

საგამოცდო საკითხები/ქვესაკითხები მოლექულურ და სამედიცინო გენეტიკაში

გენეტიკა მედიცინაში

- 1.1. გენეტიკის როლი მედიცინაში
- 1.2. გენომის როლი მედიცინაში
- 1.3. გენეტიკური დარღვევების კლასიფიკაცია
- 1.4. გენეტიკის ძირითადი მიმართულებები
- 1.5. მოლექულური გენეტიკა - მოლექულური მედიცინის საფუძველი
- 1.6. ციტოგენეტიკა
- 1.7. პოპულაციური გენეტიკა
- 1.8. ეკოგენეტიკა

მემკვიდრეობითობის ქრომოსომული საფუძვლები

- 2.1. ადამიანის გენომის ორგანიზაცია
- 2.2. ბირთვული ქრომოსომები.
 - 2.3. აუტოსომები
 - 2.4. სასქესო ქრომოსომები
- 2.5. ქრომოსომათა ტიპები
 - 2.5.1. მეტაცენტრული ქრომოსომა
 - 2.5.2. სუბმეტაცენტრული ქრომოსომა
 - 2.5.3. აკროცენტრული ქრომოსომა
 - 2.5.4. ტელოცენტრული ქრომოსომა
- 2.6. ჰომოლოგიური ქრომოსომები
- 2.7. შვილეული ქრომოსომები (ქრომატიდები)
- 2.8. მიტოქონდრიული ქრომოსომა
- 2.9. ადამიანის ქრომოსომის ქიმიურ-სტრუქტურული ორგანიზაცია
 - 2.9.1. ჰისტონური ცილების ტიპები
 - 2.9.2. ჰისტონური ოქტამერი
 - 2.9.3. ჰისტონური კოდი, როგორც ეპიგენეტიკური ფაქტორი
 - 2.9.4. ლინკერული (სპეისერული) დნმ
 - 2.9.5. ნუკლეოსომა
 - 2.9.6. ნუკლეოსომური ფიბრილა
 - 2.9.7. სოლენოიდი
 - 2.9.8. მარყუჟოვანი სტრუქტურა
 - 2.9.9. ქრომატიდები
 - 2.9.10. ჰეტეროქრომატინი
 - 2.9.11. ქრომატინის სტრუქტურული და ფუნქციური ერთეული
 - 2.9.12. ეუქრომატინი
- 2.10. დნმ-ის სტრუქტურა
 - 2.10.1. ნუკლეოტიდები
 - 2.10.2. პურინები
 - 2.10.3. პირიმიდინები
 - 2.10.4. კომპლემენტარობის პრინციპი
- 2.11. რნმ-ის სტრუქტურა
- 2.12. რნმ-ის სახეები
 - 2.12.1. პირველადი რნმ
 - 2.12.2. მომწიფებული რნმ
 - 2.12.3. სატრანსპორტო რნმ
 - 2.12.4. რიბოსომული რნმ

- 2.12.5. მიკრო-რნმ
- 2.13. განსხვავება დნმ-სა და რნმ-ს შორის
- 2.14. დნმ-ის რეპლიკაცია
 - 2.14.1. რეპლიკაციის ტიპები
 - 2.14.2. კონსერვატული რეპლიკაცია
 - 2.14.3. ნახევრად-კონსერვატული რეპლიკაცია
 - 2.14.4. დისპერსული რეპლიკაცია
- 2.15. რეპლიკაციაში მონაწილე ფერმენტები
 - 2.15.1. ჰელიკაზა
 - 2.15.2. ტოპოიზომერაზა
 - 2.15.3. დნმ-პოლიმერაზა
 - 2.15.4. პრაიმაზა
 - 2.15.5. მადესტაბილიზირებელი ცილები
 - 2.15.6. დნმ-ლიგაზა
 - 2.15.7. დნმ-ის ლიდერული ჯაჭვი
 - 2.15.8. დნმ-ის მინორული ჯაჭვი
 - 2.15.9. ოკაზაკის ფრაგმენტები
- 2.16. უჯრედის გაყოფა
- 2.17. უჯრედული ციკლი
 - 2.17.1. G₀ ფაზა
 - 2.17.2. G₁ ფაზა
 - 2.17.3. S ფაზა
 - 2.17.4. G₂ ფაზა
 - 2.17.5. მიტოზი
 - 2.17.6. უჯრედის ციკლის საკონტროლო უბნები
- 2.18. მიტოზი
 - 2.18.1. პროფაზა
 - 2.18.2. პრომეტაფაზა
 - 2.18.3. მეტაფაზა
 - 2.18.4. ანაფაზა
 - 2.18.5. ტელოფაზა
 - 2.18.6. ციტოკინეზი
- 2.19. ადამიანის კარიოტიპი
- 2.20. მეიოზი
 - 2.20.1. I მეიოზური გაყოფა
 - 2.20.2. გენტიკური რეკომბინაცია – კროსინგოვერი
 - 2.20.3. II მეიოზური გაყოფა
- 2.21. I და II მეიოზური გაყოფის შედარება
 - 2.21.1. ქრომოსომათა ქცევა მიტოზისა და მეიოზის დროს
 - 2.21.2. მიტოზისა და მეიოზის სამედიცინო მნიშვნელობა
 - 2.21.3. სპერმატოგენეზი
 - 2.21.4. ოოგენეზი
 - 2.21.5. განაყოფიერება

ადამიანის გენომი

- 3.1. ადამიანის გენომის ორგანიზაცია
 - 3.1.1. უნიკალური დნმ-ის თანამიმდევრობა
 - 3.1.2. განმეორებადი დნმ-ის თანამიმდევრობები
 - 3.1.3. ტანდემური განმეორებადი თანამიმდევრობები
 - 3.1.4. კლასტერული განმეორებადი თანამიმდევრობები
- 3.2. ბირთვული გენომი

- 3.3. გენები და მასთან დაკავშირებული უბნები
- 3.4. ექსტრაგენური დნმ
 - 3.4.1. სატელიტური დნმ
 - 3.4.2. Alu თანამიმდევრობა
 - 3.4.3. LINE თანამიმდევრობა
 - 3.4.4. ტრანსპოზონები
- 3.5. განმეორებადი დნმ და დაავადებები
- 3.6. მიტოქონდრიული გენომის ძირითადი მახასიათებლები
- 3.7. პროკარიოტული გენის ქიმიურ-სტრუქტურული ორგანიზაცია.
- 3.8. ეუკარიოტული გენის ქიმიურ-სტრუქტურული ორგანიზაცია.
- 3.9. ადამიანის ტიპური გენის სტრუქტურული თავისებურებანი.
 - 3.9.1. პრომოტორი
 - 3.9.2. ინტრონი
 - 3.9.3. ეკზონი
 - 3.9.4. ენჰანსერი
 - 3.9.5. საილენსერი
 - 3.9.6. ლოკუსის მაკონტროლებელი უბანი
- 3.10. გენური ოჯახები
 - 3.10.1. α და β გლობინის ჯაჭვების გენების ოჯახი
 - 3.10.2. ყნოსვის რეცეპტორის (OR) გენების ოჯახი
- 3.12. ფსევდოგენები
 - 3.12.1. პროცესირებული ფსევდოგენები
 - 3.12.2. არაპროცესირებული ფსევდოგენები
- 3.13. არამაკოდირებელი რნმ-ის გენები
- 3.14. მიკრო-რნმ
- 3.15. გენის ექსპრესიის საფუძვლები
- 3.16. მოლეკულური გენეტიკის ცენტრალური დოგმა: დნმ რნმ ცილა
- 3.17. ტრანსკრიფცია
 - 3.17.1. დნმ-ის “შინაარსიანი” ძაფი
 - 3.17.2. დნმ-ის “უშინაარსო” ძაფი
- 3.18. ტრანსკრიფციის ინიციაცია
- 3.19. პოსტტრანსკრიფციული პროცესინგი
- 3.20. კეპირება
- 3.21. პოლიადენილაცია
- 3.22. რნმ-სპლაისინგი
- 3.23. ალტერნატიული სპლაისინგი
- 3.24. ტრანსლაცია და გენეტიკური კოდი
- 3.25. პოსტტრანსლაციური პროცესინგი
- 3.26. მიტოქონდრიული გენომის ტრანსკრიფცია
- 3.27. გენის ექსპრესიის რეგულაცია და გენომის აქტივობის ცვლილებები
- 3.28. გენომიკა: განსაზღვრა და გამოყენება
 - 3.28.1. სტრუქტურული გენომიკა
 - 3.28.2. ფუნქციური გენომიკა
 - 3.28.3. სამედიცინო გენომიკა
 - 3.28.4. შედარებითი გენომიკა
 - 3.28.5. ევოლუციური გენომიკა

გენეტიკური ცვალებადობა ინდივიდებში და პოპულაციებში: მუტაცია და პოლიმორფიზმი

- 4.1. ადამიანის მუტაციათა კატეგორიები
- 4.2. მუტაციების ერთიანი ნომენკლატურა

- 4.2.1. გენომური მუტაციები
- 4.2.2. ქრომოსომული მუტაციები
- 4.2.3. გენური მუტაციები
 - 4.2.3.1.1. დნმ-ის რეპლიკაციის შეცდომები
 - 4.2.3.1.2. დნმ-ის დარღვევების რეპარაცია
- 4.3. მუტაციის ტიპები და მათი შედეგები
 - 4.3.1. ნუკლეოტიდთა ჩანაცვლებები (წერტილოვანი მუტაციები)
 - 4.3.1.1. მისენს მუტაციები
 - 4.3.1.2. ნონსენს მუტაციები
 - 4.3.1.3. სეიმსენს მუტაციები
 - 4.3.1.4. რნმ-ის პროცესინგის მუტაციები
 - 4.3.1.5. სპლაის საიტის მუტაციები
 - 4.3.1.6. რეგულატორული მუტაციები
 - 4.3.1.7. მუტაციის “ცხელი წერტილები”
 - 4.3.1.7.1. მეთილირება
 - 4.3.1.7.2. ტრანსვერსია
 - 4.3.1.7.3. ტრანზიციცია
 - 4.3.2. დელეციები და ინსერციები
 - 4.3.2.1. მცირე ზომის დელეციები და ინსერციები
 - 4.3.2.2. წაკითხვის ჩარჩოს გადაადგილების - “ფრეიმშიფტ” მუტაციები
 - 4.3.2.3. დიდი ზომის დელეციები და ინსერციები
 - 4.3.2.4. რეკომბინაციის ეფექტი
 - 4.3.2.5. არათანაბარი კროსინგოვერი
 - 4.3.3. დინამიკური მუტაციები
 - 4.3.4. მუტაციის სისშირეებს შორის განსხვავება სქესის მიხედვით
 - 4.3.4.1. მუტაციის სისშირე ოოგენეზში
 - 4.3.4.2. მუტაციის სისშირე სპერმატოგენეზში
- 4.4. ადამიანის გენეტიკური მრავალფეროვნება
 - 4.4.1.1. გენეტიკური პოლიმორფიზმის კონცეფცია
 - 4.4.1.2. გენეტიკური პოლიმორფიზმი, როგორც პერსონალიზებული მედიცინის საფუძველი
- 4.5. მემკვიდრული ცვალებადობა და დნმ-ის პოლიმორფიზმი
 - 4.5.1. ერთეული ნუკლეოტიდის პოლიმორფიზმი
 - 4.5.2. ინსერცია-დელეციის პოლიმორფიზმები
 - 4.5.3. მარტივი ინდელები
 - 4.5.4. მულტიალელური ინდელები
 - 4.5.4.1. მიკროსატელიტები – მოკლე ტანდემური განმეორების პოლიმორფიზმი (STRP)
 - 4.5.4.2. მინისატელიტები – განსხვავებული რიცხვის ტანდემური განმეორებები (VNTR)
 - 4.5.4.3. ასლის რიცხვის პოლიმორფიზმები (CNP)
- 4.6. მემკვიდრული ვარიაციები და ცილების პოლიმორფიზმი
 - 4.6.1. სისხლის ჯგუფები და მათი პოლიმორფიზმები
 - 4.6.2. ABO სისტემა
 - 4.6.3. Rh სისტემა
 - 4.6.4. ანტირეზუს იმუნოგლობულინის ინექციის ჩვენებები
 - 4.6.5. ახალშობილთა ჰემოლიზური დაავადება
- 4.7. გენოტიპები და ფენოტიპები პოპულაციებში
 - 4.7.1. პოპულაციური გენეტიკა
 - 4.7.2. ჰარდი-ვაინბერგის კანონი
 - 4.7.3. ჰარდი-ვაინბერგის კანონი და აუტოსომურ-რეცესიული დაავადებები

- 4.7.4. ჰარდი-ვაინბერგის კანონის გამოყენება X-შეჭიდული დაავადებების მიმართ
- 4.7.5. ჰარდი-ვაინბერგის წონასწორობის ხელშემშლელი ფაქტორები
- 4.7.6. თავისუფალ შეჯვარებაზე მოქმედი ფაქტორები
- 4.7.7. სტრატეგიკაცია
- 4.7.8. შერჩევითი შეუღლება
- 4.7.9. ახლონათესაური კავშირები
- 4.7.10. ინბრიდინგი
- 4.7.11. გენეტიკური დრეიფი მცირერიცხოვან პოპულაციებში
- 4.7.12. გადარჩევა რეცესიული დაავადებების შემთხვევაში
- 4.7.13. გადარჩევა დომინანტური დაავადებების შემთხვევაში
- 4.7.14. გადარჩევა X-ქრომოსომასთან შეჭიდული რეცესიული მუტაციების შემთხვევაში
- 4.7.15. მიგრაცია და გენების დინება
- 4.8. ეთნიკური განსხვავებები გენეტიკურ დაავადებათა სისშირეში
 - 4.8.1. გენეტიკური დრეიფი
 - 4.8.2. დამფუძნებლის ეფექტი
 - 4.8.3. ჰეტეროზიგოტების სასარგებლოდ მიმართული პოზიტიური გადარჩევა
 - 4.8.4. ჰეტეროზიგოტების უპირატესობა
 - 4.8.5. დრეიფი ჰეტეროზიგოტთა უპირატესობის წინააღმდეგ

მონოგენური მემკვიდრეობა

- 5.1. გენების ცვალებადობა
 - 5.1.1. ლოკუსი
 - 5.1.2. ალელი
 - 5.1.3. ველური ტიპის ალელი
 - 5.1.4. მუტანტური ტიპის ალელი
- 5.2. გენოტიპი და ფენოტიპი
 - 5.2.1. ჰომოზიგოტი
 - 5.2.2. ჰეტეროზიგოტი
 - 5.2.3. კომპაუნდ ჰეტეროზიგოტი
 - 5.2.4. ჰემიზიგოტი
- 5.3. ერთეული ლოკუსის მუტაციით წარმოქმნილი კარიოტიპები
- 5.4. საგვარტომო ნუსხა
 - 5.4.1. პრობანდი
 - 5.4.2. კონსულტაციის ობიექტი
 - 5.4.3. სიბსები
 - 5.4.4. ნათესაობის ხარისხის განსაზღვრა
 - 5.4.5. პირველი, მეორე და მესამე რიგის ნათესაეები
 - 5.4.6. იზოლირებული და სპორადული შემთხვევები
 - 5.4.7. შემგუებლობა (fitness-ფაქტორი)
 - 5.4.8. საგვარტომო ნუსხაში გამოყენებული სიმბოლოები
- 5.5. მენდელისეული მემკვიდრეობა
 - 5.5.1. აუტოსომურ-დომინანტური მემკვიდრეობის მახასიათებლები
 - 5.5.1.1. სრული დომინანტობა
 - 5.5.1.2. კოდომინანტობა
 - 5.5.1.3. არასრული მემკვიდრეობა
 - 5.5.1.4. ჰეტეროზიგოტურობის და ჰომოზიგოტურობის მნიშვნელობა აუტოსომურ-დომინანტური დაავადებების დროს (ჰიპერქოლესტერინემია, აქონდროპლაზია)

- 5.5.1.5. სქესით-შეზღუდული ფენოტიპი აუტოსომურ-დომინანტური დაავადებებისას (ვაჟების ნაადრევი მომწიფება)
 - 5.5.1.6. ახალწარმოქმნილ მუტაციებსა და შემგუებლობას შორის ურთიერთდამოკიდებულება აუტოსომურ-დომინანტური დარღვევების შემთხვევაში
 - 5.5.1.7. გენეტიკურად ლეტალური დარღვევები
 - 5.5.1.8. ახალი მუტაციების როლი აუტოსომურ-დომინანტურ დაავადებებში
 - 5.5.2. აუტოსომურ-რეცესიული მემკვიდრეობის მახასიათებლები
 - 5.5.2.1. სქესით განპირობებული დარღვევები
 - 5.5.2.1.1. ჰემოქრომატოზი
 - 5.5.2.2. სისხლით ნათესაობა
 - 5.5.2.3. ინბრიდინგი
 - 5.5.2.4. გენეტიკური იზოლატებისათვის დამახასიათებელი იშვიათი რეცესიული დარღვევები
 - 5.5.2.5. ახალი მუტაციების როლი აუტოსომურ-რეცესიულ დაავადებებში
 - 5.5.3. X-შეჭიდული მემკვიდრეობა
 - 5.5.3.1. X ქრომოსომის ინაქტივაცია, დოზის კომპენსაცია და X-შეჭიდული გენების ექსპრესია
 - 5.5.3.1.1. X ქრომოსომის ინაქტივაცია დიუშენის კუნთოვანი დისტროფიის მაგალითზე
 - 5.5.3.2. X-შეჭიდული რეცესიული მემკვიდრეობის მახასიათებლები
 - 5.5.3.2.1. A ჰემოფილია
 - 5.5.3.2.2. ფერების სიბრმავე (დალტონიზმი)
 - 5.5.3.2.3. X-შეჭიდული დაავადებების გამოსატყუი ნიშნების მქონე ჰეტეროზიგოტები
 - 5.5.3.2.4. დაუბალანსებელი X-ინაქტივაცია
 - 5.5.3.3. X-შეჭიდული დომინანტური მემკვიდრეობა (ჰიპოფოსფატური რაქიტი)
 - 5.5.3.3.1. X-შეჭიდული დომინანტური დარღვევები და მამრობითი სქესის ლეტალობა (რეტის სინდრომი)
 - 5.5.3.4. ახალი მუტაციების როლი X-შეჭიდული დაავადებების შემთხვევაში
 - 5.5.4. პენეტრანტობა
 - 5.5.5. ექსპრესიულობა
 - 5.5.6. ნეიროფიბრომატოზი, ტიპი 1
 - 5.5.6.1. ნეიროფიბრომატოზის ეტიოლოგია და სიხშირე
 - 5.5.6.2. ნეიროფიბრომატოზის პათოგენეზი
 - 5.5.6.3. ნეიროფიბრომატოზის ფენოტიპი
 - 5.5.6.4. ნეიროფიბრომატოზის მართვა
 - 5.5.6.5. ნეიროფიბრომატოზის გადაცემის რისკი
 - 5.5.7. კორელაცია გენოტიპსა და ფენოტიპს შორის
 - 5.5.8. ალელური ჰეტეროგენურობა
 - 5.5.9. ლოკუსური ჰეტეროგენურობა
 - 5.5.10. ფენოტიპური ჰეტეროგენურობა
- 5.6. მოზაიციზმი
 - 5.6.1. სომატური მოზაიციზმი
 - 5.6.2. ჩანასახოვანი მოზაიციზმი

მულტიფაქტორული მემკვიდრეობა

- 6.1. რაოდენობრივი და თვისობრივი მახასიათებლები
 - 6.1.1. დაავადების თვისობრივი ნიშნების გენეტიკური ანალიზი
 - 6.1.1.1. დაავადების ოჯახური აგრეგაცია

- 6.1.1.2. კონკორდანტობა და დისკორდანტობა
- 6.1.1.3. თვისობრივი ნიშან-თვისებების ოჯახური აგრეგაციის შეფასება
- 6.1.1.4. ფარდობითი რისკის კოეფიციენტი
- 6.1.1.5. დაავადების შემთხვევათა კვლევა საკონტროლო მაჩვენებელთან შედარების საფუძველზე
- 6.1.1.6. გენებისა და გარემოს ფარდობითი როლი კომპლექსური დაავადების განვითარებაში
- 6.1.1.7. კონკორდანტობა და საზიარო ალელები ნათესავებში
- 6.1.1.8. ბიოლოგიურად არამონათესავე ოჯახის წევრები, როგორც საკონტროლო ინდივიდები
- 6.1.1.9. ტყუპების კვლევა
 - 6.1.1.9.1. დაავადების კონკორდანტობა მონოზიგოტურ ტყუპებში
 - 6.1.1.9.2. კონკორდანტობის შედარება მონოზიგოტურ და დიზიგოტურ ტყუპებში
 - 6.1.1.9.3. ერთმანეთს დაცილებული ტყუპები
 - 6.1.1.9.4. ტყუპების მეთოდის შესაძლებლობათა შეზღუდულობა
- 6.1.1.10. რაოდენობრივი ნიშნების გენეტიკური ანალიზი
 - 6.1.1.10.1. პოპულაციაში რაოდენობრივი ნიშნების ნორმალური განაწილება (გაუსის მრუდი)
 - 6.1.1.10.2. ფიზიოლოგიური სიდიდეების ნორმალური დიაპაზონი
 - 6.1.1.10.3. რაოდენობრივი ნიშნების ოჯახური აგრეგაცია
 - 6.1.1.10.4. მემკვიდრეობითობის კოეფიციენტის გამოთვლა
- 6.2. მულტიფაქტორული დაავადებები, რომელთა მიმართ დადგენილია გამომწვევი გენეტიკური და გარემო ფაქტორები
 - 6.2.1. დიგენური პიგმენტური რეცინიტი
 - 6.2.2. ვენური თრომბოზი
 - 6.2.2.1. იდიოპათიური ცერებრალური ვენური თრომბოზი
 - 6.2.2.2. პლაცენტის არტერიის თრომბოზი
 - 6.2.2.3. ღრმა ვენების თრომბოზი
 - 6.2.2.4. ვენური თრომბოზების გამომწვევი გენეტიკური ფაქტორები
 - 6.2.2.4.1. V ფაქტორის ანომალია, ლეიდენის მუტაცია FVL
 - 6.2.2.4.2. პროთრომბინის გენის მუტაცია
 - 6.2.2.4.3. მეთილენის ტეტრაჰიდროფოლიატ რედუქტაზას ალელი
 - 6.2.2.5. ვენური თრომბოზების გამომწვევი გარემო ფაქტორები
 - 6.2.2.5.1. ორალური კონტრაცეპტივები და სხვა ფაქტორები
 - 6.2.2.5.2. ჩვენებები ვენური თრომბოზის გენეტიკური ანალიზის ტესტირებისათვის
 - 6.2.3. პირველი ტიპის შაქრიანი დიაბეტი
 - 6.2.4. ემპირიული რისკის მაჩვენებელი I ტიპის შაქრიანი დიაბეტის დროს
 - 6.2.5. ალცჰაიმერის დაავადება
 - 6.2.5.1. აპოლიპოპროტეინის 4 ალელი
- 6.3. მულტიფაქტორული თანდაყოლილი მანკები
 - 6.3.1. ნერვული მილის დეფექტები
 - 6.3.1.1. ანენცეფალია
 - 6.3.1.2. Spina bifida
 - 6.3.1.3. დედებში ფოლიუმის მჟავის დეფიციტი და ნერვული მილის ფედექტი
 - 6.3.1.4. ნერვული მილის დეფექტების პრევენცია
 - 6.3.2. გაპობილი ტუჩი და სასა
 - 6.3.3. გულის თანდაყოლილი მანკები
 - 6.3.4. ფსიქიკური დაავადებები
 - 6.3.5. კორონარული არტერიული დაავადება

ადამიანის მოლეკულური გენეტიკის კვლევის მეთოდების მნიშვნელობა და გამოყენება

- 7.1. ინდივიდუალური დნმ-ის და რნმ-ის თანამიმდევრობათა ანალიზი
 - 7.1.1. მოლეკულური კლონირება
 - 7.1.2. კლონი
 - 7.1.3. რესტრიქციული ფერმენტები
 - 7.1.4. პალინდრომი
 - 7.1.5. რეკომბინანტული დნმ
 - 7.1.6. ვექტორები
 - 7.1.6.1. ოლიგონუკლეოტიდი
 - 7.1.6.2. პრაიმერები (PCR-სთვის)
 - 7.1.6.3. მასპინძელი უჯრედი
 - 7.1.6.4. დნმ-ის ჰიბრიდიზაცია
 - 7.1.6.5. ლიგაცია
 - 7.1.7. პლაზმიდები
 - 7.1.8. ბიბლიოთეკები
 - 7.1.8.1. გენომური ბიბლიოთეკები
 - 7.1.8.2. კომპლემენტარული დნმ-ის (კ-დნმ-ის) ბიბლიოთეკები
 - 7.1.9. ბიბლიოთეკების სკრინინგი ნუკლეინის მუავის ჰიბრიდიზაციის ზონდების გამოყენებით
 - 7.1.10. გენომის მონაცემთა ბაზის რესურსები
- 7.2. ნუკლეინის მუავის ანალიზის მეთოდები
 - 7.2.1. საუზერნ-ბლოტინგი
 - 7.2.2. ალელსპეციფიკური ოლიგონუკლეოტიდური ზონდები
 - 7.2.3. ნოზერნ- ან რნმ-ბლოტინგი
- 7.3. პოლიმერაზული ჯაჭვური რეაქცია (PCR)
 - 7.3.1. რაოდენობრივი PCR ანალიზი
- 7.4. დნმ-ის თანამიმდევრობის ანალიზი (სექვენირება)
 - 7.4.1. მიკროარეი
 - 7.4.2. ქრომოსომების ფლუორესცენტული In Situ ჰიბრიდიზაცია (FISH)
 - 7.4.3. სპექტრული კარიოტიპირება (SKY)
 - 7.4.4. რნმ-ის ექსპრესიის არეი
 - 7.4.5. შედარებითი გენომური ჰიბრიდიზაცია
 - 7.4.6. დნმ-ის “თითის ანაბეჭდის” მეთოდი
- 7.5. ცილების ვესტერნ ბლოტ-ანალიზი

მოლეკულურ დაავადებათა კანონზომიერებები: ჰემოგლობინოპათიების მაგალითზე

- 8.1. მუტაციის გავლენა ცილის ფუნქციაზე
 - 8.1.1. ცილის ფუნქციის დაკარგვის გამომწვევი მუტაციები
 - 8.1.2. ცილი ფუნქციის ზრდის გამომწვევი მუტაციები
 - 8.1.2.1. მუტაციები, რომლებიც იწვევს ცილის ერთი ნორმალური ფუნქციის გაძლიერებას
 - 8.1.2.2. ნორმალური ცილის რაოდენობის გამაძლიერებელი მუტაციები
 - 8.1.3. ცილი ახალი თვისების შექმნასთან დაკავშირებული მუტაციები
 - 8.1.4. გენის ჰეტეროქრონულ ექსპრესიასთან დაკავშირებული მუტაციები
 - 8.1.5. გენის ექტოპურ ექსპრესიასთან დაკავშირებული მუტაციები
 - 8.1.6. პოსტტრანსლაციური პროცესინგის დარღვევით გამოწვეული ჰემოგლობინოპათიები
- 8.2. მუტაციები ცილის მაკოდირებელ უბანში
- 8.3. ჰემოგლობინის ფორმები
 - 8.3.1. ჰემოგლობინის სტრუქტურა და ფუნქცია

- 8.3.2. ადამიანის ჰემოგლობინის გენები
 - 8.3.3. გლობინის გენების ექსპრესია ონტოგენეზის განვითარების პროცესში და გლობინის “ჩართვა-გამორთვა”
 - 8.3.4. α გენების “ჩართვა-გამორთვა”
 - 8.3.5. α -გლობინის კლასტერის გენები და მათი ექსპრესია ონტოგენეზში
 - 8.3.6. -გლობინის გენის ექსპრესია განვითარების პროცესში
 - 8.3.7. -გლობინის კლასტერის გენების ექსპრესია ონტოგენეზური განვითარების სხვადასხვა სტადიაზე
 - 8.3.8. ლოკუსის მაკონტროლებელი უბანი
 - 8.3.9. აქტიური ქრომატინის კონცენტრატორი
 - 8.3.10. ფეტალური ჰემოგლობინი (HbF)
 - 8.3.11. გენის დოზირება ჰემოგლობინის მაგალითზე
 - 8.4. ჰემოგლობინოპათიები
 - 8.4.1. ჰემოლიზური ანემიები
 - 8.4.1.1. ნამგლისებრუჯრედოვანი ანემია (HbS)
 - 8.4.1.1.1. ნამგლისებრუჯრედოვანი დაავადების ნიშნები
 - 8.4.1.1.2. HbS-ის მოლეკულური პათოლოგია
 - 8.4.1.1.3. ნამგლისებური ფორმა და მისი შედეგები
 - 8.4.1.1.4. HbS მუტაციის წარმოშობის მრავლობითი მიზეზები
 - 8.4.1.1.5. ჰეტეროზიგოტულობის უპირატესობა
 - 8.4.1.2. HbC
 - 8.4.1.3. ჰემოგლობინი ჰამერსმიტი
 - 8.4.2. ჰემოგლობინის ფორმები უანგბადის ტრანსპორტის უნარის დარღვევით
 - 8.4.2.1. მეტჰემოგლობინემია
 - 8.4.2.2. ჰემოგლობინი ჰაიდ პარკი
 - 8.4.2.3. ჰემოგლობინი კემპსი
- 8.5. თალასემიები
 - 8.5.1. α -თალასემია
 - 8.5.1.1. α -თალასემიის გენოტიპების კლინიკური მდგომარეობა
 - 8.5.1.1.1. ნორმალური
 - 8.5.1.1.2. უსიმპტომო მატარებელი
 - 8.5.1.1.3. HbH დაავადება
 - 8.5.1.1.4. ნაყოფის წყალმანკი (Hb Barts)
 - 8.5.1.1.5. α -გლობინის ფუნქციური გენების რაოდენობა
 - 8.5.1.1.6. α -გლობინის გენის გენოტიპები
 - 8.5.1.1.7. α -ჯაჭვების წარმოქმნა
 - 8.5.2. β -თალასემია
 - 8.5.2.1. დიდი თალასემია
 - 8.5.2.2. მცირე თალასემია
 - 8.5.2.3. მარტივი თალასემია
 - 8.5.2.4. კომპლექსური თალასემიები
- 8.6. ფეტალური ჰემოგლობინის მემკვიდრული მდგრადობა
- 8.7. ჰემოგლობინის სტრუქტურული ვარიანტები თალასემიის ფენოტიპებით (E ჰემოგლობინი)
- 8.8. საზოგადო ჯანდაცვის ღონისძიებები, მიმართული თალასემიის პრევენციისადმი
 - 8.8.1. ფართომასშტაბური პოპულაციური სკრინინგი
 - 8.8.2. ნორმირებული ოჯახური სკრინინგი

გენეტიკური დაავადებების მოლეკულური, ბიოქიმიური და უჯრედული საფუძვლები

- 9.1. ცილების სხვადასხვა კლასების მუტაციებით განპირობებული დაავადებები
 - 9.1.1. "შიდამურნეობის" ცილები
 - 9.1.2. სპეციალიზებული ცილები
 - 9.1.3. გენეტიკური ინფორმაციის სიჭარბე, როგორც მუტანტური გენის ინჰიბიტორი
 - 9.1.4. ურთიერთკავშირი გენის ექსპრესიისა და პათოლოგიის საიტებს შორის
- 9.2. გენოტიპსა და ფენოტიპს შორის ურთიერთდამოკიდებულება გენეტიკური დაავადების შემთხვევაში
 - 9.2.1. ალელური ჰეტეროგენურობა
 - 9.2.2. ლოკუსის ჰეტეროგენურობა
 - 9.2.3. გენი მოდიფიკატორები
 - 9.2.4. ნარჩენი ფუნქციის განმსაზღვრელი ალელები
 - 9.2.5. ფენოტიპის ალელდამოკიდებული ვარირება
- 9.3. ფერმენტის დეფექტები
 - 9.3.1. ამინოაციდოპათიები
 - 9.3.1.1. ჰიპერფენილალანინემიები
 - 9.3.1.2. ფენილკეტონურია (ფკუ)
 - 9.3.1.2.1. ახლაშობილთა სკრინინგი
 - 9.3.1.2.2. ფენილკეტონურიის არაკლასიკური ფორმა
 - 9.3.1.2.3. ჰიპერფენილალანინემია, რომელიც არ იწვევს ფკუ-ს
 - 9.3.1.2.4. ჰიპერფენილალანინემიები: ალელური ჰეტეროგენურობა
 - 9.3.1.2.5. ჰიპერფენილალანინემიები: ლოკუსური ჰეტეროგენურობა
 - 9.3.1.2.6. ფენილალანინ-ჰიდროქსილაზას (PAH) გენის მოლეკულური დეფექტები
 - 9.3.1.2.7. ტეტრაჰიდრობიოფტერინის (BH4) მეტაბოლიზმის დეფექტები
 - 9.3.1.2.8. დედისეული ფენილკეტონურია
 - 9.3.1.2.9. მუტაციები ფენილალანინ-ჰიდროქსილაზას მაკოდირებელ გენში
 - 9.3.1.2.10. ტეტრაჰიდრობიოპტერინის რეაქტიულობა PAH მუტაციების საპასუხოდ
 - 9.3.1.2. ფენილკეტონურიის არაკლასიკური ფორმა
 - 9.3.1.2.3. ჰიპერფენილალანინემია, რომელიც არ იწვევს ფკუ-ს
 - 9.3.1.2.4. ჰიპერფენილალანინემიები: ალელური ჰეტეროგენურობა
 - 9.3.1.2.5. ჰიპერფენილალანინემიები: ლოკუსური ჰეტეროგენურობა
 - 9.3.1.2.6. ფენილალანინ-ჰიდროქსილაზას (PAH) გენის მოლეკულური დეფექტები
 - 9.3.1.2.7. ტეტრაჰიდრობიოფტერინის (BH4) მეტაბოლიზმის დეფექტები
 - 9.3.1.2.8. დედისეული ფენილკეტონურია
 - 9.3.1.2.9. მუტაციები ფენილალანინ-ჰიდროქსილაზას მაკოდირებელ გენში
 - 9.3.1.2.10. ტეტრაჰიდრობიოპტერინის რეაქტიულობა PAH მუტაციების საპასუხოდ
 - 9.3.2. ლიზოსომური დეპონირების დაავადებები
 - 9.3.2.1. თეი-საქსის დაავადება
 - 9.3.2.1.1. A-ჰექსოზამინიდაზას აქტივობისათვის საჭირო გენების სისტემა და დაავადებები, გამოწვეული ცალკეული გენების დეფექტით
 - 9.3.2.1.2. Hex A ალელების ნარჩენი აქტივობა
 - 9.3.2.1.3. პოპულაციური გენეტიკა
 - 9.3.2.1.4. Hex A ფსევდოდეფიციტის ალელები და მათი კლინიკური მნიშვნელობა
 - 9.3.2.1.5. სენდჰოფის სინდრომი
 - 9.3.2.2. მუკოპოლისაქარიდოზები
 - 9.3.2.2.1. ჰარლერის სინდრომი
 - 9.3.2.2.2. ჰანტერის სინდრომი
 - 9.3.2.2.3. შეიეს სინდრომი
 - 9.3.2.2.4. გენეტიკური კომპლემენტაცია
 - 9.3.3. პოსტრანსლაციური მოდიფიკაციით განპირობებული ცილის ფუნქციის ცვლილება
 - 9.3.4. ცილის ფუნქციის დაკარგვა, გამოწვეული ქიმიური ბმის დარღვევით ან კოფაქტორების მეტაბოლიზმით

- 9.3.4.1. ჰომოცისტინურია, გამოწვეული ცისტათიონის სინთეზის დეფიციტით
- 9.3.4.2. α_1 -ანტიტრიფსინის დეფიციტი
 - 9.3.4.2.1. α_1 -ანტიტრიფსინის Z ალელები
 - 9.3.4.2.2. α_1 -ანტიტრიფსინის Z ალელების პოპულაციაში გავრცელება
 - 9.3.4.2.3. α_1 -ანტიტრიფსინის დეფიციტი, როგორც ეკოგენეტიკური დარღვევა
 - 9.3.4.2.4. ეკოგენეტიკა
- 9.4. რეცეპტორული ცილების დეფექტები
 - 9.4.1. ოჯახური ჰიპერქოლესტერინემია: გენეტიკური ჰიპერლიპიდემია
 - 9.4.1.1. LDL რეცეპტორით განპირობებული ოჯახური ჰიპერქოლესტერინემია
 - 9.4.1.1.1. ოჯახურ ჰიპერქოლესტერინემიის ეტიოლოგია და სიხშირე
 - 9.4.1.1.2. ოჯახურ ჰიპერქოლესტერინემიის პათოგენეზი
 - 9.4.1.1.3. ოჯახურ ჰიპერქოლესტერინემიის ფენოტიპი
 - 9.4.1.1.4. ოჯახურ ჰიპერქოლესტერინემიის მართვა
 - 9.4.1.1.5. ოჯახურ ჰიპერქოლესტერინემიის მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
 - 9.4.1.2. ქოლესტერინის მოპოვება LDL რეცეპტორის მიერ
 - 9.4.1.3. LDL რეცეპტორის მუტაციათა კლასები
 - 9.4.1.4. ოჯახურ ჰიპერქოლესტერინემიასთან ასოცირებული გენები:
 - 9.4.1.4.1. LDL რეცეპტორის გენი
 - 9.4.1.4.2. აპოპროტეინი B-100-ის გენი
 - 9.4.1.4.3. ARH ადაპტორის გენი
 - 9.4.1.4.4. PCSK9 პროტეაზას გენი
 - 9.5. ტრანსპორტის დეფექტები
 - 9.5.1. კისტური ფიბროზი
 - 9.5.1.1. კისტური ფიბროზის ფენოტიპი
 - 9.5.1.2. CFTR გენი და ცილა
 - 9.5.1.3. კისტური ფიბროზის პათოფიზიოლოგია
 - 9.5.1.4. კისტური ფიბროზის ჰეტეროგენურობა
 - 9.5.1.5. კისტური ფიბროზის გენეტიკა
 - 9.5.1.5.1. CFTR გენის მუტაციები
 - 9.5.1.5.2. კისტური ფიბროზის გენოკოპია
 - 9.5.1.5.3. გენოტიპ-ფენოტიპის კორელაცია კისტური ფიბროზის დროს
 - 9.5.1.5.4. კისტური ფიბროზის გენის გავრცელება პოპულაციებში
 - 9.5.1.5.5. პოპულაციური სკრინინგი
 - 9.5.1.5.6. ავადმყოფთა ოჯახების გენეტიკური ანალიზი და პრენატალური დიაგნოსტიკა
 - 9.5.1.5.7. კისტური ფიბროზის მკურნალობა
 - 9.5.1.5.8. კისტური ფიბროზის გადაცემის რისკი
 - 9.6. სტრუქტურულ ცილათა დეფექტები
 - 9.6.1. დიუშენის კუნთოვანი დისტროფია (DMD)
 - 9.6.1.1. ეტიოლოგია
 - 9.6.1.2. კლინიკური ფენოტიპი
 - 9.6.1.3. პათოგენეზი
 - 9.6.1.4. მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
 - 9.6.1.5. DMD გენი და მისი პროდუქტი
 - 9.6.1.6. დისტროფინის კომპლექსის პოსტ-ტრანსლაციური მოდიფიკაცია
 - 9.6.1.7. დისტროფინის კომპლექსის ფუნქცია

- 9.6.1.8. პრენატალური დიაგნოზი და DMD ალელის მატარებელთა დეტექცია
- 9.6.1.9. დედისეული მოზაიციზმი
- 9.6.1.10. მკურნალობა
- 9.6.2. ბეკერის კუნთოვანი დისტროფია (BMD)
 - 9.6.2.1. ეტიოლოგია
 - 9.6.2.2. კლინიკური ფენოტიპი
 - 9.6.2.3. პათოგენეზი
 - 9.6.2.4. მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
- 9.7. ნეიროდეგენერაციული დარღვევები
 - 9.7.1. ალცჰაიმერის დაავადება
 - 9.7.1.1. ალცჰაიმერის დაავადების ფენოტიპი
 - 9.7.1.2. ალცჰაიმერის დაავადების გენეტიკა
 - 9.7.1.3. ალცჰაიმერის დაავადების პათოგენეზი: β -ამილოიდის და ტაუ ცილა
 - 9.7.1.4. ამილოიდის წინამორბედი ცილის (APP) გენი
 - 9.7.1.5. პრესენილინ 1-ის (PSEN1) და პრესენილინ 2-ის (PSEN2) გენები
 - 9.7.1.6. აპოლიპოპროტეინ E-ს (APOE) გენი – ალცჰაიმერის დაავადების მიმართ წინასწარგანწყობის განმსაზღვრელი ლოკუსი
 - 9.7.1.7. ალცჰაიმერის დაავადების რისკ-ფაქტორები
 - 9.7.1.8. ალცჰაიმერის დაავადების მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
 - 9.7.1.9. ალცჰაიმერის დაავადების მართვა
- 9.8. არასტაბილურ განმეორებად თანამიმდევრობათა ექსპანსიით გამოწვეული დაავადებები
 - 9.8.1. I კლასი: დარღვევები, განპირობებული არამაკოდირებელ განმეორებადობათა ექსპანსიით, რომლებიც იწვევს ცილის ფუნქციის დაკარგვას
 - 9.8.1.1. ფრაგილური X ქრომოსომის სინდრომი
 - 9.8.1.1.1. გამომწვევი მიზეზები
 - 9.8.1.1.2. ფრაგილური X ქრომოსომის ფენოტიპი
 - 9.8.1.1.3. ფრაგილური X ქრომოსომის ეტიოლოგია და სიხშირე
 - 9.8.1.1.4. ფრაგილური X ქრომოსომის პათოგენეზი
 - 9.8.1.1.5. ფრაგილური X ქრომოსომის მემკვიდრეობის გადაცემის რისკი
 - 9.8.1.1.6. ფრაგილური X ქრომოსომის მკურნალობა
 - 9.8.1.1.7. ფრაგილურ X სინდრომთან ასოცირებული ტრემორი/ატაქსიის სინდრომი
 - 9.8.1.2. ფრიდრიხის ატაქსია
 - 9.8.1.2.1. ფრიდრიხის ატაქსიის ფენოტიპი
 - 9.8.1.2.2. ფრიდრიხის ატაქსიის მოლეკულური პათოგენეზი
 - 9.8.2. II კლასი: დარღვევები, გამოწვეული არამაკოდირებელ განმეორებადობათა ექსპანსიით, რომელიც ცილას ახალ თვისებებს ანიჭებს
 - 9.8.2.1. მიოტონური დისტროფია
 - 9.8.2.1.1. მიოტონური დისტროფიის ფენოტიპი
 - 9.8.2.1.2. მიოტონური დისტროფიის მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
 - 9.8.3. III კლასი: დარღვევები, გამოწვეული კოდონის განმეორებადობათა ექსპანსიით
 - 9.8.3.1. პოლიგლუტამინის დარღვევები - ჰანტინგტონის დაავადება
 - 9.8.3.1.1. ჰანტინგტონის დაავადების გამომწვევი მიზეზები
 - 9.8.3.1.2. ჰანტინგტონის დაავადების ფენოტიპური ნიშნები
 - 9.8.3.1.3. ჰანტინგტონის დაავადების ეტიოლოგია და სიხშირე

- 9.8.3.1.4. ჰანტიგტონის დაავადების პათოგენეზი
- 9.8.3.1.5. ჰანტიგტონის დაავადების მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
- 9.8.3.1.6. ჰანტიგტონის დაავადების მკურნალობა
- 9.8.4. არასტაბილური განმეორებადობის ექსპანსიით გამოწვეულ დარღვევათა მსგავსება და განსხვავება
- 9.8.5. პრემუტაცია
- 9.8.6. ანტიციპაცია
- 9.9. მიტოქონდრიული გენომის მუტაციებით გამოწვეული დაავადებების დედისეული მემკვიდრეობა
 - 9.9.1. მიტოქონდრიული გენომი
 - 9.9.2. რეპლიკაციური სეგრეგაცია
 - 9.9.3. ჰომოპლაზმია
 - 9.9.4. ჰეტეროპლაზმია
 - 9.9.5. “ბოთლის ყელის” ეფექტი
 - 9.9.6. მიტოქონდრიული დნმ-ის მრავლობითი ასლების მემკვიდრეობა
 - 9.9.7. მიტოქონდრიული დნმ-ის დელეციები და დაავადებები, განპირობებული სპორადული სომატური მუტაციებით (პირსონის, კერნ-საირის)
 - 9.9.8. ჟანგვითი ფოსფორილირება და მიტოქონდრიული დაავადებები
 - 9.9.9. მიტოქონდრიულ დნმ-ში იდენტიფიცირებული მუტაციები (მისენს, ტრანსპორტული და რიბოსომული რნმ-ის გენების ადგილმდებარეობის ცვლილებები: დელეცია, დუბლიკაცია)
 - 9.9.10. ჰეტეროპლაზმიის როლი მიტოქონდრიულ დაავადებების პათოგენეზში
 - 9.9.11. მიტოქონდრიული დაავადებების ფენოტიპური ზღურბლის ფენომენი
- 9.10. მიტოქონდრიულ დარღვევათა ფენოტიპები
 - 9.10.1. ფენოტიპური ზღურბლის ეფექტი
 - 9.10.2. ქრონიკული პროგრესული ოფთალმოპლეგია
 - 9.10.3. მუტაციები მიტ დნმ-ის ტრანსპორტულ და რიბოსომულ გენებში
 - 9.10.4. მიტ ტ-რნმ-ის ე. წ. მერყევი ფუძის მოდიფიკაცია
 - 9.10.5. მიტ ტ-რნმ-ის მაკოდირებელი გენის მუტაციის სამედიცინო მნიშვნელობა
 - 9.10.6. მიტოქონდრიული და ბირთვული გენომების ურთიერთდამოკიდებულება
 - 9.10.7. მიტ ტ-რნმ-ის “განლევის” სინდრომი
 - 9.10.8. ბირთვული გენების მიერ მიტ ტ-რნმ-ით განპირობებულ დაავადებათა ფენოტიპის მოდიფიცირება
 - 9.10.9. მიტოქონდრიული დნმ-ის პოლიმორფიზმით გამოწვეული დაავადებები
 - 9.10.10. მიტ-დნმ-ის მუტაციების ძირთადი სამიზნე სისტემები
 - 9.10.11. მიტოქონდრიული დნმ-ის მუტაციებით გამოწვეული დარღვევების ტიპური მაგალითები:
 - 9.10.11.1. ლებერის ოპტიკური ნეიროპათია,
 - 9.10.11.2. ლის სინდრომი
 - 9.10.11.3. პირსონის სინდრომი
 - 9.10.11.4. კერნ-საირის სინდრომი
 - 9.10.11.5. MELAS, NARP და MERRF სინდრომები

სიმსივნის გენეტიკური საფუძვლები

- 10.1. ავთვისებიანი სიმსივნის გენეტიკური საფუძვლები
 - 10.1.1. მალეგნიზაციის დამახასიათებელი თავისებურებები
 - 10.1.2. სპორადული და მემკვიდრული სიმსივნის დამახასიათებელი თავისებურებანი
 - 10.1.3. ავთვისებიანი სიმსივნის გენეტიკური საფუძვლები
 - 10.1.4. არამაკოდირებელი მიკრო-რნმ – ონკომირი
 - 10.1.5. სიმსივნის განვითარების სტადიები
 - 10.1.6. სიმსივნის ოჯახური ფორმები
- 10.2. ონკოგენები
 - 10.2.1. პროტო-ონკოგენების გამააქტივებელი მექანიზმები
 - 10.2.2. ქრომოსომული ტრანსლოკაციით გამოწვეული ონკოგენების აქტივაცია
 - 10.2.3. ქრონიკული მიელოგენური ლეიკემიის გენეტიკური საფუძვლები
 - 10.2.4. ბარკიტის ლიმფომა
 - 10.2.4.1. ბარკიტის ლიმფომის გენეტიკური საფუძვლები
 - 10.2.5. ტელომერაზა, როგორც ონკოგენი
- 10.3. სიმსივნის სუპრესორი გენები
 - 10.3.1. უჯრედული ციკლის მცველი გენები
 - 10.3.2. საერთო კონტროლის გენები
 - 10.3.3. სიმსივნის წარმოშობის “ორჯერ დარტყმის” თეორია
 - 10.3.4. რეპლიკაციისა და რეპარაციის ფერმენტების როლი მუტაციის კონტროლსა და პრევენციაში
 - 10.3.5. ეპიგენეტიკური ფაქტორების მნიშვნელობა სიმსივნეების განვითარებაში
 - 10.3.6. რეტინობლასტომა
 - 10.3.6.1. რეტინობლასტომის ეტიოლოგია და სიხშირე
 - 10.3.6.2. რეტინობლასტომის პათოგენეზი
 - 10.3.6.3. რეტინობლასტომის ფენოტიპი
 - 10.3.6.4. რეტინობლასტომის მართვა
 - 10.3.6.5. რეტინობლასტომის გადაცემის რისკი
 - 10.3.7. ჰეტეროზიგოტურობის დაკარგვა
 - 10.3.7.1. ჰეტეროზიგოტულობის დაკარგვის განმაპირობებელი ფაქტორები
 - 10.3.7.2. RB1 გენი და მისი პროდუქტი
 - 10.3.8. ლი-ფრაუმენის სინდრომი
 - 10.3.9. საერთო კონტროლის გენები აუტოსომურ-დომინანტური სიმსივნის სინდრომების შემთხვევაში
 - 10.3.9.1. BRCA1 და BRCA2 მუტაციებით განპირობებული მკერდის სიმსივნის ოჯახური ფორმები
 - 10.3.9.2. მსხვილი ნაწლავის სიმსივნის ოჯახური ფორმები
 - 10.3.9.3. ნაწლავური პოლიპოზის ოჯახური ფორმა
 - 10.3.9.4. მსხვილი ნაწლავის მემკვიდრული არაპოლიპოზური სიმსივნე
 - 10.3.10. უჯრედული ციკლის მცველი და საერთო კონტროლის გენების ფუნქცია სპორადული სიმსივნეების შემთხვევაში
 - 10.3.10.1. TP53 და RB1 როლი სპორადული სიმსივნეების განვითარებაში
 - 10.3.10.2. BRCA1 და BRCA2 მუტაციები მკერდის და საკვერცხის სპორადული სიმსივნეების შემთხვევაში
- 10.4. ციტოგენეტიკური ცვლილებები სიმსივნეების დროს
 - 10.4.1. ანეუპლოიდია
 - 10.4.2. ანეუსომია
 - 10.4.3. გენის ამპლიფიკაცია
- 10.5. სიმსივნის პროგრესირება

- 10.6. გენის ექსპრესიის პროფილის ანალიზი და მათი დაჯგუფება კლასტერებად სიგნატურის (ხელწერის) შექმნის მიზნით
- 10.7. სიმსივნე და გარემო
 - 10.7.1. რადიაცია
 - 10.7.2. ქიმიური კანცეროგენები
 - 10.7.2.1. კანცეროგენებზე პასუხისმგებელი ფაქტორები
 - 10.7.2.2. ჰიპოთეზები სიმსივნის გენეტიკური ბუნების შესახებ

ციტოგენეტიკის საფუძვლები

- 11.1. კლინიკური ჩვენებები ქრომოსომული ანალიზის ჩასატარებლად
 - 11.1.1. ადრეულ ასაკში გამოვლენილი ზრდისა და განვითარების პრობლემები
 - 11.1.2. მკვდრად შობადობა და ნეონატალური სიკვდილი
 - 11.1.3. უნაყოფობასთან დაკავშირებული პრობლემები
 - 11.1.4. ოჯახის ისტორია
 - 11.1.5. ნეოპლაზია
 - 11.1.6. გვიანი ასაკის ორსულობა
- 11.2. ქრომოსომების იდენტიფიკაცია
 - 11.2.1. Q-შეღებვა
 - 11.2.2. G-შეღებვა
 - 11.2.3. R-შეღებვა
 - 11.2.4. C-შეღებვა
 - 11.2.5. მადალსისშირიანი ბენდირება
 - 11.2.6. ფრაგილური საიტები
- 11.3. ქრომოსომული ანომალიები
 - 11.3.1. ქრომოსომათა რიცხვის დარღვევები
 - 11.3.1.1. ჰეტეროპლოიდია
 - 11.3.1.2. ეუპლოიდია
 - 11.3.1.3. ანეუპლოიდია
 - 11.3.1.4. ტრიპლოიდია
 - 11.3.1.5. ტეტრაპლოიდია
 - 11.3.1.6. ტრისომია
 - 11.3.1.7. მონოსომია
 - 11.3.2. ქრომოსომის სტრუქტურის დარღვევები
 - 11.3.2.1. არაბალანსირებული ცვლილებები
 - 11.3.2.1.1. დელეციები
 - 11.3.2.1.2. ჰაპლოშეუთავსებლობა
 - 11.3.2.1.3. ტერმინალური დელეცია
 - 11.3.2.1.4. ინტერსტიციალური დელეცია
 - 11.3.2.1.5. არათანაბარი კროსინგოვერი
 - 11.3.2.1.6. დუბლიკაციები
 - 11.3.2.1.7. მარკერული ქრომოსომები
 - 11.3.2.1.8. რგოლოვანი ქრომოსომები
 - 11.3.2.1.9. იზოქრომოსომები
 - 11.3.2.1.10. დიცენტრული ქრომოსომები
 - 11.3.2.1.11. ფსევდოდიცენტრული ქრომოსომები
 - 11.3.2.2. ბალანსირებული ცვლილებები
 - 11.3.2.2.1. ინვერსიები
 - 11.3.2.2.2. პარაცენტრული ინვერსია
 - 11.3.2.2.3. პერიცენტრული ინვერსია
 - 11.3.2.2.4. ტრანსლოკაციები
 - 11.3.2.2.5. რობერტსონული ტრანსლოკაცია,

- 11.3.2.2.6. რეციპროკული ტრანსლოკაცია
- 11.3.2.2.7. ინსერციები
- 11.3.3. მოზაიციზმი
- 11.3.4. ფსევდომოზაიციზმი
- 11.3.5. ქრომოსომული ანომალიების სისშირე
 - 11.3.5.1. ცოცხლადშობადობა
 - 11.3.5.2. მკვდრადშობადობა
 - 11.3.5.3. სპონტანური აბორტები
- 11.4. მშობლის ეფექტი
 - 11.4.1. გენომური იმპრინტინგი
 - 11.4.1.1. იმპრინტინგის ცენტრი
 - 11.4.1.2. ეპიგენეტიკა
 - 11.4.1.3. იმპრინტინგის გამომწვევი ეპიგენეტიკური ფაქტორი
 - 11.4.1.4. პრადერ-ვილის სინდრომი
 - 11.4.1.5. ანგელმანის სინდრომი
 - 11.4.1.6. დისომიები
 - 11.4.1.6.1. უნიპარენტული (ერთი მშობლის) დისომია
 - 11.4.1.6.2. იზოდისომია
 - 11.4.1.6.3. ჰეტეროდისომია
 - 11.4.2. ბუშტნამქერის ციტოგენეტიკა და საკვერცხეების ტერატომა
 - 11.4.2.1. ბუშტნამქერი
 - 11.4.2.2. ტოტალური ბუშტნამქერი
 - 11.4.2.3. საკვერცხეების ტერატომა
 - 11.4.2.4. პარციალური ბუშტნამქერი
 - 11.4.3. შეზღუდული პლაცენტური მოზაიციზმი
- 11.5. ქრომოსომების შესწავლა ადამიანის მეიოზში
- 11.6. ციტოგენეტიკური დარღვევებით განპირობებული მენდელისეული დაავადებები
- 11.7. ქრომოსომული არასტაბილურობის სინდრომები
- 11.8. ციტოგენეტიკური კვლევისთვის რეკომენდირებული უჯრედები: ლიმფოციტები, ფიბრობლასტები, ძვლის ტვინის უჯრედები, ნაყოფის უჯრედები.

ციტოგენეტიკა: აუტოსომური და სასქესო ქრომოსომების დარღვევები

- 12.1. აუტოსომური დარღვევები
 - 12.1.1. დაუნის სინდრომი
 - 12.1.1.1. დაუნის სინდრომის ფენოტიპი
 - 12.1.1.2. პრენატალური და პოსტნატალური სიცოცხლისუნარიანობა
 - 12.1.1.3. ქრომოსომული დარღვევები დაუნის სინდრომის დროს
 - 7.5.1.1. 21-ე ქრომოსომის ტრისომია
 - 7.5.1.2. რობერტსონული ტრანსლოკაცია
 - 7.5.1.3. 21q14q ტრანსლოკაცია
 - 7.5.1.4. 21q21q ტრანსლოკაცია
 - 7.5.1.5. მოზაიკური დაუნის სინდრომი
 - 12.1.1.4. ნაწილობრივი (პარციალური) ტრისომია 21
 - 12.1.1.5. დედის ასაკი და დაუნის სინდრომი
 - 12.1.1.6. დაუნის სინდრომის რისკი
 - 12.1.1.7. დაუნის სინდრომის განმეორების რისკი
 - 12.1.2. მე-18 ქრომოსომის ტრისომია
 - 12.1.3. მე-13 ქრომოსომის ტრისომია
 - 12.1.4. აუტოსომური დელეციის – “კატის კნავილის” სინდრომი
- 12.2. სასქესო ქრომოსომები და მათი დარღვევები
 - 12.2.1. სქესის დეტერმინაციის ქრომოსომული საფუძვლები

- 12.2.2. Y ქრომოსომა
 - 12.2.2.1. სათესლე ჯირკვლის განმსაზღვრელი გენი, SRY
 - 12.2.2.2. TDF და SRY გენები
 - 12.2.2.3. XX მამაკაცი
 - 12.2.2.4. XY ქალი
 - 12.2.2.5. ფსევდოაუტოსომური უბანი
 - 12.2.2.6. სპერმატოგენეზში მონაწილე Y-შეჭიდული გენები
 - 12.2.2.7. AZF, DAZ და USP9Y გენები
- 12.2.3. X ქრომოსომა
 - 12.2.3.1. X ქრომოსომის ინაქტივაცია
 - 12.2.3.2. X ქრომოსომის არაშემთხვევითი ინაქტივაცია
 - 12.2.3.3. X ინაქტივაციის ცენტრი და XIST გენი
 - 12.2.3.4. X შეჭიდული გონებრივი ჩამორჩენილობა
- 12.3. სასქესო ქრომოსომების ციტოგენეტიკური ანომალიები
 - 12.3.1. კლაინფელტერის სინდრომი (47,XXY)
 - 12.3.2. 47,XYY სინდრომი
 - 12.3.3. X ტრისომია (47,XXX)
 - 12.3.4. ტერნერის სინდრომი (45,X)
- 12.4. გონადური და სქესობრივი განვითარების დარღვევები
 - 12.4.1. გონადური დისგენეზია
 - 12.4.1.1. საკვერცხის ფუნქციის ნაადრევი დაკარგვა
 - 12.4.2. მდებარებითი ფსევდოჰერმადროდიტიზმი
 - 12.4.2.1. თირკმელზედა ჯირკვლის თანდაყოლილი ჰიპერპლაზია (CAH)
 - 12.4.3. მამრობითი ფსევდოჰერმადროდიტიზმი
 - 12.4.3.1. ანდროგენის მიმართ მიმართ არამგრძნობიარობის სინდრომი (ტესტიკულარული ფემინიზაცია)

გენეტიკური დაავადებების მკურნალობა

- 13.1. თანამედროვე მიღწევები გენეტიკური დაავადებების მკურნალობაში
 - 13.1.1. მულტიფაქტორული დაავადებების მკურნალობის ძირითადი პრინციპები
 - 13.1.2. მონოგენური დაავადებების მკურნალობის ძირითადი პრინციპები
 - 13.1.3. გენეტიკური დაავადებათა მკურნალობაში ხელშემშლელი ფაქტორები:
 - 13.1.3.1. არაიდენტიფიცირებული გენი
 - 13.1.3.2. დაავადების გაურკვეველი პათოგენეზი
 - 13.1.3.3. ნაყოფის ანომალიათა პრედიაგნოსტიკური პროგნოზირება
 - 13.1.3.4. მძიმე ფენოტიპები
- 13.2. გენეტიკური დაავადებების მკურნალობის შესაბამისი სტრატეგიები სხვადასხვა დონეზე:
 - 13.2.1. გენეტიკურ დაავადების მკურნალობის გრძელვადიანი პროგნოზის საჭიროება
 - 13.2.2. გენეტიკურ დაავადების ჰეტეროგენურობა და მკურნალობა
- 13.3. გენეტიკურ დაავადების მკურნალობის სტრატეგიები:
 - 13.3.1. კლინიკურ ფენოტიპზე ორიენტირებული მკურნალობა
 - 13.3.2. მეტაბოლური დარღვევების მკურნალობა
 - 13.3.2.1. კვების რაციონის შეზღუდვა
 - 13.3.2.2. ჩანაცვლებითი თერაპია
 - 13.3.2.3. არაპირდაპირი თერაპია
 - 13.3.2.4. ინჰიბირება
 - 13.3.2.5. გამოდევნა
- 13.4. გენეტიკურ დაავადების მკურნალობა მოლეკულური მეთოდებით
 - 13.4.1. მკურნალობა მუტანტური ცილის დონეზე

- 13.4.1.1. მუტანტური ცილის ფუნქციის გაძლიერება
 - 13.4.1.1.1. მცირე ზომის მოლეკულების გამოყენება
 - 13.4.1.1.2. ვიტამინების მიმართ მგრძობიარე თანდაყოლილი მეტაბოლური დარღვევები (ჰომოცისტინურიის მაგალითზე)
 - 13.4.1.1.3. მუტანტური პოლიპეპტიდის დახვევა მცირე ზომის მოლეკულების გამოყენებით (კისტური ფიბროზის მაგალითზე)
- 13.4.1.2. ცილების დამატებითი მიწოდება
 - 13.4.1.2.1. უჯრედგარეთა ცილის დამატებითი მიწოდება (α -ანტიტრიფსინის მაგალითზე)
- 13.4.1.3. ფერმენტის ჩანაცვლებითი თერაპია
 - 13.4.1.3.1. უჯრედშიდა ფერმენტის “მიზნობრივი” მიწოდება (გომეს დაავადების მაგალითზე)
- 13.4.2. გენის ექსპრესიის მოდულაცია
 - 13.4.2.1. გენის ექსპრესიის გაძლიერება მუტანტური ლოკუსიდან
 - 13.4.2.2. გენის ექსპრესიის გაზრდა დაუზიანებელი ლოკუსიდან,
 - 13.4.2.3. დომინანტური მუტანტური გენის პროდუქტის ექსპრესიის შემცირება: რნმ-ის ინტერფერენცია
- 13.4.3. ტრანსპლანტაციით გამოწვეული სომატური გენომის მოდიფიკაცია
 - 13.4.3.1. ღეროვანი უჯრედების ტრანსპლანტაცია
 - 13.4.3.2. ბირთვის ტრანსპლანტაცია
 - 13.4.3.3. თერაპიული კლონირება
 - 13.4.3.4. რეპროდუქციული კლონირება
 - 13.4.3.5. დონორებისგან გამოყოფილი ღეროვანი უჯრედები
 - 13.4.3.6. ძელის ტვინის ჰემოპოეზური ღეროვანი უჯრედების ტრანსპლანტაცია
 - 13.4.3.7. პლაცენტის ჭიპლარის სისხლიდან გამოყოფილი ჰემოპოეზური ღეროვანი უჯრედების ტრანსპლანტაცია
 - 13.4.3.8. ღვიძლის ტრანსპლანტაცია
 - 13.4.3.9. ტრანსპლანტაციასთან დაკავშირებული პრობლემები
 - 13.4.3.10. ტრანსპლანტაციის პერსპექტივა
- 13.4.4. გენური თერაპია
 - 13.4.4.1. გენური თერაპიის ძირითადი პრინციპები
 - 13.4.4.2. გენის გადატანის მეთოდები
 - 13.4.4.3. სამიზნე უჯრედი
 - 13.4.4.4. დნმ-ის გადატანა უჯრედებში:
 - 13.4.4.5. ვირუსული ვექტორები:
 - 13.4.4.5.1. რეტოვირუსები
 - 13.4.4.5.2. ადენოასოცირებული ვირუსები
 - 13.4.4.5.3. ლენტივირუსები
 - 13.4.4.6. დნმ-ის გადატანა უჯრედებში: არავირუსული ვექტორები
 - 13.4.4.7. გენურ თერაპიასთან დაკავშირებული რისკი
 - 13.4.4.8. გენური თერაპიის ეთიკური საკითხები
 - 13.4.4.9. დაავადებები, რომელთა მიმართ გამართლებულია, ან, საგარაუდოდ, გამართლებული იქნება გენური თერაპიის გამოყენება
 - 13.4.4.10. გენური თერაპიის დადებითი და უარყოფითი მხარეები

განვითარების გენეტიკური ასპექტები

- 14.1. განვითარების ბიოლოგია მედიცინაში
 - 14.1.1. თანდაყოლილი დარღვევების ზეგავლენა საზოგადოებრივ ჯანმრთელობაზე
 - 14.1.2. კლინიკური დისმორფოლოგია
 - 14.1.2.1. დისფუნქციები, დეფორმაციები და დარღვევები
 - 14.1.2.2. გენეტიკური და გარემო პირობებით გამოწვეული სიმასინჯეები
 - 14.1.2.3. პლეოტროპია: სინდრომები და შედეგები
- 14.2. განვითარებაში მონაწილე გენები და გარემო ფაქტორები
 - 14.2.1. განვითარების გენეტიკა
 - 14.2.2. გარემო ფაქტორები
- 14.3. განვითარების ბიოლოგიის ძირითადი კონცეფციები
 - 14.3.1. ემბრიოლოგიური განვითარების მიმოხილვა
 - 14.3.1.1. განვითარების უჯრედული პროცესები
 - 14.3.1.2. ადამიანის ემბრიოგენეზი
 - 14.3.1.3. ჩანასახოვანი უჯრედი: გენეტიკური ინფორმაციის გადამტანი
 - 14.3.1.4. ღეროვანი უჯრედი: რეგენერაცია ქსოვილებში
- 14.4. უჯრედის მეტაბოლური გზა, სპეციფიკაცია და დეტერმინაცია
 - 14.4.1. რეგულაციური და მოზაიკური განვითარება
 - 14.4.2. რეგულაციური განვითარება და ტყუპების წარმოშობა
 - 14.4.3. მოზაიკური განვითარება
 - 14.4.4. ღერძის სპეციფიკაცია და ნიშნების ფორმირება
 - 14.4.5. ნიშნების ფორმირება და HOX გენის სისტემა
- 14.5. განვითარების უჯრედული და მოლეკულური მექანიზმები
 - 14.5.1. გენის რეგულაცია ტრანსკრიპციული ფაქტორების მეშვეობით
 - 14.5.2. მორფოგენები და უჯრედიდან უჯრედში სიგნალის გადაცემა
 - 14.5.3. უჯრედის ფორმა და ორგანიზაცია
 - 14.5.4. უჯრედული მიგრაცია
 - 14.5.5. დაპროგრამებული უჯრედული სიკვდილი

პერსონალიზებული გენეტიკური მედიცინა

- 15.1. ოჯახური ანამნეზი
- 15.2. რისკის შეფასება
- 15.3. გენეტიკური სკრინინგი პოპულაციებში
 - 15.3.1. ტესტის კლინიკური დასაბუთება და გამოსადეგობა
 - 15.3.2. ახალშობილთა სკრინინგი
 - 15.3.3. პრენატალური სკრინინგი
- 15.4. დაავადების მიმართ გენეტიკური წინასწარგანწყობის სკრინინგი
- 15.5. გენეტიკური ეპიდემიოლოგია
- 15.6. ჰეტეროზიგოტების სკრინინგი
- 15.7. ევგენიკის და დისგენიკის პრობლემები