**Online test VL Klinická genetika JARO 2020 - ukázka**

1. Jaký typ mutace způsobuje Huntingtonovu chorobu?
2. substituce
3. inzerce
4. velké delece a duplikace
5. expanze repetic
6. 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

1. 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 mikrodelecí AZF (Yq) oblasti

1. Mezi indikace k postnatálnímu stanovení karyotypu patří:

a) positivní kombinovaný screening – zvýšené riziko trisomie 21 u plodu

b) opakovaný samovolný potrat v anamnese

c) psychomotorická retardace, neprospívání a dysmorfní rysy u dítěte

d) spinální svalová atrofie u předchozího dítěte stejných partnerů

1. K mikrodelečním syndromům řadíme:

a) Patauův syndrom

b) syndrom Prader–Willi

c) syndrom Williams Beuren

d) Marfanův syndrom

1. 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, přídavek trypsinu k suspenzi ve zkumavce, vykapání na sklíčko, barvení Giemsa-Romanowski

1. 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

1. Třicetiletá 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?
2. Specializované UZ vyšetření plodu se zaměřením na poznatelné vrozené vývojové vady a nepřímé známky vrozených chromosomových aberací.
3. Invazivní prenatální vyšetření – odběr choriových klků a stanovení karyotypu plodu.
4. Invazivní prenatální vyšetření – odběr plodové vody a stanovení karyotypu plodu.
5. Prenatální neinvazivní testování fetální DNA v plasmě matky se zaměřením na Downův syndrom u plodu.
6. 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

1. 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