***Тест №7***

1. Посочете кое от изброените заболявания не се унаследява Х-свързано:

**А) миотонична дистрофия** Б) мускулна дистрофия тип Дюшен/Бекер

В) хемофилия А Г) дефект в цветното виждане за червен и зелен цвят

2. Кое от изброените хромозомни преустройства е балансирано?

А) делеция Б) дупликация **В) инверсия**  Г) монозомия

3. При кои от посочените случаи е уместно да се проведе цитогенетично изследване?

А) дете с изолирана Spina bifida

Б) дете с мускулна дистрофия тип Дюшен/Бекер

**В) съпружеска двойка с репродуктивни неудачи**

Г) дете с изолирана цепка на устна/небце

4. Пренаталната диагностика на сърповидно-клетъчната анемия се извършва в няколко стъпална прецедура, включваща:

а) препечатване (blotting) върху нитроцелулозна плака

б) смилане на феталната ДНК с рестрикционна ендонуклеаза

в) хибридизация с Р32 бетаглобинов ген – сонда

г) електрофореза

Коя от посочените последователности на тези стъпала е вярна:

А) а, б, в, г **Б) б, г, а, в** В) в, г, а, б Г) г, в, а, б

5. Кое от твърденията за заболяването бета таласемия не е вярно:

А) тя е най-честата таласемия при децата

Б) възможна е пренатална диагноза с ДНК анализ

В) постнатално се диагностицира с електрофореза

**Г) не са идентифицирани все още мутациите, водещите до заболяването**

6. Определете кои са облигатни (задължителни) носители само по генеалогични критерии при правилен Х-свързан рецесивен ход на унаследяване: **майката на болния**

7. Вродена аномалия на абдоминалната стена, невключваща мястото на инсерция на пъпната връв, придружена от протрузия на черва се нарича:

А) омфалоцеле **Б) гастро/лапаросхизес**

8. Посочете коя е най-честата наследствена генетична причина за синдром, свързан с умствено изоставане: **синдром на чуплива Х-хромозома**

9. Посочете 3 менделиращи разстройства, характеризиращи се с хромозомна нестабилност, предразполагащи към малигнизация: **неврофиброматоза, фамилна полипоза, ретинобластом**

10. Пренатално цитогенетично изследване на плода е уместно да се проведе в изброените случаи, с изключение на:

А) възраст на бременната над 35 г.

**Б) предишно дете с изолирана аненцефалия**

В) доказано балансирано хромозомно преустройство в единия съпруг

Г) предишно дете с доказана хромозомна болест

***Тест №5***

1. Свържете изброените заболявания от а) до г) с типовете унаследяване, посочени от 1) до 4):

1) Автозомно-доминантно а) Незахарен диабет - **4**

2) Автозомно-рецесивно б) Семейна хиперхолестеролемия - **1**

3) Х-рецесивно в) Надбъбречна хиперплазия - **2**

4) Х-доминантно г) Мускулна дистрофия тип Дюшен/Бекер - **3**

2. Посочете три клетъчни материала, които могат да се подложат на пряко цитогенетично изследване: **лимфоцити, костен мозък, фибробласти**

3. Коя от посочените хромозомни аномалии в абортивен материал е най-честа:

**А) триплоидия**

Б) монозомия Х

В) транслокация

4. Свържете кои от следните методи от А) до Г) се прилагат за целите от 1) до 4):

А) Southern blotting 1) разкрива наличието на специфични ДНК фрагменти - **А**

Б) Northern blotting 2) разкрива наличието на специфични РНК фрагменти - **Б**

В) Western blotting 3) разкрива наличието на специфични протеинови фрагменти - **В**

Г) PCR 4) синтезира специфична ДНК секвенция - **Г**

5. Напишете точната локализация на гена за муковисцидоза: **7qdelF508**

6. Определети кои са облигатни (задължителни) носители само по генеалогични критерии при правилен автозомен-рецесивен ход на унаследяване: **и двамата родители**

7. Посочете верният отговор. **Деформацията** представлява:

А) първичен структурен дефект, който се появява по време на развитието на орган или тъкан

**Б) деструкция на нормално развита част на плода**

В) нарушено интраутеринно моделиране нас структурен нормално заложен орган или тъкан

Г) серия от структурни дефекти, възникнали вследствие начална единична аномалия

8. Отсъствието на майчино представителство по специфична хромозомна област 15q11-12 е отговорно за възникване на:

А) синдром на Prader-Willi **Б) синдром на Angelman**

9. Посочете 2 тумора в детска възраст, които възникват вследствие двустъпален мутационен процес: **ретинобластом, туморн на Вилмс**

10. Алфа фетопротеинът е повишен в околоплодната течност при изброените патологични състояния на плода, с изключение на:

А) Аненцефалия

**Б) Болест на Down**

В) Дефект на предна коремна стена

Г) Spina bifida aperta

***Тема №6***

1. Свържете изброените заболявания от А) до Г) е типовете унаследяване, посочени от 1) до 4)

1) Автозомно-доминантно А) Витамин D резистентен рахит - **4**

2) Автозомно-рецесивно Б) Хорея на Хънтингтон - **1**

3) X-рецесивно В) Фенилкетонурия - **2**

4) X-доминантно Г) Мукополизахаридоза тип Hunter - **3**

2. Изберете кой от посочените механизми довежда до възникване на пълна форма на хромозомна болест с бройно отклонение:

А) неразделяне на хомоложните хромозоми в процеса на митоза

Б) разкъсвания на хромозомите в процеса на мейоза

**В) неразделяне на хомоложните хромозоми в процеса на мейоза**

Г) разкъсвания на хромозомите в процеса на митоза

3. При кой от посочените случаи е уместно да се проведе цитогенетично изследване?

А) дете със съмнение за муковисцидоза

Б) дете с изолирана вродена сърдечна малформация

В) бременна жена със захарен диабет

**Г) дете с умствено изоставане** *(може да се види „мястото на счупване” - FraX)*

4. Определете трите основни стъпала, на които се базира генното (функционално) клониране в молекулярната генетика: **1) Идентификация на абнормния протеин и определяне на АК последователност; 2) Определяне на ДНК кода; 3) Локализиране върху генома**

5. Кое от твърденията за сърповидно-клетъчната анемия не е вярно:

**А) тя е най-честата хемоглобиноза у нас** Б) унаследява се автозомно-рецесивно

В) доказва се постнатално с електрофореза Г) генната мутация е идентифицирана

6. Посочете верния отговор. Фенокопието се дължи на:

А) многофакторно унаследяване

Б) автозомно-доминантна мутация, възникнала de novo

**В) негенетични фактори на средата**

Г) плейотропен ефект на гена

7. Избройте четири вида вродени инфекции с тератогенен ефект върху плода:

**TORCH – токсоплазма, рубеола, цитомегаловирус, херпес симплекс**

8. Посочете кои са степените на умствено изоставане в съответния коефициент на интелигентност (IQ) според т.нар. двугрупов подход при неговото класифициране:

**IQ 50-70 – леко УмИ IQ под 50 – тежко УмИ**

9. Посочете 2 тумора в детска възраст, които възникват вследствие двустъпален мутационен процес: **тумор на Вилмс, ретинобластом**

10. Майка на умствено изостанало, дисморфично момче е носител на балансирано преустройство – реципрочна – 46, ХХ, t(5;14)(p15q21). С кой от изброените кариотипи е най-вероятно да се свърже фенотипът на момчето:

А) 46, XY, t(5;14)(p15q21) **Б) XY, XY, der(5)t(5;14)(p15q21) mat**

В) 45, XY, -5