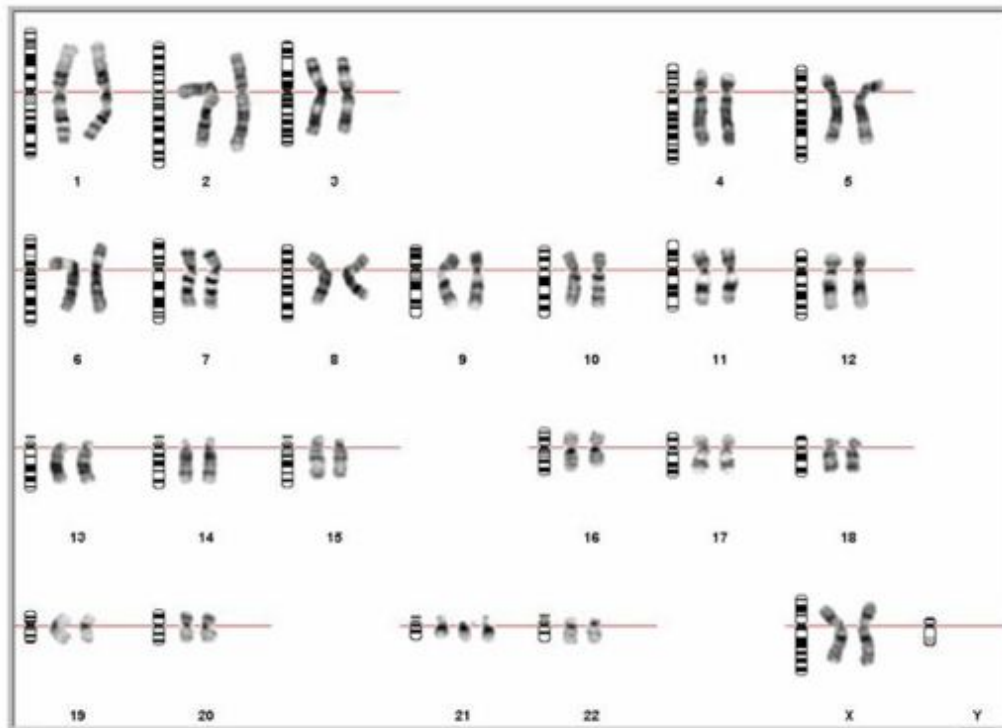


Question 1

1 pts

Karyotypen stammer fra en patient med Downs syndrom. Hvordan kan kromosomfejlen hos denne person være opstået?



- Ved en Robertsonsk translokation mellem kromosom 14 og 21.
- Ved homolog recombination på kromosom 21.
- Ved deletion af kromosom 21.
- Ved non-disjunction af kromosom 21 hos én af forældrene.

Question 2

1 pts

Hvilken af følgende personer forventes at være fænotypisk normal?

- En kvinde med 46 kromosomer, der bærer en Robertsonske translokation mellem kromosom 14 og 21.
- En kvinde med en deletion af 4p16.3.
- En kvinde med karyotypen 47,XX,+18.
- En kvinde med 45 kromosomer, der bærer en Robertsonske translokation mellem kromosom 14 og 21.

Question 3

1 pts

Hvad er funktionen af en DNA probe i fluorescerende *in situ* hybridisering (FISH)?

- Proben binder til og mærker specifikke DNA sekvenser; manglende binding af proben indikerer en deletion.
- Proben binder til og farver de mørke bånd på kromosomerne.
- Proben binder til histonerne, og farver derved kromosomerne.
- Proben binder til DNA, hvis der er en enkeltbase mutation, og bruges derved til at kortlægge genmutationer på kromosomerne.

Question 4

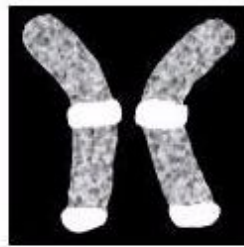
1 pts

En pige med koncentrationsbesvær og karakteristiske ansigtstræk blev undersøgt for Williams syndrom. Figuren viser en FISH analyse af kromosom 7, farvet med en specifik probe for bånd 7q11 samt en probe specifik for telomeret på den lange arm af kromosom 7. Proberne bandt ikke på andre af pigens kromosomer. Viser analysen at pigen har Williams

syndrom?



Mor



Far



Pigen

- Nej, for det manglende stykke på kromosom 7 kunne være flyttet til et andet kromosom ved en balanceret reciprok translokation.
- Nej, man kan ikke se nogen forskel på hendes kromosom 7.
- Nej, for der ses binding af den telomer-specifikke probe, så hendes kromosom 7 har intakte telomerer.
- Ja, for hun mangler et stykke af den lange arm af kromosom 7.

Question 5**1 pts**

Hvad er det mest korrekte udsagn om en person, der har Turner's syndrom, og samtidig har hæmofili (blødersygdom)?

- Hun har ét Barr-legeme pr. somatisk celle.
- Hun har to Barr-legemer pr. somatisk celle.
- Hun er homozygot for genotypen hæmofili.
- Hun er hemizygot for genotypen hæmofili.

Question 6**1 pts**

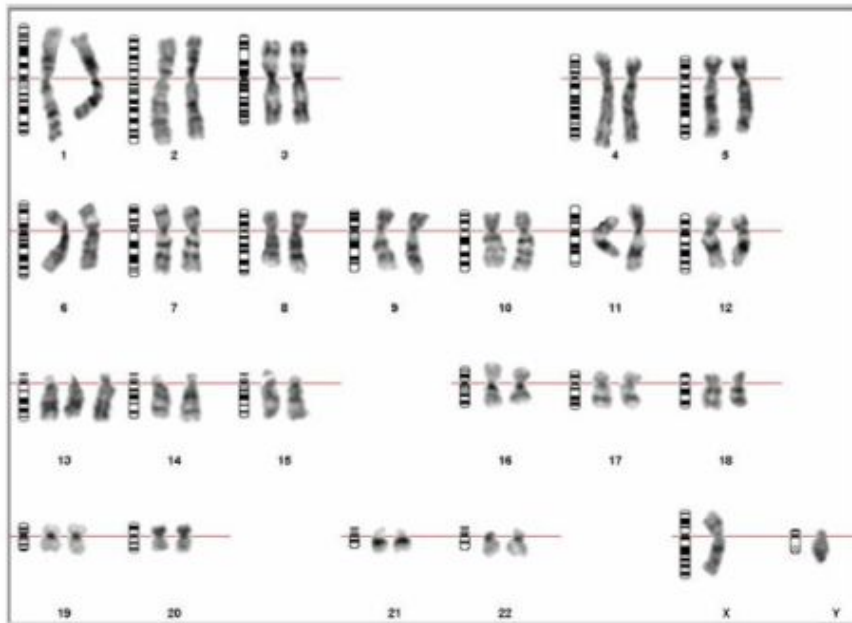
Hvilke af disse faktorer øger risikoen væsentligt for at få et barn med trisomi 13?

- En paracentrisk inversion på den lange arm af kromosom 13 hos en af forældrene
- En balanceret Robertsonsk translokation 14;21 hos en af forældrene
- En balanceret reciprok translokation 1;18 hos en af forældrene
- En balanceret Robertsonsk translokation 13;15 hos en af forældrene

Question 7

1 pts

Karyotypen stammer fra et barn med en kromosomfejl, der giver en alvorlig fænotype. Hvad er risikoen for kommende biologiske søskende til dette barn får samme fænotype?



- Trisomien hos barnet er opstået ved non-disjunction hos én af forældrene, og risikoen for at dette sker igen er meget lille – kommende børn har sandsynligvis samme risiko som den almindelige befolkning
- Vi kan ikke ud fra karyotypen sige noget om hvorvidt kommende søskende har forøget risiko for at få samme fænotype
- Da forældrene allerede har et barn med trisomi 13 (Patau syndrom) vil risikoen for at de næste børn får samme syndrom være 50%
- En af forældrene må have en balanceret translokation, hvilket gør at risikoen for at kommende børn får en kromosomfejl er stærkt forøget i forhold til den almindelige befolkning

Question 8**1 pts**

Hvilken af disse karyotyper har størst sandsynlighed for at tilhøre en mand, der er den biologiske far til et normalt, raskt barn?

- 45,XY,der(14;14)(q10;q10)
- 45,XY,der(13;21)(q10;q10)
- 47,XXY
- 47,XY,+21

Question 9**1 pts**

Rød-grøn farveblindhed arves X-bundet recessivt. En ung mand med karyotypen 47,XXY (Klinefelter syndrom) er farveblind. Hans bror, med karyotypen 46,XY, er også farveblind. Begge forældre har normalt farvesyn. Hvordan kan kromosomfejlen hos denne unge mand være opstået?

- Ved non-disjunction i den 1. eller 2. meiotiske deling hos moderen
- Ved non-disjunction i den 2. (men ikke den 1.) meiotiske deling hos moderen
- Ved non-disjunction i den 1. eller 2. meiotiske deling hos faderen
- Ved non-disjunction i den 1. (men ikke den 2.) meiotiske deling hos moderen

Question 10**1 pts**

Kromosomundersøgelse af en fænotypisk normal mand viste, at han havde 45 kromosomer, idet der ikke blev fundet noget Y-kromosom. Undersøgelse af familien viste, at mandens søn havde en tilsvarende karyotype. Hvordan kan denne kromosomfejl være opstået?

- Ved duplikation af Y-kromosomet, så det ikke længere kan identificeres.
- Ved translokation af Y-kromosomet til et andet kromosom.
- Ved non-disjunction af Y-kromosomet under 2. meiotiske deling.
- Ved deletion af centromer-regionen på Y-kromosomet, hvorved dette er gået tabt.

Question 11**1 pts**

Hvilke fire kromosommutationer må der være sket, hvis det øverste kromosom er ændret til de fire derivative kromosomer?



1



2



3



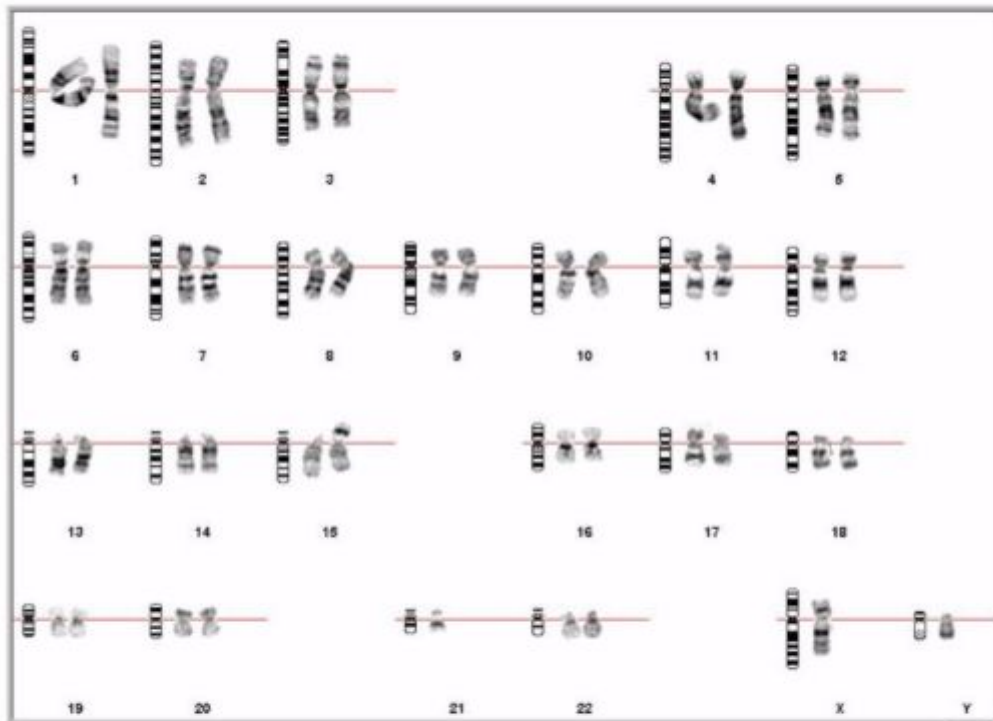
4

- 1 = duplikation, 2 = deletion, 3 = pericentrisk inversion, 4 = paracentrisk inversion.
- 1 = duplikation, 2 = deletion, 3 = paracentrisk inversion, 4 = pericentrisk inversion.
- 1 = insertion, 2 = deletion, 3 = paracentrisk inversion, 4 = duplikation.
- 1 = deletion, 2 = translokation, 3 = pericentrisk inversion, 4 = insertion

Question 12

1 pts

En person med nedenstående karyotype har ikke selv symptomer, men hvilken risiko er der for børn af denne person?



- Alle børn af denne person vil få Downs syndrom.
- Der er ingen risiko for kromosomfejl hos børn af denne person.
- Der er risiko for både børn med Downs syndrom, og aborter, men også raske børn
- Personen kan ikke få børn.

Question 13**1 pts**

Hvis en infertil mand har et Barr-legeme i sine cellekerner, hvad kan hans karyotype så være?

- 47,XXY
- 45,X
- 46,XY
- 47,XXX

Question 14**1 pts**

Hvilke af følgende karyotyper forventer du IKKE at finde hos patienter med Downs syndrom?

- 47,XX,+21
- 46,XX,der(21;21)(q10;q10)
- 45,XX,der(21;21)(q10;q10)
- 46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21

Question 15**1 pts**

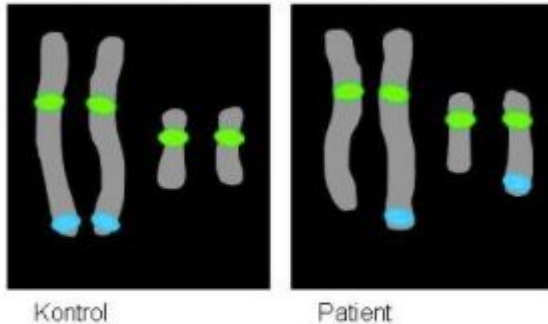
Ved en kromosomundersøgelse af en pige med Edwards syndrom fandt man, at nogle celler havde karyotypen 46,XX, mens andre celler havde 47,XX,+18. Hvad kan forklare dette?

- Non-disjunction i 2. meiotiske deling hos en af forældrene.
- Non-disjunction i 1. meiotiske deling hos en af forældrene.
- Non-disjunction i 1. meiotiske deling hos begge forældrene.
- Mitotisk non-disjunction i det befrugtede æg i en af de første delinger.

Question 16**1 pts**

Figuren viser en tegning af en FISH analyse af en normal kontrol og en patient. Hvilken karyotype kan patienten have?

FISH analyse (kun kromosom 4 og 17 er vist):



- 45,XY,der(4;17)(q10;q10).
- 46,XX,t(4;17)(q32;q23).
- 46,XY,t(4;17)(p16;p13).
- 46,XX,del(4)(p16).

Question 17**1 pts**

En kvinde har en balanceret Robertsonsk translokation mellem de to kromosom 21. Hvis det forudsættes, at hendes ægceller befrugtes af kromosomt normale spermier, hvilke børn vil hun så kunne få?

- Vi forventer at parret er infertile og oplever talrige spontane aborter pga. unormale karyotyper
- Vi forventer en høj risiko for børn med Down's syndrom, og en høj frekvens af spontane aborter
- Vi forventer at alle børn har den samme balancerede translokation som moderen, og derfor er normale
- Vi forventer børn med normal karyotype og fænotype; alle andre mulige karyotyper vil føre til aborter

Question 18**1 pts**

I et ungt par har manden en søster med Downs syndrom, og han har selv denne karyotype: 45,XY,der(21;22)(q10;q10). Parret planlægger at få børn i fremtiden. Hvilke forskellige karyotyper - og tilhørende fænotyper, kan vi forvente hos deres kommende børn?

- Vi forventer ubalancerede former af den Robertsonske translokation 21;22, ledende til enten Trisomi 21 eller Trisomi 22 (sidstnævnte aborteres)
- Vi forventer normal eller balanceret karyotype med normal fænotype, men også ubalancerede former af den Robertsonske translokation 21;22, ledende til enten Trisomi 21 eller Trisomi 22 (sidstnævnte aborteres)
- Vi forventer normal karyotype og fænotype, eller balanceret karyotype, ledende til Down's syndrom
- Vi forventer kun normal karyotype og fænotype, da alle andre mulige karyotyper fører til spontan abort

Question 19**1 pts**

En kvindes graviditet blev afbrudt ved en provokeret abort, fordi en nakkefoldsscanning afslørede at fosteret med stor sandsynlighed havde Downs syndrom. Dette blev herefter bekræftet ved en moderkagebiopsi, hvor man fandt karyotypen: 47,XX,+21.

En undersøgelse af en polymorf DNA markør på kromosom 21 i DNA fra moderkagebiopsien viste, at fosteret samt forældrene havde følgende markør alleler:

Mor: allel 4 og 9

Far: allel 3 og 6

Foster: allel 3 og 4 og 6

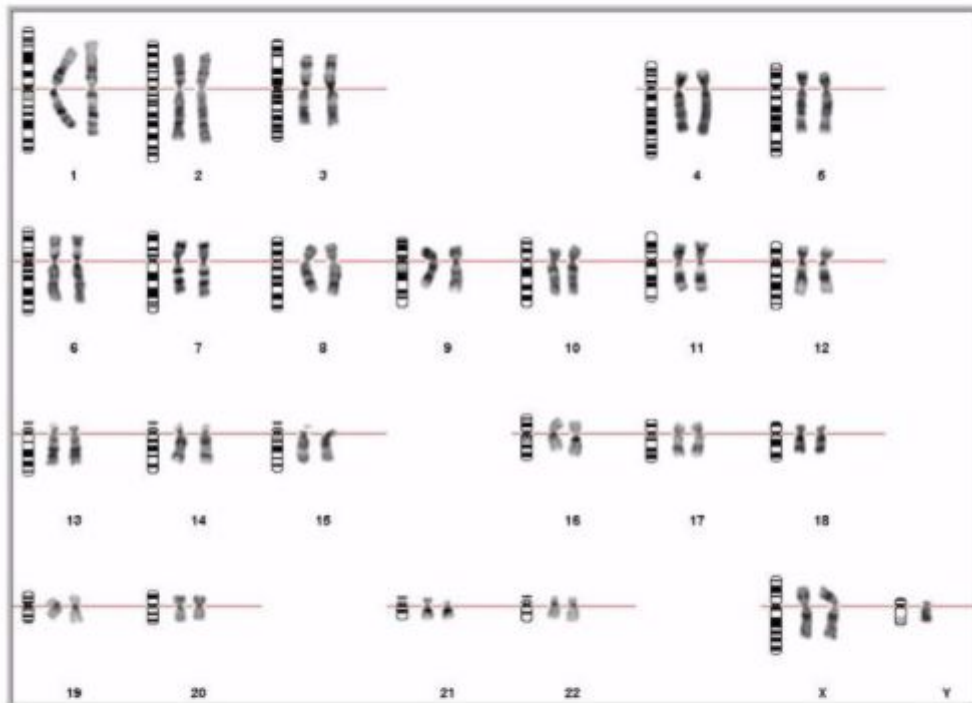
Hos hvem, og i hvilken meiotisk deling, kan der være sket en non-disjunction der kan forklare trisomien hos fosteret?

- Hos faderen, i hans 2. meiotiske deling, men ikke i hans 1. meiotiske deling
- Hos faderen, i hans 1. meiotiske deling, men ikke i hans 2. meiotiske deling
- Hos moderen, i hendes 1. eller 2. meiotiske deling
- Hos faderen, i hans 1. eller 2. meiotiske deling

Question 20

1 pts

Karyotypen stammer fra en person med en kromosomfejl. Hos hvem, og i hvilken meiotisk deling, der kan være sket en non-disjunction der kan forklare trisomien hos fosteret?



- I den 2. meiotiske deling i faderen, eller i den 2. meiotiske deling i moderen
- I den 1. eller 2. meiotiske deling i faderen, men ikke hos moderen
- I den 1. meiotiske deling i faderen, eller i den 1. eller 2. meiotiske deling i moderen
- I den 1. eller 2. meiotiske deling i moderen, men ikke hos faderen