

D 8. *Refiritor la raspunsul la terapia cu tamoxifan alegeți gena care are importanța in acest raspuns:

- A. CYP2C9
- B. CYP2C19 clopringel
- C. NAT
- D. CYP2D6**
- E. VXORC1

♥-vase (antiagregant)
 CYP2C19: clopringel
 CYP2D6: tamoxifen
 conar sãn (antag. recept estrogen)
 bP7b: ⊖ bP7b ⇒ 5'-fluorouracil } capecitabina toxice
 conar

B 11. *Care din afirmațiile referitoare la nutrigenetică este adevărată ?

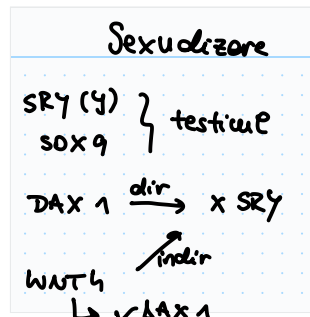
- A. Dieta nu are o influență asupra bmetilării și acetilării histonelor influențând însă structura ADN
- B. Numarul de copii al genei amilazei salivare (AMY1) se corelează pozitiv cu nivelul amilazei salivare**
- C. Alelele ce codifică receptorii 3 - PUFA au SNP - uri asociate cu un raspuns nediferențiat la dieta lipidică
- D. Raspunsul la 3 - PUFA nu este influentat de polimorfismele enzimelor care ii metabolizează
- E. Polimorfismele genelor ADH (alcool dehidrogenaza) au importanță in melanom la consumatorii de alcool

polimorfism ADH ⇒ ↑ cancer vr aereo-dig

BENE

14. Urmatoarele reprezenta gene impornata pentru dezvoltare gonadala normala:

- A. FGFR3
- B. SOX9**
- C. DAX1
- D. WNT4**
- E. SRY



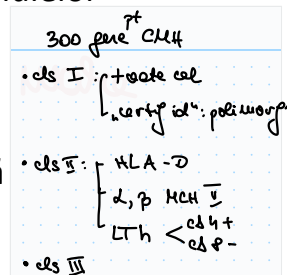
Carac HLA

- polimorfism ↑
- codominanță ⇒ 6 var CMH
- defect de linkage (legare pref > paranteza)

16. Care din afirmațiile referitoare la complexul major de histocompatibilitate (CMH) sunt adevărate ?

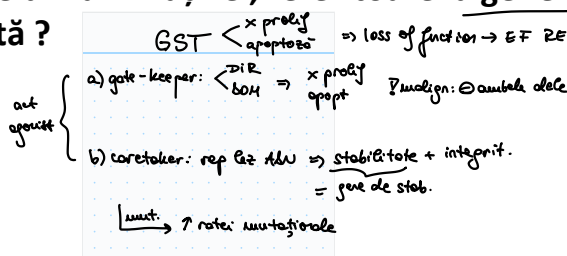
- ~~A. Genele de clasa III codifica lanturile H și L ale MCH II~~
- B. Genele de clasa I codifica antigene prezente pe membrana tuturor celulelor nucleate și a plachetelor .**
- ~~C. Pentru fiecare gen poate exista o singură alelă (variabilitate redusă)~~
- D. Genele ce codifica antigenele HLA se exprima codominant .**
- E. Pana in prezent s-au identificat aproximativ 300 de gene care codifică molecule ale CMH**

MONO



! Variabls ↑ : nr linii gene

17. *Care din afirmațiile , referitoare la genele supresoare de tumori , este adevărată ?



BDE

A. Mutațiile genelor caretaker conduc la ~~scăderea~~ [↑] ratei mutaționale generale, reducând implicit riscul oncogen

B. efectuării genelor "gate - keeper" sunt implicați direct în stimularea proliferării celulare și apoptozei

C. Mutațiile inactivatoare duc la pierderea funcției normale și au efect recesiv la nivelul fenotipului.

D. Genele caretaker " sunt implicate direct în inhibarea proliferării celulare ^{gate keeper}

E. genele supresoare de tumori stimulează creșterea și ~~proliferarea~~ celulară

18. *identificati afirmația corectă

A. Consanguinizarea crește rata frecvenței bolilor autosomale, însă doar a celor dominante și a celor recesive

B. Alelele autozomal recesive se pot transmite în familii pe parcursul mai multor generații fără să se exprime fenotipic ^{des}

C. Heterogenitatea alelică sau intralocus este foarte rar întâlnită în etiologia bolilor autosomale ^{recesive} ✓ 3/4

D. Bolile X - recesive afectează ambele sexe în proporție egală ^{mai sever ♂}

E. genele X - dominante se exprimă în fenotip cu precădere la sexul feminin, întrucât bărbații au un singur cromozom X ^{♂ (♀: mai mult X)}

Consanguinizare
- până la gr. IV
- homo
- hetero
⇒ ↑ rata b. recesive

B. recesive: ^{cons} heterog. intraloc.
(mai grave ca D) (alele) X- rec: aprox doar ♂
X- dom: ambele sexe
(mai sever la ♂)

19. Despre genomul mitocondrial se poate afirma că :

A. Moleculele de ADNmt contin genele care codifica toate proteinele / enzimele necesare mitocondriilor ^{genomul nuclear}

B. Prezenta unor molecule de ADN mitocondrial diferite ca secvență în aceeași celulă se numește heteroplasmie

C. Există o singură copie de ADN mitocondrial în fiecare celulă, ceea ce explică rata crescută a mutațiilor ^{1-10 copii}

D. ADNmt nu este complexat cu histone, ceea ce îl face mai susceptibil la acțiunea factorilor mutageni

E. Moleculele de ADN mitocondrial au o structură bicatenară, circulară

20. Care din afirmațiile referitoare la oncogene, sunt adevărate ?

A. Activarea oncogenelor este rezultatul unor mutații cu pierdere de funcție și efect recesiv la nivelul fenotipului

B. Cromosomul Philadelphia rezultă dintr-o inversie cu 180° a genelor BCR / ABL de pe cromosomul 8.

C. Un mecanism de activare a protooncogenelor este mutația punctiformă, cu formarea unui produs hiperactiv.

D. Oncogenele sunt variante mutante și activate a proto-oncogenelor

E. Oncogenele codifică un singur tip de proteine și anume factori de creștere

C

B

BDE

CD

21. Care sunt afirmațiile adevărate referitoare la reglarea expresiei genice ?

- ABCE
- A. Reglarea expresiei genice presupune controlul cantității de proteină / ARN funcțional sintetizate
 - B. Gene inductibile gene inactive (off), care pot fi activate cu ajutorul unor inductori
 - C. Unele gene sunt exprimate doar în anumite țesuturi sau doar în anumite momente de timp
 - D. Reglarea la nivel de transcrierea genelor are o importanță minoră fiind un fenomen rar la nivel celular *cea mai importantă*
 - E. Reglarea expresiei genice permite celulei să se adapteze în permanență schimbărilor din mediul intern

22. *Care este afirmată adevărată referitoare la anomaliile diviziunii celulare și ale fecundației ?

- A
- A. Non - disfuncția cromosomal sau cromatidiană în meioza I sau II din gametogeneza parentală generează triploidia la zigot
 - B. În mitoză, întârzierea anafazică determină mosaicisme de tipul 46/47
 - C. Digenia fecundarea unui ovul 24, XX cu doi spermatozoizi normali -> zigoti trisomici (47, XXX sau 47, XXY).
 - D. În mitoză, întârziere anafazică poate conduce la formarea de gameți cu 22 de cromosomi și apoi la zigoti monosomici.
 - E. Diandria - fecundarea unui ovul normal cu doi spermatozoizi normali, produși de concepție fiind triploizi.

24. Despre diferențierea gonoductelor masculine se poate afirma ca :

- ABCD
- A. Mutările genei INSL3 produc criptorhidism bilateral
 - B. Mutările la nivelul genelor AMH AMHR duc la persistența ductelor Müller
 - C. Diferențierea gonoductelor producția hormonală a testiculului fetal
 - D. Cei doi hormoni implicați sunt hormonul antimüllerian (AMH) și testosteronul
 - E. Celulele Sertoli produc hormonul INSL3 (insulin like hormone 3)

25. Identificați afirmațiile corecte :

- ABCD
- A. Cauza anomalilor cromozomiale numerice poate fi non - disjuncția cromozomială în gametogeneza parentală
 - B. Translocția robertsoniană poate fi echilibrată sau neechilibrată
 - C. Aneuploidia reprezintă anomalii cromozomiale numerice
 - D. Delețiile cromozomiale pot fi terminale sau interstoriale

E. Inversie reprezintă anomalii cromozomiale numerice rezultate prin procesul de întârziere anafazică

26. Alegeți enunțurile pe care le considerați valide :

- A. Nutrigenomica studiază influența nutrienților asupra expresiei genice
- B. Factorii nutritivi și non-nutritivi din alimente reglează expresia genică la diferite nivele : transcriere genică stabilitate ARNm , traducere și post-traducere
- C. Evenimentele epigenetice au potențialul de a atenua sau de a amplifica efectele interacțiunilor nutrienți - gene .
- D. Nu există o corelație între nutriție și genetică prin donorii de grupări metil , modificările epigenetice și boală
- E. Expresia genelor lactazei și sinteza de lactază încetează la toți indivizii după diversificarea alimentației

28. *Translocatiile robertsoniene

- A. Reprezintă cauza disomiilor uniparentale
- B. Au loc între cromosomii acrocentrici
- C. Au loc între cromosomul X și Y
- D. Au loc doar între cromosomii metacentrici
- E. Reprezintă anomalii cromozomiale numerice

29. Care este afirmația adevărată referitoare la genă ?

- A. la nivelul populației generale există pe același locus o singură variantă alelică
- B. Noțiunea de heterozigot compus definește o asociere a două alele de pe doi cromosomi neomologi . *omologi*
- C. Gena segment discontinuu de pe un cromosom , ce conține doar secvențe codante și determină un caracter fenotipic observabil
- D. Codominanță exprimare fenotipică simultană a două alele dominante (localizate pe doi cromosomi omologi)
- E. Poziția variabilă a unei gene pe un cromosom este denumită linkage.

30. Translocatiile cromozomiale reciproce :

- A. Determină complement cromosomal echilibrat cu fenotip normal
- B. Constau în transfer reciproc de segmente cromozomiale între doi cromosomi neomologi
- C. Purtătorii pot avea descendenți afectați prin apariția la acești descendenți a unor translocatii neechilibrate
- D. Face parte din categoria aneuploidilor *structurale*

~~E.~~ Au loc doar între cromozomi acrocentrici

32. * Care din afirmațiile referitoare la determinismul și diferențierea gonadală este adevărată ?

- A.** Diferențierea gonadei masculine se face doar sub influența SRY
B. Gonada bipotentă derivă din creasta urogenitală sub acțiunea factorilor de transcripție SF 1 și WT1
C. Diferențierea gonadei masculine reprezintă un proces pasiv, dat de lipsa acțiunii factorilor de transcripție
D. Diferențierea organelor genitale interne și externe se face independent de dezvoltarea gonadelor
E. Diferențierea gonadei feminine reprezintă un proces pasiv, nu se cunosc gene implicate

B

33. Despre factorii teratogeni se poate afirma că :

- A.** Toate vitaminele se pot administra fără precauții și indiferent de doză pe perioada sarcinii
B. Infecția cu virus citomegalic poate induce corioretinite, surditate
C. Radiațiile ionizante pot cauza avort spontan
D. Administrarea de acid folic în sarcină poate reduce substanțial riscul pentru spina bifidă fetală
E. Talidomida are efect maxim teratogen în primele 5-6 săptămâni de sarcină

BCDE

34. Variațiile de secvență la nivelul următoarelor gene au fost asociate cu răspunsul la terapia cu anticoagulante orale:

- A.** CYP2C9
B. VKORC1
C. CYP3A2
D. NAT 1 și NAT 2
E. HER 2

AB

36. Factori care pot modifica echilibrul Hardy - Weinberg sunt :

- ~~A.~~ Exclusiv mutațiile genelor autosomal dominante
~~B.~~ Dimensiunea unei populații
~~C.~~ Căsătoriile consangvine
~~D.~~ Migrațiile
~~E.~~ Exclusiv mutațiile genelor autosomal recesive

37. * în cazul bolilor generate de anomalii de amprentare genomică :

E

- A. Disomia uniparentală paternă a cromozomului 15 generează fenotipul Prader-Willi *Angelman*
- B. Mutatiile genei UBE3A sunt asociate cu fenotipul Beckwith-Wiedeman
- C. Clusterul de gene H19 / IGF2 cu localizare 11p15 este asociat cu sindromul Angelman
- D. Cauza sindromului Prader - Willi poate fi o deleție la nivelul cromozomului 15q matern *patern*
- E. Cauza sindromului Angelman poate fi o deleție la nivelul cromozomului 15q matern

38. Urmatoarele sunt adevărate cu privire la activitatea de screening pentru fenilcetonurie :

- A. Se realizează la nou-născut cu ajutorul testului sudoral
- B. Testele de screening cu rezultat pozitiv necesită efectuarea de teste de confirmare a diagnosticului
- C. Ar trebui efectuate doar la nou-născuții care provin din familii cu antecedente de fenilcetonurie
- D. Ar trebui efectuate la toți nou-născuții
- E. Se realizează la nou-născut cu ajutorul testului Guthrie

BDE

42. *Dintre următoarele gene alegeți varianta care reprezintă un factor de risc pentru *Alzheimer*

- A. CDKN2A
- B. FGFR3
- C. APOE4
- D. ACE
- E. APOE2 și E3

C

44. În cazul unui pacient cu sindrom MELAS, pot fi regăsite următoarele manifestări cardin..

- A. Surditate indusă de terapia cu aminoglicozide
- B. Debut exclusiv în perioada de adult tânăr (20-22 ani) *copil 6-10 ani*
- C. Encefalopatie
- D. Pierderea vederii ca semn constant
- E. Acidoză lactică

CE

45. *care afirmație referitoare la categoriile de gene implicate în dezvoltare este adevărată:

- A. Familia de gene nodala este implicată în întreținerea mezodermului
- B. Familia de gene TGF-BETA poate fi împărțită în două grupe : 1) Wnt și 2) homeobox (HOX)

D

C. Acondroplazia poate fi cauzata de mutații în domeniul transmembranelor al genei HOXE

D. Unele molecule de semnalizare sunt membri ai familiei factorilor de creștere transformata

E. Mutațiile genei SHH pot provoca displazia campomelica și inversiunea sexuala 46,XY.

***** G

30. Principalele aplicații ale medicinei genomice în practica clinică pot fi:

A. Farmacogenomica

B. Diagnosticul diverselor boli genetice la naștere

C. Diagnosticul bolilor rare, nediate diagnosticate anterior prin tehnicile uzuale

D. Diagnosticul sindromului Down

E. Oncogenomica

ABCE

31. *Care dintre următoarele este adevărată despre terapia bolilor genetice?:

A. Vitamina B₁₂ poate restabili activitatea enzimatică în homocistinurie

B. Bolile lizozomale beneficiază de terapie de substituție enzimatică

C. Restricția dietetică a fenilalaninei este utilizată în hipercolesterolemia familială

D. Fibroza chistică este în acest moment singura boală candidat la terapie genetică

E. Penicilina este utilizată ca și chelator de cupru în boala Wilson

B

33. Următoarele sunt adevărate cu privire la amprentarea genomică:

A. Epimutațiile la locul amprentat sunt cele mai frecvente cauze ale bolilor de amprentare

B. Unele gene vor fi activate sau inhibate în mod diferit, în funcție de tipul de gamet: ovul sau spermatozoid

C. Amprentarea genomică este un fenomen epigenetic normal la om care se întâmplă când se formează gameții

D. Metilarea ADN constituie un eveniment foarte important în amprentarea genomică

E. Clusterul SNRPN din regiunea 15q conține o singură genă amprentată cu rol în sindromul Russell Silver

BC

11

mai multe

13. Alegeți afirmațiile corecte:

- A. Mutatiile genului S10 sunt implicate în apariția holoprosencefaliei
- B. Mutatiile genului WT1 pe cromosomul 11 pot genera apariția tumorii Wilms
- C. Mutatiile ale genelor pentru EGFR au fost identificate în sindromul Apert dar nu și în craniosinostoza și displazie
- D. Mutațiile MOXD13 sunt deocamdată singurele mutații cunoscute care generează craniosinostoza
- E. Sindromul Waardenburg de tip 1 este cauzat de mutații ale genului PAX3

***** ○

1. Care dintre afirmațiile de mai jos, reprezintă excepții ale transmiterii autosomale dominante: ACE

- A. Penetranța incompletă, care explică atenuarea/absența manifestărilor fenotipice a alelei dominante la heterozigot
- B. Mutațiile de novo sau neomutațiile
- C. Fenomenul de anticipație, caracterizat printr-un fenotip clinic mai sever la descendenți decât la ancescenți
- D. Pleiotropia care presupune afectarea unui singur organ *mai mult*
- E. Expresivitatea variabilă a alelei mutante, care determină o variabilitate fenotipică

2. Identificați afirmațiile corecte: BD

- A. Matisarea (splicing-ul) aberantă a exonilor poate genera pierderea unor introni sau deleția parțială a unor introni
- B. Prin deleția sau inserția unor nucleotide a căror număr nu este un multiplu de 3 se va modifica cadrul de citire al genei
- C. Mutațiile cu sens greșit (missens) generează înlocuirea unui aminoacid cu altul în structura proteică
- D. Mutații non-sens sunt cele mai frecvente mutații și determină înlocuirea unui aminoacid cu un alt aminoacid din punct de vedere chimic
- E. Mutațiile silențoase au efecte fenotipice însă doar în cazul în care apar la sexul feminin

3. Care din afirmațiile referitoare la clasificarea anomaliilor congenitale este: AB

- A. Displazia – organizarea anormală a celulelor într-un țesut, indiferent de localizare acestuia în organism

- B. Secvența – modificari care apar în cascada, consecința unui eveniment care determina o malformatie initiala
- C. Deformația – defect datorat unui factor teratogen chimic care modifica o structura normal conformata
- D. Disrupția – organizare anormala a unui țesut, cauzata primar de factori genetici ce perturba procesul normal de dezvoltare
- E. Sindromul – asociere de anomalii care apar ca și consecința a unor cauze diferite și necunoscute

4. Referitor la aplicațiile farmacogeneticii în terapia antitumorală următoarele sunt adevărate: ABC

- A. Terapia anti-EGFR este eficace la pacienții ale caror celule tumorle au mutațiile activatoarea ale genei EGFR
- B. Amplificarea genei HER2 are importanța în ceea ce privește terapia cu anticorpi monoclonali in cancerul de sân
- C. Mutații somatice ale genei KRAS pot induce rezistanța la terapia pentru cancerul de colon
- D. Terapia anti-EGFR este eficace la pacienții ale caror celule canceroase au mutați activatoarea ale genei KRAS
- E. Vemurafenib-ul acționează asupra celulei maligne care nu experima o proteina BRAF anormala datorata unor muști ale genei EGFR

5. Testele screening pentru depistarea heterozigoților se utilizează în cazul: BDE

- A. Bolilor cu transmitere X-dominanta
- B. Bolilor poligenice multifacrotiale
- C. Tutoror bolilor genetice
- D. Bolilor cu transmitere X-recesiva
- E. Bolilor cu transmitere autosomal recesiva

6. Referitor la formele de cancer ereditar sunt adevărate următoarele: ABC

- A. Cancerul de colon ereditar non-polipozic (HNPCC) este o afecțiune asociată cu mutații ale unor gene cu rol in repararea ADN u-lui
- B. Mutațiile BRCA2 sunt asociate cu apariția cancerului mamar la barbati
- C. Polipoza adenomatoasă familială este asociată cu mutațiile genel APC
- D. Cancerele ereditare de diferite tipuri reprezintă 80% din tipurile de cancer diagnosticate
- E. Mutațiile BRCA1 și BRCA2 sunt asociate exclusiv cu cancerul de sân și ovarian

7. *Care din afirmațiile referitoare la imunodeficiențe este adevărată? **A**

- A
- A. Ataxia telangiectazia este o boala transmisa autosomal recesiv, ce asociaza tulburari nervoase si deficit imun umoral
 - B. Unui din mecanismele care stau la baza imunodeficiențelor consta în catabolizar reduca a imunoglobulinelor
 - C. Sindromul Di George este o afecțiune transmisa X-recesiv, cu afectarea predominanta a sexului masculin
 - D. Imunodeficiențele pot fi primare (dobândite) sau secundare (innascute)
 - E. Agamaglobulinemia congenitala este transmisa autosomal recesiv și este caracterizata prin lipsa partiala a anticorpilor

8. Sindromul ~~Wiskott~~-Aldrich este caracterizat de:

- ABD
- A. Transmitere X-recesiva
 - B. Deficit al limfocitelor T și B
 - C. Transmitre de tip autosomal recesiv
 - D. Eczeme, susceptibilitate crescuta la infecții
 - E. Transmitere autosomal dominanta

1. *Care este afirmatie adevarata referitoare la structura genei in concepția

- A. Neționiri de heterozigot compus definiște o asociere a...
- B. La nivelul populației generale exista cateva varianta alelice de exemplu gena CFTR are doar patru alele ~~800~~
- C. Heterozigot compus = asociere a doua alele recesive diferite, cu același locus de pe doi cromosomi omologi
- D. Codominanța = exprimare fenotipică stimulată a doua alele neomoloage de pe același cromosom
- E. Hemozigoti = exprimare fenotipică stimulată egală cantitativă a doua alele neomoloage de pe doi cromosomi omologi

15. *Metilarea ADN :

- A. Constă în adăugarea unei grupări metil la nivelul citozinei din anumite secvențe ADN
- B. este, cel mai frecvent, asociată cu activarea genelor *inhibiție*
- C. crește la nivel global în celulele tumorale (hipermetilare) *lipsă*
- D. are loc numai la nivelul exonilor din structura genelor
- E. menține integritatea genomului prin activarea ratei mutațiilor *inhibiția*

16. Următoarele afirmații sunt adevărate în legătură cu mutațiile mitocondriale :

- A. pot contribui la procesul de senescență
- B. determină boli heterogene din punct de vedere clinic cu afectare multisistemică
- C. pot genera anomalii în ceea ce privește balanța energetică la nivel celular
- D. determină boli cu debut brusc și evoluție favorabilă sub tratament adecvat
- E. se transmit doar pe linie paternă *maternală*

17. Care din afirmațiile referitoare la clasificarea anomaliilor congenitale este adevărată

- A. Malformația defect secundar structural al unui organ, care rezultă dintr-o anomalie de dezvoltare localizată
- B. Secvența modificării care apar haotic, consecința unor evenimente care determină malformații multiple
- C. Deformația defect datorată unei factor mecanice anormale ce deformează o structură normală confirmată
- D. Asociația se definește ca o asociere de anomalii care apar separat, fiecare având o cauză cunoscută
- E. Sindromul se definește ca o asociere de anomalii care apar ca și consecința a unei cauze comune, cunoscute

18- * identificați dintre următoarele gene pe aceea a care-i mutații sunt asociate cu holoprosencefalie:

- A. APOE
- B. Shh
- C. SOX9
- D. FGFR2
- E. SRY

19- mutațiile genei care codifica FGFR2 sunt asociate cu următoarele genotipurile patologici:

- A. Sindrom apert
- B. sindrom WAGR asociat cu aniridie
- C. sindrom crouzon
- D. Sindrom patau
- E. tumora wilms

20- In funcția de numărul de celule afectate anomaliile cromozomiale pot fi difeneste in:

- A. Anomalii cromozomiale
- B. Anomalii cromozomiale omogene
- C. Anomalii cromozomiale Mozaic
- D. Anomalii cromozomiale heterosomale
- E. anomaliile somatice sau germinale

21- *NON -disfuncția cromozomilor (sau Cromatidelor) in timpul meioza (gametogeneza parentala) generează in ..

- A. deletiile cromozomiale
- B. Translocatiile cromozomiale
- C. Cromozomiile(21,13,18)
- D. Anomalii cromozomiale de tipul inversiilor
- E. Pentru acest tip de modificare nu exista consecințe patalogice

22- identificați afirmațiile corect:

- A. Deletiiile cromozomiale interstiale sunt mult mai puțin frecvente decât ...
- B. Duplicatiile rezulta prin Crossing-over inegal între cromozomi omologi
- C. Purtătorii unei translocatii reciproce au fenotip normali dar pot avea ...??
- D. Translocatia ropertaoniana interesează exclusiv cromozomiacrocentrici?
- E. Monosomile autosomilor (perichile 1-22) sunt letale

39. Care din afirmațiile referitoare la rolul dietei în evoluția omului sunt adevărate:

- A. Unele persoane se produc lactaza și la vârsta de adult
- B. Nu există nici o persoană care se poate prădă lactaza și la vârsta de adult
- C. Microbiomul intestinal nu are o influență asupra interacțiunilor gene – nutriție
- D. Numărul de copii ale genei AMY1 este scăzut în populațiile care consumă o dietă bogată în amidon
- E. Numărul de copii ale genei AMY1 este crescut în populațiile care consumă o dietă bogată în amidon

40. *Afirmație adevărată este:

- A. Nutrigenomica studiază răspunsul biologic la aportul de nutrienți în corelația cu variabilitatea fenotipică
- B. Nutrigenomica studiază influența nutrienților doar asupra expresiei proteice la nivelul tisular
- C. Nutrigenomica se bazează numai pe transcriptomica ca metodă de investigare
- D. Nutriepigenetica și Nutriepigenomica studiază influența nutrienților asupra metilării ADN-ului, modificării histonelor și ARN-ului noncodant
- E. Adaptarea dietei nu poate amelora efectele nocive ale unor boli monogenice (fenilcetonuria, intoleranța la lactoză sau emociromatoză)

41. *Polimorfismele următoarelor gene au un rol important în metabolizarea clopidogrelului:

- A. MCR1
- B. CYP2D6
- C. CYP2C19
- D. TPMT
- E. DPYD

*antitrombotic
antiagregant
plachetar*

42. Următoarele afecțiuni genetice pot beneficia de tratament prin înlocuirea proteinii defective:

- A. Hipercolesterolemia familială
- b. hemocromatoză
- c. hemofilia de tip A
- D. boala Goucher
- e. deficiența de alpha 1 antitripsină

2. Care sunt afirmațiile adevărate referitoare la reglarea expresiei genice?

- A) Reglarea expresiei genice presupune controlul momentului de timp pentru sinteza unei proteine sau ARN funcțional .
- B) Reglarea expresiei genice îi permite celulei să se adapteze în permanentă schimbărilor din mediul intern și extern
- C) Gene repressibile gene active (on) , care pot fi repressate în prezența unor corepresori .
- D. La reglarea expresiei genice contribuie doar secvențele de ADN scurte , de 6-10 pb , cis - reglatoare . *+ plus*
- E. Expresia genică este aceeași spațial și temporal , celulele având același genom

3. Care sunt afirmațiile corecte?

- A. bolle genetice reprezintă o problemă minoră de sănătate publică fiind boli rare
 - B) bolile genetice sunt afecțiuni cu o mare diversitate , ce se regăsesc în toate specialitățile medicale
 - C. bolile genetice constituie o problema de sanatate publică deși sunt încadrate în categoria bolilor rare
 - D. toate bolile genetice au frecvență foarte redusă
 - E. Bolile multifactoriale sunt determinate de interacțiunea complexă dintre o genă și factorii ecologici
- majoră*
- bc ?*

4. Care sunt afirmațiile adevărate referitoare la mecanisme de producere a mutațiilor genice?

- A. Delepile de cinci nucleotide conduc la pierderea a doi aminoacizi în lanțul polipeptidic
- B. Sindromul Prader - Willi are ca și cauză o microdeleție a unui exon dintr - o genă
- C. Mutațiile non - conservative determină înlocuirea unui baze azotate , rezultând un codon ce specifică același aminoacid
- D. Matisarea aberantă poate genera pierderea totală sau parțială a unor exoni sau formarea unor exoni hibridi .
- E. Expansiunea tripletului CGG de la nivelul genei FRM1 este cauza sindromului X fragil .

5. Care sunt afirmațiile adevărate referitoare la consecințele moleculare ale mutațiilor?

- A. Mutațiile cu pierdere de funcție genică pot fi cauza unor boli genetice dominante prin haploinsuficiență .
- B. Alelele hipermarfe pot determina amplificarea funcției normale a unei proteine .
- C. Mutațiile cu câștig de funcție sunt mutații cu sens greșit sau mutații în secvențele reglatoare
- D. Din cazul mutațiilor cu pierderea funcției , heterozigoții sunt afectați , iar homozigoții sunt clinic indemni .
- E. Alelele hipermorfe pot determina scăderea nivelului de expresie a unei gene normale .

6. Referitor la mutațiile ADN sunt corecte următoarele:

- ? -
- A. Mutațiile supresoare sunt mutații secundare care anulează sau diminuează efectele altei mutații
 - B. Uneori mutații în aceeași genă pot determina atât câștig de funcție cât și pierderea funcției
 - C. Mutațiile la nivelul intronilor nu au niciodată efecte asupra fenotipului
 - D. Presiunea selecției naturale crește frecvența mutațiilor ADN - ului codant și a mutațiilor exprimate
 - E. Mutații cu sens greșit (missens) generează proteine cu structura moleculară modificată și activitatea biologică absentă

7. Care dintre afirmațiile de mai jos , reprezintă excepții ale transmiterii autosomal recesive?

- A. Consangvinizarea , care crește rata frecvenței bolilor autosomal recesive într - o familie / comunitate .
- B. Heterogenitatea alelică (intralocus) , care este ~~rară~~ ^{pacient} întânită în etiologia bolilor autosomal recesive .
- C. Heterozigotia compusă , care este ~~rară~~ ^{des} întânită în bolile autosomal recesive .
- D. Heterogenitatea de locus (genică) , care caracterizează unele boli autosomal recesive .
- E. variabilitatea fenotipică la nivel familial determinată de heterogenitatea alelică și relația genă - factori ambien

44. Despre determinismul sexului gonadic se poate afirma ca :

- A. In stadiu indiferent (saptamanile 4-7 de gestatie) , nu exista diferente morfologice intre gonadele și gonoductele genitale embrionilor , indiferent de sexul genetic
- B. Doar genele localizate pe cromozomi X și Y au rol in diferensierea gonadelor nu și genele autosomale
- C. Gena SFI intervine in dezvoltarea embrionară a gonadelor primordiale
- D. Gena SRY (sex related v) localizată pe cromosomul Yq initiază dezvoltarea ovariană
- E. Reperea testiculară a gonadel bipotente implică pe lângă expresia obligatorie a genelor SRY și cea a genelor SOX9

45. Care din afirmațiile referitoare la disgenezia gonadica sunt adevărate ?

- A. reprezinta un proces prin care formarea aberanta a gonadelor afectează doar sexul feminin
- B. reprezinta o categorie de patologie din cadrul anomalilor de dezvoltare sexuala 46 , XX si 46 , XY .
- C. e produce adesea prin afectarea genelor implicate in dezvoltarea gonadala (SF1 , WT1 , SRY , SOX9)
- D. se produce adesea prin mutatia genelor implicate in etiologia sindromului Klinefelter
- E. Mutatia SOX9 conduce la un tablou clinic reprezentat de disgenezie gonadala si displazie scheletala .

25. Despre neuropatia optică ereditară Leber (LHON) sunt adevărate următoarele :

- A. boala debutează exclusiv la vârsta de copil mic
- B. boala este caracterizată exclusiv de manifestări oculare
- C. Transmiterea bolii este de tip mitocondrial , matern
- D. neuropatia și afectarea cardiacă fac parte dintre manifestările bolii
- E. boala debutează de obicei la vârsta de adult tânăr

26. Caracteristicile transmiterii ereditare autosomale dominante sunt următoarele :

- A. aspect de transmitere vertical , cu excepția genelor cu penetranță incompletă
- B. riscul de recurență este egal sau mai mic de 25 %
- C. numărul indivizilor afectați in aceeași familie este de obicei redus
- D. riscul de afectare a ambelor sexe in proporție egală
- E. numărul indivizilor afectați in aceeași familie este de obicei mare

27. Agamaglobulinemia congenitală Bruton :

- A. este caracterizată de afectarea sintezei de anticorpi
- B. se transmite după un model autosomal dominant
- C. este o boală cu transmitere X - linkată recesivă
- D. mutabilele care determină boala apar la nivelul genei BTK
- E. boala este generată de microdeleții ale cromozomului 22q

ADE

28. Urmatoarele afirmatii sunt corecte cu privire la screening - ul unor maladii genetice și anomalii congenitale :

- A. testul Guthrie este testul de electie utilizat in screening - ul pentru fibroza chistica
- B. dozarea alfa - fetoproteinel (AFP) are importantă in defectele de tub neural
- C. dozarea acetilcolinesterazei din lichidul amniotic este utilizată în screening - ul pentru defecte de tub neural *FIBROZA chistica*
- D. dozarea tripsinogenului imunoreactiv (TIR) reprezintă metoda de screening pentru fenilcetonurie la nou - născut
- E. masurarea concentratiilor de creatin - kinază (CK) are valoare in screening - ul pentru *sindrom Down Duchenne*

29. *Sindromul de imunodeficiență combinată severă (SCID) :

- ~~A. reprezintă o boală ce debutează la vârstă adultă~~
- ~~B. este caracterizată de o predispoziție pentru infecții ușoare care pot fi tratate cu antibiotice~~
- C. este caracterizat printr - o diferențiere și funcție deficitară a limfocitelor T și B
- ~~D. este caracterizat prin dismorfie cranio - facială , anomalii cardiace , hipoplazie / aplazie timusului~~
- ~~E. este o afecțiune rară cu transmitere autosomal recesivă , caracterizată prin tulburări nervoase (ataxie) și deficit imun umoral~~

30. *Screening - ul neonatal pentru hipotiroidismul congenital:

- A. se bazează pe efectuarea testului Guthrie
- B. se bazează pe analiza TSH - ului în ziua 3 de viață
- C. se bazează pe ecografie
- D. dublul test este suficient pentru diagnostic
- E. dublul și triplul test matern , combinate , reprezintă testele cele mai utilizate

8. *Refiritor la raspunsul la terapia cu tamoxifan alegeți gena care are importanța in acest raspuns:

- A. CYP2C9
- B. CYP2C19
- C. NAT
- D. CYP2D6
- E. VXORC1

11. *Care din afirmațiile referitoare la nutrigenetică este adevărată ?

- A. Dieta nu are o influență asupra bmetilării și acetilării histonelor influentând însă structura ADN
- B. Numarul de copii al genei amilazei salivare (AMY1) se corelează pozitiv cu nivelul amilazei salivare
- C. Alelele ce codifică receptorii 3 - PUFA au SNP - uri asociate cu un raspuns nediferențiat la dieta lipidică
- D. Raspunsul la 3 - PUFA nu este influentat de polimorfismele enzimelor care ii metabolizează
- E. Polimorfismele genelor ADH (alcool dehidrogenaza) au importanță in melanom la consumatorii de alcool

14. Urmatoarele reprezenta gene impornata pentru dezvoltare gonadala normala:

- A. FGFR3
- B. SOX9
- C. DAX1
- D. WNT4
- E. SRY

16. Care din afirmațiile referitoare la complexul major de histocompatibilitate (CMH) sunt adevărate ?

- A. Genele de clasa III codifica lanturile H și L ale MCH II
- B. Genele de clasa I codifica antigene prezente pe membrana tuturor celulelor nucleate și a plachetelor .
- C. Pentru fiecare gen poate exista o singură alelă (variabilitate redusă)
- D. Genele ce codifica antigenele HLA se exprima codominant .
- E. Pana in prezent s-au identificat aproximativ 300 de gene care codifică molecule ale CMH

17. *Care din afirmațiile , referitoare la genele supresoare de tumori , este adevărată ?

- A. Mutațiile genelor caretaker conduc la scaderea ratei mutaționale generale , reducând implicit riscul oncogen
- B. efectuării genelor " gate - keeper " sunt implicați direct in stimularea proliferari celulare si apoptozei
- C. Mutațiile inactivatoare duc la pierderea funcției normale și au efect recesiv la nivelul fenotipului .
- D. Genele caretaker " sunt implicate direct in inhibarea proliferarii celulare
- E. genele supresoare de tumori stimulează creșterea și proliferarea celulară

18. *identificati afirmația corectă

- A. Consanguinizarea crește rata frecvenței bolilor autosomale , însă doar a celor dominante
- B. Alelele autozomal recesive se pot transmite in familii pe parcursul mai multor generații fără să se exprime fenotipic
- C. Heterogenitatea alelică sau intralocus este foarte rar întâlnită in etiologia bolilor autozomal recesive
- D. Bolile X - recesive afectează ambele sexe in proportie egală
- E. genele X - dominante se exprima in fenotip cu precădere la sexul feminin , intrucat barbatii au un singur cromozom X

19. Despre genomul mitocondrial se poate afirma că :

- A. Moleculele de ADNmt contin genele care codifica toate proteinele / enzimele necesare mitocondrii
- B. Prezenta unor molecule de ADN mitocondrial diferite ca secvență in aceeași celulă se numeste heteroplasmie
- C. Exista o singură copie de ADN mitocondrial in fiecare celulă , ceea ce explică rata crescută a mutațiilor
- D. ADNmt nu este complexat cu histone , ceea ce il face mai susceptibil la acțiunea factorilor mutageni
- E. Moleculele de ADN mitocondrial au o structură bicatenară , circulară

20. Care din afirmațiile referitoare la oncogene , sunt adevărate ?

- A. Activarea oncogenelor este rezultatul unor mutații cu pierdere de funcție și efect recesiv la nivelul fenotipului
- B. Cromosomul Philadelphia rezulta dintr - o inversie cu 180 ° a genelor BCR / ABL de pe cromosomul 8.
- C. Un mecanism de activare a protooncogenelor este mutația punctiformă , cu formarea unui produs hiperactiv .
- D. Oncogenele sunt variante mutante si activate a proto - oncogenelor
- E. Oncogenele codifică un singur tip de proteine si anume factori de creștere

21. Care sunt afirmațiile adevărate referitoare la reglarea expresiei genice ?

- A. Reglarea expresiei genice presupune controlul cantității de proteină / ARN funcțional sintetizate
- B. Gene inductibile gene inactive (off) , care pot fi activate cu ajutorul unor inductori
- C. Unele gene sunt exprimate doar în anumite țesuturi sau doar în anumite momente de timp
- D. Reglarea la nivel de transcrierea genelor are o importanță minoră fiind un fenomen rar la nivel celular
- E. Reglarea expresiei genice permite celulei să se adapteze în permanentă schimbărilor din mediul intern

22. *Care este afirmată adevărată referitoare la anomaliile diviziunii celulare și ale fecundației ?

- A. Non - disfuncția cromosomal sau cromatidiană în meioza I sau II din gametogeneza parentală generează triploidia la zigot
- B. În mitoză, întârzierea anafazică determină mosaicisme de tipul 46/47
- C. Digenia fecundarea unui ovul 2n, XX cu doi spermatozoizi normali -> zigot trisomic (2n + 1, XXX sau 2n + 1, XXY) .
- D. În mitoză, întârziere anafazică poate conduce la formarea de gameți cu 2n de cromosomi și apoi la zigot monosomici .
- E. Diandria - fecundarea unui ovul normal cu doi spermatozoizi normali , produși de concepție fiind triploizi .

24. Despre diferențierea gonoductelor masculine se poate afirma ca :

- A. Mutațiile genei INSL3 produc criptorhidism bilateral
- B. Mutațiile la nivelul genelor AMH AMHR duc la persistența ductelor Müller
- C. Diferențierea gonoductelor producția hormonală a testiculului fetal
- D. Cei doi hormoni implicați sunt hormonul antimüllerian (AMH) și testosteronul
- E. Celulele Sertoli produc hormonul INSL3 (insulin like hormone 3)

25 Identificați afirmațiile corecte :

- A. Cauza anomaliilor cromozomiale numerice poate fi non - disjuncția cromozomială în gametogeneza parentală
- B. Translocția robertsoniană poate fi echilibrată sau neechilibrată
- C. Aneuploidiile reprezintă anomalii cromozomiale numerice
- D. Delețiile cromozomiale pot fi terminale sau interstițiale

E. Inversie reprezintă anomalii cromozomiale numerice rezultate prin procesul de întârziere anafazică

26. Alegeți enunțurile pe care le considerați valide :

- A. Nutrigenomica studiază influența nutrienților asupra expresiei genice
- B. Factorii nutritivi și non-nutritivi din alimente reglează expresia genică la diferite nivele : transcriere genică stabilitate ARNm , traducere și post-traducere
- C. Evenimentele epigenetice au potențialul de a atenua sau de a amplifica efectele interacțiunilor nutriție - gene .
- D. Nu există o corelație între nutriție și genetică prin donorii de grupări metil , modificările epigenetice și boală
- E. Expresia genelor lactazei și sinteza de lactază încetează la toți indivizii după diversificarea alimentației

28. *Translocatiile robertsoniene

- A. Reprezintă cauza disomiilor uniparentale
- B. Au loc între cromosomii acrocentrici
- C. Au loc între cromosomul X și Y
- D. Au loc doar între cromosomii metacentrici
- E. Reprezintă anomalii cromozomiale numerice

29. Care este afirmația adevărată referitoare la genă ?

- A. La nivelul populației generale există pe același locus o singură variantă alelică
- B. Noțiunea de heterozigot compus definește o asocieră a două alele de pe doi cromosomi neomologi .
- C. Gena segment discontinuu de pe un cromosom , ce conține doar secvențe codante și determină un caracter fenotipic observabil
- D. Codominanță exprimare fenotipică simultană a două alele dominante (localizate pe doi cromosomi omologi)
- E. Poziția variabilă a unei gene pe un cromosom este denumită linkage.

30. Translocatiile cromozomiale reciproce :

- A. Determină complement cromosomal echilibrat cu fenotip normal
- B. Constă în transfer reciproc de segmente cromozomiale între doi cromosomi neomologi
- C. Purtătorii pot avea descendenți afectați prin apariția la acești descendenți a unor translocatii neechilibrate
- D. Face parte din categoria aneuploidilor

E. Au loc doar între cromozomi acrocentrici

32. * Care din afirmațiile referitoare la determinismul și diferențierea gonadală este adevărată ?

A. Diferențierea gonadei masculine se face doar sub influența SRY

B. Gonada bipotentă derivă din creasta urogenitală sub acțiunea factorilor de transcripție SF 1 și WT1

C. Diferențierea gonadei masculine reprezintă un proces pasiv, dat de lipsa acțiunii factorilor de transcripție

D. Diferențierea organelor genitale interne și externe se face independent de dezvoltarea gonadelor

E. Diferențierea gonadei feminine reprezintă un proces pasiv, nu se cunosc gene implicate

33. Despre factorii teratogeni se poate afirma că :

A. Toate vitaminele se pot administra fără precauții și indiferent de doză pe perioada sarcinii

B. Infecția cu virus citomegalic poate induce corioretinite, surditate

C. Radiațiile ionizante pot cauza avort spontan

D. Administrarea de acid folic în sarcină poate reduce substanțial riscul pentru spina bifidă fetală

E. Talidomida are efect maxim teratogen în primele 5-6 săptămâni de sarcină

34. Variațiile de secvență la nivelul următoarelor gene au fost asociate cu răspunsul la terapia cu anticoagulante orale:

A. CYP2C9

B. VKORC1

C. CYP3A2

D. NAT 1 și NAT 2

E. HER 2

36. Factori care pot modifica echilibrul Hardy - Weinberg sunt :

A. Exclusiv mutațiile genelor autosomal dominante

B. Dimensiunea unei populații

C. Căsătoriile consangvine

D. Migrațiile

E. Exclusiv mutațiile genelor autosomal recesive

37. * în cazul bolilor generate de anomalii de amprentare genomică :

- A. Disomia uniparentală paternă a cromozomului 15 generează fenotipul Prader - Willi
- B. Mutatiile genei UBE3A sunt asociate cu fenotipul Beckwith Wiedeman
- C. Clusterul de gene H19 / IGF2 cu localizare 11p15 este asociat cu sindromul Angelman
- D. Cauza sindromului Prader - Willi poate fi o deleție la nivelul cromozomului 15q matern
- E. Cauza sindromului Angelman poate fi o deleție la nivelul cromozomului 15q matern

38. Urmatoarele sunt adevărate cu privire la activitatea de screening pentru fenilcetonurie :

- A. Se realizează la nou-născut cu ajutorul testului sudoral
- B. Testele screening cu rezultat pozitiv necesită efectuarea de teste de confirmare a diagnosticului
- C. Ar trebui efectuată doar la nou-născuții care provin din familii cu antecedente de fenilcetonurie
- D. Ar trebui efectuată la toți nou-născuții
- E. Se realizează la nou-născut cu ajutorul testului Guthrie

42. *Dintre următoarele gene alegeți varianta care reprezintă un factor de risc pentru

- A. CDKN2A
- B. FGFR3
- C. APOE4
- D. ACE
- E. APOE2 și E3

44. În cazul unui pacient cu sindrom MELAS, pot fi regăsite următoarele manifestări cardin..

- A. Surditate indusă de terapia cu aminoglicozide !
- B. Debut exclusiv în perioada de adult tânăr (20-22 ani)
- C. Encefalopatie
- D. Pierderea vederii ca semn constant
- E. Acidoză lactică

45. *care afirmație referitoare la categoriile de gene implicate în dezvoltare este adevărat:

- A. Familia de gene nodala este implicată în întreținerea mezodermului
- B. Familia de gene TGF-BETA poate fi împărțită în două grupe : 1) Wnt și 2) homeobox (HOX)

C. Acondroplazia poate fi cauzata de mutații în domeniul transmembranar al genei HOXE

D. Unele molecule de semnalizare sunt membri ai familiei factorilor de creștere transformata

E. Mutațiile genei SHH pot provoca displazia campomelica și inversiunea sexuala 46,XY.

***** G

30. Principalele aplicații ale medicinei genomice în practica clinică pot fi:

A. Farmacogenomica

B. Diagnosticul diverselor boli genetice la naștere

C. Diagnosticul bolilor rare, nediagnosticate anterior prin tehnicile uzuale

D. Diagnosticul sindromului Down

E. Oncogenomica

31. *Care dintre următoarele este adevărată despre terapia bolilor genetice?:

A. Vitamina B₁₂ poate restabili activitatea enzimatică în homocistinurie

B. Bolile lizozomale beneficiază de terapie de substituție enzimatică

C. Restricția dietetică a fenilalaninei este utilizată în hipercolesterolemia familială

D. Fibroza chistică este în acest moment singura boală candidat la terapia genică

E. Penicilina este utilizată ca și chelator de cupru în boala Wilson

33. Următoarele sunt adevărate cu privire la amprentarea genomică:

A. Epimutațiile la locul amprentat sunt cele mai frecvente cauze ale bolilor de amprentare

B. Unele gene vor fi activate sau inhibate în mod diferit, în funcție de tipul de gamet: ovul sau spermatozoid

C. Amprentarea genomică este un fenomen epigenetic normal la om care se întâmplă când se formează gameții

D. Metilarea ADN constituie un eveniment foarte importantă în amprentarea genomică

E. Clusterul SNRPN din regiunea 15q conține o singură genă amprentată cu rol în sindromul Russell Silver

13. Alegeți afirmațiile corecte:

- A. Mutatiile genelor S10 sunt implicate în apariția holoprosencefaliei
- B. Mutatiile genelor WT1 pe cromosomul 11 pot genera apariția tumorii Wilms
- C. Mutatiile ale genelor pentru EGFR au fost identificate în sindromul Apert dar nu și în craniosinostoza și displazia *conuc. palm*
- D. Mutațiile MOXD13 sunt deocamdată singurele mutații cunoscute care generează craniosinostoza
- E. Sindromul Waardenburg de tip 1 este cauzat de mutații ale genelor PAX3

***** O

1. Care dintre afirmațiile de mai jos, reprezintă excepții ale transmiterii autosomale dominante:

- A. Penetranța incompletă, care explică atenuarea/absența manifestărilor fenotipice a alelei dominante la heterozigot
- B. Mutațiile de novo sau neomutațiile
- C. Fenomenul de anticipație, caracterizat printr-un fenotip clinic mai sever la descendenți decât la ancestrii
- D. Pleiotropia care presupune afectarea unui singur organ
- E. Expresivitatea variabilă a alelei mutante, care determină o variabilitate fenotipică

2. Identificați afirmațiile corecte. BD ?

- A. Matisarea (splicing-ul) aberantă a exonilor poate genera pierderea unor introni sau deleția parțială a unor introni
- B. Prin deleția sau inserția unor nucleotide a cărui număr *(nu)* este un multiplu de 3 se va modifica cadrul de citire al genei
- C. Mutațiile cu sens greșit (missens) generează înlocuirea unui aminoacid cu altul în structura proteică
- D. Mutații non-sens sunt cele mai frecvente mutații și determină înlocuirea unui aminoacid cu un alt aminoacid din punct de vedere chimic
- E. Mutațiile silențioase au efecte fenotipice însă doar în cazul în care apar la sexul feminin

3. Care din afirmațiile referitoare la clasificarea anomaliilor congenitale este corectă?

- A. Displazia – organizarea anormală a celulelor într-un țesut, indiferent de localizare acesuia în organism

- B. Secvența – modificari care apar în cascada, consecința unui eveniment care determina o malformatie initiala
- C. Deformația – defect datorat unui factor teratogen chimic care modifica o structura normal conformata
- D. Disrupția – organizare anormala a unui țesut, cauzata primar de factori genetici ce perturba procesul normal de dezvoltare
- E. Sindromul – asociere de anomalii care apar ca și consecința a unor cauze diferite și necunoscute

4. Referitor la aplicațiile farmacogeneticii în terapia antitumorală următoarele sunt adevărate:

- A. Terapia anti-EGFR este eficace la pacienții ale caror celule tumorle au mutațiile activatoarea ale genei EGFR
- B. Amplificarea genei HER2 are importanța în ceea ce privește terapia cu anticorpi monoclonali in cancerul de sân
- C. Mutații somatice ale genei KRAS pot induce rezistența la terapia pentru cancerul de colon
- D. Terapia anti-EGFR este eficace la pacienții ale caror celule canceroase au mutați activitoarea ale genei KRAS
- E. Vemurafenib-ul acționeaza asupra celulei maligne care nu experima o proteina BRAF anormala datorata unor muați ale genei EGFR

5. Testele screening pentru deplstarea heterozigoților se utilizeaza în cazul:

- A. Bolilor cu transmitere X-dominanta
- B. Bolilor poligenice multifacrotiale
- C. Tutoror bolilor genetice
- D. Bolilor cu transmitere X-recesiva
- E. Bolilor cu transmitere autosomal recesiva

6. Referitor la formele de cancer ereditar sunt adevărate următoarele:

- A. Cancerul de colon ereditar non-polipozic (HNPCC) este o afecțiune asociată cu mutații ale unor gene cu rol in repararea ADN u-lui
- B. Mutațiile BRCA2 sunt asociate cu apariția cancerului mamar la barbati
- C. Polipoza adenomatoasă familială este asociată cu mutațiile genel APC
- D. Cancerele ereditare de diferite tipuri reprezintă 80% din tipurile de cancer diagnosticate
- E. Mutațiile BRCA1 și BRCA2 sunt asociate exclusiv cu cancerul de sân și ovarian

7. *Care din afirmațiile referitoare la imunodeficiențe este adevărată? A

- A.** Ataxia telangiectazia este o boala transmisa autosomal recesiv, ce asociaza tulburari nervoase si deficit imun umoral
- B.** Unui din mecanismele care stau la baza imunodeficiențelor consta în catabolizar reduca a imunoglobulinelor
- C.** Sindromul Di George este o afecțiune transmisa X-recesiv, cu afectarea predominanta a sexului masculin
- D.** Imunodeficiențele pot fi primare (dobândite) sau secundare (innascute)
- E.** Agamaglobulinemia congenitala este transmisa autosomal recesiv și este caracterizata prin lipsa partiala a anticorpilor

8. Sindromul Wiskott-Aldrich este caracterizat de:

- A.** Transmitere X-recesiva
- B.** Deficit al limfocitelor T și B
- C.** Transmitre de tip autosomal recesiv
- D.** Eczeme, susceptibilitate crescuta la infecții
- E.** Transmitere autosomal dominanta