

Хумана генетика – Висока сложеност

1. Марфановиот синдром се наследува:
 - a. автосомно-доминантно
 - b. автосомно-рецесивно
 - c. кодоминантно
 - d. интермедиерно
 - e. полово
2. Кој од наведените болести се наследува автосомно-рецесивно:
 - a. полидактилија
 - b. Ксеродерма пигментозум (Xeroderma pigmentosum)
 - c. хемофилија Б
 - d. Марфанов синдром
3. Cri du chat или синдромот на мачкино мјаукање е пример за:
 - a. делеција
 - b. дупликација
 - c. инверзија
 - d. транслокација
 - e. моносомија
4. 5-Бромоурацилот е сличен со:
 - a. аденинот
 - b. гванинот
 - c. тиминот
 - d. метионин
 - e. валин
5. Кога во рамките на еден организам се среќаваат клетки со различен кариотип, тогаш станува збор за:
 - a. полиплоидија
 - b. хетероплоидија
 - c. миксоплоидија или мозаицизам
 - d. анеуплоидија
 - e. дупликација
6. Во наследувањето на крвните групи од АБО системот кај човекот се вклучени:
 - a. 2 алели
 - b. 3 алели
 - c. 4 алели
 - d. 5 алели
 - e. 46 алели
7. Секогаш хомозиготно се наследува крвната група:
 - a. O
 - b. AB
 - c. A
 - d. B
 - e. BA
8. Душен (Duchene) мускулна дистрофија се наследува преку:
 - a. X-хромозомот

- b. Y- хромозомот
 - c. 21 хромозом
 - d. 13 хромозом
 - e. 18 хромозом
9. Кои од наведените промени предизвикуваат зголемување на бројот на нуклеотидите во генот:
- a. делецијата
 - b. субституцијата
 - c. инсерцијата
 - d. моносомијата
 - e. нулисомијата
10. Кој дел од хромозомот учествува во формирањето на јадренцето:
- a. центромерот
 - b. примарното стеснување
 - c. секундарната констрикција
 - d. кинетохорот
 - e. хроматидите
11. Доколку настане мутација на генот одговорен за синтеза на ензимот тирозиназа, кој ја трансформира аминокиселината тирозин во меланин, доаѓа до непигментација на кожата или појава позната под името:
- a. далтонизам
 - b. хемофилија
 - c. албинизам
 - d. фенилкетонурија
 - e. алкаптонурија
12. Доколку мутацијата (како промена во полинуклеотидните секвенци во молекулата на ДНК) не даде никакви промени во фенотипот, истата се нарекува:
- a. точката
 - b. транзиција
 - c. трансверзија
 - d. инверзија
 - e. нечујна (silent)
13. Мутациите кои резултираат со создавање на стоп кодони и притоа синтеза на пократка полипептидна верига, се нарекуваат:
- a. нечујни (silent) мутации
 - b. nonsense мутации
 - c. missense мутации
 - d. frameshift мутации
 - e. индуцирани мутации
14. Тетраплоидијата е еден вид на:
- a. анеуплидија
 - b. хетероплоидија
 - c. полиплоидија
 - d. трисомија
 - e. тетрасомија

15. Робертсоновата транслокација се однесува само на:
- метацентрични хромозоми
 - субметацентрични хромозоми
 - акроцентрични хромозоми
 - телоцентрични хромозоми
 - полови хромозоми
16. При Робертсоновата транслокација прекилот на хромозомите настанува во пределот на:
- центромерите
 - теломерите
 - центриолоите
 - делбеното вретено
 - хијазмите
17. Висината на луѓето се наследуваат:
- кододоминантно
 - доминантно
 - мултифакториелно
 - полово
 - рецесивно
18. Која од наведените пренатални скрининг методи е неинвазивна:
- испитување на α -фето протеин
 - биопсијата хорионските ресички
 - биопсија на фетусот
 - амниоцентеза
 - фетоскопија
19. Појавата на два или повеќе генетски детерминирани алтернативни фенотипови во популацијата се нарекува:
- Мутација
 - Трансдукција
 - Транскрипција
 - Транслација
 - Полиморфизам
20. Колкав е бројот на Баровите телца кај лицата со следниот кариотип $2n=48, XXXX$:
- 1
 - 2
 - 3
 - 4
 - 48
21. За пуринските и пиримидинските бази кои влегуваат во состав на ДНК молекулата е точно тврдењето:
- Урацилот редовно се среќава во молекулата на ДНК
 - Бројот на пурински и пиримидински бази во молекулата на ДНК е идентичен
 - Аденинот комплементарно се поврзува со гванинот
 - Во молекулата на ДНК има два пати повеќе пурински бази во однос на пиримидинските

- e. Во молекулата на ДНК има два пати повеќе пиримидински бази во однос на пуринските
22. За пуринските и пиримидинските бази кои влегуваат во состав на ДНК молекулата е точно тврдењето:
- a. Бројот на остатоци од аденин е идентичен со бројот на остатоци на тимин
 - b. Бројот на остатоци од аденин е идентичен со бројот на остатоци на гванин
 - c. Бројот на остатоци од аденин е идентичен со бројот на остатоци на цитозин
 - d. Има двојно повеќе остатоци од аденин во однос на тимин
 - e. Има двојно повеќе остатоци од тимин во однос на аденин
23. За РНК е точно следното тврдење:
- a. Највисок процент на рРНК се среќава во лизозомите
 - b. Највисок процент од РНК отпаѓа на тРНК
 - c. Највисок процент на рРНК се среќава во пероксизомите
 - d. Највисок процент од РНК отпаѓа на иРНК
 - e. Највисок процент од РНК е со протеин-некодирачки својства
24. За рРНК е точно следното тврдење:
- a. Во хуманиот геном постои само една ДНК секвенца која служи како матрица за синтеза на рРНК
 - b. Во хуманиот геном постојат 10 ДНК секвенци кои служат како матрица за синтеза на рРНК, кои се групирани на еден хромозом
 - c. Во хуманиот геном постојат околу 200 ДНК секвенци кои служат како матрица за синтеза на рРНК, кои се групирани на пет различни хромозоми
 - d. Хуманиот геном не поседува ДНК секвенца која служи како матрица за синтеза на рРНК
 - e. Во хуманите клетки не се среќава рРНК
25. За рРНК кај еукариотските клетки е точно следното тврдење:
- a. 18S, 5,8S и 28S рРНК се добиваат со модифицирање и сечење на една прекурсор рРНК
 - b. 18S, 5S и 28S рРНК се добиваат со модифицирање и сечење на една прекурсор рРНК
 - c. 18S и 28S рРНК се добиваат со модифицирање и сечење на една прекурсор рРНК
 - d. 18S рРНК се добива со независна транскрипција
 - e. 28S рРНК се добива со независна транскрипција
26. Иницијацијата на транскрипцијата кај прокариотските клетки започнува со:
- a. Врзување на алфа факторот од РНК полимеразата за промоторот
 - b. Формирање на рибозомите
 - c. Врзување на сигма факторот од РНК полимеразата за промоторот
 - d. Формирање на делбеното вретено
 - e. Врзување на ТАТА факторот од РНК полимеразата за промоторот
27. За РНК полимеразата е точно следното тврдење:
- a. РНК полимеразата секогаш силно се поврзува за промоторите
 - b. РНК полимеразата никогаш не се поврзува за промоторите
 - c. РНК полимеразата посилно се врзува за некои промотори отколку за други
 - d. РНК полимеразата не се среќава во клетките
 - e. РНК полимеразата се среќава во клетките, но нема значајна функција

28. За ТАТА вох-от е точно тврдењето:
- Тој претставува секвенца од аминокиселини
 - За него се поврзуваат транскрипциони фактори
 - Тој е компонента на РНК полимеразата II
 - Тој е компонента на ДНК лигазата
 - Тој е сместен во кодирачкиот дел од ДНК секвенцата
29. За поли (A) опашката на иРНК е точно следното тврдење:
- Таа е присутна само кај иРНК на прокариотските клетки
 - Изградена е од нуклеотиди на азотната база тимин
 - Се синтетизира на база на комплементарност на дадена матрица
 - Се синтетизира независно, од страна на ензимот поли (A) полимераза
 - Се синтетизира независно од страна на ензимот поли (A) лигаза
30. За поли (A) опашката на иРНК кај еукариотските клетки е точно следното тврдење:
- Со намалување на нејзината должина под одредена критична должина, иРНК се разградува
 - Со зголемување на нејзината должина над одредена критична должина, иРНК се разградува
 - Во цитоплазмата нејзината должина не се менува
 - Промената на нејзината должина нема улога врз нејзиниот интегритет и функција
 - иРНК кај еукариотските клетки не поседува поли (A) опашка
31. За стартот на биосинтезата на протеините кај еукариотските клетки е точно следното тврдење:
- Иницијалната тРНК за цистеин се разликува од стандардната тРНК за цистеин
 - Иницијалната тРНК за метионин се разликува од стандардната тРНК за метионин
 - Иницијалната тРНК за серин се разликува од стандардната тРНК за серин
 - Иницијалната тРНК за глицерол не се разликува од стандардната тРНК за глицерол
 - Иницијалната тРНК за глицералдехид не се разликува од стандардната тРНК за глицералдехид
32. За фазата на елонгација во процесот на биосинтеза на протеините е точно следното тврдење:
- Карбоксилната група на аминокиселината која се наоѓа во Р сегментот ќе се поврзе со слободната амино група на аминокиселината која се наоѓа во А сегментот
 - Нема да се формира пептидна врска
 - Амино групата на аминокиселината која се наоѓа во Р сегментот ќе се поврзе со слободната карбоксилна група на аминокиселината која се наоѓа во А сегментот
 - Ќе дојде до меѓусебно поврзување на два нуклеотиди
 - Ќе дојде до меѓусебно поврзување на две моносахаридни единици
33. За погрешно извитканите протеини е точно тврдењето:
- Тие си ја задржуваат својата функција
 - Тие се поврзуваат со протеинот убиквитин и се лизираат
 - Не се случува во клетките некој протеин погрешно да се извитка
 - Тие се поврзуваат со коензимот Q и се лизираат

- e. Тие се поврзуваат со карнитинот и се транспортираат во митохондриите
34. За репликацијата на ДНК молекулата кај прокариотските клетки е точно следното тврдење:
- Во најголем дел се врши со ДНК полимеразата I, а ДНК полимеразата II и III учествуваат во поправката на грешките кои се јавуваат при синтезата
 - Во најголем дел се врши со ДНК полимеразата II, а ДНК полимеразата I и III учествуваат во поправката на грешките кои се јавуваат при синтезата
 - Во најголем дел се врши со ДНК полимеразата III, а ДНК полимеразата I и II учествуваат во поправката на грешките кои се јавуваат при синтезата
 - Учествува единствено ДНК полимеразата I
 - Учествува единствено ДНК полимеразата III
35. Во процесот на репликација на ДНК кај бактериите иницијалниот чекор во одмотување на спирализираната ДНК молекула го има:
- DnaA протеинот
 - DnaB протеинот
 - DnaC протеинот
 - Хеликазата
 - Примазата
36. При репликацијата на ДНК кај бактериите, раскинувањето на двојните врски со кои се поврзани двете единечни вериги го врши:
- DnaA протеинот
 - DnaB протеинот
 - DnaC протеинот
 - Гиразата
 - Примазата
37. За Okazaki фрагментите е точно тврдењето:
- Тие се среќаваат и кај водечката и кај заостанувачката ДНК верига
 - Тие имаат функција при транспортот на аминокиселините до рибозомите
 - Тие имаат функција при матурацијата на иРНК
 - За да започне синтезата на секој од нив е потребен посебен прајмер
 - Тие се поврзуваат помеѓу себе со ДНК гираза
38. За механизмите на контрола на генската експресија е точно следното тврдење:
- Типот на контрола на генската експресија не зависи од состојбата на клетката и наворешните фактори
 - Сплајсинот е механизам за контрола на генската експресија
 - Намалување на транскрипцијата на некој ген секогаш предизвикува клеточна смрт
 - Посттранслационата модификација е многу бавен механизам на контрола на генската експресија
 - Не постојат различни типови на контрола на генската експресија

39. За регулацијата на генската експресија кај еукариотските клетки е точно следното тврдење:
- Ацетирањето има сосема незначително влијание врз генската експресија
 - Ацетирањето се врши на лизински остаток од молекулата на ДНК
 - Ацетирањето предизвикува активирање на гените во тој регион
 - Ацетирањето е ирверзибилен процес
 - Хистоните не можат да бидат ацетилани
40. За регулацијата на генската експресија кај еукариотите е точно следното тврдење:
- Метилацијата има сосема незначително влијание врз генската експресија
 - Метилацијата најчесто се врши на остаток од цитозинот на молекулата на ДНК
 - Метилацијата е поврзана со активирање на гените во тој регион
 - Метилацијата се врши на остаток од лизин на молекулата на ДНК
 - Остатокот од глукоза е тој што се метилира
41. РНК полимеразата III учествува во транскрипција на :
- 5S тРНК
 - 5.5S тРНК
 - 5S рРНК
 - 5.5 рРНК
 - 18S иРНК
42. Гените МТ-RNR1 и МТ-RNR2 кај човекот ги кодираат следниве митохондријални рРНКи :
- 5M и 18M
 - 12M и 16M
 - 5S и 18S
 - 12S и 16S
 - Ни едно од погоре наведените
43. Филадельфија хромозомот се образува при:
- Транслокација помеѓу хромозомите 14 и 21
 - Транслокација помеѓу хромозомите 9 и 22
 - Инверзија помеѓу хромозомите 13 и 18
 - Делеција на X хромозомот
 - Дупликација на X хромозомот
44. Хомологни гени:
- Се наследуваат рецесивно
 - Еволуциски потекнуваат од ист ген
 - Се индуцираат под исти услови
 - Се наоѓаат на ист хромозом
 - Се наследуваат хомоложно
45. Механизмот на РНК интерференцијата се базира на:
- Антисенс (комплементарни) РНК молекули кои ја блокираат транслацијата на иРНК
 - РНК деполимераза која ја инхибира транскрипцијата на специфичен ген
 - Мали двоверижни РНК молекули кои предизвикуваат деградација на иРНК
 - Модифицирана РНК кои ја блокира транскрипцијата
 - РНК транскриптаза која ја инхибира транслацијата

46. Кој од следниве хистонски молекули не е дел од октамерот на нуклеозомот :
- Хистон H1
 - Хистон H3
 - Хистон H4
 - Хистон H2A
 - Хистон H2B
47. Дали некој ген е активен (индуциран) може да се детектира со помош на:
- RT-PCR (Реверзна транскрипција-полимераза верижна реакција)
 - Southern blot
 - ДНК секвенционирање
 - Кариотипизација
 - PCR (полимераза верижна реакција)
48. Кое генетско заболување е поврзано со создавање на мукоза со зголемена вискозност во белите дробови и дигестивниот тракт:
- Хемофилија
 - Српеста анемија
 - Таласемија
 - Даунов синдром
 - Цистична фиброза
49. Прв фактор кој се врзува за секвенцијата на промоторот и ја иницира транскрипцијата кај еукариотската клетка е:
- РНК полимераза I
 - Генерален транскрипционен фактор TFIIA
 - Генерален транскрипционен фактор TFIIB
 - Генерален транскрипционен фактор TFIID
 - Генерален транскрипционен фактор TFIIIE
50. Која е улогата на Rho протеините во терминацијата на транскрипцијата
- Имаат нуклеазна активност и го деградираат 3` крајот на РНК
 - Имаат нуклеазна активност и го деградираат 5` крајот на РНК
 - Имаат способност да се врзат за ДНК и да ја деградираат
 - Формираат РНК петелки кои ја деградираат РНК
 - Имаат способност да ги раскинат врските помеѓу ДНК и новосоздадениот транскрипт
51. Синтезата и посттранскрипционата модификација на рРНК во еукариотската клетка се случува во:
- Едноплазматичниот ретикулум
 - Цитоплазмата
 - Рибозомите
 - Мембраната на јадрото
 - Јадренцето
52. На кој начин иРНК се транспортира од јадрото во цитоплазмата
- Низ порите на јадрената мембрана со активен транспорт
 - Низ порите на јадрената мембрана со пасивен транспорт
 - Со дифузија
 - Со осмоза
 - Преку канали до ендоплазматскиот ретикулум

53. Со помош на компјутерската програма „BLAST“ се извршува следнава анализа:
- Функционална анализа на гените
 - Функционална анализа на протеините
 - Функционална анализа на хромозомите
 - Споредување на хомологни ДНК секвенции
 - Споредување на кариограми
54. Која од наведените ДНК секвенци е најверојатно рестрикционо место препознаено од рестрикционен ензим:
- 5' GAATTC, 3' CTTAAG
 - 5' GAATTC, 3' CUUAAG
 - 5' GATCATGCAT, 3' CTAGTACGTA
 - 5' GATCATGCAT, 3' CUAGACGUA
 - 5' CUAGACGUA, 3' GATCATGCAT
55. Која од следниве мутации е најчесто поврзана со α -таласемија
- Бесмислена мутација
 - Инсерција
 - Делеција
 - Супституција
 - Дупликација
56. Типови на нејонизирачко зрачење, како на пример УВ зраците, можат да предизвикаат создавање на ковалентни врски помеѓу соседните пиримидински бази и да се формираат димери помеѓу:
- Тимин и тимин
 - Аденин и гванин
 - Цитозин и гванин
 - Аденин и тимин
 - Гванин и гванин
57. Во просек колкав дел од гените се идентични кај први братучеди:
- 1/2
 - 1/4
 - 1/8
 - 1/16
 - 1/32
58. Која форма на далтонизам најчесто се наследува X-поврзано рецесивно:
- Сино и зелено
 - Црвено и жолто
 - Сино и жолто
 - Црвено и зелено
 - Црвено и бело
59. Зголемена генетска експресија а со тоа и зголемена клеточна пролиферација како последица на мутација на кој ген е детектирана до50% од случаите на канцерот на дебелото црево:
- DUX4 генот на хромозомот 4q
 - KRAS генот на хромозомот 12q
 - SMAD4 генот на хромозомот 18q
 - TP53 генот на хромозомот 17p

- e. PAX7 генот на хромозомот 1p
60. Мутација на кој тумор супресор ген е детектирана до50% од случаите на канцерот на дебелото црево:
- a. APC генот на хромозомот 5q
 - b. KRAS генот на хромозомот 12q
 - c. SMAD4 генот на хромозомот 18q
 - d. TP53 генот на хромозомот 17p
 - e. PAX7 генот на хромозомот 1