

Pitanja za Tečaj

“Sekvenciranje sljedeće generacije u prevenciji i liječenju zloćudnih bolesti” :

1. Koja se metoda genetičkog testiranja koristi kao prva linija testiranja u NGS dijagnostici nasljednog raka
 - a) **NGS – multigeniski panel**
 - b) WES
 - c) WGS
 - d) Sanger sekvenciranje
2. Što označava pojam pokrivenost („coverage“) ili dubina čitanja u metodi NGS
 - a) veličinu ciljane sekvence
 - b) **broj čitanja sekvence na svakoj poziciji**
 - c) broj ciklusa sekvenciranja
 - d) *sequencing error threshold*
3. Prema kojim kriterijima se najčešće klasificiraju i interpretiraju varijante
 - a) **Prema kriterijima ACMG/AMP (American College of medical Genetics and Genomics)**
 - b) Prema učestalosti u populaciji
 - c) Prema programu za analizu varijanti
 - d) Prema poziciji varijante
4. U koliko kategorija se klasifikaciju genetičke varijante prema njihovoj povezanosti s razvojem bolesti?
 - a) Dvije
 - b) Tri
 - c) Četiri
 - d) **Pet**
5. Sangerovom metodom sekvenciranja moguće je dokazati:
 - a) velike delecije i insercije
 - b) broj kopija gena
 - c) **manje delecije, insercije, duplikacije i promjene jednog nukleotida**
 - d) samo promjene jednog nukleotida
6. Sangerova metoda sekvenciranja u dijagnostici zloćudnih bolesti služi kao:
 - a) **za validaciju metode NGS, za potvrdu klinički značajnih patogenih i vjerojatno patogenih varijanti dokazanih metodom NGS, za obiteljska testiranja**
 - b) za otkrivanje nasljednih genskih mutacija u više gena istovremeno
 - c) za otkrivanje somatskih genskih mutacija u više gena istovremeno
 - d) isključivo za obiteljska testiranja
7. Metoda istovremenog umnažanja vezanih proba (MLPA) prvenstveno služi za:
 - a) Isključivo dokazivanje promjena jednog nukleotida
 - b) **otkrivanje varijacija u broju kopija varijanti gena (CNV) i određivanje metilacijskog statusa**
 - c) dokazivanje velikih preuredba na razini kromosoma
 - d) otkrivanje varijacija u broju kopija mnogo gena istovremeno

8. Pozitivne rezultate dobivene MLPA metodom:
 - a) nije potrebno potvrditi
 - b) potrebno je potvrditi samo ako se radi o deleciji
 - c) potrebno je potvrditi samo ako se radi o duplikaciji
 - d) uvijek je potrebno potvrditi drugim MLPA testom ili drugom metodom**
9. Za razliku od MLPA metode, mikročipovima možemo detektirati:
 - a) CNV na razini čitavog genoma
 - b) delecije i duplikacije veličine 40-300 pb
 - c) velike preuredbe na razini kromosoma
 - d) a) i c)**
10. Svrstavanje bolesnika s kroničnom limfatičnom leukemijom u skupinu rizika ovisi o:
 - a. Mutacijski status IGHV
 - b. Mutacijski status *TP53*
 - c. Mutacijski status IGHV i *TP53***
 - d. Samo fenotip leukemije
11. Dijagnostika akutne leukemije zasniva se na:
 - a. Imunofenotipizaciji – protočna citometrija
 - b. Citologiji – morfološka analiza
 - c. Citogenetici i molekularnoj dijagnostici – genska analiza
 - d. Svi odgovori su točni**
12. Praćenje mjerljive ostatne bolesti u skupini bolesnika s akutnom limfoblastičnom leukemijom izvodi se:
 - a. isključivo protočnom citometrijom – imunofenotipizacijom
 - b. NGS tehnologijom
 - c. multiparametrijskom protočnom citometrijom i/ili kvantitativnim određivanjem klonalne preuredbe gena za teški lanac imunoglobulina (IGH) i T-staničnog receptora tehnologijom NGSa (NGS-MRD)**
 - d. ni jedan odgovor nije točan
13. Stratifikacija rizika bolesnika s akutnom mijeloičnom leukemijom kod dijagnoze prema preporukama ELN 2022 temelji se na:
 - a. Citogenetici i molekularnoj dijagnostici – genska analiza**
 - b. Ostalim komorbiditetima
 - c. Isključivo na imunofenotipu leukemije
 - d. Izboru terapije
14. Najčešći uzrok rezistencije na terapiju inhibitorima tirozin kinaze (TKI) u liječenju kronične mijeloične leukemije su:
 - a. Mutacije u *MYD88* genu
 - b. Mutacije u *ABL1* genu**
 - c. Mutacije u genima *ASXL1*, *DNMT3A*, *RUNX1* i *TET2*
 - d. *KIT D816V*
15. aCGH je metoda kojom otkrivamo:
 - a) translokacije
 - b) inverzije
 - c) duplikacije i delecije**
 - d) mutacije

16. Nasljedni oblik retinoblastoma javlja se u:
- a) 90% slučajeva
 - b) 80% slučajeva
 - c) 60% slučajeva
 - d) 45% slučajeva**
17. Rb1 gen nalazi se na dugom kraku kromosoma:
- a) 7
 - b) 9
 - c) 13**
 - d) 15
18. Prema klasifikaciji tumora mekog tkiva (engl. *Classification of Tumors of Soft Tissue and Bone*, Svjetske zdravstvene organizacije) (engl. *World Health Organization*, WHO) iz 2013 godine, postoji više od:
- a) 50 histoloških subtipova sarkoma
 - b) 60 histoloških subtipova sarkoma
 - c) 80 histoloških subtipova sarkoma
 - d) 100 histoloških subtipova sarcoma**
19. Najčešća translokacija kod Ewingova sarcoma je:
- a) t(11;21)
 - b) t(11;22)**
 - c) t(11;14)
 - d) t(14;18)
20. Europsko društvo za internističku onkologiju preporučuje rutinsku upotrebu NGS-a
- a) kod uznapredovalog raka pluća nepločastih i nemalih stanica (NSCLC), raka prostate, jajnika i kolangiokarcinoma**
 - b) kod raka debelog crijeva
 - c) kod metastatskog raka dojke
 - e) kod sarkoma
21. Koja je najčešća podvrsta karcinoma dojke
- a) hormonski pozitivan (HR+)**
 - b) trostruko negativan (TNBC)
 - c) HER2+
 - d) ništa od navedenog
22. Vrste genskih varijanti su
- a) varijante jednog nukleotida (SNV)
 - b) strukturne varijante (SV)
 - c) delecije, insercije, duplikacije
 - d) sve navedeno**
23. Otkrivanje svih vrsta varijanti omogućava nam
- a) WES
 - b) WGS
 - c) WES i WGS**
 - d) ciljano sekvenciranje

24. Nasljedni rak je posljedica
- a) somatskih mutacija
 - b) nasljeđivanja genetičkih promjena u rizičnim genima**
 - c) utjecaja okoliša i načina života
 - d) ništa od navedenog
25. Genetičko savjetovanje se provodi
- a) prije genetičkog testiranja
 - b) poslije genetičkog testiranja
 - c) prije genetičkog testiranja i nakon prispjeća nalaza**
 - d) nije potrebno provoditi genetičko savjetovanje
26. Hrvatske smjernice za genetičko savjetovanje i testiranje na nasljedni rak dojke i jajnika definiraju
- a) indikacije za genetičko testiranje zdravih i oboljelih osoba**
 - b) postavljanje dijagnoze raka dojke i jajnika
 - c) varijante nejasnog značenja
 - d) mjere primarne i sekundarne prevencije
27. Nositelji mutacija u genima BRCA1/BRCA2 imaju povećan rizik za
- a) rak dojke i jajnika
 - b) prostate
 - c) gušterače
 - d) sve navedeno**
28. Za funkcioniranje mehanizma homologne rekombinacije potrebni su
- a) PARP inhibitori
 - b) neoštećeni proteini BRCA1 i BRCA2**
 - c) patogene varijante u genima BRCA1 i BRCA2
 - d) NAD+
29. Nasljedni gastrointestinalni tumorski sindromi su
- a) Lynch sindrom i adenomatozna polipoza (FAP)
 - b) juvenilni polipozni sindrom (JPS) i Peutz-Jeghersov sindrom (PJS)
 - c) Cowdenov sindrom
 - d) sve navedeno**
30. Autosomno recesivno se nasljeđuju polipoze
- a) povezane s genima *MUTYH* i *NTHL1***
 - b) povezane s genom *APC*
 - c) povezane s genom *SMAD4*
 - d) povezane s genom *BMPR1A*