

Examen del concurs oposició per optar a places de la categoria personal tècnic superior titulat en biologia del Servei de Salut de les Illes Balears

Observacions:

- Aquest qüestionari consta de 72 preguntes en total. De la 61 a la 72 són preguntes de reserva per si alguna de la 1 fins a la 60 resulta impugnada.
- Les pàgines del quadern estan numerades; comprovau-ne el contingut fins a la darrera pàgina. Si detectau alguna anomalia en la impressió del qüestionari, demanau que us el canviïn.
- Per a cada pregunta només hi ha una resposta correcta entre les quatre possibles.
- Cada resposta correcta es valora amb 1 punt, de manera que la valoració total de l'examen és de 60 punts. Cal respondre les preguntes de reserva, encara que en principi només es puntuaran les preguntes 1-60. Cada resposta errònia es penalitza amb una quarta part del valor d'una de correcta. Les respostes en blanc i les que contenguin més d'una alternativa marcada no es valoren.
- **Heu de senyalar les respostes en el full òptic que us han entregat. Llegiu molt atentament les instruccions que hi figuren.**
- El temps per completar la prova és **120 minuts (dues hores), inclòs el temps per senyalar les respostes en el full òptic.**
- Podeu utilitzar el qüestionari com a esborrany. Una vegada acabat l'examen, us el podeu endur.

Advertiments:

- No obriu el qüestionari fins que no us ho indiquin.
- No faceu cap mena de marca ni signatura que pugui desvirtuar els principis d'igualtat, mèrit i capacitat.
- Únicament podeu emprar bolígraf negre o blau.
- No és permès emprar calculadora.
- Durant la prova no podeu dur damunt ni tenir damunt la taula cap aparell electrònic, ni tan sols apagat.
- Abans de començar la prova, algun membre del tribunal o algun dels seus col·laboradors haurà explicat les instruccions. Si no n'heu entès alguna, demanau-li que us l'aclareixi.
- El fet de concórrer a aquesta prova suposa acceptar aquestes instruccions, sense detriment del dret a interposar-hi una reclamació o un recurs.

Incomplir qualsevol d'aquests advertiments pot suposar l'exclusió de la prova.



1. **Senyalau la resposta falsa en relació amb la microscòpia:**
 - a) El microscopi òptic permet l'estudi a nivell estructural del material biològic (cèl·lules i teixits animals i vegetals) i permet fer l'anàlisi morfològica de superfícies cel·lulars i teixits.
 - b) El mètode de visualització de camp fosc utilitza un feix de llum molt intens concentrat sobre l'espècimen. L'objecte il·luminat dispersa la llum i es fa visible contra el fons fosc.
 - c) El sistema de visualització de contrast de fases permet observar cèl·lules sense acolorir i resulta especialment útil en cèl·lules vives.
 - d) Si es canvia l'espectre de llum visible per al rang infraroig o ultraviolat, s'han d'emprar filtres d'infraroig o de fluorescència.

2. **Quin és l'augment màxim que permet un microscopi òptic?**
 - a) 500x.
 - b) 1.000x.
 - c) 1.500x.
 - d) 2.000x.

3. **Quina tècnica es pot utilitzar per al diagnòstic de la síndrome de Prader-Willi i d'Angelman?**
 - a) MS-MLPA (*Methylation sensitive – Multiplex ligation-dependent probe amplification*).
 - b) MS-PCR (*Methylation sensitive – PCR*) basada en la conversió de l'ADN amb bisulfit de sodi.
 - c) Les respostes a) i b) són correctes.
 - d) Les respostes a) i b) són falses.

4. **Si es vol determinar l'estat de metilació a la regió promotora del gen FMRI en una mostra d'una dona, quina de les següents tècniques diagnòstiques no s'ha d'emprar?**
 - a) Transferència de DNA (*Southern blot*) utilitzant enzims sensibles de metilació.
 - b) MS-PCR (*Methylation sensitive – PCR*).
 - c) Array-CGH (*Array – Comparative genomic hybridization*).
 - d) Es pot emprar qualsevol de les proves anteriors.



5. **Quina tècnica de diagnòstic molecular prenatal s'ha convertit en una de les més habituals en el diagnòstic de les aneuploidies més freqüents?**
- a) QF-PCR (*Quantitative fluorescence - PCR*).
 - b) MLPA (*Multiplex ligation-dependent probe amplification*).
 - c) Array-CGH (*Array - Comparative genomic hybridization*).
 - d) Seqüenciació massiva o NGS (*Next-generation sequencing*).
6. **Un fetus de dinou setmanes de gestació en l'estudi ecogràfic presenta una comunicació interventricular i retard del creixement intrauterí. L'estudi de l'array-CGH mostra una deleció d'1,42 Mb en el braç llarg del cromosoma 7, regió q11.23, la fórmula de la qual és: arr[GRCh37]7q11.23(72721760_74140846)x1.**
- Com s'interpreta aquest canvi?**
- a) Possiblement és benigna sense relació amb el fenotip fetal.
 - b) Aquesta variant és de significat incert, cal ampliar l'estudi a tots dos pares.
 - c) Aquesta variant és possiblement patogènica, cal ampliar l'estudi a tots dos pares.
 - d) Aquesta variant és patogènica i justifica les troballes ecogràfiques.
7. **Senyalau la resposta correcta respecte a la sol·licitud d'un diagnòstic genètic en un pacient de tretze anys:**
- a) S'ha de fer si els seus pares/tutors legals signen el consentiment informat.
 - b) S'ha de considerar si existeix benefici per al menor.
 - c) Pot fer-se sempre que els pares i el metge ho sol·licitin, fins i tot si es tracta d'un diagnòstic presimptomàtic d'una malaltia que es manifesta en l'edat adulta.
 - d) És suficient si el sol·licita un metge especialista.



- 8. En el cas d'una gestació amb sospita de trisomia 21 en el fetus després del cribratge bioquímic i ecogràfic, la parella pot decidir no fer cap prova genètica diagnòstica?**
- a) No, s'ha de fer almenys un test no invasiu en sang materna.
 - b) Després de rebre tota la informació, pot decidir lliurement i no voler confirmar la sospita.
 - c) Pel bé del fetus no pot negar-s'hi i s'ha de confirmar o descartar la sospita.
 - d) Com que no vol saber el diagnòstic, s'han de deixar de fer la resta de les ecografies prenatales.
- 9. Quina de les següents mutacions en el gen *TTN* és, *a priori*, més deletèria?**
- a) c. 70830 C>T; p. Ser23610=.
 - b) c. 688 G>A; p. Asp230Asn.
 - c) c. 78075 C>A; p. Tyr26025Ter.
 - d) c. 13282+23747 C>T; (p. Ser8885_Gly8886=).
- 10. En quins casos la classificació de l'OMS de 2017 considera el limfoma B difús de cèl·lules grans CD20+ com un limfoma B de grau alt?**
- a) Quan existeixen reordenaments de *MYC* i *BCL6*.
 - b) Quan existeixen mutacions moleculars en els gens *CALR* i *MPL* o en el gen *BCR-ABL1*.
 - c) La classificació de l'OMS de 2017 no el considera de grau alt.
 - d) Cap de les respostes anteriors és correcta.
- 11. S'han descrit al voltant de dos-cents gens capaços de causar síndromes hereditàries de càncer...**
- a) ...els quals solen explicar fins a un 20 % de tots els casos de càncer.
 - b) ...els quals solen presentar un patró d'herència autosòmica recessiva.
 - c) ...els quals en la seva majoria estan causats per mutacions germinals que afecten els gens supressors tumorals.
 - d) ...els quals en la seva majoria estan causats per mutacions germinals que afecten els oncogens.



- 12. Les mutacions patogèniques germinals que afecten els gens *BRCA1* i *BRCA2* són més habitualment...**
- a) ...mutacions que provoquen grans delecions o duplicacions de regions que comprenen un o més exons del gen.
 - b) ...mutacions que generen un codó de terminació prematur i codifiquen per a una proteïna truncada.
 - c) ...mutacions que consisteixen en petites delecions o insercions que generen un canvi en la pauta de lectura i un codó de terminació prematur.
 - d) Les respostes b) i c) són correctes.
- 13. Què ha de tenir en compte l'anàlisi de l'estudi genètic per detectar mutacions germinals en gens de susceptibilitat a càncer hereditari?**
- a) Que a un pacient trasplantat de medul·la òssia no se li podrà fer l'estudi en mostra de sang.
 - b) Que poden existir mutacions germinals en mosaic.
 - c) Que les mutacions en gens com el *TP53* en una freqüència al·lèlica inferior al 50 % poden ser el resultat de l'hematopoesi clonal i no ser mutacions germinals.
 - d) Totes les respostes anteriors són correctes.
- 14. Les variants en els gens de susceptibilitat al càncer hereditari es poden classificar segons el risc a desenvolupar la malaltia en: variants molt poc habituals associades a un risc molt elevat de desenvolupar la malaltia, variants comunes associades a increments modestos en el risc i variants relativament rares de risc intermedi.**
- Senyalau la resposta correcta:**
- a) Aquesta classificació es pot aplicar a la majoria de les síndromes de càncer hereditari.
 - b) Aquesta classificació només està validada en la síndrome de càncer de mama i ovari hereditari.
 - c) Aquesta classificació no és vàlida en el cas de poblacions amb nivells alts de consanguinitat.
 - d) Les respostes a) i c) són correctes.



- 15. Els individus amb factors de risc personal i/o familiar per al desenvolupament de càncer colorectal (CCR) es consideren de risc elevat. Per a la valoració del risc d'un individu en relació amb el desenvolupament de CCR és fonamental l'avaluació dels antecedents personals i/o familiars:**
- a) Per a això, s'ha de fer una història clínica correcta que reculli els antecedents de CCR o adenomes colorectals avançats del pacient i dels seus familiars de primer (pares, germans i fills), segon (avis, oncles i nebots) i tercer (besavis i cosins) grau.
 - b) Els pacients amb CCR sovint presenten antecedents familiars de CCR, habitualment sense arribar a complir els criteris de les formes hereditàries (poliposis colorectals i síndrome de Lynch).
 - c) L'existència de dos o més familiars de primer grau comporta un risc considerable de CCR i un pronòstic pitjor entre els seus descendents, la qual cosa justifica fer una estratègia de cribratge intensiva basada en una colonoscòpia cada cinc anys a partir dels quaranta anys.
 - d) Totes les respostes anteriors són correctes.
- 16. El cariotip és el principal factor pronòstic en la leucèmia mieloide aguda (LMA). No obstant això, al voltant del 40-50 % de les LMA mostren un cariotip normal (LMA-CN). Senyalau la resposta correcta en relació amb aquest subgrup:**
- a) S'ha de sol·licitar una analítica general amb determinació de JAK2 V617F i nivells d'eritropoetina (EPO) i una ecografia abdominal.
 - b) S'ha de sol·licitar un estudi per mitjà de NGS dels gens *MYC*, *BCL2* i *BCL6*.
 - c) Les alteracions moleculars en els gens *NPM1*, *FLT3*, *CEBPA*, *RUNX1*, *ASXL1* i *TP53* presenten rellevància pronòstica i ajuden a estratificar els pacients.
 - d) El grup LMA-CN és de mal pronòstic.
- 17. Què implica l'anàlisi secundària després d'una seqüenciació massiva (Next-generation sequencing, NGS)?**
- a) Generació dels arxius FASTq.
 - b) Generació de fitxers BED.
 - c) L'alineament de seqüències i la crida de bases.
 - d) La classificació de variants.

- 18. Senyalau la resposta falsa segons la Llei 41/2002, de 14 de novembre, respecte al consentiment informat:**
- a) Tota actuació en l'àmbit de la salut d'un pacient necessita el consentiment lliure i voluntari de l'afectat, una vegada que, rebuda la informació, hagi valorat les opcions pròpies del cas.
 - b) El consentiment no podrà ser verbal en cap circumstància.
 - c) Tot pacient o usuari té dret a ser advertit sobre la possibilitat d'utilitzar els procediments de pronòstic, diagnòstic i terapèutics que se li apliquin en un projecte docent o d'investigació, que en cap cas podrà comportar risc addicional per a la seva salut.
 - d) El pacient pot revocar lliurement per escrit el seu consentiment en qualsevol moment.
- 19. Senyalau la resposta correcta pel que fa a la petició d'una embarassada gestant de vint-i-una setmanes que acudeix al servei d'obstetrícia sol·licitant una interrupció voluntària de l'embaràs:**
- a) La llei que regula la interrupció voluntària de l'embaràs no contempla un límit en les setmanes de gestació.
 - b) A partir de la setmana catorze de gestació la llei només contempla una interrupció legal de l'embaràs si existeixen causes mèdiques.
 - c) Com que no sobrepassa la setmana vint-i-dos de gestació té dret a una interrupció voluntària de l'embaràs.
 - d) La seva sol·licitud ha de passar el comitè clínic d'avaluació.
- 20. Què es requereix per sol·licitar l'estudi de portadors d'una mutació coneguda a la família?**
- a) El consentiment informat del familiar que s'ha d'estudiar.
 - b) L'informe del cas índex que detalla la mutació.
 - c) Comunicar a tota la família que es fa l'estudi.
 - d) Les respostes a) i b) són correctes.
- 21. Quin agent anticoagulant ha de contenir el tub d'una extracció de sang per a una prova de cariotip?**
- a) EDTA.
 - b) Citrat.
 - c) Heparina.
 - d) Citrat i heparina.



- 22. Quin agent anticoagulant ha de contenir el tub d'una extracció de sang per a una prova de seqüenciació massiva NGS?**
- a) EDTA.
 - b) Citrat.
 - c) Heparina.
 - d) Citrat i heparina.
- 23. De les següents mostres d'ADN quantificades per densitat òptica, quina tindria més bona qualitat per a una seqüenciació Sanger?**
- a) Concentració 200 ng/ μ l. Ràtio 260/280: 1; ràtio 260/230: 1,8.
 - b) Concentració 200 ng/ μ l. Ràtio 260/280: 0,7; ràtio 260/230: 2,0.
 - c) Concentració 200 ng/ μ l. Ràtio 260/280: 1,9; ràtio 260/230: 1,8.
 - d) Concentració 200 ng/ μ l. Ràtio 260/280: 1,8; ràtio 260/230: 1.
- 24. Les esfingolipidosis són malalties que involucren la degradació i l'emmagatzematge anormal d'esfingolípids en el lisosoma. Senyalau la resposta correcta:**
- a) La malaltia de Fabry és una esfingolipidosi.
 - b) La majoria són d'herència autosòmica recessiva.
 - c) Són malalties progressives d'expressivitat variable.
 - d) Totes les respostes anteriors són correctes.
- 25. Quines proves genètiques inicials ha de sol·licitar l'especialista quan se sospita un trastorn d'espectre autista i s'han descartat patologies sindròmiques o trastorns del metabolisme?**
- a) Estudi del cromosoma X fràgil i CGH-array (*Comparative genomic hybridization-array*).
 - b) Exoma complet.
 - c) Estudi sol del cromosoma X fràgil.
 - d) Estudi del cromosoma X fràgil i exoma complet.
- 26. Senyalau la resposta correcta respecte a la displàsia esquelètica i la talla baixa associada a defectes en el gen *SHOX*:**
- a) Presenta una herència autosòmica recessiva.
 - b) Presenta una herència dominant lligada al cromosoma X.
 - c) Presenta una herència recessiva lligada al cromosoma X.
 - d) Presenta una herència pseudoautosòmica dominant.

- 27. Quin és el risc de recurrència d'una patologia causada per un gen autosòmic dominant en una parella amb un nen afectat portador d'una variant *de novo*?**
- a) No existeix risc de recurrència.
 - b) El risc és baix perquè no es pot descartar un mosaïcisme d'origen germinal de la variant.
 - c) Com que és un gen dominant presenta un 50 % de risc de recurrència.
 - d) Com que és un gen dominant presenta un 25 % de risc de recurrència.
- 28. Una pacient de 25 anys a la qual se li ha fet la prova genètica per a la síndrome X fràgil presenta un al·lel de 30 repeticions CGG i un altre de 56 repeticions CGG. Quina és la conclusió de l'anàlisi?**
- a) És normal.
 - b) És portadora d'una premutació i presenta risc de transmetre una mutació completa a la seva descendència.
 - c) N'està afectada, però com que és una dona no presenta fenotip.
 - d) És normal, però com que té un al·lel en el rang de repeticions de zona grisa presentarà una possible inestabilitat en la transmissió.
- 29. Què ha de tenir en compte l'assessorament genètic per a la síndrome d'Alport, una vegada detectades en el cas índex les variants patogèniques, per avaluar els riscos de la descendència?**
- a) Si és una herència digènica i la seva disposició en cis/trans en els progenitors.
 - b) Si està lligada al cromosoma X.
 - c) Si es tracta d'una variant *de novo*.
 - d) Totes les respostes anteriors són correctes.
- 30. Senyalau la resposta correcta respecte a les formes clàssiques d'osteogènesi imperfecta:**
- a) Presenten una herència autosòmica dominant.
 - b) Presenten penetrància completa i expressivitat variable.
 - c) Solen presentar escleres blaves.
 - d) Totes les respostes anteriors són correctes.



- 31. Senyalau la resposta correcta respecte als blastocists que expandeixen abans:**
- a) Tenen més cèl·lules del trofotoderma.
 - b) Tenen menys probabilitats d'implantació.
 - c) Tenen més cèl·lules en la massa cel·lular interna (MCI).
 - d) Tenen més probabilitats d'implantació.
- 32. Senyalau la resposta correcta respecte als intervals d'observació per a la catalogació morfològica dels embrions:**
- a) Es poden fer a qualsevol hora, però sí que s'han de fer una vegada al dia per tenir dades suficients dels embrions.
 - b) Són variables i depenen del ritme de divisió de cada embrió.
 - c) Estan preestablerts i les valoracions morfològiques només són vàlides per a aquests rangs de temps.
 - d) No són vàlids si es disposa d'un incubador amb tecnologia *time-lapse*.
- 33. Senyalau la resposta correcta en relació amb els embrions que presenten multinucleació:**
- a) No s'haurien de transferir tret que no es disposi d'una altra opció.
 - b) És recomanable conrear-los fins a blastocist.
 - c) Tenen moltes probabilitats de presentar aneuploïdies.
 - d) Totes les respostes anteriors són correctes.
- 34. Senyalau la resposta correcta en relació amb l'ús de la tecnologia *time-lapse*:**
- a) Ajuda en la precisió de la selecció embrionària per morfologia.
 - b) Substitueix la morfologia clàssica.
 - c) Aporta només informació cinètica dels embrions.
 - d) No afecta el flux de treball del laboratori.
- 35. La cavitat amniòtica s'estructura entre...**
- a) ...citotrofoblast i sincitiotrofoblast.
 - b) ...citotrofoblast i massa cel·lular externa.
 - c) ...sincitiotrofoblast i massa cel·lular interna.
 - d) ...citotrofoblast i massa cel·lular interna.



36. Quina de les següents troballes en una biòpsia testicular no és signe de mal pronòstic?

- a) Megaloespermatocits focals.
- b) Presència d'infiltrats inflamatoris intersticials i peritubulars.
- c) Presència d'un 30 % de tubs amb hialinització.
- d) Tots són signes de mal pronòstic.

37. Per a una avaluació correcta d'un home amb oligozoospermia, quantes mostres de semen s'han d'estudiar?

- a) Dues mostres, separades en el temps més de tres mesos.
- b) Una sola mostra, amb una abstinència de dos a set dies.
- c) Dues mostres, amb un interval entre elles de no menys de set dies i no més de tres setmanes.
- d) Dues mostres, amb un interval entre elles de no menys de set dies i no més de tres setmanes. Si els resultats són molt diferents s'han d'estudiar diverses mostres addicionals.

38. Quin és el període normal de liqüefacció d'una mostra de semen?

- a) Menys de 30 minuts des de la seva recollida a temperatura ambient.
- b) Menys de 30 minuts des del seu lliurament al laboratori a temperatura ambient.
- c) Menys de 60 minuts des de la seva recollida a temperatura ambient.
- d) Menys de 60 minuts des del seu lliurament al laboratori a temperatura ambient.

39. Senyalau la resposta falsa:

- a) La peça mitjana d'un espermatozoide normal hauria de tenir menys de 2 micres d'ample.
- b) El flagel ha de ser recte, uniforme, més fi que la peça mitjana i no enrotllat.
- c) Totes les formes al límit de la normalitat (*borderline*) han de ser considerades com a anormals.
- d) Si més del 20 % de l'àrea del cap és ocupada per vacúols ha de ser considerada com a anormal.



- 40. Senyalau la resposta falsa pel que fa al control de qualitat en el laboratori d'andrologia:**
- a) La precisió de l'anàlisi de semen pot ser avaluada fent mesures repetides de la mateixa mostra.
 - b) La precisió intertècnics s'avalua per mitjà d'anàlisis independents fetes per cada tècnic sobre la mateixa mostra.
 - c) La precisió intratècnics s'avalua per mitjà d'anàlisis repetides sobre la mateixa mostra emmascarada.
 - d) El control del calibratge dels aparells no forma part de la política de qualitat del laboratori.
- 41. Quin és el crioprotector que s'empra més sovint en la criopreservació espermàtica?**
- a) Propilenglicol.
 - b) DMSO.
 - c) Glicerol.
 - d) Propanediol.
- 42. Les mostres de semen per a control de qualitat enviades pels centres organitzadors d'un programa extern han d'assegurar que aquestes són negatives de...**
- a) ...*Chlamydia* i hepatitis.
 - b) ...herpes simple i *Mycoplasma*.
 - c) ...hepatitis i VIH.
 - d) ...VIH.
- 43. Quin diàmetre ha de tenir aproximadament una pipeta d'injecció per dur a terme la microinjecció espermàtica?**
- a) Un diàmetre intern d'unes 40 micres.
 - b) Un diàmetre intern d'unes 30 micres.
 - c) Un diàmetre intern d'unes 20 micres.
 - d) Un diàmetre intern d'unes 5 micres.



- 44. Senyalau la resposta correcta respecte al procediment de col·locació de les pipetes al micromanipulador:**
- a) S'ha de comprovar que els objectius estiguin nets.
 - b) S'ha de col·locar abans la pipeta de subjecció.
 - c) S'ha de repassar l'equip i assegurar que els sistemes d'injecció funcionen adequadament.
 - d) Totes les respostes anteriors són correctes.
- 45. Què s'ha de fer davant la presència de coàguls en el líquid fol·licular quan s'està processant per localitzar ovòcits?**
- a) No entretenir-s'hi perquè aquí no hi ha ovòcits.
 - b) Aspirar-los i deixar-los anar alternativament amb la pipeta Pasteur per així anar-los disgregant.
 - c) Estripar-los amb agulles.
 - d) Les respostes b) i c) són correctes.
- 46. Senyalau la resposta correcta:**
- a) En un cicle de fecundació *in vitro*/injecció espermàtica intracitoplasmàtica (FIV/ICSI) no és necessari el desenvolupament fol·licular múltiple.
 - b) En un cicle de FIV/ICSI és necessari un desenvolupament fol·licular múltiple que es duu a terme amb l'administració de progesterona micronitzada.
 - c) En un cicle de FIV/ICSI és necessari un desenvolupament fol·licular múltiple que es duu a terme amb l'administració de prolactina i progesterona micronitzada.
 - d) En un cicle de FIV/ICSI és necessari un desenvolupament fol·licular múltiple que es fa amb l'administració d'agonistes de l'hormona alliberadora de gonadotrofina (GnRH α) i de gonadotropines.
- 47. La contaminació dels cultius embrionaris és un problema que es pot detectar sempre de forma visual. Senyalau la resposta correcta:**
- a) Veritable, amb una inspecció visual es veu que el medi passa de transparent a tèrbol.
 - b) Veritable, però s'ha de treballar amb un medi amb un indicador de pH (p.e. vermell fenol). Només així es detecta amb seguretat la contaminació.
 - c) Fals, els fongs no revelen la seva aparició visualment.
 - d) Fals, els micoplasmes no poden ser detectats per inspecció visual.



- 48. Quina osmolalitat han de tenir els mitjans que s'empren al laboratori de fecundació *in vitro*/injecció espermàtica intracitoplasmàtica (FIV/ICSI)?**
- a) 28,5 mOsm per kg d'aigua.
 - b) 285 mOsm per kg d'aigua.
 - c) 2.850 mOsm per kg d'aigua.
 - d) 28,5 Osm per kg d'aigua.
- 49. Quina troballa és la més característica de l'endometriosisi durant la punció fol·licular?**
- a) Obtenir més de 15 ovòcits.
 - b) Obtenir molts ovòcits immadurs.
 - c) Observar líquids fol·liculars foscos.
 - d) Cap de les respostes anteriors és correcta.
- 50. Una vegada que els ovòcits ja estan preparats per ser inseminats mitjançant fecundació *in vitro* (FIV), amb quina quantitat d'espermatozoides s'insemina?**
- a) Amb 100 espermatozoides per ovòcit.
 - b) Amb 1.000 espermatozoides per mL.
 - c) Amb 10.000 espermatozoides per ovòcit.
 - d) Amb 100.000 espermatozoides per mL.
- 51. Quant de temps ha de transcórrer per observar els pronuclis després d'una injecció espermàtica intracitoplasmàtica (ICSI)?**
- a) De cinc a set hores.
 - b) De vuit a deu hores.
 - c) De deu a quinze hores.
 - d) De quinze a vint hores.
- 52. Per a què es fractura el flagel espermàtic durant una injecció espermàtica intracitoplasmàtica (ICSI)?**
- a) Per detenir l'espermatozoide i capturar-lo més fàcilment.
 - b) Per permetre una interacció més bona entre el citoplasma ovocitari i l'espermatozoide .
 - c) Per evitar que el flagel danyi estructures ovocitàries.
 - d) Totes les respostes anteriors són correctes.

- 53. Per què es recomana fer la inseminació mitjançant injecció espermàtica intracitoplasmàtica (ICSI) i no fecundació *in vitro* (FIV) durant un cicle de diagnòstic genètic preimplantacional de fibrosi quística?**
- a) Per evitar contaminacions bacterianes del semen.
 - b) Per evitar l'entrada de diversos espermatozoides a l'ovòcit.
 - c) Per evitar l'amplificació de DNA aliè a l'embrió durant la PCR.
 - d) Per obtenir els pronuclis abans i poder fer la tècnica de PCR.
- 54. En condicions normals, els embrions humans atenyen l'úter aproximadament tres dies després de la fecundació. En quin estadi es troben?**
- a) En la fase de 2 pronuclis.
 - b) En mòrula.
 - c) En blastocist expandit.
 - d) En embrió de quatre cèl·lules tipus I.
- 55. Quina d'aquestes característiques del desenvolupament embrionari *in vitro* no s'ha associat a un pronòstic evolutiu millor?**
- a) Primera divisió embrionària a les 34-35 h postinseminació.
 - b) Consum elevat de piruvat en embrions de 4-8 cèl·lules.
 - c) Blastòmers compactats en embrions de 8-16 cèl·lules.
 - d) Totes les respostes anteriors són característiques d'un bon pronòstic.
- 56. Quina és la tècnica més emprada, excepte indicacions clíniques molt específiques, per a la transferència embrionària?**
- a) La transferència intrauterina d'embrions per via vaginal.
 - b) La transferència tubàrica d'embrions (TET).
 - c) La transferència tubàrica de zigots (ZIFT).
 - d) La transferència tubàrica de gàmetes (GIFT).



- 57. Una parella congela semen per a inseminacions posteriors i en un accident mor l'home. La dona pot utilitzar el semen?**
- a) Sí, sempre que la dona vulgui no hi ha problema.
 - b) Sí, sempre que no passi més d'un mes.
 - c) Sí, en els sis mesos següents a la seva defunció sempre que el marit hagi consentit en una escriptura pública o un testament que el seu material reproductor pugui ser utilitzat.
 - d) No, la llei ho prohibeix.
- 58. En quins casos es pot triar el sexe dels embrions que cal transferir?**
- a) La selecció de sexe està prohibida per llei.
 - b) Quan la parella tingui tres nenes i vulguin un nen.
 - c) Només s'autoritza amb finalitats terapèutiques.
 - d) Depèn de la comunitat autònoma on és el centre.
- 59. El Conveni de Bioètica del Consell d'Europa, signat a Oviedo el 4 d'abril de 1997, va entrar en vigor a Espanya l'1 de gener de 2000. En el seu article 18 tracta de l'experimentació *in vitro* amb embrions. Senyalau la resposta correcta:**
- a) Prohibeix l'experimentació amb embrions humans.
 - b) L'experimentació amb embrions humans no està subjecta a control quan la llei espanyola l'admet.
 - c) Poden constituir-se embrions amb finalitats d'experimentació sempre que no es desenvolupin més enllà del dia catorze.
 - d) Totes les respostes anteriors són correctes.
- 60. Actualment, quin és el termini legal de temps màxim d'emmagatzematge de semen crioconservat?**
- a) Deu anys.
 - b) Vuit anys.
 - c) El termini de temps és variable i està acordat entre el banc i el donant.
 - d) Cinc anys.

Preguntes de reserva

- 61. Amb què es relaciona la susceptibilitat genètica a l'ototoxicitat per antibiòtics aminoglicòsids?**
- Malalties metabòliques.
 - Defectes del gen *CYP2C9*.
 - Variant mitocondrial m.1555A >G.
 - Se'n desconeix la causa genètica.
- 62. Una dona casada a la qual se li ha fet una histerectomia total sense annexectomia vol tenir un fill amb els seus ovòcits i el semen del seu marit. És legal realitzar aquesta pràctica?**
- Sí, sempre que la parella estigui d'acord.
 - Sí, sempre que trobi una dona que li llogui el seu úter, si és soltera. Si està casada ha de ser amb el consentiment del marit.
 - A Espanya la llei prohibeix aquesta pràctica.
 - Depèn de la comunitat autònoma on es trobi el centre.
- 63. Va a la consulta de neuropediatria una nena lactant de cinc mesos que sovint presenta epilèpsia tonicoclònica associada a febre, un quadre que coincideix amb la Síndrome de Dravet. Quin gen pot ser el responsable del fenotip?**
- ATXN1*.
 - SCN1A*.
 - STARD7*.
 - SNCB*.
- 64. Senyalau la resposta correcta:**
- El nivell de compostos orgànics volàtils (VOC) és superior en un laboratori de fecundació *in vitro* (FIV) que a l'exterior.
 - El nivell de VOC és inferior en un laboratori de FIV que a l'exterior.
 - El nivell de VOC és igual tant al laboratori de FIV com a l'exterior.
 - En un laboratori de FIV normalment no hi ha VOC.



- 65. En què es basa l'elecció d'embrions per dur-ne a terme la transferència?**
- a) En la igualtat de grandària dels seus blastòmers.
 - b) En la presència o no de restes citoplasmàtiques.
 - c) En el nombre de blastòmers.
 - d) Totes les respostes anteriors són correctes.
- 66. En quin cas el tractament combinat de tezacaftor/ivacaftor en pacients amb fibrosi quística millora la funció pulmonar?**
- a) Quan presenten heterozigosi composta per a les variants F508del/L206W.
 - b) Quan presenten heterozigosi composta per a les variants F508del/G551D.
 - c) Quan presenten homozigosi per a la variant G551D.
 - d) No està indicat el seu ús en pacients amb fibrosi quística amb aquestes variants.
- 67. Senyalau la resposta correcta respecte als individus portadors de variants patogèniques en gens que presenten penetrància incompleta:**
- a) Estan afectats per una patologia però poden no expressar completament el fenotip clínic.
 - b) Poden estar afectats o ser asimptomàtics per a la patologia associada al gen.
 - c) Es dona el fenomen de salt generacional i els seus fills no estan afectats de la patologia associada al gen.
 - d) Presenten la patologia associada al gen.
- 68. En un pacient que va a la unitat de genètica per fer-se un estudi per miocardiopatia hipertròfica familiar, en quin gen s'ha d'esperar trobar una mutació en heterozigosi amb més probabilitat?**
- a) *SCN5A*.
 - b) *MYBPC3*.
 - c) *KCNE3*.
 - d) *TNNT2*.



- 69. Dels següents exemples de resultats de vitalitat (percentatge d'espermatozoides no tenyits) i mobilitat (percentatge d'espermatozoides mòbils totals), quin es podria admetre com a coherent?**
- a) Vitalitat: 28 %; mobilitat: 44 %.
 - b) Vitalitat: 44 %; mobilitat: 28 %.
 - c) Vitalitat: 38 %; mobilitat: 38 %.
 - d) Les respostes b) i c) són correctes.
- 70. Un centre d'inseminació acreditat sol·licita una mostra de semen crioconservat per a una parella en la qual l'home té un grup sanguini 0+ i la dona AB-. Quin és el més adequat per enviar per part del banc?**
- a) A-.
 - b) A+.
 - c) 0 -.
 - d) A, B o AB; independentment de l'Rh dels pares.
- 71. Quan es duu a terme la recuperació ovocitària en un protocol d'estimulació d'anàleg llarg?**
- a) Normalment a les 20-30 hores de la injecció de gonadotropina coriònica humana (hCG).
 - b) Normalment a les 30-35 hores de la injecció d'hCG.
 - c) Normalment a les 35-40 hores de la injecció d'hCG.
 - d) Normalment a les 40-45 hores de la injecció d'hCG.
- 72. Quina patologia està causada per defectes en el gen *FMR1*?**
- a) Insuficiència ovàrica primària.
 - b) Síndrome X fràgil.
 - c) Síndrome de tremolor/atàxia.
 - d) Totes les respostes anteriors són correctes.