

# המועצה המדעית ועדת הבחינות

## בחינות שלב א' גנטיקה רפואית

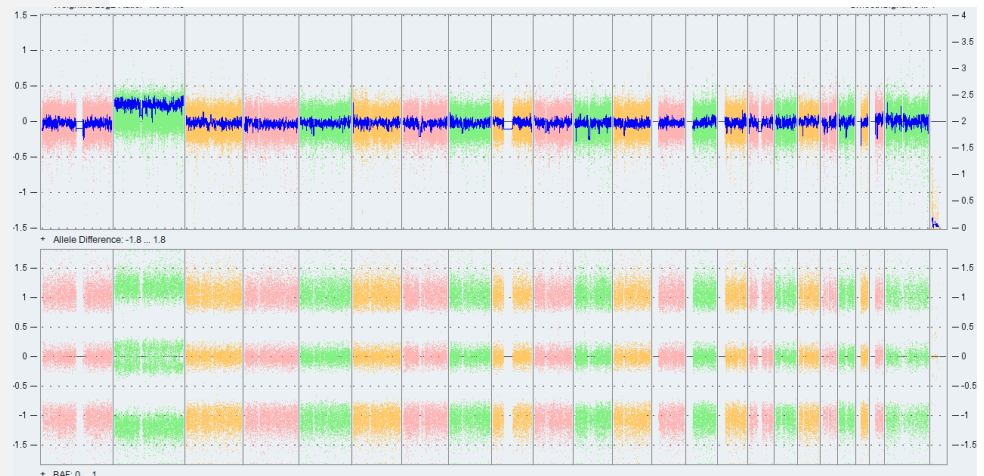
08.12.25

מס' השאלות בחלק זה: 100

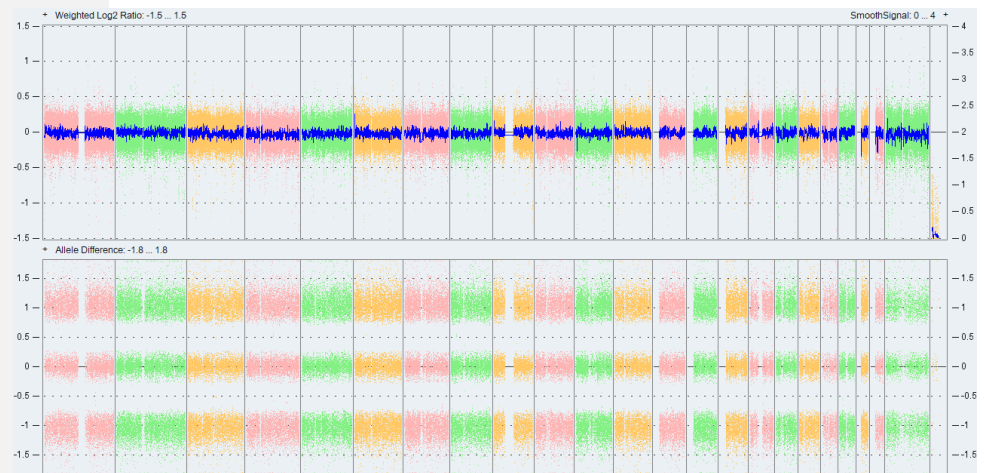
## בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

שאלה 1:

לאישה בשבוע 17 להריון בוצעה בדיקת CMA ממי שפיר, מתרבית תאים, והתקבלה התוצאה הבאה:



בוצע דיקור מי שפיר חוזר בשבוע 20 והתקבלה תוצאת CMA מדגימה ישירה:



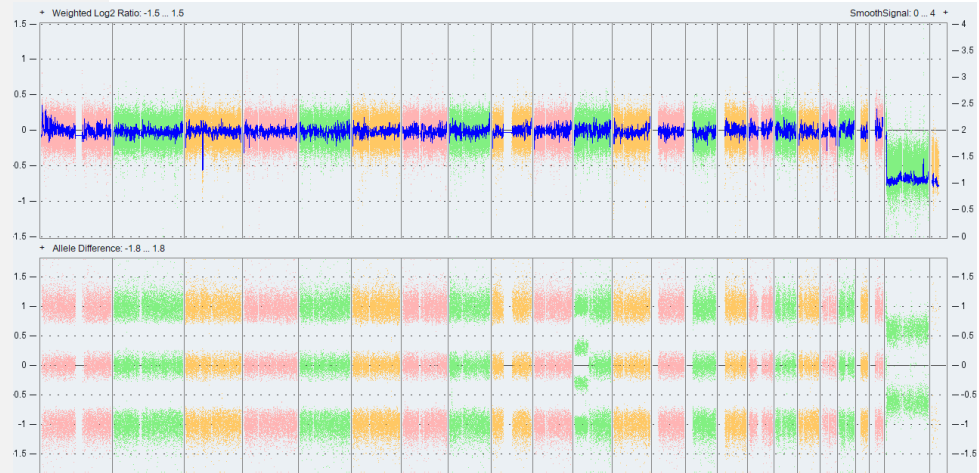
מה החסר הסביר ביותר לממצאים:

- תיקון שבוע ב-DNA העוברי.
- מוזאיקה בתרבית.
- בלבול בדגימות.
- ממצא שכיח ללא משמעות קלינית.

**08.12.25 גנטיקה רפואית בחינת שלב א'**

**שאלה 2 :**

מצורפת תוצאת בדיקת CMA שבוצעה לילד עם מאקרוגלוסיה וגדילת יתר :



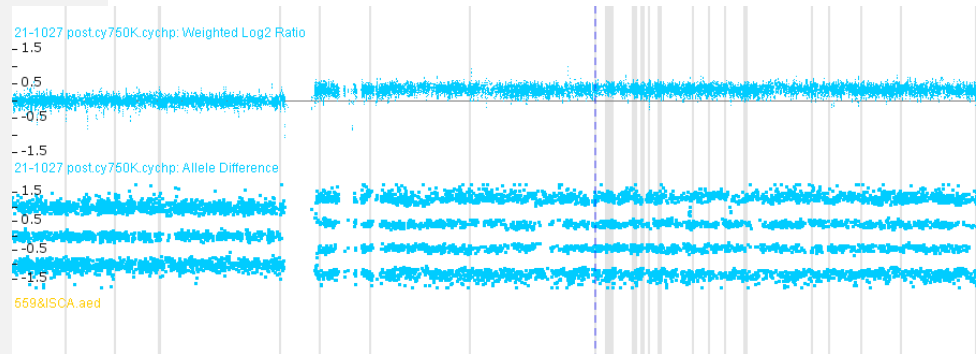
מהו המנגנון שגרם לקליניקה זו?

- א. A heterozygous pathogenic variant on the maternal *CDKN1C* allele
- ב. Loss of methylation of Paternal Imprinting center2
- ג. Gain of methylation of Maternal Imprinting center1
- ד. Mosaic Paternal Uniparental Disomy

**08.12.25 גנטיקה רפואית בחינת שלב א'**

**שאלה 3:**

להלן תוצאת CMA של כל כרומוזום 10:



איזה מהבאים מתאים לתיאור הממצא בכרומוזום זה?

א. chr10: 38677334-42826062 X 1

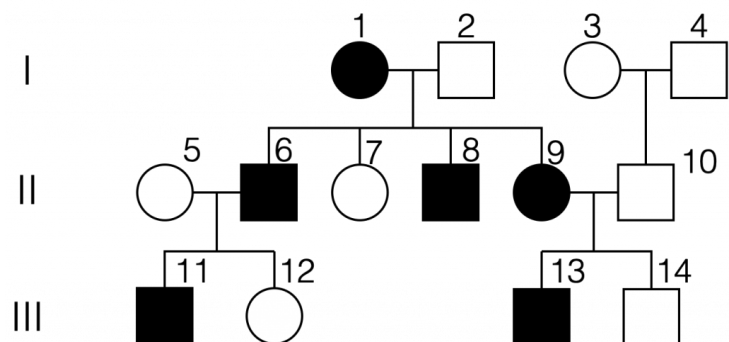
ב. chr10: 42831202-135426386 X 3

ג. chr10: 74408549-77574147 x1

ד. chr10: 246,208 - 324,408 X3

**שאלה 4:**

לפניכם עץ משפחה:



לאיזו מחלה עץ זה מתאים?

א. STS deletion

ב. 17p12 Deletion

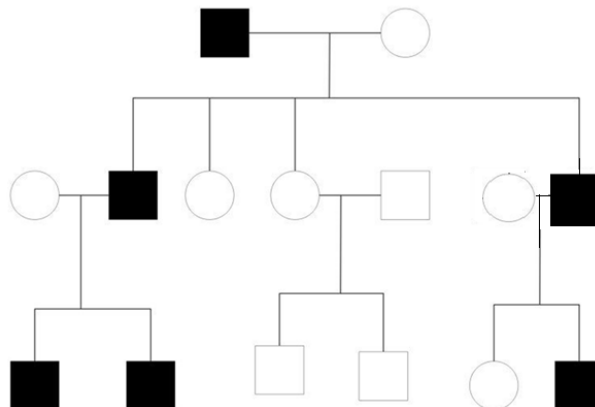
ג. MECP2 deletion

ד. L1CAM mutation

**בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

**שאלה 5:**

על סמך 6 המקרים בעץ המשפחה שלהלן, מה צורת התורשה הסבירה ביותר?



- א. אוטוזמלית רצסיבית.
- ב. מיטוכונדרילית.
- ג. בתאחיזה ל- Y.
- ד. בתאחיזה ל- X.

**שאלה 6:**

בת 29, ללא רקע רפואי משמעותי, מבצעת בדיקת NIPS בהריון. תוצאת הבדיקה מראה סיכון מוגבר ל- 47,XXX. CMA במי שפיר נמצא תקין (46XX). מהו החסבר הסביר ביותר?

- א. טרנסלוקציה שמערבת את כרומוזום X.
- ב. תאום 46XY שנספג בשבוע מוקדם.
- ג. קריוטיפ אימהי 47,XXX.
- ד. זיהום של דגימת מי השפיר בתאי אם.

**שאלה 7:**

בדיקת NIPS שבוצעה בשבוע 11 להריון לאישה בת 36 הראתה סיכון גבוה לטריזומיה 18. בבדיקת CMA ממי שפיר היתה ללא ממצא חריג. מהו החסבר הסביר ביותר למצב זה?

- א. Maternal mosaicism
- ב. Confined placental mosaicism
- ג. Marker Chromosome
- ד. Uniparental disomy

**בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

**שאלה 8:**

באבחון גנטי טרום השרשה (PGT-M) נבחרים סמנים גנטיים לבדיקת נשאות למוטציה. מהו העיקרון המרכזי בבחירת סמנים אלו?

- א. מיקום בתוך אקסון.
- ב. סמיכות לגן גורם המחלה.
- ג. זהות של אללים אימהיים.
- ד. נדירות באוכלוסייה הכללית.

**שאלה 9:**

במעבדה לגנטיקה מתוכנן PGT-M עבור שינוי דה-נובו אצל בן הזוג שגורם לאכונדרופלזיה. באמצעות דגימות של אילו מהפרטים הבאים ניתן להשתמש כדי להעמיד מערכת סמנים מהימנה?

- א. הורי בן הזוג.
- ב. אחאיו של בן הזוג.
- ג. עוברים של בני הזוג.
- ד. פרטים עם המחלה ממשפחה אחרת.

**בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

**שאלה 10 :**

בן שנתיים עם עיכוב התפתחותי בינוני שבתמונה נבדק בגלל גובה, משקל והיקף ראש 3 סטיות תקן מעל לחציון. בבדיקתו: פטמה נוספת (שבתמונה), מאקרוסטומיה ומאקרוגלוסיה. ברקע: בקע טבורי שעבר תיקון בינקות ובדיקת סונר כליות שהדגימה הגדלת כליות דו"צ. בדיקת CMA תקינה. במשפחה - דוד מטרנלי מדווח עם פנוטיפ דומה.



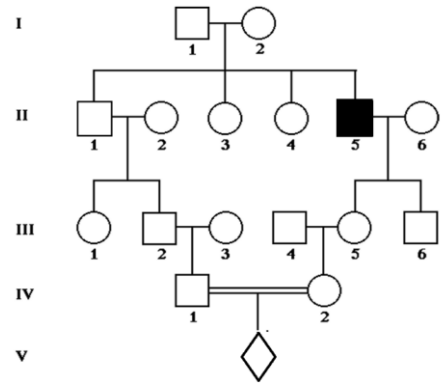
מהי האבחנה הסבירה ביותר של הילד?

- א. Beckwith–Wiedemann syndrome
- ב. Simpson–Golabi–Behmel syndrome
- ג. PTEN hamartoma tumor syndrome
- ד. Pompe disease

**בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

**שאלה 11:**

מצורף עץ משפחה עם פרט (II-5) החולה במחלה המועברת בתורשה רצסיבית:



מה הסיכון לצאצא חולה לבני הזוג IV-1 ו-IV-2?

- א.  $1/16$
- ב.  $1/36$
- ג.  $1/48$
- ד.  $1/96$

**בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

**שאלה 12 :**

בן שנתיים וחצי שבתמונה, מובא להערכה עקב עיכוב התפתחותי קשה. ההורים מתארים כי הוא צוחק לעיתים קרובות ללא סיבה נראית לעין, מתקשה בהליכה, ומנופף בידיו בתנועות לא רצוניות. בבדיקה: טונוס מוגבר, היפררפלקסיה ומיקרוצפליה.



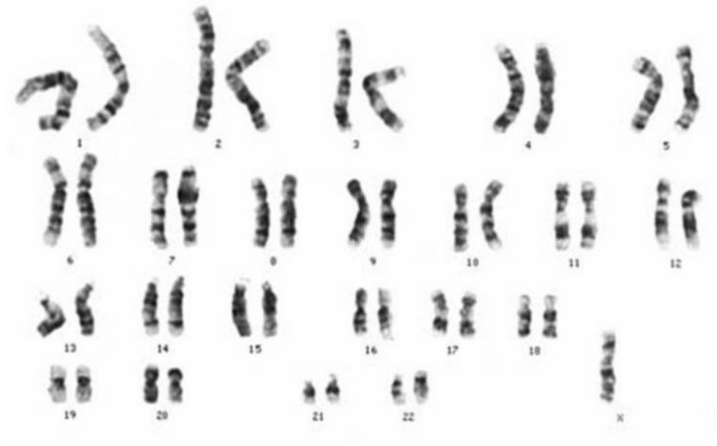
איזה מבין המצבים הבאים הוא הביטוי הקליני השכיח ביותר לאבחנתו הסבירה של הילד?

- א. חסר במערכת החיסון.
- ב. קרדיומיופטיה.
- ג. ליקוי שמיעה.
- ד. פרכוסים.

**בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

**שאלה 13:**

בדיקת קריוטיפ מחומר הריוני לאחר הפלה ספונטנית בשבוע 8 מודגמת בתמונה שלהלן:



מהו הסיכון האמפירי להפלה או למוות עובר תוך רחמי?

- א. מתחת ל- 1%
- ב. סביב 15%
- ג. סביב 33%
- ד. מעל 80%

**שאלה 14:**

אישה מבצעת CVS בשבוע 11 עקב גיל. בבדיקת CMA הודגמה מוזאיקה של טריזומיה 2. מה הצעד המתאים הבא?

- א. בדיקת סיסמי שליה נוספת וביצוע קריוטיפ.
- ב. דיקור מי שפיר בשבוע 17.
- ג. ממצא שפיר - אין צורך בבדיקה נוספת.
- ד. בדיקת NIPT מורחבת (הכוללת את כל הכרומוזומים).

## בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

### שאלה 15:

בהריון של אישה בת 37 הודגמה שקיפות עורפית מוגברת בעובר (4.3 מ"מ).

באולטרסאונד בשבוע 22 הודגמו מום לב קטן מסוג mild ventriculomegaly + ASD secundum.

לאחר הלידה, התינוק הקיא נוזלים מייד לאחר ההאכלה הראשונה.

מהי הסיבה בעלת ההסתברות הגבוהה ביותר להקאות בתינוק זה?

א. Duodenal atresia

ב. Malrotation

ג. Imperforated anus

ד. Pyloric stenosis

### שאלה 16:

בן 6 שנים שבתמונה נבדק בגלל עיוורון לילה מתקדם, השמנה מגיל שנה, פולידקטיליה פוסט-אקסיאלית בלידה, קשיי למידה קלים. בבדיקת US כליות הודגמו כליות אקוגניות דו"צ.



איזה מהבאים הינו מאפיין נוסף שיש לברר באבחנתו הסבירה של הילד?

א. Hypogonadism

ב. Cardiomyopathy

ג. Hyperthyroidism

ד. Cortical dysplasia

[זש1] עם הערות: האם הכוונה היא ל"מסוג"?

**בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

**שאלה 17:**

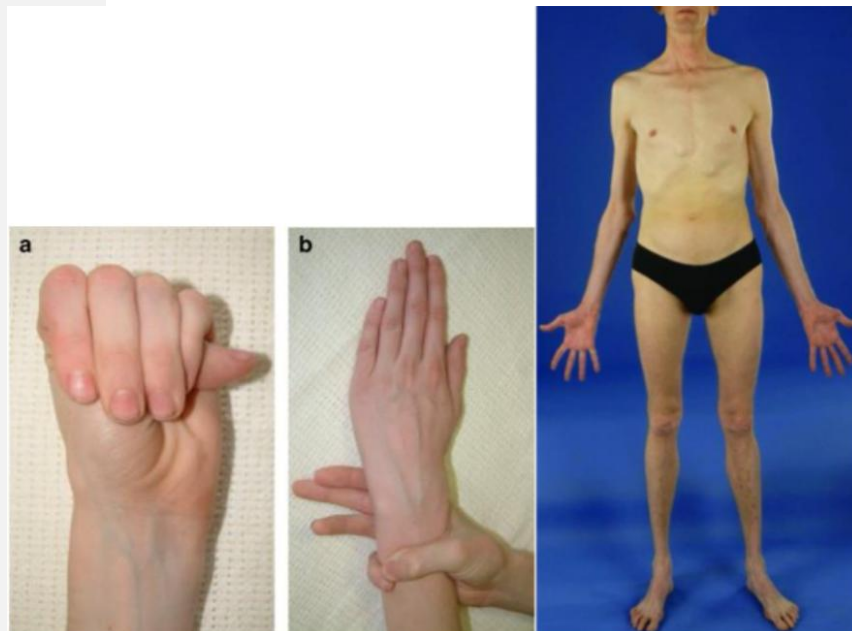
בסקירת מערכות של עובר זכר נצפו הממצאים הבאים: חדרי מוח מורחבים, היפופלזיה של הקורפוס קלוסום ו-adducted thumbs.

איזה מהממצאים הבאים לאחר הלידה יתמוך באבחנה הסבירה ביותר?

- א. Hirschsprung disease
- ב. Malrotation of intestine
- ג. Tracheoesophageal fistula
- ד. Anal atresia

**שאלה 18:**

בן 10 שנים הופנה להערכה בשל קומה גבוהה יחסית לבני גילו. ללא סיפור משפחתי של קומה גבוהה. בבדיקתו הממצאים המצורפים:



איזה ממצא נוסף יימצא אצל ילד זה בסבירות הגבוהה ביותר?

- א. Coronary artery disease
- ב. Hind foot
- ג. Madelung deformity
- ד. Fragile skin

**בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

שאלה 19:

מהו מנגנון הפעולה של התרופה למצבו של הילד המתואר בתמונה?



- א. FGFR3 receptor antagonist
- ב. CNP analog blocking MAPK pathway
- ג. Growth hormone agonist
- ד. Osteoclast inhibitor

**בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

שאלה 20 :

בן 12 שנים נבדק בגלל הממצא שבתמונה. ברקע דווח על גוש בלב, שנעלם לאחר הלידה.



מה מהבאים צפוי להימצא אצל הילד?



א.



ב.



ג.

המשך שאלה 20



.ד

שאלה 21:

בן חודשיים, שנולד בלידת בית, נמצא ללא הכרה יומיים לאחר שאובחן עם נזלת וחולשה כללית. בבירור ראשוני שבוצע במרפאה מקומית: גזים עם חמצת מטבולית וסוכר 15 מג%. בדיקת שתן ללא קטונים.

מהי אבחנתו הסבירה ביותר של התינוק?

- א. Glycogen Storage disease type 1a
- ב. phenylketonuria
- ג. Propionic Acidemia
- ד. Medium chain acyl CoA dehydrogenase

בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

שאלה 22:

בת 27 שנים, הופנתה בגלל הממצאים שבתמונות:



מה אבחנתה הסבירה של האישה?

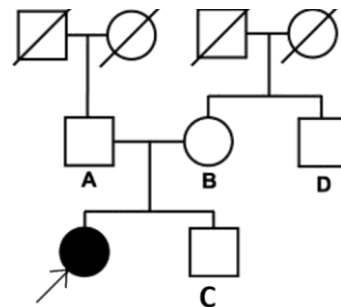
- א. Marfan
- ב. Loey's Dietz
- ג. Ehlers Danlos
- ד. Osteogenesis Imperfecta

**08.12.25 גנטיקה רפואית בחינת שלב א'**

**שאלה 23:**

בת שנתיים המסומנת בעץ המשפחה שלהלן, הופנתה בגלל איחור התפתחותי. בינקות סבלה מהיפוגליקמיה ומקשיי האכלה. בבדיקה גופנית נמצאו לשון מוגדלת והפרש של 3 ס"מ בין אורך הרגליים.

בדיקת CMA הדגימה הכפלה בכרומוזום 11p15.5 וחסר בכרומוזום 5p15.3.  
בדיקת קריוטיפ הדגימה  $46,XX,der(5)t(5;11)(p15.3;p15.5)$



כדי לקבוע את הסיכון להישנות במשפחה, את מי יש לבדוק תחילה?

- A. א.
- B. ב.
- C. ג.
- D. ד.

**שאלה 24:**

בת 25 עם רקע של מיגרנות, דרמטיטיס אטופית. בהדמיית מוח: Middle Cerebral Artery מפותל. בבדיקה גופנית: עיניים מרוחקות, ענבל מפוצל, גמישות יתר ואצבעות ארוכות. איזו מהבדיקות הבאות יש לבצע תחילה?

- A. אקו לב.
- B. רופא עיניים.
- C. בדיקת שמיעה.
- D. US כליות.

**בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

**שאלה 25:**

באולטרסאונד עוברי בהריון נמצאו בשבוע 32 ריבוי מי שפיר קל עד בינוני והרחבה קלה של חדרי המוח. בדיקור מי שפיר עם CMA ואקסוס טריו - ללא ממצא חריג. בהיסטוריה המשפחתית מדווח על "ניוון שרירים" אצל דוד פטרנלי של האמא, בן 70, ולו נכד עם היפוטוניה קשה לאחר הלידה. מה האבחנה הסבירה ביותר?

- א. Myotonic dystrophy 1
- ב. Familial Dysautonomia
- ג. Prader- Willi syndrome
- ד. Angelman syndrome

**שאלה 26:**

בת חודשיים עם הממצאים שבתמונה:



מהי הבדיקה האבחנתית המתאימה ביותר במקרה זה?

- א. קריוטיפ ממח עצם.
- ב. ריצוף אקסוס מדם.
- ג. ריצוף גנום מדגימת רוק.
- ד. פאנל מנגע עורי.

**שאלה 27:**

מטופלת בהריון בשבוע 12. בסקר שליש ראשון הסיכון לתסמונת דאון הינו 1:180. מהו הבירור המומלץ?

- א. אין צורך בהמשך בירור.
- ב. בדיקת סיסילי שיליה.
- ג. בדיקת NIPS מדם האם.
- ד. סקירת מערכות מוקדמת.

## בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

### שאלה 28 :

תוצאת בדיקת NIPS מורחבת הדגימה 22q11.2 Proximal Deletion Syndrome.

מה מהבאים נכון להמליץ למטופלת?

- א. לפנות לוועדה להפסקת הריון.
- ב. לבצע בדיקה CMA בהריון.
- ג. בדיקת FISH להורים.
- ד. המשך ניהול על פי תוצאות סקירת המערכות.

### שאלה 29 :

במסגרת סקר למחלת Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) התקבלה תוצאה של חסר אקסון 48. נמצא כי באזור ההיברידיזציה של הפרוב ישנו וריאנט c.7016A>G המוכר כשכיח באוכלוסייה.

כיצד יש לנהוג בהתאם לנייר העמדה הישראלי (מרץ 2025)?

- א. לסווג את הממצא כפתוגני בסבירות גבוהה.
- ב. לדווח ולהציע בדיקת סגרגציה במשפחה.
- ג. אין צורך לדווח על הממצא.
- ד. לרצף את הגן DMD.

### שאלה 30 :

איזה מהמאפיינים הקליניים הבאים יעזור להבדיל את תסמונת Schaaf Yang מתסמונת Prader Willi?

- א. היפוטוניה בינקות.
- ב. אוטיזם.
- ג. קונטרקטורות.
- ד. קשיי האכלה בתחילת החיים.

### שאלה 31 :

ילד בן 6 שנים, שנולד אחרי תרומת ביצית וזרע, אובחן עם NF1. אין מידע רפואי על ההורים. מה הסיכון שאחיו הביולוגי יאובחן עם NF1?

- א. 0%
- ב. 1%
- ג. 25%
- ד. 50%

### בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

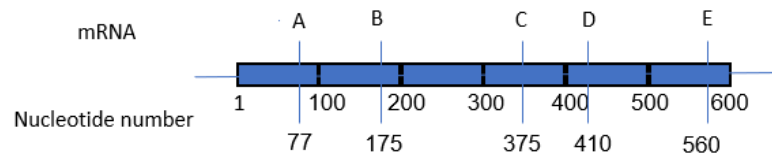
#### שאלה 32:

בנקבה בה יש מצב של טרנסלוקציה מאוזנת בין כרומוזום אוטוזומלי לכרומוזום X, איזה כרומוזום X צפוי להיות פעיל?

- א. מצב כזה אינו ויאבילי.
- ב.  $der(X)$ .
- ג. Normal X.
- ד. ב- 50% מהתאים  $der(X)$ , ו- 50% מהתאים Normal X.

#### שאלה 33:

התרשים שלהלן מייצג מבנה של Mature mRNA של הגן Z. לֵגן 6 אקסונים המסומנים במלבנים. בגן תוארו מוטציות מסוג nonsense המסומנות A-E.



איזו מוטציה לא צפויה להביא ל-nonsense mediated RNA decay?

- א. A
- ב. B
- ג. D
- ד. E

#### שאלה 34:

בן 33 שנים הופנה ע"י רופא עור בשל נמשים על פני איבר המין. בעת ייעוץ התברר כי סובל גם מאפילפסיה ואוטיזם.

מה מהבאים תומך באבחנתו הסבירה של המטופל?

- א. Microcephaly.
- ב. Thyroid carcinoma.
- ג. Postaxial polydactyly.
- ד. Angioid streaks.

## בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

### שאלה 35 :

בת 50 פונה לייעוץ בשל ממצא של ליומיומות (leiomyomas) עוריות מרובות. בעברה כריתת רחם בשל רחם שרירני.

איזה סיפור משפחתי של סרטן יתמוך באבחנה הסבירה ביותר?

- א. קיבה.
- ב. מעי גס.
- ג. ערמונית.
- ד. כליה.

### שאלה 36 :

בן 20 מגיע למרפאת העור לבדיקה שגרתית של נגעים פיגמנטריים. בדיקת ביופסיה שנלקחה מהנגעים הדגימה: atypical spitz nevi. במשפחה: לאם uveal melanoma. לאחותה של האם renal cell carcinoma.

איזו מהתסמונות הבאות הכי סבירה במשפחה זו?

- א. Von Hippel Lindau
- ב. BAP1 tumor predisposition
- ג. PTEN Hamartoma Tumor
- ד. Familial Atypical Multiple Mole Melanoma (FAMMM)

### שאלה 37 :

בקשה נשלחה לבדיקת FISH לאזור 22q11.2 כדי לאשר את האבחנה של תסמונת 22q11 proximal microdeletion.

מהי המגבלה המשמעותית של בדיקה זו?

- א. רגישותה יורדת כאשר אחוז התאים הנושאים את החסר נמוך מ- 50%
- ב. עלולה לפספס חסרים nested שאינם כוללים את אזור LCR A-B
- ג. אינה מזהה חסרים הטרזיגוטיים.
- ד. עלולה לתת תוצאות חיוביות כוזבות בסבירות גבוה.

### שאלה 38 :

מהו העיקרון של טיפול מבוסס RNAi (כמו Patisiran) בחולי ATTR amyloidosis?

- א. הוספת עותק תקין של הגן לתאים של אברי המטרה.
- ב. השתקת ביטוי הגן הפגום ברמת ה-mRNA.
- ג. עריכת DNA באמצעות CRISPR.
- ד. ייצור של חלבון חדש ותקין.

### בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

#### שאלה 39:

נער בן 14 ממוצא אשכנזי עם אנמיה, תרומבוציטופניה והגדלת כבד וטחול. בבדיקה גנטית נמצא שינוי הומוזיגוטי *GBA* c.1226A>G, p.Asn409Ser (A370S).

מהי המשמעות הקלינית של ממצא זה?

- א. סיכון גבוה למחלה נוירולוגית.
- ב. ממצא ללא משמעות קלינית.
- ג. מחלה קשה עם תמותה בילדות.
- ד. מחלת עם חדירות לא מלאה.

#### שאלה 40:

מהו מנגנון הפעולה של *Onasemnogene abeparvovec* (Zolgensma) - טיפול המאושר למחלת *Spinal Muscular Atrophy*?

- א. עריכת הגן *SMN1* בעזרת CRISPR בתאי עצב מוטוריים.
- ב. החדרת עותק תקין של *SMN1* לתאי המטרה באמצעות וקטור ויראלי.
- ג. השתקת *SMN2* באמצעות RNAi.
- ד. חסימת דגרדציה של חלבון *SMN* הקיים ברמת ה-RNA.

#### שאלה 41:

בן 28 שנים מגיע בשל עייפות וקוצר נשימה במאמץ. באקורלב נראית היפרטרופיה אסימטרית של המחיצה הביןחדרית ללא סיבה משנית. סבו נפטר לפתע בגיל צעיר. אילו חלבונים מעורבים בסבירות הגבוהה ביותר במחלה במשפחה?

- א. חלבוני הסרקומר.
- ב. תעלות יוניות.
- ג. חלבוני קולגן.
- ד. רצפטורים חוץ תאיים.

#### שאלה 42:

בת 45 שנים עם דמנציה שאובחנה כ-Alzheimer disease. אימה חלתה במחלה זו בגיל 42. לאיזו מהבדיקות הבאות יש להפנות את המטופלת?

- א. Optical Genome Mapping
- ב. repeat expansion syndromes
- ג. PSEN1, PSEN2 APP genes sequencing
- ד. APP gene MLPA

## בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

### שאלה 43:

בת 68 עם אטקסיה פרוגרסיבית ו- intentional tremor מגיל 66 נבדקת בחשד ל-Fragile X-Tremor/Ataxia Syndrome (FXTAS).

איזה מהממצאים המשפחתיים הבאים מחזק את הצורך בבירור גנטי לתסמונת זו?

- אימה סבלה מדמנציה בגיל 35 שנים.
- אביה אובחן עם פרקינסוניזם בגיל 60 שנים.
- אחיה סבל מהפרעה בפיריון בגיל צעיר.
- דודתה מצד אימה אובחנה עם אוטמים במוח בגיל 38 שנים.

### שאלה 44:

באיזה מהמנגנונים הפתוגנים הבאים המצבים של Repeat expansion לא גורמים למחלה?

- הפעלה ביתר של האתר הפעיל בחלבון.
- יצירת מולקולות RNA לא תקינות.
- הפחתה בביטוי החלבון.
- יצירת RNA פתולוגי שמשבש פקטורי שיעתוק.

### שאלה 45:

במהלך סקר גנטי מורחב לפני הריון אישה נמצאה נשאת לשינוי הקל L282V בגן CYP21A2 הקשור ל-Non Classical congenital adrenal hyperplasia (CAH).

הזוג מבקש לדעת אם יש צורך בבירור טרום-לידתי לעובר. מה מהבאים נכון להמליץ לזוג זה?

- לבדוק את בן הזוג בריצוף מלא של הגן CYP21A2.
- לא נדרש בירור נוסף.
- אם מדובר בעוברית, מומלץ אבחון טרום לידתי.
- להשלים בדיקת פאנל מוטציות רחב לבן הזוג.

### שאלה 46:

בת 40 מופנית לייעוץ גנטי עקב חשד לסוכרת מונוגנית, איספיקה שחלתית מוקדמת וירידה בשמיעה. היא אובחנה עם סוכרת בגיל 25 והחלה טיפול באינסולין מספר שנים לאחר מכן. במשפחה: אימה ואחותה עם סוכרת מגיל צעיר. אימה לאחר אירוע מוחי.

איזו בדיקה מומלצת במשפחה זו להמשך הבירור האבחנתי?

- CMA.
- ריצוף NGS כולל הגנום המיטוכונדריאלי.
- MLPA לגן *HNFB*.
- דגם מתילציה.

### בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

#### שאלה 47:

בן 24 שנים לאחר אבחנה של פיאוורמוציטומה אדרנלית ונגע בלבב החשוד לגידול נירואנדוקריני. אין סיפור משפחתי של ממאירויות.  
מה מהבאים מהווה את ההמלצה הנכונה ביותר להמשך הבירור?  
א. ביצוע בדיקה גנטית רק אם יופיעו גידולים נוספים.  
ב. מעקב בלבד.  
ג. ריצוף מדגימת דם.  
ד. בדיקה אימונוהיסטוכימית ברקמת הגידול.

#### שאלה 48:

בת 25 עם היפרקלצמיה, PTH מוגבר והפרשת סידן נמוכה בשתן. בהדמיה - ממצא החשוד ל- Parathyroid adenoma. נשלחה לייעוץ גנטי לפני ניתוח.  
איזה גידול נוסף בבן משפחה יחזק את האבחנה הסבירה ביותר במשפחה?  
א. Lung carcinoid  
ב. Thyroid medullary carcinoma  
ג. Renal cell carcinoma  
ד. Retinal hemangioblastoma

#### שאלה 49:

בת 35 מאובחנת עם medullary thyroid carcinoma. בבירור נמצא כי רמת הקלציטונין שלה מוגברת באופן משמעותי. אין עדות להיפרפלזיה של יותרת-התריס או לגידולי לבלב. במשפחה - דוד אובחן עם pheochromocytoma בגיל צעיר.  
איזו תסמונת מתאימה לממצאים בסבירות הכי גבוהה?  
א. Li-Fraumeni  
ב. Cowden  
ג. Von Hippel-Lindau  
ד. MEN2A/B

## בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

### שאלה 50 :

על פי המאמר :

Girirajan S. Phenotypic heterogeneity of genomic disorders and rare copy-number variants. N Engl J Med. 2012 Oct 4;

בבדיקת CMA שבוצעה לבירור ליקוי שכלי ואפילפסיה לילד בן 6 שנים ולאִימו אותר אצל שניהם החסר האופייני במיקום Proximal 16p11.2.

מה המשמעות של ממצא זה?

- א. סיכון מוגבר למחלות בגיל מבוגר אצל האם בלבד.
- ב. נשאות למחלה רצסיבית.
- ג. ממצא שמסביר את התמונה הרפואית.
- ד. סיכון הישנות נמוך אצל ההורים.

### שאלה 51 :

בבדיקת סיסוי שלייה התגלתה מוזאיקה של תוספת של כרומוזום 7 כולו ובבדיקת מי שפיר הודגם שבב תקין.

מהי הבדיקה המשלימה החשובה ביותר להמשך בירור בדגימת העובר?

- א. QF-PCR
- ב. MS-MLPA
- ג. Karyotype
- ד. Optical genome mapping

### שאלה 52 :

על פי המאמר :

CRISPR-Cas9 In Vivo Gene Editing for Transthyretin Amyloidosis” (NEJM, 2021)

מהו מנגנון הפעולה של הטיפול NTLA-2001 במחלת ATTR amyloidosis ?

- א. Inhibition of TTR synthesis by RNA interference (patisiran)
- ב. Blocking of TTR tetramer stabilization by diflunisal
- ג. Genome editing of the *TTR* gene in hepatocytes
- ד. Suppression of *TTR* transcription by antisense oligonucleotides

### בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

#### שאלה 53:

מה היתרון התיאורטי של טיפולים בשימוש ב- CRISPR-Cas9 בהשוואה לטיפולים מבוססי RNA?

- א. גורם לעיכוב זמני בלבד של ביטוי הגן.
- ב. דורש עירוויים חוזרים אחת לשבוע.
- ג. יכול לגרום ל- knockdown קבוע לאחר מנה אחת.
- ד. פועל רק על תאי דם.

#### שאלה 54:

ע"פ המאמר:

Nonmalignant Features Associated with Inherited Colorectal Cancer Syndromes

בת 7 שנים מופנית לרופא עיניים בשל פיגמנטציה דרצדדית של הרשתית מסוג CHRPE - Congenital Hypertrophy of the Retinal Pigment Epithelium. בבדיקה גנטית של ההורים לא נמצאו ממצאים חריגים.

איזו מהאפשרויות הבאות מהווה הסיבה הסבירה ביותר לממצא זה?

- א. שינוי סומטי ב- PTEN
- ב. שינוי ב- MSH2
- ג. שינוי דהנובו ב- TSC2
- ד. חסר הכולל את הגן APC

#### שאלה 55:

ע"פ המאמר:

Nonmalignant Features Associated with Inherited Colorectal Cancer Syndromes;

בת 35 הופנתה בשל מאקרוצפליה, פפילומות בפה ונגעים עוריים בכפות הידיים.

באיזה מסלול מולקולרי עיקרי מעורב הפגם הגנטי למחלתה הסבירה?

- א. mTOR
- ב. TGF- $\beta$
- ג. WNT
- ד. BER

## 08.12.25 גנטיקה רפואית בחינת שלב א'

שאלה 56:

ע"פ המאמר:

ACMG SNV – Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants  
(Richards et al., Genet Med 2015);

מה המשמעות של שימוש בקריטריון PVS1 לפי ה-ACMG?

[זש2] עם הערות: האם הכוונה לקריטריון?

[חבד23R] עם הערות: כן

- א. לווריאנט אין משמעות קלינית.
- ב. הוריאנט גורם לאובדן תפקוד בגנים שבהם LOF הוא מנגנון מחלה מוכר.
- ג. הוריאנט קיים באוכלוסייה בשכיחות גבוהה.
- ד. וריאנט שמקורו במוטציה דה-נובו בלבד.

שאלה 57:

ע"פ המאמר:

Exome and Genome Sequencing for Pediatric Patients with Congenital Anomalies or Intellectual Disability (ACMG 2021);

מהו אחד השיקולים האתיים הייחודיים שצוינו לגבי ניהול תוצאות לוואי (secondary findings) בילדים שעוברים ריצוף אקסומי / גנומי?

- א. יש להימנע מדיווח על כל ממצא שאינו קשור לתסמינים.
- ב. החלטה על הדיווח צריכה להיות לטובת הקטין ובזמן ההסכמה מדעת.
- ג. חובה לדווח על כל ממצא, ללא תלות בגיל, במקרים שיש השלכות בגילאים מבוגרים.
- ד. האחריות לדיווח מוטלת על רצון הקטין והוריו ביחד.

שאלה 58:

אישה בת 35 מגיעה לייעוץ עקב אבחנה של סרטן שד מסוג Lobular breast carcinoma. אימה אובחנה עם סרטן קיבה בגיל 38.

איזה גן רלוונטי ביותר?

- א. BRCA1
- ב. PMS2
- ג. CDH1
- ד. MLH1

### בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

#### שאלה 59:

בן 58 אובחן עם adenomatous polyposis. אחותו אובחנה בגיל 52 עם adenomatous polyposis וסרטן מעי גס. הוריו בני דודים שניים. אין מקרים נוספים במשפחה. איזה גן מתאים לקליניקה המשפחתית בסבירות הגבוהה ביותר?

- א. MUTYH
- ב. PTEN
- ג. STK11
- ד. TP53

#### שאלה 60:

בן שבוע ימים, סובל מהקאות מרובות, בבדיקתו - חלש וישנוני, בבדיקות המעבדה - רמת אמוניה מוגברת בנוכחות חמצת מטבולית. מה מהבאים מהווה אבחנה אפשרית למצבו של היילוד?

- א. חמצת אורגנית.
- ב. הפרעה במעגל האוריאח.
- ג. גלקטוזמיה.
- ד. מחלת אגירת גליקוגן.

#### שאלה 61:

בת 14 שנים, בריאה עד כה, באקו הודגמה Dilated Cardiomyopathy עם ירידה ניכרת ב-ejection fraction. במשפחה דווח על מחלת לב אצל הסבא מצד האם, ומוות לאחר הלידה אצל בן דוד האם מצד אביה.

איזו מהבדיקות הבאות מומלץ לבצע כדי להגיע לאבחנה הסבירה ביותר?

- א. Magnetic Resonance Spectroscopy- MRS
- ב. פעילות האנזים Glucocerebrosidase
- ג. פרופיל Acylcarnitine
- ד. פעילות האנזים Acid alpha-glucosidase

#### שאלה 62:

בבדיקת CMA אותר מקטע ROH בגודל של 70Mb בזרוע הארוכה של כרומוזום 1. אין מקטעי ROH נוספים בבדיקה.

מה הגורם לנוכחות מקטע זה בסבירות הגבוהה ביותר?

- א. Consanguinity
- ב. Ethnic background
- ג. Uniparental Disomy
- ד. Triploidy

## בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

שאלה 63:

ע"פ המאמר:

Mellis R. Diagnostic yield of exome sequencing for prenatal diagnosis of fetal structural anomalies: A systematic review and meta-analysis.

Prenat Diagn. 2022 May;

באיזה מהמומים העובריים הבאים קיימים אחוזי האבחון המולקולרי הנמוכים ביותר בביצוע

בדיקת אקסום עוברי?

א. דופן הבטן.

ב. לב.

ג. שלד.

ד. מוח.

שאלה 64:

בת שנה הופנתה עקב רגרסיה התפתחותית. התפתחותה עד גיל 6–8 חודשים הייתה תקינה, אך בחודשים האחרונים חלה נסיגה: היא הפסיקה ליצור קשר עין, איבדה עניין בצעצועים ובסביבה, אינה זוחלת ואינה משתמשת בידיים באופן מכוון.

בבדיקה: היקף ראש תקין, אך עם ירידה באחוזונים ביחס לעקומות הקודמות.

מה האבחנה הסבירה?

א. CHARGE syndrome

ב. Kabuki syndrome

ג. Phenylketonuria

ד. Rett syndrome

שאלה 65:

בנוכחות שקיפות עורפית חריגה, באילו ערכים של סקר שליש ראשון קיים דפוס המחשיד

לטריזומיה 18?

א. PAPP-A גבוה, BHCG גבוה.

ב. PAPP-A נמוך, BHCG נמוך.

ג. PAPP-A נמוך, BHCG גבוה.

ד. PAPP-A גבוה, BHCG נמוך.

### בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

שאלה 66:

אישה בהריון הגיעה לייעוץ לאחר שבסקירה מוקדמת בשבוע 15 הודגם מעי אקוגני. מהי ההמלצה הנכונה ביותר בשלב זה?

- א. דיקור מי שפיר.
- ב. אולטרה-סאונד לאחר שבוע 20.
- ג. סקר ביוכימי שליש שני.
- ד. אקו לב עובר.

שאלה 67:

תוצאת בדיקת CMA שבוצעה במסגרת אבחון טרום לידתי:



מהו הממצא הסביר ביותר שניתן לאתר בבדיקת אולטרה-סאונד בשבוע 34 להריון?

- א. האטה בגדילה.
- ב. חיך שסוע.
- ג. ריבוי מי שפיר.
- ד. מאקרוצפליה.

שאלה 68:

מהו המנגנון הגורם לשינויים מזעריים חוזרניים (recurrent CNVs) באזורים של low-copy repeats (LCRs)?

- א. Nonallelic homologous recombination
- ב. Double-strand break repair
- ג. Mitotic nondisjunction
- ד. Gene conversion

### בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

#### שאלה 69:

שתי משפחות שונות פנו לייעוץ גנטי עקב תמונה קלינית דומה של non syndromic hearing loss. במשפחה הראשונה נמצא שינוי בי-אללי פתוגני בגן GJB2 ובמשפחה השנייה שינוי פתוגני בי-אללי בגן SLC26A4.

איזה עיקרון גנטי מתואר במצב זה?

- א. Locus heterogeneity
- ב. Variable expressivity
- ג. Linkage disequilibrium
- ד. Alternative splicing

#### שאלה 70:

בן 15 שנים אובחן עם גפיים ארוכות ודקות, עקמת, קוצר ראייה חמור, והרחבה של שורש האאורטה. בדיקה מולקולרית זיהתה שינוי פתוגני בגן FBN1.

איזה עיקרון גנטי מדגים מקרה זה?

- א. Variable expressivity
- ב. Pleiotropy
- ג. Locus heterogeneity
- ד. Nonsense-mediated mRNA decay

#### שאלה 71:

ילד בן שנתיים וחצי מופנה לבירור בגלל עיכוב התפתחותי והיפוטונייה. בבדיקתו קיימת הגבלה בתנועת עיניים כלפי מעלה, הליכה על בסיס רחב וטחול מוגדל.

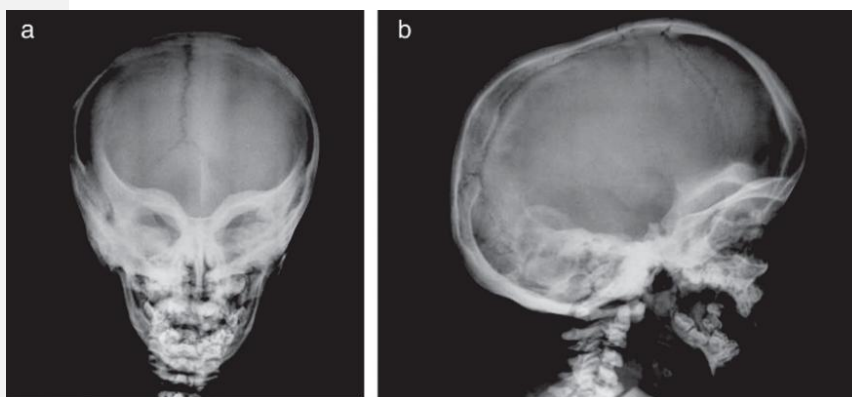
מהי האבחנה הסבירה ביותר?

- א. Niemann-Pick type C
- ב. Gaucher disease
- ג. Mitochondrial complex I deficiency
- ד. Glycogen storage disease Ib

### בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

שאלה 72:

תינוקות במחלקת יילודים נבדקה בגלל הפרעה במיקוד ראייה, מצח בולט והידרוצפלוס. ההורים בני דודים ראשונים. במסגרת הבירור מבוצעת הדמיה מוחית המדגימה עיבוי של עצמות הגולגולת - ראה תמונה:



מה מהבאים נחשב טיפול מקובל במחלה זו?

- א. Formula low in long-chain fatty acids
- ב. Enzyme replacement therapy
- ג. Hematopoietic stem cell transplantation (HSCT)
- ד. Infliximab (anti-TNF- $\alpha$ )

שאלה 73:

ילד בן 5 שנים מגיע לבירור בשל נגעים וסקולרים עוריים ממושטים ואסימטריה של הגפיים מלידתו שהחמירה עם הזמן. ב-MRI מוח - hemimegalencephaly. בדיקת ריצוף אקסומי מדגימת דם שלילית.

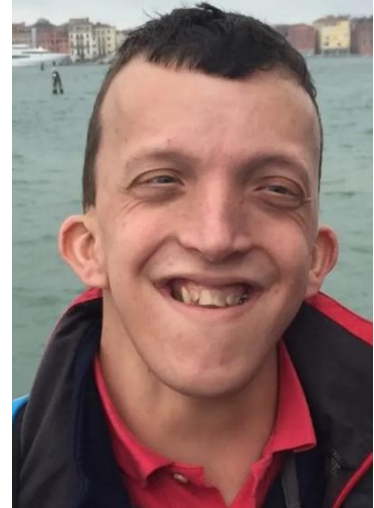
מהו החסבר הכי סביר?

- א. השינוי השכיח נמצא באזור לא מקודד.
- ב. מדובר בשינוי סומטי.
- ג. הגן הגורם לתסמונת לא ידוע.
- ד. מדובר במצב מולטיפקטוריאלי.

**בחנית שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

**שאלה 74:**

בן 16 שנים המופיע בתמונה עם קומה נמוכה ו- pulmonic stenosis:



איזו מחלה המטולוגית אופיינית למצבו?

- א. Acute myeloid leukemia (AML)
- ב. Juvenile myelomonocytic leukemia (JMML)
- ג. Hemophagocytic lymphohistiocytosis (HLH)
- ד. Immune thrombocytopenic purpura (ITP)

**שאלה 75:**

בבדיקת CMA ממי שפיר בשבוע 17, שבוצעה עקב הרניה דיאפרגמטית, וקיצור ריזומלי של עצמות ארוכות, הודגמה מוזאיקה של 30% של Tetrasomy of chromosome 12. מה הצעד הנכון הבא?

- א. יעוץ גנטי אודות האבחנה.
- ב. דיקור חבל טבור לבדיקת CMA חוזרת.
- ג. ריצוף אקסומי במתכונת טריו.
- ד. בדיקת CMA להורים.

## בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

### שאלה 76:

בת 25 אובחנה עם סרטן שד מסוג Triple Negative. בבדיקת פאנל גנים של סרטן נמצאו שני שינויים פתוגניים; האחד בגן *BRCA1* והשני בגן *BRCA2*.  
מה המשמעות הקלינית של הממצאים הגנטיים?  
א. קרוב לוודאי שמדובר בטעות מעבדה.  
ב. התפתחות סרטן במעי ובקיבה בשכיחות גבוהה.  
ג. מדובר בממצאים שמסבירים את סרטן השד מסוג Triple Negative בגיל זה.  
ד. ממצא לא אמיתי בגלל pseudogene.

### שאלה 77:

אישה בת 30 בשבוע 14 להריונה, הופנתה בשל הממצאים הבאים בעובר: hemivertebra, polyhydramnios Transposition of great arteries, esophageal atresia  
מה מהבאים מומלץ לבדוק בסקירה מכוונת?  
א. abdominal wall  
ב. vermis  
ג. anus  
ד. palate

### שאלה 78:

מהם שני קריטריונים מג'וריים אשר הופעתם ביחד, ללא ממצאים נוספים, אינה מספיקה לקביעת אבחנה קלינית ודאית של Tuberous sclerosis complex (TSC)?  
א. Shagreen patch +2 ungual fibromas  
ב. Hypomelanotic macules+2 subependymal nodules  
ג. Lymphangiomyomatosis +2 renal angiomyolipomas  
ד. Cortical dysplasia+2 facial angiofibromas

### שאלה 79:

לעובר עם רבדומיומיה בודדת כממצא יחיד, מה הסיכון המוערך לאבחנה של Tuberous sclerosis complex (TSC)?  
א. 0%  
ב. 10%  
ג. עד 30%  
ד. עד 80%

### בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

שאלה 80:

בבדיקה מולקולרית נמצא שאח בריא של חולה במחלת PKU הינו נשא של מוטציה בגן הקשור למחלה. בת זוגו לא נבדקה לנשאות למחלה. שכיחות נשאים באוכלוסיית בת הזוג הינו 1:25.  
מהו הסיכון של בני הזוג ללידת צאצא פגוע ב-PKU?

א. 0.1%

ב. 1%

ג. 3%

ד. 25%

שאלה 81:

בוצעה טכנולוגיית ריצוף סנגר המבוססת על PCR.  
איזה מהשינויים הבאים יהיה ניתן לאיתור בבדיקה זו בסבירות גבוהה?

א. 4% Mosaic missense variant

ב. Homozygous synonymous variant

ג. 1 Mb Copy Number Loss

ד. Heterozygous single-exon deletion

### בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

שאלה 82:

בוצעה בדיקת תאחיזה בשימוש בסמנים מסוג STR במסגרת אבחון טרום השרשה. מדובר במחלה המועברת בדגם הורשה דומיננטי מהסב האבחי לבנו.

אותרו התוצאות הבאות:

| סמן   | אם   | אב    | סב אבחי | עובר 1 | עובר 2 | עובר 3 | עובר 4 |
|-------|------|-------|---------|--------|--------|--------|--------|
| סמן 1 | 7,1  | 15,23 | 15,31   | 7,15   | 7,23   | 1,23   | 7,7    |
| סמן 2 | 8,2  | 16,24 | 16,32   | 8,16   | 8,24   | 2,24   | 8,8    |
| סמן 3 | 9,3  | 17,25 | 17,33   | 9,17   | 9,25   | 3,25   | 9,9    |
| סמן 4 | 10,4 | 18,26 | 18,34   | 10,18  | 10,26  | 4,26   | 10,10  |
| סמן 5 | 11,5 | 19,27 | 19,35   | 11,19  | 11,27  | 5,27   | 11,11  |
| סמן 6 | 12,6 | 20,28 | 20,36   | 12,20  | 12,28  | 6,28   | 12,12  |
| סמן 7 | 13,7 | 21,29 | 21,37   | 13,21  | 13,29  | 7,29   | 13,13  |
| סמן 8 | 14,8 | 22,30 | 22,38   | 14,22  | 14,30  | 8,30   | 14,14  |

איזה מהעוברים הינו עובר פגוע בסבירות גבוהה?

- עובר 1
- עובר 2
- עובר 3
- עובר 4

שאלה 83:

לאישה בוצעה בדיקת MLPA לדגימת דם במסגרת סקר למחלת דוּשן.

באיזה מהמצבים הבאים עלולה להיות תשובה חיובית כוזבת False Positive?

- חסר הטרזיוגטי של אקסונים 45-51.
- שינוי פולימורפי באזור החיבור ל-Probe הייחודי לאקסון 10.
- תוספת הומוזיגוטית של אקסונים 1-6.
- טריפל איקס XXX אצל האישה הנבדקת.

## בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

### שאלה 84:

בניסיון למצוא מידע על שינוי מסוג Loss Of Function בגן ידוע, הסתבר כי שינוי זה לא תואר בבסיסי הנתונים העולמיים המוכרים. מה הסבר אפשרי לכך?

- א. השינוי מאוד שכיח באוכלוסייה הכללית.
- ב. המוצא האתני אינו מוכר בבסיסי הנתונים העולמיים.
- ג. השינוי חוזרני וגורם מחלה קשה.
- ד. השינוי מצוי באזור (domain) החשוב לתפקוד החלבון.

### שאלה 85:

קריטריון PVS1 הינו אחד מהקריטריונים לסיווג וריאנטים על פי ה- ACMG. באיזה מהשינויים הבאים לא ניתן להשתמש בקריטריון זה?

- א. Nonsense
- ב. Canonical splice site
- ג. Frameshift
- ד. Deep intronic

### שאלה 86:

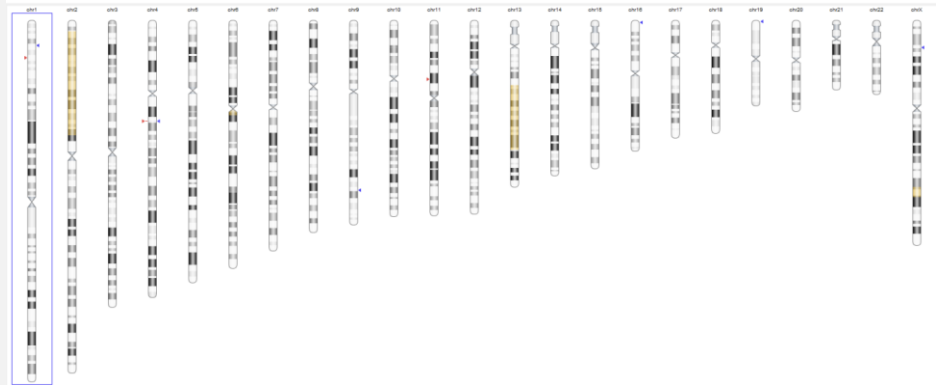
מה מהבאים נכון בנוגע למעורבות מח העצם בתסמונת Fanconi Anemia?

- א. פאנציטופניה (Pancytopenia) הולכת ומשתפרת עם הזמן.
- ב. אנמיה (Anemia) הינה מופע קליני ראשוני.
- ג. בדרך כלל גיל ההופעה של ממאירות במח העצם - לפני גיל 5 שנים.
- ד. הגידול הממאיר האופייני הינו Acute Myeloid Leukemia.

**בחנית שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

**שאלה 87:**

תמונת Karyoview של בדיקת CMA של עובר כאשר סימון צהוב מסמל איזור ROH:



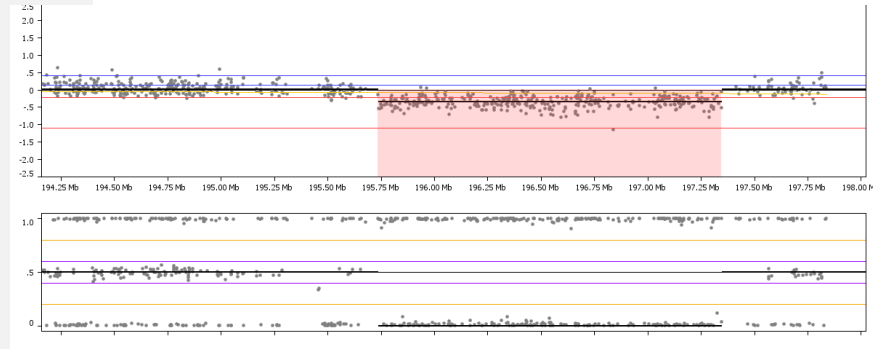
מה המנגנון המתאים ביותר לממצאים בדגימה?

- א. מוצא אתני משותף לשני ההורים.
- ב. קירבת משפחה בין ההורים.
- ג. תיקון של אירוע ציטוגנטי.
- ד. זיהום אימהי בדגימה.

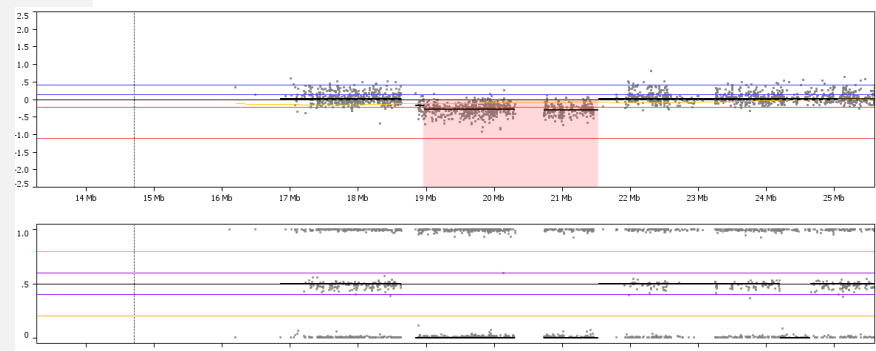
# **בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

שאלה 88:

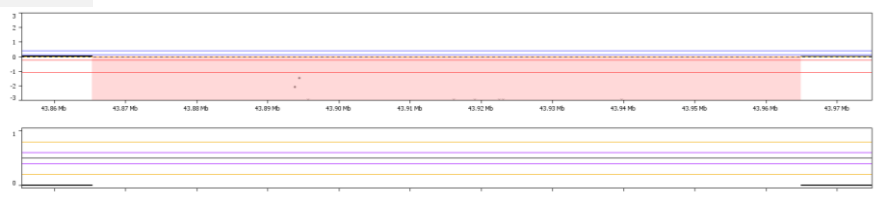
איזו מהתוצאות הבאות יכולה להיות תוצאת CMA של תסמונת Proximal 22q11 deletion syndrome?



א.

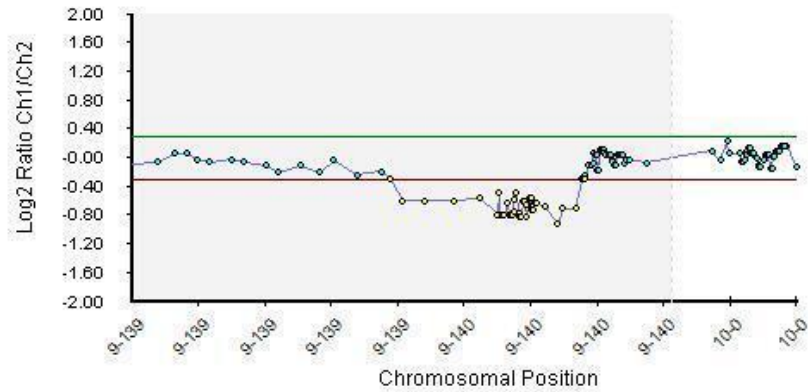


ב.



ג.

**המשך שאלה 88**



ד.

**שאלה 89:**

- בן שנתיים ביצע בדיקת אקסום בשאלה של גורם מונוגני לליקוי שכלי ואותר כנשא הטרוזיגוט לשינוי מוכר בגן MEFV, הידוע כקשור במחלת קדחת ים תיכונית (FMF). בהתייחס לתינוק זה, מה מהבאים נכון?
- מדובר בממצא שניוני שיש לדווח לנבדק.
  - יש להשלים סגרציה בבני משפחה.
  - אין חובת דיווח על הממצא בתוצאת הבדיקה.
  - המלצה לטיפול בכולכיצין.

**שאלה 90:**

- בת 15 אובחנה עם תסמינים קליניים הכוללים אוטיזם, הרחבת אגני כליה דו צדדית, והיפומגנזמיה. אימה מספרת שאצלה סוכרת מגיל 20 והפרעה מבנית ברחם. מה האבחנה הסבירה ביותר?
- 7q11.23 duplication
  - 22q11 proximal deletion
  - 16p11.2 distal duplication
  - 17q12 deletion

**בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25**

**שאלה 91:**

איזה מהשלבים הבאים מתאפיין בכך שכרומוזומים הומולוגיים מחליפים ביניהם מקטעי DNA?

- א. אנאפאזה של המיוזה הראשונה.
- ב. פרופאזה של המיוזה השנייה.
- ג. פרופאזה של המיוזה הראשונה.
- ד. מטאפאזה של המיוזה השנייה.

**שאלה 92:**

ע"פ המאמר:

Implementation of fetal clinical exome sequencing: Comparing prospective and retrospective cohorts . Genet Med. 2022 Feb;

מהו המשתנה החשוב ביותר המשפיע על שיעור האבחון המולקולרי בביצוע בדיקת אקסום עוברי?

- א. גיל ההריון.
- ב. טכניקת דיגום דגימת הד.נ.א העוברי.
- ג. מין העובר.
- ד. איפיון פנוטיפי מפורט.

## בחינת שלב א' גנטיקה רפואית 08.12.25

### שאלה 93:

- בבדיקת ריצוף גנומי WGS נמצא שינוי פתוגני deep intronic בון מסוים. מהו המנגנון הסביר ביותר בו השינוי פוגע בביטוי הגן?
- הפסקת ייצור החלבון ברמת הריבוזום.
  - יצירת Splice acceptor חליפי.
  - חסימת הפעילות של DNA Polymerase.
  - הסטת מסגרת הקריאה של רצף חומצות האמינו בחלבון.

### שאלה 94:

- בת 15 נבדקה בשל אל-וסת ראשונית. בבדיקתה: שדיים מפותחים, שיער גוף דל, תעלה נרתיקית מאד קצרה ואשכים במפשעה. מהו המנגנון הסביר ביותר למצבה של הנערה?
- CYP21A2* loss-of-function variant
  - SRY* gene deletion
  - Androgen Receptor* gene pathogenic variant
  - XXY Karyotype

### שאלה 95:

- מהו ההסבר המולקולרי הסביר ביותר לעלייה במספר חזרות ה-CAG מ-37 אצל האב ל-44 אצל הבן בגן HTT?
- Somatic transcription error
  - Germline recombination abnormality
  - Paternal meiosis replication slippage
  - Non homologous recombination

### שאלה 96:

- בן 2.5 עם היפוטונייה קשה בשנתיים הראשונות לחיים, עיכוב התפתחותי, קשיי אכילה בינקות ובהמשך היפרפאגיה. בבדיקת MS-MLPA לאזור 15q11-q13 נמצא דגם מתילציה פתולוגי המעיד על אובדן האלל האבהי, ללא שינוי במספר העותקים. מהו המנגנון המולקולרי המתאים ביותר לתוצאת הבדיקה?
- Imprinting center microdeletion
  - Technical methylation artifact
  - SNRPN point mutation
  - Maternal uniparental disomy 15

## 08.12.25 גנטיקה רפואית בחינת שלב א'

### שאלה 97:

בקרב אוכלוסייה שבה שיעור גבוה של נישואי קרובים, באיזו קבוצת מחלות ניתן לצפות לעלייה בשכיחות?

- א. Ciliopathy
- ב. Rasopathy
- ג. Balanced reciprocal translocation
- ד. Triplet repeat syndromes

### שאלה 98:

פרובנד אובחן עם שינוי פתוגני הטרנזיגוטי בגן דומיננטי שמתאים לפנוטיפ. בדיקת השינוי בריצוף סנגר אצל ההורים היתה שלילית. בבדיקת NGS של האם נמצא השינוי הפתוגני שאותר אצל בנה ב־ 6% מהקריאות.

מהו החסבר הסביר ביותר?

- א. Proband somatic mutation
- ב. Maternal germline mosaicism
- ג. Maternal UPD
- ד. Paternal allelic dropout

### שאלה 99:

בדיקת CMA שנערכה ליילוד עם מום לבבי נמצאה הכפלה כפולה (high copy gain) בגודל של כ- 5Mb באזור 22q11.2 קרוב לצנטרומר.

אילו מערכות גוף נוספות צפויות להיות מושפעות מהשינוי הכרומוזומלי?

- א. מערכת השלד, ריאות, לבלב.
- ב. עיניים, אוזניים, מערכת העיכול התחתונה.
- ג. כבד, ריאות, טחול.
- ד. עור, שלפוחית השתן, בלוטת התריס.

### שאלה 100:

באיזו תופעה גנטית תעלה לפתע תדירותו של אלל נדיר באוכלוסייה משום שקבוצת המייסדים כללה מספר מצומצם של פרטים שנשאו אותו?

- א. Genetic Drift
- ב. Gene Flow
- ג. Mosaicism
- ד. Founder Effect

# בהצלחה