

**საგამოცდო საკითხები გენეტიკაში
N14 მოდული „გარემო და ჯანმრთელობა“**

1. მოლეკულურ დაავადებათა კანონზომიერებები
2. მუტაციის გავლენა ცილის ფუნქციაზე
3. ალელური და ლოკუსური ჰეტეროგენურობა
4. გენი-მოდულიკატორები
5. ჰემატოლოგიური გენეტიკა და დაავადებები
6. ჰემოგლობინის სტრუქტურა და ფუნქცია
7. გლობინის გენების ექსპრესია განვითარების პროცესში და გლობინის „ჩართვა-გამორთვა“
8. ლოკუსის მაკონტროლებელი უბანი
9. ჰემოგლობინის სტრუქტურული ვარიანტების ძირითადი კლასები
10. კემპსის ჰემოგლობინი
11. ჰემოგლობინ ჰამერსმიტი
12. ჰემოგლობინ ჰაიდ პარკი
13. ჰემოგლობინოპათიები
14. ნამგლისებრუჯრედოვანი ანემია
15. ფეტალური ჰემოგლობინის მემკვიდრული მდგრადობა
16. დაავადებების გენ-მოდულიკატორების როლი HbF-ის ექსპრესიის ცვლილებებზე (BCL11A და MYB);
17. თალასემიები: α თალასემია, β თალასემია: ეტიოლოგია, პათოგენეზი. ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
18. მეტაბოლურ დაავადებების გენეტიკა
19. ბიოქიმიური მეთოდის გამოყენების ზოგადი პრინციპები ნივთიერებათა ცვლით გამოწვეული დაავადებებისას
20. ამინოციდოპათიები
21. ჰიპერფენილალანინემიები
22. ალელური და ლოკუსური ჰეტეროგენურობა ჰიპერფენილალანინემიების დროს
23. ლიზოსომური დეპონირების დაავადებები
24. თეი-საქსის დაავადება - ეტიოლოგია, პათოგენეზი. ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი.
25. გოშეს დაავადება - ეტიოლოგია, პათოგენეზი. ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი.
26. კოფაქტორთან დაკავშირების უნარის დაქვეითება - ჰომოცისტინურია- ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა. მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
27. ფერმენტის ინჰიბიტორის მუტაციები - ალფა-1-ანტიტრიფსინის დეფიციტი- ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა. მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
28. გლიკოზილირების უნარის დაკარგვა - I-უჯრედული დაავადება- ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა. მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
29. ბიოსინთეზური გზის რეგულაციის დარღვევა - მწვავე პერიოდული პორფირია - ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა. მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
30. რეცეპტორული ცილის დეფექტები

31. ოჯახური ჰიპერქოლესტერინემია და მასთან ასოცირებული გენები - ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
32. LDL რეცეპტორის მუტაციათა კლასები
33. PCSK9 პროტეაზა და მისი კავშირი LDL ქოლესტეროლთან.
34. კისტური ფიბროზი - ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
35. CFTR გენი და ცილა
36. კისტური ფიბროზის გენეტიკა
37. CFTR პოლიპეპტიდის მუტაციები
38. კისტური ფიბროზის გენოკოპია
39. მუტაციები ეპითელიური უჯრედების ნატრიუმის არხის SCNN1-ის გენში
40. სტრუქტურულ ცილათა დარღვევები
41. დიუშენის და ბეკერის კუნთოვანი დისტროფია - ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
42. არასრული ოსტეოგენეზი - ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
43. ნეიროდეგენერაციული დაავადებები
44. ალცჰაიმერის დაავადება - ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
45. მიტოქონდრიული დაავადებები - ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
46. MELAS
47. MERRF
48. ლეის სინდრომი
49. კერნს-სეიერის
50. პროგრესული ნეიროსენსორული სიყრუე
51. არასტაბილური განმეორებადობების ექსპანსიით გამოწვეული დაავადებები
52. ჰანტინგტონის დაავადება ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
53. ფრაგილური X ქრომოსომის სინდრომი - ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
54. ფრაგილური X-ის ტრემორ ატაქსიის სინდრომი
55. ფრიდრიხის ატაქსია - ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი
56. მიოტონური დისტროფია 1 და 2 - ეტიოლოგია, პათოგენეზი, ფენოტიპი, მართვა, მემკვიდრეობით გადაცემის რისკი

სანიმუშო ტესტები:

\\\\ პერიფერიული სისხლძარღვების დაავადების მე-2 სტადიის მქონე 100 პაციენტში შეისწავლეს აპოლიპოპროტეინების პროფილი. გარკვეულ ქვეჯგუფს აღმოაჩნდა ალცჰაიმერის დაავადების განვითარების რისკი, თუმცა გამოკვლევის მომენტში სიმპტომები არ აღენიშნებოდათ. ჩამოთვლილთაგან რომელ აპოლიპოპროტეინს აქვს ყველაზე დიდი პროგნოზული ღირებულება?

- \\ Apoe4;
- \\ ApoB48;
- \\ ApoB100;
- \\ ApoCIII.

\\\\ 2 წლის ბიჭი ჩამორჩება ზრდაში (მცირე წონა და ტანდაბლობა). მას ხშირად აწუხებს მუცლის ტკივილი, რომელიც უმჯობესდება მკაცრი დიეტის ფონზე. ბავშვს აღენიშნება თესლგამომტანი მილის თანდაყოლილი ბილატერალური არარსებობა. მას ასევე აწუხებს ქრონიკული ხველა და ზედა სასუნთქი გზების ხშირი ინფექციები. ჩამოთვლილთაგან რომელი უნდა იყოს პაციენტის ჩივილების მიზეზი?

- \\ ალფა-1-ანტიტრიფსინის დეფიციტი;
- \\ კისტური ფიბროზი;
- \\ ფენილკეტონურია;
- \\ ჰომოცისტინურია.

\\\\ რა ახასიათებს ბეკერის კუნთოვანი დისტროფიის გამომწვევ მუტაციებს დიუშენის კუნთოვანი დისტროფიის გამომწვევი მუტაციებისაგან განსხვავებით?

- \\ ისინი როგორც წესი გენის 5' უბანშია;
- \\ ისინი როგორც წესი გენის 3' უბანშია;
- \\ ისინი ყოველთვის წერტილოვანი მუტაციებია;
- \\ ისინი ასოცირებულია დისტროფინის ცილის გარკვეული რაოდენობის წარმოქმნასთან.

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

- \\ ლაქები რქოვანაზე;
- \\ ფერადი ლაქები სკლერაზე;
- \\ ალუბლისფერი ლაქა ბადურაზე;
- \\ ყვითელი ლაქა ბადურაზე.

\\\\ 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;
- \\ პლეოტროპის;
- \\ ლოკუსური ჰეტეროგენულობის;
- \\ ანტიციპაციის.

