

Convocatoria para la provisión de 1 puesto de
**Biólogo Clínico para el Servicio de Genética
Médica** del Servicio Navarro de Salud-
Osasunbidea
(B.O.N. nº 258 de 4 de noviembre de 2020)

PRUEBA a.1) DE LA FASE DE OPOSICIÓN

20 de marzo de 2021

1. La ley Foral 17/2010 de 8 de noviembre, de Derechos y Deberes de las personas en materia de salud en la Comunidad Foral de Navarra en su Título III, Derechos relacionados con la intimidad y la confidencialidad. Capítulo 2, De la confidencialidad Artículo 33. Confidencialidad de los datos genéticos. Indica que Cuando la información obtenida, según criterio médico responsable, sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud del paciente o la de sus familiares biológicos, previa consulta del Comité de Ética asistencial correspondiente:

- A. Se informará al propio paciente exclusivamente.
- B. Se informará al propio paciente y a una persona vinculada a él por razones familiares o, de hecho.
- C. Se informará al propio paciente y a familiares de primer grado.
- D. Se informará al propio paciente y a familiares que les afecte dicha información.

2. La ley Foral 10/1990 de 23 de noviembre, de Salud en su Título X Docencia e Investigación sanitaria, Artículo 89, indica que: La Administración sanitaria de la Comunidad Foral fomentará las actividades de investigación sanitaria:

- A. Aplicada solamente en centros acreditados.
- B. Tanto básica como aplicada solamente en centros acreditados.
- C. Tanto básica como aplicada.
- D. Siempre que sea de interés para las áreas establecidas como prioritarias.

3. El real decreto 1716/2011, de 18 de noviembre, establece los requisitos básicos de autorización y funcionamiento de los biobancos. En su Título 1, Capítulo 1, Sección 2ª, Artículo 13. Hace referencia a las obligaciones que tendrá la persona titular de la dirección científica del biobanco. ¿Cuál de las siguientes no está entre ellas?

- A. Velar por el cumplimiento de la legislación vigente.
- B. Mantener un registro de actividades del biobanco.
- C. Seleccionar al personal técnico especializado que trabajará en el mismo.
- D. Garantizar la calidad, la seguridad y la trazabilidad de los datos y muestras almacenadas y de los procedimientos asociados al funcionamiento del biobanco.

4. La farmacogenética es una disciplina biológica que estudia:

- A. Las bases moleculares y genéticas de las enfermedades para desarrollar nuevas vías de tratamiento.
- B. El efecto de la variabilidad genética de un individuo en su respuesta a determinados fármacos.
- C. Los genes que se deben estudiar en cada enfermedad genética para su posible tratamiento.
- D. La variación de determinados polimorfismos genéticos como respuesta a un tratamiento concreto.

5. El resultado de un cariotipo de un niño de 5 años estudiado por retraso psicomotor y rasgos autistas ha sido: 46,XY,inv(2)(p11q13). Este resultado se interpreta como:

- A. Se trata de un síndrome de Smith-Magenis.
- B. Es el cariotipo característico de un niño con retraso y autismo.
- C. Es un polimorfismo cromosómico que requiere realizar cariotipo a los padres.
- D. Se trata de un síndrome de Williams.

6. Siguiendo las normas de nomenclatura ISCN 2016. ¿Cuál es la fórmula cromosómica de un varón con una deleción intersticial en el brazo largo de un cromosoma 5 que tiene delecionado el segmento comprendido entre las bandas q13 y q33?

- A. 46,XY,delec(5q13)-(5q33)
- B. 46,XY, del(5)(q13q33)
- C. 46,XY,-5q13-5q33
- D. 46,XY,del(5q13)-(5q33)

7. Siguiendo las normas de nomenclatura ISCN 2016. ¿Cuál es la fórmula cromosómica de un varón portador de una translocación robertsoniana entre un cromosoma 21 y un 13?

- A. 45,XY,t rob(13;21)(q10;q10)
- B. 45,XY,der(13;21)(q10;q10)
- C. 45,XY,tr rob(13;21)(q10;q10)
- D. 46,XY,t rob(13;21)(q10;q10)

8. El estudio de la mutación V617F en el gen *JAK2* es de gran utilidad:

- A. En pacientes con Anemia de Fanconi
- B. En el estudio de los mielomas múltiples
- C. En pacientes con cáncer de colon
- D. En algunos síndromes mieloproliferativos

9. ¿Qué nombre recibe el síndrome con microdeleción contigua en un gen situado en la región cromosómica 17p13.3?

- A. Smith Magenis
- B. Angelman
- C. Miller-Dieker
- D. Williams

10.Cuál de las siguientes afirmaciones NO es cierta para la hemocromatosis hereditaria tipo 1?

- A. Uno de los síntomas es el aumento de los niveles de hierro
- B. La mayoría de los pacientes son homocigotos para la mutación C282Y
- C. Es recomendable el screening poblacional de hemocromatosis hereditaria
- D. La flebotomía es una estrategia de tratamiento para los pacientes

11. Según criterios de la European Leukemia Net 2017 ¿Qué genes, cuando presentan mutaciones, confieren un riesgo adverso a pacientes con Leucemia Mieloide Aguda?:

- A. TP53 y CEBPalfa
- B. TP53, NPM1 y ASXL1
- C. ASXL1, RUNX1 y TP53
- D. ABL, TP53 y JAK2

12. ¿En cuál de los siguientes genes es más probable encontrar mutaciones de tipo germinal que orientan hacia una neoplasia mieloide de tipo hereditario?

- A. TP53
- B. NPM1
- C. DDX41
- D. FLT3

13. El test prenatal no invasivo a partir de ADN fetal circulante en sangre materna:

- A. Es una técnica de cribado o screening
- B. Es una técnica de diagnóstico genético.
- C. Es una Técnica en fase de investigación sin validar actualmente
- D. Ninguna respuesta de las anteriores es correcta

14. Una de las siguientes características se refiere a la técnica de citogenética convencional (cariotipo)

- A. No es una técnica de screening
- B. Requiere material fresco
- C. Puede aplicarse a material parafinado
- D. Es fácilmente aplicable a cualquier neoplasia

15. Los organismos diploides que han perdido un cromosoma de un solo par se denominan:

- A. Monoploides
- B. Haploides
- C. Monosómicos
- D. Euploides

16. Una translocación robertsoniana se produce por la fusión de dos cromosomas:

- A. Metacéntricos
- B. Acrocéntricos
- C. Sexuales
- D. Delecionados

17. El cariotipo de un varón con síndrome de Angelman es:
- A. 46,XY,inv(15)(q13q33)
 - B. 46,XY,del(15)(q11q13)
 - C. 47,XXY
 - D. 46,XY,dup(15)(q11q23)
18. Los alelos se definen como:
- A. Distintos loci de un gen homólogo.
 - B. Genes contenidos en autosomas que se distribuyen de modo desigual.
 - C. Formas alternativas de un gen que se hallan en el mismo locus de cromosomas homólogos.
 - D. Formas alternativas de genes homólogos situados en cromosomas diferentes.
19. Una de las siguientes alteraciones cromosómicas requiere dos roturas en un único cromosoma:
- A. Delección intersticial.
 - B. Isocromosoma.
 - C. Translocación recíproca.
 - D. Translocación Robertsoniana.
20. El diagnóstico citogenético prenatal permite detectar en el feto:
- A. Todas las alteraciones estructurales cromosómicas.
 - B. Algunas enfermedades autosómicas recesivas.
 - C. Alteraciones morfológicas.
 - D. Todas las alteraciones cromosómicas numéricas
21. Señale cuál de los siguientes trastornos se debe a un defecto generalizado en la reparación del ADN:
- A. Acondroplasia.
 - B. Síndrome del X frágil.
 - C. Anemia de Fanconi
 - D. Enfermedad hemolítica del recién nacido
22. Un carácter autosómico recesivo, tiene un riesgo de recurrencia en un hermano del probando de uno de:
- A. Dos
 - B. Cuatro.
 - C. Ocho.
 - D. Dieciséis.

23. El gen *APC* se asocia con cáncer de:

- A. Mama.
- B. Pulmón.
- C. Tiroides.
- D. Colorrectal.

24. La base de datos donde se recoge el catálogo de genes y enfermedades genéticas humanas hereditarias se denomina:

- A. Entrez Gene.
- B. EMBL.
- C. OMIM.
- D. GenBank

25. El mecanismo más frecuente que induce la activación del protooncogen *ABL* en la leucemia mieloide crónica es la:

- A. Mutación puntual
- B. Ampliación génica
- C. Translocación
- D. Deleción

26. En un pedigrí de un rasgo autosómico dominante se observa que:

- A. El rasgo tiende a aparecer en la descendencia de progenitores emparentados
- B. Las personas no afectadas no transmiten el rasgo
- C. El rasgo tiende a saltar generaciones
- D. Las personas afectadas tienen a ambos progenitores afectados

27. La translocación $t(15;17)(q24;q21)$ es una alteración cromosómica que se asocia a la leucemia:

- A. Linfocítica crónica
- B. Mieloide crónica
- C. Promielocítica aguda
- D. Linfoblástica aguda

28. Una prueba diagnóstica tiene una sensibilidad del 95% ¿Qué nos indica este resultado?:

- A. El porcentaje de resultados positivos en pacientes que no padecen la enfermedad.
- B. El porcentaje de resultados negativos en pacientes que no padecen la enfermedad.
- C. La probabilidad de que la prueba identifique como enfermo a aquél que realmente lo está.
- D. Que la prueba tendrá un máximo del 5% de falsos positivos

29. Mutaciones en genes supresores de tumores y protooncogenes aparecen:
- A. Tanto en línea germinal como en línea somática.
 - B. Sólo en línea somática.
 - C. Sólo en línea germinal.
 - D. Solo en células del sistema inmune.
30. ¿Con qué anticoagulante debe ir una muestra de sangre periférica para realizar un cariotipo?
- A. EDTA
 - B. Citrato
 - C. Heparina litio
 - D. No necesita un anticoagulante específico
31. En un estudio citogenético en médula ósea de un varón de 75 años con leucemia mielomonocítica crónica (LMMC) obtienes de resultado 46,XY[12]/45,X-Y[8]. Este resultado se interpreta como:
- A. Es una alteración característica de esta patología con lo que apoya el diagnóstico
 - B. Una de las consecuencias del tratamiento de la quimioterapia es la pérdida del Y
 - C. La pérdida del Y implica resistencia al tratamiento
 - D. La pérdida del Y es un hecho relativamente frecuente en pacientes con edad avanzada
32. En un estudio de FISH con la sonda de “doble color doble fusion BCR/ABL1 “ marcada en rojo y verde obtienes 120 núcleos con señales normales y 80 núcleos con señales positivas para la translocación, es decir 1 roja, 1 verde y 2 amarillas de fusión. ¿Cuál sería la fórmula siguiendo las normas ISCN 2016?
- A. nuc ish (ABL1,BCR)x3(ABL1 con BCRx2)[80/200]
 - B. nuc ish (ABL1x1),(BCRx1) [120]/(ABL1 con BCR x2)[80]
 - C. nuc ish ABL1 con BCR (40%)
 - D. nuc ish (ABL1 con BCR)[80/200]
33. En la técnica de MLPA las secuencias stuffer:
- A. Son aquellas en las que se unen los primer de amplificación
 - B. Son las que hibridan en las secuencias diana
 - C. Permiten la acción de la ligasa
 - D. Permiten diferenciar los productos amplificados por tamaños.
34. Una limitación de la técnica de MLPA es:
- A. Su elevado coste
 - B. Sólo permite detectar deleciones, pero en ningún caso duplicaciones
 - C. Imposibilidad de detectar reordenamientos genómicos equilibrados
 - D. Necesidad de usar un termociclador para PCR en tiempo real

35. Una familia con múltiples casos de cáncer de mama y tiroides ¿Cuál de los siguientes genes es el más probable que tenga alguna mutación?

- A. BRCA1o BRCA2
- B. ATM
- C. P53
- D. PTEN

36. Las mutaciones “missense” son las más comunes de tipo constitucional encontradas en:

- A. Cáncer de mama y ovario
- B. Síndrome de Cowden
- C. Neurofibromatosis tipo I
- D. Síndrome de Von Hippel Lindau

37. Para el estudio genético de una familia con cáncer de colon hereditario no asociado a poliposis ¿Qué test se debe hacer al tumor antes de decidir el estudio de mutaciones constitucionales?

- A. Inestabilidad de microsatélites
- B. Pérdida de heterocigosidad del gen MSH2.
- C. Array CGH
- D. FISH con sondas del gen MSH2

38. ¿Cuáles de las siguientes enfermedades no siguen ambas un patrón de herencia autosómico dominante?

- A. Ataxia espinoocerebelosa tipo 2 y distrofia miotónica de Steinert
- B. Enfermedad de Machado-Joseph y enfermedad de Ataxia de Friedreich
- C. Enfermedad de Steinert y síndrome de X-frágil
- D. Síndrome de X-frágil y ataxia de Friedreich

39. ¿Cuál es la probabilidad a priori de que una mujer portadora de una mutación en el gen DMD tenga un hijo varón afectado de Distrofia muscular de Duchenne?

- A. 50%
- B. 25%
- C. Ninguna
- D. 100%

40. ¿Cuál de las siguientes enfermedades no es una enfermedad peroxisomal?

- A. Espectro Zellweger
- B. Adrenoleucodistrofia ligada al X
- C. Síndrome de San Filippo
- D. Síndrome de Refsum

41. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones sobre el cribado neonatal es falsa?
- A. Supone un beneficio de un tratamiento precoz
 - B. Existe una prueba que pueda detectarla precozmente
 - C. Es una prueba de sospecha de la enfermedad
 - D. Es una prueba diagnóstica
42. Una mujer con neuropatía hereditaria óptica de Leber es portadora de una mutación patogénica en su ADN mitocondrial. ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es la verdadera?
- A. Todos sus hijos varones y mujeres heredarán la mutación
 - B. Solo los varones heredarán la mutación
 - C. Solo las mujeres heredarán la mutación
 - D. Todos sus hijos varones y mujeres padecerán la enfermedad
43. Para el diagnóstico molecular de Distrofia muscular de Duchenne ¿cuál sería la tecnología inicial más indicada?
- A. Secuenciación por Sanger de todos sus exones
 - B. Secuenciación del gen DMD mediante NGS (Secuenciación de nueva generación)
 - C. MLPA
 - D. Análisis del ARN de DMD en biopsia muscular
44. Si un gen tiene una penetrancia del 90% significa que:
- A. El 90% de los descendientes estará afecto
 - B. El 90% de las células tiene la mutación
 - C. El 90% de los individuos portadores del gen manifestará la enfermedad
 - D. El 90% de los individuos portadores del gen no manifestará la enfermedad
45. ¿Cuál de estos factores no altera el equilibrio de Hardy-Weimberg?
- A. La mutación
 - B. La migración
 - C. La panmixia
 - D. Ninguno de los anteriores
46. Un polimorfismo genético es una variante que:
- A. No produce efecto sobre el fenotipo
 - B. Produce un efecto limitado sobre el fenotipo
 - C. Tiene una frecuencia alélica menor al 1% en la población
 - D. Es un tipo de variante poco frecuente en el genoma

47. ¿En qué enfermedad se produce el fenómeno de anticipación?
- A. Distrofia miotónica de Steinert
 - B. Retinosis pigmentaria
 - C. Acondroplasia
 - D. Poliquistosis renal
48. Un ejemplo de enfermedad genéticamente heterogénea es:
- A. Charcot-Marie-Tooth
 - B. Distrofia muscular de Duchenne
 - C. Fibrosis quística
 - D. X-frágil
49. La disomía uniparental es una causa frecuente de:
- A. Enfermedad de Werdnig-Hofmann
 - B. Síndrome de Prader-Willi
 - C. Cataratas congénitas
 - D. Síndrome de Rett
50. ¿Cuál de estas afirmaciones es falsa cuando hablamos de enfermedades multifactoriales:
- A. El modelo carga/umbral es una hipótesis para explicarla
 - B. En ellas influyen tanto los genes como el ambiente
 - C. Para identificar loci de susceptibilidad hacen falta estudios de cohortes muy grandes
 - D. El riesgo de recurrencia para los familiares no se ve influenciado por el grado de parentesco con el afectado
51. ¿Qué método de secuenciación detecta cambios en el voltaje por la liberación de protones durante la síntesis de las cadenas?
- A. Illumina
 - B. Ion Torrent
 - C. Secuenciación por nanoporos
 - D. SOLID
52. La versión de genoma humano de referencia más reciente es:
- A. GRCh37/hg19
 - B. GRCm38-mm10
 - C. GRCh38-hg38
 - D. GRCh40-hg20

53. ¿Qué programa bioinformático usarías si quisieras comparar dos secuencias de DNA?
- A. BLAST
 - B. NNSplice
 - C. SIFT
 - D. PolyPhen-2
54. Los archivos que contienen la secuencia de nucleótidos de una lectura así como sus puntuaciones de calidad correspondientes se denomina:
- A. FASTQ
 - B. SAM
 - C. BAM
 - D. VCF
55. En NGS, ¿Cuál de las siguientes afirmaciones sobre los “duplicados” es cierta?
- A. Es muy complicado eliminar los duplicados porque no hay programas que se encarguen de eso
 - B. Pueden crear artefactos
 - C. Son secuencias que pertenecen a dos genes parálogos
 - D. La PCR favorece la eliminación de los duplicados
56. ¿En qué consiste el alineamiento?
- A. Almacenar datos en bruto
 - B. Alinear las secuencias contra el genoma de referencia
 - C. Alinear las variantes detectadas
 - D. Es una forma de secuenciación
57. En promedio, la secuenciación de un genoma humano completo puede dar lugar a la detección de:
- A. 50 millones de variantes
 - B. Un millón de variantes
 - C. 30.000 variantes
 - D. Más de 3 millones de variantes

58. Uno de las siguientes no es un requisito del plan de comunicación de los hallazgos genéticos inesperados a los participantes en un WGS (Secuenciación de Genoma Completo):

- A. La información a comunicar debe fundamentarse en su importancia y utilidad clínicas.
- B. El análisis e interpretación de la información genética y de su repercusión clínica debe ser llevado a cabo por personal cualificado.
- C. El paciente es responsable de entender e interpretar correctamente los resultados de los hallazgos inesperados comunicados.
- D. La comunicación de la información debe llevarse a cabo en el marco del proceso de asesoramiento genético.

59. Las distrofias hereditarias de la retina se heredan

- A. Siempre con un patrón de herencia ligada al cromosoma X
- B. Siempre son autosómicas recesivas
- C. Se pueden heredar de forma autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada al cromosoma X
- D. Son enfermedades mitocondriales

60. ¿Cuál de estas enfermedades no es una enfermedad multifactorial?

- A. Degeneración macular asociada a la edad
- B. Esquizofrenia
- C. Defectos de tubo neural
- D. Diabetes tipo MODY

61. La secuenciación NGS mediante secuenciación de exoma completo

- A. Facilitará el diagnóstico de las enfermedades hereditarias genéticamente heterogéneas
- B. No es aplicable en genética asistencial, sólo en investigación
- C. Permite detectar el gen responsable en el 100% de los pacientes
- D. Permite detectar mutaciones en regiones génicas no codificantes

62. La hipoacusia debida a la mutación m.1555G>A del gen mitocondrial que codifica para la subunidad 12S del rRNA

- A. Se puede heredar de forma autosómica dominante y autosómica recesiva
- B. Tiene una alta prevalencia en cualquier población
- C. Da lugar a hipoacusia sindrómica
- D. Se desencadena cuando se reciben dosis bajas de antibióticos tipo aminoglucósido

63. ¿Cuál de este tipo de estudios tiene una mayor carga de evidencia científica?
- A. Observacional retrospectivo
 - B. Experimental randomizado controlado
 - C. Observacional analítico
 - D. Experimental randomizado
64. ¿Qué es la LOVD?
- A. Es una base de datos poblacional
 - B. Es una herramienta para analizar cambios de aminoácido
 - C. Es una base de datos centrada en variantes detectadas en cada gen
 - D. Es un anotador de variantes
65. Según la Ley 14/2007 de 3 de julio de Investigación Biomédica. El consejo o asesoramiento genético:
- A. Tiene lugar únicamente antes de la prueba genética
 - B. No es necesario si no se realiza la prueba genética
 - C. Ha de tener lugar tanto antes como después de la prueba genética e incluso en ausencia de la misma.
 - D. Es un proceso directivo que marca la pauta al paciente sobre lo que debe hacer
66. ¿Qué tipo de nucleótidos especiales se usan en la secuenciación Sanger?
- A. ddNTPs: dNTPs que carecen del grupo fosfato 5'
 - B. ddNTPs: dNTPs que carecen del grupo hidroxilo 3'
 - C. dNTPs marcados con fluorocromos
 - D. dNTPs marcados con radio
67. ¿Cuál es el formato más utilizado para almacenar las lecturas alineadas?
- A. FASTA
 - B. VCF
 - C. FASTQ
 - D. BAM
68. Indica cuál de las siguientes herramientas NO se utiliza para analizar cambios de aminoácidos:
- A. SIFT
 - B. PolyPhen-2
 - C. NetGene2
 - D. Align GVG D

69. ¿Qué es la cobertura de una posición?
- A. el número de veces que una base esta leída
 - B. el número total de variantes
 - C. el número de genes analizados
 - D. el número total de secuencias obtenidas en una secuenciación.
70. Las variantes de utilidad clínicas son aquellas:
- A. Que confieren un beneficio psicológico al portador
 - B. Que dan lugar a enfermedades sobre las que se puede intervenir
 - C. Que permiten el descubrimiento de nuevas dianas terapéuticas
 - D. Que confieren una cierta susceptibilidad a padecer una determinada enfermedad
71. ¿Qué Sociedad médica recomienda que cuando se realiza un WGS en el contexto clínico se informe a los pacientes de la presencia de las mutaciones patogénicas encontradas en 56 genes que dan lugar a 24 enfermedades “intervenibles”?
- A. The American Society of Human Genetics
 - B. The American College of Medical Genetics and Genomics
 - C. The American Council of Medical Specialty Societies
 - D. The European Society of Human Genetics
72. Según la Ley 14/2007 de 3 de julio de Investigación Biomédica, los datos genéticos de carácter personal se conservarán durante un período mínimo desde la fecha en que fueron obtenidos, transcurrido el cual el interesado podrá solicitar su cancelación. Ese periodo es de:
- A. 5 años
 - B. 3 años
 - C. 10 años
 - D. Hasta el fallecimiento del paciente/donante
73. De acuerdo con la Ley 41/2002 de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica ¿cuál de estas afirmaciones sobre el consentimiento informado es falsa?
- A. Es libre y voluntario
 - B. Se prestará por escrito en procedimientos diagnósticos
 - C. Se otorgará el consentimiento por representación en el caso de menores emancipados o mayores de 16 años capaces de entender intelectual el alcance de la intervención
 - D. Cuando exista riesgo para la salud pública, se podrán llevar a cabo las intervenciones clínicas indispensables en favor de la salud del paciente, sin necesidad de contar con su consentimiento

74. Un paciente con distrofia muscular de cinturas (LGMD) recesiva tiene 3 hermanos sanos ¿Cuál es la probabilidad de cada uno de ellos sea no portador?

- A. $2/3$
- B. $1/4$
- C. $1/3$
- D. $1/2$

75. Se dice que dos genes están ligados cuando:

- A. Están localizados en el mismo cromosoma.
- B. No se heredan independientemente.
- C. Están en acoplamiento.
- D. La frecuencia de recombinación es superior a 0,5.

PREGUNTAS RESERVA. DEBEN CONTESTARSE EN LAS CASILLAS DE PREGUNTAS DE RESERVA

1. Un locus se define como:

- A. Distintos alelos de un gen homólogo.
- B. Posición ocupada por genes contenidos en autosomas no homólogos.
- C. Formas alternativas de genes homólogos situados en cromosomas diferentes.
- D. Posición ocupada por un gen en un cromosoma

2. El síndrome de LiFraumeni está causado por alteración del gen:

- A. ATM
- B. RB
- C. TP53
- D. BRCA1 o BRCA2

3. Tras una secuenciación de NGS, la identificación de las variantes encontradas en la misma frente al genoma consenso se denomina:

- A. Alineamiento
- B. Base-calling
- C. Variant Calling
- D. Interpretación

4. A la hora de estudiar una enfermedad mediante NGS, ¿cuál de las siguientes características dificulta más el estudio?

- A. El número de genes implicados
- B. El tamaño de los genes implicados
- C. La presencia de pseudogenes
- D. El tamaño de los intrones

5.- ¿Cuál de las siguientes alteraciones se asocia normalmente con una inversión intragénica?

- A. Déficit del Factor VIII
- B. Déficit del Factor IX
- C. Déficit del Factor XI
- D. Enfermedad de Von Willebrand

6. Uno de estos elementos no está entre los que se recomienda incluir en los consentimientos informados para WGS en el contexto clínico:

- A. El alcance de la prueba
- B. Beneficios que esperamos
- C. Voluntariedad de la prueba
- D. Descripción técnicamente exhaustiva de la prueba

7. El diagnóstico genético preimplantacional se puede aplicar para el estudio de:

- A. Translocaciones cromosómicas
- B. Aneuploidias cromosómicas
- C. Enfermedades autosómicas recesivas y dominantes
- D. Para todas las anteriores

8. ¿Cuál de esta secuencia de procesos para la formación de una proteína es correcta?

- A. ADN-replicación-ARN-transcripción-proteína
- B. ADN-transcripción-ARN- traducción-proteína
- C. ADN-replicación-ARN-traducción-proteína
- D. ARN-transcripción-ADN-traducción-proteína