ԼԱԲՈՐԱՏՈՐ ԳԵՆԵՏԻԿԱ

1. ԴՆԹ-ի շղթայի 5'-ծայրը կրում է
Ա- Ազատ հիդրօքսիլ խումբ
Բ- Ֆոսֆատային խումբ
Գ- Ռիբոսոմ
Դ- Ամինաթթու

2. ԴՆԹ-ն ունի ընդհանուր
Ա- Դրական լիցք
Բ- Բացասական լիցք
Գ- Չեզոք լիցք
Դ- Փոփոխական լիցք՝ կախված չափսից

3. Ո՞ր հաջորդականությունն է կոմպլեմենտար 5′-ATGC-3′ շղթային
Ա- 5′-TACG-3′
Բ- 5′-GCAT-3′
Գ- 3′-TACG-5′
Դ- 3′-ATGC-5′

4. Ինտրոնը
Ա- Գենի կոդավորող հատված է, որը միշտ ենթակա է տրանսլյացիայի
Բ- Գենի կարգավորիչ հաջորդականության տեսակ է
Գ- ԴՆԹ-ի ռեպլիկացիայի ֆերմենտ է
Դ- Գենի չկոդավորող հատված է, որի կոմպլիմենտար հատվածը հեռացվում է նախա-մՌՆԹ-ից (pre-mRNA) պրոցեսինգի ընթացքում

5. Ալտերնատիվ սպլայսինգը կարող է հանգեցնել
Ա- Մեկ գենից կոդավորվող տարբեր ՌՆԹ/սպիտակուցային արդյունքների առաջացմանը
Բ- ԴՆԹ-ի ռեպլիկացիայի ձախողմանը
Գ- Քրոմոսոմների կրկնապատկմանը
Դ- ԴՆԹ-ից բոլոր ինտրոնների հեռացմանը

6. Տրանսլյացիայի ստարտ-կոդոնը սովորաբար հետևյալն է

Ա- UAA
Բ- AUG
Գ- UGA
Դ- UAG

7. Որքան է մարդու հապլոիդ գենոմի մոտավոր չափը:
Ա- 3,2 միլիոն ն.զ.
Բ- 3,2 միլիարդ ն.զ.
Գ- 6,4 միլիարդ ն.զ.
Դ- 32 միլիարդ ն.զ.

8. Մարդու գենոմի որ տոկոսն է անմիջականորեն կոդավորում սպիտակուցներ (էկզոնային հաջորդականություն):
Ա- ~1,5%
Բ- ~10%
Գ- ~25%
Դ- ~50%

9. ԴՆԹ-ի ո՞ր հիմքերի զուգավորումն է պահանջում երեք ջրածնային կապ՝ կայունանալու համար:
Ա- Ադենին և թիմին
Բ- Ադենին և ուրացիլ
Գ- Թիմին և գուանին
Դ- Գուանին և ցիտոզին

10. Ըստ ներկա տվյալների՝ քանի՞ սպիտակուց կոդավորող գեն կա մարդու գենոմում:
Ա- մոտ 10000
Բ- մոտ 20000
Գ- մոտ 50000
Դ- ավելի քան 100000

11. Չարգաֆի կանոնի համաձայն, եթե մարդու գենոմը պարունակում է 30% ադենին, ապա որքա՞ն է գուանինի սպասվող տոկոսը:
Ա- 20%
Բ- 30%

Գ- 40%
Դ- 70%

12. Ո՞ր երևույթն է բացատրում, թե Ինչպե՞ս կարող է մարդու գենոմն ապահովել ավելի քան 100 000 տարբեր սպիտակուցների սինթեզ՝ սպիտակուց կոդավորող ընդամենը մոտ 20 000 գեներից:
Ա- Էպիգենետիկական լռեցում
Բ- Ալտերնատիվ սփլայսինգ
Գ- Գենոմային իմպրինտինգ
Դ- Հոմոլոգ ռեկոմբինացիա

13. Ո՞ր տերմինն է սահմանում որոշակի գենի կամ լոկուսի այլընտրանքային ձևը:
Ա- Գենոտիպ
Բ- Ֆենոտիպ
Գ- Ալել
Դ- Հապլոտիպ

14. Ինչպե՞ս է կոչվում մեկ քրոմոսոմի վրա միասին ժառանգվող և շղթայակցված ալելների կամ միանուկլեոտիդային պոլիմորֆիզմների (SNP) բլոկը:
Ա- Գենոտիպ
Բ- Կարիոտիպ
Գ- Ֆենոտիպ
Դ- Հապլոտիպ

15. ԴՆԹ-ի ո՞ր կրկնվող հատվածներն են հայտնի որպես «ցատկող գեներ» և կազմում են մարդու գենոմի գրեթե կեսը:
Ա- Տրանսպոզոններ
Բ- Թելոմերներ
Գ- Միկրոսատելիտներ
Դ- Ինտրոններ

16. Ո՞ր մոլեկուլներն են ծառայում որպես կառուցվածքային միջուկ, որի շուրջ կրկնակի ոլորվում է ԴՆԹ-ն՝ նուկլեոսոմներ ձևավորելու համար:
Ա- Ցենտրոմերներ

Բ- Հիստոնային օկտամերներ
Գ- ԴՆԹ-պոլիմերազ
Դ- Հենքային սպիտակուցներ

17. Ո՞րն է մարդու գենում պրոմոտորային հատվածի դերը:
Ա- Այն ազդարարում է տրանսկրիպցիայի ավարտը:
Բ- Այն ենթարկվում է տրանսլյացիայի՝ վերածվելով սպիտակուցի:
Գ- Նրան կապվում է ՌՆԹ-պոլիմերազան՝ տրանսկրիպցիան սկսելու համար:
Դ- Այն պաշտպանում է մՌՆԹ-ն քայքայումից:

18. Ո՞ր գենոմային հատվածներն են պարունակում կարճ, կրկնվող հաջորդականություններ (1–6 զույգ հիմք), որոնք լայնորեն օգտագործվում են ԴՆԹ պրոֆիլավորման մեջ:
Ա- LINEs
Բ- SINEs
Գ- Պսևդոգեներ
Դ- STRs

19. Ի՞նչ է պսևդոգենը:
Ա- ԴՆԹ-ի ոչ ֆունկցիոնալ հաջորդականություն, որը նման է ֆունկցիոնալ գենի
Բ- Վիրուսային գենի ամբողջությամբ մուտացիայի ենթարկված և ներդրված հատված
Գ- Միայն սաղմնային զարգացման ընթացքում էքսպրեսավորվող գեն:
Դ- Սինթետիկ սպիտակուց կոդավորող գեն:

20. Որ գենետիկական տարբերակներն են սահմանվում որպես 1 Kb կամ ավելի մեծ չափի ԴՆԹ-ի հատվածներ, որոնք կարող են ունենալ ալելների տարբեր քանակություն (0, 1, 2, 3, 4 և այլն)՝ համեմատած գենոմի մյուս հատվածների հետ:
Ա- Միանուկլեոտիդային պոլիմորֆիզմ (SNP)
Բ- Փոփոխական թվով հատվածներ (CNV)
Գ- Ինդել (Indel)
Դ- Ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիա

21. Բժշկական գենետիկայում ի՞նչ է նշանակում «անհավասարակշիռ շղթայակցում» (linkage disequilibrium) տերմինը:
Ա- Պոպուլյացիայում ալելների պատահական բաշխում:
Բ- Միտոզի ընթացքում քրոմոսոմների ֆիզիկական խզում:
Գ- Մեկ քրոմոսոմի վրա գտնվող տարբեր լոկուսներում ալելների ոչ պատահական զուգակցում:
Դ- Մեյոզի ընթացքում քույր քրոմատիդների չտարամիտվելը:

22. Մարդու քրոմոսոմների ո՞ր շրջանն է բնութագրվում գեների մեծ քանակով և ակտիվ տրանսկրիպցիայով:
Ա- Սատելիտային ԴՆԹ
Բ- Հետերոքրոմատին
Գ- Ցենտրոմերային շրջաններ
Դ- Էուքրոմատին

23. Ինչպե՞ս են ոչ կոդավորող ՌՆԹ-ները (օրինակ՝ միկրոՌՆԹ-ները) կարգավորում մարդու գեների էքսպրեսիան:
Ա- Միանալով կոմպլեմենտար մՌՆԹ-ներին՝ արգելակում են տրանսլյացիան կամ խթանում դրանց քայքայումը:
Բ- Փոփոխելով ԴՆԹ-ի մատրիցային շղթայի գենետիկական կոդը:
Գ- Հանդես գալով որպես ռիբոսոմի կառուցվածքային տարրեր:
Դ- Կատալիզելով ԴՆԹ-ի ռեպլիկացիան:

24. Ի՞նչ է տեղի ունենում ինտրոնի անփոփոխ GT-AG դինուկլեոտիդների հատվածում սպլայսինգի կետի մուտացիայի դեպքում:
Ա- Տրանսկրիպցիան չի սկսվում:
Բ- Խանգարված սփլայսինգ, որը հանգեցնում է ինտրոնի պահպանմանը կամ էկզոնի բացթողմանը:
Գ- Պրոմոտորի հիպերմեթիլացում:
Դ- Վաղաժամ պոլիադենիլացում:

25. Ո՞րն է մարդու գենոմի CpG կղզյակներում ԴՆԹ-ի մեթիլացման կենսաբանական նշանակությունը:
Ա- Ռեպլիկացիայի սկզբնակետը նշագրելը:
Բ- ԴՆԹ-ի երկշղթա խզումներ առաջացնելը:
Գ- Գենի էքսպրեսիան ճնշելը կամ լռեցնելը:
Դ- Տրանսլյացիայի արագությունը մեծացնելը:

26. Ո՞ր մեխանիզմն է ապահովում մարդու արական և իգական սեռի ներկայացուցիչների մոտ X-քրոմոսոմին շղթայակցված գեների քանակական տարբերությունների ֆունկցիոնալ փոխհատուցումը:
Ա- Մայրական X-քրոմոսոմի իմպրինտինգ
Բ- Y-քրոմոսոմի հիպերակտիվացում
Գ- Աուտոսոմ քրոմոսոմի գեների էքսպրեսիայի նվազեցում
Դ- X-քրոմոսոմի ինակտիվացում (lyonization)

27. Ո՞ր մեխանիզմն է նկարագրում մեկ ծնողից ժառանգված ալելի մշտական ոչ ֆունկցիոնալ կարգավիճակը՝ ԴՆԹ մեթիլացման միջոցով:
Ա- Գենոմային իմպրինտինգ
Բ- Այլընտրանքային սպլայսինգ
Գ- Ալելի դոզային կոմպենսավորում
Դ- Ալելի դիրքային էֆեկտ

28. Ո՞րքան է քրոմոսոմների ընդհանուր քանակը տղամարդու նորմալ սերմնաբջջում:
Ա- 22
Բ- 23
Գ- 44
Դ- 46

29. Քրոմոսոմի ո՞ր տեսակն ունի ծայրամասին շատ մոտ տեղակայված ցենտրոմեր, ինչի հետևանքով p ուսը գործնականում բացակայում է և առկա են միայն սատելիտներ:
Ա- Մետացենտրիկ
Բ- Սուբմետացենտրիկ
Գ- Ակրոցենտրիկ
Դ- Տելոցենտրիկ

30. Նշվածներից Որո՞նք են պատկանում մարդու ակրոցենտրիկ քրոմոսոմների խմբին:
Ա- 1, 2, 3
Բ- 4 և 5
Գ- X, 9, 10

Դ- 13, 14, 15, 21, 22

31. Ո՞ր տերմինն է նկարագրում հապլոիդ քրոմոսոմային հավաքակազմի ճշգրիտ բազմապատիկ ավելացումը (օր.՝ 3n = 69):
Ա- Պոլիպլոիդիա
Բ- Անեուպլոիդիա
Գ- Մոնոսոմիա
Դ- Մոզաիցիզմ

32. Ո՞ր կենսաքիմիական ձևափոխումն է հիմնականում պատասխանատու գենոմային իմպրինտինգի մեխանիզմով գեների էքսպրեսիայի լռեցման համար:
Ա- Հիստոնների ֆոսֆորիլացում
Բ- ԴՆԹ-ի մեթիլացում
Գ- Նուկլեոսոմների կրկնապատկում
Դ- ՌՆԹ-ի ինտերֆերենցիա

33. X և Y սեռական քրոմոսոմների ծայրերում գտնվող պսևդոաուտոսոմ շրջաններում (PAR1 և PAR2) ի՞նչ գենետիկական իրադարձություն է տեղի ունենում արական մեյոզի ժամանակ:
Ա- Գեների ակտիվ տրանսկրիպցիան ամբողջությամբ դադարում է:
Բ- X քրոմոսոմի ինակտիվացումը տարածվում է Y քրոմոսոմի վրա:
Գ- Հոմոլոգ ռեկոմբինացիան տեղի է ունենում նորմալ:
Դ- Քրոմոսոմները ենթարկվում են մշտական խզման:

34. Գենը՝
Ա- ԴՆԹ-ի ունիկալ կրկնվող հաջորդականություն է
Բ- Էկզոններից և ինտրոններից կազմված ԴՆԹ հաջորդականություն է
Գ- ՌՆԹ- կամ ԴՆԹ-տրանսպոզոնային ծագման ԴՆԹ-ի հաջորդականություն է
Դ- իՌՆԹ կամ պոլիպեպտիդային շղթա կոդավորող ԴՆԹ-ի հատված է

35. Թելոմերը բաղկացած է՝
Ա- -TTAGGG- կրկնվող հաջորդականությունից
Բ- Ալֆա-սատելիտային հաջորդականություններից
Գ- Կոդավորող գեներից

Դ- GC-հարուստ հաջորդականություններից

36. Իմպրինտինգի ենթարկված շրջաններին բնորոշ է՝
Ա- Երկալել էքսպրեսիան
Բ- Ալել-սպեցիֆիկ էքսպրեսիան
Գ- Էքսպրեսիայի բացակայությունը
Դ- Էքսպրեսիայի նվազումը

37. Եթե իմպրինտինգի դեպքում գենն էքսպրեսավորվում է հայրական քրոմոսոմում, ապա մայրական քրոմոսոմի վրա այդ գենը՝
Ա- Դրա էքսպրեսիան որոշ չափով նվազած է
Բ- Ունի ավելի բարձր էքսպրեսիա
Գ- Նույնպես էքսպրեսավորվում է
Դ- Չի էքսպրեսավորվում

38. Գենետիկական ինֆորմացիայի պահպանումը բջիջների սերունդներում ապահովվում է՝
Ա- Ռեպլիկացիան
Բ- Սպլայսինգը
Գ- Տրանսկրիպցիան
Դ- Պրոցեսինգը

39. Որ քրոմոսոմային վերակառուցման համար են անհրաժեշտ առավելագույն թվով խզումներ
Ա- Ինտերստիցիալ դելեցիա
Բ- Ինսերցիա
Գ- Պերիցենտրիկ ինվերսիա
Դ- Թելոմերային դելեցիա

40. Սուբցենտրոմերային հետերոքրոմատինը սովորաբար բաղկացած է՝
Ա- Ցրված կրկնվող հաջորդականություններից
Բ- Ունիկալ (եզակի) հաջորդականություններից
Գ- Տանդեմ կառուցվածքային կրկնվող հաջորդականություններից
Դ- Տրիպլետային կրկնություններից

41. Ուլտրամանուշակագույն ճառագայթներից վնասված ԴՆԹ-ի ռեպլիկացիայի ժամանակ առաջանում են սխալներ, որոնք հանգեցնում են՝
Ա- Քրոմոսոմային մուտացիաների
Բ- Գենային և գենոմային մուտացիաների
Գ- Գենոմային մուտացիաների
Դ- Գենային մուտացիաների

42. SNP նուկլեոտիդային պոլիմորֆիզմը հետևյալն է՝
Ա- Տարբեր մարդկանց միջև գենոմի որոշակի դիրքերում ԴՆԹ-ի մեկ նուկլեոտիդի տարբերություններ
Բ- Տարբեր մարդկանց միջև գեների երկարության տարբերություններ
Գ- Տարբեր մարդկանց միջև գենոմի ներսում ԴՆԹ մի քանի նուկլեոտիդների հաջորդականության տարբերություններ
Դ- Սպիտակուցային հաջորդականության տարբերություններ

43. Ինչպե՞ս է կոչվում ԴՆԹ-ի այն շրջանը, որին կապվում է ՌՆԹ պոլիմերազը՝ տրանսկրիպցիան սկսելու համար:
Ա- Stop կոդոն
Բ- Պրոմոտոր
Գ- Ինտրոն
Դ- Էկզոն

44. Ի՞նչ ուղղությամբ է ընթանում նոր ԴՆԹ շղթայի սինթեզը ռեպլիկացիայի ընթացքում
Ա- Միաժամանակ՝ երկու ուղղություններով
Բ- 3′ ծայրից դեպի 5′ ծայր
Գ- 5′ ծայրից դեպի 3′ ծայր D Պատահական ուղղությամբ

45. CNV-ների (copy-number variations՝ փոփոխական թվով հատվածներ) վերաբերյալ ո՞ր պնդումն է ճիշտ:
Ա- Դրանք ընդգրկում են միայն մեկ գեն
Բ- Դրանք միայն բարորակ տարբերակներ են և կապված չեն հիվանդությունների հետ
Գ- Դրանք հավասարակշռված վերադասավորումներ են
Դ- Դրանք գենոմային շրջանների դուպլիկացիաներ կամ դելեցիաներ են, որոնց չափերը կարող են տատանվել 1 kb-ից մինչև մի քանի Mb

46. Հետևյալ երևույթներից ո՞րն է ապահովում մեյոզի ընթացքում հոմոլոգ քրոմոսոմների օպտիմալ զույգավորումը և նորմալ տարանջատումը:
Ա- Յուրաքանչյուր քրոմոսոմում մեկ կամ ավելի խիազմայի առկայություն
Բ- Յուրաքանչյուր քրոմոսոմային թևում երկու կամ ավելի խիազմայի առկայություն
Գ- Խիազմայի դիստալ տեղակայում քրոմոսոմային ուսում
Դ- Քրոմոսոմների զույգավորում ցենտրոմերների շրջանում

47. Հետևյալ իրավիճակներից ո՞րում է դիտվում մեյոտիկ ռեկոմբինացիայի ամենաբարձր հաճախականությունը:
Ա- Կանանց մոտ՝ տղամարդկանց համեմատ, ցենտրոմերների հարակից հատվածներում
Բ- Թելոմերների հարակից հատվածներում՝ ցենտրոմերների հարակից հատվածների համեմատ
Գ- Ցենտրոմերների հարակից հատվածներում՝ տելոմերների հարակից հատվածների համեմատ
Դ- Տղամարդկանց մոտ՝ կանանց համեմատ, ցենտրոմերների հարակից հատվածներում

48. Քրոմոսոմի ո՞ր հատվածն է պաշտպանում ԴՆԹ-ն և կանխում քրոմոսոմների ծայրերի՝ միմյանց միաձուլումը:
Ա- Ցենտրոմեր
Բ- Սուբտելոմեր
Գ- Թելոմեր
Դ- Ալֆա-սատելիտային շրջան

49. Թելոմերների վերաբերյալ հետևյալ պնդումներից բոլորը ճիշտ են, բացառության մեկի: Ո՞րն է սխալ պնդումը:
Ա- Թելոմերները կազմված են TTAGGG նուկլեոտիդային հաջորդականության կրկնություններից:
Բ- ԴՆԹ-ի յուրաքանչյուր ռեպլիկացիոն ցիկլի ընթացքում թելոմերները կարճանում են:
Գ- Թելոմերները կանխում են քրոմոսոմների ծայրերի՝ միմյանց միաձուլումը:
Դ- Թելոմերները կոդավորում են կարևոր գեներ:

50. Մեյոզի առաջին փուլում քրոմոսոմը կազմված է երկու քույր քրոմատիդից, որոնցից յուրաքանչյուրը ԴՆԹ-ի մեկ մոլեկուլ է: Քանի՞ քրոմոսոմ է լինում I-ին մեյոզի ավարտին յուրաքանչյուր բջջում:
Ա- 23
Բ- 46
Գ- 22
Դ- 92

51. Մեյոզի առաջին փուլում քրոմոսոմը կազմված է երկու քույր քրոմատիդից, որոնցից յուրաքանչյուրը ԴՆԹ-ի մեկ մոլեկուլ է: Քանի՞ քրոմոսոմ է լինում II-րդ մեյոզի ավարտին յուրաքանչյուր բջջում:
Ա- 23
Բ- 46
Գ- 22
Դ- 92

52. Մեյոզի I փուլում քրոմոսոմը կազմված է երկու քույր քրոմատիդից, որոնցից յուրաքանչյուրը ԴՆԹ-ի մեկ մոլեկուլ է: Երբ է վերականգնվում քրոմոսոմների դիպլոիդ քանակը բջջում:
Ա- Սպերմատոգենեզի ժամանակ
Բ- Բեղմնավորման ժամանակ
Գ- Մեյոզի մետաֆազ II-ին
Դ- Մեյոզի անաֆազ II-ին

53. Աուտոսոմ-դոմինանտ համախտանիշի պարագայում, հիվանդ և հետերոզիգոտ ծնողի և առողջ մյուս ծնողի յուրաքանչյուր պտղի մոտ պաթոգեն տարբերակի ժառանգման ռիսկը կազմում է
Ա- 0%
Բ- 25%
Գ- 50%
Դ- 100%

54. Աուտոսոմ-ռեցեսիվ ժառանգման դեպքում բուժառուի մոտ պատասխանատու գենի մեկ պաթոգեն և մեկ հավանական պաթոգեն տարբերակների բացահայտման պարագայում գենետիկ թեստի պատասխանում գրված եզրույթներից Ո՞րն է ճիշտ
Ա- երկու տարբերակները միանշանակ գտնվում են trans դիրքում

Բ- չի հաստատվում համախտանիշի գենետիկ ախտորոշումը
Գ- հաստատվում է համախտանիշի կլինիկական ախտորոշումը
Դ- երկու տարբերակները կարող են գտնվել cis կամ trans դիրքերում

55. Աուտոսոմ-ռեցեսիվ հիվանդության պաթոգեն գենետիկական տարբերակ կրողը սովորաբար ունի
Ա- Պաթոգեն տարբերակի հետերոզիգոտ կարգավիճակ
Բ- Պաթոգեն տարբերակի հոմոզիգոտ կարգավիճակ
Գ- Պաթոգեն տարբերակի հեմիզիգոտ կարգավիճակ
Դ- Պաթոգեն տարբերակի նուլիսոմ (nullisomic) կարգավիճակ

56. X-շղթայակցված ռեցեսիվ հիվանդությունները ավելի տարածված են տղամարդկանց մոտ, քանի որ նրանք ունեն
Ա- Տվյալ գենի պաթոգեն տարբերակի երկու օրինակ cis կարգավիճակում
Բ- Տվյալ գենի պաթոգեն տարբերակի մեկ օրինակ
Գ- Տվյալ գենի պաթոգեն տարբերակի երկու օրինակ trans կարգավիճակում
Դ- Տվյալ գենի երկու պաթոգեն տարբերակների կոմպաունդ հետերոզիգոտ կարգավիճակ

57. Տոհմածառի վերլուծությունը հիմնականում կիրառվում է
Ա- Սենգերի սեքվենավորման արդյունքների վերստուգման համար
Բ- Բացահայտված գենետիկական տարբերակի դասակարգման համար
Գ- Վերլուծելու ժառանգման տեսակը ընտանիքում
Դ- Բացահայտված գենետիկական տարբերակի ծագումը հաստատելու համար

58. Ընտանեկան տոհմածառը ցույց է տալիս մի հատկանիշ, որը չի դրսևորվում բոլոր սերունդներում, հավասարապես ազդում է և՛ տղամարդկանց, և՛ կանանց վրա, և հաճախ ի հայտ է գալիս առողջ ազգակից ծնողների սերունդների մոտ: Ո՞րն է ժառանգման ամենահավանական եղանակը:
Ա- Աուտոսոմ-դոմինանտ
Բ- Միտոքոնդրիալ
Գ- X-շղթայակցված դոմինանտ
Դ- Աուտոսոմ-ռեցեսիվ

59. Ո՞րն է մարդկանց մոտ միտոքոնդրիալ ժառանգման հիմնական տիպը:
Ա- Մայրական
Բ- Հայրական
Գ- Աուտոսոմ-դոմինանտ
Դ- X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ռեցեսիվ

60. Հիվանդ տղամարդը գենետիկական հիվանդությունը փոխանցում է իր բոլոր դուստրերին, սակայն ոչ մի որդու: Ժառանգման ո՞ր տիպն է սա դասականորեն ցուցադրում:
Ա- X-քրոմոսոմի հետ կապված ռեցեսիվ
Բ- X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված դոմինանտ
Գ- Աուտոսոմ-ռեցեսիվ
Դ- Y-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված (հոլանդրիկ)

61. Եթե դասական աուտոսոմ-ռեցեսիվ հիվանդության մուտացիայի երկու կրողներ (հետերոզիգոտներ) երեխաներ են ունենում, ապա որքա՞ն է հավանականությունը, որ յուրաքանչյուր երեխան կլինի կրող:
Ա- 100%
Բ- 25%
Գ- 50%
Դ- 75%

62. Ո՞ր տերմինն է նկարագրում այն երևույթը, երբ միևնույն հիվանդություն հարուցող գենոտիպն ունեցող անհատների մոտ դրսևորվում են կլինիկական ծանրության տարբեր աստիճաններ կամ տարբեր ախտանիշներ:
Ա- Ոչ լրիվ պենետրանտություն
Բ- Ալելային հետերոգենություն
Գ- Լոկուսային հետերոգենություն
Դ- Փոփոխական էքսպրեսիվություն

63. Անհատը ժառանգում է մուտացիա աուտոսոմ գենում, սակայն հիվանդության որևէ կլինիկական ախտանիշ չի դրսևորում: Մինչդեռ նրա երեխան ժառանգում է նույն մուտացիան և ձեռք բերում հիվանդության լիարժեք կլինիկական պատկերը: Սա հետևյալի օրինակ է
Ա- Ոչ լրիվ պենետրանտություն
Բ- Փոփոխական էքսպրեսիվություն
Գ- Սեռական բջիջների մոզաիցիզմ

Դ- Կոդոմինանտություն

64. Տոհմածառը ցույց է տալիս, որ հիվանդ մայրը որևէ հատկանիշ է փոխանցում իր բոլոր երեխաներին (և՛ որդիներին, և՛ դուստրերին): Հիվանդ հայրերը երբեք այդ հատկանիշը չեն փոխանցում իրենց որևէ սերնդի: Ո՞րն է ժառանգման եղանակը:
Ա- X-շղթայակցված դոմինանտ
Բ- միտոքոնդրիալ
Գ- աուտոսոմ դոմինանտ
Դ- Y-շղթայակցված

65. Հետերոգենության ո՞ր տեսակն է դրսևորվում, երբ լիովին տարբեր գեների մուտացիաները հանգեցնում են միևնույն կլինիկական ֆենոտիպին:
Ա- Ալելային հետերոգենություն
Բ- Կլինիկական հետերոգենություն
Գ- Լոկուսային հետերոգենություն
Դ- Ֆենոտիպային հետերոգենություն

66. Կիստոզ ֆիբրոզը կարող է պայմանավորված լինել CFTR գենի հազարավոր տարբեր մուտացիաներով: Այս իրավիճակը հետևյալի վառ օրինակն է.
Ա- Լոկուսային հետերոգենություն
Բ- Էպիստազ
Գ- Պլեոտրոպիա
Դ- Ալելային հետերոգենություն

67. Ժառանգման ո՞ր տերմինն է բնորոշում այն երևույթը, երբ մեկ գենետիկական մուտացիան միաժամանակ առաջացնում է տարբեր օրգան-համակարգերում դրսևորվող բազմաթիվ, առաջին հայացքից իրար հետ կապ չունեցող ֆիզիկական և կենսաքիմիական ախտանիշներ:
Ա- Պլեոտրոպիա
Բ- Կոդոմինանտություն
Գ- Իմպրինտինգ
Դ- Պոլիգեն ժառանգում

68. Տղամարդը իր միակ X քրոմոսոմի վրա կրելով մեկ պաթոգեն տարբերակ, նրա մոտ հիվանդությունը լիարժեք դրսևորվում է, քանի որ տղամարդիկ կառուցվածքային առումով _____ են X-շղթայակցված լոկուսների նկատմամբ:
Ա- Հետերոզիգոտ
Բ- Հեմիզիգոտ
Գ- Պոլիպլոիդ
Դ- Հոմոզիգոտ

69. Ո՞ր գենետիկ երևույթն է պատասխանատու Հանթինգթոնի հիվանդության համար, որի դեպքում հաջորդող սերունդներում հիվանդության կլինիկական դրսևորումները բարդանում են, իսկ դրսևորման տարիքը՝ նվազում:
Ա- Միտոքոնդրիալ հետերոպլազմիա
Բ- Գենոմային իմպրինտինգ
Գ- Անտիցիպացիա
Դ- Գոնադային մոզաիցիզմ

70. Երեխայի մոտ Պրադեր-Վիլիի համախտանիշը զարգանում է հոր կողմից փոխանցվող 15q11-q13 հատվածի ֆունկցիոնալ դրսևորման բացակայության հետևանքով: Եթե երեխան ունի 15-րդ քրոմոսոմի երկու կառուցվածքային առումով նորմալ օրինակներ, որոնք երկուսն էլ ստացվել են մորից, ապա այդ վիճակը կոչվում է.
Ա- Տերմինալ դելեցիա
Բ- Հավասարակշռված տրանսլոկացիա
Գ- Հայրական միածնողային դիսոմիա (UPD)
Դ- Մայրական միածնողային դիսոմիա (UPD)

71. Մարդու հետևյալ արյան խմբերից ո՞րն է դրսևորում կոդոմինանտություն:
Ա- AB արյան խումբ
Բ- Kell արյան խումբ
Գ- O արյան խումբ
Դ- Rh-դրական / Rh-բացասական

72. Ֆենոտիպային առումով նորմալ ծնողներն ունեն երեխա՝ աուտոսոմ-դոմինանտ հիվանդությամբ (օրինակ՝ ախոնդրոպլազիա), որը

պայմանավորված է որոշակի մուտացիայով: Ծնողներից ոչ մեկը չունի այդ մուտացիան՝ ըստ արյան նմուշից ստացված ԴՆԹ հետազոտության արդյունքների: Ո՞րն է ամենահավանական բացատրությունը:
Ա- Աուտոսոմ-ռեցեսիվ ժառանգում
Բ- De novo (նոր) մուտացիա կամ սաղմնային գծի մոզաիցիզմ
Գ- Երկու ծնողների գեների էպիգենետիկ լռեցում
Դ- Միակողմանի ծնողական դիսոմիա

73. Ի՞նչ է նշանակում «հետերոպլազմիա» տերմինը:
Ա- Քրոմոսոմ, որն ունի Ինչպե՞ս մայրական, այնպես էլ հայրական ծագման կրոսինգովերներ
Բ- Հյուսվածք, որը պարունակում է 46,XX և 46,XY բջիջների խառնուրդ:
Գ- Բջիջ, որը պարունակում է նորմալ և մուտացիայի ենթարկված միտոքոնդրիալ ԴՆԹ-ի մոլեկուլների խառնուրդ: :
Դ- Գեն, որն ունի երկու տարբեր մուտացիաներ նույն ալելում:

74. X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ռեցեսիվ հազվադեպ հիվանդության (օրինակ՝ A հեմոֆիլիայի) դեպքում, եթե մուտացիայի-կրող առողջ կինը ունենում է տղա առողջ տղամարդուց, որքա՞ն է նրանց երեխայի մոտ հիվանդության զարգացման հավանականությունը:
Ա- 0%
Բ- 25%
Գ- 50%
Դ- 100%

75. Անհատը նույն գենում կրում է երկու տարբեր պաթոգեն մուտացիա, ընդ որում՝ մեկ մուտացիան գտնվում է հայրական, իսկ մյուսը՝ մայրական քրոմոսոմի վրա: Այս անհատը բնորոշվում է որպես՝
Ա- Հոմոզիգոտ
Բ- Մոզաիկ կրող
Գ- Կրկնակի հեմիզիգոտ
Դ- Կոմպաունդ-հետերոզիգոտ

76. Այնպիսի հատկանիշներ, Ինչպիսի՞ք են հասուն մարդու հասակը, զարկերակային ճնշումը և մաշկի պիգմենտացիան, որոնք պայմանավորված են շրջակա միջավայրի գործոնների հետ փոխազդող բազմաթիվ գեների

գումարային (additive) ազդեցությամբ, ժառանգման ո՞ր օրինաչափությանն են ենթարկվում:
Ա- Պոլիգեն ժառանգում
Բ- Շղթայակցման անհավասարակշռություն
Գ- Սեռով պայմանավորված ժառանգում
Դ- Աուտոսոմ-դոմինանտ ժառանգում

77. Կինն ունի X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ռեցեսիվ հիվանդությամբ տառապող եղբայր: Նրա հայրն առողջ է, իսկ մայրը՝ տվյալ հիվանդության պաթոգեն տարբերակի կրող: Կինն ունի նաև մեկ առողջ որդի: Որքա՞ն է հավանականությունը, որ նրա հաջորդ որդին կժառանգի այդ հիվանդությունը:
Ա- 0%
Բ- 25%
Գ- 50%
Դ- 66.7%

78. X-շղթայակցված ռեցեսիվ հիվանդությամբ տղամարդը ունի երեխաներ առողջ կնոջից, ով նաև չունի տվյալ հիվանդության գենի պաթոգեն տարբերակ: Ո՞ր պնդումն է ճիշտ:
Ա- Նրա բոլոր որդիները կլինեն հիվանդ
Բ- Նրա որդիների կեսը կլինեն հիվանդ
Գ- Նրա դուստրերի կեսը կժառանգեն X շղթայակցված պաթոգեն ալելը
Դ- Նրա բոլոր դուստրերը կժառանգեն X շղթայակցված պաթոգեն ալելը

79. Բուժառուի ընտանիքում, որտեղ կան նույն միտոքոնդրիալ հիվանդությամբ ախտորոշված քույր և եղբայր, ակնհայտ է համախտանիշի կլինիկական բարդ դրսևորման տարբերությունները նրանց միջև: Ո՞ր մեխանիզմն է լավագույնս բացատրում այս դիտարկումը:
Ա- Հետերոպլազմիա և միտոքոնդրիալ bottleneck էֆեկտներ
Բ- Միտոքոնդրիալ հիվանդության ոչ լրիվ պենետրանտություն
Գ- Ալելային հետերոգենություն
Դ- Միտոքոնդրիալ գենի փոփոխական էքսպրեսիվություն

80. Երեխան ունի աուտոսոմ-դոմինանտ հիվանդություն հարուցող գենի պաթոգեն տարբերակ: Մայրը կրում է նույն տարբերակը, բայց չունի որևէ կլինիկական դրսևորում, սակայն մորեղբայրը նկարագրվել է նմանատիպ

կլինիկայով: Հայրը չի կրում այդ տարբերակը: Ի՞նչն է լավագույնս բացատրում մոր ֆենոտիպը:
Ա- Անտիցիպացիա
Բ- Ոչ լրիվ պենետրանտություն
Գ- Փոփոխական էքսպրեսիվություն
Դ- Պլեոտրոպիա

81. Երկու ոչ ազգակից բուժառուներ կրում են աուտոսոմ-դոմինանտ համախտանիշի հետ ասոցացված գենի միևնույն պաթոգեն տարբերակը: Նրանցից մեկի մոտ այն դրսևորվում է միայն սրտի միջին աստիճանի պաթոլոգիայով, իսկ մյուսի մոտ՝ սրտի, կմախքի և աչքերի ծանր ախտահարմամբ: Ինչպե՞ս է բացատրվում այս երևույթը:
Ա- Ոչ լրիվ պենետրանտություն և պլեոտրոպիա
Բ- Ոչ լրիվ պենետրանտություն և միակողմանի ծնողական դիսոմիա
Գ- Փոփոխական էքսպրեսիվություն և պլեոտրոպիա
Դ- Լոկուսային հետերոգենություն և պլեոտրոպիա

82. Հայտնի ժառանգական հիվանդությամբ մանկահասակ բուժառուն ունի պաթոգեն տարբերակ, որը բացակայում է երկու ծնողների արյան նմուշներում: Ծնողներն ավելի վաղ ունեցել են նույն հիվանդությամբ մեկ այլ երեխա: Ո՞ր բացատրությունն է հատկապես կարևոր:
Ա- Լրիվ պենետրանտություն
Բ- de novo մուտացիա
Գ- Ալելային հետերոգենություն
Դ- Սեռական բջիջների մոզաիցիզմ

83. Ժառանգման որ տեսակն է սովորաբար հավասարապես ազդում տղամարդկանց և կանանց վրա և կարող է դրսևորվել յուրաքանչյուր սերնդում:
Ա- Աուտոսոմ-դոմինանտ
Բ- Աուտոսոմ-ռեցեսիվ
Գ- X-շղթայակցված ռեցեսիվ
Դ- հոլանդրիկ

84. Առողջ ծնողներից ծնված հիվանդ երեխաները հատկապես վկայում են հետևյալի մասին.
Ա- Պոլիգեն ժառանգում

Բ- Աուտոսոմ-ռեցեսիվ ժառանգում
Գ- հոլանդրիկ ժառանգում
Դ- Միտոքոնդրիալ ժառանգում

85. Արյունակցական կապը մեծացնում է հետևյալի հավանականությունը.
Ա- Միտոքոնդրիալ հիվանդություններ
Բ- Y-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված հիվանդություններ
Գ- Աուտոսոմ-ռեցեսիվ հիվանդություններ
Դ- Քրոմոսոմային տրիսոմիաներ

86. Ոչ լրիվ պենետրանտությունը նշանակում է, որ՝
Ա- Մուտացիան միշտ ունի ծանր դրսևորում
Բ- Բոլոր անհատներն հիվանդ են
Գ- Մուտացիան միշտ ռեցեսիվ է
Դ- Տվյալ գենոտիպն ունեցող որոշ անհատների մոտ կլինիկական ֆենոտիպը բացակայում է

87. Գենետիկական անտիցիպացիան դասականորեն կապված է՝
Ա- Եռանուկլեոտիդային կրկնությունների ընդլայնման հետ
Բ- Ամբողջական քրոմոսոմի դելեցիայի հետ
Գ- Միայն Ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիայի հետ
Դ- Միայն միտոքոնդրիալ ժառանգման հետ

88. Նշվածներից ո՞ր հիվանդությունն է կապված անտիցիպացիայի հետ:
Ա- Կիստոզ ֆիբրոզ
Բ- Հանթինգթոնի հիվանդություն
Գ- Ֆենիլկետոնուրիա
Դ- Մարֆանի համախտանիշ

89. Միակողմանի ծնողական դիսոմիան վերաբերում է՝
Ա- Բոլոր քրոմոսոմների դուպլիկացիային
Բ- Երկու քրոմոսոմների դելեցիային
Գ- Մեկ ծնողից երկու հոմոլոգ քրոմոսոմների ժառանգմանը
Դ- Մեկ ծնողից երկու հոմոլոգ քրոմոսոմների միջև կրոսինգովերը մեյոզի ընթացքում

90. Երեխան մորից ժառանգում է 15-րդ քրոմոսոմի երկու հոմոլոգները: Սա՝
Ա- Ամբողջ 15-րդ քրոմոսոմի հետերոզիգոտության դրսևորում (Runs of Heterozygosity)
Բ- Հայրական միակողմանի ծնողական դիսոմիա է
Գ- 15-րդ քրոմոսոմի քիմերություն է
Դ- Մայրական միակողմանի ծնողական դիսոմիա է

91. Գերմինալ մոզաիցիզմ նշանակում է
Ա- Ծնողի գերմինալ բջիջների մի մասը, որոնք կրում են պաթոգեն տարբերակ
Բ- Սոմատիկ բջիջների մի մասը անհատի մոտ, որոնք կրում են զիգոտի կիսումից հետո առաջ եկած պաթոգեն տարբերակ
Գ- Միայն ընկերքի սահմանափակ մոզաիցիզմ
Դ- Յուրաքանչյուր քրոմոսոմի կրկնապատկում

92. Գերմինալ մոզաիցիզմը կարող է բացատրել
Ա- Հիվանդության կրկնությունը սիբսերի մոտ, երբ ծնողների արյան գենետիկական թեստը բացասական է
Բ- Միայն միտոքոնդրիալ հիվանդությունների հետերոպլազմիան
Գ- Միայն 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիան
Դ- Միայն X-շղթայակցված հիվանդությունները

93. Սոմատիկ մոզաիցիզմ նշանակում է
Ա- Երկու ծնողները տարբեր մուտացիաների կրողներ են
Բ- Գենետիկորեն տարբեր բջջային պոպուլյացիաներ միևնույն անհատի օրգանիզմում, որոնք առաջացել են ձվաբջջի բեղմնավորումից հետո
Գ- Անհատի բոլոր բջիջները ունեն միևնույն իդենտիկ ԴՆԹ հաջորդականությունը
Դ- Անհատի մոտ միայն սեռական բջիջներն են տարբերվում իրենց ԴՆԹ հաջորդականությամբ օրգանիզմի մյուս բջիջներից

94. Փոփոխական էքսպրեսիվություն նշանակում է
Ա- Մի շարք գեների ներգրավվածությունը միևնույն համախտանիշի զարգացման գործընթացում
Բ- Միևնույն գենի խաթարման պարագայում բազմաթիվ ֆենոտիպական դրսևորումները

Գ- Միևնույն գենոտիպով անհատների միջև հատկանիշի կամ հիվանդության տարբեր աստիճաններ կամ դրսևորումներ
Դ- Քանակական հատկանիշների փոփոխական դրսևորումը մուլտիգեն ազդեցության հետևանքով

95. Պլեոտրոպիա նշանակում է
Ա- Միևնույն գենոտիպով անհատների միջև հատկանիշի կամ հիվանդության տարբեր աստիճաններ կամ դրսևորումներ
Բ- Քանակական հատկանիշների փոփոխական դրսևորումը մուլտիգեն ազդեցության հետևանքով
Գ- Մի շարք գեների ներգրավվածությունը միևնույն համախտանիշի զարգացման գործընթացում
Դ- Միևնույն գենի խաթարման պարագայում բազմաթիվ ֆենոտիպական դրսևորումների տարբերությունները անհատների միջև

96. Լոկուսային հետերոգենություն նշանակում է
Ա- Տարբեր գեների տարբերակներ կարող են հարուցել միևնույն ֆենոտիպը
Բ- Մեկ գենի խաթարումները կարող են հարուցել տարբեր հիվանդություններ
Գ- Քանակական հատկանիշների փոփոխական դրսևորումը մուլտիգեն ազդեցության հետևանքով
Դ- Նշված բոլոր տարբերակները

97. Ալելային հետերոգենություն նշանակում է
Ա- Իզոսպիտակուցների սինթեզը տարբեր գեների կողմից
Բ- Հիվանդության զարգացումը միևնույն գենի տարբեր պաթոգեն տարբերակների հետևանքով
Գ- Միևնույն գենի խաթարման պարագայում բազմաթիվ ֆենոտիպական դրսևորումները
Դ- Մի քանի ալելներով պայմանավորված կոդոմինանտ հատկանիշների դրսևորումը

98. Միտոքոնդրիալ համախտանիշները կարող են պայմանավորված լինել հետևյալի պաթոգեն տարբերակներով.
Ա- Միտոքոնդրիալ ԴՆԹ կամ սեռական քրոմոսոմների պսևդոաուտոսոմ հատվածի գեներ
Բ- Միայն միտոքոնդրիալ գեներ
Գ- Միտոքոնդրիալ կամ կորիզային գեներ

Դ- Միայն միտոքոնդրիալ կամ սեռական X-քրոմոսոմի գեներ

99. Միտոքոնդրիալ հիվանդության ախտորոշման պարագայում ազդեցություն կարող է ունենալ
Ա- Միտոքոնդրիալ ԴՆԹի տրիսոմիան
Բ- Մարդու ռեզուս գործոնը և հյուսվածքային համատեղելիությունը պայմանավորող գեները
Գ- Միտոքոնդրիալ գեների ինտրոնային սպլայս հատվածների պաթոգեն տարբերակները
Դ- Միտոքոնդրիալ ԴՆԹ-ի հետերոպլազմիան

100. Սպլայսինգի դոնորային տեղամասի վրա ազդող պաթոգեն տարբերակը կարող է հանգեցնել՝
Ա- ՌՆԹ-ի սփլայսինգի խաթարման
Բ- Քրոմոսոմների թվի ավելացման
Գ- ՌՆԹ-ի բնականոն պրոցեսինգի պահպանման
Դ- Միտոքոնդրիալ ժառանգման

101. Պրոմոտորային տեղամասի տարբերակը կարող է ազդել՝
Ա- Քրոմոսոմների տարանջատման վրա
Բ- Գենի տրանսկրիպցիայի վրա
Գ- Միայն սպիտակուցի քայքայման վրա
Դ- Միտոքոնդրիալ ժառանգման վրա

102. Գենի կարգավորիչ տարրերի տեղամասի տարբերակը կարող է հիվանդություն առաջացնել՝
Ա- Վերացնելով բոլոր ինտրոնները
Բ- Փոխելով քրոմոսոմների քանակը
Գ- Փոփոխելով գենի էքսպրեսիան
Դ- Ստեղծելով նոր տրանսկրիպտ

103. Ֆունկցիայի կորստի (loss of function) հանգեցնող տարբերակը ամենայն հավանականությամբ հիվանդություն կառաջացնի, երբ
Ա- Տարբերակը ունի անորոշ կլինիկական նշանակություն
Բ- Գենի դոզան ազդեցություն չի ունենում որևէ գենի վրա
Գ- Գենը երբեք չի էքսպրեսավորվում

Դ- Գենը զգայուն է դոզայի նկատմամբ, կամ ֆունկցիայի կորուստը դրա հաստատված մեխանիզմ է

104. Ֆունկցիայի ձեռքբերման (gain-of-function) տարբերակը սովորաբար հիվանդություն է առաջացնում՝
Ա- Գենի սպիտակուցային արդյունքի չափազանց մեծ քանակի կամ խաթարված ակտիվության միջոցով
Բ- Ամբողջական քրոմոսոմի հեռացման միջոցով
Գ- Ամբողջ ՌՆԹ-ի վերացման միջոցով
Դ- Յուրաքանչյուր բջջում մեյոզի կանխման միջոցով

105. Հապլոանբավարարություն նշանակում է՝
Ա- Առկա են քրոմոսոմի երեք օրինակներ
Բ- Գենի մեկ ֆունկցիոնալ օրինակը բավարար չէ բնականոն ֆունկցիայի համար
Գ- Գենի երկու ալելներն էլ բացակայում են
Դ- Գենը չունի պրոմոտոր

106. Դոմինանտ-բացասական տարբերակը կարող է հիվանդություն առաջացնել՝
Ա- Հեռացնելով բոլոր ինտրոնները
Բ- Միայն միտոքոնդրիալ ԴՆԹ-ի քանակի ավելացման միջոցով
Գ- Խոչընդոտելով նորմալ սպիտակուցի ֆունկցիան
Դ- Ավելացնելով քրոմոսոմների քանակը

107. Ֆունկցիայի կորստի (loss of function) հանգեցնող պաթոգեն տարբերակները դասականորեն կարևոր նշանակություն ունեն՝
Ա- X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված յուրաքանչյուր հիվանդության դեպքում
Բ- Միայն բոլոր միտոքոնդրիալ գեներում
Գ- Յուրաքանչյուր դոմինանտ հիվանդության դեպքում
Դ- Ուռուցքային սուպրեսոր գեներում

108. Գենի դոզայի խախտումը կարող է առաջանալ հետևյալի հետևանքով՝
Ա- Դելեցիա կամ դուպլիկացիա
Բ- Հոմոլոգ պսևդոգենի օրինակների թվի կրճատում
Գ- Իզոդիսոմիա

Դ- ԴՆԹ-ի մեթիլացում

109. Նշվածներից ո՞րն է բնորոշ ժառանգման աուտոսոմ-ռեցեսիվ տեսակին:
Ա- Սերնդում գերակշռում են ընտանիքի հիվանդ անդամները
Բ- Ընտանիքում առաջին անգամ ախտորոշված հիվանդի ծնողները կլինիկապես առողջ են
Գ- Ընտանիքի առողջ և հիվանդ անդամների հարաբերակցությունը 1:1
Դ- Հիվանդ են հիմնականում տղամարդիկ

110. Աուտոսոմ-դոմինանտ և X-շղթայակցված դոմինանտ հիվանդությունների տոհմածառերը երբեմն դժվար է տարբերակել: Նշել այն հատկանիշները, որոնք բնորոշ են X-շղթայակցված դոմինանտ ժառանգմանը:
Ա- բնորոշ է հորից որդուն ժառանգում
Բ- տղամարդիկ և կանայք հավասարաչափ կարող են լինել հիվանդ
Գ- հիվանդ աղջիկների քանակը երկու անգամ ավել է տղաների համեմատ
Դ- կանանց և տղամարդկանց մոտ հիվանդությունը նույն բարդությամբ է դրսևորվում

111. Որոշակի արատների դեպքում հիվանդ անձանց հարազատ քույր-եղբայրների և սերունդների մոտ կրկնության ռիսկը կազմում է 10%, զարմիկների ու զարմուհիների մոտ՝ 5%, իսկ հորեղբոր/մորեղբոր/հորաքրոջ/մորաքրոջ երեխաների (առաջին աստիճանի զարմիկների) մոտ՝ 2,5%: Արդյո՞ք ավելի հավանական է, որ սա
Ա- աուտոսոմ-ռեցեսիվ հատկանիշ է
Բ- բազմագործոն հատկանիշ է
Գ- լրիվ պենետրանտությամբ աուտոսոմ-դոմինանտ հատկանիշ է
Դ- ոչ լրիվ պենետրանտությամբ աուտոսոմ-դոմինանտ հատկանիշ է

112. Գենոմային իմպրինտինգի մեխանիզմն է՝
Ա- Ալելների էպիգենետիկ լռեցում՝ կախված քրոմոսոմի ծնողական ծագումից
Բ- ալելների էպիգենետիկ լռեցում ամբողջ քրոմոսոմի զգալի մասի երկայնքով
Գ- ալտերնատիվ սպլայսինգ
Դ- 15-րդ քրոմոսոմի ապապարուրում

113. X-քրոմոսոմի ինակտիվացման մեխանիզմն է

Ա- ալելների էպիգենետիկ լռեցում ամբողջ քրոմոսոմի զգալի մասի երկայնքով ՝ կախված ծնողական ծագումից
Բ- ալելների էպիգենետիկ լռեցում ամբողջ քրոմոսոմի զգալի մասի երկայնքով ՝ անկախ ծնողական ծագումից
Գ- ալելների էպիգենետիկ ակտիվացում ամբողջ քրոմոսոմի զգալի մասի երկայնքով
Դ- FMR1 գենի CGG կրկնողությունների թվի ավելացում

114. Ոչ համախտանիշային պիգմենտային ռետինիտը հանդիպում է X-շղթայակցված, աուտոսոմ-դոմինանտ և աուտոսոմ-ռեցեսիվ ձևերով: Որ տերմինն է նկարագրում այս երևույթը:
Ա- պլեյոտրոպիա
Բ- ալելային հետերոգենություն
Գ- լոկուսային հետերոգենություն
Դ- փոփոխական էքսպրեսիվություն

115. Ծանր նեյրոֆիբրոմատոզով երեխայի հայրը ֆենոտիպորեն նորմալ է: Նրա մայրը կլինիկորեն նորմալ է, սակայն ունի «կաթնասրճային» գույնի մի քանի բիծ, հիպերպիգմենտացիայի օջախներ և մի քանի Լիշի (Lisch) հանգույց: Ինչ գենետիկական երևույթով է ընթանում հիվանդությունը ընտանիքում:
Ա- միածնողային դիսոմիա
Բ- ալելային հետերոգենություն
Գ- պլեյոտրոպիա
Դ- փոփոխական էքսպրեսիվություն

116. Նորմալ հասակ ունեցող ծնողներն ունեն ախոնդրոպլազիայով ախտորոշված երեխա: Ո՞րն է այս դեպքի հավանական մեխանիզմը
Ա- de novo մուտացիա
Բ- փոփոխական էքսպրեսիվություն
Գ- միակողմանի ծնողական դիսոմիա
Դ- աուտոսոմ-դոմինանտ հատկանիշի հոմոզիգոտություն

117. Միոտոնիկ դիստրոֆիա ունեցող տղամարդու մոտ առկա են նաև կատարակտ, ճակատային հատվածում ճաղատացում և հիպոգոնադիզմ: Նշվածներից Ո՞րն է նկարագրում կլինիկայի դրսևորման հավանական մեխանիզմը:

Ա- փոփոխական էքսպրեսիվություն
Բ- պլեոտրոպիա
Գ- ալելային հետերոգենություն
Դ- միածնողային դիսոմիա

118. Էպիգենետիկական մեխանիզմներից «դիրքային էֆեկտը» (position effect) հատկապես կարևոր է հաշվի առնել հետևյալ փոփոխություններից որի՞ առկայության դեպքում:
Ա- Տրիսոմիա
Բ- Մոնոսոմիա
Գ- Տրանսլոկացիա
Դ- Տանդեմ դուպլիկացիա

119. Ժառանգման ձևերից ո՞րն է առավել հաճախ հանդիպում
Ա- Աուտոսոմ-դոմինանտ
Բ- Հոլանդրիկ (Y-քրոմոսոմի հետ կապված)
Գ- Աուտոսոմ-ռեցեսիվ
Դ- Բազմագենային/պոլիգենային

120. Հազվադեպ հանդիպող ռեցեսիվ հիվանդությունը պոպուլյացիայում կարող է համեմատաբար տարածված լինել հետևյալի պատճառով.
Ա- Հիմնադրի էֆեկտ (founder effect)
Բ- Կրողների լիակատար բացակայություն
Գ- Ժառանգման բացակայություն
Դ- Համընդհանուր պենետրանտություն

121. Արյունակցական կապը կարող է մեծացնել հետևյալի հավանականությունը.
Ա- Հազվադեպ ռեցեսիվ տարբերակների գծով հոմոզիգոտություն
Բ- Միայն նոր դոմինանտ մուտացիաներ
Գ- Միայն միտոքոնդրիալ մուտացիաներ
Դ- Գենոմի փոփոխական թվով հատվածներ

122. Կրծքագեղձի և ձվարանի քաղցկեղի ընտանեկան ծանր անամնեզ ունեցող և կրծքագեղձի քաղցկեղով բուժառուի մոտ ո՞ր գեներն են առավել էական հետազոտել:

Ա- CFTR և FBN1
Բ- BRCA1 և BRCA2
Գ- HBB և HBA1
Դ- APC և MLH1

123. Ժառանգական քաղցկեղի կասկածով բուժառուի արյան լեյկոցիտերից անջատված ԴՆԹ հետազոտության արդյունքում հայտնաբերվել է BRCA1 գենի պաթոգեն տարբերակ: Այս արդյունքն ուղղակիորեն վկայում է հետևյալի մասին.
Ա- Վերահաստատվում է բուժառուի մոտ քաղցկեղի ախտորոշումը
Բ- Տարբերակը բացակայում է ուռուցքային բջիջներում
Գ- Առկա է գերմինալ տարբերակ
Դ- Տարբերակը պետք է դասակարգել որպես VUS, քանի որ հայտնաբերվել է լեյկոցիտներում

124. Որ գեների պաթոգեն տարբերակների հետ է հիմնականում կապված Լինչի համախտանիշը
Ա- Միտոքոնդրիալ ԴՆԹ-ի գեներ
Բ- Պրոտոօնկոգեներ
Գ- Ուռուցքային սուպրեսիայի գեներ
Դ- ԴՆԹ-ի mismatch զուգակցումների վերականգնման գործընթացի գեներ

125. Իմունահիստոքիմիական հետազոտության արդյունքում ուռուցքային բջիջներում բացահայտվել է MLH1/PMS2 էքսպրեսիայի բացակայություն: Ո՞ր լրացուցիչ մոլեկուլային հետազոտությունը կարող է օգնել պարզել պատճառը:
Ա- Միկրոսատելիտային անկայունության (MSI) և/կամ MLH1 գենի պրոմոտորի մեթիլացման հետազոտություն
Բ- MLH1 և PMS2 գեների պրոմոտորների մեթիլացման հետազոտություն
Գ- MLH1 և PMS2 գեների FISH հետազոտություն
Դ- MSH2 և MSH6 գեների հաջորդ սերնդի սեքվենավորում (NGS)

126. Ընտանեկան ադենոմատոզ պոլիպոզի դեպքում որ գենի պաթոգեն տարբերակների բացահայտումն է համարվում առաջնային.
Ա- MSH6
Բ- APC
Գ- TP53
Դ- PALB2

127. Ուռուցքից ստացված ԴՆԹ-ի NGS հետազոտությամբ բացահայտվել է քաղցկեղային նախատրամադրվածության գենի հավանական պաթոգեն տարբերակ: Ինչո՞ւ է ուռուցքաբանի կողմից նշանակվում նույն տարբերակի թեստավորումը բուժառուի արյունից/թքից անջատված ԴՆԹում:
Ա- Բուժառուի թիրախային բուժումը բացառելու համար
Բ- Տվյալ ուռուցքի պաթոհյուսվածքաբանական տեսակի տարբերակման համար
Գ- Պարզելու համար՝ Արդյո՞ք տարբերակը գերմինալ է թե ոչ
Դ- Տվյալ ուռուցքի իմունոհիստոքիմիական հետազոտությանը փոխարինելու համար

128. Բուժառուի մոտ առկա է միկրոցիտար անեմիա և կասկածվում է բետա-թալասեմիա: Ո՞ր գենի վերլուծությունն է առավել կարևոր:
Ա- HBG1
Բ- HBA1
Գ- HBA2
Դ- HBB

129. HBB գենի տարածված միանուկլեոտիդային տարբերակների կամ indel-ների հայտնաբերման տարածված լաբորատոր մեթոդ է՝
Ա- Մուլտիպլեքս ՊՇՌ
Բ- Կարիոտիպավորումը
Գ- FISH-ը
Դ- array-CGH-ը

130. Մանգաղաձև անեմիան պայմանավորված է հետևյալ գենի պաթոգեն տարբերակով՝
Ա- HBA1
Բ- HBB
Գ- CFTR
Դ- FMR1

131. Հեմոֆիլիա A-ն պայմանավորված է հետևյալ գենի պաթոգեն տարբերակներով՝
Ա- HBB

Բ- F9
Գ- F8
Դ- APC

132. Հեմոֆիլիա B-ն պայմանավորված է հետևյալ գենի պաթոգեն տարբերակներով՝
Ա- F8
Բ- F9
Գ- DMD
Դ- SMN1

133. Դյուշենի և Բեքերի մկանային դիստրոֆիաները պայմանավորված են հետևյալ գենի պաթոգեն տարբերակներով՝
Ա- MECP2
Բ- FMR1
Գ- HTT
Դ- DMD

134. Դյուշենի մկանային դիստրոֆիայի կասկածով բուժառուի մոտ իրականացվում է գենի էկզոնների դելեցիայի կամ դուպլիկացիայի վերլուծություն: Նշվածներից որ մեթոդը կարելի է կիրառել տվյալ փոփոխությունները բացահայտելու համար:
Ա- MLPA
Բ- Կարիոտիպավորում
Գ- FISH
Դ- հակադարձ տրանսկրիպտազային ՊՇՌ

135. Ողնուղեղային մկանային ատրոֆիան պայմանավորված է հետևյալ գենի պաթոգեն տարբերակներով՝
Ա- HBB
Բ- SMN1
Գ- DMD
Դ- APC

136. Ողնուղեղային մկանային ատրոֆիայի ամենատարածված գենետիկական մեխանիզմն է՝

Ա- SMN1 գենի անկայուն եռանուկլեոտիդային կրկնողությունների ընդլայնումը
Բ- SMN1 գենի կետային պաթոգեն տարբերակները
Գ- SMN1 գենի 7-րդ էկզոնի հոմոզիգոտ դելեցիան
Դ- SMN1 գենի դուպլիկացիան

137. SMN1 գենի 7-րդ էկզոնի դելեցիայի հետազոտության համար ո՞ր տեսակի հետազոտություններ կարող են կիրառվել:
Ա- MLPA կամ FISH
Բ- Կարիոտիպավորում կամ array-CGH
Գ- FISH կամ array-CGH
Դ- MLPA կամ պրայմեր-սպեցիֆիկ ՊՇՌ

138. Հանթինգթոնի հիվանդությունը զարգանում է՝
Ա- HTT գենում CAG կրկնությունների ընդլայնման հետևանքով
Բ- HTT գենի դելեցիայի հետևանքով
Գ- HTT գենում կետային պաթոգեն տարբերակների հետևանքով
Դ- HTT գենի որոշ էկզոնների դուպլիկացիայի հետևանք

139. Հանթինգթոնի հիվանդության կասկածի դեպքում առավել նպատակահարմար մոլեկուլային թեստն է՝
Ա- Repeat-Primed PCR կամ ՊՇՌ և կապիլյար էլեկտրոֆորեզ
Բ- Կարիոտիպավորում
Գ- Հաջորդ սերնդի սեքվենավորում (NGS)
Դ- FISH

140. Փխրուն X-քրոմոսոմի համախտանիշը կապված է հետևյալ եռանուկլեոտիդների թվի ընդլայնման հետ.
Ա- CAG կրկնություն HTT գենում
Բ- CGG կրկնություն FMR1գենում
Գ- GAA կրկնություն FXN գենում
Դ- CTG կրկնություն DMPK գենում

141. Փխրուն X-քրոմոսոմի համախտանիշի (Fragile X) թեստավորումը կարող է իրականացվել այնպիսի մեթոդով, որը կարող է գնահատել՝
Ա- FMR1 գենում պրոմոտորային հատվածի CGG կրկնությունների թվի կրճատումը

Բ- FMR1 գենում CAG կրկնությունների մեթիլավորումը
Գ- FMR1 գենի պրոմոտորային հատվածի CGG կրկնությունների մեթիլացումը
Դ- FXN գենի պրոմոտորային հատվածի CGG կրկնությունների թիվը

142. 1-ին տիպի միոտոնիկ դիստրոֆիան կապված է հետևյալ անկայուն եռնուկլեոտիդային կրկնողությունների թվի ավելցման հետ.
Ա- GAA կրկնություններ FXN գենում
Բ- CAG կրկնություններ HTT գենում
Գ- CGG կրկնություններ FMR1 գենում
Դ- CTG կրկնություններ DMPK գենում

143. Ֆրիդրիխի ատաքսիան հիմնականում ասոցացված է հետևյալ անկայուն եռնուկլեոտիդային կրկնողությունների թվի ավելցման հետ.
Ա- GAA կրկնություններ FXN-ում
Բ- CAG կրկնություններ HTT-ում
Գ- CGG կրկնություններ FMR1-ում
Դ- CTG կրկնություններ DMPK-ում

144. Կիստային ֆիբրոզը պայմանավորված է հետևյալ գենի պաթոգեն տարբերակներով՝
Ա- F8
Բ- CFTR
Գ- HBB
Դ- APC

145. Ֆենիլ-կետոնուրիան պայմանավորված է հետևյալ գենի պաթոգեն տարբերակներով՝
Ա- CFTR
Բ- APC
Գ- PAH
Դ- FBN1

146. Մարֆանի համախտանիշը պայմանավորված է հետևյալ գենի պաթոգեն տարբերակներով՝
Ա- SMN1
Բ- APC

Գ- HBB
Դ- FBN1

147. Մարֆանի համախտանիշի կասկածով բուժառուի մոտ FBN1 գենի հաջորդականության սեքվենավորման արդյունքը բացասական է: Ի՞նչ պետք է դիտարկել հաջորդիվ:
Ա- Իրականացնել Մարֆանին-նման այլ շարակցահյուսվածքային համախտանիշների գեների խմբի NGS հետազոտություն
Բ- Եզրափակել լաբորատոր գենետիկական թեստավորումը
Գ- Իրականացնել FBN1 գենի MLPA հետազոտություն
Դ- Իրականացնել կարիոտիպի հետազոտություն

148. Ընտանեկան ժառանգական հիպերխոլեստերոլեմիան հիմնականում պայմանավորված է հետևյալ գենի պաթոգեն տարբերակներով՝
Ա- HBB
Բ- LDLR
Գ- FMR1
Դ- DMD

149. Որո՞նք են ընտանեկան ժառանգական հիպերխոլեստերոլեմիայի հետ ասոցացված գեներ
Ա- SMN1 և DMPK
Բ- CFTR և F8
Գ- APOB և PCSK9
Դ- HTT և FMR1

150. Ընտանեկան միջերկրածովային տենդը (պարբերական հիվանդություն) պայմանավորված է հետևյալ գենի պաթոգեն տարբերակներով՝
Ա- MTHFR
Բ- FMR1
Գ- MET
Դ- MEFV

151. Ռետտի համախտանիշը հիմնականում պայմանավորված է հետևյալ գենի պաթոգեն տարբերակներով՝
Ա- MECP2

Բ- MTHFR
Գ- RET
Դ- ROS1

152. Ռետի համախտանիշը հիմնականում ախտահարում է.
Ա- Երկու սեռերին էլ հավասարապես
Բ- Իգական սեռի ներկայացուցիչներին
Գ- Միայն արական սեռի ներկայացուցիչներին
Դ- Միայն արական սեռի նորածիններին

153. Ցիտոխրոմ CYP2C19 գենի պաթոգեն և որոշ պոլիմորֆ տարբերակների համատեղ վերլուծության ֆարմակոգենետիկ թեստը գնահատում է գենետիկական տեղեկատվությունը, որը վերաբերում է՝
Ա- 5-ֆլուորուրացիլի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանին կամ դրա նյութափոխանակությանը
Բ- Վարֆարինի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանին կամ դրա նյութափոխանակությանը
Գ- Կլոպիդոգրելի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը
Դ- Լակտոզի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական անանտանելիությանը

154. DPYD գենի պաթոգեն տարբերակների համատեղ վերլուծության ֆարմակոգենետիկ թեստը գնահատում է գենետիկական տեղեկատվությունը, որը վերաբերում է՝
Ա- Կլոպիդոգրելի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանին կամ դրա նյութափոխանակությանը
Բ- Վարֆարինի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանին կամ դրա նյութափոխանակությանը
Գ- Լակտոզի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական անանտանելիությանը
Դ- 5-ֆլուորուրացիլի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը և նյութափոխանակությանը

155. MTHFR գենի պաթոգեն տարբերակների համատեղ վերլուծության ֆարմակոգենետիկ թեստը գնահատում է գենետիկական տեղեկատվությունը, որը վերաբերում է՝
Ա- Մետատրեքսատների նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը և նյութափոխանակությանը

Բ- Սիմվաստատինի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը և նյութափոխանակությանը
Գ- 5-ֆլուորուրացիլի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը և նյութափոխանակությանը
Դ- Իրինոտեկանի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը և նյութափոխանակությանը

156. CYP2C9 գենի պաթոգեն տարբերակների համատեղ վերլուծության ֆարմակոգենետիկ թեստը գնահատում է գենետիկական տեղեկատվությունը, որը վերաբերում է՝
Ա- Մետատրեքսատների նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը և նյութափոխանակությանը
Բ- Վարֆարինի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը և նյութափոխանակությանը
Գ- 5-ֆլուորուրացիլի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը և նյութափոխանակությանը
Դ- Ֆոլաթթվի մետաբոլիզմի անհատական ունակությանը

157. Ո՞ր համախտանիշն է ժառանգվում աուտոսոմ-ռեցեսիվ ձևով:
Ա- Դյուշենի մկանային դիստրոֆիա (DMD)
Բ- Վիտամին D-ի նկատմամբ ռեզիստենտ ռախիտիզմ
Գ- Կիստոզ ֆիբրոզ
Դ- Ախոնդրոպլազիա

158. Քանի՞ Բարի մարմնիկ (Barr body) ունի 48,XXYY կարիոտիպով անհատը:
Ա- Մեկ
Բ- Երկու
Գ- Երեք
Դ- Ոչ մեկը

159. Փխրուն X քրոմոսոմի համախտանիշի հետ կապված FMR1 գենի վերաբերյալ ո՞ր պնդումն է ճիշտ:
Ա- Այն պարունակում է փոփոխական քանակով GGC տրիպլետներ
Բ- Այն կարող է հանդիպել չորս տարբեր ալելային ձևերով
Գ- 100-ից ավելի եռանուկլեոտիդային կրկնողություն պարունակող ալելային ձևը կոչվում է ամբողջական մուտացիա (full mutation)

Դ- Նորմալ ալելները պարունակում են 55–200 եռանուկլեոտիդային կրկնողություն

160. Ուռուցքային սուպրեսոր գեների վերաբերյալ ո՞ր պնդումն է ճիշտ:
Ա- Մեկ ալելում ակտիվացնող դոմինանտ մուտացիան առաջացնում է բջջային տրանսֆորմացիա
Բ- Օնկոգենները մուտացիայի ենթարկված կամ ամպլիֆիկացված ուռուցքային սուպրեսոր գեներ են
Գ- Դասական «երկու հարվածի» (two-hit) մոդելի համաձայն՝ անհրաժեշտ է երկու ալելների ֆունկցիայի կորուստ
Դ- Դրանք մուտացիայի ենթարկված պրոտոօնկոգեներ են

161. Օնկոգենը սովորաբար առաջանում է՝
Ա- Նորմալ գենում ֆունկցիայի կորստի (loss-of-function) փոփոխության հետևանքով
Բ- Կարգավորիչ սպիտակուցի արտադրության նվազման հետևանքով
Գ- Ուռուցքային սուպրեսորչ գենի դուպլիկացիայի հետևանքով
Դ- Պրոտոօնկոգենում ակտիվացնող (gain of function) մուտացիայի հետևանքով

162. Ինչո՞ւ է գլխուղեղի փոքր անոթների հիվանդությունների (cerebral small-vessel disease) հետազոտման համար կիրառվում գենային պանել:
Ա- Առկա է բարձր գենետիկական հետերոգենություն
Բ- Հիվանդությունը պայմանավորված է կրկնվող հաջորդականությունների ընդլայնմամբ
Գ- Հայտնի է միայն մեկ մուտացիա
Դ- Հայտնի չեն հիվանդության հետ կապված գեներ

163. Գենետիկական հետազոտությամբ ֆենոտիպի համար պատասխանատու պաթոգեն տարբերակ չի հայտնաբերվել: Այս արդյունքը՝
Ա- Բացառում է գենետիկական պատճառը
Բ- Հաստատում է դրա սպորադիկ բնույթը
Գ- Չի բացառում գենետիկական պատճառը
Դ- Հնարավորություն է տալիս իրականացնել ընտանիքի անդամների կանխատեսիչ հետազոտություն

164. Հետևյալ համախտանիշներից ո՞րն է առաջանում քրոմոսոմային դելեցիայի (հատվածի կորստի) հետևանքով:
Ա- CHARGE համախտանիշ
Բ- Փխրուն X քրոմոսոմի համախտանիշ
Գ- Շարկո–Մարի–Տութի համախտանիշ
Դ- Պրադեր–Վիլիի համախտանիշ

165. Նշվածներից ո՞րն է սեգմենտային դուպլիկացիաներով միջնորդավորված ամենատարածված միկրոդելեցիոն համախտանիշը:
Ա- ԴիՋորջի համախտանիշ
Բ- Ռետինոբլաստոմա
Գ- Պրադեր–Վիլիի համախտանիշ
Դ- Անիրիդիա–Վիլմսի ուռուցքի համախտանիշ

166. Հետևյալ երևույթներից ո՞րն է տրիպլոիդիայի առաջացման ամենատարածված մեխանիզմը:
Ա- Քիմերիզմ
Բ- Մեկ ձվաբջջի բեղմնավորում երկու սերմնաբջիջով
Գ- Մայրական հապլոիդ քրոմոսոմային հավաքակազմի կրկնապատկում
Դ- Տետրապլոիդ բեղմնավորում՝ յուրաքանչյուր քրոմոսոմի մեկ պատճենի հետագա կորստով

167. Արդյո՞ք 46,XX կարիոտիպ ունեցող անհատը կարո՞ղ է կրել SRY գենը:
Ա- Այո, դրա պատճառը սխալ կրոսինգովերն է X ևY քրոմոսոմների միջև՝ հարակից պսևդոաուտոսոմ PAR1 հատվածի հետ
Բ- Ոչ, քանի որ Y քրոմոսոմի գեները չեն կարող հայտնաբերվել X քրոմոսոմի վրա:
Գ- Ոչ, քանի որ SRY գենը հանդիպում է միայն արական սեռի անհատների մոտ:
Դ- Ոչ, քանի որ սեռական քրոմոսոմները հեմիզիգոտ են:

168. Ձվարանի տերատոմայի պատճառ են հանդիսանում
Ա- 1 մայրական գենոմ և 1 հայրական գենոմ
Բ- 1 մայրական գենոմ և 2 հայրական գենոմ
Գ- 2 մայրական գենոմ և 1 հայրական գենոմ
Դ- 2 մայրական գենոմ և 0 հայրական գենոմ

169. EDTA-ն նպաստում է արյան մեջ ԴՆԹ-ի պահպանմանը՝
Ա- Երկվալենտ կատիոնների խելատացիայի միջոցով
Բ- ԴՆԹ-ն ամպլիֆիկացնելու միջոցով
Գ- ԴՆԹ-ն կտրելու միջոցով
Դ- ԴՆԹ-ն ներկելու միջոցով

170. ԴՆԹ-ի էքստրակցիայից հետո լուսային ալիքի օպտիկական A260/A280 չափումները սովորաբար կիրառվում են հետևյալը գնահատելու համար.
Ա- Նուկլեինաթթուների մաքրություն՝ օրգանական լուծիչների քանակի համեմատ
Բ- ԴՆԹ/ՌՆԹ քանակական հարաբերությունը
Գ- Նուկլեինաթթուների մաքրություն՝ սպիտակուցների քանակի համեմատ
Դ- Նուկլեինաթթուների դեգրադացիայի աստիճան

171. Էքստրակցիայի ենթարկված ԴՆԹ նմուշի օրգանական լուծիչներից մաքրության աստիճանը կարելի է գնահատել
Ա- Լուսային աբսորբցիայի A280/A230 հարաբերակցությամբ
Բ- Լուսային աբսորբցիայի A260/A230 հարաբերակցությամբ
Գ- Լուսային աբսորբցիայի A260/A280 հարաբերակցությամբ
Դ- Գենոմային ԴՆԹ-ի ընդհանուր էլեկտրոֆորետիկ պատկերով

172. ԴՆԹ նմուշի խիստ ցածր A260/A280 կամ A260/A230 հարաբերակցությունները կանխատեսում են
Ա- Սեքվենավորման արդյունավետության բարելավում
Բ- Երաշխավորված դրական ՊՇՌ արդյունք
Գ- ԴՆԹ-ի դեգրադացիա
Դ- Վատ ամպլիֆիկացիայի կամ ոչ հավաստի արդյունքներ

173. ՊՇՌ-ն (PCR) հիմնականում կիրառվում է՝
Ա- ԴՆԹ-ի որոշակի հաջորդականություններ կրկնապատկելու (ամպլիֆիկացնելու) համար
Բ- ԴՆԹ-ն քայքայելու համար
Գ- ՌՆԹ-ն տրանսլյացիայի ենթարկելու համար
Դ- Սպիտակուցներ անջատելու համար

174. ՊՇՌ-ի (PCR) տիպիկ ցիկլի առաջին փուլն է՝

Ա- Երկարացումը (էլոնգացիա)
Բ- Դենատուրացիան
Գ- Պրայմերների կոմպլեմենտար միացումը
Դ- Լիգացիան

175. ՊՇՌ-ի դենատուրացիայի փուլում՝
Ա- Պրայմերները միանում են ԴՆԹ-ին
Բ- Իրականացվում է ՌՆԹ-ի տրանսլյացիան
Գ- Երկշղթա ԴՆԹ-ն բաժանվում է
Դ- ԴՆԹ-ի հատվածները միանում են

176. ՊՇՌ-ում կիրառվող պրայմերները
Ա- 4 նուկլեոտիդների հավասար քանակությամբ խառնուրդ են
Բ- ՌՆԹ-ի միաշղթա կարճ հաջորդականություններ են
Գ- ԴՆԹ-ի երկշղթա կարճ հաջորդականություններ են
Դ- ԴՆԹ-ի միաշղթա կարճ հաջորդականություններ են

177. Taq պոլիմերազը կիրառվում է ՊՇՌ-ում (PCR), քանի որ այն՝
Ա- Կայուն է բարձր ջերմաստիճանների նկատմամբ
Բ- Քայքայում է պրայմերները
Գ- Կտրում է ԴՆԹ-ն
Դ- ԴՆԹ-ի մոլեկուլը ենթարկում է դենատուրացիայի

178. ՊՇՌ-ի (PCR) էլոնգացիայի փուլում ԴՆԹ-պոլիմերազը
Ա- Անջատում է ԴՆԹ-ի երկու շղթաները
Բ- Սինթեզում է ԴՆԹ-ի նոր շղթա
Գ- Քայքայում է ԴՆԹ-ն
Դ- Հեռացնում է ինտրոնները ԴՆԹ-ի մոլեկուլից

179. Հակադարձ-տրանսկրիպտազով ՊՇՌ-ն սկսվում է՝
Ա- Քրոմատինից
Բ- ԴՆԹ-ից
Գ- ՌՆԹ-ից
Դ- Քրոմոսոմից

180. Հակադարձ տրանսկրիպտազը փոխակերպում է՝
Ա- ԴՆԹ-ի մեկ շղթան՝ ՌՆԹ-ի
Բ- Միաշղթա պրայմերը՝ կոմպլեմենտար ՌՆԹ-ի
Գ- Երկշղթա ԴՆԹ-ն՝ կոմպլեմենտար ՌՆԹ-ի
Դ- Միաշղթա ՌՆԹ-ն՝ կոմպլեմենտար ԴՆԹ-ի

181. ՊՇՌ-ի (PCR) պրայմերների նպատակն է
Ա- Ապահովել ԴՆԹ-ի սինթեզի մեկնարկային կետեր ԴՆԹ-ի երկու հակադարձ շղթաների վրա
Բ- Խթանել ԴՆԹ- դենատուրացիան
Գ- Ավարտել ԴՆԹ-ի ամպլիֆիկացիան
Դ- Հայտնաբերել ԴՆԹ շղթայի վրա գենի պրոմոտորային հատվածը՝ ԴՆԹ-ի սինթեզի մեկնարկի համար

182. ՊՇՌ (PCR) ցիկլերի քանակի ավելացումը սովորաբար՝
Ա- Կանխում է ԴՆԹ-ի սինթեզը
Բ- Մեծացնում է ամպլիֆիկացիայի քանակական արդյունքը
Գ- Հեռացնում է պրայմերները
Դ- Հանգեցնում է ԴՆԹ-ի դեգրադացիայի

183. ՊՇՌ (PCR) ռեակցիայի բացասական ստուգիչի սրվակը չի պարունակում մատրիցային ԴՆԹ, սակայն առաջացնում է արդյունք: Ամենահավանական բացատրությունն է՝
Ա- Հաջողված բացասական ստուգիչ
Բ- Թեստի ճիշտ իրականացում
Գ- Գենետիկական աղտոտում
Դ- Պրայմերի ցածր կոնցենտրացիա

184. ՊՇՌ թեստավորման դեպքում դրական ստուգիչը չի ենթարկվել ամպլիֆիկացիայի, մինչդեռ բուժառուների ԴՆԹ նմուշները ամպլիֆիկացվել են: Ի՞նչը պետք է նախ հաշվի առնել:
Ա- Բոլոր բուժառուների արդյունքները դրական են:
Բ- Թեստավորումը կամ դրա ստուգիչ նմուշը ձախողվել է:
Գ- Բուժառուները միանշանակ ունեն մուտացիա:
Դ- Վերը նշված բոլորը:

185. Իրական ժամանակում ընթացող ՊՇՌ-ում (real-time PCR) Ct/Cq արժեքը սովորաբար ցույց է տալիս.
Ա- Ցիկլը, որի ընթացքում ֆլուորեսցենցիան հատում է սահմանված շեմը
Բ- Ցիկլը, որի ընթացքում ավարտվում է ամպլիֆիկացիան
Գ- Ցիկլը, որի ընթացքում գրանցվում է առավել ամպլիֆիկացված ԴՆԹ քանակ
Դ- ԴՆԹ-ի ամպլիկոնի երկարությունը

186. Իրական ժամանակում ընթացող ՊՇՌ-ում (real-time PCR) Ct-ի ավելի ցածր արժեքը սովորաբար ցույց է տալիս
Ա- Ամպլիֆիկացիայի բացակայություն
Բ- Ավելի քիչ սկզբնական թիրախային նուկլեինաթթու
Գ- Ավելի շատ սկզբնական թիրախային նուկլեինաթթու
Դ- Ֆլուորեսցենցիայի բացակայություն

187. Քանակական ՊՇՌ-ում (qPCR) ստանդարտ կորը կարող է օգտագործվել հետևյալը գնահատելու համար.
Ա- ԴՆԹ-ի նուկլեոտիդային հաջորդականությունը
Բ- ԴՆԹ-ում CpG կղզյակների քանակը
Գ- ԴՆԹ-ի հնարավոր խզման կետերը
Դ- ԴՆԹ-ի քանակը

188. Մուլտիպլեքս ՊՇՌ-ում կիրառվում է
Ա- Մի քանի պրայմերային զույգեր
Բ- Մի քանի ԴՆԹ-պոլիմերազ
Գ- Միայն մեկ պրայմերային զույգ
Դ- dNTP և ddNTP նուկլեոտիդներ

189. Բուժառուի ՊՇՌ նմուշը, դրական ստուգիչ նմուշը էլեկտրոֆորետիկ վերլուծության ժամանակ ցույց են տալիս սպեցիֆիկ ամպլիֆիկատի բացակայություն, մինչդեռ բացասական ստուգիչ նմուշում բացակայում է ամպլիֆիկացիոն արդյունքը: Ո՞րն է տվյալ թեստի մեկնաբանությունը:
Ա- Բուժառուի մոտ բացակայում է թիրախ հատվածը
Բ- ՊՇՌ թեստը ձախողված է
Գ- Բուժառուն կրում է տվյալ գենոմային հատվածի դելեցիա
Դ- Բացասական ստուգիչ նմուշը աղտոտված է:

190. ՊՇՌ (PCR) հետազոտությունը տալիս է հետևյալ արդյունքները. • Բուժառու՝ դրական շերտ • Դրական ստուգիչ նմուշ՝ դրական շերտ • Բացասական ստուգիչ նմուշ՝ դրական շերտ Ո՞րն է տվյալ արդյունքի հիմնական խնդիրը:
Ա- ԴՆԹ-ի անբավարար քանակ
Բ- Բուժառուի մոտ արդյունքը միանշանակ դրական է
Գ- Գենետիկական աղտոտում
Դ- Պրայմերների կոմպլեմենտար միացման (annealing) ցածր ջերմաստիճան

191. ՊՇՌ (PCR) ռեակցիայի արդյունքում սպասվող ամպլիֆիկատից բացի ստացվել են մի քանի անսպասելի ամպլիֆիկատներ: Ո՞ր փոփոխությունը կարող է նվազեցնել ոչ յուրահատուկ ամպլիֆիկացիան:
Ա- Պրայմերների կոմպլեմենտար միացման (annealing) ջերմաստիճանի իջեցում B. ԴՆԹ-պոլիմերազի փոխարինում հակադարձ-տրանսկրիպտազով
Բ- dNTP նուկլեոտիդների փոխարինում ddNTP նուկլեոտիդներով
Գ- Պրայմերների կոմպլեմենտար միացման (annealing) ջերմաստիճանի համապատասխան բարձրացում

192. Երկու բուժառուների ԴՆԹ-նմուշներ թեստավորվում են միևնույն քանակական ՊՇՌ (qPCR) միջոցով՝ • Նմուշ A: Ct = 18 • Նմուշ B: Ct = 32 Ենթադրելով, որ վերլուծությունը ճիշտ է գործում, որ նմուշն է ընդհանուր առմամբ ունեցել ավելի շատ նախնական ԴՆԹ-ի քանակություն:
Ա- Նմուշ A
Բ- Նմուշ B
Գ- Երկուսն էլ ունեն ԴՆԹ-ի ճիշտ նույն քանակը
Դ- Չեն կարող համեմատվել

193. ԴՆԹ-ի մարկերային սանդղակը ցույց է տալիս, որ բուժառուի ՊՇՌ (PCR) արդյունքի չափը մոտավորապես 500 նուկլեոտիդների զույգ է (ն.զ.): Ակնկալվող արդյունքի չափը 500 ն.զ. է: Ի՞նչ է սա ցույց տալիս:
Ա- Տարբերակը պաթոգեն է
Բ- ՊՇՌ արդյունքը ունի ակնկալվող մոտավոր չափը
Գ- Բուժառուի մոտ միանշանակ հաստատվում է հիվանդությունը
Դ- Բուժառուի ԴՆԹ-ի հաջորդականությունը լիովին նորմալ է

194. ՊՇՌ-ում (PCR) բացասական ստուգիչի նմուշի նպատակն է օգնել հայտնաբերել

Ա- ՊՇՌ-ում (PCR) օգտագործված ԴՆԹ-ի ոչ ճիշտ քանակը
Բ- Ակնկալվող թիրախ/արդյունք գենետիկական տարբերակը
Գ- Գենետիկական աղտոտվածություն կամ ոչ սպեցիֆիկ ամպլիֆիկացիա
Դ- Մեկ ուրիշ գենետիկական տարբերակ

195. Եթե ՊՇՌ-ի բացասական հսկիչ նմուշում բացահայտվում է ամպլիֆիկացիայի սպասվող արդյունքը, ապա ամենակարևոր մեկնաբանությունն է.
Ա- ՊՇՌ-ի ավելի բարձր զգայունություն
Բ- Ճիշտ ամպլիֆիկացիա
Գ- Նորմալ արդյունք
Դ- Հնարավոր գենետիկական աղտոտում

196. Բուժառուի մոտ կասկածվում է HBB գենում հայտնի և տարածված միանուկլեոտիդային տարբերակ: Ո՞ր մեթոդն է առավել նպատակահարմար դրա արագ հաստատման համար:
Ա- Ալել-սպեցիֆիկ կամ մուլտիպլեքս ՊՇՌ (PCR)
Բ- Կարիոտիպավորում
Գ- FISH
Դ- NGS

197. Որևէ գենի էքսպրեսիայի մակարդակը որոշելու համար ՌՆԹ-ի մակարդակով ո՞ր մեթոդն է առավել նպատակահարմար կիրառել:
Ա- ալել-սպեցիֆիկ ՊՇՌ
Բ- ամբողջ էկզոմի սեքվենավորում
Գ- հակադարձ տրանսկրիպտազային քանակական ՊՇՌ
Դ- MLPA

198. Անորոշ կլինիկական նշանակությամբ սպլայսինգային տարբերակը բացահայտվել է աուտոսոմ դոմինանտ եղանակով ժառանգվող հիվանդության հետ կապված գենում՝ ընտանիքի միայն ախտահարված անդամների մոտ: Որ լաբորատոր մեթոդը կարող է գնահատել սպլայսինգային տարբերակի ֆունկցիոնալ ազդեցությունը:
Ա- Ալել-սպեցիֆիկ ՊՇՌ
Բ- Ամբողջ էկզոմի սեքվենավորում, որը ներառում է էկզոններին սահմանակից ինտրոնային դոնոր և ակցեպտորային նվազագույնը 20 նուկլեոտիդները

Գ- ռեստրիկտազային վերլուծություն, որին հաջորդում է ֆրագմենտային վերլուծությունը
Դ- հակադարձ տրանսկրիպտազով ՊՇՌ, որին հաջորդում է տրանսկրիպտի սեքվենավորումը

199. Ժառանգական հիվանդության համար պատասխանատու գենի founder կամ պոպուլյացիայում բարձր հաճախականությամբ հանդիպող պաթոգեն միանուկլեոտիդային կամ փոքր indel տարբերակների համատեղ արագ թեստավորումը առավել արդյունավետ է իրականացնել հետևյալ մեթոդով
Ա- array-CGH
Բ- Ալել-սպեցիֆիկ մուլտիպլեքս ՊՇՌ
Գ- FISH
Դ- ռեստրիկտազային-էլեկտրոֆորետիկ վերլուծություն

200. Նշվածներից որ մեթոդով հնարավոր չէ բացահայտել սեռական X քրոմոսոմի տրիսոմիան:
Ա- Կարիոտիպավորում
Բ- Քրոմոսոմային microarray
Գ- Ալել-սպեցիֆիկ ՊՇՌ
Դ- Paired-end ամբողջ էկզոմի սեքվենավորում

201. Ո՞ր մեթոդն է առանձնացնում ԴՆԹ-ի ֆրագմենտները ըստ չափսի:
Ա- ՊՇՌ
Բ- Հել էլեկտրաֆորեզ
Գ- համեմատական գենոմային հիբրիդիզացիա
Դ- Western blot

202. Հորիզոնական ագարոզային հելով էլեկտրոֆորեզի ընթացքում ԴՆԹ-ն տեղաշարժվում է դեպի՝
Ա- Բացասական էլեկտրոդ
Բ- Դրական էլեկտրոդ
Գ- Մինչև հելի կենտրոն
Դ- ԴՆԹ-նմուշի ներմուծման փոսիկ

203. ԴՆԹ-ի փոքր հատվածները ավելի երկար հատվածների համեմատ տեղաշարժվում են.

Ա- Ներմուծման փոսիկից ավելի դանդաղ և ավելի երկար հեռավորություն հելի միջով
Բ- Ներմուծման փոսիկից ավելի դանդաղ և ավելի կարճ հեռավորություն հելի միջով
Գ- Ներմուծման փոսիկից ավելի արագ և ավելի կարճ հեռավորություն հելի միջով
Դ- Ներմուծման փոսիկից ավելի արագ և ավելի երկար հեռավորություն հելի միջով

204. ԴՆԹ-ի սանդղակն օգտագործվում է՝
Ա- ՊՇՌ ամպլիկոնների չափը գնահատելու համար
Բ- ԴՆԹ-ն ամպլիֆիկացիայի առկայությունը գնահատելու համար
Գ- Որպես էլեկտրոֆորեզի ընթացքում ՊՇՌ-ի դրական ստուգիչ նմուշ
Դ- ԴՆԹ-ի հնարավոր դեգրադացիան որոշելու համար

205. Ո՞ր հել-էլեկտրոֆորեզի միջոցով է հնարավոր առավել հստակ բաժանալ ընդամենը 20 ն.զ. տարբերությամբ երկու ՊՇՌ-ամպլիկոններ
Ա- 2% ագարոզային հել
Բ- 4% ագարոզային հել
Գ- 0,5% պոլիակրիլամիդային հել
Դ- 2% պոլիակրիլամիդային հել

206. Դյուշենի մկանային դիստրոֆիայի կասկածով բուժառուի մոտ անհրաժեշտ է ստուգել DMD գենում դելեցիաների կամ դուպլիկացիաների առկայությունը: Նշվածներից ո՞ր մեթոդն է արդյունավետ դրանք բացահայտելու համար:
Ա- MLPA
Բ- Սենգերի սեքվենավորում
Գ- FISH
Դ- RT-PCR

207. MLPA-ն հատկապես օգտակար է հետևյալի հայտնաբերման համար.
Ա- Էկզոնային մակարդակի դելեցիաներ և դուպլիկացիաներ
Բ- Միանուկլեոտիդային տարբերակներ
Գ- Ինվերսիաներ
Դ- Հավասարակշռված քրոմոսոմային տրանսլոկացիաներ

208. Բուժառուի մոտ կասկածվում է BRCA1 գենի 10-րդ -12-րդ էկզոնների միջակայքի դելեցիա: Նշվածներից ո՞ր մեթոդն է նպատակահարմար այդ դելեցիան բացահայտելու համար:
Ա- Ալել-սպեցիֆիկ մուլտիպլեքս ՊՇՌ
Բ- MLPA
Գ- Կարիոտիպավորում
Դ- հակադարձ տրանսկրիպտազով քանակական ՊՇՌ

209. Հիվանդության հետ ասոցացված գենի մի քանի տանդեմ, փոքր էկզոնների մինչև 1 Kb հետերոզիգոտ դելեցիան որ մեթոդներով է հնարավոր բացահայտել:
Ա- MLPA կամ տրիպլետային-պրայմերներով ՊՇՌ
Բ- Սենգերի սեքվենավորում
Գ- MLPA կամ ալել-սպեցիֆիկ մուլտիպլեքս ՊՇՌ
Դ- Բազմագույն FISH (multicolor FISH; mFISH)

210. MLPA-ի ո՞ր ռեակցիայի դեպքում է սպասվում ներքին ստուգիչ ծառայող դենատուրացիոն D-ֆրագմենտներից ստացվող ամենացածր ազդանշանը:
Ա- AT-ով հարուստ ԴՆԹ հաջորդականություն և աղի բարձր կոնցենտրացիա պարունակող ռեակցիայում
Բ- CG-ով հարուստ ԴՆԹ հաջորդականություն և աղի ցածր կոնցենտրացիա պարունակող ռեակցիայում
Գ- CG-ով հարուստ ԴՆԹ հաջորդականություն և աղի բարձր կոնցենտրացիա պարունակող ռեակցիայում
Դ- Վերը նշվածներից ոչ մեկում, քանի որ ԴՆԹ-ի հաջորդականությունը և աղի կոնցենտրացիան չեն ազդում D-ֆրագմենտների վրա

211. Սենգերի սեքվենավորման ժամանակ ԴՆԹ-ի սինթեզը դադարեցնելու համար նուկլեոտիդի ո՞ր տեսակն է օգտագործվում:
Ա- dNTP
Բ- ddNTP
Գ- ATP
Դ- rNTP

212. NGS մեթոդով բացահայտված հոմոզիգոտ միսսենս տարբերակի առկայությունը ընտանիքի անդամների մոտ թեստավորելու համար որ թիրախային մեթոդը կարելի է կիրառել:

Ա- Սենգերի սեքվենավորում
Բ- տանդարտ կարիոտիպավորում
Գ- FISH
Դ- քրոմոսոմային microarray

213. Սենգերի սեքվենավորման ռեակցիայում կիրառվում են
Ա- Ֆլուորեսցենտ գունանյութով նշակրված պրայմերներ՝ ddNTP նուկլեոտիդներով
Բ- Ֆլուորեսցենտ գունանյութով նշակրված dNTP նուկլեոտիդներ
Գ- Սովորական ddNTP նուկլեոտիդներ և ԴՆԹ շղթայի սինթեզը ընդհատող dNTP նուկլեոտիդներ
Դ- Սովորական dNTP նուկլեոտիդներ և ԴՆԹ շղթայի սինթեզը ընդհատող ddNTP նուկլեոտիդներ

214. Դիդեօքսինուկլեոտիդների (ddNTP) ո՞ր կենսաքիմիական առանձնահատկությունն է հանգեցնում ԴՆԹ շղթայի երկարացման դադարեցմանը:
Ա- 5′ ֆոսֆատային խմբի բացակայությունը
Բ- Ֆոսֆոդիէսթերային կապի ձևավորման համար անհրաժեշտ 3′ OH խմբի բացակայությունը
Գ- Ծավալուն ֆլուորեսցենտային պիտակի առկայությունը, որը խանգարում է պոլիմերազի կապմանը
Դ- ԴՆԹ-ում կայուն երկրորդային կառուցվածքներ ձևավորելու ունակությունը

215. Ինչո՞ւ են Սենգերի սեքվենավորման ժամանակ ddNTP-ներն օգտագործվում ավելի ցածր կոնցենտրացիայով, քան dNTP-ները:
Ա- Պրայմերից անմիջապես հետո շղթայի երկարացման դադարեցումն ապահովելու համար
Բ- ddNTP-ների պատահական ներառումից խուսափելու համար
Գ- GC-ով հարուստ մատրիցների նկատմամբ ռեակցիայի սպեցիֆիկությունը բարձրացնելու համար
Դ- ԴՆԹ պոլիմերազին հնարավորություն տալու սինթեզել տարբեր երկարության ԴՆԹ հատվածներ՝ մինչև ddNTP-ի պատահական ներառմամբ շղթայի երկարացման դադարեցումը

216. Սենգերի սեքվենավորումը ներկայումս հատկապես կիրառվում է
Ա- Որոշակի հայտնի գենետիկական տարբերակները հաստատելու համար

Բ- Գեների խմբերը միաժամանակ հետազոտելու համար
Գ- Հնարավոր CNV-ները (փոփոխական թվով հատվածներ) հայտնաբերելու համար
Դ- Գենոմի հատուկ մեթիլ-սպեցիֆիկ և կրկնվող հաջորդականությունները սեքվենավորելու համար

217. Եթե առկա է գենի մեկ, միջին չափի էկզոնի դելեցիա հետերոզիգոտ կարգավիճակում, որ մեթոդով այն հնարավոր չէ բացահայտել:
Ա- Սովորական ՊՇՌ
Բ- Սենգերի սեքվենավորում
Գ- MLPA
Դ- Քանակական ՊՇՌ (qPCR)

218. Սենգերի սեքվենավորումը հատկապես նպատակահարմար է, երբ՝
Ա- Անհրաժեշտ է սեքվենավորել ԴՆԹ-ի որոշակի փոքր հատված
Բ- Անհրաժեշտ է ստուգել ամբողջ էկզոմը՝ պատճենների թվի փոփոխությունները հայտնաբերելու նպատակով
Գ- Կասկածվում է քրոմոսոմային մակարդակի խանգարում
Դ- Անհրաժեշտ է չափել ՌՆԹ-ի էքսպրեսիան

219. Բուժառուի մոտ F8 գենի էկզոններից մեկում կասկածվում է մեկ նուկլեոտիդային տարբերակ (SNV): Ո՞ր մեթոդը կարող է անմիջականորեն որոշել այդ հատվածի նուկլեոտիդային հաջորդականությունը:
Ա- Սենգերի հաջորդականավորում (Sanger sequencing)
Բ- Կարիոտիպավորում
Գ- FISH
Դ- MLPA

220. Սենգերի (Sanger) սեքվենավորումը սովորաբար ավելի քիչ արդյունավետ է, քան NGS-ը, երբ՝
Ա- Անհրաժեշտ է ուսումնասիրել միայն մեկ էկզոն
Բ- Անհրաժեշտ է միաժամանակ վերլուծել հարյուրավոր գեներ
Գ- Անհրաժեշտ է հաստատել մեկ հայտնի տարբերակ
Դ- Անհրաժեշտ է որոշել ՊՇՌ կարճ ամպլիկոնի հաջորդականությունը

221. Ամբողջ գենոմի սեքվենավորման մեթոդով բացահայտվել է հայտնի, պաթոգեն CNV, 70 kb երկարությամբ տարբերակ: Նշվածներից որ մեթոդը կարող է կիրառվել բացահայտված պաթոգեն տարբերակը վերահաստատելու համար:
Ա- Array-CGH
Բ- Կարիոտիպավորում
Գ- Սենգերի սեքվենավորում
Դ- MLPA

222. Խոր ինտրոնային միանուկլեոտիդ տարբերակի բացահայտման համար որ մեթոդն է կիրառելի
Ա- Ստանդարտ MLPA
Բ- Քրոմոսոմային microarray
Գ- Միկրոսատելիտային վերլուծություն
Դ- Ամբողջ գենոմի սեքվենավորում

223. Հաջորդ սերնդի սեքվենավորումը (NGS) իրականացվում է
Ա- ԴՆԹ-ի բազմաթիվ հատվածների հաջորդականությունները միաժամանակ որոշելու համար
Բ- Միայն գենային հատվածների սեքվենավորման համար
Գ- ԴՆԹ-ի հատվածները ըստ չափսի առանձնացնելու համար
Դ- Միայն սպիտակուց կոդավորող հատվածների հաջորդականությունները սահմանելու համար

224. Սենգերի կամ NGS սեքվենավորմամբ բացահայտված ԴՆԹ հաջորդականության արդյունքը պետք է մեկնաբանվի հետևյալի հետ միասին՝
Ա- Սեքվենավորման որակի չափանիշներ
Բ- Կլինիկական համատեքստ
Գ- Տարբերակի վերաբերյալ առկա տվյալներ
Դ- Վերը նշված բոլորը

225. Բուժառուի մոտ ենթադրվում է ժառանգական հիվանդություն, որն ունի արտահայտված գենետիկական հետերոգենություն և փոփոխական կլինիկական դրսևորումներ: Ո՞ր մեթոդն է արդյունավետ տվյալ հիվանդության գենետիկական ախտորոշման համար:
Ա- Կարիոտիպավորում
Բ- Գենների խմբի (gene panel) NGS հետազոտություն

Գ- Միայն FISH
Դ- Ալել-սպեցիֆիկ մուլտիպլեքս ՊՇՌ

226. Ամբողջ գենոմի սեքվենավորումը (whole-genome sequencing) տարբերվում է ամբողջ էկզոմի սեքվենավորումից (whole-exome sequencing) նրանով, որ այն՝
Ա- Թիրախավորում է միայն էկզոնները
Բ- Չի կարող բացահայտել դելեցիաներ կամ դուպլիկացիաներ էկզոնների մակարդակով
Գ- Թույլ է տալիս գնահատել գենոմի կոդավորող և չկոդավորող հատվածները
Դ- Չի կարող հայտնաբերել SNV-ներ (միանուկլեոտիդային տարբերակներ)

227. Զարգացման չպարզաբանված հապաղում ունեցող երեխայի մոտ քրոմոսոմային microarray վերլուծության արդյունքը բացասական է և հայտնի չէ մեկ գենի հետ կապված ակնհայտ ախտորոշում: Ո՞ր հետազոտությունը կարող է ապահովել բուժառուի հետագա ավելի ընդգրկուն հետազոտումը:
Ա- Ամբողջ էկզոմի կամ ամբողջ գենոմի սեքվենավորում
Բ- MLPA
Գ- Կարիոտիպավորում
Դ- Սենգերի սեքվենավորում

228. Սենգերի սեքվենավորման քրոմատոգրամում հետերոզիգոտ միանուկլեոտիդային տարբերակը կարող է դրսևորվել որպես՝
Ա- Տվյալ նուկլեոտիդային դիրքում՝ մեկ գագաթ և կրկնակի գագաթներ՝ քրոմատոգրամի մնացած նուկլեոտիդային դիրքերում
Բ- Տվյալ նուկլեոտիդային դիրքում երկու գագաթներ
Գ- Մեկական գագաթ քրոմատոգրամի յուրաքանչյուր նուկլեոտիդային դիրքում
Դ- Կրկնակի գագաթներ քրոմատոգրամի յուրաքանչյուր նուկլեոտիդային դիրքում

229. Սենգերի սեքվենավորման քրոմատոգրամի սկզբում կամ վերջում առկա ցածր որակի նուկլեոտիդային հաջորդականությունը պետք է՝
Ա- Չվերլուծվի՝ թեստի ստանդարտ գործառնական ընթացակարգի համաձայն
Բ- Ավտոմատ կերպով դասակարգվի որպես պաթոգեն
Գ- Ամբողջությամբ անտեսվի, եթե տվյալ հատվածում դեռ նկարագրված չեն պաթոգեն տարբերակներ

Դ- Անտեսվի, եթե տվյալ հատվածը ընդգրկում է միայն ինտրոնային հաջորդականություն

230. Սենգերի սեքվենավորման լավ որակի հաջորդականությամբ քրոմատոգրամը ցույց է տալիս երկու գագաթներ ռեֆերենս գենոմի մեկ նուկլեոտիդային դիրքում: Ի՞նչպես է մեկնաբանվում տվյալ արդյունքը:
Ա- Սեքվենավորման ռեակցիայի գենետիկական աղտոտում յուրաքանչյուր ԴՆԹ նմուշում
Բ- Գենոմային հատվածի միակողմանի ծնողային դիսոմիա
Գ- Հետերոզիգոտ մեկ նուկլեոտիդային տարբերակ
Դ- Հոմոզիգոտ մեկ նուկլեոտիդային տարբերակ

231. Սենգերի սեքվենավորմամբ աուտոսոմ-ռեցեսիվ եղանակով ժառանգվող հիվանդության կասկածով բուժառուի մոտ բացահայտվել է հիվանդության պատասխանատու գենի մեկ պաթոգեն միսսենս տարբերակ՝ հոմոզիգոտ կարգավիճակում: Ինչպիսի՞ն է տվյալ տարբերակի քրոմատոգրամային պատկերը:
Ա- Երկու գագաթներ, որոնց համապատասխանող նույն նուկլեոտիդը տարբերվում է ռեֆերենս գենոմի տվյալ դիրքի նուկլեոտիդից
Բ- Երկու գագաթներ, որոնցից մեկին համապատասխանող նուկլեոտիդը տարբերվում է ռեֆերենս գենոմի տվյալ դիրքի նուկլեոտիդից
Գ- Մեկ գագաթ, որին համապատասխանող նուկլեոտիդը չի տարբերվում ռեֆերենս գենոմի տվյալ դիրքի նուկլեոտիդից
Դ- Մեկ գագաթ, որին համապատասխանող նուկլեոտիդը տարբերվում է ռեֆերենս գենոմի տվյալ դիրքի նուկլեոտիդից

232. Սենգերի քրոմատոգրամի մի հատվածը ունի հետևյալ հաջորդականությունը՝ Ռեֆերենս - A A T C C C C T A C T G Նմուշ - A A T - - - C T A C A G Նմուշի 4-6-րդ դիրքերում, առկա է ռեֆերենս հաջորդականության երեք նուկլեոտիդներին (CCC) համապատասխանող նուկլեոտիդային գագաթների բացակայություն, իսկ ռեֆերենս հաջորդականության 11-րդ դիրքում՝ մեկ այլ նուկլեոտիդի (A) համապատասխանող մեկ գագաթ: Ո՞րն է գենետիկական վերլուծության արդյունքը, եթե քրոմատոգրամը ամբողջ թիրախային հատվածում ունի բարձր որակ և այլ տարբերություններ չեն բացահայտվել գենոմի ռեֆերենս հաջորդականության համեմատ:

Ա- 4-6-րդ դիրքեր՝ GGG նուկլեոտիդների հոմոզիգոտ դելեցիա, 11-րդ դիրք՝ միանուկլեոտիդ T>A հոմոզիգոտ տեղակալում
Բ- 4-6-րդ դիրքեր՝ CCC նուկլեոտիդների հոմոզիգոտ դելեցիա, 11-րդ դիրք՝ միանուկլեոտիդ T>A հոմոզիգոտ տեղակալում
Գ- 4-6-րդ դիրքեր՝ CCC նուկլեոտիդների հետերոզիգոտ դելեցիա, 11-րդ դիրք՝ միանուկլեոտիդ T>A հոմոզիգոտ տեղակալում
Դ- 4-6-րդ դիրքեր՝ CCC նուկլեոտիդների հետերոզիգոտ դելեցիա, 11-րդ դիրք՝ միանուկլեոտիդ T>A հետերոզիգոտ տեղակալում

233. Սենգերի սեքվենավորումը կարող է չհայտնաբերել ամբողջ էկզոնի դելեցիան, քանի որ՝
Ա- Սենգերի սեքվենավորմամբ բացահայտվում են միայն հետերոզիգոտ տարբերակները
Բ- Սենգերի սեքվենավորմամբ բացահայտվում են միայն միանուկլեոտիդ տարբերակները
Գ- Գենի մյուս ալելում ԴՆԹ-ի հաջորդականությունը կարող է լինել նորմալ
Դ- Ճիշտ են վերոնշյալ բոլոր երեք պատասխանները

234. Բուժառուի մոտ նոնսենս պաթոգեն միանուկլեոտիդային տարբերակը բացահայտվել է paired-end ամբողջ էկզոմի սեքվենավորմամբ: Ինչը կարող է լինել պատճառ, եթե մեկ այլ լաբորատորիայում չի իդենտիֆիկացվում տվյալ նոնսենս տարբերակը՝ միևնույն կենսաինֆորմատիկ ֆայլերի (.vcf և.bam) վերստուգման ժամանակ:
Ա- ISCN տարբեր նոմենկլատուրաները (ISCN 2020 և ISCN 2024),
Բ- Մարդու ռեֆերենս գենոմի տարբեր հավաքակազմերը (GRCh38 (hg38) և GRCh37 (hg19) և ISCN նոմենկլատուրան,
Գ- Գենետիկական տարբերակների ClinVar տվյալների բազան
Դ- Մարդու ռեֆերենս գենոմի տարբեր հավաքակազմերը (GRCh38 (hg38) և GRCh37 (hg19) և HGVS նոմենկլատուրան

235. Երեք նուկլեոտիդների դելեցիայի գենոմային ռեֆերենս կոորդինատներում NGS ընթերցումների ընդհանուր թիվը կազմում է 120, իսկ դելեցիան կրող ընթերցումների թիվը՝ 30: Որքա՞ն է կազմում տյվալ եռանուկլեոտիդ դելեցիայի ալելային հաճախականությունը (VAF):
Ա- 20%
Բ- 25%
Գ- 30%

Դ- հստակ չէ

236. NGS սեքվենավորման ընթացքում սովորաբար
Ա- գեներացվում է սեքվենավորման մեկ կամ մի քանի ընթերցում(ներ) (read)
Բ- ԴՆԹ ֆրագմենտների լիգացիային և գրադարանների (library) պատրաստմանը նախորդում են կլոնալ ամպլիֆիկացիան և ցիկլային սեքվենավորման գործընթացները
Գ- ԴՆԹ-ի փոքր հատվածի ֆլուորեսցենտ-նշակիր նուկլեոտիդները հաջորդաբար նույնականացվում են (base calling) ԴՆԹ-ի մատրիցային շղթայի նրանց կովալենտ միացմանը զուգընթաց
Դ- Նուկլեոտիդների հաջորդաբար նույնականացմանը (base calling) հաջորդում է ԴՆԹ ֆրագմենտների լիգացիան համապատասխան ադապԹերներով և գրադարանների (library) պատրաստումը

237. NGS սեքվենավորման հաջորդականության ծածկույթը (coverage) վերաբերում է՝
Ա- Ռեֆերենս գենոմային հաջորդականության յուրաքանչյուր դիրքում ընթերցումների (reads) քանակը կամ ընթերցումների միջին քանակը, որոնք համադրվում (align) և «ծածկում» են ռեֆերենս հաջորդականության հատվածը
Բ- Ռեֆերենս հաջորդականության համեմատ միայն սեքվենավորման շեղումներից զերծ ընթերցումների քանակական խորությունը (depth)
Գ- Գենոմի սպիտակուց կոդավորող գեների հաջորդականությունների ընթերցումների միջին քանակը DԴ. Գենոմի միայն գենային հատվածների տոկոսը (breadth), որտեղ ապահոված է նվազագույնը մեկ ընթերցում

238. NGS սեքվենավորման ցածր խորությունը (depth) կարող է հանգեցնել
Ա- ընթերցումների (reads) ոչ ճիշտ համադրման (alignment)
Բ- տարբերակների ընթերցման բացթողման՝ հետերոզիգոտ ալելներում միայն միանուկլեոտիդային փոփոխության պարագայում
Գ- սպեցիֆիկության ավտոմատ բարձրացման
Դ- բարձր Phred գործակցի (Q30)

239. NGS սեքվենավորման ընթերցումների (reads) համադրման (alignment) փուլը նպատակ ունի՝
Ա- Համադրել տարբեր անհատների NGS սեքվենավորման արդյունքում պարզված ԴՆԹ հաջորդականությունները՝ ըստ գենոմային տեղամասերի

Բ- Համադրել ԴՆԹ հաջորդականության ընթերցումները (reads) ալտերնատիվ սպլայսինգի մեխանիզմով սինթեզվող հայտնի տարբեր մՌՆԹ-ների հաջորդականությունների հետ
Գ- Համադրել ԴՆԹ հաջորդականության ընթերցումները (reads) մարդու գենոմի ռեֆերենս հաջորդականության հետ
Դ- Համադրել սեքվենավորման արդյունքում բացահայտված բոլոր տարբերակները՝ ռեֆերենս հաջորդականության նույն դիրքի նուկլեոտիդի համեմատ, որոնք ունեն >Q30 Phred գործակից

240. Տարբերակի ալելային ֆրակցիան (Variant Allele Fraction, VAF)
Ա- Տարբերակի ալելային ֆրակցիան է տվյալ գենետիկական հիվանդությամբ ախտորոշված բուժառուների մոտ
Բ- Տարբերակ ընդգրկող գենոմային դիրքի ընթերցումների (reads) քանակական խորությունն է (depth)
Գ- Տարբերակի ալելային հաճախականությունն է պոպուլյացիոն տվյալների բազայում (օր. gnom_AD, EXAC)
Դ- Տարբերակ ընդգրկող գենոմային դիրքում ընթերցումների (reads) մասնաբաժինն է

241. Մարդու արյան լեյկոցիտներից ստացված ԴՆԹ նմուշում աուտոսոմ քրոմոսոմում մեկ նուկլեոտիդային տարբերակի մոտ 45% ալելային ֆրակցիան (Variant Allele Fraction, VAF) կարող է համապատասխանել
Ա- Տարբերակի հետերոզիգոտ կարգավիճակին
Բ- Տարբերակի հոմոզիգոտ կարգավիճակին
Գ- Տարբերակի հեմիզիգոտ կարգավիճակին
Դ- Տարբերակի անորոշ կարգավիճակին

242. Կարճ ընթերցումներով (short-read) NGS-ի հիմնական սահմանափակումներից մեկը որոշակի հատվածների վերծանման դժվարությունն է, մասնավորապես՝
Ա- Մեկական նուկլեոտիդային տարբերակների (SNV)
Բ- Կրկնվող կամ կառուցվածքային առումով բարդ հատվածների
Գ- Փոքր indel-ների
Դ- Էկզոնների

243. Նշել NGS սեքվենավորումից հետո կենսաինֆորմատիկ մշակման ճիշտ հիմնական հաջորդական փուլերը.

Ա- ընթերցումների ստացում, ընթերցումների (reads) համադրում (alignment), ապա՝ որակական ստուգում, տարբերակների հայտնաբերում (variant calling)
Բ- տարբերակների հայտնաբերում (variant calling), ընթերցումների ստացում և որակական ստուգում, ընթերցումների (reads) համադրում (alignment)
Գ- ընթերցումների ստացում և որակական ստուգում, ընթերցումների (reads) համադրում (alignment), տարբերակների հայտնաբերում (variant calling)
Դ- ընթերցումների ստացում, ընթերցումների (reads) համադրում (alignment), տարբերակների հայտնաբերում (variant calling), ապա՝ որակական ստուգում

244. NGS սեքվենավորման ժամանակ «թիրախից դուրս» (off-target) ընթերցումը սովորաբար նշանակում է՝
Ա- Սեքվենավորման ռեակցիայի պրայմերի հաջորդականություն
Բ- Պաթոգեն տարբերակ
Գ- Հավելյալ պատճեն ունեցող գենոմային հատված
Դ- Սեքվենավորման համար նախատեսված թիրախային հատվածից դուրս հաջորդականության ընթերցում

245. Paired-end ամբողջ էկզոմի սեքվենավորմամբ բացահայտված տարբերակների վիզուալ քարտեզավորումը (mapping), օր. IGV (Integrated Genomic View) համակարգով, թույլ չի տալիս գնահատել
Ա- Տարբերակի զիգոտայնությունը
Բ- Տարբերակի պաթոգենությունը
Գ- Փոքր indel-ների, դելեցիաների կամ դուպլիկացիաների (<50 ն.զ.) առկայությունը
Դ- Հնարավոր փոփոխական թվով հատվածի (CNV) առկայությունը էկզոնային մակարդակով

246. Հաջորդ սերնդի սեքվենավորման (NGS) ընթացքում լաբորատորիան բախվում է GC-ով խիստ հարուստ հատվածի սեքվենավորման խնդրի հետ: Ի՞նչ խնդիր է դա առաջացնում:
Ա- Հալման ցածր ջերմաստիճաններ
Բ- Ուրացիլի դեամինացիայի սպոնտան բարձր քանակ
Գ- Վատ ամպլիֆիկացիա և սեքվենավորման ավելի ցածր նվազած խորություն (ծածկույթի անկում)
Դ- ԴՆԹ-ի ֆերմենտային քայքայում

247. NGS սեքվենավորումը ապահովել է թիրախ գենի մեծ մասի գերազանց ծածկույթ (coverage), սակայն միայն մեկ էկզոնի դիստալ հատվածում ծածկույթը չափազանց ցածր է: Ո՞ր եզրակացությունն է ճիշտ:
Ա- Ցածր ծածկույթը միանշանակ ցուցում է ամբողջ էկզոնի դելեցիայի մասին
Բ- Էկզոնը հավանաբար ունի պաթոգեն բնույթ
Գ- Թեստը ենթակա չէ կրկնման
Դ- Այդ էկզոնում առկա տարբերակները կարող են չբացահայտվել

248. Գենոմային ԴՆԹ-նմուշի NGS սեքվենավորման միայն 5× ծածկույթ ունեցող շրջանը բնութագրվում է՝
Ա- Բարձր ծածկույթով
Բ- Ցածր ծածկույթով
Գ- ԴՆԹ-ի բացակայությամբ
Դ- 5-րդ քրոմոսոմի սեքվենավորման քանակական ավելացմամբ

249. Նորմալ 46,XY կարիոտիպով տղամարդու X քրոմոսոմի պսևդոդոմինանտ շրջանի F8 գենի որևէ տարբերակի 100% VAF-ը համապատասխանում է
Ա- Հոմոզիգոտության
Բ- Հետերոզիգոտության
Գ- Հեմիզիգոտության
Դ- Դուպլիկացիայի

250. Նշվածներից որ դեպքում կարելի է բացահայտել դելեցիաներ՝ մի քանի էկզոնի մակարդակում
Ա- NGS սեքվենավորմամբ՝ հիմնվելով միայն ստանդարտ .vcf կենսաինֆորմատիկ ֆայլերի վերլուծության վրա (variant calling)
Բ- FISH
Գ- Նույն նուկլեոտիդային հաջորդականության որոշում Սենգերի (Sanger) սեքվենավորմամբ և ստացված .bam կենսաինֆորմատիկ ֆայլերի վերլուծությամբ
Դ- NGS սեքվենավորմամբ՝ հիմնվելով .bam կենսաինֆորմատիկ ֆայլերի վերլուծության վրա և/կամ հատուկ վերլուծական կենսաինֆորմատիկ փաթեթով

251. Short-read ամբողջ էկզոմի սեքվենավորմամբ (whole-exome sequencing) հիմնականում վերլուծվում է.

Ա- Գեների կոդավորող հատվածները և սահմանակից ինտրոնային կարճ հաջորդականությունները
Բ- Գեների կոդավորող հատվածները և միջգենային հաջորդականությունները
Գ- Գեների կոդավորող հատվածները և անկայուն եռանուկլեոտիդային կրկնողությունները
Դ- Գեների կոդավորող հատվածները և խոշոր գենոմային վերակառուցումները

252. Զիգոտը անկենսունակ է հետևյալ կարիոտիպի պարագայում
Ա- 45,X
Բ- 47,XY,+ 21
Գ- 45,Y
Դ- 47, XXY

253. Նշված կարիոտիպերից ո՞րը կենսունակ չէ հետծննդյան շրջանում :
Ա- 47,XY,+21
Բ- 47,XX,+19
Գ- 45,X
Դ- mos 47,XY,+8/46,XY

254. Բջջագենետիկական մեթոդներից ո՞րն է ապահովում ամենաբարձր լուծաչափ (resolution)
Ա- G-ներկման մեթոդ
Բ- Ֆլուորեսցենտային in situ հիբրիդացում (FISH)
Գ- Մոլեկուլային կարիոտիպավորում
Դ- R-ներկման մեթոդ

255. Հետևյալներից ո՞ր հյուսվածքից հնարավոր չէ պատրաստել մետաֆազային քրոմոսոմներ:
Ա- Ոսկրածուծ
Բ- Նյարդային հուսվածք
Գ- Մաշկի ֆիբրոբլաստներ
Դ- Ուռուցքային հյուսվածք

256. Ո՞ր համախտանիշը կարող է կապված լինել հայրական միածնողանի դիսոմիայի հետ

Ա- Անգելմանի համախտանիշ
Բ- Պրադեր–Վիլիի համախտանիշ
Գ- ԴիՋորջի համախտանիշ
Դ- Կլայնֆելտերի համախտանիշ

257. Հետևյալ կարիոտիպերից ո՞րը չի կարող հանդիպել տրիպլոիդիայի դեպքում:
Ա- 69,XXX
Բ- 69,XXY
Գ- 69,XYY
Դ- 69,YYY

258. Բջջային ցիկլի որ փուլում են քրոմոսոմները առավելագույնս խտանում և լավագույնս դիտարկվում կարիոտիպավորման համար:
Ա- Պրոֆազ
Բ- Մետաֆազ
Գ- Անաֆազ
Դ- Ինտերֆազ

259. Ո՞ր քիմիական նյութն է ավելացվում բջջային կուլտուրաներին՝ բջիջների բաժանումը մետաֆազում կանգնեցնելու համար՝ խաթարելով միտոտիկ իլիկը:
Ա- Phytohemagglutinin (PHA)
Բ- Trypsin
Գ- Colchicine (կամ Colcemid)
Դ- Giemsa

260. Ո՞րն է մարդու քրոմոսոմների վրա մուգ և բաց գոտիներ ստանալու համար կիրառվող ներկման ստանդարտ եղանակը:
Ա- Q-banding
Բ- G-banding
Գ- C-banding
Դ- Արծաթաներկում

261. Ի՞նչ է ներկայացնում G-ներկմամբ ստանդարտ կարիոտիպի մուգ շերտը:
Ա- Ակտիվ ցենտրոմերներ

Բ- GC-ով հարուստ, գեներով խիտ, վաղ ռեպլիկացվող էուքրոմատին
Գ- Մաքուր ՌՆԹ-ի հաջորդականություններ
Դ- AT-ով հարուստ, գեներով աղքատ, ուշ ռեպլիկացվող հետերոքրոմատին

262. Որ քրոմոսոմային խաթարումն է առաջանում, երբ այն կորցրել է իր ուսերից մեկը և փոխարինել նույն քրոմոսոմի մյուս ուսի ճշգրիտ կրկնօրինակով:
Ա- Օղակաձև քրոմոսոմ
Բ- Իզոքրոմոսոմ
Գ- Ներդրում (ինսերցիա)
Դ- Դիցենտրիկ քրոմոսոմ

263. Ո՞րն է ստանդարտ կիրառվող G-banding կարիոտիպավորման ակնկալվող թույլատրելիության աստիճանը (հայտնաբերման շեմը):
Ա- 1 ն.զ.
Բ- 10–50 kb
Գ- 5–10 Mb
Դ- 100 Mb

264. Ո՞ր բջջային միտոգենն է հատկապես անհրաժեշտ կուլտուրայում՝ մարդու T-լիմֆոցիտները կարիոտիպավորման խթանելու համար:
Ա- Էպինեֆրին
Բ- Ֆիտոհեմագլյուտինին (PHA)
Գ- L-Գլուտամին
Դ- Տրիպսին

265. Ո՞րն է ֆիքսված բջիջների հիպոտոնիկ լուծույթով մշակելու նպատակը:
Ա- Բջջաթաղանթի սպիտակուցներն ամուր ֆիքսելը:
Բ- Բջջային լիզիս առաջացնելը և սպիտակուցները լիովին հեռացնելը:
Գ- Ցենտրոմերային արտաքին սպիտակուցները ներկելը:
Դ- Օսմոտիկ գրադիենտ ստեղծելը, որը հանգեցնում է բջիջների ուռչմանը և մետաֆազային քրոմոսոմների տարածմանը:

266. Կարիոտիպը ցույց է տալիս 46,XX,del(5)(p15) պատկերը: Ո՞ր կլինիկական համախտանիշն է դասականորեն կապված այս խաթարման հետ:

Ա- «Կատվի ճիչ» համախտանիշ (Cri-du-chat syndrome)
Բ- Դիջորջի համախտանիշ
Գ- Վիլյամսի համախտանիշ
Դ- Պատաուի համախտանիշ

267. Ո՞ր բջջագենետիկական մեթոդն է առավել հարմար՝ 24 ժամվա ընթացքում, առանց աճեցման, ինտերֆազային բջիջներում 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիան արագ ստուգելու համար:
Ա- Բարձր թույլատրելիությամբ G-banding
Բ- C-banding
Գ- FISH
Դ- Ամբողջ գենոմի սեքվենավորում

268. Մեյոզի ընթացքում տեղի ունեցող ո՞ր կենսաբանական խախտումն է հանդիսանում քրոմոսոմային թվային անոմալիաների (օր. 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիայի) ամենատարածված հիմնական պատճառը:
Ա- Ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիա
Բ- Չտարանջատումը (non-disjunction)
Գ- Ինվերսիա
Դ- Իզոքրոմոսոմի ձևավորում

269. Որ քրոմոսոմներն են ներառված Ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիաներում:
Ա- Ցանկացած երկու քրոմոսոմ
Բ- Միայն 1-ին - 5-րդ քրոմոսոմները
Գ- Ակրոցենտրիկ քրոմոսոմները
Դ- Միայն սեռական քրոմոսոմները

270. Պերիցենտրիկ ինվերսիան
Ա- Ընդգրկում է քրոմոսոմի միայն մեկ ուսը
Բ- Ներառում է ցենտրոմերը
Գ- Միշտ հանգեցնում է անեուպլոիդիայի
Դ- Ընդգրկում է երկու տարբեր քրոմոսոմներ

271. Ի տարբերություն պերիցենտրիկ ինվերսիայի, պարացենտրիկ ինվերսիան տարբերվում է նրանով, որ այն՝
Ա- Ներառում է ցենտրոմերը

Բ- Ընդգրկում է երկու քրոմոսոմ
Գ- Չի ներառում ցենտրոմերը
Դ- Միշտ հանգեցնում է քրոմոսոմային հատվածի ավելացման

272. Ինչո՞ւ են մետաֆազային փուլում գտնվող բջիջները սովորաբար օգտագործվում ստանդարտ կարիոտիպավորման համար:
Ա- Քրոմոսոմները խիստ կոնդենսացված են
Բ- ԴՆԹ-ն ամբողջությամբ քայքայված է
Գ- ՌՆԹ-ն առավելագույնս էքսպրեսված է
Դ- Քրոմոսոմները խտացված չեն

273. Նշվածներից ո՞րն է սովորաբար հնարավորություն տալիս իրականացնել ավելի բարձր թույլատրելիության (resolution) քրոմոսոմների վերլուծություն:
Ա- Ավելի քիչ թվով մետաֆազները
Բ- Քրոմոսոմների ավելի քիչ տարածումը
Գ- Միայն ինտերֆազային կորիզները
Դ- Պրոմետաֆազային լիովին չկոնդենսացված քրոմոսոմները

274. Ո՞ր կարիոտիպն է բնորոշ Թերների դասական համախտանիշին:
Ա- 46,XX
Բ- 45,X
Գ- 47,XXX
Դ- 47,XXY

275. Տրիսոմիայի ախտորոշմամբ բուժառուի մոտ բացահայտվել է
Ա- Մեկ քրոմոսոմի կորուստ
Բ- Հոմոլոգ քրոմոսոմի երեք օրինակ
Գ- Հոմոլոգ քրոմոսոմների լիակատար բացակայություն
Դ- Յուրաքանչյուր սոմատիկ բջջում թվով ընդհամենը 3 քրոմոսոմ

276. Քրոմոսոմային տրանսլոկացիան ներառում է
Ա- Քրոմոսոմային հատվածների փոխանակում կամ տեղաշարժ
Բ- Յուրաքանչյուր քրոմոսոմի կրկնապատկում
Գ- Քրոմոսոմի միկրոհատվածի կրկնապատկում և տանդեմ տեղակայում
Դ- Քրոմոսոմային հատվածի պտտում 180^{0}-ով

277. FISH-ը մասնավորապես օգտակար է, երբ անհրաժեշտ է
Ա- Հայտնաբերել հնարավոր բոլոր քրոմոսոմային խաթարումները
Բ- Որոշել ամբողջ գենի հաջորդականությունը
Գ- Քանակապես չափել գենի էքսպրեսիան
Դ- Ֆլուորեսցենտ զոնդի միջոցով հայտնաբերել քրոմոսոմային կոնկրետ խաթարում

278. FISH թիրախային վերլուծության հիմնական սահմանափակումն այն է, որ.
Ա- Այն պահանջում է զոնդ՝ նախատեսված կոնկրետ խաթարման համար
Բ- Այն չի կարող բացահայտել անհավասարակշռված տրանսլոկացիաները
Գ- Այն չի կարող բացահայտել խոշոր ինսերցիաները
Դ- Այն հայտնաբերում է միայն քրոմոսոմային կամ միկրոքրոմոսոմային խաթարումներ, սակայն չի բացահայտում խաթարումներ՝ սահմանափակված գենային լոկուսի շրջանում

279. Հաճախ հանդիպող անեուպլոիդիաների արագ թեստավորումը կարող է իրականացվել՝ օգտագործելով
Ա- Սենգերի սեքվենավորում
Բ- NGS
Գ- MLPA
Դ- Քանակական ֆլյուրեսցենտ ՊՇՌ (QF-PCR) կամ FISH

280. Նորածնի մոտ կասկածվում է հստակ որոշակի միկրոդելեցիոն համախտանիշ: Նշվածներից ո՞ր մեթոդը կարող է հայտնաբերել հայտնի թիրախային քրոմոսոմային դելեցիան:
Ա- FISH
Բ- Ռեստրիկտազային ֆերմենտային վերլուծություն
Գ- Սովորական ՊՇՌ
Դ- Western blot

281. Ինտերֆազային FISH-ի կարևոր առավելություններից մեկն այն է, որ այն՝
Ա- Պահանջում է մետաֆազային քրոմոսոմներ
Բ- Հնարավորություն է տալիս վերլուծել չբաժանվող բջիջները
Գ- Հայտնաբերում է քրոմոսոմային բոլոր հնարավոր խանգարումները

Դ- Միշտ ապահովում է ավելի բարձր թույլատրելիության աստիճան, քան քրոմոսոմային microarray վերլուծությունը

282. FISH մեթոդով կիրառվում են ֆլուորեսցենտ գունանյութով նշված
Ա- միայն հակամարմիններ
Բ- պոլիպեպտիդային կարճ շղթաներ
Գ- ՌՆԹ-ի սինթետիկ կամ երկշղթա օլիգոնուկլեոտիդներ
Դ- ԴՆԹ-ի սինթետիկ կամ միաշղթա օլիգոնուկլեոտիդներ

283. Որևէ կոնկրետ քրոմոսոմային վերակառուցման վերաբերյալ FISH թեստի բացասական արդյունքը նշանակում է.
Ա- Բոլոր քրոմոսոմները նորմալ են
Բ- Տվյալ թեստի հնարավորությունների սահմաններում թիրախ քրոմոսոմային վերակառուցումը չի հայտնաբերվել
Գ- Գենետիկական հիվանդությունը բացառվում է
Դ- Գենոմում բացակայում են պաթոգեն տարբերակներ

284. Մեկնաբանեք ISCN-ի համաձայն կազմված հետևյալ կարիոտիպը՝ 46,XX,t(9;22)(q34;q11.2)
Ա- 9-րդ և 22-րդ քրոմոսոմների տերմինալ դելեցիա:
Բ- 9-րդ և 22-րդ քրոմոսոմների միջև ռեցիպրոկ տրանսլոկացիա:
Գ- Ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիա, որը հանգեցնում է Դաունի համախտանիշի:
Դ- Ինվերսիա իգական սեռի X քրոմոսոմում:

285. Ֆենոտիպորեն նորմալ տղամարդը կրում է հավասարակշռված տրանսլոկացիա՝ 14-րդ և 21-րդ քրոմոսոմների մասնակցությամբ: Ո՞րն է նրա կարիոտիպի նշագրումը:
Ա- 46,XY,t(14;21)
Բ- 45,XY,(14;21)
Գ- 47,XY,+21
Դ- 45,XY,rob(14;21)(q10;q10)

286. Ո՞րն է պերիցենտրիկ ինվերսիա կրող անհատի մոտ կլինիկական և բջջագենետիկական հետևանքները:
Ա- Նրանք միշտ ունենում են ծանր ֆիզիկական և մտավոր խանգարումներ:

Բ- Նրանք սովորաբար նորմալ վիճակում են լինում, սակայն առկա է այնպիսի գամետներ առաջացնելու ռիսկ, որոնք պարունակում են կրկնօրինակված կամ դելեցիայի ենթարկված հատվածներ՝ ներառելով և՛ p, և՛ q ուսերը:
Գ- Առկա է այնպիսի գամետներ առաջացնելու ռիսկ, որոնք պարունակում են ացենտրիկ հատվածներ, որոնք ամբողջությամբ կորչում են:
Դ- Այն զիգոտի փուլում անխուսափելիորեն հանգեցնում է բջիջների համատարած մահվան:

287. ISCN բանաձևն ունի հետևյալ տեսքը՝ 46,XY,der(5)t(5;10)(p15;q22)mat: Ի՞նչ է սա նշանակում:
Ա- Բուժառուն ունի մորից ժառանգված հավասարակշռված տրանսլոկացիա:
Բ- Բուժառուն մոզաիկ է՝ մորից ստացված բջջային գծով:
Գ- Բուժառուն ունի անհավասարակշռված կարիոտիպ, որը պարունակում է մայրական տրանսլոկացիայից ժառանգված 5-րդ քրոմոսոմից ածանցված (derivative) քրոմոսոմ:
Դ- Հայրը հավասարակշռված տրանսլոկացիայի կրող է:

288. Ինչո՞վ են յուրահատուկ ակրոցենտրիկ քրոմոսոմների մասնակցությամբ և Ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիաների միջոցով առաջացող քրոմոսոմային կառուցվածքային անոմալիաները:
Ա- Դրանք առաջանում են միայն սեռական քրոմոսոմներում:
Բ- Միաձուլումը տեղի է ունենում ցենտրոմերների մակարդակով, ինչի հետևանքով կորչում են ոչ էական p-ուսերը:
Գ- Դրանք միշտ հանգեցնում են քրոմոսոմների ընդհանուր թվի՝ 47-ի:
Դ- Դրանք փոփոխում են տելոմերների հիմքերի զույգերի հաջորդականությունը:

289. Եթե քրոմոսոմում տեղի է ունենում պարացենտրիկ ինվերսիա, ապա ի՞նչն է բնորոշ ինվերսիայի ենթարկված հատվածին կրոսինգովերի ընթացքում:
Ա- Ինվերսիոն օղակը ներառում է ցենտրոմերը:
Բ- Այն սուբմետացենտրիկ քրոմոսոմները վերածում է ակրոցենտրիկների:
Գ- Այն հանգեցնում է անմիջական ռոբերտսոնյան միաձուլման:
Դ- Ինվերսիոն օղակը չի ներառում ցենտրոմերը:

290. Կարիոտիպավորումը հատկապես օգտակար է հետևյալ փոփոխությունների հայտնաբերման համար.

Ա- Քրոմոսոմային >10 Mb խոշոր վերակառուցումներ
Բ- Մի քանի տանդեմ էկզոնների դուպլիկացիաներ
Գ- 2 Mb դելեցիաներ
Դ- Մինչև 1 Mb քրոմոսոմային ինվերսիաներ

291. Նշել այն համախտանիշը, որը կարելի է բացահայտել հաջորդիվ ճիշտ նշված մեթոդով:
Ա- Թերների համախտանիշ՝ կարիոտիպավորմամբ
Բ- Williams-Beuren-ի համախտանիշ՝ Սենգերի սեքվենավորմամբ
Գ- ԴիՋորջիի համախտանիշ՝ կարիոտիպավորմամբ
Դ- փխրուն X-քրոմոսոմի համախտանիշ՝ array-CGH մեթոդով

292. Հավասարակշռված տրանսլոկացիան ո՞ր մեթոդով է բացահայտվում:
Ա- Ստանդարտ կարիոտիպավորում
Բ- Ստանդարտ short-read ամբողջ էկզոմի սեքվենավորում
Գ- Կրկնվող հաջորդականությունների ֆրագմենտային վերլուծություն
Դ- Ստանդարտ array-CGH

293. Տղամարդու մոտ անպտղության հավանական պատճառ հանդիսացող խոշոր հավասարակշռված տրանսլոկացիան որ մեթոդով կարելի է հստակ բացահայտել
Ա- Կարիոտիպավորում
Բ- Քրոմոսոմային microarray
Գ- Y քրոմոսոմի AZF հատվածի ալել-սպեցիֆիկ մուլտիպլեքս ՊՇՌ
Դ- Short-read ամբողջ էկզոմի սեքվենավորում

294. Նորածնի կարիոտիպն է 47,XX,+18: Ինչ է այն նկարագրում:
Ա- Իգական սեռի բուժառու՝ Թերների (Turner) համախտանիշով
Բ- Իգական սեռի բուժառու՝ 18րդ քրոմոսոմի մոնոսոմիայով
Գ- Իգական սեռի բուժառու՝ Էդվարդսի (Edwards) համախտանիշով
Դ- Իգական սեռի բուժառու՝ 18 լրացուցիչ քրոմոսոմներով

295. Ի՞նչ է նշանակում 47,XXY կարիոտիպային նշագրումը:
Ա- Սոմատիկ բջիջներում 47 քրոմոսոմ ունեցող կին՝ ավելորդ Y քրոմոսոմով
Բ- Սոմատիկ բջիջներում 47 քրոմոսոմ ունեցող տղամարդ՝ Կլայնֆելտերի համախտանիշով

Գ- Սոմատիկ բջիջներում 47 քրոմոսոմ ունեցող տղամարդ՝ Թերների համախտանիշով
Դ- Սոմատիկ բջիջներում 47 քրոմոսոմ ունեցող կին՝ Կլայնֆելտերի համախտանիշով

296. Լաբորատոր հետազոտության արդյունքում հայտնաբերվել են բջիջների երկու պոպուլյացիաներ՝ • 70%-ը՝ 46 քրոմոսոմով, • 30%-ը՝ քրոմոսոմային որոշակի անոմալիայով: Ստացված արդյունքը համապատասխանում է հետևյալին՝
Ա- Հոմոզիգոտություն
Բ- Մոզաիցիզմ
Գ- Հեմիզիգոտություն
Դ- Հետերոզիգոտություն

297. Հետևյալ բացահայտումներից Ո՞րն է հանդիսանում հավասարակշռված ռեցիպրոկ տրանսլոկացիա:
Ա- 46,XX,del(5)(p15.2)
Բ- 46,XY,dup(7)(q11.2q22)
Գ- 46,XX,t(1;22)(q21;q11)
Դ- 47,XX,+18

298. Իգական սեռի պտղի աճեցված ամնիոցիտների կարիոտիպավորման արդյունքն է՝ 46,XX[80]/47,XX,+21[20]: Ի՞նչպիսի ախտորոշում է պտղի մոտ:
Ա- Ոչ մոզաիկ 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիա
Բ- Միայն մայրական բջիջների առկայություն (գենետիկական աղտոտում)
Գ- Մոզաիկ 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիա
Դ- Տրիպլոիդիա

299. Ի՞նչ է նկարագրում հետևյալ ISCN նոմենկլատուրային բանաձևը՝ 46,XY,inv(9)(p11q13)
Ա- 9-րդ քրոմոսոմի p11q13 հատվածում պարացենտրիկ ինսերցիա
Բ- 9-ը բջիջներում բացահայտված ինվերսիա 11-րդ քրոմոսոմի p և 13-րդ քրոմոսոմի q ուսերի միջև
Գ- 9-րդ քրոմոսոմի դելեցիա
Դ- 9-րդ քրոմոսոմի p11q13 հատվածի սահմանակետերով պերիցենտրիկ ինվերսիա

300. Ֆենոտիպորեն նորմալ կնոջ մոտ հայտնաբերվել է հավասարակշռված ռեցիպրոկ տրանսլոկացիա: Ո՞ր մեխանիզմը կարող է բացատրել տվյալ կնոջ մոտ հղիությունների կրկնվող ընդհանտումների կամ հիվանդ երեխա ունենալու բարձր ռիսկը:
Ա- Մեյոտիկ սեգրեգացիան, որը հանգեցնում է անհավասարակշռված տրանսլոկացիայով ձվաբջիջների առաջացմանը
Բ- Միտոքոնդրիալ ԴՆԹ-ի ռեպլիկացիան
Գ- Մեյոտիկ սեգրեգացիան, որը հանգեցնում է հավասարակշռված տրանսլոկացիայով ձվաբջիջների առաջացմանը
Դ- Մեյոտիկ սեգրեգացիան, որը հանգեցնում է անհավասարակշռված տրանսլոկացիայով և տվյալ հատվածի գեների պարտադիր մայրական իմպրինտինգով ձվաբջիջների առաջացմանը

301. Հավասարակշռված տրանսլոկացիան
Ա- Կարող է միշտ առաջացնել տրիսոմիա
Բ- Կարող է միշտ առաջացնել մոնոսոմիա
Գ- Սովորաբար չի հանգեցնում քրոմոսոմային խոշոր հատվածի ընդհանուր ավելացման կամ կորստի
Դ- կարող է միշտ հայտնաբերվել քրոմոսոմային microarray վերլուծությամբ

302. Դիպլոիդ բջիջներում աուտոսոմ քրոմոսոմի հատվածի հետերոզիգոտ դելեցիայի արդյունքում, զույգ քրոմոսոմի հոմոլոգ հատվածի ալելային կազմը ձեռք է բերում հետևյալ գենոտիպային կարգավիճակը
Ա- Հետերոզիգոտ
Բ- Անեուպլոիդիա
Գ- Հոմոզիգոտ
Դ- Հեմիզիգոտ

303. Բուժառուի մոտ սովորական կարիոտիպավորման միջոցով հայտնաբերված է փոքր հավելյալ մարկերային քրոմոսոմ (sSMC): Ո՞ր մեթոդներով կարելի է պարզել դրա քրոմոսոմային ծագումը:
Ա- FISH, քրոմոսոմային microarray
Բ- FISH, հակադարձ-տրանսկրիպտազի-ՊՇՌ
Գ- Հակադարձ-տրանսկրիպտազի-ՊՇՌ
Դ- FISH, Սենգերի սեքվենավորումը մեկ գենի մակարդակով

304. Սոմատիկ բջիջը, որում դիտվում են աուտոսոմ քրոմոսոմի համար նախատեսված FISH-զոնդի երեք ազդանշաններ, կարող է վկայել հետևյալի մասին.
Ա- Տրիսոմիա
Բ- Տեխնիկական արտեֆակտ
Գ- Բաժանվող բջիջը, G2 փուլում
Դ- Նշված բոլորը

305. Նշվածներից որի համար նախատեսված չեն FISH զոնդերը:
Ա- Թիրախ քրոմոսոմային կամ գենային հատվածներ
Բ- Գենի մի քանի նուկլեոտիդային զույգի սահմաններում indel-ներ
Գ- Ինտերֆազային փուլի բջիջներում գենային հատվածի մասնատումներ
Դ- Երկու տարբեր գենոմային հատվածների միաձուլումներ

306. «Break-apart» (բաժանվող) տիպի FISH զոնդի դրական արդյունքը հիմնականում ի՞նչ է ցույց տալիս:
Ա- Թիրախային լոկուսի մասնակցությամբ վերադասավորումը
Բ- Երկու տարբեր հայտնի քրոմոսոմային լոկուսների հնարավոր միաձուլումը (fusion)
Գ- Նուկլեոտիդային խզման կոնկրետ հատվածը
Դ- Զոնդը ընդգրկող հատվածի գենոմային հաջորդականությունը

307. Dual-fusion (կրկնակի միաձուլման) FISH վերլուծությունը նախատեսված է հայտնաբերելու՝
Ա- Կետային մուտացիաները
Բ- Քրոմոսոմային բոլոր անոմալիաները
Գ- Երկու հայտնի, առանձին քրոմոսոմային լոկուսների կոնկրետ միաձուլումը
Դ- Փոփոխական թվով քրոմոսոմային հատվածների (CNVs) դուպլիկացիաները

308. FISH թեստի բացասական ստուգիչ նմուշներում արձանագրվում է FISH զոնդերի բարձր ազդանշանային ցուցանիշ: Ի՞նչ պետք է ձեռնարկել տվյալ դեպքում:
Ա- Կրկնել միայն բուժառուի նմուշների FISH թեստավորումը
Բ- Ստուգել զոնդերի հիբրիդիզացման պայմանները, գնահատման չափանիշները և տեխնիկական որակը
Գ- Ենթադրել, որ բուժառուն ունի տվյալ քրոմոսոմային խաթարումը

Դ- Անտեսել բացասական ստուգիչ նմուշների արդյունքները

309. Ո՞ր մեթոդն է առավել նպատակահարմար կիրառել 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիայի ցածր մակարդակի մոզաիցիզմի հայտնաբերման համար :
Ա- G- կարիոտիպավորում
Բ- Ֆլուորեսցենտային in situ հիբրիդացում (FISH)
Գ- հել էլեկտրաֆորեզ
Դ- ՊՇՌ-մեթոդ

310. Ի՞նչ է նշանակում քրոմոսոմային հավասարակշռված վերակառուցման կրելիություն:
Ա- Կրողն ունի լրացուցիչ քրոմոսոմներ
Բ- Կրողի մոտ բացակայում են որոշ քրոմոսոմներ
Գ- Կրողն ունի քրոմոսոմների նորմալ քանակ, սակայն քրոմոսոմային որոշ հատվածների վերադասավորություն
Դ- Կրողն ունի լրացուցիչ գենետիկական նյութ մեկ քրոմոսոմի վրա և գենետիկական նյութի կորուստ՝ մեկ այլ քրոմոսոմի վրա

311. Կարիոտիպում հայտնաբերվել է 9q34.1-ից մինչև 9qter տերմինալ դելեցիա: Ո՞ր պնդումն է առավել ճիշտ նկարագրում այս փոփոխությունը:
Ա- 9-րդ քրոմոսոմի երկար թևի դելեցիա՝ 4.1 ենթագոտում խզման կետով
Բ- 9-րդ քրոմոսոմի երկար թևի դելեցիա՝ 3-րդ շրջանում խզման կետով
Գ- 9-րդ քրոմոսոմի երկար թևի դելեցիա՝ q34.1 գոտում խզման կետով
Դ- 9-րդ քրոմոսոմի կարճ թևի դելեցիա՝ 4-րդ գոտում խզման կետով

312. Երեխան ծնվել է նույն քրոմոսոմի մասնակի դելեցիայով և մասնակի դուպլիկացիայով: Ծնողական քրոմոսոմային փոփոխություններից ո՞րն է առավել հավանական պատճառ
Ա- Հավասարակշռված ռեցիպրոկ տրանսլոկացիա
Բ- Հավասարակշռված ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիա
Գ- Իզոքրոմոսոմ
Դ- Պերիցենտրիկ ինվերսիա

313. Հետևյալ տարբերակներից ո՞րն է ներկայացնում T-լիմֆոցիտների բջջագենետիկական հետազոտման նպատակով մշակումների ճիշտ հաջորդականությունը:

Ա- Հիպոտոնիկ լուծույթ → քացախաթթու → Գիմզայի ներկում → տրիպսին
Բ- Հիպոտոնիկ լուծույթ → լիզիսի բուֆեր → տրիպսին → Գիմզայի ներկում
Գ- Ֆիտոհեմագլյուտինին → կոլցեմիդ → հիպոտոնիկ լուծույթ → ֆիքսատոր → տրիպսին
Դ- Ֆիտոհեմագլյուտինին → հիպոտոնիկ լուծույթ → ֆիքսատոր → կոլցեմիդ → Գիմզայի ներկում

314. Եթե ԴՆԹ-ի հիմքերի կազմը համապատասխանում է G-շերտավորման ժամանակ դիտվող ներկման պատկերին, հետևյալ պնդումներից ո՞րն է ճիշտ նկարագրում G-բացասական և G-դրական շերտերի տարբերությունները:
Ա- G-բացասական շերտերն ավելի հարուստ են գեներով, քան G-դրական շերտերը:
Բ- G-դրական շերտերը հարուստ են GC զույգերով և ռեպլիկացվում են վաղ:
Գ- G-բացասական շերտերը հարուստ են AT զույգերով և ռեպլիկացվում են ուշ:
Դ- G-բացասական շերտերը հարուստ են GC զույգերով և ռեպլիկացվում են ուշ:

315. G-banding կարիոտիպավորմամբ հաստատված ո՞ր հատվածների և ո՞ր փոփոխությունն է ծանր կլինիկական համախտանիշների առավել հավանական պատճառ:
Ա- Մուգ շերտ պարունակող քրոմոսոմային հատվածի դուպլիկացիա (կրկնապատկում):
Բ- Մեկ քրոմոսոմային շերտի շեղումը չունի կլինիկական նշանակություն
Գ- Բաց շերտ պարունակող քրոմոսոմային հատվածի դելեցիա (կորուստ):
Դ- Մուգ շերտ պարունակող քրոմոսոմային հատվածի դելեցիա (կորուստ):

316. Բազմագույն FISH մեթոդը հնարավորություն է տալիս ախտորոշել
Ա- Քրոմոսոմային տրանսլոկացիաներ մետաֆազային բջիջներում
Բ- Սեռական քրոմոսոմների անեուպլոիդիաներ ինտերֆազային կորիզներում
Գ- Պերիցենտրիկ ինվերսիաներ
Դ- Աուտոսոմ անեուպլոիդիաներ ինտերֆազային կորիզներում

317. Զարգացման հապաղում ունեցող երեխան ունի նորմալ կարիոտիպ: Քրոմոսոմային microarray վերլուծությամբ, այնուամենայնիվ, նրա մոտ կարող է հայտնաբերվել.

Ա- Գենոմի փոփոխական թվով հատվածներ (copy number variants; CNVs)
Բ- indel տարբերակներ
Գ- Միտոքոնդրիալ ԴՆԹ-ի տարբերակներ
Դ- Անկայուն կրկնվող տրիպլետների ընդլայնումներ

318. Փոփոխական թվով հատվածները (Copy Number Variations, CNVs)
Ա- Ալտերնատիվ սպլայսինգ արդյունքներ են՝ տարբեր իՌՆԹ-ներ
Բ- Գեներում ամինաթթվային հաջորդականություն կոդավորող հատվածների տարբերություններ են
Գ- Գենոմային հատվածի օրինակների թվի տարբերություններ են
Դ- Մոզաիցիզմի պարագայում բջջային պոպուլյացիաների միջև քրոմոսոմների թվի տարբերություններ են

319. Ոչ-համախտանիշային զարգացման հապաղման և դիսմորֆիկ առանձնահատկությունների հավանական պատճառ հանդիսացող գենոմային մակարդակով դելեցիաների կամ դուպլիկացիաների բացահայտման համար որ մեթոդին պետք է դիմել:
Ա- Բազմագույն FISH (multicolor FISH; mFISH)
Բ- Մոնոքրոմ FISH
Գ- Կարիոտիպավորում
Դ- Քրոմոսոմային microarray

320. Երեխան ունի զարգացման հապաղում, մտավոր թերզարգացում և բնածին արատներ՝ առանց որևէ համախտանիշի ենթադրության: Ո՞ր հետազոտությունն է առավել հաճախ կիրառվում տվյալ դեպքում գենոմի փոփոխական թվով հատվածների վերլուծության համար:
Ա- Քրոմոսոմային microarray վերլուծություն
Բ- Սենգերի սեքվենավորում
Գ- Ամբողջ էկզոմի սեքվենավորում
Դ- Կարիոտիպավորում

321. Քրոմոսոմային microarray վերլուծությունը հատկապես արդյունավետ է հետևյալների հայտնաբերման հարցում.
Ա- Գեների մեկական էկզոնների դելեցիաներ
Բ- Քրոմոսոմային ինվերսիաներ
Գ- Միկրոդելեցիաներ և միկրոդուպլիկացիաներ
Դ- Հավասարակշռված տրանսլոկացիաների մեծ մասը

322. SNP տիպավորումը վերլուծում է
Ա- IgG տիտրը
Բ- Սպիտակուցի էքսպրեսիան
Գ- Դելեցիաները
Դ- Միանուկլեոտիդային պոլիմորֆիզմ

323. Ո՞րն է SNP-array-ի հիմնական առավելությունը դասական aCGH-ի (համեմատական գենոմային հիբրիդացում) համեմատությամբ:
Ա- Ավելի բարձր աստիճանի թույլատրելիության աստիճան
Բ- Հետերոզիգոտության կորստի (LOH) և միակողմանի ծնողական դիսոմիայի (UPD) հայտնաբերում
Գ- Հավասարակշռված ռեցիպրոկ տրանսլոկացիաների հայտնաբերում
Դ- Դելեցիաների հայտնաբերում <1 kb ցածր չափի

324. Ի՞նչ մեխանիզմով են առաջանում միկրոդելեցիաների և միկրոդուպլիկացիաների համախտանիշների մեծ մասը:
Ա- Ծնողների հավասարակշռված տրանսլոկացիաներից գերմինալ բջիջներում ծագող ոչ հավասարակշռված տրանսլոկացիաներ
Բ- Դոզավորման նկատմամբ զգայուն գենային հատվածների ոչ-ալելային հոմոլոգ ռեկոմբինացիաներ (NAHR)
Գ- Սպլայսինգի խաթարումներ
Դ- Սպոնտան աբերացիաներ

325. Հետևյալներից ո՞րն է համեմատական գենոմային հիբրիդիզացիան (arrayCGH) սահմանափակումը՝ համեմատած G-շերտավոր կարիոտիպավորման հետ:
Ա- Ունի ավելի ցածր թույլատրելիություն
Բ- Պահանջում է բջիջների կուլտիվացում
Գ- Չի կարող հայտնաբերել անհավասարակշռված տրանսլոկացիաները
Դ- Չի կարող հայտնաբերել պոլիպլոիդիաները

326. Ո՞ր գենոմային շեղումն է առավել հավանական հայտնաբերել քրոմոսոմային microarray վերլուծության միջոցով:
Ա- Խոշոր հավասարակշռված ռեցիպրոկ տրանսլոկացիա
Բ- 5 Mb չափի միկրոդելեցիա

Գ- 10 Kb չափի միկրոդուպլիկացիա
Դ- Հավասարակշռված ինվերսիա

327. Նշվածներից որը հնարավոր չէ բացահայտել սովորական քրոմոսոմային microarray վերլուծությամբ
Ա- 46,XX,del(7)(q11.23q21.2), 10 Mb հատված
Բ- 46,XY,dup(1)(q22q25), 2 Mb հատված
Գ- 46,XX,t(2;8)(p21;q24.1)
Դ- 46,XY,del(4)(p16.3), մինչև 3,5 Mb հատված

331. Պտղի նախածննդյան քրոմոսոմային microarray թեստով բացահայտվել է 0.7 Mb չափի միկրոդելեցիա: Ինչ տվյալներ են անհրաժեշտ տարբերակի դասակարգման համար:
Ա- Գենոմային կոորդինատները և գենոմային բովանդակությունը
Բ- Առկայությունը գենետիկական տվյալների բազաներում (Decipher, ClinGen, ClinVar, DGV)
Գ- Դելեցիայով նկարագրված դեպքեր (գրականության մեջ և/կամ լաբորատորիայում)
Դ- Վերոնշյալ բոլորը

332. Նախածննդյան քրոմոսոմային microarray հետազոտության արդյունքում պտղի մոտ ախտորոշվել է աուտոսոմ քրոմոսոմի մոտ 8 Mb դելեցիա, որը ներառում է 50-ից ավել ռեֆերենս սպիտակուց կոդավորող գեներ, որոնց մի մասը՝ ասոցացված հապլոանբավարարության (dosage sensitive) հետ: Մոտ նույն գենոմային կոորդինատներով դելեցիան նկարագրված է որոշակի կլինիկական բնութագրով բուժառուների մոտ (ClinGen տվյալներ), որը մասնակի համընկնում է պտղի ուլտրաձայնային հետազոտության արդյունքերին: Նույն հատվածի դելեցիան բացակայում է պոպուլյացիոն գենետիկական տվյալների բազաներում: Ո՞րն է այս բացահայտման ամենահնարավոր կլինիկական դասակարգումը՝ Պաթոգեն կամ հավանական պաթոգեն Անորոշ նշանակության Հավանական բարորակ Բարորակ

333. Նախածննդյան քրոմոսոմային microarray թեստով արական սեռի պտղի մոտ բացահայտվել է 0.8 Mb միկրոդուպլիկացիա՝ սեռական X քրոմոսոմում: Ո՞ր հատկանիշները պետք է հաշվի առնել տվյալ միկրոդուպլիկացիան դասակարգելու համար:

Ա- Պտղի սեռը, միկրոդուպլիկացիայի չափը, գենոմային կոորդինատները, ներգրավված գեները
Բ- Միկրոդուպլիկացիայի չափը և գենոմային կոորդինատները
Գ- Գենոմային կոորդինատները, գեների կազմը, ժառանգման բնույթը, ֆենոտիպային համապատասխանությունը, հաճախականությունը հիվանդների մոտ և ընդհանուր պոպուլյացիայում
Դ- Ժառանգման բնույթը, ֆենոտիպային համապատասխանությունը, հաճախականությունը հիվանդների մոտ և ընդհանուր պոպուլյացիայում

334. Բազմաթիվ բնածին արատներով նորածինն ունի նորմալ կարիոտիպ, որի քրոմոսոմային microarray վերլուծությունը ցույց է տվել 1.0 Mb չափի պաթոգեն միկրոդելեցիա, որի Log R հարաբերակցությունը՝ -0.5, իսկ B ալելի հաճախականությունը (BAF)՝ 0.0 (AA) և 1.0 (BB): Ինչո՞ւ կարիոտիպավորման մեթոդով միկրոդելեցիան չի հայտնաբերվել:
Ա- Տվյալ միկրոդելեցիան խիստ փոքր է քրոմոսոմների սովորական կարիոտիպավորման տեսանելիության և վերլուծության թույլատրելիության սահմաններից
Բ- Միկրոդելեցիան ունի մոզաիկ բնույթ
Գ- Կարիոտիպավորմամբ հնարավոր է բացահայտել միայն ≥2 Mb չափի միկրոդելեցիաներ
Դ- Նշված բոլորը

335. Արական սեռի պտղի աճեցված ամնիոտիկ բջիջների քրոմոսոմային microarray հետազոտության արդյունքում բացահայտվել է դեռևս չնկարագրված 1 Mb երկարությամբ դուպլիկացիա աուտոսոմ 1-ին քրոմոսոմում: Նշվածներից Ո՞րն է անհրաժեշտ իրականացնել՝ տվյալ դուպլիկացիայի կլինիկական դասակարգման համար:
Ա- Տարբերակի պաթոգենության գնահատման համար հաշվի առնել cfDNA սկրինինգի բացասական արդյունքը
Բ- Նույն մեթոդով թեստավորել ծնողներին
Գ- Դասակարգել դուպլիկացիան որպես բարորակ/հավանական բարորակ տարբերակ, եթե այն չի ընդգրկում dose-sensitive գեն(եր)
Դ- Բացառել դրա պաթոգեն բնույթը, եթե ընտանիքում չկան ենթադրելի պաթոլոգիայով ազգականներ

336. Հետևյալ քրոմոսոմային փոփոխություններից ո՞րը հնարավոր չէ հուսալիորեն հայտնաբերել քրոմոսոմային microarray մեթոդով:

Ա- 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիա
Բ- 15q քրոմոսոմային շրջանում 2 Mb դելեցիա
Գ- Անհավասարակշռված տրանսլոկացիա
Դ- 21p քրոմոսոմային շրջանում 1 Mb դուպլիկացիա

337. Ամնիոցենտեզով և դասական բջջագենետիկական հետազոտությամբ իրականացված նախածննդյան ախտորոշման ժամանակ նույն քրոմոսոմի վրա հայտնաբերվել են տերմինալ դուպլիկացիա և տերմինալ դելեցիա: Ի՞նչ է անհրաժեշտ անել:
Ա- Իրականացնել քրոմոսոմային microarray թեստ՝ խզման հստակ կետերը, CNV-ները, չափսը և դրանցում ընդգրկված գեների կազմը որոշելու համար
Բ- Իրականացնել ծնողների բջջագենետիկական հետազոտություն, քանի որ ծնողներից մեկը կարող է լինել պերիցենտրիկ ինվերսիայի կրող
Գ- Իրականացնել պտղի մանրակրկիտ ուլտրաձայնային հետազոտություն՝ կառուցվածքային արատները և աճի սահմանափակումը հետազոտելու համար
Դ- Վերը նշված բոլորը

338. Ուռուցքի նմուշի NGS հետազոտության արդյունքում բացահայտվել է գենետիկական տարբերակ մոտավորապես 8% VAF-ով (Variant Allele Frequency): Ո՞ր պնդումն է ճիշտ:
Ա- Այն գերմինալ հետերոզիգոտ տարբերակ է:
Բ- Այն կարող է ներկայացնել ցածր հաճախականությամբ սոմատիկ փոփոխություն կամ այլ կենսաբանական/տեխնիկական բացատրություն:
Գ- Այն հոմոզիգոտ տարբերակ է:
Դ- Այն միանշանակ գենետիկական աղտոտման հետևանք է:

339. Ուռուցքի նմուշի NGS հետազոտության արդյունքում բացահայտվել է հայտնի պաթոգեն տարբերակ՝ մի քանի նուկլեոտիդների indel՝ մոտավորապես 42% VAF-ով (Variant Allele Frequency): Ինչ լրացուցիչ թեստավորում է անհրաժեշտ դրա հնարավոր գերմինալ ծագումը պարզելու համար:
Ա- Բուժառուի ոչ-ուռուցքային կենսանմուշի ԴՆԹ-ի թիրախային (տվյալ տարբերակի) ստուգում Սենգերի սեքվենավորմամբ
Բ- Ուռուցքի նույն նմուշի կրկնակի NGS հետազոտություն
Գ- Բուժառուի ոչ-ուռուցքային կենսանմուշի ԴՆԹ-ի թիրախային (տվյալ տարբերակի) ստուգում FISH մեթոդով

Դ- Ուռուցքի նույն նմուշի ԴՆԹ-ի թիրախային (տվյալ տարբերակի) ստուգում Սենգերի սեքվենավորմամբ

340. Կոլոռեկտալ քաղցկեղի բիոպսիայի տեղամասը պարունակում է մոտավորապես 40% ուռուցքային բջիջներ: Ուռուցքային բջիջների գրեթե բոլորում առկա է հետերոզիգոտ սոմատիկ մուտացիա՝ առանց պատճենների թվի փոփոխության: Ո՞ր VAF-ը (ալելային տարբերակի հաճախականությունը) ամենամոտը կլինի տեսական սպասմանը:
Ա- 10%
Բ- 20%
Գ- 40%
Դ- 4%

341. Ուռուցքի նմուշում ուռուցքային բջիջները կազմում են ընդամենը 20%: NGS թեստը հայտնաբերում է տարբերակ՝ 48% VAF-ով: Ո՞ր մեկնաբանությունն է առավել տեղին:
Ա- Միանշանակ հետերոզիգոտ սոմատիկ տարբերակ
Բ- Միանշանակ հոմոզիգոտ տարբերակ
Գ- Հետերոզիգոտ տարբերակ, որը կարող է լինել գերմինալ
Դ- Արդյունքը պետք է լինի անալիտիկ արտեֆակտ

342. Բուժառուի մոտ առկա է BRCA1 գենի գերմինալ պաթոգեն տարբերակ: Նրա ուռուցքի նմուշի սեքվենավորումը ցույց է տալիս տվյալ տարբերակի 90% VAF (ալելային հաճախականություն): Ի՞նչպես մեկնաբանել հետերոզիգոտ կարգավիճակին բնորոշ սպասվելիք հաճախականությունից ստացված բարձր արդյունքը:
Ա- Wild-type ալելի ուռուցքին-բնորոշ ամպլիֆիկացիա
Բ- Երկրորդ գերմինալ մուտացիա
Գ- Սեքվենավորման արտեֆակտ
Դ- Wild-type ալելի սոմատիկ կորուստ

343. Միայն ուռուցքի նմուշի վրա հիմնված NGS պանելը հայտնաբերում է PALB2 գենի տարբերակ՝ 47% VAF ցուցանիշով: Ո՞րն է լաբորատոր ամենահարմար մեկնաբանությունը:
Ա- Այն միանշանակ սոմատիկ է
Բ- Այն միանշանակ գերմինալ է
Գ- Տարբերակի գերմինալ ծագումը չի կարելի բացառել

Դ- Այն միանշանակ բարորակ է

344. NGS վերլուծության նվազագույն դրական շեմը կազմում է 4% VAF (ալելային հաճախականության տարբերակ): Ուռուցքի բարձրորակ նմուշում հայտնաբերվում է KRAS տարբերակ՝ 3,6% VAF ցուցանիշով: Ո՞րն է ստացված արդյունքի մեկնաբանությունը:
Ա- Միանշանակ դրական
Բ- Միանշանակ բացասական
Գ- Առանց թիրախային օրթոգոնալ մեթոդով ստուգման չի կարող ներկայացվել որպես բացասական արդյունք
Դ- Դասակարգվում է որպես գերմինալ

345. Թոքի առաջնային ուռուցքը պարունակում է EGFR մուտացիա՝ 52% VAF ցուցանիշով: Թիրախային թերապիայից հետո, լյարդի մետաստատիկ օջախում, որտեղ ուռուցքային բջիջների թիվը կազմում է գրեթե 50%, պարունակվում է նույն մուտացիան՝ 8% VAF ցուցանիշով: Ո՞ր բացատրությունն է առավել հավանական:
Ա- Ուռուցքի հետերոգենություն և քաղցկեղային բջիջների կլոնալ տարբերություններ
Բ- Գերմինալ փոխակերպում
Գ- EGFR գենի երկու ալելները ամբողջությամբ դելեցիայի են ենթարկվել մետաստատիկ օջախում
Դ- Ասեղային բիոպսիայի նմուշում անբավարար ուռուցքային բջիջների թիվը հանգեցնում է կեղծ բացասական արդյունքի

346. Ուռուցքի NGS թեստը բացահայտել է օնկոգենի պաթոգեն տարբերակ՝ 7% VAF-ով, չնայած ուռուցքային բջիջների թիվը գնահատվել է 70%: Ո՞րն է հավանական բացատրությունը:
Ա- Մուտացիան պետք է լինի գերմինալ
Բ- Ուռուցքի ենթակլոնային պոպուլյացիա
Գ- Ուռուցքը չի կարող պարունակել այդ մուտացիան
Դ- Արդյունքը վկայում է հոմոզիգոտության մասին

347. NGS թեստը կրծքագեղձի կարցինոմայում գնահատում է ERBB2 գենի մոտ 20 օրինակ՝ բոլոր էկզոնների մակարդակով: Այն հանդիսանում է
Ա- SNV (միանուկլեոտիդային տարբերակ)
Բ- Գենի ամպլիֆիկացիա

Գ- Գենի միաձուլում
Դ- Միկրոսատելիտային անկայունություն

348. Ուռուցքի նեոպլաստիկ պոպուլյացիայում առկա է CDKN2A գենի երկու ալելների լիակատար կորուստ: Սա լավագույնս բնութագրվում է որպես՝
Ա- Հոմոզիգոտ դելեցիա
Բ- Հետերոզիգոտ գերմինալ տարբերակ
Գ- Գենի ամպլիֆիկացիա
Դ- Հետերոզիգոտության կորուստ (Loss of Heterozygosity)

349. FISH մեթոդը ցույց է տալիս ALK պրոտոնկոգենի վերակառուցում, իսկ նույն ուռուցքից անջատված ԴՆԹ նմուշի NGS անալիզի արդյունքը բացասական է: Ո՞րն է պատասխանների տարամիտման հիմնական բացատրությունը:
Ա- FISH թեստի արդյունք կեղծ դրական է
Բ- Բուժառուի մոտ պետք է լինի ALK գերմինալ տարբերակ
Գ- ALK-ի վերակառուցումները հնարավոր չէ հայտնաբերել FISH-ի միջոցով
Դ- Տվյալ NGS թեստավորումը չի կարող համարժեք կերպով հայտնաբերել ALK գենի խզման և միաձուլման կետերը

350. Որ մեթոդով կարելի է հետազոտել բջիջներում գենային ամպլիֆիկացիայի մեխանիզմով ընթացող պրոտոնկոգենի ակտիվացիան:
Ա- FISH
Բ- Կարիոտիպավորում
Գ- Ամբողջ գենոմի սեքվենավորում
Դ- Միկրոսատելիտային վերլուծություն

351. FISH-ի մասնատող (break-apart) զոնդով թեստը դրական է ROS1 վերակառուցման համար: Ո՞ր պնդումն է ճիշտ:
Ա- Անպայման նույնականացվում է ճշգրիտ միաձուլվող հատվածը:
Բ- Թեստը ցույց է տալիս ROS1-ի վերակառուցումը, բայց կարող է չնույնականացնել միաձուլվող հատվածը:
Գ- Թեստը հաստատում է ԴՆԹ հաջորդականության խզման կետը:
Դ- Փոփոխությունը գերմինալ է:

352. 38-ամյա բուժառուի մոտ ախտորոշվել է կոլոռեկտալ քաղցկեղ՝ MSH2/MSH6-սպիտակուցների էքսպրեսիայի կորստով: Ո՞րն է հաջորդ կարևոր քայլը կամ հաշվի առնվող գործոնը:
Ա- Ստուգել գերմինալ մուտացիայի առկայությունը
Բ- Ենթադրել սպորադիկ քաղցկեղ
Գ- Իրականացնել միայն HER2-ի թեստավորում
Դ- Իրականացնել միայն KRAS-ի թեստավորում

353. Էնդոմետրիումի քաղցկեղով բուժառուի մոտ իմունոհիստոքիմիական մեթոդով հայտնաբերվել է MLH1 գենի էքսպրեսիայի կորուստ, սակայն ուռուցքի NGS սեքվենավորումը չի բացահայտել MLH1 պաթոգեն տարբերակ: Ի՞նչ է պետք դիտարկել:
Ա- Ուռուցքի հնարավոր հետերոգեն բնույթ
Բ- MSH2 և MSH6 գենների գերմինալ մուտացիայի հավանականություն
Գ- Միանշանակ պաթոգեն տարբերակ հեմիզիգոտ կարգավիճակ
Դ- MLH1 գենի պրոմոտորի հիպերմեթիլացման հավանականություն

354. AMP/ASCO/CAP-ի համաձայն՝ սոմատիկ տարբերակների դասակարգման շրջանակներում հստակ կլինիկական նշանակություն ունեցող տարբերակը սովորաբար դասակարգվում է ՝
Ա- I մակարդակի
Բ- II մակարդակի
Գ- Պաթոգեն
Դ- Հավանական պաթոգեն

355. Ուռուցքի NGS հետազոտությունը հայտնաբերում է փոփոխություն, որի կլինիկական նշանակությունը հաստատելու համար առկա տվյալները անբավարար են: Ո՞ր դասակարգումն է կիրառվում:
Ա- I մակարդակի
Բ- II մակարդակի
Գ- III մակարդակի
Դ- IV մակարդակի

356. Ֆորմալին-պարաֆինային մշակումից հետո համապատասխան ֆիքսացիայով ուռուցքային բջիջներից անջատված ԴՆԹ նմուշի մոլեկուլային թեստավորման մեջ բացահայտվում են ցածր VAF-ով բազմաթիվ

միանուկլեոտիդ C>T տրանզիցիաներ: Ի՞նչպես մեկնաբանել բազմաթիվ պիրիմիդինային տրանզիցիաների առկայությունը:
Ա- Ֆորմալին-պարաֆինային մշակման ժամանակ առաջ եկող տեխնիկական արտեֆակտ
Բ- Գերմինալ հիպերմուտացիա
Գ- Բարձր MSI (MSI-high)
Դ- Ուռուցքի բարձր մուտացիոն բեռ (tumor mutation burden)

357. Ո՞ր պարամետրից է առավել կախված ֆորմալին-պարաֆինային (FFPE) մշակումից հետո ուռուցքային հյուսվածքից անջատված ԴՆԹ-ի NGS սեքվենավորման արդյունքում գենոմային հաջորդականության պատշաճ հետազոտումը:
Ա- Ընթերցման (reading) խորություն/ծածկույթ (depth/coverage)
Բ- FFPE-ֆիքսված հյուսվածքում ԴՆԹ-ի ֆրագմենտացիայի աստիճան
Գ- FFPE-ֆիքսված հյուսվածքում կալցիֆիկատների առկայություն
Դ- Նշված բոլորը

358. Ուռուցքային հյուսվածքի NGS թեստավորման պատասխանում BRCA1 գենի բացահայտված տարբերակը նկարագրվում է՝ օգտագործելով տրանսկրիպտ, որը տարբերվում է մեկ այլ լաբորատորիայի կողմից կիրառվող տրանսկրիպտից: Ինչո՞ւ է սա կարևոր:
Ա- Կարևոր է միայն ընտրված գենը
Բ- Տարբերակի անվանակարգումը և տարբերակի համարակալումը կարող են կախված լինել տրանսկրիպտի ընտրությունից
Գ- Տրանսկրիպտի ընտրությունը որոշում է հնարավոր տարբերակների առկայությունը
Դ- Բոլոր նշվածները ճիշտ են

359. Մետաստատիկ կոլոռեկտալ կարցինոման պարունակում է KRAS պրոտոօնկոգենի I-մակարդակի տարբերակ: Ինչպիսի՞ն է դրա ճիշտ լաբորատոր մեկնաբանումը:
Ա- Այն կարող է կանխատեսել բարձր զգայունություն որոշակի հակա-EGFR թիրոզին կինազային թերապիաների նկատմամբ
Բ- Այն հաստատում է MSI-high կարգավիճակը
Գ- Այն կարող է կանխատեսել ռեզիստենտությունը որոշակի հակա-EGFR թիրոզին կինազային թերապիաների նկատմամբ
Դ- Այն հաստատում է մուտացիայի գերմինալ բնույթը

360. Մելանոմայի քաղցկեղային բջիջներում բացահայտվել է BRAF p.V600E տարբերակը: Ո՞ր մեկնաբանությունն է առավել տեղին:
Ա- Այն բարորակ տարբերակ է
Բ- Այն վկայում է ժառանգական քաղցկեղի մասին
Գ- Այն վկայում է MSI-high կարգավիճակի մասին
Դ- Այն կլինիկական նշանակություն ունեցող BRAF պրոտոօնկոգենի մուտացիա է՝ կապված հակա-BRAF թերապիաների հետ

361. Ենթաստամոքսային գեղձի քաղցկեղային բջիջներում բացահայտված է BRCA2 պաթոգեն տարբերակ՝ 46% VAF հաճախականությամբ: Ինչ է կարևորվում նշել պատասխանում:
Ա- Պարզել տարբերակի գերմինալ ծագումը՝ հետագա թիրախային թերապիայի նպատակով
Բ- Հաղորդել այն որպես միանշանակ սոմատիկ
Գ- Անտեսել արդյունքը՝ հաշվի առնելով <50% ցածր VAF-ը
Դ- Դիտարկել I մակարդակի տարբերակ ըստ AMP/ASCO/CAP-ի՝ հետագա թիրախային թերապիայի նպատակով

362. Առաջնային ուռուցքի երկու տարբեր մոտակա տեղամասերի բիոպսիաներից ստացվել են ERBB2 գենի FISH թեստի երկու տարբեր արդյունքներ՝ դրական և բացասական: Բացառելով որևէ տեխնիկական արտեֆակտ կամ սահմանափակում, ո՞րն է ստացված տարամիտման մեկնաբանությունը:
Ա- Ուռուցքի ենթակլոնալ, հետերոգեն բնույթը՝ ըստ ERBB2 գենի ամպլիֆիկացիայի
Բ- Բուժառուի մոտ ERBB2 գենի ամպլիֆիկացիայի գերմինալ ծագումը և մոզաիցիզմը
Գ- ERBB2-դրական ուռուցքի տեղամասի քաղցկեղային բջիջների ոչ-առաջնային ծագումը
Դ- FISH-բացասական արդյունքով նմուշում ERBB2 գենի երկու լոկուսների հոմոզիգոտ դելեցիան

363. EGFR-մուտացիայով թոքի ոչ մանր բջջային քաղցկեղով բուժառուի մոտ առկա է հակա-EGFR թիրոզին կինազային ինհիբիտորով թերապիայի նկատմամբ ձևավորված ռեզիստենտություն: Նրա լյարդի մետաստատիկ օջախի երկրորդ հետազոտությամբ հայտնաբերվել է KRAS գենի տարբերակ:

Ինչպիսի՞ն պետք է լինի լաբորատորիայի պատասխանի ձևակերպումը՝ հաշվի առնելով առաջնային ուռուցքի օջախի թեստավորման արդյունքը:
Ա- Առաջնային ուռուցքում բացահայտված տարբերակի գերմինալ ծագում
Բ- Նոր KRAS սոմատիկ տարբերակով պայմանավորված թիրախային թերապիայի նկատմամբ ձեռքբերովի ռեզիստենտություն
Գ- Երկու լաբորատոր թեստերի արդյունքները վկայում են նրանցից մեկում կեղծ դրական արդյունքի վերաբերյալ
Դ- Մետաստատիկ օջախում միայն բարորակ կամ IV մակարդակի տարբերակ

364. Երբ զարգանում են երկվորյակ սաղմեր, և նրանցից մեկը մահանում է ներարգանդային շրջանում, կենդանի մնացածը կարող է կլանել մահացած երկվորյակի (vanishing twin) որոշ բջիջներ: Այս դեպքում կենդանի մնացած երկվորյակը կլինի՝
Ա- Տետրապլոիդ
Բ- Մոզաիկ
Գ- Քիմերիզմ
Դ- Մասնակի տրիսոմիա

365. Օվոգենեզի մեյոզ II-ի ընթացքում 21-րդ քրոմոսոմի չտարանջատումը կարող է հանգեցնել ստորև նշված բոլոր զիգոտային տարբերակներին՝ բացառությամբ մեկի, եթե բեղմնավորումը կատարվում է նորմալ քրոմոսոմային հավաքակազմ ունեցող սպերմատոզոիդով: Ո՞րն է բացառությունը:
Ա- 21-րդ քրոմոսոմի նուլիսոմիա
Բ- 21-րդ քրոմոսոմի նկատմամբ էուպլոիդիա
Գ- 21-րդ քրոմոսոմի մոնոսոմիա
Դ- 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիա

366. Հետևյալ զիգոտներից ո՞րը կարող է առաջանալ տղամարդու մոտ մեյոզ I-ի և մեյոզ II-ի ընթացքում չտարանջատման հետևանքով:
Ա- 48,XXXX
Բ- 69,XYY
Գ- 48,XXYY
Դ- 49,XXXYY

367. Ի տարբերություն աուտոսոմ քրոմոսոմային տրիսոմիաների մեծամասնության, X քրոմոսոմի տրիսոմիայով անհատները կենսունակ են և հաճախ ունենում են ավելի մեղմ կլինիկական դրսևորումներ: Ինչո՞ւ:
Ա- Քանի որ X քրոմոսոմը, համեմատած աուտոսոմների հետ, պարունակում է քիչ գեներ
Բ- Քանի որ X քրոմոսոմը պարունակում է միայն սեռի որոշման և պտղաբերության հետ կապված գեներ
Գ- Քանի որ գործում է X քրոմոսոմի ինակտիվացման մեխանիզմը
Դ- Վերը նշված բոլոր պնդումները ճիշտ են

368. Ո՞ր տեխնոլոգիաներն են սովորաբար կիրառվում NIPT-ում՝ անեուպլոիդիաների սկրինինգի համար:
Ա- Սենգերի սեքվենավորում (Sanger sequencing)
Բ- Ամբողջ գենոմի սեքվենավորում (Whole-genome sequencing, WGS)
Գ- կարիոտիպավորում
Դ- PCR

369. Հաշվի առնելով NIPT-ի ճշգրտությունը և հղիության վարման վրա դրա ազդեցությունը՝ ո՞ր պնդումն է լավագույնս նկարագրում NIPT-ի կլինիկական դերը:
Ա- NIPT-ը ախտորոշիչ հետազոտություն է, որը նվազեցնում է ինվազիվ միջամտությունների անհրաժեշտությունը
Բ- NIPT-ը ախտորոշիչ հետազոտություն է, սակայն դրական արդյունքները միշտ պահանջում են ինվազիվ հաստատում
Գ- NIPT-ը սկրինինգային հետազոտություն է, որը նվազեցնում է ինվազիվ միջամտությունների անհրաժեշտությունը, սակայն դրական արդյունքները պետք է հաստատվեն ինվազիվ ախտորոշիչ հետազոտությամբ
Դ- NIPT-ը սկրինինգային հետազոտություն է, և Ինչպե՞ս դրական, այնպես էլ բացասական բոլոր արդյունքները պետք է հաստատվեն ինվազիվ հետազոտությամբ

370. Հղիության 11-րդ շաբաթում իրականացված պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ) թեստով բացահայտվել է հազվադեպ հանդիպող 1 Mb միկրոդելեցիա: Հետագայում աճեցված ամնիոցիտների քրոմոսոմային microarray թեստով բացահայտվել է կարիոտիպի նորմալ գենոմային կազմ: Նշվածներից ո՞ր մեկնաբանությունն է ճիշտ:

Ա- Վերջնական ճիշտ պատասխանի համար պետք է իրականացնել երրորդ անկախ թեստը՝ մոր արյան լեյկոցիտների քրոմոսոմային microarray
Բ- Քրոմոսոմային microarray թեստը չի կարող հայտնաբերել տվյալ չափի դելեցիաներ
Գ- Պտուղն անկասկած ունի այդ միկրոդելեցիան
Դ- Հնարավոր է պտղի մոտ սահմանափակ պլացենտար մոզաիցիզմ կամ սկրինինգի կեղծ դրական արդյունք

371. Հղիության 10-րդ շաբաթում անցկացված պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ) սքրինինգով պտղի ԴՆԹ ֆրակցիան կազմում է 1,5%, ինչը ցածր է լաբորատորիայի կողմից հաստատված նվազագույն շեմից: Ո՞րն է որպես «no call» գնահատված պատասխանի մեկնաբանությունը:
Ա- Պտղի կարիոտիպը միանշանակ նորմալ է
Բ- Թեստի համար առկա պտղի ԴՆԹ-ի քանակը բավարար չէ հավաստի մեկնաբանության համար
Գ- Պտուղը միանշանակ ունի տրիսոմիա
Դ- Բարձր է անհետացող երկվորյակ պտղի (vanishing twin) հավանականությունը

372. Միապտուղ հղիության դեպքում պտղի ԴՆԹ ֆրակցիան անսովոր ցածր է: Ո՞ր գործոնը կարող է նպաստել դրան:
Ա- Մոր մարմնի զանգվածի բարձր ինդեքս (ՄԶԻ)
Բ- Հղիության վաղ ժամկետ
Գ- 18-րդ կամ 13-րդ քրոմոսոմների տրիսոմիաները
Դ- Վերոնշյալ բոլորը

373. Պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) սկրինինգի արդյունքը դրական է 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիայի վերաբերյալ: Ի՞նչ հետազոտության պետք է ուղորդել:
Ա- Պտղի ախտորոշիչ գենետիկական հետազոտության
Բ- Մոր արյան ընդհանուր քննության կրկնության
Գ- Մոր կարիոտիպի որոշման
Դ- Հետագա հետազոտությունների կարիք չկա

374. Պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) թեստի արդյունքն ունի 90% դրական կանխատեսող արժեք (Positive Predictive Value)՝ որոշակի գենետիկական խաթարման համար: Ի՞նչ է սա նշանակում:

Ա- Հղիությունների 90%-ն ունի տվյալ շեղումը
Բ- Դրական թեստի արդյունք ունեցող հղիությունների դեպքում՝ համապատասխան պոպուլյացիայում, ակնկալվում է, որ մոտավորապես 90%-ի մոտ առկա է տվյալ շեղումը
Գ- Թեստն ունի 90% զգայունություն
Դ- Թեստն ունի կեղծ բացասական արդյունքների 10% ցուցանիշ

375. Ինչպե՞ս կարող է պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) սկրինինգային թեստի դրական կանխատեսող արժեքը (PPV) լինել տարբեր պոպուլյացիաների միջև:
Ա- PPV-ն մասամբ կախված է բարորակ տարբերակների Gnom_AD պոպուլյացիոն հաճախականությունից
Բ- Էթնիկ խմբերի միջև ԴՆԹ-ի հաջորդականությունը միշտ տարբեր է
Գ- Պտղի սեռը որոշում է PPV-ն
Դ- Հիվանդության տարածվածությունն ազդում է PPV-ի վրա

376. Պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) թեստով որոշակի պաթոլոգիայի սկրինինգը ունի 99% զգայունություն և 99% սպեցիֆիկություն: Արդյո՞ք սա նշանակում է, որ դրա PPV-ն (դրական կանխատեսող արժեքը) 99% է:
Ա- Այո, PPV-ն անկախ մեծություն է
Բ- Ոչ, PPV-ն կախված է նաև պաթոլոգիայի տարածվածությունից
Գ- Այո, եթե հայտնի է պտղի ԴՆԹ ֆրակցիան
Դ- Այո, եթե ուլտրաձայնային հետազոտության արդյունքները նորմալ են

377. X սեռական քրոմոսոմի անեուպլոիդիայի վերաբերյալ NIPT (ոչ-ինվազիվ նախածննդյան թեստավորում) թեստի դրական արդյունքին հաջորդում է ամնիոցենտեզի միջոցով ստացված պտղի նորմալ կարիոտիպի արդյունք: Ո՞ր բացատրությունը պետք է դիտարկել:
Ա- Պլացենտար սահմանափակ մոզաիցիզմ
Բ- Մոր մոտ քրոմոսոմային անոմալիա
Գ- Անհետացող երկվորյակի (vanishing twin) մնացորդային ԴՆԹ-ի անոմալիա
Դ- Վերոնշյալ բոլորը

378. Ինչպե՞ս կարող է պլացենտար սահմանափակ մոզաիցիզմը հանգեցնել պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) թեստի և պտղի ախտորոշիչ հետազոտության արդյունքների միջև անհամապատասխանության:

Ա- cfDNA-ն հիմնականում առաջանում է պլացենտայի տրոֆոբլաստներից
Բ- cfDNA-ն բացառապես ունի պտղի մեգակարիոցիտար ծագում
Գ- Ամնիոտիկ հեղուկում երբեք չեն կարող լինել մոր բջիջները
Դ- Պլացենտան և պտուղը միշտ ունեն նույնական քրոմոսոմային հավաքակազմերը

379. Կնոջ ծայրամասային արյան նմուշի հետազոտության ժամանակ պտղային ֆրակցիան (fetal fraction) վերաբերում է՝
Ա- Մոր արյան մեջ պտղային բջիջների տոկոսային հարաբերակցությանը մոր արյան ամբողջական բջիջների համեմատությամբ
Բ- Մոր պլազմայում պլացենտայից կամ պտղից ծագող ԴՆԹ-ի տոկոսային հարաբերակցությանը մոր ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի համեմատությամբ
Գ- Մոր պլազմայում հայտնաբերված պտղային քրոմոսոմների տոկոսային հարաբերակցությանը մոր արյան բջիջների քրոմոսոմների համեմատությամբ
Դ- Մոր պլազմայում մուտացիա կրող պտղային ԴՆԹ-ի տոկոսային հարաբերակցությանը մոր ամբողջական մուտացիա կրող ԴՆԹ-ի համեմատությամբ

380. Ի՞նչը կարող է հանգեցնել պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) սկրինինգի կեղծ բացասական կամ անմեկնաբանելի արդյունքի:
Ա- Մոր ցածր քաշը կամ ադիպոցիտների ցածր քանակը
Բ- Մոր հեմոգլոբինի ցածր մակարդակ
Գ- Պտղային ցածր ֆրակցիա
Դ- Մոր 35-ից բարձր տարիքը

381. Տվյալ NIPT սկրինինգային թեստն ունի բարձր զգայունություն, սակայն ցածր սպեցիֆիկություն: Ո՞ր արդյունքն է առավել հավանական:
Ա- Կեղծ դրական արդյունքներ
Բ- Քիչ թվով կեղծ բացասական արդյունքներ
Գ- Առանց շեղման արդյունքներ
Դ- Միայն իրական բացասական արդյունքներ

382. Տվյալ NIPT սկրինինգային թեստն ունի բարձր սպեցիֆիկություն: Սա ընդհանուր առմամբ նշանակում է, որ՝
Ա- Հայտնաբերվում են բոլոր ախտահարված հղիությունները
Բ- Առողջ հղիություններից քչերի մոտ է գրանցվում դրական արդյունք
Գ- Թեստը չունի կեղծ բացասական արդյունքներ

Դ- Հիվանդության տարածվածությունը զրոյական է

383. Պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) թեստի անորոշ արդյունքի (no-call) կարևոր պատճառներից մեկն է՝
Ա- Զույգ կենսունակ պտուղները
Բ- Որոշ մոնոսոմիաների դեպքում պտղի քրոմոսոմների ընդհանուր թվի նվազումը
Գ- Պտղային ֆրակցիայի անբավարար քանակը
Դ- Մոր մինչև 25 տարեկան հասակը

384. Խորիոնի թավիկների նմուշառմամբ (CVS) կառուցվածքային քրոմոսոմային փոփոխության հայտնաբերումը առաջին հերթին ենթադրում է՝
Ա- Արդյունքը հաստատելու համար իրականացնել հետագա ամնիոցենտեզ և վերստուգում
Բ- Երկու ծնողների բջջագենետիկական հետազոտություն
Գ- Բոլոր առաջին աստիճանի ազգականների կարիոտիպավորում
Դ- Հղիության ընդհատման առաջարկ

385. Ո՞րն է խորիոնի թավիկների նմուշառման (CVS) հիմնական առավելությունը ամնիոցենտեզի նկատմամբ:
Ա- Ավելի բարձր ախտորոշիչ ճշգրտություն
Բ- Նմուշի ավելի հեշտ ստացում
Գ- Վիժման ավելի ցածր ռիսկ
Դ- Հղիության ավելի վաղ ժամկետում իրականացնելու հնարավորությունը՝ 10-12 շաբաթականում՝ ամնիոցենտեզի 15-20 շաբաթականի փոխարեն

386. Հետևյալ նախածննդյան հետազոտության մեթոդներից ո՞րը կարող է հայտնաբերել պլացենտայով սահմանափակված մոզաիցիզմը:
Ա- Ամնիոցենտեզ
Բ- Խորիոնային թավիկների բիոպսիա
Գ- Պտղի բջիջների հետազոտություն մայրական արյան մեջ
Դ- Պորտալարի արյան պերկուտան նմուշառում

387. Ինչո՞ւ կարող են CVS-ի (խորիոնի թավիկների նմուշառման) աճեցված բջիջների ու CVS-ի չաճեցված բջիջների գենետիկական վերլուծության արդյունքները լինել տարբեր:

Ա- Ընկերքի ցիտոտրոֆոբլաստային և մեզենխիմալ շերտերի բջիջների միջև եղած տարբերությունները՝ ըստ քրոմոսոմային խաթարումների
Բ- Սահմանափակ պլացենտար մոզաիցիզմը
Գ- Բջիջների կուլտիվացիայի ժամանակ առաջ եկող արտեֆակտերը
Դ- Նշված բոլոր տարբերակները

388. Ո՞ր արդյունքը կարող է բարդացնել նախածննդյան գենետիկական հետազոտության մեկնաբանումը:
Ա- Պտղի մոզաիցիզմ
Բ- Մոր մոզաիցիզմ
Գ- Մայրական բջիջներով աղտոտում
Դ- Նշված բոլոր տարբերակները

389. Խորիոնի թավիկների նմուշառման (CVS) արդյունքը ցույց է տալիս մոզաիցիզմ: Ինչո՞ւ կարող է դժվար լինել դրա մեկնաբանումը:
Ա- Ընկերքային մոզաիցիզմը կարող է ճշգրտորեն չարտացոլել պտղի կարիոտիպը
Բ- Ընկերքի գենոմը միշտ տարբերվում է պտղի գենոմից
Գ- CVS-ի միջոցով մոզաիցիզմը հնարավոր չէ հայտնաբերել
Դ- CVS-ը պարունակում է միայն մայրական ԴՆԹ

390. Խորիոնի թավիկների նմուշառման (CVS) արդյունքները ցույց են տալիս քրոմոսոմային խաթարմամբ առնվազն մեկ բջջային գիծ (line), սակայն չի բացառվում ընկերքի սահմանափակ մոզաիցիզմի հավանականությունը: Ի՞նչ կարելի է դիտարկել որպես հաջորդ քայլ:
Ա- Ենթադրել, որ պտղի մոտ գենետիկական արատը հաստատված է
Բ- Համապատասխան կլինիկական իրավիճակում լրացուցիչ ամնիոցենտեզի իրականացում
Գ- Անտեսել արդյունքը
Դ- Հիմնվել միայն մոր շիճուկի սկրինինգի տվյալների վրա

391. Ո՞ր նմուշն է սովորաբար նախընտրելի, երբ անհրաժեշտ է հաստատել պտղի կարիոտիպը՝ ընկերքի սահմանափակ մոզաիցիզմի հավանականության դեպքում:
Ա- Պլացենտար հյուսվածք
Բ- Մոր շիճուկ
Գ- Ամնիոտիկ հեղուկ

Դ- Մոր այտի լորձաթաղանթի բջիջներ

392. Ինչո՞ւ կարող է ծնողներից մեկի մոտ առկա հավասարակշռված տրանսլոկացիան կարևոր լինել նախածննդյան թեստավորման համար:
Ա- Այն կարող է մեծացնել սերնդի մոտ ոչ-հավասարակշռված տրանսլոկացիայի ռիսկը
Բ- Այն միշտ հանգեցնում է սերնդի մոտ տրիսոմիայի
Գ- Այն միշտ հանգեցնում է սերնդի մոտ մասնակի մոնոսոմիայի
Դ- Այն չի կարող ժառանգվել

393. Աճեցված ամնիոտիկ բջիջների FISH հետազոտությամբ հայտնաբերվել է քրոմոսոմային խաթարում կրող բջիջների փոքր պոպուլյացիա, սակայն սովորական կարիոտիպավորման արդյունքը նորմալ է: Ո՞ր բացատրությունը պետք է դիտարկել: Ցածր աստիճանի իրական մոզաիցիզմ Պսևդոմոզաիցիզմ կամ բջջային կուլտուրայի ստացման արտեֆակտ Կեղծ դրական FISH ազդանշաններ
Ա- Նշված բոլորը

394. Չաճեցված ամնիոցիտների ինտերֆազային FISH հետազոտության արդյունքում քրոմոսոմային խաթարում կրող կորիզների թիվը կազմում է 12%՝ լաբորատորիայի կողմից սահմանված 10% դրական շեմային արժեքի (cutoff) պայմաններում: Ստացված արդյունքից ելնելով, Ո՞րն է ավելի ճիշտ մեկնաբանում
Ա- Հաղորդել որպես բացասական արդյունք՝ քրոմոսոմային խաթարման բացակայություն
Բ- Վերջնական ախտորոշումը կախված կլինի աճեցված ամնիոցիտների թեստավորման (կարիոտիպավորում կամ քրոմոսոմային microarray) արդյունքից
Գ- Չհաղորդել որպես անորոշ արդյունք կամ մոզաիցիզմի կասկած
Դ- Հաղորդել որպես դրական արդյունք՝ քրոմոսոմային խաթարման առկայություն

395. Աճեցված ամնիոտիկ բջիջների քրոմոսոմային microarray վերլուծությամբ պտղի մոտ բացահայտվել է կլինիկորեն առողջ ծնողից ժառանգված VUS տարբերակ: Ինչ է անհրաժեշտ նշել լաբորատոր թեստի պատասխանում:
Ա- Գերմինալ VUS տարբերակի առկայությունը առողջ ծնողի մոտ հաստատում է, որ պտուղը նույնպես առողջ է

Բ- Պտղի մոտ կառուցվածքային անոմալիաների պարագայում VUS տարբերակը ավելի քիչ հավանական է, որ ունի պաթոգեն, քան ոչ պաթոգեն բնույթ
Գ- VUS տարբերակի առկայությունը չի երաշխավորում նրա միանշանակ ոչ պաթոգեն բնույթը՝ հաշվի առնելով հնարավոր ոչ-լրիվ պենետրանտությունը, փոփոխական դրսևորումը և հետագա վերադասակարգման հնարավորությունը
Դ- Պտղի մոտ կառուցվածքային անոմալիաների պարագայում VUS տարբերակը միանշանակ պետք է դիտարկվի որպես պաթոգեն՝ հաշվի առնելով հնարավոր ոչ-լրիվ պենետրանտությունը և փոփոխական դրսևորումը

396. Պտուղն ունի հայտնի պաթոգեն CNV, որը հաջորդիվ չի բացահայտվել ծնողների մոտ: Ո՞ր պնդումն է ընդհանուր առմամբ ճիշտ:
Ա- CNV-ն կարող է առկա լինել պտղի մոտ՝ de novo ծագմամբ
Բ- CNV-ն պետք է ժառանգվի մորից կամ հորից
Գ- CNV-ն միշտ ունի de novo ծագում
Դ- CNV-ն հանդիսանում է թեստավորման արտեֆակտ

397. Նախածննդյան քրոմոսոմային microarray թեստով բացահայտվել է մոտ 1 Mb երկարությամբ միկրոդելեցիա աուտոսոմ քրոմոսոմում, որը առկա է նաև կլինիկորեն առողջ ծնողի մոտ: Ի՞նչ հատկանիշներ պետք է դիտարկել հետագա կլինիկական դասակարգման համար:
Ա- Հնարավոր փոփոխական պենետրանտությունը, սակայն ելնելով ծնողի առողջ ֆենոտիպից՝ համարել գերմինալ, հավանական բարորակ տարբերակ
Բ- Միանշանակ գերմինալ և լրիվ պենետրանտությամբ հավանական պաթոգեն տարբերակ լինելը
Գ- Միանշանակ գերմինալ, լրիվ պենետրանտությամբ հավանական բարորակ տարբերակ լինելը՝ ելնելով ծնողի առողջ կարգավիճակից
Դ- Հնարավոր փոփոխական պենետրանտությունը, հապլոանբավարարությունը, հաճախականությունը, միկրոդելեցիայի ճշգրիտ սահմանները, ֆենոտիպը պտղի մոտ և գրականության տվյալները

398. 80% պենետրանտությամբ աուտոսոմ-ռեցեսիվ հիվանդության դեպքում հետերոզիգոտ մուտացիա կրող ծնողների պարագայում որքան է կազմում առողջ երեխա ունենալու հավանականությունը յուրաքանչյուր հղիության պարագայում:
Ա- 25%

Բ- 50%
Գ- 75%
Դ- 80%

399. X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ռեցեսիվ և լրիվ պենետրանտությամբ հիվանդության դեպքում պաթոգեն տարբերակ կրող մորից և առողջ հորից որքան է արական սեռի և տվյալ հիվանդության ախտորոշմամբ երեխա ունենալու հավանականությունը:
Ա- 0%
Բ- 25%
Գ- 50%
Դ- 100%

400. Պտղի մոտ մեթիլավորմանը-սպեցիֆիկ ՊՇՌ թեստով գնահատվում է թիրախ գենում եռանուկլեոտիդային կրկնողությունների ընդլայնումը՝ պայմանավորված տվյալ հատվածի CpG կղզյակների մեթիլացմամբ: Կորդոցենտեզից և ամնիոցենտեզից հետո նույն թեստով պտղի մոտ ստացվել են երկու տարբեր՝ դրական և բացասական արդյունքներ: Ինչպե՞ս բացատրել ստացված արդյունքների տարամիտումը՝ բացառելով տեխնիկական արտեֆակտը և գենետիկական աղտոտումը:
Ա- Մեթիլացում-սպեցիֆիկ ՊՇՌ-ն կախված է պտղի արյան և ամնիոտիկ բջիջներից անջատված ԴՆԹ-ի քանակից
Բ- Մեթիլացում-սպեցիֆիկ ՊՇՌ-ն կախված է կորդոցենտեզի և ամնիոցենտեզի փուլերում պտղի բջիջներում տվյալ գենոմային տեղամասի մեթիլացման կարգավիճակից
Գ- Մեթիլացում-սպեցիֆիկ ՊՇՌ-ն կախված է պտղի մոտ հնարավոր մոզաիցիզմից
Դ- Մեթիլացում-սպեցիֆիկ ՊՇՌ-ն կախված է պտղի եռամսյակային զարգացման աստիճանից

401. Ողնուղեղային մկանային ատրոֆիան զարգանում է մարդու SMN1 գենի 7-րդ էկզոնի հոմոզիգոտ դելեցիայի հետևանքով, որն ունի նույն նուկլեոտիդային հաջորդականությունը ինչ SMN2 պսևդոգենի 7-րդ էկզոնը՝ բացառությամբ կոդոնային 6-րդ դիրքում մեկ նուկլեոտիդի տարբերությամբ: Պտղի մոտ SMN1 գենի 7-րդ էկզոնի հոմոզիգոտ դելեցիան թեստավորելու համար ինչ թիրախային մոլեկուլային մոտեցում է կիրառվում:
Ա- Մեթիլ-սպեցիֆիկ ՊՇՌ

Բ- Հակադարձ-տրանսկրիպտազի ՊՇՌ
Գ- Ալել-սպեցիֆիկ ՊՇՌ
Դ- Քրոմոսոմային microarray

402. Պտղի խորիոնի թարթիչներից ստացված ԴՆԹ-ի NGS թեստավորման միջոցով հայտնաբերված պաթոգեն տարբերակի ալելային ֆրակցիան (VAF) կազմում է 25%: Լաբորատորիան կասկածում է պտղի մոտ մոզաիցիզմ: Որո՞նք են հետագա հետազոտության կարևոր գործոնները:
Ա- Դիտարկել պաթոգեն տարբերակի իսկությունը աճեցված ամնիոտիկ բջիջների թիրախային գենետիկական հետազոտությամբ
Բ- Ենթադրել, որ պտուղը հետերոզիգոտ է յուրաքանչյուր բջջում
Գ- Ենթադրել, որ տարբերակը կարող է ունենալ մայրական ծագում
Դ- Անտեսել ստացված արդյունքը

403. Նախածննդյան NGS թեստը բացահայտել է 50% VAF (ալելային հաճախականություն) ցուցանիշով պաթոգեն տարբերակ: Հաջորդիվ, նույն տարբերակը հայտնաբերվել է նաև մոր NGS թեստավորման արդյունքում: Ո՞րն է ամենահավանական մեկնաբանությունը:
Ա- Դիտարկել մայրական ԴՆԹ-ով աղտոտման կամ տարբերակի գերմինալ ծագման հավանականությունը
Բ- Պտուղը ունի տվյալ պաթոգեն տարբերակի հոմոզիգոտ գենոտիպ
Գ- Պտղի մոտ հաստատվում է համապտանիշի գենետիկական ախտորոշումը
Դ- Արդյունքը վկայում է հայրական ժառանգման մասին

404. Մոր արյան բջիջներով արական սեռի պտղի ամնիոտիկ բջիջների հնարավոր խառնումը՝ գենետիկական աղտոտումը պարզաբանելու համար ինչ հետազոտություն է անհրաժեշտ իրականացնել:
Ա- ամնիոտիկ բջիջներից ստացված ԴՆԹ-ի և մայրական ԴՆԹ-ի ամբողջ էկզոմների համեմատական վերլուծություն
Բ- ամնիոտիկ բջիջներից ստացված ԴՆԹ-ի և մայրական ԴՆԹ-ի կարճ տանդեմ կրկնողությունների (short tandem repeats) համեմատական վերլուծություն
Գ- ամնիոտիկ բջիջների և մոր արյան բջիջների FISH՝ X և Y սեռական քրոմոսոմների համեմատության համար
Դ- ամնիոտիկ բջիջներից ստացված ԴՆԹ և մայրական ԴՆԹ նմուշներում հայտնի ընտանեկան պաթոգեն 10 ն.զ. երկարությամբ գենային դելեցիայի ստուգում

405. Նախածննդյան ամբողջ էկզոմի սեքվենավորմամբ բացահայտվել է հայտնի պաթոգեն տարբերակ այն գենում, որը կապված է պտղի մոտ նկարագրված կառուցվածքային անոմալիաների հետ: Ինչո՞ւ է կարևոր ֆենոտիպային համապատասխանության դիտարկումը ամբողջ էկզոմի սեքվենավորման արդյունքների մեկնաբանման տեսակետից:
Ա- Նույն գենը կարող է դրսևորել պլեոտրոպիկ ազդեցություն և փոփոխական էքսպրեսիվություն
Բ- Ցանկացած պաթոգեն տարբերակ դրսևորում է լրիվ պենետրանտություն և հստակ բացատրում է պտղի յուրաքանչյուր անոմալիա
Գ- Ֆենոտիպը նշանակություն չունի տարբերակի մեկնաբանման համար
Դ- Այս դեպքում բարձր է պտղի մոտ նկարագրված կառուցվածքային անոմալիաների տեռատոգեն ծագման հավանականությունը

406. Նախածննդյան ամբողջ էկզոմի վերլուծությամբ աուտոսոմ-ռեցեսիվ գենում հայտնաբերվել է մեկ պաթոգեն տարբերակ 96% VAF ցուցանիշով և 65x սեքվենավորման խորությամբ (depth): Ի՞նչպիսին է տվյալ տարբերակը կրող ալելի գենոտիպը:
Ա- Հեմիզիգոտ
Բ- Հոմոզիգոտ
Գ- Մոնոսոմիա
Դ- Միակողմանի ծնողական դիսոմիա

407. Նախածննդյան թեստավորմամբ պտղի մոտ բացահայտվել են աուտոսոմ-ռեցեսիվ և լրիվ պենետրանտությամբ գենի երկու հայտնի պաթոգեն տարբերակներ: Թեստի պատասխանում ո՞ր կարևոր հարցը պետք է դիտարկվի:
Ա- Արդյո՞ք կարելի է բացառել պտղի մոտ հիվանդության գենետիկական ախտորոշումը՝ անկախ ուլտրաձայնազին հետազոտության տվյալներից
Բ- Արդյո՞ք տարբերակները ունեն de novo ծագում՝ հիվանդության հնարավոր փոփոխական դրսևորումը կանխատեսելու համար
Գ- Արդյո՞ք տարբերակները ունեն ֆունկցիոնալ ազդեցություն գենի կողմից կոդավորվող սպիտակուցի ֆունկցիայի վրա
Դ- Արդյո՞ք տարբերակները գտնվում են cis թե՞ trans դիրքում՝ հիվանդության հետագա զարգացումը պարզելու համար

408. Պտղի էկզոմի հետազոտությունը բացահայտել է պտղի մոտ ենթադրվող աուտոսոմ-դոմինանտ պաթոլոգիայի հետ ասոցացված գենում անորոշ նշանակության տարբերակ (VUS): Ինչը պետք է բացառել լաբորատոր թեստի մեկնաբանության մեջ:
Ա- Ծնողների մոտ VUS-ի հնարավոր թիրախային թեստավորումը
Բ- Ֆենոտիպի համադրումը
Գ- VUS-ի վերաբերյալ առկա տվյալների վերլուծումը
Դ- VUS-ը որպես պաթոլոգիայի հստակ գենետիկական պատճառի դիտարկումը

409. Լաբորատորիան ստանում է ամնիոտիկ հեղուկի նմուշ, որում առկա է մոր արյան հետ բավականաչափ աղտոտում: Նախքան մոնոգեն համախտանիշի նախածննդյան թեստավորումը ի՞նչ է անհրաժեշտ ձեռնարկել:
Ա- Անտեսել ստացված ամնիոտիկ հեղուկի նմուշի որակը
Բ- Իրականացնել ամնիոտիկ հեղուկից ստացված ԴՆԹ և ընտանիքի հիվանդ ազգականի ԴՆԹ-ի կարճ տանդեմ կրկնությունների (STR) համեմատական վերլուծություն
Գ- Իրականացնել կարճ տանդեմ կրկնությունների (STR) վերլուծություն ամնիոտիկ հեղուկի և մոր արյան կամ լորձաթաղանթի բջիջների նմուշների միջև և/կամ ամնիոտիկ հեղուկի հետագա աճեցում
Դ- Իրականացնել ամնիոտիկ հեղուկի չաճեցված բջիջներից ստացված ԴՆԹ-ի նմուշի գենետիկական թեստավորում և համեմատել մոր արյան լեյկոցիտներից անջատված ԴՆԹ նմուշի թեստավորման արդյունքների հետ

410. Նախածննդյան Սենգերի սեքվենավորման թեստը հայտնաբերել է հետերոզիգոտ տարբերակ, որը ասոցացված է հայտնի աուտոսոմ-դոմինանտ և փոփոխական պենետրանտությամբ հիվանդության հետ: Նշվածներից Ո՞րն է կարևոր տարբերակի մեկնաբանման համար:
Ա- Պտղի ֆենոտիպի ուլտրաձայնային գնահատում
Բ- Արդյո՞ք տարբերակը գերմինալ է թե de novo
Գ- Ընտանեկան անամնեզ և հնարավոր կլինիկական դրսևորում
Դ- Նշված բոլորը

411. Նախածննդյան շրջանում ամբողջ էկզոմի սեքվենավորման հետազոտությամբ բացահայտվել է աուտոսոմ-դոմինանտ համախտանիշի հետ ասոցացված գենի միսսենս տարբերակ՝ հետերոզիգոտ

կարգավիճակում: Դրա վերաբերյալ առկա տվյալները սահմանափակ են՝ գնահատելու, թե Արդյո՞ք այն կարող է զարգացնել տվյալ համախտանիշը թե ոչ: Այս պարագայում Ո՞րն է տվյալ տարբերակի ամենահամապատասխանող ACMG դասակարգումը:
Ա- Պաթոգեն
Բ- Հավանական պաթոգեն
Գ- Անորոշ նշանակության տարբերակ
Դ- Հավանական բարորակ

412. Աճեցված ամնիոցիտներից ստացված բարձր որակի, առանց մայրական ԴՆԹ-ի հետ աղտոտմամբ պտղի ԴՆԹ նմուշի ամբողջ էկզոմի սեքվենավորման արդյունքում բացահայտվել է պաթոգեն միանուկլեոտիդային տարբերակ հայտնի գենում: Տարբերակը առկա է միայն սինթեզված հետադարձ (reverse) շղթաների վրա, ցածր ծածկույթով (coverage), առավելագույնը 10x սեքվենավորման խորությամբ (depth), իսկ VAF-ը կազմում է 50%: Ինչպիսի՞ն պետք է լինի մոտեցումը տվյալ պարագայում:
Ա- Հաստատել տարբերակի առկայությունը օրթոլոգ թիրախային թեստավորմամբ (օր. Սենգերի սեքվենավորում), միաժամանակ վերանայել անալիտիկ և կենսաինֆորմատիկ տվյալները
Բ- Հաղորդել որպես հստակ դրական արդյունք՝ համաձայն ACMG չափորոշիչների
Գ- Անմիջապես համարել որպես կեղծ դրական արդյունք կամ արտեֆակտ և բացառել հետագա հաղորդումը կամ վերլուծումը
Դ- Անհրաժեշտ չէ վերլուծել քարտեզավորման (mapping) կամ համադրման (alignment) սխալները հնարավոր պսևդոգենային ինտերֆերենցիայի կամ GC-հարուստ տեղամասերի պարագայում

413. Dup(15)(q26.3q26.3) տերմինալ միկրոդուպլիկացիայով երեխայի ծնողներից մեկի մոտ բացահայտվել է քրոմոսոմային կառուցվածքային փոփոխության կրելիություն: Ինչպիսի՞ն կարող է լինել հղիության դեպքում ապագա պտղի մոտ ակնկալվող կարիոտիպերի հարաբերակցությունը:
Ա- 100% նորմալ կարիոտիպ,
Բ- 25% նորմալ կարիոտիպ, 25% հավասակշռված կառուցվածքային կարիոտիպ, 50% ոչ-հավասակշռված կառուցվածքային կարիոտիպեր դուպլիկացիայով և դելեցիայով
Գ- 100% հավասակշռված կառուցվածքային կարիոտիպ.

Դ- 10% նորմալ կարիոտիպ, 50% հավասակշռված կառուցվածքային կարիոտիպ, 40% ոչ-հավասակշռված կառուցվածքային կարիոտիպեր դուպլիկացիայով և դելեցիայով

414. Զարգացման հապաղում ունեցող երեխայի մոտ քրոմոսոմային microarray հետազոտությունը ցույց է տալիս գենոմային նյութի կորուստ 4-րդ քրոմոսոմում՝ գենոմային 4,500,000-ից մինչև 6,200,000 նուկլեոտիդային դիրքերը (GRCh38 հավաքակազմ): Ո՞րն է այս արդյունքի համար նախատեսված ISCN անվանակարգման ճիշտ տարբերակը:
Ա- arr[GRCh38] 4p16.3(4500000_6200000)x1
Բ- arr[GRCh38] 4p16.3(4,500,000-6,200,000)x1
Գ- arr[GRCh38] 4p16.3(4500000_6200000)x3
Դ- arr[GRCh38] 4:4,500,000-6,200,000x1

415. Քոմոսոմային microarray հետազոտության արդյունքն է՝ arr[GRCh38] 7q11.23(73330000_74730000)x3: Ի՞նչ կլինիկական իրավիճակ կամ կառուցվածքային փոփոխություն է արտացոլում այս բացահայտումը:
Ա- Վիլյամսի համախտանիշի հետ կապված միկրոդելեցիա:
Բ- Միկրոդուպլիկացիա Վիլյամս-Բոյրենի համախտանիշի հատվածում:
Գ- Հավասարակշռված ինվերսիա 7-րդ քրոմոսոմի երկար թևի վրա:
Դ- Մոզաիկ մոնոսոմիա 7 ոսկրածուծի նմուշում:

416. Պրադեր-Վիլիի համախտանիշի կասկածով բուժառուի քրոմոսոմային microarray հետազոտության արդյունքն ՝ arr[GRCh38] 15q11.2q13.1(22700000_28500000)x2 hmz: Ինչպե՞ս մեկնաբանել «x2 hmz» նշագրումը:
Ա- Պրադեր-Վիլիի համար կրիտիկական հատվածի հոմոզիգոտ միկրոդելեցիա:
Բ- 15-րդ քրոմոսոմի մասնակցությամբ հավասարակշռված տրանսլոկացիա:
Գ- Հոմոզիգոտության հատված (ROH)՝ առանց պատճենների թվի փոփոխության, որը խիստ վկայում է միակողմանի ծնողական դիսոմիայի (UPD. մասին:
Դ- Դուպլիկացիա, որը հանգեցնում է տվյալ հատվածի ընդհանուր առմամբ չորս օրինակների առկայությանը:

417. Քրոմոսոմային microarray պրոֆիլը նորածնի մոտ ցույց է տալիս երկու անհավասարակշռություն՝ 5p քրոմոսոմային հատվածի տերմինալ դելեցիա և

10q քրոմոսոմային հատվածի տերմինալ դուպլիկացիա: ISCN-ի ստանդարտ ուղեցույցների համաձայն՝ ստորև նշվածներից ո՞րն է ներկայացնում երկու տարբերակների նկարագրման ճիշտ ձևաչափը:
Ա- arr[GRCh38] 5p15.33(0_12000000)x1;
10q26.13(121000000_134000000)x2~3
Բ- arr[GRCh38] 5p15.33(0_12000000)x1; 10q26.13(121000000_134000000)x3
Գ- arr[GRCh38] 5p15.33(0_12000000)x1 + 10q26.13(121000000_134000000)x3
Դ- arr[GRCh38] t(5;10)(p15.33;q26.13)x1x3

418. Բուժառուն հանդիսանում է հավասարակշռված ռեցիպրոկ տրանսլոկացիայի՝ 46,XX,t(2;5)(q21;q31)-ի կրող, ինչը հաստատվել է ստանդարտ G-banding կարիոտիպավորմամբ: Եթե այդ բուժառուի ԴՆԹ-ն հետազոտվի ստանդարտ, ոչ պոլիմորֆ օլիգոնուկլեոտիդային array-CGH մեթոդով, ապա ո՞րն է լինելու քրոմոսոմային microarray վերլուծության աուտոսոմ քրոմոսոմային նկարագիրը:
Ա- arr[GRCh38] 2q21(x1),5q31(x3)
Բ- arr[GRCh38] t(2;5)(q21;q31)x2
Գ- arr[GRCh38] 2q21(x1),5q31(x1)
Դ- arr[GRCh38] (1-22)x2

419. Արյան ԴՆԹ նմուշի քրոմոսոմային microarray վերլուծությունը իգական սեռի բուժառուի մոտ բացահայտում է X քրոմոսոմի մոզաիկ կորուստ: log2 հարաբերակցությունը վկայում է այն մասին, որ բջիջների մոտավորապես 40%-ն ունի X-մոնոսոմիա, իսկ 60%-ը նորմալ է: Ո՞րն է ISCN-ի անվանակարգման ճիշտ ձևաչափը՝ մոզաիկության վերաբերյալ այս արդյունքը ներկայացնելու համար:
Ա- arr[GRCh38] Xp22.33q28(1_156000000)x1[0.4]
Բ- arr[GRCh38] Xp22.33q28(240000_155000000)x1.4
Գ- arr[GRCh38] Xp22.33q28(240000_155000000)x1[40%]
Դ- arr[GRCh38] Xp22.33q28(240000_155000000)x1~2

420. Որոշակի համախտանիշին բնորոշ հատկանիշներով տղամարդու քրոմոսոմային microarray հետազոտության արդյունքն է՝ arr[GRCh38] Xp22.33q28(240000_155700000)x2, Yp11.2q11.23(2780000_26600000)x1: Ինչպիսի՞ն է տղամարդու սեռական քրոմոսոմների հավաքակազմը:
Ա- XY
Բ- XXY

Գ- XYY
Դ- XX

421. Արական սեռի պտղի աճեցված ամնիոտիկ բջիջներում կարիոտիպավորմամբ բացահայտվել է 5-րդ քրոմոսոմի կարճ ուսի դելեցիա՝ հետազոտված բոլոր մետաֆազներում: Ինչպիսի՞ն պետք է լինի բջջագենետիկական պատասխանում կարիոտիպի ISCN նշագրումը.
Ա- 46,XY,dup(5p)
Բ- 46,XY,del(5q)
Գ- 46,XY,del(5p)
Դ- 46,XX,del(5p)

422. Իգական սեռի պտղի աճեցված ամնիոտիկ բջիջներում կարիոտիպավորմամբ բացահայտվել է 13-րդ և 14-րդ քրոմոսոմների երկար ուսերի միաձուլում՝ հստակ q10 խզման հատվածներով, իսկ կարճ ուսերը՝ բացակայում են: Ինչպիսի՞ն պետք է լինի բջջագենետիկական պատասխանում կարիոտիպի ճիշտ ISCN նշագրումը.
Ա- 45,XX,rob(13;14)(q10;q10)
Բ- 46,XX,rob(13;14)(q10;q10)
Գ- 45,XX,del(13;14)(q10;q10)
Դ- 45,XX,t(13;14)(q10;q10)

423. Իգական սեռի պտղի աճեցված ամնիոտիկ բջիջներում կարիոտիպավորմամբ բացահայտվել է լրացուցիչ 21րդ քրոմոսոմ՝ ուսումնասիրված 50 բջիջներից 20%-ում: Ինչպիսի՞ն պետք է լինի բջջագենետիկական պատասխանում կարիոտիպի ճիշտ ISCN նշագրումը.
Ա- tris 47,XX,+21[10]/46,XX[40]
Բ- mos 46,XX[40]/47,XX,+21[10]
Գ- mos 46,XX[50]/47,XX,+21[20]
Դ- dup 46,XX[40]/47,XX,+21[10]

424. Բուժառուի մոտ HGVS նշագրումն է՝ NM_000059.4:c.5932G>T (p.Glu1978*): Ի՞նչ է նշանակում աստղանիշ (*) նշանը սպիտակուցային մակարդակի անվանակարգում:
Ա- Տարբերակը նոր հայտնաբերված փոփոխություն է, որը բացակայում է gnomAD-ում:
Բ- Կոդոնը փոփոխվել է՝ կոդավորելով անհայտ կամ ոչ միարժեք ամինաթթու:

Գ- Տարբերակը տեղակայված է ֆոսֆորիլացման խիստ պահպանողական տեղամասում:
Դ- Առաջացել է տրանսլյացիայի ավարտի (ստոպ) կոդոն:

425. Հաղորդվում է մի տարբերակի մասին՝ օգտագործելով HGVS-ի երկու տարբեր կոորդինատներ՝ NC_000017.11:g.43045678G>C և NM_000249.4:c.123G>C: Ո՞րն է հիմնական տարբերությունը g. և c. նախածանցների միջև:
Ա- g.-ն ցույց է տալիս սեռական բջիջների (գերմինալ) տարբերակը, մինչդեռ c.-ն ցույց է տալիս քաղցկեղի հետ կապված սոմատիկ տարբերակը:
Բ- g.-ն հղում է կատարում քրոմոսոմային գենոմային ուղիղ հաջորդականությանը, մինչդեռ c.-ն հղում է կատարում ԴՆԹ-ի կոդավորող հատվածի կամ իՌՆԹ-ի տրանսկրիպտի հաջորդականությանը:
Գ- g.-ն ցույց է տալիս ֆունկցիայի ձեռքբերմամբ (gain-of-function) բնորոշվող տարբերակ, մինչդեռ c.-ն ցույց է տալիս խիստ պահպանողական (կոնսերվատիվ) հատված:
Դ- g.-ն ներկայացնում է պոպուլյացիոն ընդհանուր հաճախականությունը, մինչդեռ c.-ն ներկայացնում է կլինիկական նշանակությունը:

426. Կիստոզ ֆիբրոզի համար նախատեսված NGS հետազոտությունը հայտնաբերում է NM_000492.4:c.1521_1523del (p.Phe508del) տարբերակը: Կառուցվածքային կամ տրանսլյացիոն ի՞նչ ազդեցություն է նկարագրում այս կոնկրետ անվանակարգը:
Ա- Մեկ նուկլեոտիդի դելեցիա, որը հանգեցնում է ընթերցման շրջանակի անմիջական տեղաշարժի և վաղաժամկետ ստոպ-կոդոնի առաջացման:
Բ- Երեք հաջորդական նուկլեոտիդների դելեցիա՝ ընթերցման շրջանակի պահպանմամբ (in-frame), որը հանգեցնում է ֆենիլալանինի մեկ մնացորդի կորստի:
Գ- 10-րդ էկզոնի ամբողջական դելեցիա, որն ամբողջությամբ վերացնում է CFTR-ի ֆունկցիան:
Դ- Խորը ինտրոնային դելեցիա, որը փոփոխում է սպլայսինգի թաքնված (կրիպտիկ) տեղամասը:

427. NGS թեստի պատասխանում BRCA1 գենում բացահայտված է NM_007294.4:c.4185+2T>G տարբերակը: Որտե՞ղ է կոնկրետ տեղակայված մեկ նուկլեոտիդի այս փոխարինումը:
Ա- Կոդավորող էկզոնի վերջից երկու նուկլեոտիդ դեպի վար (downstream)

Բ- Ինտրոնի սկզբից երկու նուկլեոտիդ դեպի վեր (upstream):
Գ- Պրոմոտորային հատվածում՝ տրանսլյացիայի մեկնարկի կետից ուղիղ 4185 հիմքային զույգ հեռավորության վրա:
Դ- Հասուն ԻՌՆԹ-ի պոլիադենիլացման պոչի հատվածում:

428. Կլինիկական էկզոմի հետազոտությունը տալիս է հետևյալ արդյունքը՝ NM_000314.8:c.94_96dup (p.Glu32dup): Ո՞ր պնդումն է ճիշտ այս տարբերակի վերաբերյալ:
Ա- PTEN գենն ամբողջությամբ տանդեմ կրկնապատկվել է քրոմոսոմի վրա:
Բ- Անհայտ հաջորդականության ներդրումը խախտել է 32-րդ կոդավորող հատվածը:
Գ- Տվյալ գենի կոդավորող հաջորդականության 94-ից 96-րդ դիրքերում գտնվող երեք նուկլեոտիդները կրկնապատկվել են՝ սպիտակուցին ավելացնելով գլուտամինաթթվի երկրորդ մնացորդն առանց ընթերցման շրջանակը փոփոխման:
Դ- Գենի սպիտակուցային էքսպրեսիայի մակարդակը կրկնապատկվել է պրոմոտորի պատճենների թվի ավելացման հետևանքով:

429. MSH2 գենում հայտնաբերվել է NGS-ի արդյունք՝ NM_000251.3:c.942delA (p.Asn314Thrfs*12): Ինչպե՞ս պետք է մեկնաբանել fs*12 նշագրումը:
Ա- Դելեցիան առաջացնում է ընթերցման շրջանակի տեղաշարժ (frameshift)՝ սկսած 314-րդ ամինաթթվից և ընթերցման նոր շրջանակից հաշված 12-րդ կոդոնը հանդիսանում է վաղաժամ ստոպ-կոդոն:
Բ- 314-րդ կոդոնի հատվածում կուտակված են ադենինի 12 առանձին դելեցիաներ:
Գ- Մուտացիան հանգեցնում է միաձուլվող սպիտակուցի առաջացմանը, որը ճիշտ 12 կիլոդալտոնով ավելի մեծ է նորմալ սպիտակուցից:
Դ- Տարբերակը բարորակ է, քանի որ այն բաց է թողնում 12 ոչ էական ամինաթթու:

430. Ժառանգական քաղցկեղի գեների պանելը TP53 գենում հայտնաբերում է մեկ նուկլեոտիդային փոփոխություն՝ NM_000546.6:c.818G>A (p.Arg273His): Հետևյալ պնդումներից ո՞րն է ճիշտ նկարագրում այս տարբերակը.
Ա- Սա նոնսենս մուտացիա է, որը հանգեցնում է p53 սպիտակուցի սինթեզի վաղաժամ ընդհատմանը:

Բ- Սա միսսենս մուտացիա է, որի դեպքում կոդավորող ԴՆԹ-ի 818-րդ դիրքում գուանինը փոխարինվում է ադենինով՝ արգինինը վերածելով հիստիդինի:
Գ- Սա սինոնիմ տարբերակ է, որը պահպանում է wild-type արգինին ամինաթթուն:
Դ- Սա ընթերցման շրջանակի տեղաշարժով ուղեկցվող մուտացիա է, որը տեղի է ունենում ինտրոնի սահմանում:

431. NGS-ի տարբերակին հղելիս կան 2 փոխկապակցված տողեր՝ NM_004006.3:c.32G>A և NP_003997.1:p.Gly11Asp: Ի՞նչ կենսաբանական միավորների են վերաբերում NM_ և NP_ նախածանցները:
Ա- NM_-ը վերաբերում է ոչ կանոնիկ տրանսկրիպտին, իսկ NP_-ը՝ պաթոգեն ելքին:
Բ- NM_-ը վերաբերում է հասուն մՌՆԹ տրանսկրիպտի էտալոնային տարբերակին, իսկ NP_-ը՝ համապատասխան սպիտակուցային հաջորդականության էտալոնային տարբերակին:
Գ- NM_-ը ներկայացնում է կորիզային մուտացիա, իսկ NP_-ը՝ պոլիմորֆ տարբերակ:
Դ- NM_-ն օգտագործվում է տղամարդ բուժառուների, իսկ NP_-ը՝ կին բուժառուների դեպքում:

432. NGS անալիզը ցույց է տալիս հետևյալ տարբերակը՝ NM_000141.5:c.215_217delinsGG (p.Arg72Glyfs*5): Ինչպե՞ս է սահմանվում այս կառուցվածքային դասը:
Ա- Միկրոդուպլիկացիա, որը ներմուծում է գլիցինի կոդավորման երեք նուկլեոտիդ:
Բ- Ինվերսիա, որը շրջում է կոդավորող երեք զույգ հիմքեր:
Գ- Երեք նուկլեոտիդի փոխարինում երկու լիովին տարբեր նուկլեոտիդներով (GG)՝ առաջացնելով ընթերցման շրջանակի տեղաշարժ:
Դ- Խոշոր քրոմոսոմային տրանսլոկացիա, որը հայտնաբերվել է զույգ ծայրերով ընթերցումների (paired-end reads) միջոցով:

433. Array-CGH մեթոդը 8p23.3 քրոմոսոմային տեղամասում հայտնաբերում է 40 Kb տեղամասի օրինակների թվի ավելացում ձվաբջջի դոնոր հանդիսացող առողջ կնոջ մոտ: Գենոմային տարբերակների տվյալների բազայի (DGV) ստուգումը ցույց է տալիս, որ նույնական այս փոփոխությունը առկա է առողջ

ընդհանուր պոպուլյացիայի ավելի քան 15%-ի մոտ: Ո՞րն է այս արդյունքի համար առավել տեղին կլինիկական դասակարգումը:
Ա- Պաթոգեն
Բ- Հավանաբար պաթոգեն
Գ- Անորոշ նշանակության տարբերակ
Դ- Բարորակ՝ պատճենների թվի փոփոխություն (պոլիմորֆիզմ)

434. Տարբերակի վերլուծության ընթացքում միելոպրոլիֆերատիվ նեոպլազիաների հետազոտման պանելում հայտնաբերվել է JAK2 գենի c.1849G>T (p.Val617Phe) տարբերակը: Տարբերակն ունի 1000x ընթերցման ընդհանուր խորություն և 8% ալելային հաճախականություն (VAF): Ի՞նչ է սա նշանակում:
Ա- Տարբերակը հոմոզիգոտ գերմինալ մուտացիա է՝ սեքվենավորման ցածր ծածկույթով:
Բ- Տարբերակը, ամենայն հավանականությամբ, ցածր մակարդակի սոմատիկ ենթակլոնային մուտացիա կամ մոզաիկ երևույթ է, որը հաստատվում է ընթերցման բարձր խորությամբ:
Գ- Նմուշն ունի զգալի աղտոտվածություն, քանի որ ալելային հաճախականությունը պետք է միշտ լինի 50% կամ 100%:
Դ- Հետազոտությունը պետք է կրկնել, քանի որ 50%-ից ցածր VAF-ը վկայում է սեքվենավորման տեխնիկական արտեֆակտի մասին:

435. Նուկլեոտիդային տեղակալումը, որը առաջ է բերում վաղաժամկետ ստոպ-կոդոն, իրենից ներկացնում է
Ա- Միսսենս տարբերակ
Բ- Սինոնիմ տարբերակ
Գ- Նոնսենս տարբերակ
Դ- Ինտրոնային տարբերակ

436. Ո՞ր փոփոխությունն ամենայն հավանականությամբ կհանգեցնի ընթերցման շրջանակի տեղաշարժի (frameshift):
Ա- 1 ամինաթթու կոդավորող 3 նուկլեոտիդի տանդեմ դուպլիկացիա
Բ- 2 ամինաթթու կոդավորող 2 կոդոնների դելեցիա
Գ- 1 նուկլեոտիդի ինսերցիա
Դ- 1 նուկլեոտիդի տեղակալում մեկ այլ նուկլեոտիդով

437. Մեկ նուկլեոտիդի տեղակալումը մեկ այլ նուկլեոտիդով կոչվում է

Ա- Միանուկլոտիդային (կետային) տարբերակ (SNV)
Բ- Ինսերցիա
Գ- Ինվերսիա
Դ- Ընթերցման շրջանակի տեղաշարժ (frameshift)

438. Գենետիկական տարբերակը, որը փոխում է կոդոնը, սակայն չի փոխում ամինաթթուն, կոչվում է
Ա- Միսսենս (missense) տարբերակ
Բ- Նոնսենս (nonsense) տարբերակ
Գ- Սինոնիմ (synonymous) տարբերակ
Դ- Ընթերցման շրջանակի տեղաշարժով (frameshift) տարբերակ

439. Գենետիկական տարբերակը, որը ներմուծում է վաղաժամկետ դադարեցման կոդոն (stop codon), կոչվում է
Ա- Դելեցիա
Բ- Նոնսենս (nonsense)
Գ- Ինտրոնային
Դ- Սինոնիմ

440. Ո՞րն է էկզոնում հայտնաբերված սինոնիմ տարբերակի ֆունկցիոնալ հետևանքը:
Ա- Այն փոխում է սպիտակուցի ամինաթթվային հաջորդականությունը:
Բ- Այն առաջացնում է անմիջական վաղաժամկետ ստոպ-կոդոն:
Գ- Այն պահպանում է ամինաթթվային հաջորդականությունը, սակայն երբեմն կարող է ազդել սփլայսինգի կամ իՌՆԹ-ի կայունության վրա:
Դ- Այն կանխում է ամբողջ լոկուսի տրանսկրիպցիան:

441. Ո՞րն է հիվանդ երեխայի մոտ հայտնաբերված de novo մուտացիայի կլինիկական սահմանումը:
Ա- Հոմոզիգոտ ծնողից անմիջականորեն ժառանգված մուտացիա:
Բ- Մուտացիա, որն ինքնաբերաբար առաջացել է ծնողի սեռական բջջում կամ զիգոտի զարգացման վաղ փուլում:
Գ- Մուտացիա, որն ամբողջությամբ պայմանավորված է ծննդից հետո շրջակա միջավայրի մուտագենների ազդեցությամբ:
Դ- Մուտացիա, որը հայտնաբերվում է միայն քաղցկեղային սոմատիկ բջիջներում:

442. Բուժառուի մոտ բացահայտվսծ և հիվանդության հետ ասոցացված գենի նոնսենս տարբերակը (gnomAD_Genome հաճախականությունը 0.04) չի նկարագրվել գրականության մեջ կամ տվյալ համախտանիշով բուժառուների մոտ: Այն տեղակայված է գենի վերջին էկզոնում, չունի ֆունկցիոնալ ազդեցություն և չի ենթարկվում նոնսենս-միջնորդավորված քայքայման (nonsense-mediated decay): Սակայն նույն գենի այլ տեղամասերի նոնսենս տարբերակներ հանդիսանում են տվյալ հիվանդության պատճառ: Ո՞րն է տվյալ նոնսենս տարբերակի ամենից հավանական ACMG դասակարգումը:
Ա- Պաթոգեն
Բ- Հավանական պաթոգեն
Գ- Անորոշ նշանակության (VUS)
Դ- Բարորակ կամ հավանական բարորակ

443. Սպիտակուց-կոդավորող գենի էկզոններից մեկի նախավերջին նուկլեոտիդի փոփոխությունը հանգեցնում է silent տարբերակի: Ըստ սպլայսինգը-կանխատեսող in silico գնահատման մեթոդների այն ազդում է ՌՆԹ-ի սպլայսինգի պրոցեսի վրա, սակայն ֆունկցիոնալ հետազոտության արդյունքները բացակայում են: Ո՞րն է տվյալ silent տարբերակի ամենից հավանական ACMG դասակարգումը:
Ա- Պաթոգեն
Բ- Անորոշ նշանակության (VUS)
Գ- Բարորակ
Դ- Հավանական բարորակ

444. Գենետիկական թեստը հայտնաբերում է անորոշ նշանակության տարբերակ (VUS): Ի՞նչ է սա նշանակում:
Ա- Տարբերակը ունի բարձր պոպուլյացիոն հաճախականություն և չի նկարագրվել տվյալ համախտանիշով բուժառուների մոտ
Բ- Տարբերակը silent միանուկլեոտիդային փոփոխություն է՝ հեռու էկզոնի 5′ և 3′ ծայրերից
Գ- Առկա տվյալները բավարար չեն այն միանշանակորեն որպես պաթոգեն կամ բարորակ դասակարգելու համար
Դ- Տարբերակի ալելային հաճախականությունը (VAF) հետազոտված ԴՆԹ նմուշում կազմում է ավելի քիչ քան 3%

445. Ժառանգական համախտանիշի համար պատասխանատու գենի էկզոնային հաջորդականության մեջ բացահայտվել է միանուկլեոտիդային տարբերակ: Այն չի կարող լինել
Ա- Սինոնիմ (synonymous) տարբերակ սպլայս-միացման (splice-junction) տեղամասում
Բ- Միսսենս (missense) տարբերակ, որը պաթոգեն է
Գ- Նոնսենս (nonsense) տարբերակ, որը VUS է
Դ- Ընթերցման շրջանակի տեղաշարժով (frameshift) տարբերակ

446. Շատ հազվադեպ հանդիպող և բարձր պենետրանտությամբ ժառանգական հիվանդության հետ ասոցացված գենում բացահայտված է տարբերակ, որը gnomAD_Genome պոպուլյացիոն տվյալների բազայում ունի համեմատաբար բարձր հաճախականություն: Սա փաստարկ է
Ա- տարբերակի ոչ պաթոգեն լինելու մասին
Բ- տարբերակի պաթոգեն / հավանական պաթոգեն մասին
Գ- հնարավոր մոզաիկ կարգավիճակում հանդիպման մասին
Դ- հիվանդության աուտոսոմ-դոմինանտ ժառանգման եղանակի մասին

447. Ժառանգական հիվանդության հետ ասոցացված գերմինալ տարբերակը բացահայտվել է ընտանիքի հիվանդ մի քանի անդամների մոտ և բացակայում է առողջ ազգականների մոտ: Այս տեղեկությունը կարող է օգտակար լինել հիմնավորելու
Ա- Սեգրեգացիոն վերլուծությամբ տարբերակի հավանական պաթոգեն բնույթը
Բ- Ստացված ադյունքների վերարտադրման անհրաժեշտությունը մեկ այլ գենետիկական օրթոլոգ մեթոդով
Գ- Ստացված ադյունքների վերարտադրման անհրաժեշտությունը ընտանիքի առողջ անդամների մոտ մեկ այլ գենետիկական օրթոլոգ մեթոդով
Դ- Տարբերակի հետ շղթայակցված միկրոսատելիտների ժառանգման վերլուծության անհրաժեշտությունը՝ տարբերակի հավանական պաթոգեն բնույթը պարզաբանելու համար

448. Գենետիկական տարբերակի նշագրման մեջ «c.»-ն վերաբերում է՝
Ա- Քրոմոսոմի (chromosome) համարին
Բ- Կոդավորող (coding) ԴՆԹ-հաջորդականության նուկլեոտիդի համարին
Գ- Տարբերակի կլինիկական դասակարգմանը (clinical pathogenecity)
Դ- Կոդավորող ԴՆԹ-հաջորդականության կոդոնի (codon) համարին

449. Բուժառուի մոտ հայտնաբերվել է անորոշ նշանակության տարբերակ (VUS) հիվանդության հետ կապված գենում: Ո՞ր պնդումն է առավել տեղին:
Ա- VUS-ը սովորաբար չպետք է դիտարկել որպես հիվանդության գենետիկական պատճառ
Բ- VUS-ը չի կարող վերադասակարգվել որպես պաթոգեն տարբերակ
Գ- VUS-ը կարելի է դիտարկել նաև հավանական բարորակ տարբերակ
Դ- VUS-ը հաստատում է ախտորոշումը

450. Լաբորատորիան հայտնաբերում է գերմինալ պաթոգեն տարբերակ, սակայն բուժառուի ֆենոտիպը չի համապատասխանում դրա հետ ասոցացված համախտանիշի կլինիկական նկարագրին: Ի՞նչ պետք է հաշվի առնել:
Ա- Տարբերակի մեկնաբանումը, ֆենոտիպի հետ համապատասխանությունը և պատահական գենետիկական բացահայտման հավանականությունը
Բ- Տարբերակի դիտարկումը բուժառուի մոտ որպես համախտանիշի պատճառ
Գ- Բուժառուի մոտ լրիվ պենետրանտությամբ և վաղ դրսևորվող հիվանդության հավանականությունը
Դ- Բուժառուի մոտ գերմինալ պաթոգեն տարբերակի de novo ծագումը

451. Պոպուլյացիոն տվյալների բազաներում բացակայող տարբերակը՝
Ա- միանշանակ համարվում է պաթոգեն
Բ- կարող է տրամադրել որոշակի ապացույցներ, սակայն ինքնին պաթոգենության ապացույց չէ
Գ- միանշանակ համարվում է բարորակ
Դ- ենթակա չէ հաղորդման

452. Գենետիկական տարբերակը բնորոշվում է որպես՝
Ա- ԴՆԹ-ի հաջորդականության ցանկացած տարբերություն ԴՆԹ-ի ռեֆերենս հաջորդականության համեմատ
Բ- Միայն հիվանդություն առաջացնող մուտացիա
Գ- Միայն քրոմոսոմային անոմալիա
Դ- Սպիտակուցի իզոձև կոդավորող ԴՆԹ հաջորդականություն

453. Ոչ լրիվ պենետրանտությամբ մի քանի նուկլեոտիդային դելեցիայի պաթոգեն գենետիկական տարբերակը
Ա- Չունի ֆունկցիոնալ նշանակություն
Բ- Կապված է հիվանդության առաջացման հետ
Գ- Միայն հանդիպում է տվյալ պաթոլոգիայով ախտորոշված բուժառուների մոտ D. Հնարավոր չէ հայտնաբերել Սենգերի սեքվենավորման միջոցով

454. Հոմոզիգոտ գենոտիպի դեպքում անհատի մոտ կարող են բացահայտվել
Ա- տվյալ գենետիկական լոկուսի երկու և ավել իդենտիկ ալելներ
Բ- տվյալ գենետիկական լոկուսի միայն երկու տարբեր ալելներ
Գ- տվյալ գենետիկական լոկուսի միայն երկու իդենտիկ ալելներ
Դ- տվյալ գենետիկական լոկուսի երկու և ավել տարբեր ալելներ

455. Սինոնիմ տարբերակը՝
Ա- Առաջ չի բերում ամինաթթվի փոփոխություն
Բ- Կարող է լինել պաթոգեն, երբ տեղակայված է էկզոնի սկզբում կամ վերջում՝ սահմանակից ինտրոնին
Գ- Հիմնականում դասակարգվում է VUS տարբերակ
Դ- Միշտ փոխում է ընթերցման շրջանակը

456. Միսսենս (missense) տարբերակը փոխում է.
Ա- մեկ ամինաթթվի կոդավորումը մեկ այլ ամինաթթվով
Բ- ԴՆԹ-ն՝ ԻՌՆԹ-ի
Գ- Գենում՝ կոդոնների ճիշտ քանակը
Դ- Քրոմոսոմների ընդհանուր քանակը

457. Նոնսենս տարբերակը սովորաբար հանգեցնում է
Ա- Կոդավորվող սպիտակուցում ամինաթթվային նորմալ հաջորդականության
Բ- Ալտերնատիվ սպլայսինգի
Գ- Տրանսկրիպցիայի ակտիվացման
Դ- Վաղաժամ stop-կոդոնի

458. Պոպուլյացիոն գենետիկական տվյալների բազաները կարող են օգտակար լինել, քանի որ՝
Ա- Պոպուլյացիոն հաճախականությունը կարող է ապացույցներ տրամադրել գենետիկական տարբերակների մեկնաբանման համար

Բ- Դրանք միշտ հաստատում են գենենտիկական տարբերակի պաթոգենությունը
Գ- Դրանք փոխարինում են կլինիկական տեղեկատվությանը
Դ- Դրանք ուղղակիորեն գնահատում են գենետիկական տարբերակների ազդեցությունը սպիտակուցի ֆունկցիայի վրա

459. Առողջ պոպուլյացիայում տարածված գենենտիկական տարբերակը, որի հաճախականությունն անհամատեղելի է հազվադեպ հանդիպող և բարձր պենետրանտություն ունեցող հիվանդության հետ, կարող է վկայել հետևյալի մասին.
Ա- Բարորակ բնույթ
Բ- Պաթոգենություն
Գ- Գենետիկական շղթայակցման անհավասարակշռություն
Դ- Մոզաիցիզմ

460. Սոմատիկ տարբերակներն առաջանում են՝
Ա- Անհատի կյանքի ընթացքում՝ բջջային որոշակի գծերում
Բ- Միայն ծնողների մոտ՝ մեյոզի ընթացքում
Գ- Միայն կորիզային գենոմում
Դ- Միայն միտոքոնդրիալ ԴՆԹ-ում

461. ACMG դասակարգման նշված չափորոշիչներից Որո՞նք են գնահատում տարբերակի բացառապես պաթոգեն, այլ ոչ բարորակ բնույթը:
Ա- PVS1, PS1, PS2
Բ- PP3, PP1, BP7
Գ- PM1, PP1, BS4
Դ- PP5, BP5, BS2

462. Հետևյալ պնդումներից ո՞րն է լավագույնս համապատասխանում գենետիկական տարբերակների վերլուծությանը
Ա- Հայտնաբերված բոլոր տարբերակները պետք է ներառվեն հիվանդության վերջնական եզրակացության մեջ անկախ հիվանդության կլինիկական դրսևորումներից
Բ- Գենոմում հայտնաբերված ցանկացած ֆունկցիայի կորստի (loss-of-function) տարբերակները պետք է ավտոմատ կերպով ներկայացվեն որպես պաթոգեն

Գ- Անորոշ նշանակության տարբերակները (VUS) սովորաբար չեն ներառվում պատահական կամ երկրորդային հայտնաբերումների (incidental/secondary findings) հաշվետվություններում
Դ- Ախտորոշիչ գենետիկական եզրակացության մեջ սովորաբար ներկայացվում են միայն պաթոգեն տարբերակները

463. Ծանր մտավոր հետամնացությամբ, ցածրահասակությամբ և այլ բնածին արատներով երիտասարդ կինն ունի հետևյալ կարիոտիպը՝ 45,X/46,X,r(X): Հետևյալ բացատրություններից ո՞րն է առավել հավանական նկարագրված կլինիկական դրսևորումների համար:
Ա- 46 քրոմոսոմ ունեցող բջիջներում, հավանաբար, երկու X քրոմոսոմներն էլ ակտիվ են:
Բ- 46 քրոմոսոմ ունեցող բջիջների մեծ մասում կամ բոլորում նորմալ X քրոմոսոմը, հավանաբար, ինակտիվացված է:
Գ- Օղակաձև X քրոմոսոմը, հավանաբար, ացենտրիկ է, ինչը բացատրում է դրա բացակայությունը 45,X բջջային գծում:
Դ- 46 քրոմոսոմ ունեցող բջիջների մեծ մասում կամ բոլորում օղակաձև X քրոմոսոմը, հավանաբար, ինակտիվացված է:

464. Ո՞րն է գենետիկական թեստավորման վերլուծական սխալը:
Ա- Սխալ առաջնային կենսանյութի ստացումը
Բ- Գենետիկական սարքում ռեակցիոն սխալ ներմուծված պայմանները
Գ- Լաբորատոր աշխատանքային հատվածի ոչ պատշաճ նախապատրաստումը
Դ- Բուժառուին տեղեկացված համաձայնության մասին չտեղեկացնելը

465. Ո՞րն է գենետիկական թեստավորման հետվերլուծական սխալը:
Ա- Արդյունքների սխալ փոխանցումը
Բ- ԴՆԹ նմուշի ոչ բավարար քանակը
Գ- ԴՆԹ-ի սխալ էքստրակցիան
Դ- Գենետիկական թեստի նյութերի սխալ պիպետավորում

466. Գենետիկական լաբորատորիայում հաստատված ստանդարտ գործառնական ընթացակարգերի շեղումները
Ա- Կարող են ծառայել որպես որակի ստուգման ստանդարտ
Բ- Չեն ազդում թեստավորման վրա

Գ- Կարող են ազդել արդյունքների հավաստիության վրա և պահանջել վերստուգում
Դ- Կարող են փոխարինել թեստի անալիտիկ վավերացմանը

467. Լաբորատոր գենետիկ թեստի վերլուծական զգայունությունը վերաբերում է թեստի հետևյալ որակին.
Ա- Ճիշտ նույնականացնել իրական դրական նմուշները
Բ- Ճիշտ նույնականացնել իրական բացասական նմուշները
Գ- Ճիշտ նույնականացնել կեղծ դրական նմուշները
Դ- Ճիշտ նույնականացնել կեղծ բացասական նմուշները

468. Լաբորատոր գենետիկ թեստի վերլուծական սպեցիֆիկությունը վերաբերում է թեստի հետևյալ որակին.
Ա- Ճիշտ նույնականացնել իրական դրական նմուշները
Բ- Ապահովել լաբորատոր թեստի բարձր թողունակություն
Գ- Ճշգրիտ նույնականացնել նպատակային թիրախը՝ գենետիկական աղտոտվածության պարագայում
Դ- Ճշգրիտ նույնականացնել միայն նպատակային թիրախը՝ առանց ոչ յուրահատուկ թիրախների կողմից առաջացող խոչընդոտների

469. Գենետիկական լաբորատոր թեստում դրական նմուշի հիմնական նպատակն է
Ա- Ցույց տալ, որ թեստավորումը ապահովում է ակնկալվող արդյունքի ստացումը
Բ- Բացառել գենետիկական աղտոտումը թեստավորման ընթացքում
Գ- Անհրաժեշտության դեպքում կիրառել մեկ այլ համարժեք գենետիկական թեստի ժամանակ՝ որպես դրական նմուշ
Դ- Հաստատել գենետիկական տարբերակի բնույթը (պաթոգեն, բարորակ, և այլն)

470. Նախքան նոր մոլեկուլային-գենետիկական հետազոտության ներդրումը՝ լաբորատորիան պետք է սահմանի դրա աշխատանքային համապատասխան բնութագրերը: Ո՞րն է դրանցից էական:
Ա- Վերլուծական ճշգրտություն, թեստով բացահայտվող տարբերակների պոպուլյացիոն հաճախականությունները, թեստի սպեցիֆիկություն և զգայունություն

Բ- Վերլուծական ճշգրտություն, թեստով բացահայտվող տարբերակների պոպուլյացիոն հաճախականությունները, համապատասխան ճշտություն/վերարտադրելիություն
Գ- Տեսական ճշգրտություն, վերլուծական աշխատանքային բնութագրեր, վերարտադրելիություն
Դ- Վերլուծական ճշգրտություն, վերլուծական աշխատանքային բնութագրեր, համապատասխան ճշտություն/վերարտադրելիություն

471. Նշվածներից որ եզրույթն է առավել ճշգրիտ՝ լաբորատոր գենետիկական եզրակացության համար:
Ա- «Բուժառուի գենոմի ոչ մի հատվածում առկա չէ պաթոգեն տարբերակ»:
Բ- «Այս հետազոտությամբ բուժառուի գենոմի հետազոտված հատվածներում չի հայտնաբերվել որևէ պաթոգեն/հավանական պաթոգեն տարբերակ»:
Գ- «Բուժառուն գենետիկորեն նորմալ է»:
Դ- «Թեստը բացառում է բուժառուի մոտ որևէ գենետիկական հիվանդության առկայություն կամ զարգացման ռիսկ»:

472. Գենետիկական թեստի բացասական արդյունք գրառումը նշանակում է.
Ա- Բուժառուի գենոմը չի պարունակում որևէ գենետիկական տարբերակ
Բ- Բուժառուն միանշանակ չունի գենետիկական հիվանդություն
Գ- Բուժառուի մոտ թեստի շրջանակներում և սահմանափակումների պայմաններում պաթոգեն տարբերակ չի հայտնաբերվել
Դ- Բուժառուի մոտ ամբողջությամբ բացառվել է տվյալ գենետիկական հիվանդության ախտորոշումը

473. Լաբորատոր գենետիկական եզրակացությունը պետք է նկարագրի համապատասխան՝
Ա- Թեստի սահմանափակումները
Բ- Գենետիկական տարբերակների դասակարգման վերաբերյալ լաբորատորիայի սեփական մեկնաբանումը
Գ- Չհաստատված ախտորոշումները
Դ- Բուժառուի կլինիկական պատկերին չառնչվող գենետիկական տարբերակները, բացառությամբ ACMG երկրորդային բացահայտումների ցանկի 84 գենների տարբերակները

474. Պատահական բացահայտումները

Ա- Սկզբնական հետազոտության ցուցման հետ կապ չունեցող կամ երկրորդային բացահայտումներ են, որոնք պարտադիր պետք է հրապարակվեն
Բ- Լաբորատոր թեստի թիրախային հատվածից դուրս՝ target-off բացահայտումներ են
Գ- Միշտ պաթոգեն տարբերակներ են
Դ- Սկզբնական հետազոտության ցուցման հետ կապ չունեցող կամ երկրորդային բացահայտումներ են, որոնք պետք է հրապարակվեն, եթե բացահայտվել են ACMG երկրորդային բացահայտումների ցանկի 84 գեներում

475. Լաբորատոր գենետիկական դրական ստուգիչի նմուշը սովորաբար պետք է
Ա- Պարունակի ակնկալվող թիրախ/արդյունք գենետիկական տարբերակը
Բ- Չպարունակի ակնկալվող թիրախ/արդյունք գենետիկական տարբերակը
Գ- Չպարունակի որևէ օլիգոնուկլեոտիդային ռեագենտ
Դ- Փոխարինի բուժառուի նմուշին

Սկզբնաղբյուրներ՝

Մասնագիտական գրականություն

1. THOMPSON & THOMPSON GENETICS IN MEDICINE, EIGHTH EDITION. Copyright © 2016 by Elsevier Inc. ISBN: 978-1-4377-0696-3 (էլեկտրոնային ազատ տարբերակ. dn760003.eu.archive.org/0/items/thompson-thompson-genetics-8th-edition-medicoscompanion.com/thompson%20%26%20thompson%20genetics%208th%20edition%20%28medicoscompanion.com%29.pdf)
2. Richard A. McPherson, Matthew R. Pincus, HENRY's Clinical Diagnosis and Management by Laboratory Methods. 24th Edition, Copyright © 2021 by Elsevier Inc. ISBN:-13: 978-0-323-67320-4
3. LINDA R.ADKISON, MICHAEL D.BROWN ELSEVIER'S INTEGRATED GENETICS.
Copyright © 2007 by Mosby Inc. ISBN-13: 978-0-323-04329-8
4. EMERY'S ELEMENTS OF MEDICAL GENETICS, Copyright © 2012, 2007, 2005, 2001, 1998, 1995, 1992, 1988, 1983, 1979, 1975, 1974, 1971, 1968 by Churchill Livingstone, an imprint of Elsevier Ltd. ISBN: 978-0-7020-4043-6 (էլեկտրոնային ազատ տարբերակ. ia601808.us.archive.org/6/items/emerys-elements-of-medical-genetics-8th-edition-medicoscompanion.com/Emery%E2%80%99s%20Elements%20of%20Medical%20Genetics%208th%20Edition%20%28Medicoscompanion.com%29.pdf)

5. Thomas Liehr. CYTOGENOMICS. Academic Press is an imprint of Elsevier. Copyright © 2021 by Elsevier Inc. ISBN: 978-0-12-823579-9
6. National Institute of Health, National Library of Medicine, Medline Plus. medlineplus.gov/genetics
7. OMIM. omim.org

Մասնագիտական ուղեցույցային հոդվածներ

8. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med. 2015 May;17(5):405-24. doi: 10.1038/gim.2015.30. PMID: 25741868
9. Standards and Guidelines for the Interpretation and Reporting of Sequence Variants in Cancer. J Mol Diagn. 2017 Jan;19(1):4–23. doi: 10.1016/j.jmoldx.2016.10.002. PMID: 27993330

Մարդու Ռերֆերենս Գենոմ

10. National Institute of Health, National Library of Medicine, Genome assembly GRCh38. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/datasets/genome/GCF_000001405.40

Գենետիկական տարբերակների բազաներ

11. Database of Genomic Variants. dgv.tcag.ca/gb2/gbrowse/dgv2_hg38
12. DECIPHER (DatabasE of genomiC varIation and Phenotype in Humans using Ensembl Resources). deciphergenomics.org/browser
13. Genome Aggregation Database. gnomad.broadinstitute.org
14. National Institute of Health, ClinGen. clinicalgenome.org

Գենետիկական տարբերակների նոմենկլատուրայի ուղեցույցեր

15. HGVS Nomenclature. hgvs-nomenclature.org/stable
16. ISCN 2024: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (2024). Edited by Ros J. Hastings; Sarah Moore; Nicole Chia, 2024