

**მედიცინის ფაკულტეტი**  
**მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის**  
**ტიპობრივი საგამოცდო ბილეთი**  
**გენეტიკა 1**

## ბილეთი 1

1. ადამიანის გენომის პროექტი და მისი მნიშვნელობა. ადამიანის გენომი: მიტოქონდრიული და ბირთვული გენომის დახასიათება.
2. გენის ექსპრესია, როგორც გენომური და ეპიგენომური სიგნალების ინტეგრაცია; გენის ექსპრესიის ალელური დისბალანსი; გენის მონოალელური ექსპრესია; სტრუქტურული რეარანჟირება; შემთხვევითი მონოალელური ექსპრესია.
3. ვარიაციები ინდივიდუალურ გენომებში; კლინიკური სექვენირების კვლევები; მუტაციის და პოლიმორფიზმის გავლენა. პერსონალიზირებული გენომიკა და მომხმარებლის როლი.
4. აუტოსომურ-დომინანტური მემკვიდრეობა; წმინდა დომინანტური მემკვიდრეობა არასრული დომინანტური მემკვიდრეობა; სქესით შეზღუდული ფენოტიპი აუტოსომურ-დომინანტური დაავადებების შემთხვევაში.
5. ქრომოსომების ინდენტიფიკაციის მეთოდები და მისი გამოყენება მედიცინაში, ქრომოსომული დარღვევები დაუნის სინდრომის დროს.

## ბილეთი 2

1. ადამიანის გენომი და მემკვიდრეობის ქრომოსომული საფუძვლები; ადამიანის ქრომოსომების სტრუქტურა; მიტოქონდრიული ქრომოსომა; არამაკოდირებელი რნმ-ის გენები.
2. გენის ექსპრესიის მექანიზმი; ტრანსკრიფციის ინიციაცია; რნმ-ის სპლაისინგი; ალტერნატიული სპლაისინგი; პოლიადენილაცია; რნმ-ის რედაქტირება და რნმ-ის და დნმ-ის თანამიმდევრობათა განსხვავებები.
3. ვარიაციები ინდივიდუალურ გენომებში; კლინიკური სექვენირების კვლევები; მუტაციის და პოლიმორფიზმის გავლენა; პერსონალიზირებული გენომიკა და მომხმარებლის როლი.
4. აუტოსომურ-დომინანტური მემკვიდრეობა; არასრული პენეტრანტობის, ვარიაბელური ექსპრესიულობის და ახალი მუტაციების გავლენა აუტოსომურ-დომინანტური მემკვიდრეობის ტიპებზე; ახალწარმოქმნილ მუტაციებსა და შემგუებლობას შორის ურთიერთდამოკიდებულება აუტოსომურ-დომინანტური დარღვევების დროს.
5. გენომური იმპრინტინგი; გენომურ იმპრინტინგთან ასოცირებული დაავადებები.

**მოლეკულური და სამედიცინო გენეტიკის დეპარტამენტის**  
**ტიპობრივი საგამოცდო ტესტები**  
**გენეტიკა 2**

|||| სამხრეთ აფრიკაში შერეული პორფირია ჰარდი-ვაინბერგის წონასწორობაში მოსალოდნელ ზოგად პოპულაციასთან შედარებით უფრო ხშირია სამხრეთ აფრიკელ თეთრკანიანებში. ეს პოპულაცია წარმოშობილია ჰოლანდიელი ახალმოსახლეებისგან. რა არის ყველაზე სავარაუდო მიზეზი, რითაც შერეული პორფირიის მაღალი სიხშირე აიხსება?

|||| ჰეტეროზიგოტების სასარგებლოდ მიმართული პოზიტიური გადარჩევა;

|| დამფუძნებლის ეფექტი;

|||| ჰეტეროზიგოტების საწინააღმდეგოდ მიმართული გადარჩევა;

|||| იმიგრაცია პოპულაციაში.

|||| აუტოსომურ-რეცესიული გენური მუტაცია ლეტალურია ჰომოზიგოტებში. პოპულაციაში, რომელიც ჰარდი-ვაინბერგის წონასწორობაში იმყოფება, რამდენი თაობა დასჭირდება ამ გენის პოპულაციიდან ელიმინირებას?

|| 1;

|| 25;

|| 100;

|| ეს გენური მუტაცია პოპულაციიდან არ ელიმინირდება.

|||| ჩამოთვლილიდან ცილის ფუნქციის რა სახის ცვლილება გამოიწვევს ნამგლისებრუჯრედოვანი ანემიის განვითარებას:

|||| ჰეტეროქრონული ექსპრესია;

|||| ფუნქციის დაქვეითება;

|||| ექტოპური ექსპრესია;

|| ახალი თვისებების შექმნა.

|||| გლობინის რომელი მოლეკულებისგან ხდება ბარტის ჰომოტეტრამერული ჰემოგლობინის მოლეკულის წარმოქმნა:

|||| სიგმას;

|| გამას;

|||| ბეტას;

|||| ეპსილონის.

|||| ჩამოთვლილიდან რომელი მექანიზმია მარტივი ბეტა-თალასემიის გამომწვევი მიზეზი:

|||| დუბლიკაცია;

|| რნმ სპლაისინგ – მუტაცია;

|||| ტრანსლოკაცია;

|||| ტრანზიციია.

|||| ჩამოთვლილიდან რომელი ტიპის მუტაცია არის ნამგლისებრუჯრედოვანი ანემიის გამომწვევი მიზეზი:

|| მისენსი;

|||| სეიმსენსი;

|||| დელეცია;

|||| დუბლიკაცია.

|||| ფენილკეტონურიის დროს ორგანიზმის თხევად გარემოში რომელი ნივთიერების ჭარბი დაგროვებით არის გამოწვეული გონებრივი ჩამორჩენილობა:

|||| სფინგოლიპიდის;

|||| ტაუ-ცილის;

|||| ამილოიდის;

|| ამინმჟავას.

|||| რა ამინომჟავად უნდა გარდაიქმნეს ფენილალანინი ჯანმრთელ ადამიანში:

- ||| არგინინად;
- ||| ლიზინად;
- || თიროზინად;
- || გლიცინად.

- |||| რა არის დამახასიათებელი ფენილკეტონურიის არაკლასიკური ფორმისათვის;
- ||| ფენილალანინის დეფიციტი;
- ||| BH4-ის სიჭარბე;
- || ფენილალანინ-ჰიდროქსილზას აქტიურობის მცირე დაქვეითება;
- ||| ფენილალანინის მკვეთრი სიჭარბე.

- |||| ფერმენტ PCSK9-პროტეზას ფუნქციაა:
- ||| LDL რეცეპტორის აღდგენა;
- ||| ქოლესტერინის დონის გაზრდა;
- ||| რეცეპტორის ენდოსომასთან დაკავშირების გაადვილება;
- || რეცეპტორების დონის რეგულაცია და ჭარბი ქოლესტერინისგან დაცვა.

- |||| რა არის ოჯახური ჰიპერქოლესტერინემიის მიზეზი:
- ||| CFTR-რეცეპტორის ფუნქციის დაკარგვა;
- || LDL-რეცეპტორის ფუნქციის დაკარგვა;
- ||| ტესტოსტერონის რეცეპტორის დეფექტი;
- ||| ესტროგენების რეცეპტორის დეფექტი.

- |||| რა არის ჰომოცისტინურიის მიზეზი:
- ||| ცისტათიონსინთაზას კოფაქტორთან დაკავშირება;
- || ცისტათიონსინთაზას კოფაქტორთან დაკავშირების დაქვეითება;
- ||| ცისტათიონის სტრუქტურის დარღვევა;
- ||| ცისტათიონის აცეტილირება.

- |||| ალფა1-ანტიტრიფსინის გენის ზეტა ალელთან ასოცირებული ღვიძლის დაავადება დაკავშირებულია:
- ||| ცილის რაოდენობის გაზრდასთან;
- ||| ცილის ფუნქციის დაქვეითებასთან;
- || ცილის სტრუქტურის შეცვლასთან;
- ||| ცილის ფუნქციის ზრდასთან.

- |||| ჩამოთვლილიდან I ტიპის პროკოლაგენის ძლიერ დაქვეითებულ პროდუცირებას იწვევს:
- || ნაადრევი ტერმინაცია;
- ||| მუტაცია მე-3 ქრომოსომის მოკლე მხარში;
- ||| ცვლილება ამინოჯგუფიან ტერმინალურ უბანში;
- ||| სეიმსენს მუტაცია.

- |||| კოლაგენის სტრუქტურის დაზიანების ძირითადი გამომწვევია შემდეგი ამინომჟავების ჩანაცვლება:
- ||| ლიზინის;
- ||| პროლინის;
- ||| ლეიცინის;
- || გლიცინის.

- |||| ჩამოთვლილიდან I ტიპის არასრული ოსტეოგენეზის გამომწვევი ფაქტორებიდან პოპულაციებში ყველაზე ხშირად გავრცელებულია მუტაცია:
- || I ტიპის პროკოლაგენის;
- ||| ლიზინის და პროლინის გლიკოზილირება;
- ||| ტრიმერის დაზიანებული უბნის მოდიფიცირება;
- ||| COL1A და COL2A დისბალანსი.

- |||| ჩამოთვლილიდან ჰემოგლობინოპათიის რომელი ფორმა არის გამოწვეული განვითარების პროცესში ბეტა-გლობინის გენების “ჩართვა-გამორთვის” მექანიზმის მოშლით:

||| ნაყოფის წალმანკი;  
||| მეტჰემოგლობინემია;  
|| ფეტალური ჰემოგლობინის მდგრადობა;  
||| ნამგლისებრუჯრედოვანი ანემია.

|||| მუტანტური მიტოქონდრიულ გენომის რომელი მდგომარეობა იწვევს ნეიროსენსორულ სიყრუეს ამინოგლიკოზიდური ანტიბიოტიკოთერაპიის შედეგად:

||| რეპლიკაციური სეგრეგაცია;  
|| ტ-რნმ-ის გენის ჰომოპლაზმია;  
||| ტ-რნმ-ის გენის ჰეტეროპლაზმია;  
||| “ზოთლის ყელის” ეფექტი.

|||| უჯრედული მეტაბოლიზმის რომელ პროცესებში მონაწილეობენ ბირთვული გენომით კოდირებული მიტოქონდრიული ცილები:

||| ჰიდროლიზში;  
||| მეტაბოლიტების ინაქტივაციაში;  
||| მეთილირებაში;  
|| ჟანგვით ფოსფორილებაში.

|||| CF გენის მატარებელ ქალს და მის ჰომოზიგოტ ნორმალურ მეუღლეს ჰყავთ კისტური ფიბროზით დაავადებული შვილი. როგორ ახსნით ამ მოვლენას?

||| ჰეტეროპლაზმია;  
||| უნიპარენტული დისომია;  
||| გენომური იმპრინტინგ;  
|| მეუღლე არ არის ბავშვის ბიოლოგიური მამა.

|||| კისტური ფიბროზის დროს ეპითელიური ქსოვილის უჯრედების აპიკალურ მემბრანაში რომელი ელექტროლიტების გამტარი არხი არის დაზიანებული:

||| ქლორიდის ან კალიუმის;  
|| ქლორიდისა ან ნატრიუმის;  
||| ქლორიდის და მაგნიუმის;  
||| ქლორიდის და კალციუმის.

|||| დიუშენის კუნთოვანი დისტროფიის დროს პათოლოგიის პრეკლინიკურ სტადიაზე სისხლის შრატში რომელი ნივთიერების დონეა ძლიერ მომატებული:

||| დისტროფინის;  
|| კრეატინ-კინაზას;  
||| ქოლესტერინის;  
||| ფენილალანინის.

|||| ბეკერის კუნთოვანი დისტროფიის დროს:

||| ცილა დისტროფინი არ სინთეზდება;  
||| დაავადება ვლინდება 10 წლის ასაკში;  
||| ზიანდება გულის და თავის ტვინის უჯრედები;  
|| დისტროფინი წარმოიქმნება მცირე რაოდენობით.

|||| ჩამოთვლილიდან მემკვიდრული მასალის ფუნქციონირების რომელ ეტაპზე შეიძლება წარმოიქმნას ტრინუკლეოტიდური თანამიმდევრობის ექსპანსია?

|| რეპლიკაციის;  
||| ტრანსკრიპციის;  
||| ტრანსლაციის;  
||| პროცესინგის.

|||| X-შეჭიდული ფრაგილური სინდრომის დროს ჩამოთვლილიდან გენის რომელ უბანში ხდება ცვტრიპლეტის ექსპანსია?

||| ტრანსლირებად;  
|| არატრანსლირებად;  
||| ეკზონში;  
||| ინტრონში.

|||| ჩამოთვლილთაგან, რომელია არამაკოდირებელ განმეორებათა ექსპანსიით განპირობებული დაავადება რომელიც ხასიათდება ახალი თვისებების მინიჭებით:

||| ჰანტინგტონის დაავადება;  
||| ფრიდრიხის ატაქსია;  
|| მიოტონური დისტროფია;  
||| ზურგის ტვინის და ნათხემის ატაქსია.

|||| პოლიგლუტამინური დაავადებათა ჯგუფს მიეკუთვნება:

||| ფრაგილური X-სინდრომი;  
||| მიოტონური დისტროფია;  
||| ფრიდრიხის ატაქსია;  
|| ჰანტინგტონის დაავადება.

|||| როგორ ვლინდება ნერვული უჯრედების კვდომა თვალში თეი-საქსის დაავადების დროს:

||| ლაქები რქოვანაზე;  
||| ფერადი ლაქები სკლერაზე;  
|| ალუბლისფერი ლაქა ბადურაზე;  
||| ყვითელი ლაქა ბადურაზე.

|||| რა ვითარდება თეი-საქსის მოზრდილთა ფორმის დროს თავის ტვინის დაზიანების გარდა:

||| ინტელექტის დაქვეითება;  
||| მხედველობის დაკარგვა;  
|| ზურგის ტვინის და ნათხემის დეგენერაცია;  
||| თავის ტვინის განუვითარებლობა.

|||| ალცჰაიმერის რომელ ფორმას იწვევს ამილოიდის წინამორბედი ცილისა და პრესელინების მუტაცია:

||| კომბინირებულს;  
||| რეცესიულს;  
|| დომინანტურს;  
||| კოდომინანტურს.

|||| ალცჰაიმერის სინდრომის დროს მუტანტური ტაუ-ცილის მიერ სად ხდება ნეიროფიბრილარული წნულების წარმოქმნა:

||| ნეირონთაშორის სივრცეში;  
||| სინაპსებში;  
|| ნეირონებში;  
||| აქსონებში.

|||| ჩამოთვლილიდან, რომელი ნივთიერების გამლიერებული ფოსფორილება ზრდის ალცჰაიმერის დაავადების განვითარების რისკს:

||| ალფა-სეკრეტაზას;  
||| ფენილალანინის;  
|| ტაუ-ცილის;  
||| კრეატინ-კინაზას.

|||| ჩამოთვლილიდან, რომელი ცილის გამლიერებული სინთეზი იწვევს ალცჰაიმერის დაავადების განვითარებას:

||| ალფა-სეკრეტაზას;  
||| ფენილალანინის;  
|| ამილოიდის პრეკურსორის;  
||| კრეატინ-კინაზას.

|||| თეი\_საქსის დაავადების დროს რომელი დაუშლელი ნივთიერების დაგროვების შედეგად ზიანდება ნერვული ქსოვილი:

- ||| ლიპიდების;
- ||| ჰექსოზამინიდაზას;
- || განგლიოზიდის;
- ||| ტაუ-ცილის.

|||| ჩამოთვლილთაგან, რომელი რისკ-ფაქტორი წარმოადგენს ალცჰაიმერით დაავადებისთვის ყველაზე მნიშვნელოვან რისკ-ფაქტორს:

- ||| კრი-დუ-ჩეტის სინდრომი;
- || მდედრობითი სქესი;
- ||| მამრობითი სქესი;
- ||| კლაინფელტერის სინდრომი.

|||| 24 თვის ბავშვს აღენიშნება ქვედა კიდურების დისტალური ბოლოების შეშუპება, რომლის მიზეზი არც ანთებაა, არც ინფექცია და არც ტრავმა. გამოხატულია ელენთის გადიდება. პაციენტის ისტორიაში დაავადების სხვა ნიშნები არ აღინიშნება. დაავადებულის მშობლის სიბისები გარდაიცვალნენ ადრეულ ასაკში ინფექციური დაავადებით. რომელი დაავადება აღენიშნება ბავშვს?

- ||| ბეტა-თალასემია;
- ||| ალფა-თალასემია;
- ||| ჰემოლიზური ანემია;
- || ნამგლისებრუჯრედოვანი ანემია.

|||| მიტოქონდრიული დაავადებები MELAS (მიტოქონდრიული ენცეფალოპათია რემემჟავა აციდოზითა და ეპიზოდური ხასიათის შეტევებით) და MERFF ( მიოკლონური ეპილეფსია დაწყვეტილი წითელი ბოჭკოებით) უხშირესად რა ტიპის მუტაციითაა გამოწვეული?

- || მიტოქონდრიულ ტ-რნმ-ის გენში ერთი ფუძის მუტაცია;
- ||| მიტოქონდრიულ გენომში დიდი არასპეციფიური დელეციები;
- ||| ბირთვში კოდირებულ გენების მუტაციები, რომლებიც საჭიროა ჟანგვითი ფოსფორილირების მეტაბოლური გზის ფუნქციონირებისათვის;
- ||| მიტოქონდრიული რეპლიკაციის შენარჩუნებისთვის პასუხისმგებელ გენებში მუტაცია.

|||| 45 წლის მართას, დაავადების პირველი ნიშნები გამოუვლინდა 8 წლის წინ. პირველადი სიპტომები დაკავშირებული იყო ემოციურ და გუნება-განწყობილების ცვლილებასთან, რომელიც თანდათან პროგრესირებდა: აპათია, გაღიზიანება, დეპრესია. გგონებრივი შესაძლებლობების შესუსტება, რასაც საბოლოოდ კოგნიტური და ინტელექტუალური ფუნქციის დაქვეითება მოჰყვა. მპაციენტი ვერ აკონტროლებდა ხელების, ფეხების, სახის მოძრაობებს, განუვითარდა აკინეზია - მოძრაობის უნარი დაეკარგა. მკურნალობა მხოლოდ სიპტომატურია, მისი ვაჟიშვილი დაქორწინებულია, თუმცა არ ჰყავს შვილები და აპირებს იგივე დაავადებაზე გამოკვლევების ჩატარებას:

- ||| პარკინსონი;
- ||| ალცჰაიმერი;
- ||| ფრაგილური X ქრომოსომის სინდრომი;
- ||| ჰანგტინგტონი.

|||| პაციენტ ძმებს 10 წლის ასაკისათვის განუვითარდათ პროგრესირებადი სისუსტე, რომელიც მოგვიანებით გენერალიზებული სახით გავრცელდა და აღენიშნებოდათ პარალიზებული კუნთების ფსევდოპიპერტროფია, თუმცა სხვა ნევროლოგიური დარღვევები არ აღენიშნებოდათ. დდისფუნქციური ცილა აღმოაჩინეს გულის კუნთსა და თავის ტვინში. სიპტომატიკა ემსგავსებოდა ტუბერკულიოზს. ჩამოთვლილთაგან რომელი დაავადებაა ამის მიზეზი?

- ||| პარკინსონი;
- || დიუშენის კუნთოვანი დისტროფია;
- ||| ფრაგილური X ქრომოსომის სინდრომი;
- ||| ჰანტინგტონი.

|||| ექიმს მიმართა ახალგაზრდა კაცმა იშემიური დაავადების გართულებით. გასინჯვისას, აქილევსის მყესსზე აღმოაჩნდა მცირე ზომის ქსანტომა. ავადმყოფის ძმასაც აღენიშნება კორონარული დაავადება, ხოლო ორი ბიძა დედის მხრიდან გარდაიცვალა გულის იშემიური დაავადებით. ავადმყოფს აღენიშნება ჭარბი წონა, ჰიპოდინამია, არ ეწევა თამბაქოს. რომელი დაავადებით არის ავად ახალგაზრდა?

- ||| ნეიროფიბრომატოზი;
- ||| პრადერვილის სინდრომი;
- || ოჯახური ჰიპეროლესტერინემია;
- ||| კატის კნავილის სინდრომი.

|||| 23 წლის მამაკაცს აღენიშნება მიოკლონიური ეპილევსია, რომელიც ამავე ასაკში დაეწყო. ჭეპიზოდები მცირე ხანგრძლივობისაა და აღმოცენდება შიშის ზეგავლენით. ფიზიკური გამოკვლევებით გამოვლინდა ზედა კიდურების სისუსტე. კუნთის ბიოპტატის ანალიზმა აჩვენა წითელი ლაქები ბოჭკოებში. ოჯახური ისტორია არაა ხელმისაწვდომი, რადგან პაციენტი გაშვილებული იყო. რამდენია იმის ალბათობა, რომ პაციენტის რომელიმე შთამომავალს განუვითარდება ეს დაავადება?

- || 0%;
- ||| 25%;
- ||| 50%;
- ||| 75%.

|||| ი-რნმ-ის რადენობრივი შეფასება უჯრედში, ნორმალურ ან სიმსივნურ ქსოვილში ხშირად იხმარება უჯრედის, ქსოვილის ან სიმსივნის დასახასიათებლად და სხვა უჯრედის, ქსოვილის ან სიმსივნის ექსპრესიის გამოვლინებასთან შესადარებლად. რა მეთოდი გამოიყენება ამ მიზნით?

- ||| გენეტიკური სკრინინგი;
- || ექსპრესიის პროფილი;
- ||| სოუზერნ ბლოტინგი;
- ||| ვესტერნ ბლოტინგი.

|||| მალხაზს ნამგლისებრუჯრედოვანი ანემია აქვს, რომელიც ჰემოგლობინის ბეტა-გლობინის ჯაჭვში ერთი ნუკლეოტიდის ცვლილებითაა გამოწვეული. მას აქვს ელენთის ინფარქტები, კიდურების ტკივილი, ადრეული თირკმლის უკმარისობა, სპლენომეგალია, სისუსტე და დაქანცულობა. ამ ერთი ნუკლეოტიდის ცვლილების ეფექტი მრავლობით ორგანულ სისტემაზე მაგალითია:

- ||| პენტრანტობის;
- || პლეიოტროპის;
- ||| ლოკუსური ჰეტეროგენულობის;
- ||| ანტიციპაციის.

|||| ავთვისებიანი სიმსივნის დროს, სიმსივნურ უჯრედებს შორის ჰეტეროზიგოტულობის დაკარგვა ვარაუდობს, რომ “დაკარგული” უბანი შეიძლება მოიცავდეს შემდეგი ტიპის გენს?

- ||| ზრდის ფაქტორის რეცეპტორს;
- || სიმსივნის სუპრესორს;
- ||| ონკოგენს;
- ||| ყველა ზემოთ ჩამოთვლის.

|||| ჩამოთვლილთაგან რა არის დამახასიათებელი ოჯახური სიმსივნეებისთვის?

- ||| დაავადების დაწყების გვიანი ასაკი;
- || ხშირად ასოცირებულია სუპრესორ გენებთან;
- ||| ხშირად ასოცირებულია ონკოგენებთან;
- ||| იშვიათად არის ასოცირებული სუპრესორ გენებთან.

|||| ემილი 18 წლისაა, რომელსაც ახლახანს დაუსვეს ქრონიკული მიელოიდური ლეიკემიის დიაგნოზი. რომელ პათოლოგიას გამოავლენს მისი სისხლის თეთრი უჯრედების ქრომოსომული ანალიზი?

- ||| t(9;14)(q24;q32);
- ||| t(9;14)(q34;q32);
- ||| t(9;22)(q24;q11);
- || t(9;22)(q34;q11).

|||| 30 წლის ქალი დაავადებულია მკერდის სიმსივნით. როდის უნდა ჩაუტარდეთ მის 6 და 8 წლის შვილებს გენეტიკური ანალიზი, რომლებიც არიან რისკის მატარებლები?

||| დაუყონებლივ;

|| მომწიფების ასაკში;

||| გამოკვლევა არ არის საჭირო;

||| საჭიროების მიხედვით.

|||| ქვემოთ ჩამოთვლილთაგან რომელი განსაზღვრავს ანატომიური სტრუქტურების წინ/უკანა მდებარეობას?

||| PAX გენური ოჯახი;

|| HOX გენური ოჯახი;

||| TGF გენური ოჯახი;

||| ფიბრობლასტების ზრდის ფაქტორთა გენური ოჯახი.

|||| ადამიანთა უმრავლესობას ხელისგულზე აქვს ორი ძირითადი ღარი. ზოგად პოპულაციაში, ადამიანთა 2%-ს ხელისგულზე აქვს ერთი განივი ღარი („სიმიანის ღარი“). ეს ნიშანი ძალიან ხშირია დაუნის სინდრომის მქონე პაციენტებში. რისი მაგალითია ერთი განივი ღარი?

||| შედეგის (თანამიმდევრობის);

||| დეფორმაციის;

||| დესტრუქციის;

|| მანკის.

|||| ჩამოთვლილთაგან, რომელ საიტს გამოტოვებს მცირე ზომის მოლეკულების ზემოქმედებით ცილის მასინთეზებელი აპარატი:

||| ტერმინატორს;

||| ეკზონს;

||| პრომოტორს;

|| ნაადრევ სტოპ-კოდონს;

|||| რომელი გენეტიკური დაავადების მკურნალობაა შესაძლებელი ცილის დამატებითი მიწოდების მეთოდით:

|| ჰემოფილიის;

||| ალცჰაიმერის;

||| ჰირსშპრუნგის;

||| კუნთოვანი დისტროფიის.

|||| გენის ექსპრესიის მოდულაციის რომელ მეთოდს მიეკუთვნება ჰანტინგტონის დაავადების დროს ცილა ჰანტინგტონის მაკოდირებელი რნმ-ის დეგრადაცია ინტერფერენცული რნმ-ით:

||| გენის ექსპრესიის გაზრდა დაზიანებული ლოკუსიდან;

||| დომინანტური გენის ექსპრესიის გაზრდა;

||| გენის ექსპრესიის გაზრდა დაუზიანებელი ლოკუსიდან;

|| დომინანტური გენის ექსპრესიის შემცირება.