

- 1) Según el artículo ocho de la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, se considera como actividad fundamental del sistema sanitario:
 - a) La que pueda incidir sobre el ámbito propio de la Veterinaria de Salud Pública en relación con el control de higiene, la tecnología y la investigación alimentarias, así como la prevención y lucha contra la zoonosis y las técnicas necesarias para la evitación de riesgos en el hombre debidos a la vida animal o a sus enfermedades.
 - b) La realización de las actividades necesarios para orientar con mayor eficacia la protección de los riesgos para la salud, así como la planificación y evaluación sanitaria, debiendo tener como base un sistema organizado de información sanitaria, vigilancia y acción epidemiológica.
 - c) La que pueda incidir sobre el ámbito propio de la Farmacología y la de Salud Pública en relación con el control de higiene, la tecnología y la investigación alimentarias, así como la prevención y lucha contra la zoonosis y las técnicas necesarias para la evitación de riesgos en el hombre debidos a la vida animal o a sus enfermedades.
 - d) La realización de los estudios epidemiológicos necesarios para orientar con mayor eficacia la prevención de los riesgos para la salud, así como la planificación y evaluación sanitaria, debiendo tener como base un sistema organizado de información sanitaria, vigilancia y acción epidemiológica.

- 2) Según la Ley General de Sanidad, ¿quiénes tienen garantizado el derecho a la protección de la salud?
 - a) Sólo los ciudadanos con nacionalidad española.
 - b) Todos los ciudadanos con pasaporte de países incluidos en la Unión Europea.
 - c) Sólo los ciudadanos con residencia en España.
 - d) Todos los españoles y los ciudadanos extranjeros que tengan establecida su residencia en el territorio nacional.

- 3) Según la Ley de Investigación Biomédica, ¿cómo se denomina un dato no asociado a una persona identificada o identificable por haberse sustituido o desligado la información que identifica a esa persona utilizando un código que permita la operación inversa?
- Dato codificado o reversiblemente disociado.
 - Dato anonimizado o irreversiblemente disociado.
 - Dato estandarizado.
 - Dato tipificado.
- 4) La epidemiología se puede definir como (señalar la opción CORRECTA):
- El estudio de la frecuencia y distribución de fenómenos relacionados con la salud y sus determinantes y la aplicación de este estudio al control de problemas de salud.
 - Ciencia que estudia estadísticamente las poblaciones humanas; su dimensión, estructura, evolución y características generales.
 - Todo el conjunto de actividades organizadas por la comunidad para prevenir la enfermedad, así como para proteger, promover y recuperar la salud de las personas del territorio o región.
 - El estudio de los principios, fundamentos, extensión y métodos del conocimiento humano.
- 5) En lo que se refiera a la epidemiología como herramienta, señale la respuesta INCORRECTA:
- Contribuye a aumentar la validez de los estudios clínicos.
 - Su aplicación es necesaria para la gestión en salud pública.
 - Se aplica a la investigación clínica de factores relacionados con el pronóstico de las enfermedades.
 - Es de difícil aplicación en el ámbito de la investigación socio-sanitaria.
- 6) ¿Cuáles son los agentes infecciosos más simples conocidos?
- Los protozoos
 - Los virus
 - Las bacterias
 - Los priones

- 7) ¿Cuál es el vector transmisor de la Malaria?
- a) *Aedes aegypti*
 - b) *Anopheles spp*
 - c) *Culex spp*
 - d) *B. burgdorferi*
- 8) La fecha de firma del Convenio de Minamata fue
- a) octubre de 2013
 - b) octubre de 1956
 - c) octubre de 1976
 - d) octubre de 2003
- 9) ¿Cuáles de las siguientes medidas NO están establecidas en el Convenio de Minamata?
- a) Prohibir o restringir el comercio de pescado contaminado con mercurio.
 - b) Asegurar la gestión ambientalmente racional del mercurio y de los residuos que lo contengan.
 - c) Prohibir o restringir la producción, importación y exportación de los productos incluidos en el Anexo A.
 - d) Elaborar guías para gestionar los sitios contaminados con mercurio.
- 10) El Anexo A del Convenio de Minamata establece la fecha después de la cual no estará permitida la producción, importación ni exportación del producto (fecha de eliminación). Los Productos para investigación, calibración de instrumentos, para su uso como patrón de referencia;
- a) Están incluidos por el Anexo A para su eliminación
 - b) Están excluidos explícitamente del Anexo A
 - c) Queda a discreción de los países signatarios su inclusión en el Anexo A para su eliminación
 - d) No se mencionan en el Anexo A.

- 11) En el año 1999, la Comisión Europea definió las enfermedades raras como:
- Aquellas enfermedades que tienen una prevalencia inferior a 4 casos por cada 100.000 habitantes.
 - Aquellas enfermedades que presentan una cifra global de casos menor a 200.000.
 - Aquellas enfermedades que tienen una incidencia inferior a 4 casos por cada 10.000 habitantes.
 - Aquellas enfermedades que tienen una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes.
- 12) En relación a las enfermedades raras, ¿cuál de las siguientes afirmaciones es CORRECTA?
- Todas las enfermedades raras tienen una causa genética conocida.
 - Una enfermedad se considera rara cuando presenta síntomas poco comunes.
 - Todas las enfermedades raras tienen una causa desconocida.
 - En España existe el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras, gestionado por el Instituto de Salud Carlos III.
- 13) El Comunicado del año 2008 de la Comisión Europea “Las enfermedades raras: un reto para Europa” tenía como objetivo establecer una estrategia comunitaria global sobre enfermedades raras basada, entre otras, en las siguientes acciones (señale la respuesta INCORRECTA):
- Crear mecanismos adecuados para codificar las enfermedades raras.
 - Fomentar la integración de datos sobre enfermedades raras en repositorios de la industria farmacéutica.
 - Estimular la investigación sobre enfermedades raras.
 - Mejorar el acceso universal a una atención sanitaria de alta calidad para las enfermedades raras.
- 14) ¿Cuál de los siguientes indicadores NO sirve para identificar fragilidad?
- Condiciones materiales de vida.
 - Comorbilidad.
 - Trastornos de movilidad.
 - Deterioro cognitivo.

- 15) En relación con la Valoración funcional de las personas mayores, marque que aspecto NO está relacionado con la Función mental:
- Movilidad.
 - Cognición.
 - Estado de ánimo.
 - Personalidad-conducta.
- 16) La fragilidad en el anciano supone:
- Un estado de vulnerabilidad previo a la discapacidad.
 - Una analogía del envejecimiento.
 - Un concepto ya instaurado desde la antigüedad.
 - Un estado de discapacidad y vulnerabilidad.
- 17) ¿Cuáles de estas técnicas permite el estudio de cambios en los perfiles transcripcionales a nivel global?
- PCR
 - PCR cuantitativa
 - RNA-seq
 - ChIP-seq
- 18) Respecto a los cambios epigenéticos, indique qué afirmación es FALSA:
- Los agentes infecciosos pueden provocar cambios epigenéticos.
 - Los cambios epigenéticos pueden ocurrir y acumularse a lo largo de la vida.
 - Los cambios epigenéticos son permanentes.
 - Los cambios epigenéticos pueden comenzar antes de nacer.
- 19) ¿Qué tipo de variantes estructurales se pueden detectar mediante abordajes de secuenciación de genoma completo?
- Ninguno
 - Solo las deleciones
 - Solo las duplicaciones
 - Deleciones, duplicaciones, inversiones y translocaciones

- 20) La eutanasia de los animales se realizará (señale la respuesta CORRECTA):
- Siempre mediante una sobredosis de anestésicos.
 - Por cualquier usuario del animalario.
 - Con el menor dolor, sufrimiento y angustia posibles.
 - Exclusivamente por personal capacitado con función d.
- 21) El principio de las 3R es uno de los ejes básicos del concepto de protección animal en la investigación. ¿En qué tres criterios se sustenta?:
- Reemplazo, refinamiento y reeducación.
 - Refinamiento, recapacitación y reeducación.
 - Reconsideración, reemplazo y reducción.
 - Reemplazo, refinamiento y reducción.
- 22) La norma UNE-EN ISO/IEC 17025:2017 evalúa
- Los requisitos más importantes para identificar, controlar y monitorear los aspectos ambientales de cualquier organización que tenga una política ambiental.
 - Los requisitos que los laboratorios clínicos deben seguir para poder acreditarse
 - Los requisitos generales para la competencia de los laboratorios de ensayo y calibración
 - Los principios de gestión de la calidad del diseño del producto
- 23) Según la norma UNE-EN ISO/IEC 17025:2017, la comparación interlaboratorios es (señale la respuesta CORRECTA):
- La medida simultánea de muestras estables y homogéneas por dos o más laboratorios
 - El establecimiento de las diferencias estadísticas en la medida de un mismo ítem por parte de dos o más laboratorios
 - La obtención de un valor de consenso para la propiedad de un ítem
 - La organización, realización y evaluación de mediciones o ensayos sobre el mismo ítem o ítems similares por dos o más laboratorios de acuerdo con condiciones predeterminadas

24) Indique cuál de las siguientes descripciones CORRESPONDE a un agente biológico del grupo 1:

- a) Aquel que, causando una enfermedad grave en el hombre, supone un serio peligro para los trabajadores, con muchas probabilidades de que se propague a la colectividad y sin que exista generalmente una profilaxis o un tratamiento eficaz.
- b) Aquel que puede causar una enfermedad en el hombre y puede suponer un peligro para los trabajadores, siendo poco probable que se propague a la colectividad y existiendo generalmente profilaxis o tratamiento eficaz.
- c) Aquel que resulta poco probable que cause una enfermedad en el hombre.
- d) Aquel que puede causar una enfermedad grave en el hombre y presenta un serio peligro para los trabajadores, con riesgo de que se propague a la colectividad y existiendo generalmente una profilaxis o tratamiento eficaz.

25) ¿Cuál de las siguientes descripciones CORRESPONDE a un agente biológico del grupo 3?:

- a) Aquél que resulta poco probable que cause una enfermedad en el hombre.
- b) Aquél que puede causar una enfermedad grave en el hombre y presenta un serio peligro para los trabajadores, con riesgo de que se propague a la colectividad y existiendo generalmente una profilaxis o tratamiento eficaz.
- c) Aquél que causando una enfermedad grave en el hombre supone un serio peligro para los trabajadores, con muchas probabilidades de que se propague a la colectividad y sin que exista generalmente una profilaxis o un tratamiento eficaz.
- d) Aquél que puede causar una enfermedad en el hombre y puede suponer un peligro para los trabajadores, siendo poco probable que se propague a la colectividad y existiendo generalmente profilaxis o tratamiento eficaz.

- 26) En la clasificación de los agentes biológicos (R.D. 664/1997), se proporcionan indicaciones adicionales para determinados agentes. Cuál de estas indicaciones es CORRECTA:
- a) Está indicado como (V) que existe una vacuna eficaz disponible.
 - b) Está indicado como (X) cuando la lista de los trabajadores expuestos a este agente debe conservarse durante más de 10 años después de la última exposición.
 - c) Está indicado como (*) cuando se trata de un agente muy infeccioso.
 - d) Está indicado como (#) cuando el agente puede producir toxinas.
- 27) ¿Qué requerimiento es necesario en un laboratorio de Nivel de Contención Biológica 4 (NCB4) que NO se requiere en un Nivel 3?
- a) Los trabajadores deben usar un traje con respiración autónoma y presión positiva.
 - b) Acceso controlado.
 - c) Debe tener un sistema de tratamiento de efluentes.
 - d) El trabajo con agentes patógenos se realiza exclusivamente en cabina de bioseguridad.
- 28) En relación al Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras, GARD:
- a) Es accesible para profesionales sanitarios altamente cualificados, pero no para el público en general.
 - b) En su página web se puede consultar en abierto una descripción detallada de una serie de enfermedades raras.
 - c) Este recurso no incluye información sobre enfermedades congénitas.
 - d) Proporciona una herramienta de diagnóstico diferencial basada en la ontología del fenotipo humano HPO.
- 29) El Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud ha aprobado dos versiones de la “Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud”. ¿Cuáles fueron los dos años en los que se aprobaron dichas versiones?:
- a) 2009 y 2013.
 - b) 2008 y 2015.
 - c) 2008 y 2014.
 - d) 2009 y 2014.

30) ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es correcta en relación a los sistemas de clasificación de las enfermedades raras?

- a) En España, en el Conjunto Mínimo Básico de Datos de las Altas Hospitalarias (CMBD) se puede utilizar la clasificación de Orphanet para codificar la variable “Diagnóstico principal”.
- b) Orphanet proporciona una relación nominal de enfermedades raras ordenadas alfabéticamente.
- c) En la décima revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) de la OMS existe un capítulo dedicado específicamente a las enfermedades raras.
- d) En la novena revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-9) de la OMS existe un capítulo dedicado específicamente a las enfermedades raras.

31) Indique la respuesta INCORRECTA en relación a sistemas de información sobre enfermedades raras y recursos disponibles:

- a) El Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos (SITTE) del Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC) está dirigido a la población general.
- b) El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) depende del IMSERSO.
- c) Orphanet es un portal europeo de información sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos.
- d) “Gene Reviews” ofrece descripciones de enfermedades raras de base genética, elaboradas por autores expertos.

32) Señale la afirmación CORRECTA:

- a) Más del 50% de las enfermedades raras tienen un origen ambiental.
- b) Las enfermedades raras normalmente tienen un origen infeccioso.
- c) Se estima que el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético.
- d) Todas las enfermedades raras tienen una etiología genética.

- 33) ¿Cuál de las siguientes afirmaciones NO es una característica de las enfermedades raras?:
- a) Alta incidencia.
 - b) Poco conocimiento de sus bases etiopatogénicas.
 - c) Escasez de opciones terapéuticas.
 - d) Dispersión de la información en diversas bases de datos.
- 34) La rama que pretende cuantificar el riesgo de un individuo a padecer una enfermedad en función de su nivel de exposición es la epidemiología:
- a) Ecológica.
 - b) Científica.
 - c) Descriptiva.
 - d) Analítica.
- 35) Indique cuál de estas opciones es VERDADERA en relación con los biobancos y las colecciones de muestras biológicas con fines de investigación biomédica, regulados en el Real Decreto 1716/2011:
- a) Las muestras almacenadas en régimen de biobanco requieren de consentimiento por parte del donante, mientras que las que forman parte de una colección no lo requieren.
 - b) Las muestras que forman parte de una colección no pueden ser almacenadas en las instalaciones de un biobanco.
 - c) Los datos informativos relativos a colecciones de muestras no forman parte del Registro Nacional de Biobancos.
 - d) El régimen aplicable a los biobancos se caracteriza porque las muestras pueden ser cedidas a terceros.
- 36) ¿Cuál de las siguientes figuras NO forma parte de la estructura de un biobanco de muestras biológicas con fines de investigación biomédica?
- a) El titular del biobanco.
 - b) El responsable del fichero.
 - c) El titular de la dirección ética.
 - d) El titular de la dirección científica.

- 37) En los registros poblacionales de enfermedades raras es necesario:
- El consentimiento informado de los pacientes registrados.
 - Que exista un procedimiento de control de los casos duplicados.
 - Que los pacientes registrados sean socios de alguna asociación de pacientes.
 - Que los pacientes registrados estén siendo tratados con algún medicamento huérfano.
- 38) En un registro de enfermedades raras de base poblacional, indique cuál NO es una fuente de información:
- Registro de enfermos de cáncer.
 - Tarjeta sanitaria.
 - Registro de anomalías congénitas y enfermedades hereditarias.
 - Registro electrónico del Ministerio de Sanidad.
- 39) El Registro Estatal de Enfermedades Raras NO tiene como finalidad principal:
- Definir protocolos para la evaluación de informes de posicionamiento de medicamentos huérfanos.
 - Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras.
 - Proveer indicadores básicos sobre enfermedades raras.
 - Facilitar la información necesaria para orientar la gestión sanitaria de las actividades asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras.
- 40) Los pacientes que entran a formar parte de un ensayo clínico deben firmar el consentimiento informado del estudio:
- En todo tipo de ensayo clínico.
 - Solo si van a recibir el fármaco problema.
 - Solo si van a recibir el placebo.
 - Solo en el caso de que se trate de un menor de edad.
- 41) Los denominados ensayos clínicos denominados de fase IV son aquellos:
- En los que se analiza principalmente la seguridad del fármaco.
 - En los que se analiza principalmente la eficacia del fármaco.
 - Que se llevan a cabo antes de la comercialización del fármaco.
 - Que se llevan a cabo una vez el fármaco ha sido comercializado.

42) Según el Real Decreto 1091/2015, por el que se crea el Registro Estatal de Enfermedades Raras, ¿qué órgano será el responsable del mismo y del fichero correspondiente?:

- a) La Dirección General de Salud Digital y Sistemas de Información.
- b) El Instituto Nacional de Gestión Sanitaria.
- c) La Subdirección General de Tecnologías de la Información.
- d) La Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación.

43) La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud es un documento consensuado por diversas partes, entre las que NO se encuentra:

- a) Ministerio de Sanidad.
- b) Representantes de la industria farmacéutica.
- c) Asociaciones de pacientes.
- d) Comunidades Autónomas.

44) Indique cuál de los siguientes países NO participa en el European Joint Programme on Rare Diseases (EJP-RD):

- a) Canadá.
- b) Georgia.
- c) Estados Unidos.
- d) Turquía.

45) Señale la respuesta CORRECTA en relación al European Joint Programme on Rare Diseases (EJP-RD):

- a) Su principal objetivo es el desarrollo de una serie de elementos de información comunes para ser utilizados en registros de enfermedades raras a nivel europeo.
- b) Ha sido financiado por la Unión Europea para el periodo transcurrido desde el año 2018 al año 2022.
- c) Sus acciones están organizadas en torno a cinco pilares principales.
- d) Su principal objetivo es el desarrollo de métodos estadísticos para el análisis geográfico de las enfermedades raras en Europa.

- 46) Señale la afirmación INCORRECTA sobre el proyecto europeo RD-Connect:
- a) Fue financiado por el séptimo programa marco para el periodo transcurrido desde el año 2014 al año 2020.
 - b) Uno de los recursos desarrollados durante su transcurso fue una recopilación de principios para el intercambio internacional de muestras biológicas y datos.
 - c) Permitió el desarrollo de una plataforma on-line en la que los datos genómicos están ligados a información fenotípica.
 - d) El consorcio de RD-Connect estaba formado por socios de varios países, como España, Australia y Estados Unidos.
- 47) ¿Con qué acrónimo es conocida la “red europea de referencia sobre enfermedades neurológicas raras”?
- a) ERN CRANIO.
 - b) ERN ITHACA.
 - c) ERN-RND.
 - d) ERN EURO-NMD.
- 48) En la plataforma de análisis RD-Connect, para realizar la descripción fenotípica del caso se utiliza la aplicación:
- a) Genomizer.
 - b) Phenostore.
 - c) Gene Ontology.
 - d) Exomizer.
- 49) Entre los principales objetivos de las redes europeas de referencia se incluyen (señale la respuesta INCORRECTA):
- a) Fomentar la formación y la investigación.
 - b) Ayudar a los Estados Miembros con un número suficiente de pacientes a prestar servicios altamente especializados.
 - c) Mejorar el diagnóstico en enfermedades donde el conocimiento es escaso.
 - d) Facilitar la cooperación europea en materia de asistencia sanitaria altamente especializada.

50) Orphanet fue fundada por:

- a) La OMS.
- b) Los Institutos de Salud de Estados Unidos.
- c) La Comisión Europea.
- d) El INSERM.

51) Orphanet suministra información sobre:

- a) Los laboratorios que realizan test diagnósticos en el ámbito de las enfermedades raras.
- b) Las convocatorias de proyectos de investigación en el campo de las enfermedades raras.
- c) La frecuencia de variantes polimórficas en la población general.
- d) La secuencia del genoma humano.

52) ¿Cuál de estos acrónimos de organizaciones NO corresponde a organizaciones de pacientes de enfermedades raras?

- a) EURORDIS.
- b) NORD.
- c) CORD.
- d) EMA.

53) La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) apoya la investigación en enfermedades raras a través de la Fundación FEDER. ¿En qué año se constituyó dicha Fundación?

- a) 2006
- b) 2005
- c) 2004
- d) 2003

54) Una enfermedad de herencia mitocondrial se trasmite:

- a) Del padre a los hijos varones exclusivamente.
- b) De la madre a las hijas exclusivamente.
- c) De la madre a los hijos e hijas.
- d) Del padre a los hijos e hijas.

55) La estructura primaria de las proteínas:

- a) Desaparece cuando la proteína se desnaturaliza por calor.
- b) Corresponde con el centro activo de la proteína.
- c) Se puede deducir a partir de la secuencia del gen correspondiente.
- d) Es la conformación tridimensional nativa de la proteína.

56) ¿Qué significa que una mutación es “de novo”?

- a) Es una mutación que se ha descrito por primera vez en la especie humana.
- b) Es una mutación que no ha sido publicada anteriormente.
- c) Es una mutación que aparece en la persona afectada pero no en sus progenitores.
- d) Es una mutación que proporciona una nueva función a la proteína codificada por el gen mutado.

57) Indique cuál de estas opciones es una característica de los medicamentos huérfanos:

- a) Todos estos medicamentos son terapias avanzadas.
- b) Deben ser gratuitos.
- c) Se usan exclusivamente para el tratamiento de enfermedades neurológicas raras.
- d) Su designación como medicamentos huérfanos en la Unión Europea permite la obtención de 10 años de exclusividad de mercado.

58) En relación con los medicamentos huérfanos utilizados para el tratamiento de enfermedades raras en el ámbito europeo:

- a) Los medicamentos veterinarios también se pueden designar como medicamentos huérfanos.
- b) La designación como huérfano de un medicamento es realizada por el Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento.
- c) Su precio de venta al público es el mismo en todos los países europeos.
- d) Tras la autorización de un medicamento huérfano a nivel europeo su comercialización debe hacerse efectiva en el plazo máximo de 1 mes en todos los países europeos.

- 59) Indique cuál de estas afirmaciones es CORRECTA en relación a los experimentos preclínicos desarrollados con animales para el desarrollo de nuevos fármacos:
- Deben cumplir los principios de las 3Rs.
 - Solo se pueden llevar a cabo por las denominadas CROs (Contract Research Organization).
 - No está permitida la experimentación animal para el desarrollo de fármacos.
 - No está permitida la utilización de primates no humanos.
- 60) De acuerdo con las recomendaciones de la Agencia Europea del Medicamento un test de genotoxicidad de un fármaco debe incluir al menos:
- Un test para la detección de mutaciones en bacteria.
 - Un test in vitro con células de mamífero.
 - Un test in vivo con primates no humanos.
 - Solamente es necesario hacer estudios de genotoxicidad en los fármacos de terapia génica.
- 61) ¿Cuál es el reglamento CE que regula el uso de los medicamentos de terapias avanzadas en la Unión Europea?
- Reglamento (CE) Nº 1394/2007.
 - Reglamento (CE) Nº 469/2009.
 - Reglamento (CE) Nº 726/2004.
 - Reglamento (CE) Nº 1901/2006.
- 62) Indique cuál de estas afirmaciones NO se puede aplicar a un medicamento de terapia avanzada:
- Medicamento que contiene un ácido nucleico recombinante para reparar una secuencia génica.
 - Medicamento que contiene células que han sido objeto de una manipulación sustancial.
 - Medicamento o producto de ingeniería tisular formado por células o tejidos manipulados por ingeniería.
 - Una vacuna contra una enfermedad infecciosa grave.

- 63) Las células madre pluripotentes inducidas (iPSC) pueden ser utilizadas como modelos para el estudio de enfermedades raras humanas. Estas células son obtenidas:
- a) a partir de las células madre embrionarias.
 - b) espontáneamente a partir de los cultivos celulares.
 - c) por reprogramación celular de células adultas diferenciadas.
 - d) a partir de células progenitoras.
- 64) Indica cuál de estas afirmaciones es correcta en relación a los modelos de ratones denominados “knock-in” utilizados para estudiar una enfermedad rara de base genética:
- a) Una determinada secuencia génica es sustituida por otra secuencia génica con una determinada mutación en el mismo locus.
 - b) Una determinada secuencia génica con una mutación es incorporada al genoma del ratón en el locus seguro AAVS1.
 - c) Una determinada secuencia génica es eliminada del genoma del ratón.
 - d) Una determinada secuencia génica es duplicada en tándem en el genoma del ratón.
- 65) Indique cuál de estos métodos es adecuado para analizar la integridad del ADN extraído de una muestra de sangre periférica:
- a) Espectrometría de masas.
 - b) Electroforesis horizontal en geles de agarosa.
 - c) Espectrometría visible.
 - d) Espectrometría ultravioleta.
- 66) Indique cuáles de estos marcadores genéticos son los más frecuentes en el genoma humano:
- a) Los polimorfismos de una sola base.
 - b) Los minisatélites.
 - c) Los microsátélites.
 - d) Los SINEs.

- 67) Indique para qué **NO** es útil el análisis de microsátélites:
- Estudios de segregación alélica.
 - Localización (mapeado) de genes en los cromosomas.
 - Identificación de mutaciones puntuales.
 - Estudios de paternidad.
- 68) Un varón de ocho años acaba de ser diagnosticado en un programa de casos sin diagnóstico tras llevar a cabo la secuenciación del exoma en trio y haberse detectado una variante genética patogénica *de novo*. Ambos progenitores son sanos. Indique la afirmación CORRECTA en relación a este caso:
- Uno de los progenitores es portador de la variante patogénica detectada en el niño.
 - En el caso de que dicha variante patogénica estuviera localizada en el cromosoma X del niño, éste sería homocigoto con respecto a esa variante.
 - La enfermedad asociada a la variante patogénica detectada en el niño podría seguir un patrón de herencia autosómica dominante.
 - La enfermedad asociada a la variante patogénica detectada en el niño únicamente podría seguir un patrón de herencia autosómica recesiva.
- 69) El proyecto europeo Solve-RD:
- Ha sido financiado por el Séptimo Programa Marco de la Unión Europea.
 - Ha sido coordinado y liderado por el Instituto Nacional de Salud e Investigación Médica (Inserm) de Francia.
 - Tiene como uno de sus objetivos principales la resolución de un gran número de casos de enfermedades raras sin diagnóstico a nivel europeo.
 - Ha sido liderado por el Instituto de Salud Carlos III.
- 70) Indique la afirmación correcta sobre la ontología HPO (human phenotype ontology, ontología de fenotipo humano):
- Proporciona términos fenotípicos interoperables.
 - Se puede utilizar como un sistema de clasificación de enfermedades raras.
 - En esta ontología, cada concepto fenotípico está ligado a un único término lingüístico.
 - Únicamente es útil para describir características fenotípicas de enfermedades raras neurológicas y cardiovasculares.

71) ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es CORRECTA en relación a los sistemas de clasificación de las enfermedades raras?

- a) En España, en el Conjunto Mínimo Básico de Datos de las Altas Hospitalarias (CMBD) se puede utilizar la clasificación de Orphanet para codificar la variable “Diagnóstico principal”.
- b) Orphanet proporciona una relación nominal de enfermedades raras ordenadas alfabéticamente.
- c) En la décima revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) de la OMS existe un capítulo dedicado específicamente a las enfermedades raras.
- d) En la novena revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-9) de la OMS existe un capítulo dedicado específicamente a las enfermedades raras.

72) Indica cómo se llama la principal organización no gubernamental de asociaciones de pacientes de enfermedades raras a nivel europeo.

- a) ORPHANET.
- b) EURORDIS.
- c) RD-ACTION.
- d) EU RD PLATFORM.

73) Señale la afirmación CORRECTA relativa a los defectos congénitos físicos:

- a) Las disrupciones ocurren principalmente durante el periodo embrionario.
- b) Siempre están provocados por alteraciones cromosómicas.
- c) La mayoría de las deformaciones se producen durante el periodo fetal.
- d) No se pueden prevenir.

74) La causa mayoritaria de los defectos congénitos entre los niños en los que se puede identificar dicha etiología es:

- a) Alteraciones cromosómicas.
- b) Exposición a químicos ambientales durante el embarazo.
- c) Alteraciones génicas.
- d) Exposición a agentes biológicos durante el embarazo (infecciones y enfermedades maternas crónicas).

- 75) En España, la frecuencia global de defectos congénitos al nacimiento:
- Ha disminuido desde la aprobación de la ley que regula la interrupción voluntaria del embarazo.
 - Ha aumentado a lo largo del tiempo debido al incremento del número de madres añosas.
 - Ha aumentado desde la aprobación de la ley que regula la interrupción voluntaria del embarazo.
 - Ha aumentado a lo largo del tiempo como consecuencia del incremento de la concentración de contaminantes ambientales.
- 76) Indique cuál de los siguientes agentes NO es uno de los principales teratógenos reconocidos:
- Tolueno.
 - Paracetamol.
 - Metotrexato.
 - Fenitoína.
- 77) Señale la respuesta INCORRECTA. El síndrome alcohólico fetal, afección del niño que se deriva de la exposición al alcohol durante el embarazo de la madre:
- Solo se produce si la madre ingiere bebidas alcohólicas diariamente durante el embarazo.
 - Puede producir retraso del crecimiento en el hijo.
 - Fue descrito por primera vez por un médico francés en el año 1968.
 - Puede producir discapacidad intelectual en el hijo.
- 78) Con respecto a la prevención de defectos congénitos producidos por un cierre defectuoso del tubo neural:
- En España, la principal estrategia de prevención es la fortificación de alimentos con ácido fólico.
 - El ácido fólico es la forma sintética de la vitamina B12.
 - La suplementación periconcepcional materna con ácido fólico logra prevenir alrededor del 70% de los casos.
 - En el ámbito europeo, se recomienda iniciar la suplementación con ácido fólico solo si se ha confirmado el embarazo

79) Respecto al consumo de alcohol por la madre durante el embarazo:

- a) La embriofetopatía que produce dicho consumo no se puede prevenir.
- b) En España, la frecuencia global de la embriofetopatía por alcohol ha aumentado a lo largo del tiempo.
- c) El consumo de cantidades bajas de alcohol durante las comidas no incrementa el riesgo de aparición de defectos congénitos en el recién nacido.
- d) El alcohol puede producir un efecto teratogénico en cualquier momento del desarrollo embrionario o fetal.

80) ¿Qué son las aneuploidías?

- a) Anomalía cromosómica caracterizada por la ganancia de una copia adicional del cromosoma 21.
- b) Anomalía cromosómica caracterizada por la pérdida de una copia de cada uno de los cromosomas presentes en una célula.
- c) Número anormal de cromosomas presentes en una célula.
- d) Translocaciones entre dos cromosomas.