7. dziecko z mukowiscydozą - 25% szans na kolejne takie samo
8. cukrzyca typu I - wady cewy nerwowej
9. nukleotydy - 500, bo: 100 omi (??) = 300 nukleotydów +30+70+100 z końców
10. achondroplazja - 75%
11. mukowiscydoza - nie w gruczołach egzokrynowych aminopolisacharydy
12. przernanie - torbiel mózgu
13. anomalia mała - nie daje poważnych konsekwencji med.
14. najczęstsze wady wrodzone - aberracje chromosomowe
15. piętnowanie genowe - nie ma ekspresji jednego z alleli - dezaktywacja - metylacji
16. upośledzenie umysłowe - postawił diagnozę
17. wskazaniem do amniocentezy nie są 3 poronienia
18. koneksyna 26 - wrodzony niedostuch
19. zesp. poalkoholowy - upośledzenie umysłowe
20. cewa nerwowa
21. wielopalczość - malformacja
22. Turner - koarkcja aorty
23. pierwsze dziecko z Downem - szansa na kolejne z tym zesp. 1%
24. mukowiscydoza - 25%, stopa końska - szpotawa 4%, Down 1%
25. 3 nukleotydy - powikłania - antycypacja
26. rodowód - sprzężony z X
27. I - Z (2?) - nie żyje - rodowód
28. w zesp. Downa - zwiększone ryzyko niedoczyn. tarczycy
29. nie jest monogenowe - z. Prader - Willy
30. 6 q+ - dodatkowy materiał niewiadomego pochodzenia przyłączony o ramienia chrom. 6
31. doposażać kariotypy do zespołów - Prader - Willy, Turner, Klinefelter, Down...
32. Trisomia 21 jest spowodowana nierozdzieleniem w I mejozie
33. dopasowanie - chor. wieloczynnikowa - miażdżyca + rak
34. wiek matki, różyczka, maringuana, rg, cukrzyca - które nie wywołują wad cewy nerwowej
35. Podobno trzeba się dokładnie uczyć wszystkich tabelek ze kryptu. Łącznie z częstotliwością występowania poszczególnych cech iarak. dla danego zespołu, np. częstotliwość występowania szpary owikowej górnośkońcej w zesp. Downa.

Oto pytania z ubiegłych lat w skrócie myślowym

1. 35-letnia kobieta; w wywiadzie wada wrodzona u dziecka; jest w 10-11 tygodniu ciąży; które badania diagnostyczne;
 - a usg co 4 tygodnie
 - b. amniocenteza
 - c. kordocenteza
 - d. biopsja kosmówki
 - e. nic
2. % dzieci z zespołem downa u kobiet p o35rż
3. Cechy zespołu Turnera
4. Dobrać w pary z kariotypem
 - a. turner
 - b. Klinefelter
 - c. cri-du-chat
 - d. Pallister Killian
5. Co jest prawidłowe w zespole Downa:
 - a. wady serca w 60%
 - b. plamki Brushfielda w 90 %
 - c. mozaika - rzadziej upośledzenie umysłowe
 - d. częściej niedoczynność tarczycy
6. Czy zmiana w intronic może być przyczyną zmiany klinicznej
7. Polimorfizm - definicja
8. Niedosluch - koneksyna 26
9. Pary (dziedziczenie): galaktozemia, mukowiscydoza, hemofilia
10. Kiedy chromosom Philadelfia
11. Cechy mukowiscydozy
12. Aniridia + guz Wilmsa - który chromosom (5, 9, 11, 13)
13. dgn neo
 - a. badanie bezpośrednie DNA - można zdiagnozować APC
 - b. badanie pośrednie DNA - można zdiagnozować ryzyko powszechnego raka sutka
 - c. badanie bezpośrednie DNA - można zdiagnozować gen
 - d. wymaga zgody pacjenta
14. Teratogeny (ni cheroina)
15. Predysponują do neo

51. Fenyloketonuria:
a) test Guthrie
52. Onkogen CRET
a) zespół MEN2
53. Zespół Frechor- Volins (?):
a) niedosłuch, coloboma dolnej powieki, hipoplazja zuchwy, mikrootia; mutacja genu TCOF (białko Tracie)
54. Zespół wad:
a) częścię niedosłuch przewodzeniowy
55. Izolowany niedosłuch:
a) najczęściej odbiorczy
56. Heterozygotyczność genetyczna:
a) dwa różne allele w danym locus
57. Kwas foliowy:
a) profilaktyka 0,4 mg/ dobę
b) leczenie 4 mg/ dobę
58. IIK VIIIR
a) sekwencje niekodujące
59. Polimorfizm:
a) w danym locus występują dwa lub więcej allele o częstości >0,01 w populacji
60. Rak jelita grubego:
a) częstszy jest niepolipowaty
61. Trisomia 13 (z. Patana)
a) holoprosencephalia (brak płciów czołowych)
b) wady czaszki
c) rozszczep podniebienia
d) wielopalczałość
e) 50% gine w pierwszych miesiącach
f) zahamowanie wzrostu i rozwoju umysłowego
62. Z. łamliwego chromosomu X (Martina Belle)
a) upośledzenie umysłowe
b) długa twarz, duże uszy
c) makroorchydzizm
d) >230 powtórzeń sekwencji CGG w genie FMR1 → brak transkrypcji
63. Przewiękła białaczka szpikowa: CML
a) chromosom Filadelfia (t(9,22)) aktywacja protoonkogenu abl
C-abl (bcx)
64. ALL:
a) t(14,16)
65. CLL:
a) t(1,11)
66. Biopsja kosmówki:
a) wczesniej wynik kariotypu
b) większa ilość materiału
c) 10-12 tygodni
d) nie można określić stężenia α -fetoproteiny
e) częstość aberacji chromosomowych 2-5x większa niż amniopunkcji
67. Zespół Downa w obrazie USG:
a) przezierność karku (nadmiar skóry)
- dotatkowo DRZEWKA!!!!

- t. Ushera-niedosluch+zab równowagi+retinitis pigm
- ariotyipy z turnera, klinefelta, pradera-willy
- poronienia samoistne-zab chromosomowe w 50 %
- t. Downa -niedocz. tarczycy częściej niż w populacji
- wskazano do amniopunkcji nie są liczne poronienia w wywiadzie
- zwykle urodzenia dziecka z wadą cewy nerw-większe u matki z cukrzycą t
- ak matki nie wpływa
- alkoh. zesp. płodowy -często upośi. umysłowe
- zapis 6q+
- antypycacja charakt dla chorób z ekspansją trójnukleotydów
- na czym polega disomia jednorodzicielska
- z cri du chat-nie jest to mikrodelecja, ani ch. monogenowa-jest to
- romosomowa
- . SNP mogą wpływać na RFLP
- . najcz. aberracja chromosomowa u poronionych płodów-trisomia 16
- w mukowiscydozie nie ma zlogów mukopolisacharydów
- . test potrójny = AFP, HCG, estriol
- . dziecko ma objawy z. Reclingh. po jednej str-jest mozaika
- z. Turnera-koarkt. aorty
- . FISH nie zastępuje techniki prążkowej
- . przerwanie-torbiel mózgu
- wielopalczaść-malformacja
- t. trisomia 21-nierozdzielenie w 1 mejozie
- . wady cewy nerwowej wywołują różyczka, marihuana, rtg, cukrzyca

Hasło dnia
 "GENETYKA JEST NAJWAŻNIEJSZĄ Z NAUK, CZY SIĘ TO KOMUS PODOBA, CZY NIE"(Seksmisja)

- (-:
- przesyłam 2 części pytań:
 - 18. dziedziczenie wielogenowe dotyczy MYELOMENINGOCELE
 - 19. nieprawdliwe stwierdzenie dot. amniocentazy ZE KOM TROFOBLASTU SĄ POBRANE
 - 20. 0.4mg kw. foliowego podajemy
 - a) kobiety w ciąży
 - b) kobiety w ciąży ze zwiększonym ryzykiem wady cewy n. u płodu
 - c) kobietom w wieku rozr.
 - d) brak potrzeby podawania
 - 21. definicja deformacja, malformacja, przerwania, dysplazja
 - 22. Prawdą jest że:
 - e) chromosomy wyst. w kom. dzielący się
 - f) chrom. ludzki jest analogicznie zbud. do bakteryjnego
 - g) chrom. można identyfikować met C TG trypsyna
 - 23. FISH prawda-MOŻNA WYKONAC BEZ HODOWLI
 - 24. nieprawidl. inf. o genach supr.-NIGDY NIE WYSTĘPUJE ZJAWISKO HETEROZYGOTYCZNOŚCI
 - 25. wady wrodzone
 - a) b. często spowodowane przez aberracje chrom.
 - d) SPOWODOWANE SĄ PRZEZ ZABURZENIA JEDNOGENOWE
 - 26. test potrójny nieprzydatny w dgn-DYSPLAZJI KOŃCZYN
 - 27. prawda
 - a) najczęstsza przyczyna poronien w I trimestrze to trisomia 21
 - b) iw ale trisomia 16
 - c) nielada kobicia która urodziła dziecko z z. Downa ma większą (czyli ba chłodzi że dużo większą) szansę na powtórne urodzenie dziecka z tym z.
 - 28. disomia jednorodzicielska
 - a) zawsze daje obj. kliniczne
 - b) wszystkie kom. org. zawierają ojcowską i matczyną disonię
 - c) można wykłużyć by RFLP
 - d) jest to wyst. 2 genów od 1 rodzica
 - 29. mozaicism w kom. płciowych
 - a) nie można go wykryc w DNA otoczków
 - b) -----plenników
 - c) może być związ. z cecłą sprz. z X
 - d) zależy od lupometylacji
 - 30. najczęstsza przyczyna trisomii 21-NIEROZDZIELENIE W MEJ. I U MATKI
 - 31. piętnowanie rodzicielskie
 - 32. siatkówczak sporadyczny i dziedziczny
 - 33. prawda o achondroplazji
 - a) zdrowa siostra chorej kobiety mająca zdrowych rodziców ma 50% szansę na chore potomstwo
 - b) wszystkie dzieci chorych rodz. będą chore
 - c) cecha sprzecz. z X
 - 34. czy spotyka się normalne dzieci z tri 18
 - 35. zesp. Fra X-gca Fmr-1

BIOLOGIA Z GENETYKĄ

Kolokwium poprawkowe
Dla I Wydziału Lekarskiego

.....
imię i nazwisko studenta

.....
nr albumu

INSTRUKCJA

Książeczkę testową i kartę odpowiedzi należy podpisać.
Każde zadanie zawiera 4 warianty odpowiedzi, spośród których należy wybrać tylko jedną.

Dokonany wybór należy zaznaczyć wyłącznie na karcie odpowiedzi: przy odpowiednim numerze pytania, poprzez zamalowanie wewnętrznego pola kwadracika w kolumnie A,B,C, D.
Zaznaczenia w książeczce testowej nie będą uwzględniane

Rok akademicki 2002/2003

47. Ekspresja eukariotycznego genu w komórce bakterii zazwyczaj wymaga:
a) zastosowania odpowiedniego wektora ekspresyjnego i cDNA dawcy.

- b) integracji eukariotycznego genu do genuforu bakterii.
c) wprowadzenia do komórki bakterii fragmentu genomowego DNA dawcy.
d) wprowadzenia do komórki bakterii RNA dawcy.

48. Zamotowanie DNA chips, w odróżnieniu od innych metod analizy kwasów nukleinowych, pozwala na:

- a) równoległą analizę ekspresji wielu genów
b) tylko wykrywanie małych aberracji chromosomowych.
c) powielanie specyficznych obszarów DNA.
d) powielanie specyficznych obszarów RNA.

49. Metody molekularne nie mogą być stosowane dla:

- a) wykrywania mutacji genowych.
b) analizy ekspresji genów.
c) wykrywania pascytów.
d) brak prawidłowej odpowiedzi.

50. Dla wykrywania różnic pomiędzy osobnikami (np. w badaniu plecostwa i analizach kymnialistycznych) wykorzystuje się często znaczną zmienność sekwencji:

- a) mitochondrialnych.
b) kodujących białka.
c) promotorów.
d) nukleosetydowych

1. Cechy dziedziczą się jako sprzężone, jeżeli determinujące je geny znajdują się:

- a) blisko siebie na chromosomie X
- b) na różnych parach autosomów
- c) na chromosomach homologicznych
- d) w mitochondriach

2. Do mutagenów chemicznych należą:

- a) oranż akrydowy, kwas azotawy, wolne rodniki
- b) kwas azotawy, UV, alkohol etylowy
- c) oranż akrydowy, alkohol etylowy, kwas borowy
- d) promienie X, alkohol metylowy, wysoka temperatura

3. Mutacje nonsensowne powodują:

- a) przesunięcie ramki odczytu
- b) zmianę 1 do kilku aminokwasów w łańcuchu
- c) nie mają wpływu na strukturę białka
- d) skrócenie łańcucha polipeptydowego

4. Wskaz fałszywe stwierdzenie:

- a) gen SRY koduje TDF (czynniki determinujące jądra)
- b) gen SRY leży na długim ramieniu chromosomu Y
- c) chromosom Y jest nazywany chromosomem „pustym”
- d) przy braku genu SRY pierwocna gonada rozwija się w jajnik

5. Wskaz zestaw zawierający wyłącznie choroby warunkowane mutacjami dynamicznymi:

- a) zespół Fra X, choroba Huntingtona, dystrofia miotoniczna
- b) zespół Fra X, ataksja mózdkowo-rdzeniowa, galaktozemia
- c) ataksja mózdkowo-rdzeniowa, fenylketonuria, alkaptonuria
- d) choroba Huntingtona, dystrofia mięśniowa Beckera, mukowiscydoza

Wskaz fałszywe zdanie dotyczące dystrofii mięśniowej Duchenne'a:

- a) jest chorobą recesywną sprzężoną z chromosomem X
- b) występuje głównie u chłopców
- c) jest ciężką formą dystrofii i zwykle zgon następuje w drugiej dekadzie życia
- d) synowie dziedziczą chorobę zarówno po matkach nosicielkach, jak i chorych ojcach

7. Dominujący gen powodujący deformację paznokci i gen determinujący grupę krwi A leżą na jednym chromosomie w odległości 20 cM. Kobieta odziedziczyła oba te dominujące geny od ojca, a ich recesywne allele od matki. Jej mąż ma normalne paznokcie i grupę krwi O. Jakże jest prawdopodobieństwo, że ich dziecko będzie miało normalne paznokcie i grupę krwi A.

- a) 0%
- b) 10%
- c) 40%
- d) 50%

8. Wskaz prawdziwe stwierdzenie dotyczące kryteriów dziedziczenia chorób recesywnych sprzężonych z chromosomem X:

- a) częściej chorują mężczyźni niż kobiety
- b) wszyscy synowie chorego mężczyzny są chorzy
- c) wszystkie córki chorego mężczyzny są chore
- d) chorobę recesywną sprzężoną z X warunkują 2 allele recesywne u obu płci

9. Który zapis dotyczy translokacji robertsonowskiej:

- a) 46,X,dic i (Xg) (p11)
- b) 46,X,dup (X) (qter - p21:q21 - q:ter)
- c) 45,XY,-21,-21,+t(21q;21q)
- d) 45,X/46,X,dic i (Xg)

10. Zespół Pradera - Williiego i Angelmana są przykładami:

- a) dziedziczenia mitochondrialnego
- b) epistazy
- c) piętna genomowego
- d) plejotropii

11. Ze względu na wysoką czułość PCR może być wykorzystany w:

- a) badaniach ewolucyjnych
- b) wykrywaniu patogenów
- c) medycynie sądowej
- d) wszystkie odpowiedzi są prawdziwe

12. W badaniach cytogenetycznych FISH jako metoda uzupełniająca jest wykorzystywana do wykrywania:

- a) mutacji punktowych
- b) małych delecji i translokacji
- c) tylko aberracji liczbowych
- d) tylko dużych delecji

13. U mężczyzny stwierdzono krzywica opomą na witaminę D. Na tej podstawie można wnioskować, że cecha ta ujawni się u:

- a) wszystkich jego synów
- b) wszystkich jego córek
- c) połowy córek i połowy synów
- d) nie ujawni się w ogóle.

14. Przyczyną zespołu Downa może być:

- a) tylko regularna trisomia 21 chromosomu
- b) tylko translokacja robertsonowska
- c) translokacja lub trisomia
- d) delecja połączona z duplikacją chromosomu 21

15. Jakie genotypy muszą mieć rodzice, aby u ich dzieci zawsze wystąpił konflikt serologiczny:

- | | | |
|----|--------|--------|
| | Matka | Ojciec |
| a) | ccDDee | CcDdEe |
| b) | CcDdEe | CcDdEe |
| c) | ccdde | CCDdEe |
| d) | CcddEe | ccDDee |

16. Jakiego potomstwa można oczekiwać u osoby, u której stwierdzono kariotyp 45, XX, -14, -21, +t(14q; 21q):

- a) zdrowego lub z zespołem Downa
- b) wyłącznie chorego z zespołem Downa
- c) wyłącznie chorego z zespołem Edwardsa
- d) zawsze wystąpi poronienie

17. Jaki będzie efekt fenotypowy u pacjentki o kariotypie: 46, XX, i(Xp), del(Xq)?

- a) letalny
- b) prawidłowy
- c) zespół Turnera
- d) nie ma możliwości, aby powstał taki kariotyp

18. Przykładem aberracji strukturalnej nieodróżnianej jest:

- a) translokacja robertsonowska
- b) insercja
- c) chromosom dycentryczny
- d) chromosom kolistny

19. Zespołem będącym częstszą przyczyną upośledzeń umysłowych u mężczyzny jest:

- a) zespół Turnera
- b) zespół Angelmana
- c) zespół kruchego chromosomu X (Fra X)
- d) syndrom kociego krzyku

20. Grupa krwi O jest wynikiem:

- a) wyłącznie efektem mutacji w genie kodującym fukozylotransferazę
- b) obecności odpowiedniego genu kodującego charakterystyczną dla tej grupy transferazę
- c) efektem delecji w jednym z dwóch genów kodujących transferazy warunkujących grupy krwi
- d) efektem substytucji w genach kodujących prekursorzy antygenów powierzchniowych.

21. Klasyczne badania cytogenetyczne polegające na analizie prążkowej służą do diagnozowania:

- a) aneuploidii
- b) poliploidii
- c) dużych aberracji strukturalnych
- d) wszystkie odpowiedzi są prawdziwe

22. Chorobami wynikającymi z zaburzeń w przemianach aminokwasów są:

- galaktozemia, choroba Gauchera, choroba Tay - Sachs'a
- hipercholesterolemia rodzinna, galaktozemia, fenylketonuria
- feneloketonuria, mukowiscydoza, alkaptonuria
- albinizm, alkaptonuria, fenylketonuria

23. Matka i ojciec mają grupę krwi O, ich dziecko zaś ma grupę krwi A. Określ genotyp rodziców dziecka.

- Hh ii hh ii
- hh I^ai HH ii
- HH ii hh I^aI^a
- hh I^aI^a hh I^ai

- taki jak w punkcie A i B
- taki jak w punktach B i C
- taki jak w punktach C i D
- taki jak w punktach A i D

24. Zaznacz fałszywe zdanie opisujące osoby z zespołem niewrażliwości na androgeny (jader feminizujących):

- gonadami są jądra
- mają kariotyp 46, XY
- mogą mieć dzieci
- fenotypowo są kobietami

25. U szereguj w porządku malejącym pod względem częstości na 1000 urodzeń choroby monogenowe człowieka:

- hipercholesterolemia rodzinna, 2. zespół Fra X u chłopców, 3. dystrofia mięśniowa Duchenne'a, 4. galaktozemia
- 4, 3, 2, 1
 - 1, 2, 3, 4
 - 2, 3, 4, 1
 - 1, 4, 3, 2

- Wskaz fałszywe stwierdzenie dotyczące inaktywacji chromosomu X:
 - dokonyje się podczas rozwoju embrionalnego
 - zachodzi w każdej komórce somatycznej i generatywnej kobiety
 - nieaktywny chromosom ujawnia się w postaci ciała Barra
 - ma charakter losowy

27. Mukowiscydoza występuje z częstością 1/2500. Jaka część populacji stanowią nosiciele genu mukowiscydozy?

- 1/1000
- 2/2500
- 1/250
- 1/25

28. Dopasuj sposób dziedziczenia się chorób:

- achondroplazja 1. dziedziczenie wieloczynnikowe
- galaktozemia 2. dziedziczenie recesywne sprzężone z płcią
- schizofrenia 3. dziedziczenie autosomalne recesywne
- hemofilia typu A 4. dziedziczenie autosomalne dominujące

- I-2, II-3, III-1, IV-4
- I-1, II-3, III-4, IV-1
- I-4, II-1, III-2, IV-3
- I-4, II-3, III-1, IV-2

29. Wskaz fałszywe stwierdzenie dotyczące genu H u człowieka

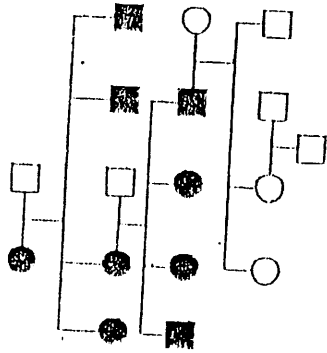
- koduje enzym fukozylotransferazę
- w wyniku jego ekspresji powstaje substancja prekursorowa H
- jest sprzężony z genami locus ABO
- nie występuje u osób z fenotypem Bombaj

30. Obojnactwo rzekomo żeńskie może być spowodowane:

- wrodzonym defektem testosteronu
- niewrażliwością komórek docelowych na androgeny
- chimeryzmem (kariotyp 46, XX/46, XY)
- wrodzonym przerostem nadnerczy

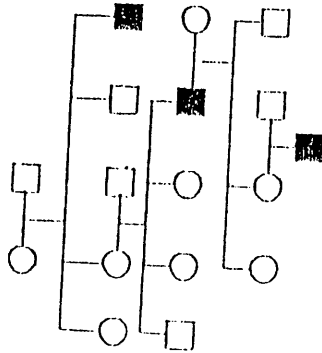
31. Określ typ dziedziczenia:

- a) mitochondrialne
- b) autosomalne recesywne
- c) autosomalne, dominujące
- d) sprzężone z X, recesywne



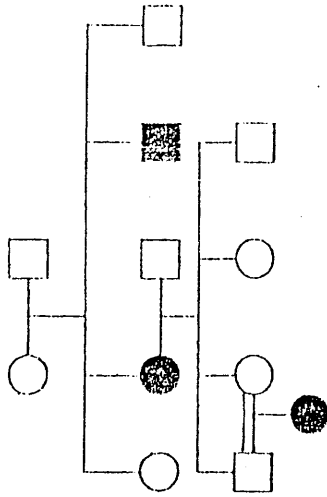
32. Określ typ dziedziczenia:

- a) mitochondrialne
- b) autosomalne recesywne
- c) autosomalne, dominujące
- d) sprzężone z X, recesywne



33. Określ typ dziedziczenia:

- a) mitochondrialne
- b) autosomalne recesywne
- c) autosomalne, dominujące
- d) sprzężone z X, dominujące



34. Wskaż fałszywe stwierdzenie dotyczące disomii jednorodzielskiej

- a) najczęstszym mechanizmem powstawania jest postzygotyczna utrata dodatkowej kopii chromosomu (naprawa stanu trisomicznego)
- b) jej skutkiem może być ujawnienie się choroby recesywnej
- c) może być przyczyną powstawania zespołu Angelmana w przypadku matczynej disomii chromosomu 15
- d) jest przykładem aberracji niezrównoważonej

35. Która z wymienionych cech nie jest charakterystyczna dla populacji będącej w stanie równowagi:

- a) duża liczebność
- b) dryf genetyczny
- c) brak selekcji
- d) brak mutacji

36. Zmienność sekwencji repetytywnych występujących w genomie człowieka wykrywa się techniką:

- a) DNA odcisku palca (ang. DNA fingerprint)
- b) Northern
- c) SSCP
- d) prawidłowe odpowiedzi w pkt. B i C

37. W diagnostyce chorób genetycznych największe znaczenie ma badanie:

- a) dziedziczenia zmienności sekwencji nie kodujących metodą Northern
- b) dziedziczenia zmienności sekwencji nie kodujących metodą FISH
- c) dziedziczenia zmienności sekwencji kodujących metodą wyłużania startera (primer extension)
- d) dziedziczenia zmienności sekwencji nie kodujących metodą RFLP

38. Zjawisko ancytacji, którego podłożem molekularnym jest niestabilność sekwencji mikrosatelitarnych opisano w dziedziczeniu następujących chorób:

- a) dystrofię miotoniczną, jaskrze dziedzicznej, feneloketonurii
- b) dystrofię miotoniczną, chorobę Huntingtona, chorobę Parkinsona i Alzheimerza
- c) chorobę Huntingtona, mukowiscydozę, hemofilii A,
- d) chorobę Charcota - Marie, Huntingtona, dystrofię mięśniowej Duchenne'a

39. Zmniejszona penetracja odnosi się głównie do:

- a) stopnia ekspresji cech fenotypowych charakterystycznych dla danego zespołu chorobowego
- b) ekspresji genów zależnie od pochodzenia rodzicielskiego
- c) ekspresji cech fenotypowych zależnie od płci
- d) ekspresji genu SRY

40. Techniki amplifikacji kwasów nukleinowych są:

- a) PCR i Southern
- b) Southern i Northern
- c) PCR i RT-PCR
- d) RT-PCR i Northern

41. Zmiany w ekspresji mutacji genetycznej można wykrywać metodą

- a) Northern i stosując DNA chips
- b) SSCP i Northern
- c) Northern i AFLP
- d) stosując DNA chips i FISH

42. Techniki wykorzystującymi hybrydyzację kwasów nukleinowych są:

- a) AFLP i HPLC
- b) SSCP i RFLP
- c) FISH i FACS
- d) HPLC i Northern

43. Wyznakowane fluorescencyjnie sondy molekularne stosowane są w

- a) PCR
- b) FISH
- c) AFLP
- d) SSCP

44. Sondę molekularną dla określonego genu można uzyskać stosując:

- a) oligonukleotydy specyficzne dla tego genu i metodą Southern
- b) metodą Northern (sonda dla danego genu), elektroforezę i izolację specyficjnej frakcji DNA z żelu
- c) startery specyficzne dla genu danego i RT-PCR
- d) SSCP, elektroforezę i hybrydyzację

45. Wskaż fałszywe zdanie opisujące achondroplazję:

- a) 2 allele dominujące są układem letalnym
- b) zaburzony jest stosunek długości ruzowia względem kończyn
- c) jest chorobą autosomalną dominującą
- d) osoby z achondroplazją są bezpłodne

46. Mutacje polimorficzne to:

- a) zmiany w sekwencji nukleotydydowej nie powodujące zmian fenotypowych
- b) zmiany w sekwencjach nukleotydydowych wielu genów
- c) zmiany w sekwencji nukleotydydowej występujące u wielu przedstawicieli danego gatunku
- d) nie dziedziczące się zmiany w sekwencji nukleotydydowej różnych komórek somatycznych

ZADANIA

1. W pewnej populacji 9% ludzi ma gr. krwi N. Przyjmując założenia losowe oblicz % MN i N

$$p + q = 1 \quad (p+q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$$

$$NN = 9\% = p^2 \quad ; \quad \sqrt{9\%} = \sqrt{0.09} = 0.3 \quad q = 1 - 0.3 = 0.7$$

$$MN = 2pq = 2 * 0.3 * 0.7 = 0.42 = 42\%$$

$$MM = q^2 = (0.7)^2 = 0.49 = 49\%$$

2. częstość recesywnego allelu do niezdolności zwijania języka oceniono na $q = 0.6$ jaki jest % ludzi zdolnych i niezdolnych do takiego zwijania języka?

częstość $a = 0.6 = q$ czyli

$$\text{niezdolni to } aa = q^2 = (0.6)^2 = 0.36 = 36\%$$

zdolni to pozostali czyli $100\% - 36\% = 64\%$

$$p = 0.4(1-0.6); p = 0.16 \quad 16\% - \text{homozygota dominująca}; 2pq \quad 48\% - \text{heterozygota}$$

3. W pewnej populacji Indian spotyka się albinosów z częstością $1/200$ "aa". Jaki % populacji stanowią heterozygoty i częstość recesywnego genu albinizmu?

$$aa = 1/200 = p^2 \quad p = \sqrt{1/200} \approx 1/14$$

$$Aa = 2PQ = 2 * 1/14 * 13/14 = 13/98 \approx 13\%$$

$$q = 1 - 1/14 = 13/14$$

4. W populacji jest 8% mężczyzn daltonistów. Jaki % kobiet tej populacji będzie dotknięty tą chorobą?

$$Xd = 8\% = q = 0.08$$

$$Xd = q^2 = (0.08)^2 = 0.0064 = 0.64\%$$

19. Przyczyną poronien samoistnych mogą być:

- a. aberacje strukturalne niezrównoważone
- c. mutacje chromosomowe liczbowe
- b. mutacje genomowe
- d. translokacje zrównoważone

20. Jaka jest przyczyna dywergencji sond molekularnych?
??

21. Dla zlokalizowania genu w obrębie analizowanego fragmentu DNA wystarczy:
- a. określenie sekwencji nukleotydowej tego DNA
 - c. hybrydyzacja typu Northern
 - b. reakcja PCR
 - d. brak dobrej odpowiedzi

22. Sondę molekularną można otrzymać stosując reakcję:

- a. SSCP
- c. PCR
- b. sekwencjonowania
- d. hybrydyzacji

23. Aby stwierdzić, że u pacjenta w kom. nabłonka nie zachodzi transkrypcja genu kodującego pewne białko stosuje się test oparty na metodzie:

- a. Southern lub RT-PCR
- c. Northern lub PCR
- b. Northern lub RT-PCR
- d. Northern lub Southern

24. Regulacja ekspresji genetycznej u Eucaryota może zachodzić na poziomie:

- a. transkrypcji
- c. regulacji stabilności RNA lub białka
- b. translacji
- d. wszystkie odpowiedzi są prawdziwe

25.

a.?

b. Rybozomy są to: *cząsteczki RNA o właściwościach katalitycznych*

26. W badaniach populacyjnych obejmujących 5000 osób ustalono że 2400 osób miało grupę krwi MN, 2400 osób - grupę MN i 200 osób - grupę NN.

Czy można tę grupę ludzi traktować jako populację w stanie równowagi? - TAK

Jakie są względne częstości alleli M(p) i N(q) $p=0,72$ $q=0,28$

27. Wymień cztery spośród pięciu najważniejszych czynników zakłócających częstość występowania alleli w populacjach populacji:
selekcja (pozytywna negatywna)
migracja
nieprzypadkowe dobieranie się w pary
mutacje

8. Technika FISH jest użyteczna do:

- wykrywania mutacji punktowych w znanych genach
- amplifikacji wybranych regionów poznanych wcześniej genów
- wykrywania małych aberracji strukturalnych (delekcji submikroskopowych)
- wykrywania jedynie dużych translokacji

9. Technika SSCP umożliwia

wykrywanie mutacji punktowych w znanych genach

1. U brata pewnej kobiety stwierdzono hemofilię. Jakie jest prawdopodobieństwo że:

wszyscy 3 jej synowie będą chorzy? - 1/8

wszyscy 3 jej synowie będą zdrowi? -

jej 2 córki będą nosicielkami? - 1/4

syn jej córki będzie chory? -

10. Wymień: 1. teria pozwalające określić dziedziczenie jako autosomalne dominujące

a. Dana ci 1a jest przekazywana bez przeskoków z pokolenia na pokolenie (dziedziczenie pionowe)

b. Z wyjątkiem przypadków nowych mutacji każde chore dziecko ma chorego rodzica

c. Przy skrzyżowaniu osoby chorej (heterozygoty) ze zdrową homozygotą (najczęściej występująca sytuacja) każde dziecko i 50% ryzyka dziedziczenia zmutowanego allelu i zachorowania, oraz 50% dziedziczenia allelu zmutowanego.

d. Osobni i obu płci chorują z jednakową częstością

11. Wymień dwa kryteria pozwalające określić, że dany gen jest dominujący i sprzężony z chromosomem X. Podaj przykład choroby u człowieka dziedziczonej w ten sposób.

a. Wszystkie córki chorego mężczyzny są chore

b. Nie ma możliwości przekazania choroby z ojca na syna

choroby: krzywica oporna na witaminę D, prawdopodobnie zespół Retta (letalny u hemizygotycznych mężczyzn - chorują tylko kobiety), nietrzymanie barwnika - Incontinentia pigmenti (letalny in utero u hemizygotycznych mężczyzn)

12. Badanie cytogenetyczne polega na analizie: Kariotypu

Jakie są wskazania do badań cytogenetycznych?

- stwierdzenie charakterystycznych dla określonego zespołu chromosomowego cech fenotypowych

- stwierdzenie wad rozwojowych ze współistnieniem opóźnienia rozwoju psychoruchowego

- niepełność o nieznannej etiologii

- brak cech dojrzewania płciowego

- obojnactwo

- pierwotny lub wtórny brak mięśniaczki o nieznannej etiologii

- znaczny niedobór wzrostu o nieznannej etiologii

- występowanie strukturalnej aberracji chromosomowej w rodzinie

13. Analiza rodowodów nie pozwala na zdiagnozowani dziedziczenia:

a. autosomalnego

b. heterosomalnego

c. monogenowego

d. wieloczynnikowego

14. Podaj trzy przyczyny wystąpienia zespołu Downa.

a. trisomia 21 pary

b. translokacja robertsonowska

c. mozaikowość trisomiczna 21 pary

15. Podaj dwa przykłady zespołów klinicznych u człowieka, w których występuje niezgodność płci chromosomowej z płcią chromosomową fenotypową

- zespół Turnera XO

- zespół Klinefeltera XXY

16. Stwierdzono: 46 XX oraz 45X, a w komórkach o prawidłowej liczbie chromosomów delecję ramion krótkich w chromosomie nr 5 oraz kolisty chromosom X

wzór: 45,X / 46,XX r (X), del(p5)

17. Co oznaczają następujące zapisy:

np. 46,XY,del(5)(p25)

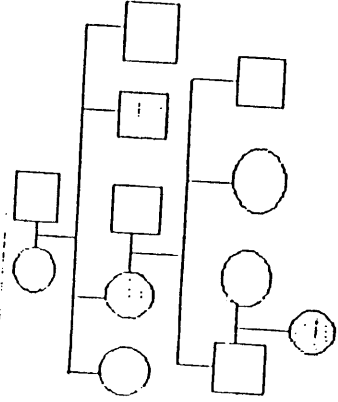
Delecja krótkich ramion chromosomu 5, zespół cri du chat

45,XX,t(13;14)(p11;q11) Translokacja w wyniku fuzji centrycznej chromosomów 13 i 14

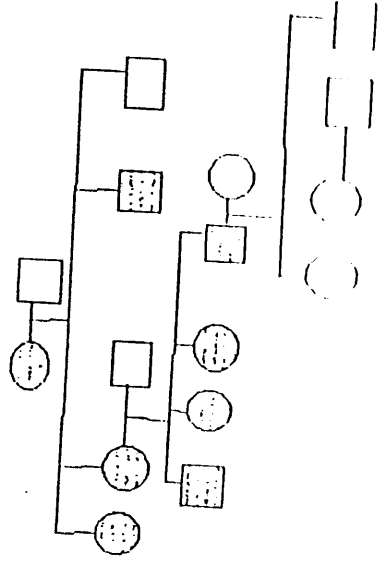
18. Jak w badaniu kariotypu odróżnić translokację robertsonowską od wzajemnej?

Podczas translokacji robertsonowskiej dochodzi do łączenia całych ramion długich chromosomów akrocentrycznych, centromery są eliminowane, zatem nosiciele tego typu mutacji mają 45 chromosomów. Podczas translokacji wzajemnej następuje złamanie chromosomu w dowolnym miejscu i wzajemna wymiana fragmentów

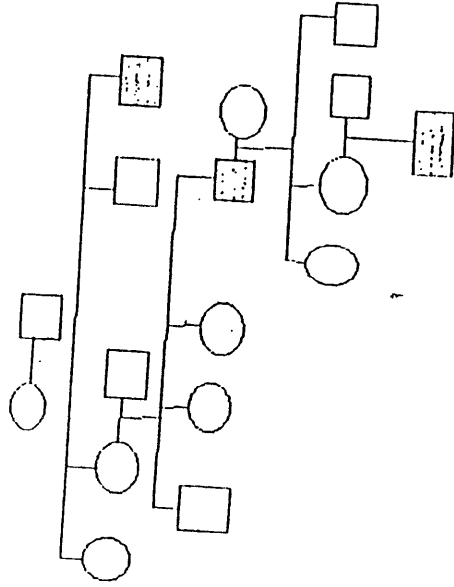
1. Określ typ dziedziczenia:



autosomalny, recesywny



mitochondrialny



sprzężony z X, recesywny

Imię i nazwisko _____

Grupa _____ Data _____

- Kryterium dziedziczenia sprzężonego z X recesywnego nie jest:
 - ujawnienie cechy determinującej 2 allele recesywne u obu płci
 - 1 allele recesywne warunkuje nosicielstwo u kobiety, a chorobę u mężczyzny
 - przykładem choroby sprzężonej z X recesywnej jest zespół Fra X
 - o wiele częściej chorują mężczyźni niż kobiety
- Wskaż falszywe zdanie opisujące achondroplazję:
 - 2 allele dominujące są układem letalnym
 - często jest wynikiem nowych mutacji
 - jest chorobą autosomalną dominującą
 - osoby z achondroplazją są bezpłodne
- Zmniejszona penetracja odnosi się do:
 - ekspresji genów zależnie od pochodzenia rodzicielskiego
 - stopnia ekspresji cech fenotypowych charakterystycznych dla danego zespołu chorobowego
 - ekspresji cech fenotypowych zależnie od płci
 - ekspresji genu SRY
- Przykładem choroby dziedziczonej mitochondrialnie jest:
 - fenyloketonuria
 - talasemia
 - zespół Klinefeltera
 - neuropatia wzrokowa Lebera
- Wskaż błędne stwierdzenie opisujące DNA mitochondrialne:
 - dziedziczone jest wyłącznie od matki
 - DNA mitochondrialne występuje w postaci dwuniciowej cząsteczki kołistej w DNA mitochondrialnym jest zapisana informacja o 13 białkach, 22 rodzajach tRNA i 2 rRNA
- Cechą dziedziczoną monogenowo jest:
 - barwa skóry
 - barwa oczu
 - intelekt
 - wzrost
- Wskaż falszywe opisujące cechy związane z płcią:
 - geny warunkujące te cechy leżą na autosomach
 - wpływ na wartość cechy ma stężenie hormonów
 - przykładem takiej cechy u człowieka jest łysienie
 - cecha zaznacza się z jednakowym nasileniem u obu płci

- Najczęstszą przyczyną białaczek są:
 - transycje
 - transwersje
 - translokacje
 - transformacje
- Zaburzeniem determinacji płci nie jest:
 - zespół „Cri du chat”
 - hermafrodytyzm prawdziwy i rzekomy
 - zespół jąder feminizujących
 - mężczyźni 46, XX
- Dziedziczenie holandryczne to:
 - sprzężone z chromosomem X
 - sprzężone z chromosomem Y
 - dziedziczenie cech ograniczonych płcią
 - disomia jednorodzicielska
- Wskaż falszywe zdanie dotyczące zespołu Retta:
 - jest chorobą recesywną sprzężoną z chromosomem X
 - jest chorobą dominującą sprzężoną z chromosomem X
 - występuje głównie u kobiet
 - dla hemizygotycznych mężczyzn jest zwykle letalny
- Chorobą wywoływaną zaburzeniami w przemianie lipidów nie jest:
 - choroba Niemann-Picka
 - choroba Tay-Sachsa
 - galaktozemia
 - choroba Gauchera
- Tzw. „funkcjonalna” forma genu to:
 - fragment DNA zawierający dany gen
 - sekwencja nukleotydowa odpowiadająca dojrzałemu mRNA
 - gen pozbawiony egzonów
 - dwuniciowe cDNA
- Choroby wywołane przez mutacje dynamiczne to:
 - pląsawica Huntingtona, mukowiscydoza, dystrofia mięśniowa Duchenne’a
 - zespół Fra X, choroba Tay-Sachsa, talasemia
 - dystrofia miotoniczna, zespół Fra X, pląsawica Huntingtona
 - dystrofia miotoniczna, pląsawica Huntingtona, mukowiscydoza
- Choroby wynikające z zaburzeń w przemianach aminokwasów to:
 - fenyloketonuria, albinizm, alkaptonuria
 - mukowiscydoza, galaktozemia, albinizm
 - fenyloketonuria, cystynuria, alkaptonuria
 - choroba Gauchera, choroba Tay-Sachsa, anemia sierpowata

16. Mężczyźni pod względem alleli zlokalizowanych na chromosomie X są:

- a) homozygotami
- b) hemizygotami
- c) heterozygotami
- d) mozaikami

17. Podłożem genetycznym zespołu Wolfa-Hirschhorna jest:

- a) częściowa delecja krótkiego ramienia chromosomu 4
- b) częściowa delecja krótkiego ramienia chromosomu 5
- c) mikrodelecja długiego ramienia chromosomu 15
- d) chromosom kolisty 22

18. Wskaż prawdziwe stwierdzenie, które odnosi się do kryteriów dziedziczenia chorób dominujących sprzężonych z chromosomem X:

- a) wszyscy synowie chorego mężczyzny są chorzy
- b) częściej chorują kobiety niż mężczyźni
- c) przykładem choroby dominującej sprzężonej z X jest hemofilia
- d) chorobę dominującą sprzężoną z X warunkują 2 allele u obu płci

19. Chromosomy akrocentryczne to:

- a) 21, 22 i X
- b) 13, 14 i 15
- c) 13, 14, 15, 21 i 22
- d) X i Y

20. Zapis kariotypu mężczyzny z translokacją wywołującą przewłokę białaczki szpikowej to:

- a) 46, XY, del 5p
- b) 46, XX, t(9;22)
- c) 46, XY, t(9;22)
- d) 47, XYY, t(9;22)

21. Daltonizm jest obarczony 6% mężczyzn i ... kobiet:

- a) 6%
- b) 0,36%
- c) 3,6%
- d) 5,64%

22. Anemia sierpowata zmniejsza możliwość zachorowania na:

- a) tężcownicę
- b) śpiączkę gambijską
- c) malarię
- d) świerzp

23. Podstawową metodą oznaczania kariotypu jest:

- a) FISH
- b) PCR
- c) RFLP
- d) analiza prążkowa

24. W cytogenetyce technika FISH jest wykorzystywana głównie do wykrywania:

- a) mutacji punktowych
- b) tylko aberracji liczbowych
- c) małych delecji (z.w. mikrodelecji) i małych translokacji
- d) tylko dużych delecji

25. PCR ze względu na czułość może być stosowana w:

- a) badaniach ewolucyjnych
- b) diagnostyce chorób infekcyjnych
- c) badaniach kryminalistycznych
- d) wszystkich wymienionych

26. Metodą stosowaną w identyfikacji osobników (np. w medycynie sądowej) jest:

- a) RFLP (polimorfizm długości fragmentów restrykcyjnych)
- b) VNTR (zmiana liczba powtórzeń tandemowych)
- c) odcisk palca DNA (DNA fingerprinting)
- d) wszystkie powyższe

27. Częstość występowania fenyloketonurii wynosi 9%, a nosicielstwa ...:

- a) 0,09 (9%)
- b) 0,3 (30%)
- c) 0,42 (42%)
- d) 0,7 (70%)

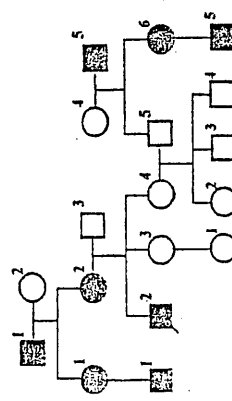
28. Kariotyp 46, XX del Xp może być przyczyną:

- a) zespołu Turnera
- b) zespołu jąder feminizujących
- c) zespołu 47, XXX
- d) zespołu Fra X

29. Które zdanie opisujące zespół Downa jest fałszywe:

- a) ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa jest niezależne od wieku matki
- b) przyczyną jest nondysjunkcja
- c) chorzy osobnicy posiadają dodatkową kopię chromosomu 21
- d) zdarzają się przypadki pacjentów z translokacją np. t(14; 21)

30. Poniższy rodowód przedstawia typ dziedziczenia:



- a) mitochondrialnego
- b) dominującego sprzężonego z X
- c) recesywnego sprzężonego z X
- d) autosomalnego dominującego

Imię i nazwisko _____
Grupa _____ 13.01.2003

1. Choroby dziedziczne autosomalnie dominują o uciążliwym przebiegu to:

- a) pozostawienie
- b) na krzyż
- c) pionowy

2. Kłopotliwym dziedziczeniem autosomalnego recesywnego nie jest:

- a) choroby z uciążliwym przebiegiem
- b) choroby z uciążliwym przebiegiem
- c) choroby z uciążliwym przebiegiem
- d) choroby z uciążliwym przebiegiem

3. Wskaz, fałszywe zdanie opisujące neohondroplazę:

- a) Z allele dominujące są układowe
- b) zaburzenia jest stosunek długości tułowia w płciach
- c) jest chorobą autosomalną
- d) osoby z neohondroplazą są bezpłodne

4. Zmutacja penetracja odnosi się do:

- a) ekspresji genów
- b) stopnia ekspresji cech fenotypowych
- c) ekspresji cech fenotypowych
- d) ekspresji genu SRY

5. Przykładem choroby dziedzicznej mitochondrialnej jest:

- a) neurografia wzrokowa Lebera
- b) fenyleketonuria
- c) talasemia
- d) zespół Klinefeltera

6. Układy grup krwi ABO i MN są dziedziczne:

- a) kodominujące
- b) dominujące
- c) recesywne
- d) sprzężone z płcią

7. Cechami jakościowymi są:

- a) barwa skóry
- b) barwa oczu
- c) intelekt
- d) wzrost

8. Wskaz zdanie fałszywe opisujące cechy związane z płcią:

- a) geny warunkujące te cechy leżą na autosomach
- b) wpływ na wartość cechy ma stężenie hormonów
- c) przykładem takiej cechy u człowieka jest dystrofia
- d) cecha zwraca się z jednokrotnym nasileniem u obu płci

9. Które cechy nie są dziedziczone wieloczynnikowo:

- a) wzrost wagi i podciężenie
- b) wzrost, barwa skóry i włosów
- c) barwa i opłama oczu
- d) charakter i uzdolnienia

10. Zaburzeniami determinacji płci są:

- a) hemofilia
- b) zespół Klinefeltera
- c) zespół Klinefeltera
- d) zespół Klinefeltera

11. Dziedziczenie holandryczne to:

- a) sprzężone z chromosomem X
- b) sprzężone z chromosomem Y
- c) dziedziczenie cech ograniczonych płcią
- d) allel w jednorodzicielski

12. Wskaz fałszywe zdanie dotyczące dystrofii mięśniowej Duchenne'a:

- a) jest chorobą recesywną sprzężoną z chromosomem X
- b) występuje głównie u chłopców
- c) synowie dziedziczą chorobę zarówno po matkach nosicielkach, jak i chorych ojcach
- d) jest ciężką formą dystrofii i zwykle zgon następuje w drugiej dekadzie życia

13. Chorobą sprawkową zaburzeniami w przemianie lipidów nie jest:

- a) psoriasis
- b) lipobza
- c) choroba Tay-Sachsa
- d) choroba Gauchera

14. Mutacje nosicielek powodują:

- a) przesunięcie ramki odczytu
- b) zmianę I do kilku aminokwasów w białku
- c) nie mają wpływu na strukturę białka
- d) skądś białka polipeptydowego

15. Choroby wywołane przez mutacje dynamiczne to:
- pląsawica Huntingtona, fenylketonuria, mukowiscydoza
 - zespół kręckiego chromosomu X, anemia sierpowata, galaktozemia
 - dystrofia miotoniczna, zespół kręckiego chromosomu X, pląsawica Huntingtona
 - dystrofia miotoniczna, pląsawica Huntingtona, mukowiscydoza
16. Choroby wynikające z zaburzeń w przemiędmach aminokwasów to:
- albinizm, alkaptonuria, fenylketonuria
 - hiperclosterolemia rodzinna, galaktozemia, fenylketonuria
 - fenylketonuria, mukowiscydoza, alkaptonuria
 - galaktozemia, choroba Gauchera, choroba Tay-Sachsa
17. Wskaż fałszywe stwierdzenie:
- gen SRY koduje TDF (czynnik determinujący jądra)
 - gen SRY leży na długim ramieniu chromosomu Y
 - chromosom Y jest masywny chromosomem "pustym"
 - przy braku genu SRY pierwotna gonada rozwija się w jajnik
18. Podłożem genetycznym zespołu „cri du chat” jest:
- cząstkowa delecja krótkiego ramienia chromosomu 5
 - cząstkowa delecja krótkiego ramienia chromosomu 4
 - mikrodelecja długiego ramienia chromosomu 15
 - chromosom kołnista 22
19. Zaznacz fałszywe zdanie opisujące osobników z zespołem niewydolności nadnerzowej (jako fenotypy):
- fenotypowo są kobietami z rozwiniętymi piersiami
 - mają krotki 46, XY
 - mogą mieć dziki
 - mają jajnik wewnątrz brzucha
20. Wskaż prawidłowe stwierdzenie dotyczące kryteriów dziedziczenia choroby recesywnej sprzężony z chromosomem X:
- wszyscy synowie chorego mężczyzny są chorzy
 - członek chorego mężczyzny może być zdrowy
 - wszystkie córki chorego mężczyzny są chore
 - choroba recesywna sprzężona z X warunkują 2 allele recesywne u obu płci
21. Zapis krototypu mężczyzny z translokacją chromosomu 9 i 22 wywołującą przewlekłe binieckie szpikowe to:
- 46, XY, del 5p
 - 46, XX, t(9;22)
 - 46, XY, t(9;22)
 - 47, XYY, t(9;22)
22. Zaznacz zdanie nieprawdziwe dotyczące trisomii 13 (zespół Pintau):
- jest letalna - tylko 3% dzieci osiąga 1 rok życia
 - występują wady serca i torzo
 - charakterystyczne są anomalie towarzyszące takie, jak polidaktylia czy towarzyszą podniebieniu
 - występuje młoda broda
23. Zespół Pradera - Williiego i Angelmana są przykładami:
- dziełczenia mitochondriowego
 - pełna genomowego
 - epistazy
 - plejotropii
24. Anemia sierpowata zmniejsza możliwość znieczulania na:
- tasacetycyc
 - spierzkę grombijaką
 - malarię
 - świerzb
25. Podstawywni mutoland oznaczni karofoty są:
- hybrydacja *in situ*
 - PCR
 - RFLP
 - barwienie chromosomów
26. W badaniach cytogenetycznych FISH jako metoda uzupełniająca jest wykorzystywana do wykrywania:
- mutacji punktowych
 - tylko aberracji liczbowych
 - małych delecji i translokacji
 - tylko dużych delecji
27. PCR to:
- reakcja łańcuchowa polimerazy
 - polimeraza długości fragmentów restrykcyjnych
 - hybrydacja *in situ*
 - sondy molekularne
28. Polimeraza długości fragmentów restrykcyjnych (RFLP) nie może być użyta do wykrywania:
- ojcstwa
 - pitandów
 - chromi genetycznie uwarunkowanych
 - sprawcy przestępstwa

1. Geny komplementarne to geny:

a) nieallicyjne
b) wyłącznie sprzężone

2. Napisz genotypy rodziców, których potomstwo ujawni rozkład fenotypowy w stosunku 1:6:15:20:15:6:1

rodzice: AaBbCc

3. Co to są allele wielokrotne? to są to allele tej samej cechy liczone jako jedna jednostka

Podaj dwa przykłady cełi człowieka warunkowanych allelami wielokrotnymi: rodziny krwi, siateczki

Podaj trzy przykłady syntezy lub zjawisk związanych z dziedziczeniem, do których nie stosuje się praw Mendla:

- a) dominacja
- b) dominacja
- c) dominacja

4. Płciowo genomowe jest to: genomoko wyst. w X, Y, jakiegoś rodzaju

Wskazując i dając przykład, wyjaśnij, jakimi sposobami można określić, czy cecha jest dziedziczona płciowo? czy jest to cecha, która występuje tylko u jednej płci

Podaj dwa przykłady dziedziczenia wieloczynnikowego u człowieka: epilepsja, cięciwa

- a) cięciwa
- b) epilepsja

5. Jak można wyjaśnić występowanie w populacji mężczyźni XX7 i kobiet XX8? niepełna penetracja

Podaj dwa przykłady równoważonej abatacji strukturalnej: cięciwa, epilepsja

9. Jakie mogą być efekty inwersji paracentrycznej u badanego osobnika, i jakie u jego potomstwa? u badanego osobnika - brak objawów, u potomstwa - brak objawów, u potomstwa - brak objawów

Wymień kryteria pozwalające określić dziedziczenie jako autosomalne, dominujące:

- a) dominacja
- b) dominacja
- c) dominacja

Wymień dwa kryteria pozwalające określić, że dany gen jest dominujący i sprzężony z chromosomem X. Podaj przykład choroby u człowieka dziedziczonej w ten sposób:

- a) dominacja
- b) dominacja

choroba: dominacja

Badanie cytogenetyczne polega na analizie: chromosomowości lub DNA

Jakie są wskazania do badań cytogenetycznych? (podaj nie mniej niż trzy przypadki)

- a) dominacja
- b) dominacja
- c) dominacja
- d) dominacja

Analiza rodowodów nie pozwala na diagnozowanie dziedziczenia:

- a) autosomalnego
- b) heterochromosomalnego
- c) monogenicznego
- d) wieloczynnikowego

14. Podaj dwie przyczyny wystąpienia zespołu Downa.

- a) dominacja
- b) dominacja

15. Podaj dwa przykłady zespołów klinicznych u człowieka, w których występuje niezgodność płci chromosomalowej z płcią chromosomalową i fenotypową.

- a) dominacja
- b) dominacja

Molekular

✓ Zapisz w formie wzoru wynik badania cytogenetycznego pacjenta, u którego stwierdzono: obecność komidek 46XX oraz 45X, a w komórkach o prawidłowej liczbie chromosomów delecję ramion krótkich w chromosomie nr. 5 oraz kolisty chromosom X.

wzór: $45,X,14,-21,+14q21q, X,X,del(5p),c(X)$

✓ Co oznaczają następujące zapisy (wypisz odpowiednio w kolumnach):

- 45,XX,-14,-21,+14q21q : 45,X16,11c(Xq)
- trisomia 21 : trisomia 21 - zespół Downa
- trisomia 13 : trisomia 13 - zespół Patau
- trisomia 18 : trisomia 18 - zespół Edwardsa
- trisomia 16 : trisomia 16 - zespół Klinefeltera
- trisomia 12 : trisomia 12 - zespół Polya
- trisomia 9 : trisomia 9 - zespół Jacobsona
- trisomia 8 : trisomia 8 - zespół Ockera
- trisomia 7 : trisomia 7 - zespół Edwardsa
- trisomia 6 : trisomia 6 - zespół Jacobsena
- trisomia 5 : trisomia 5 - zespół Edwardsa
- trisomia 4 : trisomia 4 - zespół Jacobsena
- trisomia 3 : trisomia 3 - zespół Edwardsa
- trisomia 2 : trisomia 2 - zespół Jacobsena
- trisomia 1 : trisomia 1 - zespół Jacobsena

✓ 18. Jak w badaniu kariotypu odróżnić translokację Robertsonowską od wzajemnej rekonwersyjnej?
 a) abstrakcja strukturalne przetrzywane i b) mutacje genotypowe
 c) mutacje chromosomowe liczbowe d) translokacje zrównoważone

✓ 20. Jaka jest przyczyna dywergencji sond molekularnych?
 a) abstrakcja strukturalne przetrzywane i b) mutacje genotypowe
 c) mutacje chromosomowe liczbowe d) translokacje zrównoważone

✓ 21. Dla zlokalizowanej genu w obrębie analizowanego fragmentu DNA wystarczy:
 a) określenie śkwełencji nukleotydowej tego DNA b) reakcją PCR
 c) hybrydizacją typu Northern d) brak dobrej odpowiedzi

✓ 22. Sondę molekularną można otrzymać stosując reakcję:
 a) SSCP b) skwełcjonowanie
 c) PCR d) hybrydizacji

✓ 23. Aby stwierdzić, że u pacjenta w komórkach pablanka nie zachodzi transkrypcja genu kodującego pewne białko stosuje się test oparty na metodzie:
 a) Southern lub RT-PCR b) Northern lub RT-PCR
 c) Northern lub PCR d) Northern lub Southern

✓ 24. Regulacja ekspresji informacji genetycznej u Eukariota może zachodzić na poziomie:
 a) transkrypcji b) regulacji stabilności RNA lub białka
 c) translacji d) wszystkie odpowiedzi są prawdziwe

✓ 25. Podaj znaczenie następujących określeń:
 a) Aptamery są to

b) Rybozomy są to
 c) Aptamery są to
 d) Aptamery są to

26. W badaniach populacyjnych obejmujących 5000 osób ustalono, że 2400 osób miało grupę krwi MM, 2400 osób - grupę MN i 200 osób - grupę NN.
 Czy można tę grupę ludzi traktować jako populację w stanie równowagi?
 a) Tak b) Nie

27. Wyniki cztery spośród pięciu najważniejszych czynników zakłócających częstość występowania alleli w puli genowej populacji.
 a) mutacja b) selekcja
 c) migracja d) rekombinacja

28. Technika FISIL jest użyteczna do:
 a) wykrywania mutacji punktowych w znanych genach
 b) amplifikacji wybranych regionów poznanych wcześniej genów
 c) wykrywania małych aberracji strukturalnych
 d) wykrywania jedynie dużych translokacji

29. Technika SSCP umożliwia:
 a) wykrywanie mutacji punktowych w znanych genach
 b) amplifikację wybranych regionów poznanych wcześniej genów
 c) wykrywanie małych aberracji strukturalnych
 d) wykrywanie jedynie dużych translokacji

30. U brata pewnej kobiety stwierdzono hemofilię. Jakiej jest prawdopodobieństwo, że:
 a) wszyscy 3 jej synowie będą chorzy?
 b) wszyscy 3 jej synowie będą zdrowi?
 c) jej 2 córki będą nosicielkami?
 d) syn jej córki będzie chory?

Wskazanie: c) 1/4, d) 1/4