

საგამოცდო საკითხები გენეტიკაში
II სემესტრის N4 მოდული „ადრეული ემბრიონული განვითარება“

1. ციტოგენეტიკის და გენომის ანალიზის მეთოდები
2. ადამიანის გენეტიკის კვლევის ციტოგენეტიკური მეთოდი
3. ქრომოსომათა ქცევა უჯრედის სასიცოცხლო ციკლის სხვადასხვა სტადიაზე და მეიოზის დროს
4. ქრომოსომების ტიპები
5. მოლეკულური ციტოგენეტიკა
6. ქრომოსომული და გენომური ანალიზის კლინიკური ჩვენებები და გარჩევადობის სპექტრი
7. კარიოტიპი
8. FISH - ფლუორესცენტული in situ ჰიბრიდიზაცია
9. გენომის ანალიზი მიკრომატრიცების გამოყენებით
10. გენომის ანალიზი მთლიანი ეგზომის და მთლიანი გენომის სექვენირებით
11. ციტოგენეტიკა. ქრომოსომული ანომალიები
12. გენის დოზირება, ბალანსი და დისბალანსი
13. ქრომოსომათა რიცხვის დარღვევები - ტრიპლოიდია და ტეტრაპლოიდია, ანეუპლოიდია
14. ქრომოსომის სტრუქტურული დარღვევები
15. არაბალანსირებული (დელეციები და დუპლიკაციები, მარკერული და რგოლოვანი ქრომოსომები, იზოქრომოსომები, დიცენტრული ქრომოსომები)
16. ბალანსირებული ცვლილებები (რეციპროკული და რობერტსონული ტრანსლოკაციები, ინსერციები)
17. მოზაიციზმი
18. ქრომოსომული ანომალიების სიხშირე
19. სპონტანური აბორტები
20. ქრომოსომული ანომალიების მექანიზმები
21. აუტოსომური ქრომოსომების ანომალიები
22. 21-ე ქრომოსომის ტრისომია - დაუნის სინდრომი
23. მე-18 ქრომოსომის ტრისომია - ედვარდსის სინდრომი
24. მე-13 ქრომოსომის ტრისომია - პატაუს სინდრომი
25. გენომური დაავადებები
26. აუტოსომური დელეციის და დუპლიკაციის სინდრომები 22q11.2
27. კრი-დუ-შა სინდრომი
28. გენომურ იმპრიტინგთან ასოცირებული დაავადებები - პრადერ-ვილის და ანგელმანის სინდრომი
29. სასქესო ქრომოსომების ციტოგენეტიკური ანომალიები
30. კლაინფელტერის სინდრომი (47,XXY)
31. 47,XYY სინდრომი
32. X-ტრისომია (47,XXX)
33. ტერნერის სინდრომი (45,X და მისი სახესხვაობები)
34. გონადური და სქესობრივი განვითარების დარღვევები
35. გონადური დისგენეზია

36. საკვერცხეების განვითარება და მათი ფუნქციის შენარჩუნება
37. სქესის განსაზღვრის ქრომოსომული საფუძვლები
38. Y ქრომოსომა, X ქრომოსომა, სასქესო ქრომოსომების ციტოგენეტიკური ანომალიები
39. ფენოტიპურ სქესზე მოქმედი სქესობრივი განვითარების დარღვევები
40. ნეიროგანვითარების დარღვევები და გონებრივი უნარშეზღუდულობა
41. განვითარების გენეტიკა და თანდაყოლილი დეფექტები
42. დისმორფოლოგია: მანკები, დეფორმაციები და დესტრუქციები
43. მანკების გენეტიკური, გენომური და გარემო ფაქტორებით გამოწვეული მიზეზები
44. პლეოტროპია: სინდრომი, შედეგი
45. ადამიანის განვითარების ბიოლოგიის ძირითადი ცნებები და ტერმინოლოგია
46. გენები და გარემო ფაქტორები განვითარების პროცესში
47. განვითარების გენეტიკა და თანდაყოლილი დეფექტები
48. ღეროვანი უჯრედი
49. უჯრედის მეტაბოლური გზა
50. ნიშნების ჩამოყალიბება და HOX გენური სისტემა
51. განვითარების უჯრედული და მოლეკულური მექანიზმები
52. განვითარების მექანიზმების ურთიერთქმედება ემბრიოგენეზში.

სანიშნო ტესტები:

\\\\ ჰომოლოგიურ ქრომოსომებში მიმდინარე პროცესებიდან რომელი შეიძლება იყოს ადამიანში რაოდენობრივი ქრომოსომული დარღვევების მიზეზი?

- \\ მეიოზური გაუთიშველობა;
- \\ კონიუგაცია მიტოზის დროს;
- \\ კონიუგაცია მეიოზის დროს;
- \\ კროსინგოვერი.

\\\\ ჩამოთვლილთაგან რომელი სტრუქტურული დარღვევა იწვევს ქრომოსომის არაბალანსირებულ ცვლილებას:

- \\ პარაცენტრული ინვერსია;
- \\ იზოქრომოსომების წარმოქმნა;
- \\ პერიცენტრული ინვერსია;
- \\ ინსერცია.

\\\\ ქრომატინის ცვლილება მხოლოდ ერთი მშობლის გერმინაციულ უჯრედებში, გენომის ზუსტად განსაზღვრულ ადგილებში; გვხვდება გამეტოგენეზში განაყოფიერებამდე და შეეხება როგორც დედისეულ, ისე მამისეულ გენებს, ჩამოთვლილიდან იგი არის:

- \\ უნიპარენტული დისომია;
- \\ ქრომოსომის ინაქტივაცია;

- \\ ქრომოსომის არასტაბილურობის სინდრომი;
- \\ გენომური იმპრინტიინგი.

\\ \\ 36 წლის ქალს და 47 წლის მამაკაცს შეეძინათ მდედრობითი სქესის პირველი შვილი. ჩვილს აქვს მრგვალი სახე, დაბალი თმის ხაზი, ჰიპერტელორიზმი, ეპიკანტუსი, ზემოთ აწეული თვალის ჭრილი, მაღალი თალისებური სასა, მოკლე და განიერი კისერი, პატარა ხელები და ტერფები, მეხუთე თითის კლინოდაქტილია, ერთმანეთის გადამფარავი ტერფის თითები. მსგავსი გამოვლინებების ოჯახური ისტორია არ აღინიშნება. რომელი პროცედურაა რეკომენდებული დიაგნოზის დასადგენად?

- \\ \\ პლაზმაში ამინომჟავების პროფილის შესწავლა;
- \\ \\ შინაგანი ორგანოების ულტრასონოგრაფიული კვლევა;
- \\ კარიოტიპირება;
- \\ ფეხის ტერფების რენტგენოლოგიური კვლევა.

- \\ \\ ქვემოთ ჩამოთვლილთაგან რომელს არ გააჩნია გენეტიკური კომპონენტი?
- \\ \\ გაპობილი ტუჩი;
- \\ \\ ამნიონის ჭიმი;
- \\ \\ სპინა ბიფიდა;
- \\ \\ პოლიდაქტილია.