

Delprov 3 Vetenskaplig artikel

of Questions: 15

Question #: 1

I denna uppgift ska du läsa en vetenskaplig artikel (CHCHD2 mutations in autosomal dominant late-onset Parkinson's disease: a genome-wide linkage and sequencing study) och sedan svara på ett antal frågor kring den. Det kan vara bra att läsa igenom frågorna innan du läser artikeln.

Vad är den huvudsakliga målsättningen med studien?

- A. Identifiera familjer med autosomt dominant nedärvd Parkinsons sjukdom.
- B. Verifiera kända CHCHD2 mutationer i familjer med ärftliga former av Parkinsons sjukdom.
- ✓C. Identifiera gener som orsakar en autosomt dominant form av Parkinsons sjukdom.
- D. Genomföra en genomisk kartläggning av olika typer av Parkinsons sjukdom.
- E. Jämföra exom- och Sangersekvensering.

Item ID: 2588 / 1

Question #: 2

Vilket av följande påståenden gör författarna?

- ✓A. De flesta fall av Parkinsons sjukdom är sporadiska.
- B. 11% av alla fall av Parkinsons sjukdom är sporadiska.
- C. De flesta patienter med Parkinsons sjukdom har en förstagrads släkting med sjukdomen.
- D. Parkinsons sjukdom är inte en genetisk sjukdom.
- E. 11% av alla patienter med diagnosen Parkinsons sjukdom är feldiagnostiserade.

Item ID: 2589 / 1

Question #: 3

Vilka patienter inkluderade man i studien?

- A. Patienter där föräldrarna är släkt med varandra
- B. Patienter med autosomalt recessiv form av Parkinsons sjukdom
- C. Patienter med känd patogen mutation för Parkinsons sjukdom
- ✓D. Patienter utan känd patogen mutation för Parkinsons sjukdom
- E. Patienter med okänd form av Parkinsons sjukdom

Item ID: 2591 / 1

Question #: 4

Analysen av CHCHD2 gens roll i sporadisk Parkinson sjukdom gav olika resultat i denna studie och en tidigare studie av Satake et al. (ref. 21).

På vilket sätt skiljer sig resultatet i de två studierna?

- A. I denna studie analyserade man frekvensen av två SNV i CHCHD2 genen, i studien av Satake et al. (ref. 21) analyserades bara en SNP
- B. I denna studie hittade man ingen association mellan variationer i CHCHD2 genen och sporadiska fall av Parkinsons sjukdom. I studien av Satake et al. (ref. 21) fann man en association mellan rs816411 och sporadisk Parkinsons sjukdom
- C. Denna studie gav falska positiva resultat på grund av för litet antal prover, i studien av Satake et al. (ref.21) fann man ingen association på grund av för låg allelfrekvens
- D. I denna studie fann man två variationer i de kodande delarna av CHCHD2 genen, i studien av Satake et al (ref. 21) låg variationen i en intron
- ✓E. I denna studie fann man en signifikant association mellan variationer i CHCHD2 genen och sporadiska fall av Parkinsons sjukdoms. Någon sådan association fann man inte i studien av Satake et al. (ref.21)

Item ID: 2592 / 1

Question #: 5

Med hjälp av "Next-generation sequencing" identifierades >2,3 miljoner variationer. Hur många av dessa variationer fanns i exoner eller "splice sites"?

- A. 304
- ✓B. 1018
- C. Inga
- D. 1
- E. 38969

Item ID: 2597 / 1

Question #: 6

Hur många av de analyserade familjerna hade samma CHCHD2 mutation som familj A?

- ✓A. 1
- B. 3
- C. 4
- D. 340
- E. Ingen

Item ID: 2598 / 1

Question #: 7

Vad var huvudfyndet vid analys av tre olika CHCHD2 mutationer i SH-SY5Y celler?

- A. Ingen av mutationerna hade någon effekt som avvek från vildtypssekvensen
- B. Mutationen 182C>T resulterade i felaktig splicing
- ✓C. Mutationen 300+5G>A resulterade i felaktig splicing
- D. Mutationen 300+5G>A resulterade i programmerad celdöd
- E. Mutationen 434G>A resulterade i "exon 2 skipping"

Item ID: 2599 / 1

Question #: 8

I figur 1c är tre olika CHCHD2 mutationer utmärkta.
Vilket påstående är korrekt?

- A. Mutationen 300+5G>A består av en insertion på 5 baser
- ✓B. Två av mutationerna ligger i kodande delar av genen
- C. Mutationen 182C>T leder till aminosyrautbyte, Arg>Gln
- D. Mutationerna 182C>T och 300+5G>A ligger i exon 2
- E. Alla tre mutationerna leder till aminosyrautbyte

Item ID: 2600 / 1

Question #: 9

Vad fann man med avseende på CHCHD2 mutationen i familj A?

- A. 2 av 10 individer med Parkinsons sjukdom bar inte på CHCHD2 mutationen
- B. Inga friska individer i familjen bar på CHCHD2 mutationen
- C. Alla 10 individer med Parkinsons sjukdom bar på CHCHD2 mutationen
- ✓D. 8 av 11 kända bärare av CHCHD2 mutationen hade diagnosen Parkinsons sjukdom
- E. Alla analyserade individer i familjen var heterozygota för CHCHD2 mutationen

Item ID: 2601 / 1

Question #: 10

Förutom familj A, hur många indexpatienter med autosomt dominant Parkinsons sjukdom screenades för CHCHD2 mutationer och hur många familjer med mutationer fann man totalt i studien?

- A. 341 indexpatienter screenades, totalt identifierades 3 familjer med CHCHD2 mutationer
- B. 517 indexpatienter screenades, totalt identifierades 4 familjer med CHCHD2 mutationer
- ✓C. 340 indexpatienter screenades, totalt identifierades 4 familjer med CHCHD2 mutationer
- D. 900 indexpatienter screenades, totalt identifierades 4 familjer med CHCHD2 mutationer
- E. 340 indexpatienter screenades, totalt identifierades 1 familj med CHCHD2 mutation

Item ID: 2602 / 2

Question #: 11

Av vilken anledning använde man Bonferroni korrektion i studien?

- A. För att uppnå statistisk signifikans
- B. För att uppnå ett p-värde på 0.005 eller lägre
- C. För att studien var en associationsstudie
- D. För att justera för olika allelfrekvenser
- ✓E. För att justera för multipla tester

Item ID: 2603 / 1

Question #: 12

Vilket kontrollmaterial sekvenserades, med avseende på CHCHD2 mutationer, i denna studie?

- A. 559 Japanska kontroller och 1000 kontroller från "1000 genomes" projektet
- ✓B. 559 Japanska kontroller
- C. 559 Japanska kontroller och 517 fall med sporadisk Parkinsons sjukdom
- D. 800 kontroller från CGSPD DNA bank
- E. 1000 kontroller från "the human genetic variation database"

Item ID: 2605 / 1

Question #: 13

Varför kunde man inte konfirmera att 300+5G>A mutationen var kopplad till Parkinsons sjukdom i familj D?

- A. Mutationen identifierades bara hos en patient, förutom denna patient hade författarna bara tillgång till friska individer i familjen
- B. Mutationen identifierades hos både sjuka och friska i familjen
- C. En sjuk individ i familjen bar inte på mutationen
- ✓D. Mutationen identifierades bara hos en patient, författarna nekades tillgång till andra medlemmar i familjen
- E. Mutationen orsakade inget aminosyrautbyte

Item ID: 2606 / 1

Question #: 14

Hur många patienter med CHCHD2 mutation hade essentiell tremor?

- A. 10
- B. 6
- C. 7
- D. Ingen
- ✓E. 1

Item ID: 2607 / 1

Question #: 15

Vilken är författarnas huvudslutsats?

- ✓A. Mutationer i CHCHD2 genen är associerade med och kan vara orsak till autosomt dominant former av Parkinsons sjukdom
- B. Mutationer i CHCHD2 genen är associerade med och troligaste orsaken till sporadisk Parkinsons sjukdom
- C. Autosomt dominant Parkinsons sjukdom beror av felaktig splicing av CHCHD2 genen
- D. Mutationer i CHCHD2 genen är den vanligaste orsaken till ärftliga former av Parkinsons sjukdom
- E. Olika mutationer i CHCHD2 genen kan ge upphov till olika ärftliga former av Parkinsons sjukdom

Item ID: 2608 / 1