

TEST MOLEKULARNA BIOLOGIJA

Osnovni nivo organizacije naslednog materijala je:

nukleozom
solenoid
hromatida

Povezati enzim sa odgovarajućom funkcijom:

DNK polimeraza alfa	raskidanje vodoničnih veza
topoizomeraza	sinteza početnice
helikaza	despiralizacija DNK

Jedinstvene sekvence DNK se prepisuju u: _____

Umereno repetitorne sekvence se prepisuju u: _____

Proces povezivanja aminokiselina u polipeptid katalizuje:

aminoacil-tRNK sintetaza
i-RNK
ribozim
RNK polimeraza II

Opisati inicijaciju transkripcije _____

Koji se od sledećih mehanizama regulacije genske aktivnosti može svrstati u negativnu kontrolu (dva tačna odgovora):

hiperspiralizacija
metilacija DNK
stabilizacija iRNK
amplifikacija gena

Antikodon UAC vezuje se za _____ (napisati kodon) koji određuje _____ (navesti aminokiselinu).

Povezati mutagene sa posledicom:

UV zračenje	frejmšift mutacija
benzpiren	dimeri timina
akridin oranž	AP mesto

Povezati oboljenje i mutaciju:

srpasta anemija	umnožavanje tripleta nukleotida
cistična fibroza	genska delecija
miotonička distrofija	genska supstitucija

fragilni X

Kao posledica defektnog mehanizma reparacije DNK javlja se:

xeroderma pigmentosum

neurofibromatosis

amelogenesis imperfecta

ahondroplazija

Dvostruki heliks je pojam koji se odnosi na: _____
(navesti nivo organizacije molekula), a alfa heliks je pojam koji se odnosi
na: _____ (navesti nivo organizacije molekula i tip
molekula).

Povezati odgovarajuće pojmove:

sateliti

t-RNK

jedarce

i-RNK

poly-A

visoko repetitorna sekvenca DNK

uređena tercijarna struktura

r-RNK

Karakteristike replikacije eukariota su (dva tačna odgovora):

sinteza novih lanaca u pravcu rasta replikacione viljuške

početnicu sintetise DNK polimeraza alfa

započinjanje naspram 5' kraja starog lanca

postojanje većeg broj replikona

Navesti korake prilikom obrade primarnog transkripta. _____

Koji od sledećih molekula poseduje katalitička svojstva.

DNK

i-RNK

r-RNK

t-RNK

Prilikom formiranja prve peptidne veze, _____ grupa prve amino kiseline spaja
se sa _____ grupom sledeće amino kiseline.

t-RNK inicijator:

povezuje se sa UAC kodonom

vezuje amino kiselinu prolin

može se vezati za više različitih kodona

ima kovalentno vezanu aminokiselinu za 3' kraj

Povezati odgovarajuće pojmove:

stabilizacija i-RNK	nivo posttranslacije
metilacija DNK	nivo transkripcije
proinsulin	negativna kontrola genske aktivnosti
„inhenser“	pozitivna kontrola genske aktivnosti

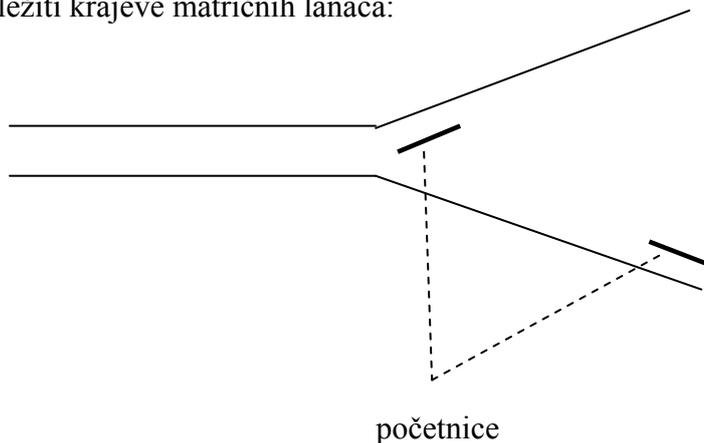
Dinamičke mutacije nastaju kao rezultat: _____
_____, i dovode do nastanka oboljenja _____.

Tranzicije nastaju usled:

depurinacije
X-zračenja
deaminacije
akridinskih boja

Nukleozom čini: _____

Obeležiti krajeve matičnih lanaca:



Kod eukariota informacija za sintezu rRNK nalazi se na:

- a) "single" sekvencama
- b) umereno repetitornim sekvencama
- c) visoko repetitornim sekvencama
- d) telomerama

Tokom obrade iRNK isecaju se _____, a povezuju se _____.

Koji od navedenih mehanizama regulacije genske aktivnosti spada u pozitivnu kontrolu:

stabilizacija iRNK
heterohromatinizacija
metilacija DNK
tačni navodi su pod b) i pod c)

Povezati tip mutacije sa odgovarajućim efektom:

tiha mutacija	promenjen veći broj aminokiselina
neutralna mutacija	nema promene aminokiseline
frejmšift mutacija	hemijski srodna aminokiselina
nonsens mutacija	prevremeni prekid translacije

Označiti sekvencu DNK koja se prepisuje:

promotor
„kapa“
poly-A rep
egzoni

Kada se polizom sastoji iz pet ribozoma sintetisaće se pet:

različitih fragmenata jednog polipeptida
različitih polipeptida
istih polipeptida
nijedan navod nije tačan

U toku elongacije na P mestu ribozoma nalazi se _____,
a na A mestu _____.

Kao rezultat UV zračenja dolazi do formiranja: _____.

Povezati enzim sa odgovarajućom funkcijom:

DNK polimeraza alfa	raskidanje vodoničnih veza
topoizomeraza	sinteza početnice
helikaza	despiralizacija DNK

Umereno repetitorne sekvence DNK se prepisuju u: _____

Jedinstvene sekvence DNK se prepisuju u: _____

Koji se od sledećih mehanizama regulacije genske aktivnosti može svrstati u negativnu kontrolu (dva tačna odgovora):

stabilizacija iRNK
hiperspiralizacija
metilacija DNK
genska amplifikacija

Proces povezivanja aminokiselina u polipeptid katalizuje:

ribozim
i-RNK
RNK polimeraza
aminoacil-tRNK sintetaza

Antikodon UAC vezuje se za _____ (napisati kodon) koji određuje _____ (navesti aminokiselinu).

Osnovni nivo organizacije naslednog materijala je:

nukleozom
solenoid
hromatida

Povezati mutagene sa posledicom:

UV zračenje	frejmšift mutacija
benzpiren	dimeri timina
akridin oranž	AP mesto

Povezati oboljenje i mutaciju:

srpasta anemija	umnožavanje tripleta nukleotida
cistična fibroza	genska delecija
miotonička distrofija	genska supstitucija
fragilni X	

Kao posledica defektnog mehanizma reparacije DNK javlja se:

ahondroplazija
neurofibromatosis
amelogenesis imperfecta
xeroderma pigmentosum

1. U specifičnost mitohondrijske DNK spada (dva tačna odgovora):

- a) linearan oblik
- b) odsustvo hromatina
- c) matroklino nasleđivanje
- d) jedan molekul po ćeliji

2. Sparivanje komplementarnih lanaca DNK različitih organizama naziva se:

Razdvajanje komplementarnih lanaca iste DNK naziva se:

_____.

3. Povezati enzime i odgovarajuće funkcije:

helikaza	sinteza "vodećeg" lanca
DNK polimeraza α	raskidanje H-veza
DNK pol δ	sinteza Okazakijevih fragmenata

4. RNK polimeraza (dva tačna odgovora):

- a) vezuje se za matrični lanac na DNK
- b) dodaje ribonukleotide na 3' kraj rastućeg lanca RNK
- c) vrši parcijalnu denaturaciju dvostrukog heliksa

14. U toku transkripcije: (dva tačna odgovora)
- a) za promotor se vezuje RNK polimeraza
 - b) naspram 5' kraja matrice ugrađuje se ribonukleotid
 - c) pozicija promotora određuje koji lanac će se prepisivati
 - d) primarni prepisi poseduju isključivo egzone
15. Opisati strukturu tRNK: _____

_____.
16. Do izostanka genskog produkta može doći usled: (dva tačna odgovora)
- a) metilacije
 - b) acetilacije histona
 - c) hiperspiralizacije DNK
 - d) amplifikacije gena
17. Insrecija četiri nukleotida u DNK sekvencu gena, rezultovaće: _____
_____ (navesti fenotipski efekat)
18. Tranzicije nastaju: (dva tačna odgovora)
- a) deaminacijom
 - b) depurinacijom
 - c) umetanjem akridina
 - d) dejstvom nitrita
19. Povezati odgovarajuće pojmove:
- | | |
|---------------------|-----------------------|
| jonizujuće zračenje | AP mesto |
| benzpiren | dicentrični hromozomi |
| UV zračenje | distorzija heliksa |
20. Opisati mehanizam opšteg isecanja DNK: _____
_____.

TEST MENDELSKA GENETIKA

Kada se kod nosioca gena za polidaktiliju ovaj poremećaj ne ispolji reč je o:

- smanjenoj ekspresivnosti
- nepotpunoj penetrantnosti
- recesivnoj mutaciji

tačni navodi su pod b) i c)

Plejotropija je: _____
_____.

3. Povezati odgovarajuće pojmove:

oboljevaju samo žene	mitohondrijska DNK
prenosi isključivo majka	ihtiozis
holandrično nasleđivanje	Retov sindrom
pretežno oboljevaju muškarci	vid oligospermije

Navedi glavne karakteristike X-dominantnog nasleđivanja:

Kod kog od sledećih oboljenja se registruje fenomen genomskog imprintinga:

- albinizma
- neurofibromatozisa
- šećerne bolesti
- ni kod jedne od navedenih

Ako je tokom genetičkog eksperimenta nađeno 85% nerekombinantnih jedinki onda je rastojanje između vezanih gena _____ cM.

Prisustvo dva različita antigena ABO sistema na membrani eritrocita uslovljeno je: _____ (navesti enzime)

Povezati odgovarajuće pojmove:

rascep usne i nepca	ispoljavanje u adultnom periodu
retinitis pigmentoza	kongenitalna malformacija
šećerna bolest	digena karakteristika

Kada u populaciji na 500 zdravih osoba dođe jedna sa familijarnom hiperholesterolemijom tada je:

- selekcioni koeficijent 0,95
- učestalost mutiranog alela 0,1%
- učestalost dominantnih homozigota 0,002
- nijedan navod nije tačan

Navedi faktore koji remete genetičku strukturu populacije: _____

Koje je od sledećih pojmova se odnosi na Marfanov sindrom:

- genetički polimorfizam
- koeficijent heritabilnosti
- plejotropija
- svi navedeni

Predstaviti gene na repliciranim hromozomima žene, prenosioca gena za hemofiliju:

3. Povezati oboljenje sa karakteristikom:

familijarna hiperholesterolemija	posledica dinamičke mutacije
hemofilija	najučestalije dominantno oboljenje
šećerna bolest	multifaktorsko nasleđivanje
miotonička distrofija	nejednaka zastupljenost među polovima

4. Navesti produkte ABO genskog lokusa: _____
_____.

5. Povezati odgovarajuće pojmove:

gluvonemost	kongenitalna malformacija
rascep usne i nepca	ispoljavanje u adultnom periodu
Hantingtonova bolest	digena karakteristika

6. Formiranje izolata unutar populacije vezano je za pojam:

genetičkog drifta
konsangviniteta
selekcije
nijedan od navoda nije tačan

7. Kada se iz braka bolesnog oca i zdrave majke, rodi bolesna ćerka, nasleđivanje je:

matroklino
X recesivno
holandrično
nijedan navod nije tačan

8. Navedi glavne karakteristike i tip nasleđivanja cistične fibroze:

_____.

Dati definiciju pojma genetički polimorfizam: _____
_____.

Kada se u genetičkom eksperimentu u kome se prate dva vezana svojstva registruje 80% nerekombinantnih jedinki onda je udaljenost dva gena na hromozomu _____.

Povezati pojam sa značenjem:

heritabilnost	stepen ispoljenosti dominantnog svojstva
polimorfizam	stepen uticaj naslednih faktora na multifaktorsku
osobinu	ekspresivnost
	različite forme alela jednog gena

U kojem se od sledećih oboljenja registruje fenomen genomskog imprintinga:

albinizmu
Prader Vili sindromu
srpastoj anemiji
fenilketonuriji

Povezati oboljenje i tip nasleđivanja:

daltonizam	multifaktorsko
šizofrenija	matroklino
Leberova optička neuropatija	recesivno vezano za X

Kada se u jednoj populaciji nalazi 1% muškaraca sa daltonizmom tada je očekivana učestalost žena sa daltonizmom: _____.

Povezati oboljenje i tip nasleđivanja:

daltonizam	multifaktorsko
šizofrenija	matroklino
Leberova optička neuropatija	recesivno vezano za X

U kojem se od sledećih oboljenja registruje fenomen genomskog imprintinga:

albinizmu
Prader Vili sindromu
srpastoj anemiji
fenilketonuriji

Ako jedinka stvara gamete AB, Ab, aB, ab, sa različitim učestalošću, reč je o:

dihybridnom ukrštanju
vezanim genima
poligenom nasleđivanju

Povezati pojam sa značenjem:

heritabilnost	stepen ispoljenosti dominantnog svojstva
polimorfizam	stepen uticaj naslednih faktora na multifaktorsku osobinu
ekspresivnost	različite forme alela jednog gena

Osoba krvne grupe B može da ima genotipove: _____, na membrani eritrocita stvara antigen: _____, i proizvodi antitelo _____

Osnovne karakteristike autozomno-recesivnog nasleđivanja su: _____

Dišenova mišićna distrofija se nasleđuje:

poligeno
dominantno vezano za X
matroklino
recesivno vezano za X hromozom

Stepen pigmentacije kože i očiju vezan je za:

kodominantno nasleđivanje
aditivnu poligeniju
komplementarnu poligeniju

Kod kog od sledećih svojstava/oboljenja faktori sredine ne utiču na fenotip:

(dva tačna odgovora)

ahondroplazije
krvne grupe
dijabetesa
ateroskleroze

Kada se u jednoj populaciji nalazi 1% muškaraca sa daltonizmom tada je očekivana učestalost žena sa daltonizmom: _____

Povezati pojam sa značenjem:

kodominantnost	procenat jedinki sa ispoljenim dominantnim svojstvom
imprinting	podjednak doprinos različitih alela fenotipu
penetrantnost	različit doprinos gena poreklom od oca/majke fenotipu

U kojem je od sledećih oboljenja/karakteristika reč o genskom polimorfizmu

(2 tačna odgovora):

krvne grupe
boja očiju
cistična fibroza
Leberova optička neuropatija

Povezati oboljenje i tip nasleđivanja:

Rett-ov sindrom	autozomno recesivno
enzimopatije	dominantno vezano za autozome
hiperolesterolemija	dominantno vezano za X
Dišenova mišićna distrofija	recesivno vezano za X

Ako je procenat nerekombinantnih jedinki za dva vezana gena 90%, koliko je rastojanje između tih gena? _____

Navesti produkte alela A i B (u ABO sistemu krvnih grupa):

Kod kog od sledećih oboljenja faktori sredine utiču na fenotip: (dva tačna odgovora)

bolesti dentinogenesis imperfecta
stenoze pilorusa
porodične testotoksikoze
koronarne

Osnovne karakteristike X recesivnog nasleđivanja su: _____

Zaokružiti genotipove koji će dati funkcionalne receptore za sluh (2 tačna odgovora):

AAB*B*

AA*BB*

A*A*BB*

AABB*

Koliki je selekcionni koeficijent u slučaju individua sa ahondroplazijom kada se zna da nosioci ovog poremećaja ostavljaju 10 puta manje potomaka u odnosu na zdrave osobe.

Koji od faktora koji remete genetičku strukturu populacije rezultuje povećanjem stope homozigotnosti.

migracije

konsangvinitet

genetički drift

selekcija

Kada se iz braka zdravih roditelja rodi bolestan sin, nasleđivanje je:

matroklino

X recesivno

holandrično

X-dominantno

Pleiotropija je: _____
_____ i ova pojava izaziva _____ (navedi oboljenje).

Predstaviti gene na nerepliciranim hromozomima žene, prenosioca gena za hemofiliju.

Navedi glavne karakteristike i tip nasleđivanja oboljenja cistična fibroza:

Povezati oboljenje sa karakteristikom:

familijarna hiperholesterolemija

nastanak tumora

hemohromatozis

najučestalije dominantno oboljenje

neurofibromatozis

neklasično monogensko nasleđivanje

Mapiranje gena moguće je obaviti na osnovu:

Koja se od sledećih oboljenja mogu svrstati u kongenitalne malformacije koja se poligeno nasleđuju:

šećerna bolest
šizofrenija
rascep nepca
anencefalija

Povezati odgovarajuće pojmove:

gojaznost	multifaktorsko nasleđivanje
oblik gluvonemosti	komplementarna poligenija
boja očiju	aditivna poligenija

Povećanje učestalosti dominantne fenotipske karakteristike vezano je za:

genetički drift
migracije
nove mutacije
nijedan od navoda nije tačan

Kada se u genetičkom eksperimentu u kome se prate dva vezana svojstva registruje 80% nerekombinantnih jedinki onda je udaljenost dva gena na hromozomu _____.

Povezati pojam sa naslednim oboljenjem:

ispoljava se u hemizigotnom stanju	neurofibromatosis
ispoljava se u heterozigotnom stanju	jedan vid oligospermije
ispoljava se u homozigotnom stanju	srpasta anemija

U kom slučaju obolela majka sigurno prenosi oba poremećaja sinu:

albinizma i daltonizma
daltonizma i hemofilije
rascepa nepca i albinizma
hemofilije i rascepa nepca

Navedi monogenske osobine koje su pod kontrolom multiplih alela: _____

Kada se jedna dominantna mutacija ne ispoljava kod heterozigota reč je o: _____

Povezati odgovarajuće pojmove:

relativna nasledljivost	udeo faktora sredine kod multifaktorskih osobina
koeficijent heritabilnosti	odnos učestalost bolesti u porodici i u populaciji
aditivnost	sabirno dejstvo mutiranih gena

Zdrava osoba genotipa (AABB) i gluvonema genotipa (aabb), mogu imati potomstvo: _____ (napisati genotip i fenotip)

Navedi naziv i karakteristike najučestalijeg monogenkog oboljenja u humanoj populaciji koje se dominantno nasleđuje: _____

Kada jedan nasledni poremećaj nasleđuju isključivo sinovi od zdrave majke ili obolelog oca reč je o:

- Leberovoj bolesti
- hipofosfatemiji
- porodičnoj testotoksikozi
- šizofreniji

Kada se jedna dominantna mutacija ne prenosi u sledeću generaciju, tada je selekциони koeficijent $s=$ ____, a adaptivna vrednost $f=$ ____.

Kada u populaciji ima 1% muškaraca sa daltonizmom, tada je učestalost mutiranog gena za daltonizam $q=$ _____.

Napisati glavne karakteristike:

autozomno dominantnog nasleđivanja _____

X recesivnog nasleđivanja _____

Penetrantnost (zaokružiti tačan iskaz):

predstavlja procenat nosilaca određenog recesivnog alela koji ispoljavaju odgovarajući fenotip

predstavlja procenat nosilaca određenog dominantnog alela koji ispoljavaju odgovarajući fenotip

je stepen ispoljavanja efekta gena

nikada nije vezana za godine života

Povezati oboljenje sa tipom nasleđivanja:

ahondroplazija

autozomno recesivno

Huntingtonova bolest

autozomno dominantno

albinizam

X recesivno

daltonizam

Različiti aleli jednog gena javljaju se kao posledica: _____

Ako su vezani geni A i B udaljeni 25 cM, kakve će gamete i sa kojom učestalošću formirati heterozigotna jedinka:

50% AB i 50% ab
25% AB, 25% Ab, 25% aB i 25% ab
37,5% AB, 12,5% Ab, 12,5% aB i 37,5% ab

Napisati genotipove gluvonemih roditelja koji mogu imati isključivo zdravo potomstvo: _____

Povezati tip poremećaja u naslednom materijalu i oboljenje:

genska delecija	fenilketonurija
recesivna mutacija	cistična fibroza
translokacija 8/14	rascep usne i nepca
trizomija 13	limfom

Kada majka prenosi bolest svim potomcima bez izuzetka, reč je o:

hemofiliji A
Dišenovoj mišićnoj distrofiji
Leberovoj neuropatiji
daltonizmu
Angelmanovom sindromu

Povezati odgovarajuće pojmove:

koronarna bolest	multifaktorska osobina
stenoza aorte	kvantitativna osobina
telesna masa	kongenitalna anomalija

p i q predstavljaju učestalosti _____, a p^2 , $2pq$ i q^2 predstavljaju učestalosti _____ u određenoj populaciji.

TEST CITOGENETIKA

Tehnikom Barovog tela moguće je detektovati:

aneuploidiju autozoma
Tarnarov sindrom
razlikovati hromosome unutar grupe
dizomiju Y-hromozoma

Muškarac sa kariotipom 48, XXXY (dva tačna odgovora):

sterilan je
može očekivati sina sa Klinefelterovim sindromom
je umno zaostao
može očekivati i normalno potomstvo

Navedi glavne karakteristike Daunovog sindroma: _____

U intrahromozomske preraspodele gena spadaju _____
_____.

Povezati odgovarajuće pojmove:

kariotip, 47,XXX/45,X	sterilitet
nebalansirana translokacija	postzigotno nerazdvajanje
delecija	Patau-ov sindrom
izo-X hromozom	Angelmanov sindrom

Muškarac kod koga je došlo do sekundarnog nerazdvajanja formiraće gamete:

Prikazati mehanizam nastanka ring hromozoma:

Verovatnoća nastanka potomka sa normalnim fenotipom kod nosioca homologe Robertsonove translokacije iznosi:

1/6
1/3
1/2
0

Povezati aberaciju hromozoma i tip tumora:

translokacija 9/22	retinoblastom
delecija 13q	hronična mijeloidna leukemija
virusna insercija	Kapošijev sarkom

Pored iskaza upisati TAČNO (T) ili NETAČNO (N):

Tačkasta mutacija vodi aktivaciji protoonkogeni.....
P53 je tumor supresorski gen inaktivisan u velikom broju tumora.....
Angiogeneza je od ključnog značaja za progresiju tumora.....
Faktor rasta je neophodan za deobu maligne ćelije.....

Tehnikom Barovog tela moguće je detektovati:

Daunov sindrom
Edvardsov sindrom
Klinefelterov sindrom
sve navedene sindrome

Kod kojih od sledećih strukturnih aberacija hromozoma se uočava pozicioni efekat: (dva tačna odgovora)

delecije
ring hromozoma

inverzije
translokacije

Osoba sa balansiranim kariotipom 45, XX t(21/21) formira:
_____ (navesti tipove gameta).

Nizak rast vezan je za: (dva tačna odgovora)
monozomiju X hromozoma kod žene
trizomiju polnih hromozoma
ring hromozom
balansiranu translokaciju

Povezati odgovarajuće pojmove:

monozomija X	sindrom mačjeg plača
translokacija 9/22	sterilitet
delecija autozoma	zečja usna
trizomija autozoma	leukemija

Geni koji stimulišu proliferaciju ćelija nazivaju se:_____.

Ako normalni roditelji imaju sina sa YY sindromom, do greške je moglo da dođe kod:
majke u mejozi I
oca u mejozi II
oca u mejozi I
majke u mejozi II

Navedi glavne karakteristike monozomije X-hromozoma:
_____.

Predstaviti mehanizam nastanka izohromozoma:

Navedi neke onkogene DNK viruse:_____

Tehnikom G traka moguće je registrovati:

47, XXY kariotip
46, XX t(14q/21q)
46, Xiso(Xp)
sve navedene kariotipove

Ako normalni roditelji imaju sina sa dizomijom Y, objasniti na koji način je došlo do formiranja ovog kariotipa._____

Alternativnom segregacijom hromozoma kod nosioca recipročne translokacije, dolazi do formiranja sledećih tipova gameta:

normalnih i balansiranih
dizomičnih i nulizomičnih
nebalansiranih sa 23 hromozoma
balansiranih sa 22 hromozoma

Povezati tip tumora sa uzročnikom:

HIV	retinoblastom
translokacija 9/22	leukemija
delecija	Kapoši sarkom
translokacija 8/14	limfom

Kariotip 46XX/47XXX/45XO javlja se kao posledica: _____
_____ (navesti naziv fenomena).

NOR-ovi su lokalizovani na hromozomima (dva tačna odgovora):

C grupe
D grupe
G grupe
na Y hromozomu

Koji su od sledećih proteina produkti protoonkogeni (2 tačna odgovora)?

CFTR protein

faktori rasta

transkripcioni faktori

distrofin

Povezati tip hromozomske aberacije sa posledicom:

trizomija polnih hromozoma	gojaznost
delecija	mongoloidne oči
nebalansirana Robertsonova translokacija	visok rast

Opisati Turnerov sindrom _____

Navesti mehanizme nevirusne aktivacije protoonkogeni:

a) _____
b) _____
c) _____

Tehnikom klasičnog bojenja hromozoma moguće je pouzdano utvrditi
(2 tačna odgovora):

broj autozoma D grupe
sindrom mačjeg plača
aneuploidni kariotip
paracentričnu inverziju

Ako normalni roditelji imaju sina sa YY sindromom, do greške je moglo da dođe kod:
majke u mejozi I
oca u mejozi II
oca u mejozi I
majke u mejozi II

Povezati aberaciju i posledicu:

amplifikacija gena

genska delecija

recipročna translokacija

inaktivacija tumorsupresorskog gena

aktivacija protoonkogena

leukemija, limfom

Ako se u kariotipu nađu dva hromozoma poreklom od istog roditelja, reč je o:
_____, a do ove pojave dolazi usled: _____

Označiti sa „B“ balansiranu promenu, sa „N“ nebalansiranu:

46 X iso Xq _____

46, XY t14/21 _____

45, XX t21/21 _____

46, XY inv 9 _____

Koja je verovatnoća da osoba sa heterologom Robertsonovom translokacijom dobije zdravo potomstvo normalnog kariotipa?

0%

1/6

1/3

50%

Povezati aberaciju sa fenotipom:

tetrazomija polnih hromozoma

trizomija autozoma

monozomija autozoma

monozomija X

sterilitet

rascep usne

letalni ishod

mentalna retardacija

Opisati Daunov sindrom: _____

Triploidija se najčešće javlja kao posledica: _____

Koji od sledećih sindroma je moguće detektovati na osnovu Barovog tela:

Tarnerov
Daunov
Angelmanov
Marfanov

Žena sa kariotipom 47, XXX u braku sa normalnim muškarcem može očekivati:

ćerku sa tetrazomijom X hromozoma
sina sa Klinefelterovim sindromom
ćerku sa Daunovim sindromom
ne može očekivati potomstvo

Kod koje od sledećih aberacija hromozoma se sreće pozicioni efekt:

delecije
poliploidije
translokacije
aneuploidije

Povezati odgovarajuće pojmove:

ring hromozom	sterilitet
nebalansirana translokacija	nizak rast
izohromozom X	Daunov sindrom

Verovatnoća da osoba sa balansiranim kariotipom 45, XX t(14/21) dobije potomstvo sa Daunovim sindromom iznosi: _____.

Visok rast vezan je za:

monozomiju polnih hromozoma
trizomiju polnih hromozoma
aneuploidiju autozoma
nebalansiranu translokaciju

Povezati odgovarajuće pojmove:

monozomija X	Prader-Vili sindrom
dicentrik	sterilitet
delecija autozoma	mentalna retardacija
trizomija autozoma	ozračivanje X-zracima

Pored iskaza upisati TAČNO (T) ili NETAČNO (N):

Translokacija vodi aktivaciji protoonkogena.....
P53 je tumor supresorski gen inaktivisan u velikom broju tumora.....

Angiogeneza je od ključnog značaja za progresiju tumora.....
Faktor rasta je neophodan za deobu maligne ćelije.....

Kada postoji sumnja da žena ima Turnerov sindrom mogu se
upotrebiti: _____

_____ (navedi citogenetičke
tehnike).

Povezati odgovarajuće pojmove

telocentričan hromozom

submetacentričan hromozom

akrocentričan hromozom

Daunov sindrom

sindrom mačjeg plača

fragilni X sindrom

Gonadni mozaicizam predstavlja: _____

Sterilitet se registruje (navedi kod kog kariotipa):

46,XisoXq

47,XX+21

47,XYY

47,XXX

Povezati odgovarajuće pojmove:

nerazdvajanje u mejozi II

sekundarno nerazdvajanje

susedna segregacija trivalenta

monozomični i dizomični gameti

monozomični, dizomični i nulizomični gameti

nebalansirani i nulizomični gameti

U kojim slučajevima zdrava osoba nikad NE može dobiti zdravo potomstvo:

homologe Robertsonove translokacije

heterologe Robertsonove translokacije

pericentrične inverzije

paracentrične inverzije

Pozicioni efekat se sreće: _____ (navedi kod kojih
strukturnih poremećaja hromozoma), i ima za posledicu: _____

Pojava da se delecija 15q različito ispoljava kod nosioca, u zavisnosti od kog od roditelja je
nasleđena, vezana je za fenomen _____ (navesti naziv).

Povezati tip tumora i aberaciju:

Burkitov limfom

mutacija tumor supresor gena

karcinom kolona amplifikacija gena za receptor faktora rasta

tumor dojke 8/14 translokacija

Koji od sledećih gena je tumor supresorski gen:

p53

myc
ras
nijedan od navedenih

Primenom neke od tehnika traka moguće je otkriti (dva tačna odgovora):

translokacionu trizomiju 21
dentinogenesis imperfecta
sindrom mačjeg plača
fenilketonuriju

Osoba nosilac homologe Robertsonove 21/21 translokacije sa balansiranim kariotipom:

može da očekuje zdravo potomstvo
je sterilna
rađa isključivo decu sa hromozomskim aberacijama
može da dobije dete sa istim kariotipom kao i ona sama

Povezati hromozomsku aberaciju sa posledicom:

delecija 5p-	Burkitov limfom
pericentrična inverzija	normalan fenotip
monozomija hromozoma 21	letalnost
translokacija 8/14	sindrom mačjeg plača

Koje od navedenih aberacija nikada ne mogu da bude balansirane (2 tačna odgovora):

inverzije
duplikacije
izohromozomi
translokacije

Muškarac sa 47, XYY sindromom može da dobije sina

sa Klinefelterovim sindromom
sa 47, XYY sindromom
sa normalnim kariotipom
svi navodi su tačni

Navesti naziv sindroma i osnovne karakteristike muškarca sa trizomijom polnih hromozoma, koji nije sterilan:

Hromozomi 1 i 3 su: _____

Hromozomi 19 i 20 su: _____ (navesti morfologiju)

Povezati pojmove:

69, XXX	trizomija autozoma
45,X/46,XX/47,XXX	triploidija
47, XY+21	mozaicizam

Protoonkogeni su: _____

(navesti funkciju), a njihovo premeštanje u blizinu gena za imunoglobuline dovodi do: _____ (navesti oboljenje)

Objasniti mehanizam održavanja dužine telomera u normalnim somatskim i tumorskim ćelijama: _____
