

TEST DE ACREDITACIÓN

Para obtener la acreditación correspondiente usted deberá obtener al menos un 70% de este test evaluación.

Al finalizar el examen tendrá acceso a su puntuación y a la corrección del test.

Una vez superado el test de evaluación usted podrá descargar su certificado, pasadas de 24 a 48 horas, desde el apartado de "Mis certificados" (una vez recibidos los créditos)

El presente test está orientado a la certificación de este material formativo, **solo existe una oportunidad para superarlo.**

Compruebe si sus respuestas son las definitivas antes de finalizar el mismo.

1 ¿Cuál es la mutación genética más común en la enfermedad de Von Hippel-Lindau?

- Gen BRCA1
- Gen TP53
- Gen VHL
- Gen KRAS
- Gen APC

La enfermedad de VHL está causada por mutaciones en el gen VHL, que regula la proteína pVHL, un supresor tumoral clave.

2 ¿Cuál es el tipo más común de tumor en la enfermedad de Von Hippel-Lindau?

- Hemangioblastomas.
- Carcinoma de páncreas.
- Osteosarcoma.
- Gliomas.
- Carcinoma de próstata.

Los hemangioblastomas son los tumores más comunes en pacientes con VHL, particularmente en el sistema nervioso central y la retina.

3 ¿Cuál de las siguientes neoplasias está más estrechamente asociada con la enfermedad de Von Hippel-Lindau?

- Cáncer de colon.
- Carcinoma renal de células claras.
- Carcinoma de ovario.
- Tumor de células de Sertoli.
- Sarcoma de Ewing.

El carcinoma renal de células claras es una de las manifestaciones más graves de VHL, con un riesgo elevado en estos pacientes.

4 ¿Cuál de los siguientes órganos no se ve comúnmente afectado por la enfermedad de Von Hippel-Lindau?

- Riñón.
- Cerebelo.
- Hígado.
- Páncreas.
- Retina.

Aunque la VHL puede afectar múltiples órganos, el hígado no es un sitio común para las manifestaciones típicas de esta enfermedad.

5 ¿Cuál es el riesgo aproximado de que un hijo herede la enfermedad de Von Hippel-Lindau de un padre afectado?

- 0%
- 25%
- 50%
- 75%
- 100%

Como la VHL se hereda de manera autosómica dominante, cada hijo tiene un 50% de probabilidades de heredar la mutación.

6 En pacientes con la enfermedad de Von Hippel-Lindau, ¿cuál es el principal método de seguimiento para la detección precoz del carcinoma renal?

- PET-TC.
- Biopsia renal.
- RMN abdominal.
- Ultrasonido doppler.
- Tomografía computarizada (TC) de tórax.

La resonancia magnética (RMN) es la técnica de elección en el seguimiento de los pacientes con VHL para la detección de tumores renales sin exposición a radiación.

7 ¿Cuál es el tratamiento de elección para los feocromocitomas asociados a la enfermedad de Von Hippel-Lindau?

- Radioterapia.
- Quimioterapia.
- Inhibidores de tirosina quinasa.
- Adrenalectomía.
- Observación activa.

La adrenalectomía es el tratamiento estándar para el feocromocitoma, especialmente cuando los tumores son funcionales.

8 ¿Cuál de las siguientes pruebas es más útil para detectar hemangioblastomas en pacientes con Von Hippel-Lindau?

- Tomografía computarizada (TC).
- Ultrasonido.
- Resonancia magnética nuclear (RMN).
- Biopsia.
- Gammagrafía.

La RMN es la prueba de elección para detectar hemangioblastomas en el sistema nervioso central.

9 ¿Cuál de los siguientes tumores no se asocia habitualmente en la enfermedad de Von Hippel-Lindau?

- Cistoadenoma seroso pancreático.
- Feocromocitoma.
- Hemangioblastoma medular.
- Carcinoma papilar tiroideo.
- Carcinoma renal.

El carcinoma papilar tiroideo no está típicamente asociado a VHL, a diferencia de otros tumores como los hemangioblastomas y feocromocitomas.

10 ¿En qué cromosoma se localiza el gen *VHL*?

- Cromosoma 1.
- Cromosoma 3.
- Cromosoma 5.
- Cromosoma 11.
- Cromosoma 17.

11 ¿Cuál de las siguientes afirmaciones es correcta sobre las mutaciones germinales en el gen *VHL*?

- Están presentes solo en las células tumorales.
- Solo se heredan del padre.
- Están presentes en todas las células del cuerpo.
- Solo causan cáncer si hay exposición a hipoxia.
- Afectan exclusivamente al tejido renal.

12 El mecanismo de la enfermedad de von Hippel-Lindau sigue el «modelo de Knudson». ¿Qué implica este modelo?

- Que ambas copias del gen deben ser inactivadas para que ocurra la tumorigénesis.
- Que una mutación *de novo* es la causa más frecuente.
- Que el gen *VHL* no sigue los patrones de herencia mendeliana.
- Que el gen mutado es más frecuente en mujeres que en hombres.
- Todas las respuestas anteriores son incorrectas.

13 ¿Cuál es la función principal de la proteína *VHL*?

- Promover la proliferación celular.
- Activar la vía de señalización de VEGF.
- Regular la degradación de $HIF\alpha$.
- Inhibir la apoptosis celular.
- Reparar daño en el ADN.

14 ¿Qué proteína es regulada negativamente por *VHL* y tiene un papel clave en la respuesta a la hipoxia?

- EGFR.
- VEGF.
- p53.
- $HIF\alpha$.
- BRCA2.

15 ¿Cuál de las siguientes condiciones puede estar relacionada con un estado de pseudohipoxia?

- Hipoxia verdadera en altitudes elevadas.

- Mutaciones en el gen *VHL* en tumores renales.
 - Hiperventilación.
 - Bajos niveles de oxígeno en los tumores.
 - Daño directo al tejido cerebral por hipoxia.
-

16 ¿Qué isoforma de HIF está más implicada en la respuesta rápida a la hipoxia aguda?

- HIF1 α .
 - HIF2 α .
 - HIF3 α .
 - HIF1 β .
 - Todas ellas.
-

17 ¿Cuál de los siguientes es un método común para detectar mutaciones en el gen *VHL* en un paciente?

- PCR en tiempo real para cuantificar HIF α .
 - Hibridación in situ fluorescente (FISH).
 - Western blot para detectar la proteína VHL.
 - Electroforesis de proteínas.
 - Secuenciación del gen.
-

18 La enfermedad de Von Hippel Lindau presenta un patrón de herencia:

- Autosómico recesivo.
 - Ligado a X.
 - Autosómico dominante.
 - Con imprinting paterno.
 - Autosómico dominante con imprinting paterno.
-

19 Los casos *de novo* de la enfermedad de Von Hippel Lindau:

- Se diagnostican cuando no hay antecedentes familiares.
 - Suponen un 50% de los casos de enfermedad de Von Hippel Lindau.
 - No se pueden diagnosticar con certeza, sólo es un diagnóstico de exclusión.
 - Se diagnostican cuando los progenitores del caso en cuestión no son portadores de la variante germinal identificada en su hijo.
 - No pueden transmitir el rasgo genético a sus descendientes.
-

20 El mosaicismo en la enfermedad de Von Hippel Lindau:

- Es una presentación frecuente de esta enfermedad.
 - Los mosaicos de enfermedad de Von Hippel Lindau no pueden transmitir el rasgo genéticos a sus descendientes.
 - No es preciso que realicen un seguimiento exhaustivo para detección de las manifestaciones de enfermedad de Von Hippel Lindau.
 - Se diagnostican por ausencia de antecedentes familiares.
 - Se caracterizan por la presencia variantes somáticas patogénicas del gen *VHL* en tejidos afectados sin detectar la alteración en el ADN de linfocitos de sangre periférica.
-

21 Las variantes germinales responsables de la enfermedad de Von Hippel Lindau.

- Predicen el fenotipo de la enfermedad con bastante precisión.
- Se utilizan habitualmente para guiar la edad de inicio de revisiones.
- Son fundamentales para decidir las cirugías indicadas en los pacientes.

Presentan una correlación genotipo-fenotipo incompleta y no se utilizan para planificar revisiones específicas de los pacientes según la variante que presenten.

Se han utilizado para predecir el riesgo de cáncer renal de los pacientes.

22 No sería un criterio para remitir de entrada a un paciente a una unidad de consejo genético en cáncer con experiencia en enfermedad de Von Hippel Lindau:

El diagnóstico de hemangioblastomas de retina.

El diagnóstico de un cáncer renal bilateral.

El diagnóstico de tumor neuroendocrino pancreático.

Los antecedentes familiares de enfermedad Von Hippel Lindau.

La detección de una variante germinal probablemente patogénica en el gen VHL.

23 Una unidad multidisciplinar con experiencia en la enfermedad de Von Hippel Lindau debe reunir las siguientes características salvo una:

Debería tener una o más figuras de coordinadores de la asistencia.

Debería atender un volumen suficientemente grande de pacientes para acumular experiencia.

Debe estar en hospitales de tercer nivel donde se puedan encontrar todas las especialidades involucradas.

Idealmente debe haber facilidades para coordinar las agendas de los especialistas que atienden a los pacientes.

Debería haber una unidad multidisciplinar en cada hospital de tercer nivel del sistema nacional de salud.

24 Son especialidades implicadas en la asistencia de pacientes con enfermedad de Von Hippel Lindau, salvo:

Oncólogo.

Urologo.

Oftalmólogo.

Dermatólogo.

Neurocirujano.

25 El proceso de asesoramiento genético en enfermedades hereditarias:

Es optativo, se suele realizar antes de realizar estudios genéticos de predisposición hereditaria.

Es prescindible cuando ya se ha identificado una alteración genética en la familia.

Está regulado por ley que hay que realizarlo de forma sistemática y por personal cualificado en situaciones de predisposición hereditaria donde hay test genéticos predictivos de riesgo (LIB 14/2007).

Aumenta la percepción de riesgo e incertidumbre del que lo recibe.

puede realizarse después de comunicar el estudio genético (asesoramiento post-test).

26 El proceso de asesoramiento genético de la enfermedad de Von Hippel Lindau no está indicado:

Cuando se diagnostica clínicamente a un paciente.

Cuando hay antecedentes familiares de la enfermedad.

Para orientar sobre las opciones reproductivas de portadores VHL

Si el paciente no está preparado psicológicamente para ello.

Para organizar el programa de seguimiento de portadores.

¡Buen trabajo! Ha superado el test con una nota de 96%.

SALIR

Salir: Cerrará la ventana del test y perderá sus respuestas si antes no a las ha guardado con el botón "guardar".

Enviar: Entregará definitivamente el test. Una vez enviado no podrá modificar las respuestas y podrá ver la corrección del mismo.