

PÍSEMNÝ ZÁPOČET Z KLINICKÉ GENETIKY 2009 - vzory otázek

Test bude mít 20 otázek, celkový počet bodů 20, minimální počet je 15 správných odpovědí.

1. Jaké známe typy chromosomových změn u onkologických pacientů:

.....

2. Jak často se vyskytují vrozené cytogenetické aberace u živě rozených dětí?

.....

3. Soubor všech genů daného organismu je

- a) genom
- b) genotyp
- c) fenotyp

4. Monogenně dědičná onemocnění jsou asociována s mutacemi

- a) chromozomovými
- b) genovými
- c) genomovými

5. Uveďte dva příklady vrozené vývojové vady s multifaktoriálním typem dědičnosti.

- a)
- b)

6. Zapište karyotyp Turnerova syndrom

7. Uveďte týden gravidity, ve kterém lze použít tyto metody oděru materiálu pro prenatální vyšetření:

- a) CVS – odběr choriových klků
- b) AMC – odběr plodové vody
- c) Kordocentéza – odběr krve z pupeční šňůry

8. Rodičům se narodilo dítě s fenylketourii (PKU). Jaká je pravděpodobnost, že matka je přenašečkou pro cystickou fibrosu? Jaký je typ dědičnosti PKU.

- a) 100%
- b) 25%
- c) 50%
- d) 0

9. Jaký je typ dědičnosti PKU.

- a) AD
- b) AR
- c) XD
- d) XR

10. Uveďte cíle projektu lidského geonomu (Human Genome Project)

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)
- 6)

11. Prenatální indikací k vyšetření karyotypu plodu je:

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

12. Je vhodné doporučit stanovení karyotyp u partnerské dvojice po třech letech neúspěšné snahy o těhotenství (po dvou spontánních potratech)?

- a) jen u partnera
- b) jen u partnerky
- c) u obou partnerů

13. Prenatální biochemický screening ve II. trimestru těhotenství se v ČR provádí pro záchyt zvýšeného rizika plodu pro:

- a)
- b)