

Modelo Tipo B

Parte I. Verdadero y Falso

V o F Impronta Genómica se define como la expresión idéntica del material genético de los padres a los hijos

V o F La Dismorfia Muscular tipo Duchenne se hereda mediante un patrón recesivo ligado al X

V o F Disomía Uniparental es la presencia en un cariotipo de dos cromosomas homólogos heredados de uno de los padres y con ausencia de el otro.

V o F Penetrancia Completa Es la presencia de la afectación autonómica dominante en todas las generaciones

V o F En la herencia mitocondrial siempre serán afectadas las mitocondrias maternas.

Parte II. Selección Simple

- 1) Una mujer cuyo padre es daltónico (Enfermedad recesiva ligada al X). Se casa con un hombre que tiene la visión para los colores normal, que riesgo tiene de que su primer hijo varón padezca de daltonismo.
 - a) 100%
 - b) 25%
 - c) 50%
 - d) 0%
- 2) La fibrosis Quística es una enfermedad por:
 - a) Inserción de un Nucleótido
 - b) Delección de tres Nucleótidos
 - c) Sustitución de un Nucleótido
 - d) Duplicación de un Nucleótido
 - e) Desplazamiento de Marco de lectura
- 3) Una mujer portadora para el gen de la drepanocitosis (Enfermedad autosómica recesiva), se casa con un hombre afectado por la drepanocitosis, que riesgo tiene de que su primer hijo padezca esta enfermedad.
 - a) 100%
 - b) 25%
 - c) 50%
 - d) 0%
- 4) Las enfermedades autosómicas dominantes usualmente envuelven la alteración de:
 - a) Proteínas de Membrana
 - b) Proteínas Ribosomales
 - c) Proteínas Enzimáticas
 - d) Proteínas Estructurales
 - e) Proteínas Nucleares
- 5) En cuál de las siguientes enfermedades opera el mecanismo de Expansión de Tripletas como frecuente causa de la enfermedad.
 - a) Síndrome de Down
 - b) Síndrome de Prader Willi
 - c) Síndrome de Marfan
 - d) Enfermedad de Huntington
 - e) Hiperplasia Suprarrenal Congénita
- 6) Una mujer de 35 años está embarazada y le consulta pues quiere saber el riesgo de tener un hijo con Trisomía 21. Usted la asesora sabiendo muy bien que:
 - a) A esa edad no hay ningún problema
 - b) Tiene que hacer necesariamente una amniocentesis
 - c) El riesgo es sumamente elevado
 - d) El riesgo es bajo pero existe
 - e) El riesgo depende de la edad del padre

- 7) Diga cuál (es) de los siguientes enunciados NO es (son) verdad acerca de las enzimas de restricción:
- Usualmente son extraídas de bacterias
 - Cortan tanto ADN como ARN
 - Cortan a nivel de secuencias específicas
 - Siempre producen "Extremos pegajosos"**
 - Se usan en la reacción de polimerasa en cadena
- 8) las siguientes NO es una en diagnóstico
-
 -
 - Reacción de polimerasa en cadena
 - Ecografía
 - Alfa-feto Proteína Sérica
- 9) En una enfermedad mitocondrial:
- El padre siempre es portador o afectado
 - La madre siempre es portadora o afectada**
 - Ambos, padre y madre, son portadores e infectados
 - Cualquiera de los dos debe ser afectado o portador
 - Ni el padre, ni la madre son afectados o portadores
- 10) Para una malformación de tipo multifactorial la frecuencia de esa malformación en sus familiares de primer grado es aproximadamente igual a:
- El cuadrado de la frecuencia en la población general
 - El doble de la frecuencia en la población general
 - La raíz cuadrada de la frecuencia en la población general**
 - Igual a la frecuencia en la población general
 - El triple de la frecuencia de la población en general
- 11) Señale cuál de las siguientes malformaciones no es de tipo multifactorial:
- Cardiopatía Congénita
 - Polidactilia Postaxial**
 - Enfermedad de Alzheimer
 - Displasia Congénita de la Cadera
 - Labio Hendido
- 12) En cuanto a la alfafetoproteína (AFP) es cierto que:
- Es útil para el diagnóstico prenatal de Síndrome de Down, cuando su concentración en suero fetal es elevada
 - Solo se altera su concentración sérica materna en casos de trisomía 21
 - Se presenta elevada en suero materno es útil para detectar defectos del cierre del tubo neural**
 - La concentración sérica materna no tiene ninguna utilidad, solo es útil su concentración en líquido amniótico
- 13) En general, en un paciente con Acondroplasia sin familiares afectados, usted le informa:
- Solo el gen heredado de la madre está alterado
 - Solo el gen heredado del padre está alterado
 - Mutación de Novo**
 - Los dos genes están alterados
 - Todas las anteriores
- 14) Mediante cuál mecanismo no clásico una mujer pudiera estar afectada de una enfermedad recesiva ligada a el cromosoma X:
- Mosaicismo germinal ¿?**
 - Expansión de tripletas ¿?**
 - Impronta genómica
 - Disomía Uniparental
 - Ninguna de las anteriores
- 15) Dado el siguiente árbol genealógico diga cuál es el mecanismo hereditario más probable:

Herencia Autosómica Dominante ¿??

