

Online test VL Klinická genetika JARO 2020 - ukázka

1. Jaký typ mutace způsobuje Huntingtonovu chorobu?
 - a) substituce
 - b) inzerce
 - c) velké delece a duplikace
 - d) expanze repetice

2. Mezi postupy primární genetické prevence nepatří:
 - a) genetické poradenství
 - b) prekoncepční konzultace s ošetřujícím odborným lékařem
 - c) stanovení karyotypu obou partnerů
 - d) vitamínová prevence velkých rozštěpových vad

3. U muže z páru s diagnózou primární sterilita (2 roky se nedaří partnerce otěhotnět) byla zjištěna azoospermie, u partnera doporučíme tato genetická vyšetření:
 - a) stanovení karyotypu
 - b) vyšetření nejčastějších, populačně specifických, mutací CFTR genu
 - c) vyšetření nejčastějších trombofilních mutací
 - d) vyšetření mikroleceí AZF (Yq) oblasti

4. Mezi indikace k postnatálnímu stanovení karyotypu patří:
 - a) pozitivní kombinovaný screening – zvýšené riziko trisomie 21 u plodu
 - b) opakovaný samovolný potrat v anamnéze
 - c) psychomotorická retardace, neprospívání a dysmorfní rysy u dítěte
 - d) spinální svalová atrofie u předchozího dítěte stejných partnerů

5. K mikrolečným syndromům řadíme:
 - a) Patauův syndrom
 - b) syndrom Prader–Willi
 - c) syndrom Williams Beuren
 - d) Marfanův syndrom

6. Který sled kroků zahrnuje příprava chromosomových preparátů metodami klasické cytogenetiky:
 - a) kultivace, zpracování suspenze, vykapání na sklíčko, inkubace v trypsinu, barvení Giemsa-Romanowski
 - b) kultivace, zpracování suspenze, vykapání na mikroskopické sklíčko, aplikace sondy, denaturace, hybridizace, umytí
 - c) kultivace, zpracování suspenze, uvolnění chromosomů z buněk hypotonizací, přidavek trypsinu k suspenzi ve zkumavce, vykapání na sklíčko, barvení Giemsa-Romanowski

7. Nádorové onemocnění je vždy způsobeno genetickými změnami v některých důležitých genech regulujících buněčný cyklus a opravy chyb v DNA. Většinou se jedná o mutace pouze somatické. Riziko těchto somatických mutací roste s věkem, ale i díky různým karcinogenním látkám. U asi 5-10% nádorů je však hlavní příčinou rozvoje onkologického onemocnění dědičná dispozice. Na dědičnou formu nádorových onemocnění je vhodné myslet a odeslat pacienta ke genetické konzultaci a případně genetickému laboratornímu vyšetření v případě:

- a) vícečetných malignit
- b) jediného výskytu nádoru v rodině ve vyšším věku
- c) opakovaného výskytu určitých nádorových onemocnění v rodinné linii jevící se jako AD dědičné onemocnění
- d) při výskytu nádoru v mladém věku

8. Tricetiletá žena navštívila genetickou ambulanci, délka těhotenství je 16 týdnů a 2 dny. Výsledek biochemického screeningu ve II. trimestru vykazuje riziko Downova syndromu u plodu 1:100. Jaké další vyšetření lze doporučit?

- a) Specializované UZ vyšetření plodu se zaměřením na poznatelné vrozené vývojové vady a nepřímé známky vrozených chromosomových aberací.
- b) Invazivní prenatalní vyšetření – odběr choriových klků a stanovení karyotypu plodu.
- c) Invazivní prenatalní vyšetření – odběr plodové vody a stanovení karyotypu plodu.
- d) Prenatální neinvazivní testování fetální DNA v plasmě matky se zaměřením na Downův syndrom u plodu.

9. Při vyšetření % aberantních buněk u získaných chromosomových aberací, jejichž vznik souvisí s působením mutagenních faktorů prostředí, používáme metody:

- a) konvenční barvení chromosomů + FISH
- b) pouze FISH
- c) G-pruhování chromosomů + FISH
- d) pouze konvenční barvení chromosomů
- e) pouze G-pruhování chromosomů

10. Delece AZF a,b,c může být zodpovědná za reprodukční potíže mužů, lokalizace AZF oblastí je na chromosomu:

- a) Yp
- b) Xp
- c) Yq
- d) Xq