ԲԺՇԿԱԿԱՆ ԳԵՆԵՏԻԿԱ

1. Գենը՝

Ա-իՌՆԹ կամ պոլիպեպտիդային շղթա կոդավորող ԴՆԹ-ի հատված է

Բ-Էկզոններից և ինտրոններից կազմված ԴՆԹ հաջորդականություն է

Գ-ՌՆԹ- կամ ԴՆԹ-տրանսպոզոնային ծագման ԴՆԹ-ի հաջորդականություն է

Դ-ԴՆԹ-ի կրկնվող հաջորդականություն է

2. Ինտրոնը՝

Ա-Գենի կոդավորող հատված է, որը միշտ ենթակա է տրանսլյացիայի

Բ-Գենի չկոդավորող հատված է, որի կոմպլեմենտար հատվածը հեռացվում է նախա-մՌՆԹ-ից (pre-mRNA. պրոցեսինգի ընթացքում

Գ-ԴՆԹ-ի ռեպլիկացիայի ֆերմենտ է

Դ-Գենի կարգավորիչ հաջորդականության տեսակ է

3. Ալտերնատիվ սպլայսինգը կարող է հանգեցնել՝

Ա-Քրոմոսոմների կրկնապատկմանը

Բ-ԴՆԹ-ի ռեպլիկացիայի ձախողմանը

Գ-Մեկ գենից կոդավորվող տարբեր ՌՆԹ/սպիտակուցային արդյունքների առաջացմանը

Դ-ԴՆԹ-ից բոլոր ինտրոնների հեռացմանը

4. Որքան է մարդու հապլոիդ գենոմի մոտավոր չափը:

Ա-3,2 միլիոն ն.զ.

Բ-32 միլիարդ ն.զ.

Գ-6,4 միլիարդ ն.զ.

Դ-3,2 միլիարդ ն.զ.

5. Մարդու գենոմի որ տոկոսն է անմիջականորեն կոդավորում սպիտակուցներ (էկզոնային հաջորդականություն):

Ա-~1,5%

Բ-~10%

Գ-~25%

Դ-~50%

6. Ո՞ր տերմինն է սահմանում որոշակի գենի կամ լոկուսի այլընտրանքային ձևը:

Ա-Գենոտիպ

Բ-Ֆենոտիպ

Գ-Հապլոտիպ

Դ-Ալել

7. Ինչպե՞ս է կոչվում մեկ քրոմոսոմի վրա միասին ժառանգվող և շղթայակցված ալելների կամ մեկ նուկլեոտիդային պոլիմորֆիզմների (SNP) բլոկը:

Ա-Գենոտիպ

Բ-Կարիոտիպ

Գ-Հապլոտիպ

Դ-Ֆենոտիպ

8. Ի՞նչ է պսևդոգենը:

Ա-Սինթետիկ սպիտակուց կոդավորող գեն

Բ-Վիրուսային գենի ամբողջությամբ մուտացիայի ենթարկված ներդրված հատված

Գ-Միայն սաղմնային զարգացման ընթացքում էքսպրեսվող գեն

Դ-Գենոմային ոչ ֆունկցիոնալ հաջորդականություն, որը նման է ֆունկցիոնալ գենի:

9. 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-Ինդել (Indel)

Գ-Փոփոխական թվով հատվածներ (CNV)

Դ-Ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիա

10. Բժշկական գենետիկայում ի՞նչ է նշանակում «անհավասարակշիռ շղթայակցում» (linkage disequilibrium) տերմինը:

Ա-Պոպուլյացիայում ալելների պատահական բաշխում

Բ-Մեկ քրոմոսոմի վրա գտնվող տարբեր լոկուսներում ալելների ոչ պատահական զուգակցում

Գ-Միտոզի ընթացքում քրոմոսոմների ֆիզիկական խզում

Դ-Մեյոզի ընթացքում քույր քրոմատիդների չբաժանվելը

11. Քրոմոսոմների ո՞ր հատվածն է բնութագրվում գեների մեծ քանակությամբ և ակտիվ տրանսկրիպցիայով:

Ա-Էուքրոմատին

Բ-Հետերոքրոմատին

Գ-Ցենտրոմերային շրջաններ

Դ-Սատելիտային ԴՆԹ

12. 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

13. Ո՞ր մեխանիզմն է ապահովում մարդու արական և իգական սեռի ներկայացուցիչների մոտ X-քրոմոսոմին շղթայակցված գեների քանակական տարբերությունների ֆունկցիոնալ փոխհատուցումը:

Ա-X-քրոմոսոմի ինակտիվացում (lyonization)

Բ-Y-քրոմոսոմի հիպերակտիվացում

Գ-Աուտոսոմ քրոմոսոմի գեների էքսպրեսիայի նվազեցում

Դ-Մայրական X-քրոմոսոմի իմպրինտինգ

14. Ո՞ր մեխանիզմն է նկարագրում մեկ ծնողից ժառանգված ալելի մշտական ոչ ֆունկցիոնալ կարգավիճակը՝ ԴՆԹ մեթիլացման միջոցով:

Ա-Այլընտրանքային սպլայսինգ

Բ-Գենոմային իմպրինտինգ

Գ-Ալելի դոզային կոմպենսավորում

Դ-Ալելի դիրքային էֆեկտ

15. 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

16. Մարդու ո՞ր քրոմոսոմներն են պատկանում ակրոցենտրիկ խմբին:

Ա-1, 2, 3

Բ-4, 5

Գ-18, 19, 20

Դ-13, 14, 15, 21, 22

17. Ո՞ր տերմինն է նկարագրում հապլոիդ քրոմոսոմային կազմի ճշգրիտ բազմապատիկ ավելացմանը (օր.՝ 3n = 69):

Ա-Անեուպլոիդիա

Բ-Պոլիպլոիդիա

Գ-Մոնոսոմիա

Դ-Մոզաիցիզմ

18. 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-Հոմոլոգիական ռեկոմբինացիան տեղի է ունենում նորմալ

Դ-Քրոմոսոմները ենթարկվում են մշտական խզման

19. Ո՞ր մոլեկուլն է գենետիկական տեղեկատվությունը կորիզից փոխանցում ռիբոսոմ՝ սպիտակուցի սինթեզի համար:

Ա-տՌՆԹ

Բ-մՌՆԹ

Գ-ռՌՆԹ

Դ-miՌՆԹ

20. ԴՆԹ-ի ո՞ր նուկլեոտիդն է զույգ կազմում ադենինի հետ:

Ա-Ցիտոզին

Բ-Գուանին

Գ-Թիմին

Դ-Ուրացիլ

21. Տրանսկրիպցիան առաջացնում է՝

Ա-ԴՆԹ՝ ՌՆԹ-ից

Բ-ՌՆԹ՝ ԴՆԹ-ից

Գ-Սպիտակուց՝ ՌՆԹ-ից

Դ-ԴՆԹ՝ սպիտակուցից

22. Քանի՞ նուկլեոտիդից է բաղկացած կոդոնը:

Ա-1

Բ-2

Գ-3

Դ-4

23. Գենի որ հատվածն է սովորաբար պարունակում տրանսկրիպցիան կարգավորող հաջորդականություններ:

Ա-Պրոմոտոր

Բ-Միայն էկզոն

Գ-Միայն ինտրոն

Դ-Թելոմեր

24. Էուկարիոտ գենին-կոմպլեմենտար որ մասն է մնում հասուն mRNA-ում սպլայսինգից հետո:

Ա-Ինտրոն

Բ-Էկզոն

Գ-ցենտրոմեր

Դ-Թելոմեր

25. Ինտրոնները հեռացվում են նախա-մՌՆԹ-ից հետևյալ եղանակներով՝

Ա-Ռեպլիկացիա

Բ-ՌՆԹ սպլայսինգ

Գ-Տրանսլյացիա

Դ-ԴՆԹ մեթիլացում

26. ԴՆԹ մեթիլացումը սովորաբար տեղի է ունենում.

Ա-Միայն ադենինով հարուստ թելոմերներում

Բ-Ցիտոզինում՝ CpG տեղամասերում

Գ-Ռիբոսոմային սպիտակուցներում

Դ-ՌՆԹ կոդոններում

27. Մարդու գենոմը մոտավորապես քանի՞ սպիտակուց կոդավորող գեն է պարունակում:

Ա-500

Բ-2,000

Գ-20,000

Դ-200,000

28. Տելոմերների հիմնական ֆունկցիան է՝

Ա-Պահպանել քրոմոսոմների ծայրերը

Բ-Բացառապես կոդավորել ռիբոսոմային ՌՆԹ-ն

Գ-Խթանել տրանսկրիպցիան

Դ-Սկսել տրանսլյացիան

29. X-քրոմոսոմի ինակտիվացիան հիմնականում տեղի է ունենում՝

Ա-Իգական սեռի սոմատիկ բջիջներում

Բ-Արական սեռի սոմատիկ բջիջներում

Գ-Միայն սպերմատոզոիդներում

Դ-Միտոքոնդրիումներում

30. X-քրոմոսոմի ինակտիվացումը նպաստում է՝

Ա-Գեների դոզային փոխհատուցմանը

Բ-Տրիսոմիայի առաջացմանը

Գ-Միտոքոնդրիալ ժառանգմանը

Դ-ԴՆԹ-ի ռեպլիկացիային

31. X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված հիվանդության մուտացիա կրող կինը կարող է ախտանիշներ ունենալ հետևյալի պատճառով.

Ա-X-քրոմոսոմի անհամաչափ ապաակտիվացում կամ այլ մեխանիզմներ

Բ-Երկրորդ X-քրոմոսոմի բացակայություն

Գ-X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված գենի երկու մուտացիաներ trans դիրքում

Դ-Բոլորը ճիշտ են

32. 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

33. 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 հատվածները

34. Աուտոսոմ-դոմինանտ համախտանիշի պարագայում, հիվանդ և հետերոզիգոտ մեկ ծնողի և առողջ մյուս ծնողի յուրաքանչյուր պտղի մոտ պաթոգեն տարբերակի ժառանգման ռիսկը կազմում է

Ա-0%

Բ-25%

Գ-50%

Դ-100%

35. Աուտոսոմ-ռեցեսիվ ժառանգման տիպի 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

36. Աուտոսոմ-ռեցեսիվ հիվանդության պաթոգեն գենետիկական տարբերակ կրողը սովորաբար ունի.

Ա-Պաթոգեն տարբերակի հոմոզիգոտ կարգավիճակ

Բ-Պաթոգեն տարբերակի հետերոզիգոտ կարգավիճակ

Գ-Պաթոգեն տարբերակի հեմիզիգոտ կարգավիճակ

Դ-Պաթոգեն տարբերակի նուլիսոմ (nullisomic) կարգավիճակ

37. 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

38. Տոհմածառի վերլուծությունը հիմնականում կիրառվում է.

Ա-Վերլուծելու ժառանգման տեսակը ընտանիքում

Բ-Բացահայտված գենետիկական տարբերակի դասակարգման համար

Գ-Սենգերի սեքվենավորման արդյունքների վերստուգման համար

Դ-Բացահայտված գենետիկական տարբերակի ծագումը հաստատելու համար

39. 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-Աուտոսոմ-ռեցեսիվ

Գ-X-շղթայակցված դոմինանտ

Դ-Միտոքոնդրիալ

40. Ո՞րն է մարդկանց մոտ միտոքոնդրիալ ժառանգման հիմնական տիպը:

Ա-Աուտոսոմ-դոմինանտ

Բ-Հայրական

Գ-Մայրական

Դ-X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ռեցեսիվ

41. 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 շղթայակցված դոմինանտ

Բ-X-քրոմոսոմի հետ կապված ռեցեսիվ

Գ-Աուտոսոմ-ռեցեսիվ

Դ-Y-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված (հոլանդրիկ)

42. Եթե դասական աուտոսոմ-ռեցեսիվ հիվանդության մուտացիայի երկու կրողներ (հետերոզիգոտներ) երեխաներ են ունենում, ապա որքա՞ն է հավանականությունը, որ երեխան կլինի կրող:

Ա-100%

Բ-25%

Գ-75%

Դ-50%

43. 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-Փոփոխական էքսպրեսիվություն

Գ-Լոկուսային հետերոգենություն

Դ-Ալելային հետերոգենություն

44. 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

45. Հետերոգենության ո՞ր տեսակն է դրսևորվում, երբ լիովին տարբեր գեների (քրոմոսոմային տարբեր լոկուսներում գտնվող) մուտացիաները հանգեցնում են միևնույն կլինիկական ֆենոտիպին:

Ա-Ալելային հետերոգենություն

Բ-Կլինիկական հետերոգենություն

Գ-Ֆենոտիպային հետերոգենություն

Դ-Լոկուսային հետերոգենություն

46. Կիստոզ ֆիբրոզը կարող է պայմանավորված լինել CFTR գենի հազարավոր տարբեր մուտացիաներով: Այս իրավիճակը հետևյալի վառ օրինակն է.

Ա-Լոկուսային հետերոգենություն

Բ-Էպիստազ

Գ-Ալելային հետերոգենություն

Դ-Պլեոտրոպիա

47. Ժառանգման ո՞ր տերմինն է բնորոշում այն երևույթին, երբ մեկ գենետիկական մուտացիան միաժամանակ առաջացնում է տարբեր օրգան-համակարգերում դրսևորվող բազմաթիվ, առաջին հայացքից իրար հետ կապ չունեցող ֆիզիկական և կենսաքիմիական ախտանիշներ:

Ա-Կոդոմինանտություն

Բ-Պլեոտրոպիա

Գ-Իմպրինտինգ

Դ-Պոլիգեն ժառանգում

48. 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-Հոմոզիգոտ

Գ-Պոլիպլոիդ

Դ-Հեմիզիգոտ

49. Ո՞ր դինամիկ ժառանգման մեխանիզմն է պատասխանատու Հանթինգթոնի հիվանդության համար, որի դեպքում հաջորդող սերունդներում հիվանդության կլինիկական դրսևորումները բարդանում են, իսկ դրսևորման տարիքը՝ նվազում:

Ա-Անտիցիպացիա

Բ-Գենոմային իմպրինտինգ

Գ-Միտոքոնդրիալ հետերոպլազմիա

Դ-Գոնադային մոզաիցիզմ

50. Երեխայի մոտ Պրադեր-Վիլիի համախտանիշն զարգանում է հոր կողմից փոխանցվող 15q11-q13 հատվածի ֆունկցիոնալ դրսևորման բացակայության հետևանքով: Եթե երեխան ունի մորից ստացված 15-րդ քրոմոսոմի երկու օրինակ, ապա այդ վիճակը կոչվում է.

Ա-Տերմինալ դելեցիա

Բ-Մայրական միածնողային դիսոմիա (UPD.

Գ-Հայրական միածնողային դիսոմիա (UPD.

Դ-Հավասարակշռված տրանսլոկացիա

51. Մարդու գենետիկայում հետևյալ արյան խմբերից ո՞րն է դրսևորում կոդոմինանտություն:

Ա-Rh-դրական / Rh-բացասական

Բ-Kell արյան խումբ

Գ-O արյան խումբ

Դ-AB արյան խումբ

52. X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ռեցեսիվ հազվադեպ հիվանդության (օրինակ՝ A հեմոֆիլիայի) դեպքում, եթե առողջ կին կրողը երեխա է ունենում առողջ տղամարդուց տղամարդուց, որքա՞ն է տղա երեխայի մոտ հիվանդության առկայության հավանականությունը:

Ա-0%

Բ-25%

Գ-50%

Դ-100%

53. 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-Կոմպաունդ-հետերոզիգոտ

Գ-Կրկնակի հեմիզիգոտ

Դ-Մոզաիկ կրող

54. 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 նույնպես կունենա այդ հիվանդությունը:

Ա-0%

Բ-25%

Գ-50%

Դ-66.7%

55. 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-Աուտոսոմ ալելի փոփոխական պենետրանտություն

Բ-Հետերոպլազմիա և միտոքոնդրիալ bottleneck էֆեկտներ

Գ-X քրոմոսոմի ինակտիվացում

Դ-Միտոքոնդրիալ գենի փոփոխական էքսպրեսիվություն

56. 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

57. 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-Փոփոխական էքսպրեսիվություն և պլեոտրոպիա

Գ-Ոչ լրիվ պենետրանտություն և միակողմանի ծնողական դիսոմիա

Դ-Լոկուսային հետերոգենություն և պլեոտրոպիա

58. Ժառանգման ո՞ր 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

59. Առողջ ծնողներից ծնված հիվանդ երեխաները հատկապես վկայում են հետևյալի մասին.

Ա-Աուտոսոմ-ռեցեսիվ ժառանգում

Բ-Պոլիգեն ժառանգում

Գ-հոլանդրիկ ժառանգում

Դ-Միտոքոնդրիալ ժառանգում

60. Արյունակցական կապը մեծացնում է հետևյալի հավանականությունը

Ա-Աուտոսոմ-ռեցեսիվ հիվանդություններ

Բ-Միայն Y-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված հիվանդություններ

Գ-Միայն միտոքոնդրիալ հիվանդություններ

Դ-Բացառապես քրոմոսոմային տրիսոմիաներ

61. Ո՞ր օրինաչափությունն է բնորոշ X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ռեցեսիվ ժառանգմանը:

Ա-Հորից որդուն փոխանցումը տարածված է

Բ-Ավելի շատ տղամարդիկ են ախտահարվում

Գ-Յուրաքանչյուր կին պետք է ախտահարված լինի

Դ-Հիվանդ հայրերը գենետիկ խաթարումը փոխանցում են բոլոր որդիներին

62. X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ռեցեսիվ հիվանդության գենի կրող կնոջ զուգընկերը առողջ է: Նրանց որդու մոտ հիվանդության առկայության ռիսկը կազմում է՝

Ա-0%

Բ-25%

Գ-50%

Դ-100%

63. Միտոքոնդրիալ ժառանգման բնորոշ հատկանիշն է՝

Ա-Մայրական փոխանցում

Բ-Փոխանցում հորից որդուն

Գ-Հիվանդություն, որը հանդիպում է միայն կանանց մոտ

Դ-Փոխանցում թե՛ միտոքոնդրիալ և թե՛ կորիզային գեներով

64. Նույն պաթոգեն տարբերակն ունեցող անհատների միայն մի մասի մոտ հիվանդության դրսևորվելու երևույթը կոչվում է՝

Ա-Ոչ լրիվ պենետրանտություն

Բ-Փոփոխական էքսպրեսիվություն

Գ-Անտիցիպացիա

Դ-Իմպրինտինգ

65. Նույն պաթոգեն տարբերակն ունեցող անհատների մոտ հիվանդության փոփոխական կլինիկական դրսևորման երևույթը կոչվում է՝

Ա-Էքսպրեսիվություն

Բ-Պենետրանտություն

Գ-Հետերոպլազմիա

Դ-Մոզաիցիզմ

66. Ոչ լրիվ պենետրանտությունը նշանակում է, որ՝

Ա-Մուտացիան միշտ ունի ծանր դրսևորում

Բ-Տվյալ գենոտիպն ունեցող որոշ անհատների մոտ կլինիկական ֆենոտիպը բացակայում է

Գ-Մուտացիան միշտ ռեցեսիվ է

Դ-Բոլոր անհատները հիվանդ են

67. Բջիջներում միտոքոնդրիալ մուտացիա կրող ԴՆԹ-ի տարբեր քանակների առկայությունը կոչվում է՝

Ա-Մոզաիցիզմ

Բ-Հետերոպլազմիա

Գ-Իմպրինտինգ

Դ-Անտիցիպացիա

68. 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

69. Նշվածներից ո՞ր հիվանդությունն է կապված անտիցիպացիայի հետ:

Ա-Կիստոզ ֆիբրոզ

Բ-Հանթինգթոնի հիվանդություն

Գ-Ֆենիլկետոնուրիա

Դ-Մարֆանի համախտանիշ

70. Միաձնողական 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

71. 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

72. 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

73. Սոմատիկ մոզաիցիզմ նշանակում է.

Ա-Անհատի բոլոր բջիջները ունեն միևնույն իդենտիկ ԴՆԹ հաջորդականությունը

Բ-Երկու ծնողները տարբեր մուտացիաների կրողներ են

Գ-Գենետիկորեն տարբեր բջջային պոպուլյացիաներ միևնույն անհատի օրգանիզմում, որոնք առաջացել են ձվաբջջի բեղմնավորումից հետո

Դ-Անհատի մոտ միայն սեռական բջիջներն են տարբերվում իրենց ԴՆԹ հաջորդականությամբ օրգանիզմի մյուս բջիջներից

74. Փոփոխական էքսպրեսիվություն նշանակում է.

Ա-Քանակական հատկանիշների փոփոխական դրսևորումը մուլտիգեն ազդեցության հետևանքով

Բ-Միևնույն գենի խաթարման պարագայում բազմաթիվ ֆենոտիպական դրսևորումները

Գ-Մի շարք գեների ներգրավվածությունը միևնույն համախտանիշի զարգացման գործընթացում

Դ-Միևնույն գենոտիպով անհատների միջև հատկանիշի կամ հիվանդության տարբեր աստիճաններ կամ դրսևորումներ

75. Պլեոտրոպիա նշանակում է.

Ա-Միևնույն գենոտիպով անհատների միջև հատկանիշի կամ հիվանդության տարբեր աստիճաններ կամ դրսևորումներ

Բ-Միևնույն գենի խաթարման պարագայում բազմաթիվ ֆենոտիպական դրսևորումները

Գ-Մի շարք գեների ներգրավվածությունը միևնույն համախտանիշի զարգացման գործընթացում

Դ-Քանակական հատկանիշների փոփոխական դրսևորումը մուլտիգեն ազդեցության հետևանքով

76. 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

77. 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

78. Միտոքոնդրիալ համախտանիշները կարող են պայմանավորված լինել հետևյալի պաթոգեն տարբերակներով.

Ա-Միտոքոնդրիալ ԴՆԹ կամ սեռական քրոմոսոմների պսևդոաուտոսոմ հատվածի գեներ

Բ-Միայն միտոքոնդրիալ գեներ

Գ-Միայն միտոքոնդրիալ կամ սեռական X-քրոմոսոմի գեներ

Դ-Միտոքոնդրիալ կամ կորիզային գեներ

79. Միտոքոնդրիալ հիվանդության կասկածի դեպքում կարող է անհրաժեշտ լինել դիտարկել՝

Ա-Միտոքոնդրիալ ԴՆԹի տրիսոմիան

Բ-Միտոքոնդրիալ ԴՆԹ-ի հետերոպլազմիան

Գ-Միտոքոնդրիալ գեների ինտրոնային սպլայս հատվածների պաթոգեն տարբերակները

Դ-Մարդու ռեզուս գործոնը և հյուսվածքային համատեղելիությունը պայմանավորող գեները

80. 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

81. Պրոմոտորային տեղամասի տարբերակը կարող է ազդել՝

Ա-Քրոմոսոմների տարանջատման վրա

Բ-Գենի տրանսկրիպցիայի վրա

Գ-Միայն սպիտակուցի քայքայման վրա

Դ-Միտոքոնդրիալ ժառանգման վրա

82. 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

83. Ֆունկցիայի կորստի (loss of function) հանգեցնող տարբերակը ամենայն հավանականությամբ հիվանդություն կառաջացնի, երբ

Ա-Տարբերակը միշտ անվնաս է

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

84. Ֆունկցիայի ձեռքբերման (gain-of-function) տարբերակը սովորաբար հիվանդություն է առաջացնում՝

Ա-Գենի արդյունքի չափազանց մեծ կամ աննորմալ ակտիվություն առաջացնելու միջոցով

Բ-Ամբողջական քրոմոսոմի հեռացման միջոցով

Գ-Ամբողջ ՌՆԹ-ի վերացման միջոցով

Դ-Յուրաքանչյուր բջջում մեյոզի կանխման միջոցով

85. Հապլոանբավարարությունը 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

86. 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

87. 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

88. Գենի դոզայի խանգարումը կարող է առաջանալ հետևյալի հետևանքով՝

Ա-Դելեցիա կամ դուպլիկացիա

Բ-Միայն սինոնիմ տեղակալում

Գ-Նորմալ տրանսկրիպցիա

Դ-Միայն սպիտակուցի ֆոսֆորիլացում

89. 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

90. Եռանուկլեոտիդային էքսպանսիայի հիվանդությունների ժամանակ դինամիկ մուտացիայի որոշումը թույլ է տալիս կանխատեսել՝

Ա-ֆենոտիպային անկայունություն

Բ-եռանուկլեոտիդների կրկնողությունների քանակի պաթոգեն ավելացումը

Գ-գենոտիպային անկայունություն

Դ-նախատրամադրվածության որոշում

91. Աուտոսոմ-դոմինանտ և X-շղթայակցված դոմինանտ հիվանդությունների տոհմածառերը երբեմն դժվար է տարբերակել: Նշեք 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-կանանց և տղամարդկանց մոտ հիվանդությունը նույն բարդությամբ է դրսևորվում

Դ-հիվանդ աղջիկների քանակը երկու անգամ ավել է համեմատ տղաների հետ

92. 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

93. 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

94. 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

95. 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

96. Ծանր նեյրոֆիբրոմատոզով երեխայի հայրը ֆենոտիպորեն նորմալ է: Նրա մայրը կլինիկորեն նորմալ վիճակում է, սակայն ունի «կաթնասրճային» գույնի մի քանի բիծ, հիպերպիգմենտացիայի օջախներ և մի քանի Լիշի (Lisch) հանգույց: Ինչ գենետիկական երևույթով է ընթանում հիվանդությունը ընտանիքում:

Ա-միաձնողային դիսոմիա

Բ-ալելային հետերոգենություն

Գ-պլեյոտրոպիա

Դ-փոփոխական էքսպրեսիվություն

97. 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

98. 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

99. 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

100. Մեյոզի առաջին 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 պահին

Գ-մեյոզի մետաֆազ II-ին

Դ-մեյոզի անաֆազ II-ին

101. ՊՇՌ-ն (PCR) 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

102. Ընտանեկան միջերկրածովային տենդի համար պատասխանատու MEFV գենի միսսենս և indel պաթոգեն մեկ տասնյակ տարբերակների համատեղ վերլուծությունը որ մեթոդով է իրականացվում:

Ա-Կարիոտիպավորում

Բ-Ալել-սպեցիֆիկ մուլտիպլեքս ՊՇՌ (PCR)

Գ-FISH

Դ-քրոմոսոմային microarray

103. Միսսենս տարբերակի առկայությունը ընտանիքի անդամների մոտ թեստավորելու համար ո՞ր թիրախային մեթոդն է նախընտրելի:

Ա-Սենգերի սեքվենավորում

Բ-Ստանդարտ կարիոտիպավորում

Գ-FISH

Դ-Քրոմոսոմային microarray

104. Սենգերի սեքվենավորումը հատկապես օգտակար է՝

Ա-Գեների խմբերը միաժամանակ հետազոտելու համար

Բ-Որոշակի գենետիկական տարբերակները հաստատելու համար

Գ-Հնարավոր բոլոր CNV-ները (փոփոխական թվով հատվածներ) հայտնաբերելու համար

Դ-Գենոմի հատուկ մեթիլ-սպեցիֆիկ և կրկնվող հաջորդականությունները սեքվենավորելու համար

105. 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

106. Լաբորատորիան NGS թեստով նույնականացնում է պոտենցիալ պաթոգեն տարբերակ: Ո՞ր մեթոդը կարող է կիրառվել միանուկլեոտիդային տարբերակներ կամ indel-ների վերահաստատման համար:

Ա-Սենգերի սեքվենավորում

Բ-Կարիոտիպավորում

Գ-FISH

Դ-MLPA

107. Սենգերի սեքվենավորումը կարող է չհայտնաբերել ամբողջ էկզոնի դելեցիան, քանի որ՝

Ա-Սենգերի սեքվենավորմամբ բացահայտվում են միայն միանուկլեոտիդ տարբերակները

Բ-Գենի մյուս ալելում ԴՆԹ-ի հաջորդականությունը կարող է լինել նորմալ

Գ-Սենգերի սեքվենավորմամբ բացահայտվում են միայն հետերոզիգոտ տարբերակները

Դ-Ճիշտ են վերոնշյալ բոլոր երեք պատասխանները

108. Հաջորդ սերնդի սեքվենավորումը (NGS) իրականացվում է

Ա-ԴՆԹ-ի հատվածները ըստ չափսի առանձնացնելու համար

Բ-Միայն գենային հատվածների սեքվենավորման համար

Գ-ԴՆԹ-ի բազմաթիվ հատվածների հաջորդականությունները միաժամանակ որոշելու համար

Դ-Միայն սպիտակուց կոդավորող հատվածների հաջորդականությունները սահմանելու համար

109. 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-Ալել-սպեցիֆիկ մուլտիպլեքս ՊՇՌ

Բ-Կարիոտիպավորում

Գ-Միայն FISH

Դ-Գեների խմբի (gene panel) NGS հետազոտություն

110. Ամբողջ գենոմի սեքվենավորումը (whole-genome sequencing) տարբերվում է ամբողջ էկզոմի սեքվենավորումից (whole-exome sequencing) նրանով, որ այն՝

Ա-Թիրախավորում է միայն էկզոնները

Բ-Թույլ է տալիս գնահատել գենոմի կոդավորող և չկոդավորող հատվածները

Գ-Չի կարող բացահայտել դելեցիաներ կամ դուպլիկացիաներ էկզոնների մակարդակով

Դ-Չի կարող հայտնաբերել SNV-ներ (միանուկլեոտիդային տարբերակներ)

111. Զարգացման չպարզաբանված հապաղում ունեցող երեխայի մոտ քրոմոսոմային microarray վերլուծության արդյունքը բացասական է և առկա 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

112. 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)

113. Ո՞րն է պերիցենտրիկ ինվերսիա կրող անհատի մոտ առկա կլինիկական և ցիտոգենետիկ հետևանքը:

Ա-Նրանք միշտ ունենում են ծանր ֆիզիկական և մտավոր խանգարումներ:

Բ-Նրանք սովորաբար նորմալ վիճակում են, 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:

114. Բուժառուի կարիոտիպում նշված է հետևյալ արդյունքը՝ 46,XY,der(5)t(5;10)(p15;q22)mat: Ի՞նչ է սա նշանակում:

Ա-Բուժառուն ունի մորից ժառանգված հավասարակշռված տրանսլոկացիա

Բ-Բուժառուն ունի անհավասարակշռված կարիոտիպ, որը պարունակում է մայրական տրանսլոկացիայից ժառանգված 5-րդ քրոմոսոմից սերված (derivative) քրոմոսոմ

Գ-Բուժառուն մոզաիկ է՝ մորից ստացված բջջային գծով

Դ-Հայրը հավասարակշռված տրանսլոկացիայի կրող է

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

Ա-«Կատվի ճիչ» համախտանիշ (Cri-du-chat syndrome)

Բ-Դիջորջի համախտանիշ

Գ-Վիլյամսի համախտանիշ

Դ-Պատաուի համախտանիշ

116. Ո՞ր բջջագենետիկական մեթոդն է առավել հարմար՝ 24 ժամվա ընթացքում, առանց կուլտիվացման, ինտերֆազային բջիջներում 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիան արագ ստուգելու համար:

Ա-Բարձր թույլատրելիությամբ G-banding

Բ-R-banding

Գ-FISH

Դ-Ամբողջ գենոմի սեքվենավորում

117. Կարիոտիպավորումը հատկապես օգտակար է հետևյալ փոփոխությունների հայտնաբերման համար.

Ա-Քրոմոսոմային խոշոր վերակառուցումներ (օր. >10 MB.

Բ-Մի քանի տանդեմ էկզոնների դուպլիկացիաներ

Գ-Անեուպլոիդիաներ և 2 Mb դելեցիաներ

Դ-Մինչև 1 Mb քրոմոսոմային ինվերսիաներ

118. Մեյոզի ընթացքում տեղի ունեցող ո՞ր կենսաբանական խախտումն է հանդիսանում քրոմոսոմային թվային անոմալիաների ամենատարածված հիմնական պատճառը:

Ա-Ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիա

Բ-Չտարանջատումը (non-disjunction)

Գ-Ինվերսիա

Դ-Իզոքրոմոսոմի ձևավորում

119. 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

120. 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

121. Տղամարդու մոտ անպտղության հավանական պատճառ հանդիսացող խոշոր հավասարակշռված տրանսլոկացիան ո՞ր 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

122. Նորածնի կարիոտիպն է 47,XX,+18: Ինչ է այն նկարագրում:

Ա-Իգական սեռի բուժառու՝ Թերների (Turner) համախտանիշով

Բ-Իգական սեռի բուժառու՝ 18-րդ քրոմոսոմի մոնոսոմիայով

Գ-Իգական սեռի բուժառու՝ Էդվարդսի (Edwards) համախտանիշով

Դ-Իգական սեռի բուժառու՝ 18 լրացուցիչ քրոմոսոմներով

123. 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

124. Լաբորատոր հետազոտության արդյունքում հայտնաբերվել են բջիջների երկու պոպուլյացիաներ՝ • 70%-ը՝ 46 քրոմոսոմով, • 30%-ը՝ քրոմոսոմային որոշակի անոմալիայով: Ստացված արդյունքը համապատասխանում է հետևյալին՝

Ա-Քիմերիզմ

Բ-Մոզաիցիզմ

Գ-Հեմիզիգոտություն

Դ-Հետերոզիգոտություն

125. 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(11;22)(q23;q11)

Դ-47,XX,+18

126. Ո՞ր քրոմոսոմներն են ներառված Ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիաներում:

Ա-Ցանկացած երկու քրոմոսոմ

Բ-Միայն 1-ին - 5-րդ քրոմոսոմները

Գ-Ակրոցենտրիկ քրոմոսոմները

Դ-Միայն սեռական քրոմոսոմները

127. Իգական սեռի պտղի աճեցված ամնիոցիտների կարիոտիպավորման արդյունքն է՝ 46,XX[80]/47,XX,+21[20]: Ինչպիսի՞ 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

128. Պերիցենտրիկ ինվերսիան

Ա-Ընդգրկում է քրոմոսոմի միայն մեկ ուսը

Բ-Ներառում է ցենտրոմերը

Գ-Միշտ հանգեցնում է անեուպլոիդիայի

Դ-Ընդգրկում է երկու տարբեր քրոմոսոմներ

129. 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

130. Ի՞նչ է նկարագրում հետևյալ ISCN նոմենկլատուրային բանաձևը՝ 46,XY,inv(9)(p11q13).

Ա-9-րդ քրոմոսոմի p11q13 հատվածում ինսերցիա

Բ-9-րդ քրոմոսոմի p11q13 հատվածի սահմանակետերով ինվերսիա

Գ-9-րդ քրոմոսոմի դելեցիա

Դ-9-ը բջիջներում բացահայտված ինվերսիա 11-րդ քրոմոսոմի p և 13-րդ քրոմոսոմի q ուսերի միջև

131. 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

132. Հավասարակշռված տրանսլոկացիան.

Ա-Կարող է միշտ հայտնաբերվել քրոմոսոմային microarray վերլուծությամբ

Բ-Կարող է միշտ առաջացնել մոնոսոմիա

Գ-Կարող է միշտ առաջացնել տրիսոմիա

Դ-Սովորաբար չի հանգեցնում քրոմոսոմային խոշոր հատվածի ընդհանուր ավելացման կամ կորստի

133. 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

134. FISH-ը մասնավորապես օգտակար է, երբ անհրաժեշտ է

Ա-Որոշել ամբողջ գենի հաջորդականությունը

Բ-Ֆլուորեսցենտ զոնդի միջոցով հայտնաբերել քրոմոսոմային կոնկրետ անոմալիա

Գ-Քանակապես չափել գենի էքսպրեսիան

Դ-Հայտնաբերել հնարավոր բոլոր քրոմոսոմային խաթարումները

135. FISH թիրախային վերլուծության հիմնական սահմանափակումն այն է, որ.

Ա-Այն չի կարող բացահայտել խոշոր ինսերցիաները

Բ-Այն չի կարող բացահայտել անհավասարակշռված տրանսլոկացիաները

Գ-Այն պահանջում է զոնդ՝ նախատեսված կոնկրետ խաթարման համար

Դ-Այն հայտնաբերում է միայն քրոմոսոմային կամ միկրոքրոմոսոմային խաթարումներ, սակայն չի բացահայտում գենային լոկուսների անոմալիաներ

136. 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

137. 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-Քրոմոսոմային microarray, հակադարձ-տրանսկրիպտազի-ՊՇՌ

Դ-FISH, Սենգերի սեքվենավորումը մեկ գենի մակարդակով

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

Ա-indel տարբերակներ

Բ-Գենոմի փոփոխական թվով հատվածներ (copy number variants; CNVs)

Գ-Միտոքոնդրիալ ԴՆԹ-ի տարբերակներ

Դ-Անկայուն կրկնվող տրիպլետների ընդլայնումներ

139. 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

140. Ոչ համախտանիշային զարգացման հապաղման և դիսմորֆիկ առանձնահատկությունների հավանական պատճառ հանդիսացող գենոմային մակարդակով դելեցիաների կամ դուպլիկացիաների բացահայտման համար ո՞ր մեթոդին պետք է դիմել:

Ա-Կարիոտիպավորում

Բ-Մոնոքրոմ FISH

Գ-Քրոմոսոմային microarray

Դ-Բազմագույն FISH (multicolor FISH; mFISH)

141. 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-Կարիոտիպավորում

Բ-Սենգերի սեքվենավորում

Գ-Ամբողջ էկզոմի սեքվենավորում

Դ-Քրոմոսոմային microarray վերլուծություն

142. Քրոմոսոմային microarray վերլուծությունը հատկապես արդյունավետ է հետևյալների հայտնաբերման հարցում.

Ա-Միկրոդելեցիաներ և միկրոդուպլիկացիաներ

Բ-Քրոմոսոմային ինվերսիաներ

Գ-Գենների մեկական էկզոնների դելեցիաներ

Դ-Հավասարակշռված տրանսլոկացիաների մեծ մասը

143. Պտղի նախածննդյան քրոմոսոմային microarray թեստով բացահայտվել է 0.7 Mb չափի միկրոդելեցիա: Ի՞նչ 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

144. 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՝

Ա-Պաթոգեն կամ հավանական պաթոգեն

Բ-Անորոշ նշանակության

Գ-Հավանական բարորակ

Դ-Բարորակ

145. Նախածննդյան քրոմոսոմային microarray թեստով արական սեռի պտղի մոտ բացահայտվել է 0.8 Mb միկրոդուպլիկացիա՝ սեռական X քրոմոսոմում: Ի՞նչը պետք է հաշվի առնել տվյալ միկրոդուպլիկացիան դասակարգելու համար:

Ա-Գենոմային կոորդինատները, գեների կազմը, ժառանգման բնույթը, ֆենոտիպային համապատասխանությունը, հաճախականությունը հիվանդների մոտ և ընդհանուր պոպուլյացիայում

Բ-Միայն միկրոդուպլիկացիայի չափը և գենոմային կոորդինատները

Գ-Միայն պտղի սեռը, միկրոդուպլիկացիայի չափը, գենոմային կոորդինատները, ներգրավված գեները

Դ-Միայն ժառանգման բնույթը, ֆենոտիպային համապատասխանությունը, հաճախականությունը հիվանդների մոտ և ընդհանուր պոպուլյացիայում

146. Արական սեռի պտղի աճեցված ամնիոտիկ բջիջների քրոմոսոմային microarray հետազոտության արդյունքում բացահայտվել է դեռևս չնկարագրված 1 Mb երկարությամբ դուպլիկացիա սեռական X քրոմոսոմում: Նշվածներից ո՞րն է անհրաժեշտ իրականացնել՝ տվյալ դուպլիկացիայի կլինիկական դասակարգման համար:

Ա-Նույն մեթոդով թեստավորել մորը

Բ-Տարբերակի պաթոգենության գնահատման համար հաշվի առնել cfDNA սկրինինգի բացասական արդյունքը

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

147. Նորածնի մոտ առկա են Ֆալլոյի տետրադա, հիպոկալցեմիկ տետանիա և քիմքի փեղեկում: Նրա մոտ բացահայտվել է 22q11.2 միկրոդելեցիա: Որ համախտանիշը պետք է ենթադրել և սաղմնային կառուցվածքներից որի ոչ պատշաճ զարգացումն է հանգեցնում թե՛ սրտի արտամղման ելքային ուղու արատի, թե՛ էնդոկրինոպաթիայի:

Ա-Kabuki համախտանիշ, առաջին և երկրորդ ըմպանային աղեղներ

Բ-DiGeorge համախտանիշ, երրորդ և չորրորդ ըմպանային գրպանիկներ

Գ-Noonan համախտանիշ, միջին ուղեղի պարկիկի նյարդային կատարի բջիջներ

Դ-CHARGE համախտանիշ, էնդոկարդի բարձիկների միաձուլման արատ

148. Նորածինը ծնվել է միկրոգնաթիայով, գլոսոպտոզով և քիմքի U-աձև ճեղքվածքով: Գենետիկական հետազոտությունը բացահայտել է հետերոզիգոտ պաթոգեն տարբերակ COL2A1 գենում: Ո՞րն է միկրոգնաթիայից սկսվող զարգացման գործընթացների անվանումը և ո՞ր հիմնական ախտորոշումն է հաստատվում:

Ա-Համախտանիշ, Թրիչեր-Քոլինզի համախտանիշ (Treacher Collins Syndrome)

Բ-Ընդհատում (disruption), Նիստի դիսպլազիա (Kniest DysplasiA.

Գ-Pierre Robin հաջորդականություն (sequence), Ստիկլերի համախտանիշ (Stickler Syndrome)

Դ-Դեֆորմացիա, Նագերի համախտանիշ (Nager Syndrome)

149. Նորածնի մոտ առկա են աջ ստորին վերջույթի ասիմետրիկ սեղմող օղակներ (constriction rings), լիմֆեդեմա և մատների դեֆորմացիաներ: Ըստ ռենտգենյան հետազոտության կմախքի մնացած հատվածների կառուցվածքը նորմալ է: Ո՞ր ձևաբանական պաթոգենեզն է նկարագրված:

Ա-Արատ (Malformation)

Բ-Ձևախախտում (Deformation)

Գ-Ընդհատում (Disruption)

Դ-Դիսպլազիա (DysplasiA.

150. 3 ամսական երեխան ունի մակրոգլոսիա, որովայնի առաջային պատի բնածին դեֆեկտ՝ օմֆալոցելե, ականջի բլթակի ակոսիկներ և ընդհանուր սոմատիկ հեմիհիպերպլազիա: Ո՞ր համախտանիշը պետք է ենթադրել և որ չարորակ նորագոյացության զարգացման ռիսկն է առկա բուժառուի մոտ:

Ա-Sotos համախտանիշ, մեդուլոբլաստոմա

Բ-Simpson-Golabi-Behmel համախտանիշ, հեպատոբլաստոմա

Գ-Perlman համախտանիշ, Վիլմսի ուռուցք

Դ-Beckwith-Wiedemann համախտանիշ, Վիլմսի ուռուցք

151. Նորածնի մոտ առկա են նորածնային շրջանի արտահայտված հիպոտոնիա, զարգացման հապաղում, դեմքի յուրահատուկ՝ «կոպիտ» դիմագծեր (արտահայտված ճակատ, մեծ գաղտուն, միկրոստոմիA. և 12p տետրասոմիա: Ո՞րն է ենթադրվող ախտորոշումը:

Ա-Թրիչեր-Քոլինզի համախտանիշ (Treacher Collins Syndrome)

Բ-Անգելմանի համախտանիշ (Angelman Syndrome)

Գ-Պալիստեր-Կիլիանի մոզաիկ համախտանիշ (Pallister-Killian Syndrome)

Դ-Վոլֆ-Հիրշհորնի համախտանիշ (Wolf-Hirschhorn Syndrome)

152. 2 տ. երեխայի մոտ առկա են զարգացման խիստ հապաղում, դեմքի կոպիտ դիմագծեր, ձեռքերի և ոտքերի մատները հաստ, հիպոպլաստիկ եղունգներ և մատների ծայրային ֆալանգների լայնացում: Թեստավորմամբ բացահայտվել է կլինիկային համապատասխանող ARID1B գենում ֆունկցիայի կորստի հանգեցնող de novo տարբերակ: Ո՞ր համախտանիշն է ախտորոշվել:

Ա-Կոռնելիա դե Լանգե համախտանիշ (Cornelia de Lange Syndrome)

Բ-Ռուբինշտեյն-Թայբի համախտանիշ (Rubinstein-Taybi Syndrome)

Գ-Նիկոլաիդես-Բարայցեր համախտանիշ (Nicolaides-Baraitser Syndrome)

Դ-Կոֆին-Սիրիս համախտանիշ 1-ին տեսակ, (Coffin-Siris Syndrome)

153. Նորածնի մոտ դիտվում են միկրոցեֆալիա, արտահայտված հոնքամիջ (գլաբելլA., հիպերթելորիզմ, բարձր կամարաձև հոնքեր և կտցաձև քիթ: FISH անալիզը հաստատում է 4-րդ քրոմոսոմի կարճ ուսի տերմինալ դելեցիա: Ո՞րն է դեմքի այս ֆենոտիպի համար պատասխանատու նվազագույն կրիտիկական շրջանը:

Ա-4p16.3

Բ-4q35.1

Գ-4p15.2

Դ-4q21.1

154. 8-ամյա տղայի մոտ առկա են վարքային լուրջ խնդիրներ, այդ թվում՝ մաշկը քերելու սովորություն, զայրույթի ուժգին նոպաներ, ցավի նկատմամբ բարձր շեմ և քուն-արթնություն ցիկլի խախտում: Բուժառուն ունի միկրոդելեցիա 17p11.2 տեղամասում, որն ընդգրկում է RAI1 գենը: Ո՞րն է ախտորոշումը:

Ա-Պրադեր-Վիլի համախտանիշ (Prader-Willi Syndrome)

Բ-Սմիթ-Մագենիս համախտանիշ (Smith-Magenis Syndrome)

Գ-Վիլյամս-Բյորեն համախտանիշ (Williams-Beuren Syndrome)

Դ-Անգելման համախտանիշ (Angelman Syndrome)

155. 10-ամյա երեխայի մոտ առկա են չորս վերջույթների պոստաքսիալ պոլիդակտիլիա, պիգմենտային ռետինիտ, իրանի շրջանում ճարպակալում և երիկամների զարգացող քրոնիկ հիվանդություն: Ո՞ր բջջային օրգանելի կառուցվածքի գործառույթն է խանգարված այս պլեոտրոպ տեսակի պաթոգենեզում:

Ա-Alström համախտանիշ, բջջային թարթիչների կառուցվածքի փոփոխում

Բ-Senior-Løken համախտանիշ, երիկամային էպիթելի թարթիչների պաթոգենեզ

Գ-Bardet-Biedl համախտանիշ, առաջնային ոչ շարժուն թարթիչ (primary non-motile cilium)

Դ-Joubert համախտանիշ, առաջնային թարթիչների տրանսպորտի խաթարում

156. Նորածնի մոտ դիտվում են արտահայտված հիպոտոնիա, թույլ ծծողական ռեֆլեքս և հիպոգոնադիզմ: 15q11.2-q13 քրոմոսոմային լոկուսում ցույց է տրված մեթիլացման բացառապես մայրական պատկեր: Ո՞րն է այս դեպքերի մոտավորապես 70%-ում հայտնաբերվող հիմնական գենետիկական մեխանիզմը:

Ա-Մայրական միածնողական դիսոմիա

Բ-Իմպրինտինգի կենտրոնի միկրոդելեցիա

Գ-Հայրական միածնողական դիսոմիա

Դ-Հայրական 15q11.2-q13 հատվածի ինտերստիցիալ դելեցիա

157. Դեռահասի մոտ առկա են բարձր հասակ, արախնոդակտիլիա (երկար և բարակ մատներ), արտահայտված հիպերթելորիզմ, երկճյուղավորված քիմքի լեզվակ (bifid uvulA., քիմքի փեղեկում և աորտայի արմատի արագ զարգացող դիլատացիա՝ թոքային զարկերակի ճյուղերի ոլորությամբ: Հայտնաբերվել են TGFBR1 գենի պաթոգեն տարբերակ: Ո՞րն է ախտորոշումը:

Ա-Լոյս-Դիտց (Loeys-Dietz) համախտանիշ

Բ-Մարֆանի (Marfan) համախտանիշ

Գ-Էլերս-Դանլոյի (Ehlers-Danlos Syndrome) համախտանիշ, անոթային ձև

Դ-Շպրինցեն-Գոլդբերգի (Shprintzen-Goldberg)

158. Հղիության II եռամսյակում պտղի ուլտրաձայնային հետազոտությունը ցույց է տալիս ծայրահեղ կարճացած վերջույթներ (միկրոմելիա, նեղ կրծքավանդակ, ճակատային հատվածի արտափքվածություն և «երեքնուկի տերևի» տեսք ունեցող

գանգ (kleeblattschädel)): Գենետիկական թեստով բացահայտվել է հետերոզիգոտ ակտիվացնող մուտացիա FGFR3 գենում: Ո՞րն է ախտորոշումը:

Ա-Ախոնդրոպլազիա

Բ-Տանատոֆոր (Thanatophoric) դիսպլազիա, II տիպ

Գ-Հիպոխոնդրոպլազիա

Դ-Անկատար օստեոգենեզ, II տիպ

159. Ծանր վիճակում գտնվող նորածնի մոտ առկա են միկրոցեֆալիա, միկրոֆթալմիա, հոլոպրոզէնցեֆալիա՝ զուգակցված շրթունքի և քիմքի ճեղքվածքով, ձեռքերի հետաքսիալ պոլիդակտիլիա և գլխի մաշկի ապլազիա: Ո՞ր քրոմոսոմային պաթոլոգիային է համապատասխանում ախտանիշների այս համալիրը:

Ա-Տրիսոմիա 18

Բ-Տրիսոմիա 21

Գ-Տրիսոմիա 13

Դ-Թերների (Turner) համախտանիշ

160. 8 տ. աղջկա մոտ առկա են կարճահասակություն, ցածր տեղադրված և դեպի հետ թեքված ականջներ, թեթև արտահայտված հիպերթելորիզմ, թաղանթաձև ծալք պարանոցի շրջանում (webbed neck), կրծքավանդակի ձագարաձև դեֆորմացիա (pectus excavatum) և թոքային զարկերակի ստենոզ: Մոլեկուլային թեստով բացահայտվել է PTPN11 գենում միսսենս մուտացիա: Ո՞ր բջջային ազդանշանային ուղին է գերակտիվացած:

Ա-Notch ազդանշանային ուղի

Բ-Sonic Hedgehog ուղի

Գ-mTOR ուղի

Դ-RAS-MAPK ազդանշանային ուղի

161. Նորածնի մոտ առկա են թոքերի արտահայտված հիպոպլազիա, վերջույթների դիրքի արատներ (օր.՝ ծուռթաթություն) և դեմքի սեղմված, տափակ տեսք (ցածր տեղադրված ականջներ, ռետրոգնաթիա՝ պայմանավորված երկարատև և խիստ արտահայտված օլիգոհիդրամնիոնով): Ո՞րն է այս ախտանիշների համալիրը ընդգրկող համախտանիշը:

Ա-Փոթերի (Potter) համախտանիշ

Բ-VACTERL ասոցիացիա

Գ-Ամնիոտիկ կապանների համախտանիշ (amniotic band disruption)

Դ-Քրոմոսոմային դելեցիայի համախտանիշ

162. 2 տ. տղայի մոտ առկա են դիմագծերի աստիճանական կոպտացում, հոդերի շարժունակության սահմանափակում, եղջերաթաղանթի պղտորում, կիֆոզ և հեպատոսպլենոմեգալիա: Մեզի սկրինինգային հետազոտությունը ցույց է տալիս դերմատան-սուլֆատի և հեպարան-սուլֆատի արտազատման բարձր մակարդակ: Ո՞ր ֆերմենտի ակտիվության պակասով են պայմանավորված վերոնշյալ խնդիրները:

Ա-Իդուրոնատ-2-սուլֆատազ

Բ-Ալֆա-L-իդուրոնիդազ

Գ-N-ացետիլգալակտոզամին-4-սուլֆատազ (արիլսուլֆատազ B.

Դ-Իդուրոնատ-սուլֆատազի ակտիվացնող համալիր

163. 5 տ. երեխայի մոտ առկա է «էլֆի» դիմագծեր հիշեցնող արտաքին՝ արտահայտված ստորին շրթունքով, փոքր կզակով, վեր ցցված քթով, լիքը այտերով, աշխույժ վարքագծով, ծայրահեղ շատախոսությամբ, աորտայի վերփականային ստենոզով (supravalvular aortic stenosis): FISH թեստը բացահայտել է միկրոդելեցիա 7q11.23 քրոմոսոմային տեղամասում: Այս հատվածում որ՞ կոնկրետ գենի կորուստն է պատասխանատու սիրտ-անոթային համակարգի բնորոշ արտերիոպաթիայի համար:

Ա-FBN1

Բ-TBX5

Գ-SOX9

Դ-ELN

164. 6 տ. երեխայի մոտ նկարագրվում է բազմաթիվ կաթնասրճային գույնի բծերով (բոլորը >5 մմ), անութային պեպեններով (Crowe sign) և ուսուցման հետ կապված որոշ դժվարություններով: Բուժառուի ակնաբանական հետազոտությունը հայտնաբերում է Լիշի հանգույցներ (Lisch nodules) ծիածանաթաղանթի վրա: Ո՞րն է այս աուտոսոմ-դոմինանտ համախտանիշի հետ ասոցացված գենի կողմից կոդավորվող սպիտակուցի հիմնական ֆունկցիան:

Ա-ԴՆԹ-ի mismatch հաջորդականության վերականգնում

Բ-RAS պրոտո-ուռուցքային ակտիվության բացասական կարգավորում

Գ-Միջուկային թաղանթի կառուցվածքային միավոր

Դ-Լիզոսոմային ֆերմենտների փոխադրում

165. D վիտամինի նկատմամբ կայուն ռախիտությամբ տղամարդու բոլոր դուստրերն դրսևորում են հիվանդության ավելի մեղմ ձևը, քան հայրը, իսկ որդիներից ոչ մեկը չի ախտահարվում: Դուստրերն ունենում են մոտավորապես հավասար թվով առողջ և հիվանդ որդիներ ու դուստրեր, ընդ որում՝ հիվանդ որդիներն ավելի ծանր ախտահարված են լինում, քան հիվանդ դուստրերը: Ո՞րն է հիվանդության նման ընթացքի հավանական բացատրությունը:

Ա-X-շղթայակցված դոմինանտ ժառանգում

Բ-ոչ լրիվ պենետրանտություն

Գ-X-շղթայակցված ռեցեսիվ ժառանգում

Դ-միակողմանի ծնողային դիսոմիա

166. Երիտասարդ տարիքի տղամարդու մոտ առկա են աորտայի արմատի լայնացում և ոսպնյակի տեղաշարժ (էկտոպիա): Ո՞ր ախտորոշումն է առավել հավանական:

Ա-Մարֆանի համախտանիշ

Բ-Թերների համախտանիշ

Գ-Անկատար օստեոգենեզ

Դ-Ախոնդրոպլազիա

167. Երեխայի մոտ նվազագույն վնասվածքից հետո դիտվում են բազմակի կոտրվածքներ և կապտավուն սկլերաներ: Ո՞ր հիվանդությունն է առավել հավանական:

Ա-Էլերս-Դանլոյի համախտանիշ

Բ-Մարֆանի համախտանիշ

Գ-Անկատար օստեոգենեզ (osteogenesis imperfecta)

Դ-Ախոնդրոպլազիա

168. Նորածինն ունի անհամաչափ կարճ վերջույթներ և համեմատաբար մեծ գլուխ: Ո՞ր պաթոլոգիան պետք է կասկածել:

Ա-Թերների համախտանիշ

Բ-Մարֆանի համախտանիշ

Գ-Ախոնդրոպլազիա

Դ-Դաունի համախտանիշ

169. Կապտավուն սկլերաների և կրկնվող կոտրվածքների առկայությունը վկայում է հետևյալի մասին.

Ա-Թերների համախտանիշ

Բ-Մարֆանի համախտանիշ

Գ-1-ին տիպի նեյրոֆիբրոմատոզ

Դ-Անկատար օստեոգենեզ (osteogenesis imperfecta)

170. Էլերս-Դանլոյի (Ehlers-Danlos) համախտանիշը հիմնականում ներառում է հետևյալը.

Ա-Շարակցական հյուսվածքի

Բ-Միայն միտոքոնդրիալ նյութափոխանակություն

Գ-Հեմոգլոբին

Դ-Պուրինային նյութափոխանակություն

171. Հոդերի գերշարժունակությամբ, մաշկի գերձգելիությամբ և հեշտությամբ առաջացող կապտուկներով բուժառուի մոտ անհրաժեշտ է ստուգել հետևյալի առկայությունը.

Ա-Թեյ-Սաքսի հիվանդություն

Բ-Էլերս-Դանլոյի (Ehlers-Danlos) համախտանիշ

Գ-Մարֆանի համախտանիշ

Դ-Դիաստրոֆիկ դիսպլազիա

172. 18 տ. երիտասարդի մոտ առկա է ոսպնյակի էկտոպիա, հասակը >97-րդ պերսենտիլից, ձեռքերի բացվածքի և հասակի ավելի մեծ հարաբերակցություն, pectus carinatum, դրական դաստակի (Walker-Murdoch) և բթամատի (Steinberg) նշաններ: Էխոկարդիոգրաֆիան ցույց է տալիս աորտայի արմատի Z-միավորը +3.5: Ո՞րն է այս կլինիկայում ներգրավված գենը:

Ա-COL1A1-ի հետերոզիգոտ մուտացիաներ

Բ-Պղնձի ներբջջային փոխադրման խանգարում

Գ-FBN1-ի պաթոգեն տարբերակներ

Դ-COL3A1-ի գերիշխող-բացասական մուտացիաներ

173. 24 տ. կնոջ մոտ որովայնի հանկարծակի սուր ցավի պատճառով կատարված ՀՇ-անգիոգրաֆիան բացահայտում է ներքին զստային զարկերակի սպոնտան շերտազատում: Օբյեկտիվ զննման ժամանակ նկատվում է կիսաթափանցիկ մաշկ՝ կրծքավանդակի վրա տեսանելի երակներով, հեշտ առաջացող կապտուկներով և դեմքի բնորոշ պրոֆիլով՝ բարակ շուրթեր, փոքր քիթ ու ցցված աչքեր: Հոդերը ունեն մատների հատվածում թեթև հիպերշարժունություն: Հետագայում հայտնաբերվել է COL3A1-ի հետերոզիգոտ մուտացիա: Ո՞րն է վերջնական ախտորոշումը և առաջնային բուժման առաջնահերթությունը:

Ա-Գերշարժուն Էհլերս-Դանլոյի (Ehlers-Danlos) համախտանիշ. ֆիզիկական թերապիա և հոդերի կայունացում

Բ-Դասական Էհլերս-Դանլոյի (Ehlers-Danlos) համախտանիշ. մաշկի պլանավորված բիոպսիա և մաշկաբանական մոնիտորինգ

Գ-Լոյս-Դիցի (Loeys-Dietz) համախտանիշ. գանգի ընդհանուր վիրաբուժական վերականգնում

Դ-Անոթային Էհլերս-Դանլոյի (vascular Ehlers-Danlos) համախտանիշ. արյան ճնշման խիստ կառավարում և խուսափում ինվազիվ ճառագայթային ախտորոշումից կամ վիրահատությունից, քանի դեռ կյանքին վտանգ չի սպառնում

174. 6 տ. տղայի մոտ առկա է մաշկի արտահայտված գերձգվողականություն, հոդերի ընդհանրացված գերշարժունակություն և ծնկների ու սրունքների վրա մանկական նվազագույն տրավմայից առաջացած բազմաթիվ «պապիրուսանման» սպիներ: Նա ունի երկկողմանի բնածին ծուռթաթություն և փափուկ, խմորանման մաշկի կառուցվածք: Ո՞րն է բուժառուի ենթադրյալ ախտորոշումը:

Ա-Դասական Էհլերս-Դանլոյի (Ehlers-Danlos) համախտանիշ

Բ-Լոյս-Դիցի (Loeys-Dietz) համախտանիշ

Գ-Մարֆանի (Marfan) համախտանիշ

Դ-Սթիքլերի (Stickler) համախտանիշ

175. Նորածնի մոտ նկարագրվում է վերջույթների արտահայտված ռիզոմելային (պրոքսիմալ) կարճություն, մեծ գլուխ՝ արտահայտված ճակատային ցցվածությամբ

(frontal bossing), դեմքի միջին մասի հիպոպլազիա և ձեռքերի եռաժան կառուցվածքով (երրորդ և չորրորդ մատների միջև մեծացած տարածության): Ռենտգենյան հետազոտությունը ցույց է տալիս գոտկային ողի աղեղի նեղացում, լայնացած մետաֆիզներ և զստոսկրի քառակուսաձև թևեր: Գենետիկական հետազոտությամբ բացահայտվել է FGFR3 գենի հայտնի պաթոգեն տարբերակ: Ո՞րն է բուժառուի գենետիկական ախտորոշումը:

Ա-Անկատար օստեոգենեզ 1-ին տեսակ

Բ-Ախոնդրոպլազիա

Գ-Դիաստրոֆիկ դիսպլազիա

Դ-Անկատար օստեոգենեզ 2-րդ տեսակ

176. Մարֆանի համախտանիշի կասկածով բուժառուի մոտ FBN1 գենի ստանդարտ NGS թեստավորման արդյունքը բացասական է: Ի՞նչ պետք է դիտարկել հաջորդիվ:

Ա-Իրականացնել ամբողջ գենոմի սեքվենավորում

Բ-Բացառել Մարֆանի համախտանիշը, սակայն դիտարկել մեկ այլ շարակցահյուսվածքային համախտանիշի հնարավորությունը

Գ-Իրականացնել FBN1 գենի MLPA հետազոտություն

Դ-Իրականացնել FBN1 գենի Սենգերի սեքվենավորում

177. Երեխայի մոտ առկա են հիպոտոնիա, հիպերֆագիա և դեմքի բնորոշ գծեր: Գենետիկական հետազոտությունը հայտնաբերում է հայրական 15-րդ քրոմոսոմի դելեցիա: Ո՞ր ախտորոշումն է առավել հավանական:

Ա-Պրադեր-Վիլիի համախտանիշ

Բ-Անգելմանի համախտանիշ

Գ-Վիլյամսի համախտանիշ

Դ-ԴիՋորջի համախտանիշ

178. Երեխայի մոտ նորածնային շրջանում զարգացել է հիպոտոնիա, որին հետագայում հաջորդել են հիպերֆագիան, ճարպակալումը, հիպոգոնադիզմը և զարգացման խնդիրները: Ո՞ր մոլեկուլային մեխանիզմն է առավել համապատասխանում այս պատկերին:

Ա-4-րդ քրոմոսոմում CAG կրկնությունների էքսպանսիա

Բ-15q11-q13 տեղամասում մայրական գեների էքսպրեսիայի կորուստ

Գ-15q11-q13 տեղամասում հայրական գեների էքսպրեսիայի կորուստ

Դ-X-քրոմոսոմում CGG կրկնությունների էքսպանսիա

179. Երեխան ունի մտավոր զարգացման խիստ արտահայտված խանգարում, ցնցումներ, ատաքսիա և հաճախակի՝ իրավիճակին չհամապատասխանող ծիծաղ: Ո՞ր համախտանիշն է առավել հավանական:

Ա-Ֆենիլկետոնուրիա

Բ-Պրադեր-Վիլլիի համախտանիշ

Գ-Ատաքսիա-տելանգիէկտազիա

Դ-Անգելմանի համախտանիշ

180. Երեխայի մոտ առկա են զարգացման խիստ հապաղում, ցնցումներ, ատաքսիա և հաճախակի անտեղի ծիծաղ: Հետազոտությունը վկայում են 15q11-q13 քրոմոսոմային հատվածի խաթարման մասին: Ո՞ր ախտորոշումն է առավել հավանական:

Ա-Անգելմանի համախտանիշ

Բ-Պրադեր-Վիլլիի համախտանիշ

Գ-Վիլյամսի համախտանիշ

Դ-ԴիՋորջի համախտանիշ

181. 4 տ. աղջկա մոտ առկա են ծանր մտավոր թերզարգացում, միկրոցեֆալիա, մանկական սպազմեր, ատաքսիա, լայն բերանով ժպտացող դեմքի արտահայտություն և անտեղի ծիծաղի հաճախակի նոպաներ: Array CGH հետազոտությունը բացահայտում է 15q11.2-q13 միկրոդելեցիա: Պաթոգենությունը ո՞ր ծնողական ալելի և գենի ֆունկցիայի կորստով է պայմանավորված է:

Ա-Հայրական ալել, SNRPN-ի էքսպրեսիայի կորուստ

Բ-Մայրական ալել, UBE3A-ի էքսպրեսիայի կորուստ

Գ-Հայրական ալել, MAGEL2-ի էքսպրեսիայի կորուստ

Դ-Մայրական ալել, RAI1-ի էքսպրեսիայի կորուստ

182. Փոքր տղայի մոտ առկա են զարգացման հապաղում, մեծ ականջներ, երկարավուն դեմք և մակրոորխիդիզմ: Ո՞ր վիճակը պետք է կասկածել:

Ա-Կլայնֆելտերի համախտանիշ

Բ-Պրադեր-Վիլիի համախտանիշ

Գ-Փխրուն X քրոմոսոմի համախտանիշ (Fragile X syndrome)

Դ-Անգելմանի համախտանիշ

183. Բուժառուն ունի մտավոր թերզարգացում, մեծ ականջներ, մակրոորխիդիզմ և նման կլինիկայով միայն արական սեռի ազգականներ: Ո՞ր հետազոտությունն է առավել նպատակահարմար:

Ա-NF1 գենի մոտ 1 Mb դելեցիայի ստուգում

Բ-APC գենի սեքվենավորում

Գ-Կարիոտիպավորում

Դ-FMR1 գենի եռանուկլեոտիդային կրկնողությունների վերլուծություն

184. Կինը FMR1 գենի պրեմուտացիայի կրող է: Ո՞ր պնդումն է ամենակարևորը գենետիկական խորհրդատվության համար:

Ա-FMR1 գենի անկայուն եռանուկլեոտիդների թիվը կարող է ընդլայնվել մոր ձվաբջիջների ձևավորման ընթացքում և փոխանցվել սերնդին

Բ-FMR1 գենի անկայուն եռանուկլեոտիդների թվի ընդլայնում տեղի չի ունենում

Գ-FMR1 գենի անկայուն եռանուկլեոտիդների թվի ընդլայնմամբ ալելը միայն դուստրերը կարող են ժառանգել

Դ-FMR1 գենի անկայուն եռանուկլեոտիդների թվի մուտացիոն ընդլայնումը պարտադիր տեղի է ունենում միայն արական սեռին փոխանցման ժամանակ

185. 1-ին տիպի միոտոնիկ դիստրոֆիան կապված է հետևյալ անկայուն եռնուկլեոտիդային կրկնողությունների թվի ավելցման հետ.

Ա-CGG կրկնություններ, FMR1 գենում

Բ-CAG կրկնություններ, HTT գենում

Գ-CTG կրկնություններ, DMPK գենում

Դ-GAA կրկնություններ, FXN գենում

186. 35 տ. տղամարդու մոտ դիտվում են զարգացող անկանոն, կտրուկ և անկանխատեսելի շարժումներ, հուզական անկայունություն և կոգնիտիվ ֆունկցիաների վատթարացում: Նրա հոր մոտ նման ախտանիշներ ի հայտ են եկել 55 տ., իսկ հորական կողմից պապի մոտ հիվանդությունը ախտորոշվել էր մոտ 60 տ.: Ո՞ր գենետիկական երևույթն է նկարագրվում:

Ա-Սոմատիկ մոզաիցիզմ. մայրական մեյոզ

Բ-Էպիգենետիկ շեղում. մայրական մեյոզ

Գ-Միակողմանի ծնողական դիսոմիա. հայրական մեյոզ

Դ-Գենետիկական անտիցիպացիա. հայրական մեյոզ

187. 18 ամսական աղջկա մոտ նկատվում է ձեռքի հմտությունների աստիճանական կորուստ, որոնք փոխարինվում են ստերեոտիկ շարժումներով: Նրա մոտ նկարագրվում է միկրոցեֆալիա, հետագայում՝ աուտիզմին նմանվող սոցիալական մեկուսացում և էպիզոդիկ հիպերվենտիլյացիա: Բուժառուի մոտ ենթադրվում է MECP2 գենի պաթոգեն տարբերակ: Ո՞ր գենետիկական սկզբունքն է բացատրում այս պաթոլոգիան:

Ա-X-շղթայակցված դոմինանտ ժառանգում՝ արական սեռի մոտ պաթոգեն տարբերակի հեմիզիգոտ գենոտիպի լետալ արդյունքով

Բ-Արական սեռի մոտ որոշ լետալ ալելների քողարկում X քրոմոսոմի ասիմետրիկ ինակտիվացիայով

Գ-X քրոմոսոմի հոմոլոգ ռեկոմբինացիայի սահմանափակում

Դ-Աղջիկների մոտ հայրական գերմինալ մոզաիցիզմի բարձր հաճախականություն

188. 3 տ. տղայի մոտ առկա են զարգացման խիստ հապաղում, աուտիզմի սպեկտրի խանգարում, զարգացող միկրոցեֆալիա, էկզեմա և մարմնի բնորոշ՝ «բորբոսի» կամ «մկան» հոտ: Նորածինների սկրինինգի ստանդարտ տվյալները բացակայում են: Արյան պլազմայում ո՞ր ամինաթթվի մակարդակն է բարձր բուժառուի մոտ:

Ա-Տիրոզին

Բ-Մեթիոնին

Գ-Ֆենիլալանին

Դ-Լեյցին

189. 6-ամյա տղայի մոտ առկա են թեթևից միջին ծանրության մտավոր թերզարգացում, մանր մոտորիկայի թույլ զարգացում, հիպոտոնիա և աուտիզմի սպեկտրի ծանր խանգարում: Փխրուն X-քրոմոսոմի (fragile X) համախտանիշի թեստավորման արդյունքը բացասական է, սակայն հայտնաբերվել է 15q11.2-q13.1 տեղամասի մայրական ծագման ինտերստիցիալ դուպլիկացիա: Ո՞րն է բուժառուի ախտորոշումը:

Ա-Պրադեր-Վիլիի (Prader-Willi) համախտանիշ

Բ-15q13.3 միկրոդելեցիայի համախտանիշ

Գ-Անգելմանի համախտանիշ

Դ-15q դուպլիկացիայի համախտանիշ

190. 4 տ. տղան հետազոտվում է մակրոցեֆալիայի (>98-րդ պերցենտիլից), չափավոր մտավոր թերզարգացման և աուտիզմի սպեկտրի խանգարման ծանր ձևի կապակցությամբ: Ֆիզիկալ զննման ընթացքում նկատվել է առնանդամի վրա պիգմենտային բծեր (պեպենները) և մի քանի փոքր լիպոմաները: Հաշվի առնելով նկարագրված կլինիկան՝ ո՞ր գենի մուտացիայի ստուգումը պետք է առաջնահերթ համարել:

Ա-PTEN

Բ-SHANK3

Գ-CHD8

Դ-ADNP

191. 7 տ. աղջկա մոտ առկա են ծանր մտավոր հետամնացություն, աուտիզմի սպեկտրի խանգարում և դժվար բուժելի օջախային էպիլեպսիա: Մաշկի գործիքային զննումը բացահայտում է հացենու տերևի տեսք ունեցող մի քանի հիպոպիգմենտային բծեր և դեմքի բազմաթիվ անգիոֆիբրոմաներ: Ո՞ր գեների մուտացիաների առկայությունը պետք է կասկածել տվյալ կլինիկայի պարագայում:

Ա-MECP2

Բ-TSC1 կամ TSC2

Գ-RAS

Դ-NF2

192. 3 տ. երեխայի մոտ առկա են զարգացման խիստ արտահայտված համընդհանուր հապաղում, խոսքի բացակայություն, հիպոտոնիա և աուտիզմի սպեկտրի խանգարմանը բնորոշ հատկանիշներ: Նրա մոտ բացահայտվել է 22q13.3 դելեցիա: Այս տերմինալ հատվածի որ գենն է խիստ կարևոր հետսինապսային թաղանթի ներքին խտացած շերտի ձևավորման համար և կապված խոսքի խանգարման ու աուտիստիկ ֆենոտիպի հետ:

Ա-EHMT1

Բ-MBD5

Գ-SHANK3

Դ-ARID1B

193. 5 տ. տղան ունի ծանր մտավոր թերզարգացում, աուտիզմի առանձնահատկություններ, արտահայտված կամարաձև հոնքեր, սինոֆրիս, երկար թարթիչներ, միկրոցեֆալիա և վերին վերջույթների ռեդուկցիոն արատներ (մատների բացակայություն): Նշվածներից ո՞ր գենի մուտացիան կարող է պայմանավորել տվյալ կլինիկան:

Ա-COL3A1

Բ-ARX

Գ-SCN1A

Դ-NIPBL

194. 6 տ. տղան ունի միջին աստիճանի մտավոր թերզարգացում, էպիզոդիկ ցնցումներ և աուտիզմի սպեկտրի խանգարում: Գլխուղեղի ՄՌՇ հետազոտությունը բացահայտում է կողմնային փորոքները պատող պերիվենտրիկուլյար հանգուցային հետերոտոպիա: Մայրը ունի նորմալ ինտելեկտ, սակայն նշվում է թեթև էպիլեպսիա: Ո՞ր գենն է սովորաբար պատասխանատու X-շղթայակցված դոմինանտ ձևով ժառանգվող կլինիկայի համար:

Ա-DCX

Բ-ARX

Գ-FLNA

Դ-MECP2

195. 8 տ. երեխան ունի թեթև մտավոր թերզարգացում, սոցիալապես խիստ շփվող է, ծայրահեղ անհանգիստ և աուտիզմի սպեկտրի պրոֆիլով, որը ցույց է տալիս բարձր բանավոր ընդօրինակում, բայց թույլ սոցիալական հաղորդակցություն: Էխոկարդիոգրաֆիան բացահայտում է վերփականային աորտայի ստենոզ (SVAS): Ո՞ր միկրոդելեցիան է բացահայտվում տվյալ համախտանիշի դեպքում:

Ա-7q11.23

Բ-16p11.2

Գ-22q11.2

Դ-1q21.1

196. 4 տ. երեխայի մոտ առկա է մտավոր զարգացման անկում (decline)՝ խոսքի կորստով, աուտիստիկ վարքագծով և հաճախակի չհրահրված ֆոկալ քրքջոցով ընթացող (սակայն առանց ուրախության կամ հաճույքի զգացողության) ցնցումներով (gelastic epilepsy): Գլխուղեղի ՄՌՇ-ը ցույց է տալիս հիպոթալամիկ համարտոմա: Ո՞րն է ախտորոշումը:

Ա-Angelman համախտանիշ

Բ-Pallister-Hall համախտանիշ

Գ-Coffin-Lowry համախտանիշ

Դ-Mowat-Wilson համախտանիշ

197. 4 տ. աղջկա մոտ առկա է միջին աստիճանի մտավոր թերզարգացում, աուտիստիկ սպեկտրի խանգարում, ցցված ճակատ, հիպերթելորիզմ և սրածայր կզակ: Նա կրում է CHD8 գենում de novo մուտացիա: Ո՞րն է CHD8 գենի սպիտակուցի հիմնական ֆունկցիան, որի խաթարումը կարող է ասոցացվել վերոնշյալ կլինիկայի հետ:

Ա-Հիստոն մեթիլտրանսֆերազ

Բ-Քրոմատինի վերակառուցում ԱԵՖ-կախյալ ԴՆԹ-հելիկազայի միջոցով

Գ-Սինապտիկ սպիտակուցների քայքայում ուբիքվիտին լիգազով

Դ-Նեյրոհաղորդիչ ընկալիչի ենթամիավորի սինթեզ

198. 10 տ. տղան ունի քայլքի հապաղում, չափավոր մտավոր թերզարգացում, լեզվական և աուտիստիկ սպեկտրի խանգարում, ընդհանուր ճարպակալում: Նրա մոտ բացահայտվել է 600 Kb միկրոդելեցիա 16p11.2 քրոմոսոմային տեղամասում: Ո՞ր պնդումն է լավագույնս նկարագրում այս փոփոխական թվով հատվածի (CNV) կլինիկական բնույթը:

Ա-Այն ունի 100% պենետրանտություն կրողների մոտ՝ ծանր կամ գերծանր մտավոր թերզարգացման համար

Բ-Այն բացառիկ դեր է խաղում էպիլեպսիայի զարգացումից պաշտպանվելու համար

Գ-Այն միշտ ժառանգվում է հիվանդ մորից՝ մայրական իմպրինտինգի մեխանիզմով

Դ-Այն միայն նախատրամադրվածության գենետիկական տարբերակ է՝ փոփոխական էքսպրեսիվությամբ և ոչ լրիվ պենետրանտությամբ

199. 5 տ. աղջիկը տառապում է ծանր մտավոր թերզարգացմամբ, խոսքի բացակայությամբ, միկրոցեֆալիայով և դեմքի առանձնահատուկ գծերով՝ լայն բերան, խորը տեղադրված աչքեր և ցցված քիթ՝ խիստ արտահայտված կոլումելայով: Նա նաև ունի Հիրշպրունգի հիվանդության պատմություն: ZEB2 գենում հայտնաբերվել է մուտացիա: Ո՞րն է այս կլինիկայի գենետիկական ախտորոշումը:

Ա-Մովաթ-Վիլսոնի (Mowat-Wilson) համախտանիշ

Բ-Փիթ-Հոփքինսի (Pitt-Hopkins) համախտանիշ

Գ-Սմիթ-Մագենիսի (Smith-Magenis) համախտանիշ

Դ-Քլիֆսթրայի (KleefstrA. համախտանիշ

200. 6 տ. տղան ունի ծանր մտավոր թերզարգացում, խորեոաթետոզ, սպաստիկություն և ծանր ինքնավնասման վարքագիծ, որը բնութագրվում է շրթունքների և մատների կծելու հարկադրական սովորությամբ: Նրա մոտ ախտորոշվել է ատիպիկ աուտիզմ՝ սոցիալական հաղորդակցության բացակայության պատճառով: Լաբորատոր հետազոտությամբ բացահայտվել է զգալի հիպերուրիկեմիա: Ո՞ր ֆերմենտն է անբավարար բուժառուի մոտ:

Ա-Ադենոզին դեամինազ

Բ-Հիպոքսանտին-գուանին ֆոսֆոռիբոզիլտրանսֆերազ (HGPRT)

Գ-Ուրատ օքսիդազ (ուրիկազA.

Դ-Ֆոսֆոռիբոզիլպիրոֆոսֆատ (PRPP) սինթետազ

201. 18 ամսական փոքրիկ երեխայի մոտ նկարագրվում է կրկնվող, երկարատև, տենդային և ոչ-տենդային էպիլեպտիկ նոպաներ: Հետագայում, նկարագրվել են զարգացման հապաղում, մտավոր թերզարգացում և աուտիստիկ սպեկտրի խանգարում: ՄՌԾ արդյունքը առանց սպեցիֆիկ փոփոխությունների է: Մոլեկուլային վերլուծությունը SCN1A-ում հայտնաբերում է ֆունկցիայի կորստի de novo տարբերակ: Ո՞րն է ախտորոշումը:

Ա-Դրավեի (Dravet) համախտանիշ

Բ-Զարգացման և էպիլեպտիկ էնցեֆալոպաթիա 6B տեսակ

Գ-Էպիլեպսիայի սպորադիկ դեպք

Դ-Մտավոր զարգացման հապաղման աուտոսոմ-դոմինատ տեսակ 1

202. 4 ամսական տղայի մոտ առկա են հիպոտոնիա և լեզվի ֆասցիկուլյացիա և կասկածվում է ողնուղեղային մկանային ատրոֆիա: Գենետիկական թեստավորմամբ երեխայի մոտ բացահայտվել է SMN1 գենի 7-րդ էկզոնի հոմոզիգոտ դելեցիա, մոր մոտ՝ SMN1 գենի 7-րդ էկզոնի 1 օրինակ, իսկ հոր մոտ՝ SMN1 գենի 7-րդ էկզոնի 2 օրինակ: Ինչպե՞ս բացատրել ընտանիքում թեստի արդյունքների թվացյալ անհամապատասխանությունը:

Ա-Հոր մոտ SMN1-ի երկու օրինակները գտնվում են cis դիրքում

Բ-Հոր մոտ SMN1-ի փոխարկում SMN2 լոկուսի

Գ-Հոր մոտ առկա է կետային մուտացիա SMN1-ում

Դ-de novo մուտացիա տղայի մոտ

203. 7 տ. աղջիկը ունի բնածին, ծանր երկկողմանի սենսոնևրալ լսողության կորուստ և շարժողական զարգացման ուշացում (վեստիբուլյար ֆունկցիայի խանգարման

պատճառով սկսել է քայլել 22 ամսականում), իսկ կիսամութ պայմաններում բախվում է շրջապատող իրերին: Աչքի մասնագիտացված հետազոտությունը ցույց է տալիս վաղ դրսևորմամբ ցուպիկ-սրվակային դիստրոֆիա (պիգմենտային ռետինիտ): Ո՞ր համախտանիշն է կասկածվում:

Ա-Ռեֆսումի (Refsum) հիվանդություն

Բ-Ալստրոմի (Alström) համախտանիշ

Գ-Աշերի (Usher) համախտանիշ տիպ 1

Դ-Պենդրեդի (PendreD. համախտանիշ

204. 9 ամսական երեխայի մոտ նկատվում է կայուն տեսողական կոնտակտի բացակայություն և աչքերի ռիթմիկ, ակամա հորիզոնական շարժումներ (նիստագմ): Էլեկտրոռետինոգրաֆիան ցույց է տալիս ցուպիկների և սրվակիկների պատասխան ազդանշանների բացակայություն: Աչքի հատակի զննումը ցույց է տալիս համեմատաբար նորմալ կառուցվածքի ցանցաթաղանթ, սակայն նկատվում է բբի դանդաղ արձագանք լույսի նկատմամբ: Ո՞ր ժառանգական հիվանդությունը պետք է կասկածել:

Ա-Շտարգարդտի (Stargardt) հիվանդություն

Բ-Լեբերի (Leber) բնածին ամավրոզ

Գ-Խորոիդերեմիա

Դ-Х-շղթայակցված ռետինոշիզիս

205. 22 տ. տղամարդը բողոքում է աջ աչքի տեսողության հանկարծակի, անցավ մշուշոտումից, իսկ նույն խնդիրը 3 ամիս անց առաջանում է նաև ձախ աչքում՝ հանգեցնելով երկկողմանի կենտրոնական տեսողության կորստի (կենտրոնական սկոտոմաներ): Աչքի հատակի զննումը բացահայտում է տեսողական նյարդի սկավառակի շուրջ տեղակայված տելանգիէկտատիկ միկրոանգիոպաթիա և դրան հաջորդող տեսողական նյարդի գունատություն: Բուժառուն նշում է մորեղբոր մոտ ևս երիտասարդ տարիքում տեսողության նմանատիպ կորստի մասին: Գենետիկական անալիզը հայտնաբերում է m.11778G>A կետային մուտացիան: Ո՞րն է այս համախտանիշի ժառանգման տիպը:

Ա-Х-շղթայակցված ռեցեսիվ ժառանգում

Բ-Աուտոսոմ-դոմինանտ ժառանգում փոփոխական պենետրանտությամբ

Գ-Միտոքոնդրիալ ժառանգում.

Դ-Կոդոմինանտությամբ ժառանգում

206. 14 տ. տղայի մոտ առկա են միկրոսկոպիկ հեմատուրիա, թույլ արտահայտված պրոտեինուրիա և սենսոնևրալ լսողության զարգացող կորուստ: Բուժառուի մորեղբոր մոտ 25 տ. զարգացել է երիկամային անբավարարության վերջին փուլ: Բուժառուի երիկամի բիոպսիան ցույց է տալիս գլոմերուլյար բազալ թաղանթում lamina densa-ի (խիտ թիթեղիկի) բնորոշ պատկեր: Որ ախտորոշումն է ենթադրվում տվյալ պարագայում և որ գենի հետ է այն ասոցացված:

Ա-Ալպորտի (Alport) համախտանիշ 1-ին տեսակ, COL4A5, X-շղթայակցված

Բ-Ալպորտի (Alport) համախտանիշ 3a տեսակ, COL4A3, աուտոսոմ-դոմինանտ

Գ-Ալպորտի (Alport) համախտանիշ 3b տեսակ, COL4A3, աուտոսոմ-ռեցեսիվ

Դ-Ալպորտի (Alport) համախտանիշ 2-րդ տեսակ, COL4A4, աուտոսոմ-ռեցեսիվ

207. 4 ամսական իգական սեռի երեխայի մոտ գնահատվում են խորը արտահայտված գեներալիզացված հիպոտոնիա, թույլ լաց, վատ արտահայտված ծծելու ռեֆլեքս և գլուխը պահելու անկարողություն: Զննման ժամանակ երեխան պառկած է «գորտի ոտիկների» դիրքով և նկատվում են լեզվի մանր ֆասցիկուլյացիաներ: Խորը ջլային ռեֆլեքսները լիովին բացակայում են: Ո՞րն է առաջին ենթադրվող համախտանիշը:

Ա-Distal Hereditary Motor Neuropathy

Բ-Ողնուղեղային մկանային ատրոֆիա

Գ-Քենեդու (Kennedy) հիվանդություն

Դ-Զարգացող մկանային ատրոֆիա

208. 14 տ. տղան գանգատվում է շարժումների աստիճանաբար աճող անհարմարությունից, կոճ-սրունքային հոդի հաճախակի ձգումներից և ոտնաթաթի բարձր կամարի դեֆորմացիայից (pes cavus): Նա ունի ստորին վերջույթների

դիստալ հատվածների մկանների սիմետրիկ ատրոֆիա, ոտնաթաթերի մատների մուրճանման դեֆորմացիա և խորանիստ ջլային ռեֆլեքսների թուլացում: Էլեկտրոնեյրոմիոգրաֆիկ հետազոտությունը արձանագրում է նյարդային հաղորդականության արագության զգալի նվազում: Բուժառուի մոտ 17p11.2 քրոմոսոմային տեղամասում ո՞ր գենետիկական խաթարումն է առավել հաճախ պատասխանատու այս կլինիկական դրսևորումների համար:

Ա-Միկրոդելեցիա, որն ընդգրկում է PMP22 գենը

Բ-MPZ գենի de novo միսսենս մուտացիա

Գ-1,4 Mb չափի տանդեմային դուպլիկացիա, որն ընդգրկում է PMP22 գենը

Դ-Ինվերսիա, որը խախտում է GJB1 գենի պրոմոտորային հատվածը

209. 10 տ. տղայի մոտ գրանցվել է աջակողմյան թուլության և հոմոնիմ հեմիանոփսիա, ինչը նմանակում է սուր իշեմիկ կաթվածի պատկերին: Գլխուղեղի ՄՌՇ-ն ցույց է տալիս կեղևային օջախային ախտահարումներ, որոնք չեն համապատասխանում անոթային սնուցման դասական գոտիներին: Կլինիկական անամնեզում նշվում է կարճահասակություն, միգրենանման պարբերական գլխացավեր և գեներալիզացված նոպաներ: Մկանային բիոպսիան Gomori-ի եռագույն ներկման պայմաններում բացահայտում է «պատառոտված կարմիր մանրաթելեր»: Գենետիկական անալիզը հաստատում է m.3243A>G կետային մուտացիան MT-TL1 գենում: Ո՞ր ժառանգական հիվանդությունն է բնութագրվում և ո՞րն է դրա փոփոխական դրսևորման մեխանիզմը:

Ա-LHON (Leber Hereditary Optic Neuropathy) համախտանիշ՝ ոչ լրիվ պենետրանտություն

Բ-MERRF (Myoclonic Epilepsy with Ragged Red Fibers) համախտանիշ՝ մայրական դիսոմիա

Գ-MELAS համախտանիշ՝ հետերոպլազմիա

Դ-Leigh համախտանիշ՝ հետերոպլազմիա

210. 8 տ. տղայի մոտ արագորեն ի հայտ են գալիս վարքային խնդիրներ, կոգնիտիվ ֆունկցիաների անկում, զարգացող սպաստիկ տետրապարեզ, տեսողության կտրուկ կորուստ, մաշկի հիպերպիգմենտացիա: Գլխուղեղի ՄՌՇ-ն ցույց է տալիս գագաթ-ծոծրակային շրջանի սպիտակ նյութի սիմետրիկ դեմիելինիզացիա: Արյան

պլազմայում առկա է չափազանց երկար շղթայով ճարպաթթուների (VLCFA) կուտակում: Ո՞րն է ժառանգման տեսակը, գենը և համախտանիշը:

Ա-Աուտոսոմ-ռեցեսիվ, GALC, Կռաբեի (Krabbe) հիվանդություն

Բ-X-շղթայակցված ռեցեսիվ, ABCD1, Ադրենոլեյկոդիստրոֆիա

Գ-Աուտոսոմ-ռեցեսիվ, PEX1, Զելվեգերի (Zellweger) հիվանդություն

Դ-Աուտոսոմ-ռեցեսիվ, ARSA, Մետաքրոմատային լեյկոդիստրոֆիա

211. 45 տ. տղամարդու մոտ առկա են պրոքսիմալ մկանների զարգացող թուլություն, արտահայտված բուլբար ախտանիշներ (դիսֆագիա, դիզարտրիA. և լեզվի ու բերանի մկանների տեսանելի ֆասցիկուլյացիաներ: Նկարագրվում են նաև երկկողմանի գինեկոմաստիա և ամորձիների ատրոֆիա, իսկ լաբորատոր տվյալներով՝ կրեատին կինազի մակարդակի չափավոր և տեստոստերոնի մակարդակի բարձրացում: Էլեկտրոնեյրոմիոգրաֆիան հաստատում է ստորին շարժողական նեյրոնների ընդհանուր քրոնիկ դեգեներացիա: Ո՞րն է բուժառուի մոտ ենթադրվող համախտանիշը:

Ա-Ամիոտրոֆիկ կողմնային սկլերոզ (ALS)՝ տիպ 1

Բ-Ողնուղեղային և բուլբար մկանային ատրոֆիա (Kennedy Disease)

Գ-Ողնուղեղ-ուղեղիկային ատաքսիա՝ տիպ 3 (Machado-Joseph Disease)

Դ-Աուտոսոմ-դոմինանտ դիստալ ժառանգական շարժողական նեյրոպաթիա

212. 42 տ. կնոջ մոտ վերջին երկու տարիների ընթացքում դրսևորվում է հիշողության պրոգրեսիվ կորուստ, տարածության մեջ կողմնորոշման խանգարում և անհատականության կտրուկ փոփոխություններ: Նրա մայրը և մորեղբայրը 40 տարեկանից անց ունեցել են ծանր դեմենցիա և մահացել մինչև 50 տ. հասակը: Նեյրոդեգեներատիվ հիվանդությունների հետ կապված գեների համալիր հետազոտության պարագայում ո՞ր գենում է առավել հավանական բացահայտել հետերոզիգոտ մուտացիա:

Ա-PSEN1

Բ-PLAU

Գ-APOE

Դ-SNCA

213. 32 տ. տղամարդու մոտ դիտվում են հանգստի վիճակում զարգացող դող, բրադիկինեզիա և կեցվածքի արտահայտված անկայունություն: Ախտանիշները դրսևորում են օրվա ընթացքում տատանումների կտրուկ բնույթ՝ երեկոյան զգալիորեն վատթարացումով և քնից հետո բարելավումով: L-դոպայի (LevodopA. ցածր դեղաչափի ընդունումը ցույց է տալիս թերապևտիկ գերազանց արդյունք, սակայն շատ արագ զարգանում են L-դոպայով պայմանավորված վաղ շրջանի դիսկինեզիաներ: Որ ախտորոշումն է ենթադրվում տվյալ պարագայում և որ գենի հետ է այն ասոցացված:

Ա-Պարկինսոնի հիվանդություն 1-ին տեսակ, SNCA

Բ-Պարկինսոնի հիվանդություն 2-րդ տեսակ, PRKN

Գ-Պարկինսոնի հիվանդություն 8-րդ տեսակ, LRRK2

Դ-Պարկինսոնի հիվանդության նախատրամադրվածություն, GBA

214. 3,5 տարեկան աղջիկը գնալով ավելի մեծ դժվարությամբ է ոտքի կանգնում հատակին նստելուց հետո: Նրա արյան շիճուկում կրեատինկինազի մակարդակը խիստ բարձրացած է: Չնայած բուժառուն իգական սեռի է, ենթադրյալ կլինիկական ախտորոշումը Դյուշենի մկանային դիստրոֆիան է: Նշեք գենետիկական այն մեխանիզմը, որը կարող է բացատրել իգական սեռի բուժառուի մոտ Դյուշենի մկանային դիստրոֆիայի դրսևորումը:

Ա-նրա հայրական X քրոմոսոմը ենթարկվել է ոչ պատահական ինակտիվացման գրեթե բոլոր կամ բոլոր բջիջներում

Բ-դինամիկ մուտացիաների հետևանք

Գ-աուտոսոմ քրոմոսոմների չհավասարակշռված տրանսլոկացիյա

Դ-միակողմանի ծնողական դիսոմիա

215. 3,5 տարեկան աղջիկը գնալով ավելի մեծ դժվարությամբ է ոտքի կանգնում հատակին նստելուց հետո: Նրա արյան շիճուկում կրեատինկինազի մակարդակը խիստ բարձրացած է: Չնայած բուժառուն իգական սեռի է, ենթադրյալ կլինիկական

ախտորոշումը Դյուշենի մկանային դիստրոֆիան է: Նշեք այլ մեխանիզմ, որը կարող է բացատրել իգական սեռի բուժառուի մոտ Դյուշենի մկանային դիստրոֆիայի դրսևորումը:

Ա-դինամիկ մուտացիաների հետևանք

Բ-Թերների համախտանիշ, երբ միակ X քրոմոսոմը ժառանգված է մորից, որը կրում է մուտացիա DMD գենում

Գ-աուտոսոմների չբալանսավորված տրանսլոկացիյա

Դ-միակողմանի ծնողական դիսոմիա

216. Վիլյամսի համախտանիշը կապված է հետևյալ քրոմոսոմային տեղամասի դելեցիայի հետ

Ա-22q11

Բ-15q11-q13

Գ-7q11.23

Դ-5p15

217. Վիլյամսի համախտանիշի դեպքում հիմնականում դիտվում է

Ա-Թոքային զարկերակի ատրեզիա

Բ-Միայն աորտայի կոարկտացիա

Գ-Միայն Ֆալլոյի տետրադա

Դ-Աորտայի փականից վեր ընկած հատվածի նեղացում (սուպրավալվուլյար ստենոզ)

218. Դեմքի յուրահատուկ կառուցվածքով, սրտի բնածին արատով և զարգացման հապաղումով երեխայի մոտ առկա է 22q11.2 դելեցիա: Այդ համախտանիշն է՝

Ա-ԴիՋորջի (DiGeorge) համախտանիշ

Բ-Վիլյամսի (Williams) համախտանիշ

Գ-«Կատվի ճիչ» (Cri-du-chat) համախտանիշ

Դ-Անգելմանի (Angelman) համախտանիշ

219. ԴիՋորջի (DiGeorge) համախտանիշը կապված է՝

Ա-Ուրցագեղձի ֆունկցիայի ուժեղացման հետ

Բ-Ուրցագեղձի հիպոպլազիայի հետ

Գ-Մակրոօրխիդիզմի հետ

Դ-Մարֆանանման կազմվածքի հետ

220. 22q11.2 դելեցիայի համախտանիշին բնորոշ սրտային ախտահարումն է՝

Ա-Աորտայի շերտազատում

Բ-Միայն միտրալ ստենոզ

Գ-Սրտի կոնոտրունկալ արատ

Դ-Բացառապես հիպերտրոֆիկ կարդիոմիոպաթիա

221. Երեխայի մոտ առկա են կրկնվող վարակներ, հիպոկալցեմիա և սրտի կոնոտրունկալ արատ: Ո՞ր քրոմոսոմային խանգարումը պետք է կասկածել:

Ա-Վիլյամսի համախտանիշ

Բ-Թերների համախտանիշ

Գ-Կլայնֆելտերի համախտանիշ

Դ-22q11.2 դելեցիայի համախտանիշ

222. Երեխայի մոտ առկա են աորտայի փականից վեր ընկած հատվածի նեղացում (սուպրավալվուլյար աորտալ ստենոզ) և դեմքի բնորոշ կառուցվածք: Ո՞ր համախտանիշն է հավանական:

Ա-Վիլյամսի համախտանիշ

Բ-Անգելմանի համախտանիշ

Գ-Պրադեր-Վիլիի համախտանիշ

Դ-«Կատվի ճիչ» համախտանիշ

223. Բարձրահասակ դեռահաս տղայի մոտ առկա են գինեկոմաստիա և փոքր ամորձիներ: Ո՞ր համախտանիշը պետք է դիտարկել:

Ա-Թերների համախտանիշ

Բ-Կլայնֆելտերի համախտանիշ

Գ-Դաունի համախտանիշ

Դ-Ախոնդրոպլազիա

224. Ցածրահասակ դեռահաս աղջկա մոտ առկա են առաջնային ամենորեա և ձվարանների ռուդիմենտար կառուցվածք: Ո՞ր համախտանիշը պետք է դիտարկել:

Ա-«Փխրուն X» քրոմոսոմի համախտանիշ

Բ-Կլայնֆելտերի համախտանիշ

Գ-Մարֆանի համախտանիշ

Դ-Թերների համախտանիշ

225. 2 տարեկան տղայի մոտ առկա են զարգացման հապաղում և ֆեբրիլ ցնցումներ: Տղայի քրոմոսոմային microarray թեստի արդյունքն է. arr[GRCh37] 8p23.3p23.1(191530_6644251)x1, 8q24.3(142840194_146280020)x3

Ա-Մոր կարիոտիպն է 46,XX: Ո՞րն է հոր ամենահավանական կարիոտիպը:

Բ-46,XY

Գ-46,XY,del(8)(p23.3p23.1)

Դ-46,XY,ins(8)(q24.3p23.1p23.3) 46,XY,inv(8)(p23.1q24.3)

226. 6 ամսական Դաունի համախտանիշով տղայի երիտասարդ տարիքի երկու ծնողներն էլ առողջ են: Տղայի կարիոտիպն է 46,XY,rob(14;21)(q10;q10),+21, մորը՝ 45,XX,rob(14;21)(q10;q10), իսկ հորը՝ 46,XY: Որքա՞ն է այս զույգի մոտ Դաունի համախտանիշի կրկնության ռիսկը:

Ա-<1%

Բ-1-2%

Գ-10-15%

Դ-40-50%

227. 7 օրական աղջկա մոտ առկա են անալ ատրեզիա, ականջախեցու հավելյալ ելուստներ, կոլոբոմա և բութ մատների կրկնապատկում: Քրոմոսոմային microarray թեստի միջոցով հայտնաբերվել է գենոմի փոփոխական թվով հատվածների տարբերակ (CNV): Ո՞րն է քրոմոսոմային microarray թեստի արդյունքներից ամենահավանականը:

Ա-12p-ի մոզաիկ տետրասոմիա

Բ-22q-ի մասնակի տետրասոմիա

Գ-4p-ի տերմինալ դելեցիա

Դ-18-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիա

228. Կնոջ կարիոտիպում հայտնաբերվել է հավասարակշռված ռեցիպրոկ տրանսլոկացիա: Բուժառուն ֆենոտիպորեն նորմալ է, բայց նրա մոտ գրանցվել են կրկնվող վիժումներ: Ո՞րն է վիժումների ամենահավանական մեխանիզմը:

Ա-Միտոքոնդրիալ մուտացիայի հետերոպլազմիայի աճ

Բ-Ոչ-հավասարակշռված տրանսլոկացիայով ձվաբջիջների զարգացում

Գ-Ոչ լրիվ պենետրանտություն

Դ-X քրոմոսոմի ինակտիվացում

229. Բուժառուի կարիոտիպավորումը բացահայտում է բջիջների երկու պոպուլյացիաներ՝ 46,XX և 47,XX,+21: Այս արդյունքը վկայում է հետևյալի մասին.

Ա-Խիմերիզմ

Բ-Մոզաիցիզմ

Գ-Միակողմանի ծնողական դիսոմիա

Դ-Հավասարակշռված տրանսլոկացիա

230. Ո՞ր վիճակն է զուգորդվում թևանման պարանոցով, կարճահասակությամբ և գոնադային դիսգենեզիայով:

Ա-Թերների համախտանիշ

Բ-Կլայնֆելտերի համախտանիշ

Գ-Պատաուի համախտանիշ

Դ-Դաունի համախտանիշ

231. Տղամարդկանց մոտ բարձր հասակի, փոքր ամորձիների և անպտղության հետ կապված ո՞ր քրոմոսոմային խանգարումն է:

Ա-Թերների համախտանիշ

Բ-Կլայնֆելտերի համախտանիշ

Գ-Էդվարդսի համախտանիշ

Դ-Պատաուի համախտանիշ

232. Տրիսոմիա առաջացնող հիմնական մեխանիզմներից է՝

Ա-Չտարանջատումը (non-disjunction)

Բ-Տրանսլյացիան

Գ-ՌՆԹ-ի սփլայսինգը

Դ-ԴՆԹ-ի մեթիլացումը

233. Հավասարակշռված տրանսլոկացիայի կրողը կարող է լինել.

Ա-Լիովին ասիմպտոմատիկ

Բ-Միշտ ծանր ախտահարված

Գ-Միշտ ունենալ անպտղություն

Դ-Միշտ զարգացման հապաղմամբ

234. Ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիաներն առավել հաճախ ընդգրկում են՝

Ա-Ակրոցենտրիկ քրոմոսոմներ

Բ-Միայն մետացենտրիկ քրոմոսոմներ

Գ-Միայն սեռական քրոմոսոմներ

Դ-Բացառապես 1-ին քրոմոսոմը

235. 7-ամյա աղջկա մոտ առկա են զարգացման թեթևակի հապաղում, ինքնավնասող վարքագիծ, հիպոտոնիա և ճարպակալում: Նրա մոտ բացահայտվել է 17p11.2 տեղամասի հետերոզիգոտ դելեցիա: Ո՞րն է բուժառուին բնորոշ մյուս առավել հատկանշական դրսևորումը:

Ա-Աբսենսային նոպաներ

Բ-Ատաքսիկ քայլվածք

Գ-Ֆասցիկուլյացիաներ

Դ-Քնի խանգարում

236. 5 տ. տղայի մոտ առկա են զարգացման հապաղում, միջփորոքային միջնապատի արատ, խոանալ ատրեզիա, արտաքին ականջի արատ, լսողության կորուստ, դիմային նյարդի պարալիչ և սեռական օրգանների հիպոպլազիա: Նրա հասակն ու քաշը 3-րդ պերցենտիլից ցածր են: Ո՞րն է ամենահավանական ախտորոշումը:

Ա-22q11.2 դելեցիայի համախտանիշ

Բ-BOR համախտանիշ

Գ-CHARGE համախտանիշ

Դ-Մյոբիուսի համախտանիշ

237. 52-ամյա տղամարդը տառապում է թոքային ֆիբրոզով և անեմիայով: Նրա մազերը դարձել են մոխրագույն 35 տարեկանում: Նա ունի փխրուն եղունգներ: Քրոմոսոմային ինչ խաթարում կարելի է ակնկալել:

Ա-Ցենտրոմերային անկայունություն

Բ-Թելոմերների կարճացում

Գ-Ճառագայթահարման հետևանքով քրոմոսոմային խաթարումներ

Դ-Քույր քրոմատիդների փոխանակման ավելացում

238. Դաունի համախտանիշն առավել հաճախ պայմանավորված է՝

Ա-Քրոմոսոմների մեյոտիկ չտարանջատմամբ (non-disjunction)

Բ-14-րդ և 21-րդ քրոմոսոմների հավասարակշռված տրանսլոկացիայով

Գ-21-րդ քրոմոսոմի տետրասոմիայով

Դ-21-րդ քրոմոսոմի միկրոդելեցիայով

239. Ո՞ր ֆիզիկական առանձնահատկությունն է բնորոշ Դաունի համախտանիշին:

Ա-Աչքերի կտրվածքի վեր ուղղված կոր ձև (upward palpebral fissures)

Բ-Արտահայտված արախնոդակտիլիա

Գ-Միայն թաղանթավոր պարանոց

Դ-Որպես հիմնական հատկանիշ՝ պոլիդակտիլիա

240. Դաունի համախտանիշը կապված է հետևյալի զարգացման բարձր ռիսկի հետ.

Ա-Միայն սուր լիմֆոբլաստային լեյկոզ

Բ-Սուր միելոիդ լեյկոզ և որոշ այլ չարորակ նորագոյացություններ

Գ-Բացառապես մելանոմա

Դ-Միայն վահանաձև գեղձի քաղցկեղ

241. Սեղմված բռունցքներով, իրար վրա դասավորված մատներով և ոտնաթաթի կրունկի հատվածը դեպի դուրս թեքված և ներբանի կլորացած տեսքով (congenital vertical talus) նորածինն ամենայն հավանականությամբ ունի՝

Ա-Տրիսոմիա 18

Բ-Տրիսոմիա 21

Գ-Թերների համախտանիշ

Դ-Կլայնֆելտերի համախտանիշ

242. Հոլոպրոզենցեֆալիա, շրթունքի/քիմքի փեղեկում և պոլիդակտիլիա ունեցող նորածնի մոտ անհրաժեշտ է ստուգել հետևյալի առկայությունը.

Ա-45,X

Բ-Տրիսոմիա 18

Գ-Տրիսոմիա 21

Դ-Տրիսոմիա 13

243. Ձեռքի զարգացման որ անոմալիան է բնորոշ Դաունի համախտանիշին.

Ա-պոլիդակտիլիա

Բ-բրախիդակտիլիա

Գ-մատների խաչաձեւ դիրքը

Դ-սինդակտիլիա

244. Քրոնիկ գրանուլեմատոզ հիվանդությունը սովորաբար ժառանգվում է որպես՝

Ա-Միտոքոնդրիալ

Բ-Աուտոսոմ-դոմինանտ

Գ-X-շղթայակցված ռեցեսիվ

Դ-Y-շղթայակցված

245. Ո՞րն է մանգաղաձև բջջային անեմիայի ամենից հաճախ ժառանգման ձևը և գլոբինային պաթոլոգիան:

Ա-Աուտոսոմ-ռեցեսիվ, ալֆա-գլոբինի խաթարում

Բ-Աուտոսոմ-դոմինանտ, ալֆա-գլոբինի խաթարում

Գ-X-շղթայակցված ռեցեսիվ, բետա-գլոբինի խաթարում

Դ-Աուտոսոմ-ռեցեսիվ, բետա-գլոբինի խաթարում

246. Որ ժառանգական աուտոբորբոքային համախտանիշին է բնորոշ հիվանդության դրսևորումը նեոնատալ և վաղ մանկական հասակում

Ա-Քրոնիկ մանկական նյարդային, մաշկային և հոդային համախտանիշ (NOMID/CINCA.

Բ-Մարշալի համախտահիշ

Գ-ընտանեկան ցրտային աուտոբորբոքային համախտահիշ

Դ-TNFR-ասոցացված պարբերական համախտանիշ (TRAPS)

247. Որ ժառանգական աուտոբորբոքային համախտանիշին բնորոշ չեն կոնյուկտիվիտները, ուվեիտները և պապիլեդեման.

Ա-Քրոնիկ մանկական նյարդային, մաշկային և հոդային համախտանիշ (NOMID/CINCA.

Բ-Մարշալի համախտանիշ

Գ-ընտանեկան ցրտային աուտոբորբոքային համախտահիշ

Դ-TNFR-ասոցացված պարբերական համախտանիշ (TRAPS)

248. Ընտանեկան միջերկրածովային տենդի բարդություններից է հանդիսանում երիկամային ամիլոիդոզը, որը հիմնականում զարգանում է բուժման բացակայության դեպքում: MEFV և SAA1 գեների ո՞ր գենոտիպերի համատեղ առկայությունն է հանդիսանում երիկամային ամիլոիդոզի զարգացման ռիսկի գործոն

Ա-MEFV p.V726A հոմոզիգոտ տարբերակ և SAA1 α/α գենոտիպ

Բ-MEFV p.M694V հոմոզիգոտ տարբերակ և SAA1 α/α գենոտիպ

Գ-MEFV p.M80I հոմոզիգոտ տարբերակ և SAA1 β/β գենոտիպ

Դ-MEFV p.F479L հոմոզիգոտ տարբերակ և SAA1 γ/γ գենոտիպ

249. Ընտանեկան միջերկրածովային տենդի համար պատասխանատու MEFV գենը կոդավորում է պիրին սպիտակուցը, որը՝

Ա-առաջացնում է բարձր բորբոքային ակտիվություն

Բ-նպաստում է IL-1β-ի անվերահսկելի արտադրությանը

Գ-Բորբոքային սպիտակուցների կարգավորիչ է

Դ-մասնակցում է NFkB ակտիվացիային

250. 14 տ. դեռահասը հետազոտվում է Pseudomonas aeruginosa-ով պայմանավորված թոքային կրկնվող վարակների, քրոնիկ պանսինուսիտի և ֆիզիկական թերզարգացման կապակցությամբ: Նրա անամնեզում նշվել է ծնվելուց հետո մեկոնիումային անանցանելիություն և ենթաստամոքսային գեղձի էկզոկրին անբավարարությունը, որը հանգեցրել է ստեատորեայի (ճարպային կղանքի ձևավորում): Քրտինքում քլորիդների որոշման թեստի արդյունքը կազմում է 85 մմոլ/լ: Ո՞ր ախտորոշումն է ենթադրվում տվյալ պարագայում և որ գենի հետ է այն ասոցացված:

Ա-Carbonic Anhydrase XII Deficiency, CA12

Բ-Epithelial Sodium Channel Dysregulation, SCNN1A

Գ-Ժառանգական պանկրեատիտ, CFTR

Դ-Կիստային ֆիբրոզ, CFTR

251. CYP2C9 գենի պաթոգեն տարբերակների համատեղ վերլուծության ֆարմակոգենետիկ թեստը գնահատում է գենետիկական տեղեկատվությունը, որը վերաբերում է՝

Ա-Մետատրեքսատների նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանին կամ դրա նյութափոխանակությանը

Բ-Վարֆարինի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանին կամ դրա նյութափոխանակությանը

Գ-5-ֆլուորուրացիլի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանին կամ դրա նյութափոխանակությանը

Դ-Ֆոլաթթվի մետաբոլիզմի անհատական ունակությանը

252. Ցիտոխրոմ CYP2C19 գենի պաթոգեն և որոշ պոլիմորֆ 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-5-ֆլուորուրացիլի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանին կամ դրա նյութափոխանակությանը

Դ-Լակտոզի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական անտանելիությանը

253. 3 ամսական տղա երեխայի մոտ առկա են աճի ու զարգացման հապաղում, բերանի խոռոչի կայուն կանդիդոզ և ծանր, երկարատև հազ: Բրոնխասալվեոլյար լվացուկի հետազոտությամբ հայտնաբերվում է Pneumocystis jirovecii: Նա ունի արտահայտված լիմֆոպենիա: Հոսքային ցիտոմետրիան հաստատում է T^- B^+ NK^- իմունոֆենոտիպը: Ռենտգենյան հետազոտությունը ցույց է տալիս ուրցագեղձի ստվերի բացակայություն: Ո՞րն է ենթադրվող հիվանդության ժառանգման ձևը և մոլեկուլային խաթարումը:

Ա-Աուտոսոմ-ռեցեսիվ, ADA-ի անբավարարություն, որը խաթարում է պուրինների վերաշրջանառության ուղիները

Բ-X-շղթայակցված ռեցեսիվ, IL2RG գենի մուտացիաներ, որոնք փոփոխում են ընդհանուր գամմա-շղթա ընկալիչը

Գ-Աուտոսոմ-դոմինանտ, STAT3 գենի մուտացիաներ, որոնք խաթարում են Th17 բջիջների դիֆերենցումը

Դ-X-քրոմոսոմային դոմինանտ, WAS գենի տարբերակներ, որոնք խաթարում են ակտինային ցիտոկմախքի ձևավորումը

254. Նորմալ ծննդաբերությունից հետո նորածինը տեղափոխվել է ինտենսիվ թերապիայի բաժանմունք՝ տարածուն բշտերով, էրոզիաներով և մաշկի մերկացած հատվածներով, որոնք տեղակայված են հիմնականում ձեռքերի, ոտքերի, արմունկների և ծնկների՝ շփման ենթակա մակերեսներին: Մաշկի բիոպսիայի մանրադիտակային քննությունը ցույց է տալիս շերտազատում՝ տեղակայված անմիջապես կերատինոցիտների բազալ շերտում: Ո՞րն է բուժառուի մոտ կանխատեսվող գենետիկական ախտորոշումը

Ա-Epidermolysis Bullosa Simplex

Բ-Junctional Epidermolysis Bullosa

Գ-Dystrophic Epidermolysis Bullosa

Դ-Epidermolytic Ichthyosis

255. 3 տ. երեխան ունի մաշկի ծայրահեղ լուսազգայունություն, արևի նվազագույն ճառագայթահարումից հետո ծանր արևայրուքներ և արտահայտված քսերոդերմա, որը ուղեկցվում է դեմքի, պարանոցի և նախաբազուկների վրա անկանոն պեպենանման մակուլների (լենտիգոների) խիտ բաշխմամբ: Նրա քթի վրա նկատելի է կոշտ կեղևանման վահանիկ, որի բիոպսիան հաստատում է ինվազիվ տափակ բջջային քաղցկեղ ախտորոշումը: Ընտանիքում բացակայում են քաղցկեղի նման այլ դեպքեր: Ո՞րն է տվյալ համախտանիշի հիմնական գենետիկական պատճառը:

Ա-ԴՆԹ-ի Mismatch Repair (MMR) գեներից մեկում de novo պաթոգեն տարբերակը

Բ-ԴՆԹ-ի Homologous Recombination (HR) գեներից մեկում հավանական գերմինալ պաթոգեն տարբերակը

Գ-ԴՆԹ-ի Nucleotide Excision Repair (NER) XPA գենում հավանական գերմինալ պաթոգեն տարբերակը

Դ-BRAF օնկոգենում սոմատիկ պաթոգեն տարբերակը

256. 20 տ. երիտասարդը ուշաթափվել է սպորտային խաղի ժամանակ և փրկվել է փորոքային ֆիբրիլյացիայից: Սրտի էխոկարդիոգրաֆիան ցույց է տալիս սրտի միջնապատի ասիմետրիկ հիպերտրոֆիա՝ ձախ փորոքի հետին վերջնադիաստոլիկ չափը 18 մմ հաստությամբ և ձախ փորոքի արտամղիչ ուղու դինամիկ խցանումով: Աուսկուլտացիան բացահայտում է կոշտ սիստոլիկ աղմուկ, որը լավագույնս լսվում է

կրծոսկրի ձախ ստորին սահմանում: Որ գեն(եր)ի հետ է այն կապված և որ գենետիկական խնդիրը պետք է ենթադրել:

Ա-SCN5A, դիլատացիոն կարդիոմիոպաթիա

Բ-MYBPC3 կամ MYH7, հիպերտրոֆիկ կարդիոմիոպաթիա

Գ-KCNQ1, Long QT համախտանիշ

Դ-PKP2, առիթմոգեն աջ փորոքային դիսպլազիա

257. 12 տ. աղջիկը հետազոտվել է լողալիս ուշաթափության դրվագից հետո: Նրա հարազար մորաքույրը հանկարծամահ է եղել անհասկանալի պատճառից 20 տ.: Բուժառուի հանգստի պայմաններում 12-ստանդարտ արտածումներով էլեկտրասրտագրության արդյունքում գրանցվել է 510 մվրկ շտկված QT ինտերվալ (QTC)՝ լայն, բարձր ամպլիտուդային T ալիքներով: Ո՞րն է սրտաբանի կողմից գենետիկական խորհրդատվության ուղեգրման հիմնական կասկածվող համախտանիշը:

Ա-Սրտի պրոգրեսիվող բլոկադայի IA տեսակ

Բ-Բրուգադայի համախտանիշ 1-ին տիպի

Գ-1-ին տիպի երկար QT համախտանիշը

Դ-3-րդ տիպի երկար QT համախտանիշը

258. 28 տ. արական սեռի բուժառուն դիմել է սրտաբանի՝ սրտխփոցի և հավանական նախասինկոպեի գանգատներով: Նրա 12-ստանդարտ արտածումներով էլեկտրասրտագրության արդյունքը ցույց է տվել շրջված T ատամիկներ V1-V3 արտածումներում և հստակ տերմինալ ատամիկ խզվածքով QRS համալիրի վերջում՝ V1 շրջանում: Հոլտեր-մոնիթորինգով գրանցվել են կայուն փորոքային տախիկարդիայի բազմաթիվ դրվագներ՝ Հիսի խրձի ձախ ոտիկի բլոկադայի (LBBB. մորֆոլոգիայով: Սրտի ՄՌՇ-ն ցույց է տվել աջ փորոքի տեղային ակինեզիա և աջ փորոքի միոկարդի ֆիբրոզ-ճարպային փոփոխություն: Գենետիկական թեստավորմամբ բացահայտվել է հետերոզիգոտ պաթոգեն տարբերակ PKP2 գենում: Ո՞րն է բուժառուի գենետիկական ախտորոշումը:

Ա-Լայնացված կարդիոմիոպաթիա

Բ-Առիթմոգեն աջ փորոքի կարդիոմիոպաթիա (ARVC.

Գ-Կատեխոլամիներգիկ պոլիմորֆ փորոքային տախիկարդիա (CPVT)

Դ-Բրուգադայի համախտանիշ

259. 35 տ. տղամարդու մոտ առկա է զարգացող շնչարգելություն և ֆիզիկական վարժությունների նկատմամբ անհանդուրժողականություն: Էխոկարդիոգրաֆիան ցույց է տալիս ձախ փորոքի ծանր, կոնցենտրիկ հիպերտրոֆիա՝ նման ոչ օբստրուկտիվ հիպերտրոֆիկ կարդիոմիոպաթիային: Նրա մոտ առկա է քրտնարտադրության պակաս (անհիդրոզ) և փոքր, մուգ կարմիր, չգունաթափվող բծեր՝ կուտակված պորտի և աճուկի շուրջ (անգիոկերատոմաներ): Ըստ լաբորատոր տվյալների, նրա մոտ զարգանում է քրոնիկ երիկամային հիվանդություն: Որ հիվանդությունն է կասկածվում բուժառուի մոտ և որ ֆերմենտի անբավարարությունն է անհրաժեշտ ստուգել:

Ա-Մուկոպոլիսախարիդոզ Ih, աուտոսոմ-ռեցեսիվ, Alpha-L-iduronidase

Բ-Պոմպեի (Pompe) հիվանդություն, աուտոսոմ-ռեցեսիվ, Acid alpha-glucosidase

Գ-Ֆաբրիի (Fabry) հիվանդություն, X-շղթայակցված, Alpha-galactosidase A

Դ-Դանոնի (Danon) հիվանդություն, X-շղթայակցված դոմինանտ, Lysosome-associated membrane protein 2

260. 8 տ. տղայի մոտ գրանցվել է գիտակցության կորստի դրվագ, իսկ հետագա ֆիզիկական սթրես-թեստի ժամանակ բացահայտվել է երկուղի և պոլիմորֆ փորոքային տախիկարդիա, որն արագորեն վերանում է հանգստի պայմաններում: Հանգստի վիճակում կատարված 12-արտածումով ԷՍԳ-ն, QTc ինտերվալը (410 մվրկ) և էխոկարդիոգրաման լիովին նորմալ են: Ո՞րն է ենթադրվող համախտանիշը և դրա հետ ասոցացված գենը:

Ա-Տիմոթիի (Timothy) համախտանիշ, CACNA1C

Բ-Կատեխոլամիներգիկ պոլիմորֆ փորոքային տախիկարդիա, RYR2

Գ-Բրուգադայի (BrugadA. համախտանիշ (տիպ 2), GPD1L

Դ-Կարճ QT համախտանիշ (տիպ 3), KCNJ2

261. 54 տ. տղամարդու մոտ դիտվել են ինքնաբուխ պնևմոթորաքսի բազմակի դրսևորումներ: Նրա մայրն ունեցել է նմանատիպ անամնեզ և մահացել է երիկամների երկկողմանի քաղցկեղից: Ո՞րն է ենթադրյալ ախտորոշումը:

Ա-Ալֆա-1-անտիտրիպսինի անբավարարություն

Բ-Բիրտ-Հոգ-Դյուբեի համախտանիշ

Գ-Ֆումարազի անբավարարություն

Դ-Մարֆանի համախտանիշ

262. 32 տ. կինը ունի միոտոնիկ դիստրոֆիա 1-ին տեսակը: DMPK գենի վերլուծության արդյունքում բացահայտվել է հետերոզիգոտ CTG կրկնությունների >200 ընդլայնում: Ո՞ր սրտային բարդությունն է ամենայն հավանականությամբ առկա նրա մոտ:

Ա-աորտայի լայնացում

Բ-նախասրտային միջնապատի արատ

Գ-հաղորդչականության արատներ

Դ-դիլատացիոն կարդիոմիոպաթիա

263. Ֆենիլկետոնուրիան առաջանում է հետևյալի անբավարարությունից.

Ա-Ֆենիլալանին-հիդրօքսիլազ

Բ-Հեքսոզամինիդազ A

Գ-Գլյուկոզա-6-ֆոսֆատազ

Դ-Գալակտոկինազ

264. Թխկու օշարակի հոտով մեզի հիվանդության (լեյցինոզ) դեպքում բնորոշ հոտը պայմանավորված է հետևյալ նյութերի կուտակմամB.

Ա-Բիլիռուբին

Բ-Ճյուղավորված շղթայով կետոթթուներ և դրանց հարակից միացություններ

Գ-Միայն լակտատ

Դ-Միզաթթու

265. Միջին շղթայով ացիլ-CoA-դեհիդրոգենազի անբավարարությունը հիմնականում ազդում է՝

Ա-Պուրինների սինթեզի վրա

Բ-ԴՆԹ-ի ռեպլիկացիայի վրա

Գ-Ճարպաթթուների օքսիդացման վրա

Դ-Կոլագենի սինթեզի վրա

266. Քաղցած վիճակում դիտվող հիպոգլիկեմիայի, ցնցումների և հիպոկետոտիկ հիպոգլիկեմիայի առկայությունը երեխայի մոտ պետք է կասկած հարուցի հետևյալի վերաբերյալ.

Ա-Հեմոֆիլիա

Բ-Մարֆանի համախտանիշ

Գ-Հանթինգտոնի հիվանդություն

Դ-Ճարպաթթուների օքսիդացման խանգարում

267. Ֆրուկտոզայի ժառանգական անտանելիությունը կապված է հետևյալի անբավարարության հետ.

Ա-Ալդոլազ B

Բ-Գալակտոզ-1-ֆոսֆատ ուրիդիլիլտրանսֆերազ

Գ-Հեքսոզամինիդազ A

Դ-Ֆենիլալանին-հիդրօքսիլազ

268. Թեյ-Սաքսի հիվանդությունը պայմանավորված է հետևյալի անբավարարությամբ՝

Ա-Գլյուկոզա-6-ֆոսֆատազ

Բ-Հեքսոզամինիդազ A

Գ-Թթվային ալֆա-գլյուկոզիդազ

Դ-Արիլսուլֆատազ A

269. Նեյրոդեգեներացիայով ուղեկցվող «բալի կորիզի» ախտանիշ կարող է դիտվել հետևյալի դեպքում.

Ա-Հեմոֆիլիա A

Բ-Մարֆանի համախտանիշ

Գ-Թեյ-Սաքսի հիվանդություն

Դ-Ախոնդրոպլազիա

270. Նիման-Պիկի հիվանդությունը ներառում է հետևյալ նյութերի ախտաբանական կուտակումը.

Ա-Միզանյութ

Բ-Միայն գլիկոգեն

Գ-Ֆենիլալանին

Դ-Սֆինգոմիելին՝ որոշ ձևերի դեպքում

271. Գոշեի հիվանդությունը պայմանավորված է հետևյալի անբավարարությամբ՝

Ա-Գլյուկոցերեբրոզիդազ

Բ-Հեքսոզամինիդազ A

Գ-Գալակտոզ-1-ֆոսֆատ ուրիդիլիլտրանսֆերազ

Դ-Ֆենիլալանին-հիդրօքսիլազ

272. Հեպատոսպլենոմեգալիա և ոսկրային փոփոխություններ կարող են դիտվել հետևյալի դեպքում՝

Ա-Մարֆանի համախտանիշ

Բ-Գոշեի հիվանդություն

Գ-Փխրուն X քրոմոսոմի համախտանիշ

Դ-Թերների համախտանիշ

273. Պոմպեի հիվանդությունն առաջանում է հետևյալի անբավարարությունից՝

Ա-Գալակտոզ-1-ֆոսֆատ ուրիդիլիլտրանսֆերազ

Բ-Հեքսոզամինիդազ A

Գ-Թթվային ալֆա-գլյուկոզիդազ

Դ-Ալդոլազ B

274. Պոմպեի հիվանդությունը հիմնականում կապված է հետևյալ նյութի ախտաբանական կուտակման հետ.

Ա-Ֆենիլալանին

Բ-Պղինձ

Գ-Երկաթ

Դ-Գլիկոգեն

275. Հանթերի համախտանիշն առաջանում է հետևյալի անբավարարության հետևանքով՝

Ա-Իդուրոնատ-2-սուլֆատազ

Բ-Հեքսոզամինիդազ A

Գ-Գալակտոզ-1-ֆոսֆատ ուրիդիլիլտրանսֆերազ

Դ-Ֆենիլալանին հիդրօքսիլազ

276. Հուրլերի համախտանիշը կապված է հետևյալի անբավարարության հետ՝

Ա-Ֆենիլալանին հիդրօքսիլազ

Բ-Ալֆա-L-իդուրոնիդազ

Գ-Սախարոզ-իզոմալտազ

Դ-F8 գործոն

277. Հոմոցիստինուրիան կարող է կապված լինել հետևյալի հետ՝

Ա-Պոլիդակտիլիա

Բ-Կաթնասրճային բծեր

Գ-Թրոմբոէմբոլիա և ոսպնյակի էկտոպիա

Դ-Միայն մակրոգլոսիա

278. Վիլսոնի հիվանդությունը ներառում է հետևյալ նյութերի աննորմալ կուտակում.

Ա-կոբալտ

Բ-երկաթ

Գ-կալցիում

Դ-պղինձ

279. Հեմոքրոմատոզը կապված է հետևյալի չափազանց կուտակման հետ՝

Ա-Երկաթ

Բ-Պղինձ

Գ-Գլիկոգեն

Դ-Ֆենիլալանին

280. Միզանյութի ցիկլի խանգարումները հաճախ առաջացնում են.

Ա-Հիպերկալցեմիա

Բ-Հիպերամոնեմիա

Գ-Հիպոխոլեստերինեմիա

Դ-Պոլիցիտեմիա

281. Նորածնի մոտ զարգանում է ծանր հիպերամոնեմիա՝ առանց արտահայտված մետաբոլիկ ացիդոզի: Մեզում բարձր է օրոտաթթվի մակարդակը: Ո՞ր ախտորոշումն է առավել հավանական:

Ա-Ֆենիլկետոնուրիա

Բ-medium-chain acyl-CoA dehydrogenase-ի անբավարարություն

Գ-օրնիտին-տրանսկարբամիլազի անբավարարություն

Դ-Գալակտոզեմիա

282. Երեխայի մոտ երկարատև քաղցից հետո զարգանում է հիպոկետոտիկ հիպոգլիկեմիա: Ո՞ր նյութափոխանակային ուղին պետք է հետազոտել:

Ա-ԴՆԹ-ի վերականգնում

Բ-Պուրինների քայքայում

Գ-Կոլագենի սինթեզ

Դ-Ճարպաթթուների օքսիդացում

283. Կաթով կերակրումից հետո նորածնի մոտ զարգանում են դեղնուկ, հեպատոմեգալիա, փսխում և E. coli-ով պայմանավորված սեպսիս: Ո՞ր հիվանդությունն է առավել հավանական:

Ա-Դասական գալակտոզեմիա

Բ-Թեյ-Սաքսի հիվանդություն

Գ-Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase-ի անբավարարություն

Դ-Գոշեի հիվանդություն

284. Բուժառուի մոտ առկա են հեպատոսպլենոմեգալիա, թրոմբոցիտոպենիա, ոսկրային ցավեր և ոսկրածուծում՝ կուտակման բնորոշ բջիջներ: Ո՞ր ախտորոշումն է առավել հավանական:

Ա-Գոշեի հիվանդություն

Բ-Հանթերի համախտանիշ

Գ-Պոմպեի հիվանդություն

Դ-Ֆաբրիի հիվանդություն

285. Կրծքի հասակի (4-5 ամս) մոտ առկա են հիպերտրոֆիկ կարդիոմիոպաթիա, հիպոտոնիա և լիզոսոմային գլիկոգենի կուտակում: Ո՞ր հիվանդությունն է առավել հավանական:

Ա-Գոշեի հիվանդություն

Բ-Պոմպեի հիվանդություն

Գ-Թեյ-Սաքսի հիվանդություն

Դ-Հուրլերի համախտանիշ

286. Երեխայի մոտ առկա են զարգացման ռեգրեսիա, ցնցումներ և «բալի»կորիզի ախտանիշ՝ առանց հեպատոսպլենոմեգալիայի: Ո՞ր ախտորոշումն է առավել հավանական:

Ա-Նիման-Պիկի հիվանդություն (B տիպ)

Բ-Գոշեի հիվանդություն

Գ-Թեյ-Սաքսի հիվանդություն

Դ-Պոմպեի հիվանդություն

287. Նորածնի մոտ ծանր հիպերամոնեմիան պետք է հիմք հանդիսանա հետևյալի գնահատման համար՝

Ա-Թերների համախտանիշ

Բ-Մարֆանի համախտանիշ

Գ-Միզանյութի ցիկլի խանգարում

Դ-Նեյրոֆիբրոմատոզ

288. Սպիտակուցային սնուցումը սկսելուց հետո նորածնի մոտ զարգանում է ծանր հիպերամոնեմիա: Հիվանդությունների ո՞ր խումբը պետք է դիտարկել:

Ա-Հեմոգլոբինոպաթիաներ

Բ-Լիզոսոմային կուտակման հիվանդություններ

Գ-Շարակցական հյուսվածքի հիվանդություններ

Դ-Միզանյութի ցիկլի խանգարումներ

289. Երեխայի մոտ առկա են հեպատոսպլենոմեգալիա, ոսկրային ցավեր և թրոմբոցիտոպենիա: Ո՞ր հիվանդությունը պետք է դիտարկել:

Ա-Գոշեի հիվանդություն

Բ-Մարֆանի համախտանիշ

Գ-Փխրուն X քրոմոսոմի համախտանիշ

Դ-Նեյրոֆիբրոմատոզ, II տիպ

290. Բուժառուի մոտ առկա են լյարդի հիվանդություն, նյարդաբանական ախտանիշներ և ցերուլոպլազմինի ցածր մակարդակ: Ո՞ր հիվանդությունը պետք է կասկածել:

Ա-Հեմոքրոմատոզ

Բ-Վիլսոնի հիվանդություն

Գ-Գոշեի հիվանդություն

Դ-Ֆենիլկետոնուրիա

291. Կաթով կերակրումից հետո նորածնի մոտ զարգանում են դեղնուկ, փսխում և լյարդի ֆունկցիայի խանգարում: Ո՞ր նյութափոխանակային խանգարումը պետք է դիտարկել:

Ա-MCAD-ի անբավարարություն

Բ-Ֆենիլկետոնուրիա

Գ-Դասական գալակտոզեմիա

Դ-Հանթինգթոնի հիվանդություն

292. Լիարժեք հղիության ժամկետում ծնված 3 օրական արական սեռի նորածնի մոտ ի հայտ է գալիս լեթարգիա, հիպոտրոֆիա, հիպոթերմիա և տախիպնոե: 24 ժամվա ընթացքում նրա մոտ զարգանում է կոմա և դեցերեբրացիոն ռիգիդություն, լաբորատոր տվյալներով՝ արտահայտված շնչառական ալկալոզ և պլազմայում ամոնիակի խիստ բարձր մակարդակ: Պլազմայի ամինաթթուների անալիզը բացահայտում է ցիտրուլինի խիստ ցածր մակարդակ և գլուտամինի կտրուկ բարձրացում: Մեզում օրգանական թթուների անալիզը ցույց է տալիս օրոտաթթվի զգալի արտազատում: Ո՞ր ֆերմենտի անբավարարությունն է առկա:

Ա-Կարբամոիլ ֆոսֆատ սինթետազ 1 (Carbamoyl phosphate synthetase 1)

Բ-Օրնիտին տրանսկարբամիլազ (Ornithine transcarbamylase)

Գ-Արգինինոսուկցինատ սինթետազ (Argininosuccinate synthetase)

Դ-Արգինինոսուկցինատ լիազ (Argininosuccinate lyase)

293. 20-ամյա կնոջ մոտ առկա են վաղաժամկետ երկկողմանի կատարակտ և ձվարանների առաջնային անբավարարություն (POF): Ո՞րն է ամենահավանական ախտորոշումը:

Ա-Alagile համախտանիշ

Բ-Fragile X համախտանիշի հետ կապված ձվարանների առաջնային անբավարարություն

Գ-Գալակտոզեմիա

Դ-Մաք-Քյուն-Օլբրայթի համախտանիշ

294. 5 օրական իգական սեռի նորածինը մետաբոլիկ կոլապսի վիճակում է, առկա են նաև ընթացիկ լեթարգիա, մկանային հիպոտոնիա և ջրազրկման նշաններ: Լաբորատոր հետազոտությունները ցույց են տալիս անիոնային ինտերվալով մետաբոլիկ ացիդոզ, արտահայտված կետոնուրիա, թեթև հիպերամոնեմիա և չափավոր նեյտրոպենիա: Նորածնի թաց տակդիրները ունեն յուրահատուկ, սուր «քրտնած ոտքերի» հոտ: Մասս-սպեկտրոմետրիայի միջոցով պլազմայի ացիլկարնիտինային պրոֆիլի որոշումը բացահայտում է իզովալերիլկարնիտինի (C5) զգալի կուտակում: Ո՞րն է նորածնի վերջնական ախտորոշումը:

Ա-Պրոպիոնային ացիդեմիա

Բ-Մեթիլմալոնային ացիդեմիա

Գ-Իզովալերիկ ացիդեմիա

Դ-1-ին տիպի գլուտարային ացիդուրիա

295. Երկու շաբաթական նորածնի մոտ դիտվում են զարգացող դեղնուկ, հեպատոմեգալիա, կատարակտ և քաշի անբավարար ավելացում՝ կրծքի կաթից ստանդարտ կովի կաթի հիմքով խառնուրդի անցնելուց հետո: Մեզի վերլուծությունը ցույց է տալիս վերականգնող նյութերի առկայություն (դրական թեստ), սակայն գլյուկոզ-օքսիդազային հատուկ թեստ-շերտիկով (dipstick) ստուգումը տալիս է բացասական արդյունք: Քանակական անալիզը հաստատում է գալակտոզ-1-ֆոսֆատ-ուրիդիլտրանսֆերազ ֆերմենտի լիակատար անբավարարություն: Ո՞ր թունավոր մետաբոլիտն է կուտակվում աչքերի ոսպնյակների մատրիքսում՝ հանգեցնելով կատարակտի զարգացմանը:

Ա-Գալակտոզա-1-ֆոսֆատ

Բ-Գալակտիտոլ

Գ-Սորբիտոլ

Դ-UDP-գալակտոզա

296. Վեց ամսական երեխայի մոտ առկա են արտահայտված հիպոտոնիա, ֆիզիկական զարգացման հապաղում և խիստ ընդգծված դուրս ցցված որովայն: Նա ունի զգալի հեպատոմեգալիա, մինչդեռ փայծաղը նորմալ չափերի է: Լաբորատոր հետազոտությունները ցույց են տալիս ծանր աստիճանի հիպոգլիկեմիա (քաղցած վիճակում), կաթնաթթվային ացիդոզ, հիպերուրիկեմիա և հիպերլիպիդեմիա: Գլյուկագոնի ներարկումը չի հանգեցնում արյան մեջ գլյուկոզի մակարդակի բարձրացման, սակայն հրահրում է կաթնաթթվի մակարդակի լրացուցիչ աճ: Լյարդի բիոպսիան հաստատում է գլյուկոզ-6-ֆոսֆատազ ֆերմենտի անբավարարությունը: Ո՞րն է բուժառուի ախտորոշումը:

Ա-Գլիկոգենի կուտակման հիվանդություն տիպ II (Pompe հիվանդություն)

Բ-Գլիկոգենի կուտակման հիվանդություն տիպ III (Cori հիվանդություն)

Գ-Գլիկոգենի կուտակման հիվանդություն Ia (Von Gierke հիվանդություն)

Դ-Գլիկոգենի կուտակման հիվանդություն տիպ IV (Andersen հիվանդություն)

297. 14 ամսական երեխայի մոտ դիտվում են դեմքի գծերի աստիճանական կոպտացում, հոդերի արտահայտված կոնտրակտուրաներ, կիֆոսկոլիոզ և զարգացման զգալի հապաղում: Զննման արդյունքում հայտնաբերվում է լնդերի հիպերպլազիա, սակայն եղջերաթաղանթի պղտորում չի արձանագրվում: Լաբորատոր հետազոտությունները ցույց են տալիս, պլազմայի ֆիբրոբլաստներում լիզոսոմային հիդրոլազների խիստ պակասուրդ, մինչդեռ արյան շիճուկում դրանց մակարդակը 10 անգամ գերազանցում է նորման: Մոլեկուլային անալիզը հաստատում է UDP-N-ացետիլգլյուկոզամին՝ լիզոսոմային ֆերմենտի N-ացետիլգլյուկոզամինիլ-1-ֆոսֆոտրանսֆերազային համալիրի անբավարարությունը: Ո՞ր հիվանդության մասին է խոսքը:

Ա-Hurler համախտանիշ (MPS I)

Բ-I-բջջային հիվանդություն (Մուկոլիպիդոզ II)

Գ-Hunter համախտանիշ (MPS II)

Դ-Gaucher հիվանդություն, տիպ 1

298. Նորածնի մոտ առկա են խորը հիպոտոնիա, գեներալիզացված ցնցումներ, բարձր ճակատ, ականջի բլթակների ձևախեղում և մեծ առաջային գաղտուն: Որովայնի խոռոչի ուլտրաձայնային հետազոտությունը ցույց է տալիս երիկամների բազմաթիվ մանր կիստաներ, իսկ ռենտգենյան պատկերները՝ էպիֆիզների կետավոր կալցիֆիկացիա (chondrodysplasia punctatA.: Կենսաքիմիական հետազոտությունը բացահայտում է պլազմայում շատ երկար շղթայով ճարպաթթուների (VLCFA) և ֆիտանաթթվի մակարդակի կտրուկ բարձրացում՝ զուգորդված պլազմալոգենների լիակատար բացակայությամբ: Ո՞րն է բուժառուի ախտորոշումը:

Ա-X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ադրենոլեյկոդիստրոֆիա

Բ-Refsum հիվանդություն

Գ-Zellweger համախտանիշ

Դ-Krabbe հիվանդություն

299. 8 ամսական երեխան նկարագրվում է զարգացման հետ կապված ձեռք բերված հմտությունների կորստով, զարգացող կուրությամբ և բարձր ձայների նկատմամբ չափազանց ուժեղ սարսափի ռեակցիայով (հիպերակուզիս): Աչքի հատակի զննմամբ մակուլայի շրջանում հայտնաբերվում է երկկողմանի, արտահայտված §բալի կորիզի¦ ախտանիշ: Օբյեկտիվ զննումը հաստատում է լյարդի և փայծաղի նորմալ չափսերը: Հայտնաբերվել է հեքսոզամինիդազա A ֆերմենտի անբավարարություն: Ո՞ր լիպիդային սուբստրատն է կուտակվում նեյրոնների լիզոսոմներում:

Ա-Գլյուկոցերեբրոզիդ

Բ-Սֆինգոմիելին

Գ-GM2 գանգլիոզիդ

Դ-Գալակտոցերեբրոզիդ

300. 24 տ. կինը դիմել է՝ գանգատվելով քրոնիկ հոգնածությունից, հեշտությամբ առաջացող կապտուկներից և ազդրերի շրջանում ոսկրերի խորը, ցավոտ զգացողությունից: Ուլտրաձայնային հետազոտությամբ զննմամբ հայտնաբերվում է արտահայտված հեպատոսպլենոմեգալիա: Արյան ընդհանուր քննությունը հաստատում է բացարձակ անեմիա և թրոմբոցիտոպենիա: Ազդրոսկրերի ռենտգենյան պատկերները ցույց են տալիս դիստալ մետաֆիզների՝ «Erlenmeyer-ի սրվակի» տեսքի դասական դեֆորմացիա: Ոսկրածուծի բիոպսիան բացահայտում է խոշոր, լիպիդներով հագեցած մակրոֆագեր, որոնք ունեն կնճռոտված թղթի տեսք: Ո՞ր ֆերմենտի անբավարարությունն է առկա:

Ա-Թթվային սֆինգոմիելինազ

Բ-Բետա-գլյուկոզիդազ (գլյուկոցերեբրոզիդազ)

Գ-Գալակտոցերեբրոզիդազ

Դ-Ալֆա-գալակտոզիդազ A

301. 2 տ. աղջիկը ցուցաբերում է զարգացող հոգեշարժողական ռեգրեսիա, ատաքսիա և կաթնաթթվային ացիդոզ: Գլխուղեղի ՄՌՏ-ն բացահայտում է սիմետրիկ, նեկրոզային վնասվածքներ, որոնք տեղայնացված են բազալ գանգլիաներում և ուղեղի ցողունում, ինչը բնորոշ է Լիի (Leigh) համախտանիշին: Գենետիկական թեստավորումը բացահայտում է X քրոմոսոմում տեղակայված PDHA1 գենի մուտացիա, որը կոդավորում է պիրուվատ դեհիդրոգենազային համալիրի E1-ալֆա ենթամիավորը: Ո՞ր սննդային միջամտությունն է ցուցված

նյութափոխանակության այս ուղին շրջանցելու և ուղեղի համար այլընտրանքային էներգիայի աղբյուր ապահովելու համար:

Ա-Բարձր ածխաջրային, ցածր ճարպային դիետա՝ գլյուկոզի օգտագործումը առավելագույնի հասցնելու համար

Բ-Կետոգեն դիետա (բարձր ճարպային, ցածր ածխաջրային, բավարար սպիտակուցային)

Գ-Բոլոր ճյուղավորված շղթայներով ամինաթթուների լիակատար սահմանափակում

Դ-Ասկորբինաթթվի և պղնձի մեծ քանակությամբ ընդունում

302. Բուժառուի մոտ 42 տ. ախտորոշվել է հաստ աղիքի քաղցկեղ, նրա եղբոր մոտ՝ 45 տ. նույնպես հաստ աղիքի քաղցկեղ, իսկ քրոջ մոտ՝ 48 տ. էնդոմետրիումի քաղցկեղ: Ո՞ր համախտանիշի առկայությունը պետք է դիտարկել:

Ա-Cowden-ի համախտանիշ

Բ-Լինչի համախտանիշ

Գ-Լի-Ֆրաումենիի համախտանիշ

Դ-Ընտանեկան ադենոմային պոլիպոզ

303. Երիտասարդ տարիքում բուժառուի մոտ առկա են մի քանի առաջնային քաղցկեղային ուռուցքներ, այդ թվում՝ սարկոմա և կրծքագեղձի քաղցկեղ: Մի քանի մերձավոր ազգականների մոտ նույնպես մանկական կամ երիտասարդ տարիքում քաղցկեղ է ախտորոշվել: Ո՞ր համախտանիշը պետք է դիտարկել:

Ա-von Hippel-Lindau համախտանիշ

Բ-Լինչի համախտանիշ

Գ-Լի-Ֆրաումենիի համախտանիշ

Դ-Ընտանեկան ադենոմային պոլիպոզ

304. Բազմակի էնդոկրին նեոպլազիայի 2-րդ տեսակը (MEN2) կարող է ներառել՝

Ա-Միայն գլիոբլաստոմա

Բ-Վահանաձև գեղձի պապիլյար կարցինոմա

Գ-Կրծքագեղձի քաղցկեղ

Դ-Վահանաձև գեղձի մեդուլյար կարցինոմա

305. APC գենի պաթոգեն գերմինալ տարբերակը մեծացնում է հետևյալի ռիսկը՝

Ա-Հաստ աղիքի քաղցկեղ

Բ-Հեմոֆիլիա

Գ-Կիստոզ ֆիբրոզ

Դ-Ֆեոքրոմոցիտոմա

306. «Մոխրագույն տերևի» տեսքով մակուլաները և երիկամային անգիոմիոլիպոմաները բնորոշ են՝

Ա-Նեյրոֆիբրոմատոզի 2-րդ տեսակին

Բ-Տուբերոզ սկլերոզին

Գ-Վիլսոնի հիվանդությանը

Դ-Ֆոն Հիպել-Լինդաուի համախտանիշին

307. Պացիենտի մոտ առկա են երկկողմանի վեստիբուլյար շվանոմաներ: Ո՞ր հիվանդությունն է առավել հավանական:

Ա-Տուբերոզ սկլերոզ

Բ-NF1 (1-ին տիպի նեյրոֆիբրոմատոզ)

Գ-NF2 (2-րդ տիպի նեյրոֆիբրոմատոզ)

Դ-MEN2

308. Երեխայի մոտ առկա են ցնցումներ, կեղևային օջախային ախտահարումներ և երիկամային անգիոմիոլիպոմաներ: Ո՞ր համախտանիշը պետք է նախապես դիտարկել:

Ա-Վիլյամսի համախտանիշ

Բ-NF1 (1-ին տիպի նեյրոֆիբրոմատոզ)

Գ-Մարֆանի համախտանիշ

Դ-Տուբերոզ սկլերոզ

309. Բուժառուի մոտ դեռահասության տարիքից սկսած առկա են հարյուրավոր ադենոմատոզ կոլոռեկտալ պոլիպներ: Ո՞ր գենն է առավել սերտորեն կապված այս վիճակի հետ:

Ա-APC

Բ-MLH1

Գ-MSH2

Դ-MUTYH

310. Բուժառուի մոտ առկա են վահանաձև գեղձի մեդուլյար կարցինոմա, ֆեոքրոմոցիտոմա և հիպերպարաթիրեոզ: Ո՞ր գենը պետք է հետազոտել:

Ա-APC

Բ-RET

Գ-MLH1

Դ-VHL

311. MTHFR գենի պաթոգեն տարբերակների համատեղ վերլուծության ֆարմակոգենետիկ թեստը գնահատում է

Ա-5-ֆլուորուրացիլի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը կամ դրա նյութափոխանակությունը

Բ-Սիմվաստատինի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը կամ դրա նյութափոխանակությունը

Գ-Մետատրեքսատների նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը կամ դրա նյութափոխանակությունը

Դ-Կլոպիդոգրելի նկատմամբ օրգանիզմի անհատական պատասխանը կամ դրա նյութափոխանակությունը

312. Ընտանիքում երկու եղբայրների մոտ մանկական տարիքում ախտորոշվում է միակողմանի ռետինոբլաստոմա: Ո՞ր մեկնաբանությունն է ճիշտ:

Ա-Պետք է դիտարկել RB1-ի հետ կապված ժառանգական հիվանդությունը:

Բ-Հիվանդությունը միշտ սպորադիկ է:

Գ-Պետք է իրականացնել քաղցկեղային նախատրամադրվածության բոլոր գեների համալիր հետազոտություն:

Դ-Թեստավորման համար պետք է սպասել մինչև նրանցից մեկի մոտ բիլատերալ քաղցկեղի զարգացումը

313. Իմունահիստոքիմիական հետազոտության արդյունքում ուռուցքային բջիջներում բացահայտվել է MLH1/PMS2 էքսպրեսիայի բացակայություն: Ո՞ր լրացուցիչ մոլեկուլային հետազոտությունը կարող է օգնել պարզել պատճառը:

Ա-MSH2 և MSH6 գեների հաջորդ սերնդի սեքվենավորում (NGS)

Բ-MLH1 և PMS2 գեների պրոմոտորների մեթիլացման հետազոտություն

Գ-MLH1 և PMS2 գեների FISH հետազոտություն

Դ-Միկրոսատելիտային անկայունության (MSI) և/կամ MLH1 գենի պրոմոտորի մեթիլացման հետազոտություն

314. 37 տ. բուժառուի ուռուցքից ստացված ԴՆԹ-ի NGS հետազոտությամբ բացահայտվել է քաղցկեղային նախատրամադրվածության գենի հավանական պաթոգեն տարբերակ: Ինչո՞ւ է անհրաժեշտ նշանակել նույն տարբերակի թեստավորումը բուժառուի արյունից կամ այտային էպիթելից անջատված ԴՆԹ-նմուշում:

Ա-Պարզելու համար՝ արդյո՞ք տարբերակը գերմինալ է թե ոչ

Բ-Տվյալ ուռուցքի պաթոհյուսվածքաբանական տեսակի տարբերակման համար

Գ-Բուժառուի թիրախային բուժումը բացառելու համար

Դ-Տվյալ ուռուցքի իմունոհիստոքիմիական հետազոտությանը փոխարինելու համար

315. 34 տ. կնոջ մոտ ախտորոշվել է աջ կրծքագեղձի բարձր աստիճանի (high-grade), եռակի բացասական (triple-negative) ինվազիվ ծորանային կարցինոմա: Նրա մորաքույրը մահացել է ձվարանների էպիթելային քաղցկեղից 41 տ.: Մասնավորապես որ գենի պաթոգեն տարբերակը կարող է առավել ենթադրվել բուժառուի մոտ և որ համապատասխան բուժական միջոցառումների կիրառումը:

Ա-BRCA1/BRCA2 պաթոգեն տարբերակ և դրա հետ կապված թերապիան ERBB2 կինազի ինհիբիտորներով

Բ-BRCA1 պաթոգեն տարբերակ և դրա հետ կապված թերապիան PARP-ինհիբիտորներով

Գ-MLH1 պաթոգեն տարբերակ և դրա հետ կապված պլատինային քիմիաթերապիան

Դ-BRCA2 պաթոգեն տարբերակ և դրա հետ կապված թերապիան անտրացիկլիններով

316. 24 տ. կնոջ մոտ ախտորոշվել է վահանաձև գեղձի մեդուլյար քաղցկեղ: Արյան շիճուկում կալցիտոնինի մակարդակը զգալիորեն բարձր է: Նրա հայրը բուժվել է ֆեոքրոմոցիտոմայից, որի համար պահանջվել է մասնակի պարաթիրեոիդէկտոմիա՝ առաջնային հիպերպարաթիրեոզի պատճառով: Որ քաղցկեղային նախատրամադրվածության գենը պետք է կասկածել և ի՞նչ համախտանիշ:

Ա-RET, բազմակի էնդոկրին նեոպլազիա տիպ 1 (MEN1).

Բ-RET, բազմակի էնդոկրին նեոպլազիա տիպ 2A (MEN2A).

Գ-RAS, Քարնիի համալիր (Carney Complex)

Դ-GNAS, ՄակԿյուն-Օլբրայթի (McCune-Albright) համախտանիշ

317. 4 տ. տղան նկարագրվում է մակրոցեֆալիայով, աուտիզմի սպեկտրի խանգարմամբ և առնանդամի գլխիկի հատվածում բծավոր հիպերպիգմենտացիայով: Նրա 28-ամյա մոր մոտ նույնպես նկատվում է մակրոցեֆալիա (>98-րդ պերցենտիլից), իսկ բերանի խոռոչի լորձաթաղանթի վրա՝ բազմաթիվ բարորակ պապիլոմաներ: Որ ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշն է ենթադրվում այս ընտանիքում և որ գենի հետ է այն ասոցացված:

Ա-Կաուդենի համախտանիշ (Cowden Syndrome), PTEN

Բ-2-րդ տիպի նեյրոֆիբրոմատոզ, NF2

Գ-Բիրտ-Հոգ-Դյուբեի համախտանիշ (Birt-Hogg-Dubé Syndrome), FLCN

Դ-Ֆոն Հիպել-Լինդաուի համախտանիշ (Von Hippel-Lindau Syndrome), VHL

318. Կրկնվող հեմատոշեզիայի պատճառով 45 տ. տղամարդու կոլոնոսկոպիայի արդյունքում հայտնաբերվում են մոտ 20 տարբեր ադենոմատոզ պոլիպներ՝ ցրված հաստ աղիքում: Բիոպսիաները հաստատում են, որ բոլորը բարորակ ադենոմաներ են: Հաշվի առնելով ընտանիքում նման կլինիկայի բացակայությունը, որ համախտանիշն է ենթադրվում և որն է դրա հետ ասոցացված գենը և ժառանգման տեսակը:

Ա-Ընտանեկան ադենոմային պոլիպոզ, APC, աուտոսոմ-դոմինանտ

Բ-Ընտանեկան ադենոմային պոլիպոզ, APC, աուտոսոմ-ռեցեսիվ

Գ-MUTYH-ասոցացված պոլիպոզ, MUTYH, աուտոսոմ-ռեցեսիվ

Դ-MUTYH-ասոցացված պոլիպոզ, MUTYH, աուտոսոմ-դոմինանտ

319. 6 տ. տղայի միայն ձախ աչքում նկատելի է բբի լայնացում և ցածր լուսավորության պայմաններում այդ աչքում երևացող կայուն սպիտակավուն փայլ (լեյկոկորիA.: Աչքի ուլտրաձայնային հետազոտությունը ցույց է տալիս

ցանցաթաղանթից ծագող խոշոր, կալցիֆիկացված ներակնային գոյացություն, որի հետվիրահատական պաթոհյուսվածքաբանական վերլուծությունը հաստատում է քաղցկեղի ախտորոշումը: Եթե իրականացվի հենց ուռուցքային բջիջների գենետիկական վերլուծություն, քանի պաթոգեն և ինչ ծագման տարբերակներ կարող են բացահայտվել RB1 գենում:

Ա-2՝ 1 գերմինալ և 1 սոմատիկ, կամ 2 սոմատիկ տարբերակներ

Բ-1 գերմինալ տարբերակ

Գ-2՝ 2 գերմինալ տարբերակներ

Դ-1 սոմատիկ տարբերակ

320. 14 տ. աղջիկը հետազոտվում է որովայնի ուժեղ, կոլիկային ցավի կրկնվող դրվագների պատճառով: Որովայնի ուլտրաձայնային հետազոտությունը ցույց է տալիս իլեո-իլեալ ինվագինացիա, որը պայմանավորված է մեծ, ոտնուկավոր զանգվածով, որը վիրաբուժական հեռացմամբ հաստատվում է որպես բարորակ համարտոմատոզ պոլիպ: Ֆիզիկական զննումը բացահայտում է մուգ շագանակագույն, մակուլներ՝ շուրթերի, բերանի խոռոչի լորձաթաղանթի և հետանցքային շրջանի շուրջ: STK11 գենում բացահայտվել է պաթոգեն մեկ տարբերակ: Ի՞նչ համախտանիշ է ախտորոշվել և որ օրգաններում է առկա չարորակացման ռիսկ, որը պահանջում ինտենսիվ երկարատև հսկողություն:

Ա-Peutz-Jeghers համախտանիշ, ստամոքս-աղիքային ուղու, ենթաստամոքսային գեղձի և կրծքագեղձի քաղցկեղի զարգացման բարձր ռիսկ

Բ-Juvenile Polyposis համախտանիշ, ստամոքս-աղիքային ուղու, ենթաստամոքսային գեղձի քաղցկեղի բարձր ռիսկ

Գ-Gorlin համախտանիշ, ստամոքսի և օստեոսարկոմայի զարգացման բարձր ռիսկ

Դ-Lhermitte-Duclos Disease համախտանիշ, ուղեղիկի գանգլիոցիտոմայի զարգացման բարձր ռիսկ

321. 30 տ. կնոջ մոտ առկա են զարկերակային գերճնշում և գլխապտույտ: Որովայնի խոռոչի ուլտրաձայնային հետազոտությամբ հայտնաբերվել են երիկամների և ենթաստամոքսային գեղձի կիստաներ: Կենսաքիմիական հետազոտությունները ցույց են տվել մեզի մեջ կատեխոլամինների մակարդակի բարձրացում: Ո՞րն է ամենահավանական ախտորոշումը:

Ա-Մեծահասակների շրջանում դրսևորվող երիկամների պոլիկիստոզ հիվանդություն

Բ-1-ին տիպի էնդոկրին նեոպլազիայի համախտանիշ

Գ-Ֆոն Հիպպել-Լինդաուի համախտանիշ

Դ-Տուբերոզ սկլերոզի համալիր

322. 20 տ. տղամարդը ունի ցանցաթաղանթի պիգմենտային էպիթելի երկկողմանի բնածին հիպերտրոֆիա (CHRPE): Ո՞ր այլ կլինիկական հետազոտությունը ցույց կտա հավանական ախտահարումներ:

Ա-Կոլոնոսկոպիա

Բ-Էխոկարդիոգրաֆիա

Գ-Հոլտերի վերլուծություն

Դ-Ողնաշարի ռենտգեն հետազոտություն

323. 37 տ. կնոջ մոտ ախտորոշվել է եռակի բացասական (triple-negative) կրծքագեղձի քաղցկեղ, իսկ 60 տարեկանում՝ մյուս կրծքագեղձի հորմոնկախյալ կրծքագեղձի քաղցկեղ: Ընտանեկան անամնեզը հագեցած չէ, իսկ BRCA1 և BRCA2 գեներում պաթոգեն տարբերակ չի հայտնաբերվել: Այս գեներից ո՞րի մոտ է առավել հավանական որևէ պաթոգեն տարբերակի բացահայտումը տվյալ բուժառուի մոտ:

Ա-APC

Բ-BAP1

Գ-PALB2

Դ-MSH6

324. 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-Ընկերքի կամ պտղի հետ կապված որոշակի գործոններ

Դ-Վերոնշյալ բոլորը

325. Ինչպե՞ս կարող է պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) սկրինինգային թեստի դրական կանխատեսող արժեքը (PPV) լինել տարբեր պոպուլյացիաների միջև:

Ա-Էթնիկ խմբերի միջև ԴՆԹ-ի հաջորդականությունը միշտ տարբեր է

Բ-Հիվանդության տարածվածությունն ազդում է PPV-ի վրա

Գ-Պտղի սեռը որոշում է PPV-ն

Դ-PPV-ն մասամբ կախված է բարորակ տարբերակների Gnom_AD պոպուլյացիոն հաճախականությունից

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

Ա-Ամնիոտիկ հեղուկում երբեք չեն կարող լինել մոր բջիջները

Բ-cfDNA-ն բացառապես ունի պտղի մեգակարիոցիտար ծագում

Գ-cfDNA-ն հիմնականում առաջանում է պլացենտայի տրոֆոբլաստներից

Դ-Պլացենտան և պտուղը միշտ ունեն նույնական քրոմոսոմային հավաքակազմերը

327. Ի՞նչը կարող է հանգեցնել պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) սկրինինգի կեղծ բացասական կամ անմեկնաբանելի արդյունքի:

Ա-Մոր 35-ից բարձր տարիքը

Բ-Մոր հեմոգլոբինի ցածր մակարդակ

Գ-Մոր ցածր քաշը կամ ադիպոցիտների ցածր քանակը

Դ-Պտղային ցածր ֆրակցիա

328. Ո՞ր արդյունքը կարող է բարդացնել նախածննդյան գենետիկական հետազոտության մեկնաբանումը:

Ա-Պտղի մոզաիցիզմ

Բ-Մոր մոզաիցիզմ

Գ-Մայրական բջիջներով աղտոտում

Դ-Նշված բոլոր տարբերակները

329. Ո՞ր նմուշն է սովորաբար նախընտրելի, երբ անհրաժեշտ է հաստատել պտղի կարիոտիպը՝ ընկերքի սահմանափակ մոզաիցիզմի հավանականության դեպքում:

Ա-Ամնիոտիկ հեղուկ

Բ-Մոր շիճուկ

Գ-Մոր այտի լորձաթաղանթի բջիջներ

Դ-Պլացենտար հյուսվածք

330. Ինչո՞ւ կարող է ծնողներից մեկի մոտ առկա հավասարակշռված տրանսլոկացիան կարևոր լինել նախածննդյան թեստավորման համար:

Ա-Այն միշտ հանգեցնում է սերնդի մոտ տրիսոմիայի

Բ-Այն կարող է մեծացնել սերնդի մոտ ոչ-հավասարակշռված տրանսլոկացիայի ռիսկը

Գ-Այն միշտ հանգեցնում է սերնդի մոտ մասնակի մոնոսոմիայի

Դ-Այն չի կարող ժառանգվել

331. Պտուղն ունի հայտնի պաթոգեն CNV, որը հաջորդիվ չի բացահայտվել ծնողների մոտ: Ո՞ր պնդումն է ընդհանուր առմամբ ճիշտ:

Ա-CNV-ն միշտ ունի de novo ծագում

Բ-CNV-ն պետք է ժառանգվի մորից կամ հորից

Գ-CNV-ն կարող է առկա լինել պտղի մոտ՝ de novo ծագմամբ

Դ-CNV-ն հանդիսանում է թեստավորման արտեֆակտ

332. Նախածննդյան ամբողջ էկզոմի վերլուծությամբ աուտոսոմ-ռեցեսիվ գենում հայտնաբերվել է մեկ պաթոգեն տարբերակ 96% VAF ցուցանիշով և 65x սեքվենավորման խորությամբ (depth): Ինչպիսի՞ն է տվյալ տարբերակը կրող ալելի գենոտիպը:

Ա-Միակողմանի ծնողական դիսոմիա

Բ-Հեմիզիգոտ

Գ-Մոնոսոմիա

Դ-Հոմոզիգոտ

333. Մոր ավելի բարձր տարիքը կապված է հետևյալի ռիսկի մեծացման հետ.

Ա-Պտղի անեուպլոիդիա

Բ-Բացառապես X-քրոմոսոմի հետ կապված խանգարումներ

Գ-Միայն միտոքոնդրիալ հիվանդություններ

Դ-Միկրոդելեցիոն համախտանիշներ

334. Պտուղը, որի մոտ առկա է պարանոցային ծալքի հաստության մեծացում, կարող է ունենալ հետևյալի բարձր ռիսկ.

Ա-Հեմոֆիլիա

Բ-Քրոմոսոմային անոմալիաներ

Գ-Միայն մուկովիսցիդոզ

Դ-Հանթինգթոնի հիվանդություն

335. Պտղի սեռի որոշումը կարող է կարևոր լինել հետևյալ դեպքերում խորհրդատվություն իրականացնելիս.

Ա-Միայն միտոքոնդրիալ հիվանդություններ

Բ-Միայն աուտոսոմ-դոմինանտ հիվանդություններ

Գ-X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված հիվանդություններ

Դ-Բոլոր նյութափոխանակային հիվանդություններ

336. Հղի կնոջ մոտ 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիայի վերաբերյալ պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) սկրինինգի արդյունքը դրական է: Ուլտրաձայնային հետազոտության արդյունքները նորմայի սահմաններում են: Ո՞րն է մեկնաբանությունը:

Ա-Նորմալ ուլտրաձայնային պատկերը բացառում է 21-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիան

Բ-cfDNA-ի արդյունքը հաստատում է Դաունի համախտանիշի գենետիկական ախտորոշումը

Գ-Անհրաժեշտ է առաջարկել ախտորոշիչ հետազոտություն

Դ-Հետագա հետազոտման կարիք չկա

337. Կիստային ֆիբրոզի ընտանեկան պատմությամբ հղի կնոջը նշվածներից ո՞ր հետազոտությունն է անհրաժեշտ իրականացնել՝ պտղի մոտ ենթադրվող CFTR գենի հայտնի երկու պաթոգեն տարբերակները թիրախային ճանապարհով արագ թեստավորելու համար

Ա-Սենգերի սեքվենավորում

Բ-Քրոմոսոմային microarray

Գ-FISH-հետազոտություն

Դ-NGS

338. Ինչպե՞ս կարելի է հետազոտել մայրական բջիջների առկայությունը (աղտոտումը) պրենատալ նմուշում:

Ա-Սենգերի սեքվենավորման համեմատություն պրենատալ նմուշի և մայրական արյան նմուշի միջև

Բ-Կարճ տանդեմ կրկնությունների (STR) վերլուծություն պրենատալ նմուշի և մայրական արյան նմուշի միջև

Գ-Կարիոտիպերի համեմատություն պրենատալ նմուշի և մայրական արյան նմուշի միջև

Դ-Քրոմոսոմային microarray վերլուծություն պրենատալ նմուշի և մայրական արյան նմուշի միջև

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

Ա-Պտուղն անկասկած ունի այդ միկրոդելեցիան

Բ-Քրոմոսոմային microarray թեստը չի կարող հայտնաբերել տվյալ չափի դելեցիաներ

Գ-Հնարավոր է պտղի մոտ սահմանափակ պլացենտար մոզաիցիզմ կամ սկրինինգի կեղծ դրական արդյունք

Դ-Վերջնական ճիշտ պատասխանի համար պետք է իրականացնել երրորդ անկախ թեստը՝ մոր արյան լեյկոցիտների քրոմոսոմային microarray

340. Հղիության 10-րդ շաբաթում անցկացված պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) 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-Բարձր է անհետացող երկվորյակ պտղի (vanishing twin) հավանականությունը

Գ-Պտուղը միանշանակ ունի տրիսոմիա

Դ-Թեստի համար առկա պտղի ԴՆԹ-ի քանակը բավարար չէ հավաստի մեկնաբանության համար

341. 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-Թեստն ունի կեղծ բացասական արդյունքների 10% ցուցանիշ

Գ-Թեստն ունի 90% զգայունություն

Դ-Դրական թեստ ունեցող հղիությունների դեպքում՝ համապատասխան պոպուլյացիայում, ակնկալվում է, որ մոտավորապես 90%-ի մոտ առկա է տվյալ շեղումը

342. 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) անպայմանորեն 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

343. 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

344. 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

345. Տվյալ NIPT (ոչ-ինվազիվ նախածննդյան թեստավորում) 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

346. Տվյալ NIPT (ոչ-ինվազիվ նախածննդյան թեստավորում) 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

347. Պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) թեստի անորոշ արդյունքի (no-call) կարևոր պատճառներից մեկն է՝

Ա-Ջույգ կենսունակ պտուղները

Բ-Որոշ մոնոսոմիաների դեպքում պտղի քրոմոսոմների ընդհանուր թվի նվազումը

Գ-Պտղային ֆրակցիայի անբավարար քանակը

Դ-Մոր մինչև 25 տարեկան հասակը

348. 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

349. 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

350. 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-Հիմնվել միայն մոր շիճուկի սկրինինգի տվյալների վրա

Բ-Ենթադրել, որ պտղի մոտ գենետիկական արատը հաստատված է

Գ-Անտեսել արդյունքը

Դ-Համապատասխան կլինիկական իրավիճակում լրացուցիչ ամնիոցենտեզի իրականացում

351. 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:

Ա-Ցածր աստիճանի իրական մոզաիցիզմ

Բ-Պսևդոմոզաիցիզմ կամ բջջային կուլտուրայի ստացման արտեֆակտ

Գ-Կեղծ դրական FISH ազդանշաններ

Դ-Նշված բոլորը

352. 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-Վերջնական ախտորոշումը կախված է աճեցված ամնիոցիտների թեստավորման արդյունքից

Բ-Հաղորդել որպես բացասական արդյունք՝ քրոմոսոմային խաթարման բացակայություն

Գ-Չհաղորդել որպես անորոշ արդյունք կամ մոզաիցիզմի կասկած

Դ-Հաղորդել որպես դրական արդյունք՝ քրոմոսոմային խաթարման առկայություն

353. Աճեցված ամնիոտիկ բջիջների քրոմոսոմային microarray վերլուծությամբ պտղի մոտ բացահայտվել է կլինիկորեն առողջ ծնողից ժառանգված VUS տարբերակ: Ի՞նչ է անհրաժեշտ նշել լաբորատոր թեստի պատասխանում:

Ա-Պտղի մոտ կառուցվածքային անոմալիաների պարագայում VUS տարբերակը ավելի քիչ հավանական է, որ ունի պաթոգեն, քան ոչ պաթոգեն բնույթ

Բ-VUS տարբերակի առկայությունը չի երաշխավորում նրա միանշանակ ոչ պաթոգեն բնույթը՝ հաշվի առնելով հնարավոր ոչ-լրիվ պենետրանտությունը, փոփոխական դրսևորումը և հետագա վերադասակարգման հնարավորությունը

Գ-Գերմինալ VUS տարբերակի առկայությունը առողջ ծնողի մոտ հաստատում է, որ պտուղը նույնպես առողջ է

Դ-Պտղի մոտ կառուցվածքային անոմալիաների պարագայում VUS տարբերակը միանշանակ պետք է դիտարկվի որպես պաթոգեն՝ հաշվի առնելով հնարավոր ոչ-լրիվ պենետրանտությունը և փոփոխական դրսևորումը

354. Նախածննդյան քրոմոսոմային microarray թեստով բացահայտվել է մոտ 1 Mb երկարությամբ միկրոդելեցիա աուտոսոմ քրոմոսոմում, որը առկա է նաև կլինիկորեն առողջ ծնողի մոտ: Ի՞նչը պետք է դիտարկել հետագա կլինիկական դասակարգման համար:

Ա-Միանշանակ գերմինալ, լրիվ պենետրանտությամբ հավանական բարորակ տարբերակ լինելը՝ ելնելով ծնողի առողջ կարգավիճակից

Բ-Միանշանակ գերմինալ և լրիվ պենետրանտությամբ հավանական պաթոգեն տարբերակ լինելը

Գ-Հնարավոր փոփոխական պենետրանտությունը, հապլոանբավարարությունը, հաճախականությունը, միկրոդելեցիայի ճշգրիտ սահմանները, ֆենոտիպը ծնողի և պտղի մոտ և գրականության տվյալները

Դ-Հնարավոր փոփոխական պենետրանտությունը, սակայն ելնելով ծնողի առողջ ֆենոտիպից՝ համարել գերմինալ, հավանական բարորակ տարբերակ

355. 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%

356. 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 համապատանիշի գենետիկական ախտորոշումը

Դ-Արդյունքը վկայում է հայրական ժառանգման մասին

357. 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

358. 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-Ֆենոտիպը նշանակություն չունի տարբերակի մեկնաբանման համար

Բ-Ցանկացած պաթոգեն տարբերակ դրսևորում է լրիվ պենետրանտություն և հստակ բացատրում է պտղի յուրաքանչյուր անոմալիա

Գ-Նույն գենը կարող է դրսևորել պլեոտրոպիկ ազդեցություն և փոփոխական դրսևորում

Դ-Այս դեպքում բարձր է պտղի մոտ նկարագրված կառուցվածքային անոմալիաների տեռատոգեն ծագման հավանականությունը

359. Պտղի էկզոմի հետազոտությունը բացահայտել է պտղի մոտ ենթադրվող աուտոսոմ-դոմինանտ պաթոլոգիայի հետ ասոցացված գենում անորոշ նշանակության տարբերակ (VUS): Ի՞նչը պետք է բացառել լաբորատոր թեստի մեկնաբանության մեջ:

Ա-VUS-ը որպես պաթոլոգիայի հստակ գենետիկական պատճառի դիտարկումը

Բ-Ֆենոտիպի համադրումը

Գ-VUS-ի վերաբերյալ առկա տվյալների վերլուծումը

Դ-Ծնողների մոտ VUS-ի հնարավոր թիրախային թեստավորումը

360. 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

361. 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

362. Զույգի առաջին երեխայի մոտ հաստատվել է de novo պաթոգեն տարբերակ: Երկու ծնողների արյան անալիզի արդյունքները բացասական են: Հարցին, թե արդյո՞ք կրկնության ռիսկը բացառված է, ո՞րն է լավագույն պատասխանը:

Ա-Կրկնությունն անհնար է

Բ-Գոնադալ բջիջների մոզաիցիզմը կարող է հանգեցնել կրկնության ռիսկի, որը գերազանցում է ընդհանուր պոպուլյացիայում առկա ռիսկը

Գ-Հաջորդ բոլոր երեխաները կունենան տվյալ խնդիրը

Դ-Գոնադալ բջիջների մոզաիցիզմը կարող է հանգեցնել կրկնության ռիսկի, որը չի գերազանցում ընդհանուր պոպուլյացիայում առկա ռիսկը

363. 33 տ. տղամարդու մոտ առկա են ազոոսպերմիա, փոքր ամորձիներ և ցածր հասակ: 14 տ. նա գինեկոմաստիայի կապակցությամբ վիրահատվել է: Արյան կարիոտիպը ցույց է տալիս նորմալ իգական կարիոտիպ՝ 46,XX: Ո՞րն է բուժառուի մոտ պաթոլոգիայի ամենահաճախ հանդիպող գենետիկական պատճառը:

Ա-5-ալֆա-ռեդուկտազի անբավարարություն

Բ-Անդրոգենային ընկալիչների դելեցիա

Գ-FSH-ի ընկալիչների դուպլիկացիա

Դ-SRY-ի տրանսլոկացիա

364. 28 տ. կնոջ մոտ գրանցվում է հղիության առաջին եռամսյակում սպոնտան վիժման երրորդ անընդմեջ դեպքը: Նրա արյան կարիոտիպավորման արդյունքն է՝ 46,XX,t(4;12)(q21;p13): Մեյոտիկ սեգրեգացիայի ո՞ր տարբերակն է միակը, որը հանգեցնում է այնպիսի գամետների առաջացմանը, որոնցից կարող է ծնվել կառուցվածքային առումով նորմալ կամ լիովին հավասարակշռված գենոմային հավաքակազմ ունեցող կենսունակ երեխա:

Ա-Հարակից (adjacent) -1 սեգրեգացիա

Բ-Հարակից (adjacent) -2 սեգրեգացիա

Գ-Այլընտրանքային սեգրեգացիա

Դ-3:1 սեգրեգացիա

365. 36 տ. կինը հղիության 11-րդ շաբաթում անցնում է պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) հիման վրա իրականացվող ոչ ինվազիվ նախածննդյան սկրինինգ (NIPT), որի արդյունքն է 18-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիայի «բարձր ռիսկ»՝ պտղի ԴՆԹ-ի ֆրակցիայի 9,5% ցուցանիշով: Հղիության 13-րդ և 16-րդ շաբաթներին կատարված պտղի բարձր թույլատրելիությամբ ուլտրաձայնային հետազոտությունը ցույց է տալիս պտղի անատոմիական կառուցվածքի, հարպտղային հեղուկի դինամիկայի և բիոմետրիայի նորմալ ցուցանիշներ: Հետագայում կատարված ամնիոցենտեզը ցույց է տալիս պտղի լիովին նորմալ կարիոտիպ (46,XY): Ո՞ր կենսաբանական երևույթն է NIPT թեստի կեղծ դրական արդյունքի ամենահավանական պատճառը:

Ա-Մոզաիցիզմ, որը սահմանափակված է պտղի լյարդով և արյունաստեղծ բջիջների գծերով

Բ-Պլացենտար սահմանափակ մոզաիցիզմ (CPM), որի դեպքում տրիսոմիայով բջջային շարքը մեկուսացված է տրոֆոբլաստի հյուսվածքում

Գ-Ամնիոտիկ հեղուկում հայրական 18-րդ քրոմոսոմի ֆրակցիաների ամբողջական սոմատիկ քայքայում

Դ-Վերլուծական միջամտություն, որն առաջացել է մոր մոտ լիմֆոցիտների բացարձակ քանակի ցածր մակարդակի պատճառով

366. Ցածր ռիսկային խմբին դասվող 25 տ. հղի կնոջը «ընդլայնված» պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) սկրինինգային պանել նշանակելու պարագայում, որը ներառում է միկրոդելեցիաների նկատմամբ զգայունության լոկուսներ, ո՞ր հիմնական տվյալը պետք է հաշվի առնել նախաթեստային խորհրդատվության ընթացքում:

Ա-Ցանկացած միկրոդելեցիա հայտնաբերելու համար պտղի ֆրակցիան պետք է գերազանցի 25%-ը

Բ-Միկրոդելեցիաների վրա մեծ ազդեցություն ունի մոր տարիքը, ինչը սկրինինգը դարձնում է լիովին անվավեր 35 տարեկանից ցածր կանանց մոտ

Գ-Ընդհանուր պոպուլյացիայում միկրոդելեցիաների ցածր տարածվածության պատճառով cfDNA թեստի դրական կանխատեսող արժեքը (PPV) զգալիորեն ցածր է, քան տարածված տրիսոմիաների դեպքում

Դ-Ընդհանուր պոպուլյացիայում միկրոդելեցիաների ռիսկի գնահատման cfDNA թեստի դրական կանխատեսող արժեքը (PPV) գրեթե նույնն է, ինչ տարածված տրիսոմիաների դեպքում

367. Առողջ կինը իրականացրել է գենետիկական հիվանդությունների կրելիության ընդլայնված սկրինինգ, որը ցույց է տվել, որ նա չի կրում տվյալ թեստով հետազոտված CFTR գենի 100 ամենատարածված որևէ մուտացիա: Ըստ լաբորատորիայի, տվյալ էթնիկ խմբում մուտացիաների հայտնաբերման ցուցանիշը կազմում է 90%, իսկ այդ պոպուլյացիայում CFTR մուտացիայի կրելիության ելակետային հավանականությունը՝ 1/25: Որքա՞ն է տվյալ կնոջ մոտ CFTR գենի այլ մուտացիայի (որը չի ստուգվում տվյալ թեստով) կրող լինելու մնացորդային հավանականությունը՝ թեստի բացասական արդյունքից հետո:

Ա-1/250

Բ-1/241

Գ-1/100

Դ-0% (լիովին բացառված է)

368. 32 տ. հղի կնոջ մոտ պտղի cfDNA (ազատ շրջանառվող ԴՆԹ-ի) սկրինինգի արդյունքը ցույց է տալիս X-մոնոսոմիայի (45,X) բարձր ռիսկ, իսկ աճեցված ամնիոտիկ բջիջների կարիոտիպավորումը՝ նորմալ արական սեռի պտուղ (46,XY): Մոր արյան հետագա կարիոտիպավորումը բացահայտում է Թերների համախտանիշի (45,X/46,XX) ցածր մակարդակի սոմատիկ մոզաիցիզմ, ինչը բացատրում է պտղի cfDNA սկրինինգի նախնական արդյունքը: Ինչո՞ւ է մայրական մոզաիցիզմը խոչընդոտում cfDNA սկրինինգին:

Ա-Մայրական պլազմայի cfDNA-ն պարունակում է թե պլացենտար, թե մայրական որոշ քանակի ԴՆԹ-ի խառնուրդ, որի պատճառով սեքվենավորում և հաշվարկվում են նաև մայրական գենոմի համապատասխան լոկուսների քանակական տարբերությունները

Բ-Պտղի բջիջներն ակտիվորեն միգրացիայի են ենթարկվում դեպի մոր ոսկրածուծ և ապաակտիվացնում մայրական X քրոմոսոմը

Գ-NIPT-ի (ոչ-ինվազիվ նախածննդյան թեստավորում) ժամանակ օգտագործվող ԴՆԹ-պոլիմերազները ընտրողաբար ամպլիֆիկացնում են հայրական X քրոմոսոմները՝ մայրականների համեմատ

Դ-Պլացենտան ակտիվորեն դուրս է մղում մայրական լեյկոցիտները հղիության ընթացքում սթրեսային վիճակների ժամանակ

369. Խորիոնի թավիկների նմուշառմամբ պտղի մոտ բացահայտվել է 15-րդ քրոմոսոմի տրիսոմիայի մոզաիկ ձև (20%): Հետագա աճեցված ամնիոտիկ բջիջների կարիոտիպավորումը ցույց է տալիս պտղի նորմալ, էուպլոիդ 46,XX կարիոտիպ: Հաշվի առնելով «տրիսոմիայի շտկման» (trisomy rescue) մեխանիզմը, ո՞ր ամենահավանական պաթոլոգիան պետք է բացառել պտղի մոտ:

Ա-Անգելմանի համախտանիշ. մայրական UBE3A տրանսկրիպտի կորուստ՝ պայմանավորված հայրական միակողմանի դիսոմիայով (pUPD15)

Բ-Պրադեր-Վիլիի համախտանիշ. հայրական ծագման գեների էքսպրեսիայի կորուստ՝ պայմանավորված մայրական միակողմանի դիսոմիայով (mUPD15)

Գ-Բեկվիտ-Վիդեմանի համախտանիշ. մայրական 11p15.5 դոմենի դուպլիկացիա

Դ-Ռասել-Սիլվերի համախտանիշ. 7-րդ քրոմոսոմի IC1 լոկուսում մեթիլացման կորուստ

370. 30 տ. կնոջ բոլոր չորս անընդմեջ վիժումներում հաստատվել են արական սեռի պտուղներ՝ ծանր կառուցվածքային արատներով: Նրա մայրը նույնպես ունեցել է բազմաթիվ վիժումներ, իսկ եղբայրը մահացել է մանկական տարիքում: Բուժառուն չունի աուտոիմուն հիվանդություն կամ հավասարակշռված տրանսլոկացիա: Նրա արյան գենետիկ վերլուծությունը ցույց է տալիս X քրոմոսոմի ինակտիվացման խիստ անհամաչափ բնույթ (99:1): Գենետիկական ո՞ր երևույթն է, ամենայն հավանականությամբ, պատասխանատու նրա վերարտադրողական ֆունկցիայի խաթարման համար:

Ա-Կնոջ մոտ X-քրոմոսոմի միակողմանի ծնողական դիսոմիայի հետևանքով

Բ-X-շղթայակցված դոմինանտ հիվանդություն, որը մահացու է հետերոզիգոտ տղամարդկանց մոտ, իսկ մոր մոտ գործում է մուտացիա կրող X քրոմոսոմի ինակտիվացիան սեփական հյուսվածքներում

Գ-X-շղթայակցված ռեցեսիվ հիվանդություն, որը մահացու է հետերոզիգոտ տղամարդկանց մոտ, իսկ մոր մոտ գործում է մուտացիա կրող X քրոմոսոմի ինակտիվացիան սեփական հյուսվածքներում

Դ-Միտոքոնդրիալ հոմեոպլազմիայի տարբերակ, որը ընտրողաբար թիրախավորում է տղամարդու սաղմնային զարգացումը

371. 36 տ. հղի կնոջ պտղի աճը նորմալ է ընթացել մինչև 22-րդ շաբաթը, որից հետո ազդրոսկրի երկարությունը 27-րդ շաբաթում կազմել է 1-ին ցենտիլից ցածր մակարդակ: Որովայնի և գլխի շրջագծերը մնում են նորմայի սահմաններում: Ո՞րն է պտղի վերջույթների կարճության առավել հավանական պատճառը:

Ա-Ախոնդրոպլազիա

Բ-Կամպոմելիկ դիսպլազիա

Գ-Հիպոֆոսֆատազիա

Դ-Ոսկրագոյացման անկատարություն (տիպ 1)

372. Հղիության կրկնվող ընդհատումներով կնոջ մոտ հայտնաբերվել է 14-րդ և 21-րդ քրոմոսոմների մասնակցությամբ Ռոբերտսոնյան տրանսլոկացիա: Ո՞րն է վերարտադրողական առումով հիմնական մտահոգությունը:

Ա-Միտոքոնդրիալ հիվանդության բարձր ռիսկ

Բ-Ոչ-հավասարակշռված տրանսլոկացիայով հղիությունների առաջացման բարձր ռիսկ

Գ-X-քրոմոսոմի հետ ասոցացված հիվանդության բարձր ռիսկ

Դ-Մեկուսացված նյարդային խողովակի արարտների ռիսկ

373. Գենետիկական տարբերակը բնորոշվում է որպես՝

Ա-Միայն քրոմոսոմային անոմալիա

Բ-Միայն հիվանդություն առաջացնող մուտացիա

Գ-ԴՆԹ-ի հաջորդականության ցանկացած տարբերություն ԴՆԹ-ի ռեֆերենս հաջորդականության համեմատ

Դ-Սպիտակուցի իզոձև կոդավորող ԴՆԹ հաջորդականություն

374. Նուկլեոտիդային տեղակալումը, որը առաջ է բերում վաղաժամկետ ստոպ-կոդոն, իրենից ներկայացնում է

Ա-Միսսենս տարբերակ

Բ-Սինոնիմ տարբերակ

Գ-Նոնսենս տարբերակ

Դ-Ինտրոնային տարբերակ

375. 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

376. 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

377. Գենետիկական տարբերակը, որը ներմուծում է վաղաժամկետ դադարեցման կոդոն (stop codon), կոչվում է

Ա-Դելեցիա

Բ-Նոնսենս (nonsense)

Գ-Ինտրոնային

Դ-Սինոնիմ

378. 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

379. 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

380. 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%

381. 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

Դ-

382. Հոմոզիգոտ գենոտիպի դեպքում անհատի մոտ կարող են բացահայտվել

Ա-տվյալ գենետիկական լոկուսի երկու և ավել տարբեր ալելներ

Բ-տվյալ գենետիկական լոկուսի միայն երկու տարբեր ալելներ

Գ-տվյալ գենետիկական լոկուսի միայն երկու իդենտիկ ալելներ

Դ-տվյալ գենետիկական լոկուսի երկու և ավել իդենտիկ ալելներ

383. Սինոնիմ տարբերակը՝

Ա-Հանգեցնում է ամինաթթվի փոփոխության

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

384. NGS սեքվենավորման թեստը բացահայտում է արյան ԴՆԹ նմուշում հետերոզիգոտ տարբերակ՝ մոտ 50% տարբերակային ալելի ֆրակցիայով (VAF): Ո՞ր պնդումն է ամենահարմարը:

Ա-Սա ենթադրում է մոզաիցիզմ

Բ-Սա ապացուցում է հոմոզիգոտություն

Գ-Սա համատեղելի է կոնստիտուցիոնալ հետերոզիգոտության հետ

Դ-Սա ապացուցում է միտոքոնդրիալ ժառանգում

385. 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

386. 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

387. 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-Ստացված ադյունքների վերարտադրման անհրաժեշտությունը մեկ այլ համարժեք գենետիկական մեթոդով

Բ-Սեգրեգացիոն վերլուծությամբ տարբերակի հավանական պաթոգեն բնույթը

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

388. Լաբորատորիան հայտնաբերում է գերմինալ պաթոգեն տարբերակ, սակայն բուժառուի ֆենոտիպը չի համապատասխանում դրա հետ ասոցացված համախտանիշի կլինիկական նկարագրին: Ի՞նչ պետք է հաշվի առնել:

Ա-Բուժառուի մոտ լրիվ պենետրանտությամբ և վաղ դրսևորվող հիվանդության հավանականությունը

Բ-Տարբերակի դիտարկումը բուժառուի մոտ որպես համախտանիշի պատճառ

Գ-Տարբերակի մեկնաբանումը, ֆենոտիպի հետ համապատասխանությունը և պատահական գենետիկական բացահայտման հավանականությունը

Դ-Բուժառուի մոտ գերմինալ պաթոգեն տարբերակի de novo ծագումը

389. 6-ամյա տղայի մոտ առկա են զարգացման հապաղում, ցնցումներ, հիպոտոնիա և դեմքի բնորոշ կառուցվածք: Նրա ծնողները չունեն համապատասխան ֆենոտիպ կամ կլինիկա: Ամբողջ էկզոմի սեքվենավորման միջոցով հայտնաբերվել է հետերոզիգոտ կրճատ ամինաթթվային հաջորդականության հանգեցնող (truncating) տարբերակ այն գենում, որը հայտնի է որպես աուտոսոմ-դոմինանտ նյարդաբանական-զարգացման հիվանդության պատճառ: Այդ տարբերակը բացակայում է ծնողների արյան նմուշներում: Ո՞րն է բուժառուի մոտ հետազոտության առավել տրամաբանական մեկնաբանությունը:

Ա-Տարբերակը չի կարող լինել պաթոգեն, քանի որ ծնողներից ոչ մեկը հիվանդ չէ

Բ-Բացահայտումը համահունչ է de novo պաթոգեն տարբերակի առկայությանը

Գ-Տարբերակը պետք է լինի միտոքոնդրիալ

Դ-Ոչ լրիվ պենետրանտության օրինակ

390. Բուժառուի NGS սեքվենավորման թեստը բացահայտել է նրա կլինիկային համապատասխան գենի հայտնի և լրիվ պենետրանտությամբ պաթոգեն տարբերակ, որի տարբերակային ալելի ֆրակցիայով (VAF) արյան մեջ կազմում է մոտավորապես 8%: Ի՞նչը պետք է հաշվի առնել:

Ա-Դասական հետերոզիգոտություն

Բ-Հոմոզիգոտություն

Գ-Նորմալ ալելի դելեցիա, որի արդյունքում՝ Runs of Homozygosity

Դ-Ցածր մակարդակի մոզաիցիզմ

391. Որոշակի համախտանիշի խիստ բնորոշ կլինիկայով բուժառուի մոտ բացահայտվել է տվյալ գենի հազվագյուտ միսսենս տարբերակ: Այդ տարբերակը բացակայում է մեծ պոպուլյացիոն տվյալների բազաներից, սակայն նկարագրվել է տվյալ համախտանիշով բազմաթիվ ոչ ազգակից բուժառուների մոտ: Այն տեղակայված է ֆունկցիոնալ առումով կարևոր տեղամասում, իսկ ֆունկցիոնալ ուսումնասիրությունները ցույց են տալիս սպիտակուցային ֆունկցիայի կորուստ տվյալ տարբերակի առկայության պարագայում: Ո՞ր ապացույցների համադրությունն է ամենից շատ հաստատում տարբերակի պաթոգենությունը:

Ա-Պոպուլյացիոն հաճախականությունը և կլինիկական տվյալները

Բ-Էկզոնում տեղակայումը և պոպուլյացիոն տվյալները

Գ-Կլինիկական, ֆունկցիոնալ և պոպուլյացիոն ապացույցները

Դ-Ֆունկցիոնալ և պոպուլյացիոն ապացույցները

392. Պոպուլյացիայում առկա է տարբերակ, որի հանդիպման հաճախականությունը զգալիորեն գերազանցում է հազվադեպ հանդիպող, բարձր պենետրանտությամբ և մենդելյան հիվանդության դեպքում ակնկալվող ցուցանիշը: Այս տվյալն առավել հիմնավոր կերպով վկայում է հետևյալի մասին.

Ա-Պաթոգեն / հավանական պաթոգեն բնույթ

Բ-Բարորակ / հավանական բարորակ բնույթ

Գ-De novo ժառանգում

Դ-Մոզաիցիզմ

393. Բուժառուի մոտ ենթադրվում է ժառանգական հիվանդություն, իսկ գենետիկ թեստով բացահայտվել է հենց այդ համախտանիշի հետ ասոցացված գենում մեկ սինոնիմ տարբերակ: ՌՆԹ հետազոտությունները ցույց են տալիս էկզոնի աննորմալ բացթողում և նորմալ տրանսկրիպտի զգալի նվազում: Ո՞րն է ամենահարմար եզրակացությունը:

Ա-Սինոնիմ տարբերակները միշտ բարորակ են:

Բ-Այս տարբերակը կարող է լինել պաթոգեն, եթե ազդում է սպլայսինգի գործընթացի վրա

Գ-Այս տարբերակը կարող է լինել պաթոգեն, եթե տեղակայված է ինտրոնային հատվածում

Դ-Այս տարբերակը չի կարող ազդել սպիտակուցի ֆունկցիայի վրա:

394. Բուժառուն կրում է տարբերակ, որն ազդում է էկզոնի սպլայսինգի կանոնիկ դոնորային տեղամասի վրա: Ո՞րն է դրա առավել հավանական մոլեկուլային հետևանքը:

Ա-Նախա-մՌՆԹ-ի սպլայսինգի խաթարում

Բ-Գենի տրանսկրիպցիայի ուժեղացում

Գ-Քրոմոսոմների չտարամիտումը (non-disjunction)

Դ-Սպիտակուցի գերսինթեզ բոլոր դեպքերում

395. Բուժառուի մոտ հայտնաբերվել է անհայտ նշանակության տարբերակ (VUS) այնպիսի գենում, որը հստակ ասոցացված է բուժառուի ֆենոտիպի հետ: Ո՞ր պնդումն է առավել տեղին:

Ա-VUS-ը հաստատում է ախտորոշումը

Բ-VUS-ը պետք է ավտոմատ կերպով դիտարկվի որպես պաթոգեն

Գ-VUS-ը, որպես կանոն, չպետք է միայնակ օգտագործվի որպես վերջնական ապացույց՝ կլինիկական որոշում կայացնելու համար

Դ-VUS-ն ապացուցում է ֆունկցիայի հնարավոր պահպանումը

396. Բուժառուի մոտ առկա է ենթադրյալ ժառանգական հիվանդությանը բնորոշ արտահայտված ֆենոտիպ, սակայն տվյալ գենի էկզոնների սեքվենավորումը Սենգերի մեթոդով չի բացահայտել որևէ պաթոգեն տարբերակ: Ո՞ր մեխանիզմը կարող է բացատրել բացասական արդյունքը:

Ա-Ինտրոնային խորը տեղակայմամբ տարբերակ

Բ-Կարգավորիչ տարբերակ

Գ-Կառուցվածքային տարբերակ

Դ-Վերոնշյալներից ցանկացածը

397. Բուժառուն ունի հստակ անտիցիպացիայի հետ կապված նյարդաբանական համախտանիշ, սակայն ամբողջ էկզոմի short-read սեքվենավորման արդյունքը բացասական է: Ո՞րն է լավագույն բացատրությունը:

Ա-Էկզոմի սեքվենավորումը բացահայտում է եռանուկլեոտիդային կրկնողությունները և դրանց ընդլայնումը

Բ-Կարող է անհրաժեշտ լինել իրականացնել հատուկ թեստ՝ եռանուկլեոտիդային կրկնողությունները և դրանց ընդլայնումը բացահայտելու համար

Գ-Բուժառուն չի կարող ունենալ տվյալ ախտորոշումը

Դ-Կլինիկան ֆենոկոպիայի արդյունք է

398. Առողջ անհատի մոտ բացահայտվել է պաթոգեն տարբերակ այն գենում, որը կապված է աուտոսոմ-դոմինանտ ժառանգվող քաղցկեղային համախտանիշի հետ: Այս արդյունքը լավագույնս բնութագրվում է որպես՝

Ա-Կրելիություն՝ պլեոտրոպիկ բնույթի համախտանիշի պարագայում

Բ-Կրելիություն՝ փոփոխական էքսպրեսիվությամբ համախտանիշի պարագայում

Գ-Կրելիություն՝ լրիվ պենետրանտությամբ համախտանիշի պարագայում

Դ-Կրելիություն՝ ոչ լրիվ պենետրանտությամբ համախտանիշի պարագայում

399. Երեխան ունի զարգացման խորը հապաղում, ցնցումներ, հիպոտոնիա և դիսմորֆիկ առանձնահատկություններ: Քրոմոսոմային microarray թեստի արդյունքը բացասական է, իսկ թիրախային գեների պանելի NGS թեստով չի բացահայտվել որևէ պաթոգեն տարբերակ: Բուժառուի կլինիկան ակնհայտ ենթադրում է գենետիկ հիվանդություն՝ գենոմի հնարավոր կարգավորիչ և կառուցվածքային տարբերակների հնարավոր ներգրավմամբ: Ո՞րն է հաջորդ ամենահարմար դիտարկումը:

Ա-Ամբողջ գենոմի սեքվենավորում

Բ-Եզրակացություն, որ հիվանդությունը գենետիկ չէ

Գ-Նույն գեների վահանակը անորոշ ժամանակով կրկնել

Դ-Իրականացնել միայն կարիոտիպավորում

400. Բուժառուի ամբողջ գենոմի սեքվենավորման արդյունքում հայտնաբերվել են մի քանի հազվագյուտ տարբերակներ, այդ թվում՝ կլինիկայի հետ կապված գենի միսենս տարբերակ: Այն բացակայում է պոպուլյացիոն տվյալների բազաներում: Նրա վերաբերյալ in silico ֆունկցիոնալ գնահատման կանխատեսումները հակասական են, իսկ ֆունկցիոնալ հետազոտությունները բացակայում են: Թեստավորումից հետո տարբերակի հնարավոր վերադասակարգման համար ո՞րն է ճիշտ մոտեցումը:

Ա-Հաշվի առնել տվյալ հիվանդության պենետրանտության աստիճանը:

Բ-Դիտարկել տվյալ գենի ցանկացած ֆունկցիոնալ գնահատման դրական արդյունք՝ որպես հնարավոր պաթոգենության ապացույց

Գ-Առկա տվյալներին ինտեգրել նաև տարբերակի ծագման և սեգրեգացիայի տվյալները

Դ-Տարբերակը դասակարգել միանշանակ անորոշ նշանակության՝ հաշվի առնելով նույն կլինիկայով բուժառուների մոտ դրա բացակայությունը

401. ACMG դասակարգման նշված չափորոշիչներից Որո՞նք են գնահատում տարբերակի բացառապես պաթոգեն, այլ ոչ բարորակ բնույթը:

Ա-PM1, PP1, BS4

Բ-PP3, PP1, BP7

Գ-PVS1, PS1, PS2

Դ-PP5, BP5, BS2

402. Հետևյալ պնդումներից ո՞րն է լավագույնս համապատասխանում գենետիկական տարբերակների վերլուծության

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

403. 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)

404. Զարգացման հապաղում ունեցող մանկահասակ բուժառուի 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

405. 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:

406. 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

407. Ծայրամասային 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)x1~2

Գ-arr[GRCh38] Xp22.33q28(240000_155000000)x1[40%]

Դ-arr[GRCh38] Xp22.33q28(240000_155000000)x1.4

408. Որոշակի համախտանիշին բնորոշ հատկանիշներով տղամարդու քրոմոսոմային microarray հետազոտության արդյունքում ստացված ISCN անվանակարգն ունի հետևյալ տեսքը՝ 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

409. Արական սեռի պտղի աճեցված ամնիոտիկ բջիջներում կարիոտիպավորմամբ բացահայտվել է 5-րդ քրոմոսոմի կարճ ուսի դելեցիա՝ հետազոտված բոլոր մետաֆազերում: 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)

410. 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)

411. 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]

412. 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 սինոնիմ տարբերակ է, որը պահպանում է wild-type արգինին ամինաթթուն:

Գ-Սա միսսենս մուտացիա է, որի դեպքում կոդավորող ԴՆԹ-ի 818-րդ դիրքում գուանինը փոխարինվում է ադենինով՝ արգինինը վերածելով հիստիդինի:

Դ-Սա ընթերցման շրջանակի տեղաշարժով ուղեկցվող մուտացիա է, որը տեղի է ունենում ինտրոնի սահմանում:

413. 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-Առաջացել է տրանսլյացիայի ավարտի (ստոպ) կոդոն:

Դ-Տարբերակը տեղակայված է ֆոսֆորիլացման խիստ պահպանողական տեղամասում:

414. 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:

415. Գենետիկական խորհրդատվության հիմնական նպատակն է՝

Ա-Օգնել բուժառուներին հասկանալ գենետիկական տեղեկատվությունը և կայացնել տեղեկացված որոշումներ

Բ-Ուղղորդել բուժառուներին դեպի վերարտադրողականության որոշակի որոշման

Գ-Փոխարինել բժշկական բուժումը

Դ-Երաշխավորել կոնկրետ արդյունք

416. Գենետիկական խորհրդատվությունը իդեալական դեպքում պետք է լինի.

Ա-Ուղղորդող

Բ-Ոչ ուղղորդող և պացիենտակենտրոն

Գ-Հիմնված միայն լաբորատոր տվյալների վրա

Դ-Սահմանափակված բժիշկներով

417. Բժիշկ-գենետիկը պետք է բացատրի՝

Ա-Միայն արժեքը

Բ-Միայն լաբորատոր մեթոդը

Գ-Միայն բուժառուի ախտորոշումը

Դ-Թեստավորման բնույթը, ժառանգման առանձնահատկությունները, ռիսկերը, սահմանափակումները և հետևանքները

418. Գենետիկական հետազոտության վերաբերյալ տեղեկացված համաձայնությունը պետք է ներառի.

Ա-Արդյունքների քննարկման անհրաժեշտությունը

Բ-Միայն հետազոտության անվանումը

Գ-Միայն արյան նմուշառման ընթացակարգը

Դ-Հնարավոր օգուտները, ռիսկերը, սահմանափակումները և հետևանքները

419. Հիվանդության կրկնության ռիսկը հաշվարկվում է առանձին՝

Ա-Յուրաքանչյուր հղիության համար

Բ-Միայն առաջին հղիության համար

Գ-Միայն ախտահարված հղիությունների դեպքում

Դ-Ընտանիքի բոլոր հղիությունների արդյունքների հիման վրա

420. Կլինիկական գենետիկայում Բայեսյան վերլուծությունն օգտագործվում է՝

Ա-Բացահայտված տարբերակի վերադասակարգման համար

Բ-Հիվանդության ռիսկը վերանայելու համար՝ հիմնվելով առկա տվյալների վրա

Գ-Հիվանդության ռիսկը ընտանիքում որոշելու համար

Դ-Հիվանդության ռիսկը որոշելուց հետո ճիշտ գենետիկական թեստավորում առաջարկելու համար

421. Ընդլայնված սկրինինգը կարող է գնահատել.

Ա-Միայն մեծահասակների մոտ հանդիպող քաղցկեղի տեսակներ

Բ-Միայն մեկ հիվանդություն

Գ-Միայն քրոմոսոմային տրիսոմիաներ

Դ-Բազմաթիվ ռեցեսիվ և X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված հիվանդություններ

422. Գենետիկական խորհրդատվության ընթացքում պետք է քննարկվի հետևյալի հավանականությունը.

Ա-Անսպասելի կամ պատահական բացահայտումներ

Բ-Միայն սպասվող արդյունքներ

Գ-Անորոշ արդյունքների բացառում

Դ-Երաշխավորված ախտորոշում

423. Գենետիկական թեստի բացասական արդյունքը նշանակում է, որ՝

Ա-Գենետիկական հիվանդությունը միշտ բացառվում է

Բ-Մեկնաբանությունը կախված է հիվանդությունից և թեստի զգայունությունից

Գ-Պացիենտը լիովին առողջ է

Դ-Ընտանեկան անամնեզը նշանակություն չունի

424. Գենետիկական թեստի դրական արդյունքը պետք է մեկնաբանվի՝ հաշվի առնելով.

Ա-Միայն թերապևտիկ եղանակների առկայության դեպքում

Բ-Առանց կլինիկական համատեքստի

Գ-Կլինիկական համատեքստը

Դ-Միայն բուժառուի տարիքը

425. Գենետիկական թեստավորումը սովորաբար պետք է իրականացվի՝

Ա-Միայն ընտանիքի համաձայնությամբ

Բ-Առանց համաձայնության

Գ-Բանավոր համաձայնությամբ

Դ-Տեղեկացված գրավոր համաձայնությամբ

426. Գենետիկական թեստի արդյունքը հարազատներին պետք է հաղորդվի՝

Ա-Բուժառուի համաձայնությամբ և միջնորդությամբ իրականացվող պատշաճ հաղորդակցության կամ մասնագիտական գործընթացների միջոցով

Բ-Հրապարակային տեղադրման միջոցով

Գ-Սոցիալական ցանցերով կամ էլեկտրոնային տարբերակով

Դ-Առանց սահմանափակումների բացահայտման միջոցով

427. Նախքան գենոմի հաջորդականության որոշումը (սեքվենավորումը)՝ բուժառուներին պետք է տեղեկացնել, որ.

Ա-Միայն կասկածելի գենի փոփոխություններ են բացահայտվում

Բ-Կարող են հայտնաբերվել սկզբնական ցուցումների հետ կապ չունեցող տվյալներ

Գ-Անորոշ տվյալներ չեն կարող ի հայտ գալ

Դ-Արդյունքները միշտ ունեն կլինիկական նշանակություն

428. Անորոշ նշանակության տարբերակը սովորաբար չպետք է օգտագործվի որպես՝

Ա-Հավելյալ ապացույցների հավաքագրման պատճառ

Բ-Հետազոտական դիտարկում

Գ-Անշրջելի բժշկական միջամտության միակ հիմք

Դ-Զգույշ մեկնաբանություն պահանջող արդյունք

429. Գենետիկական տարբերակների վերադասակարգումը նշանակում է, որ՝

Ա-Յուրաքանչյուր բացասական գենետիկական թեստ հետագայում ենթակա է վերանայման

Բ-Պաթոգեն կամ հավանական պաթոգեն տարբերակը կարող է վերադասակարգվել որպես անհայտ նշանակության տարբերակ

Գ-Յուրաքանչյուր անհայտ նշանակության տարբերակ վերադասակարգվելու է որպես պաթոգեն կամ հավանական պաթոգեն տարբերակ

Դ-Տարբերակի մեկնաբանությունը կարող է փոխվել՝ ապացույցների կուտակմանը զուգընթաց

Սկզբնաղբյուրներ՝

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. LINDA R.ADKISON, MICHAEL D.BROWN ELSEVIER'S INTEGRATED GENETICS.

Copyright © 2007 by Mosby Inc. ISBN-13: 978-0-323-04329-8

3. ANDREW READ AND DIAN DONNAI NEW CLINICAL GENETICS, FOURTH EDITION. Copyright © Scion Publishing Ltd, 2021 ISBN 9781911510703

4. Albert Schinzel. Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man. 2nd Edition. Copyright © 2001 by Walter de Gruyter GmbH & Co. ISBN: 3-11-011607-3

5. 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)

6. National Institute of Health, National Library of Medicine, Medline Plus. medlineplus.gov/genetics

7. OMIM. omim.org

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:

9.1038/gim.2015.30. PMID: 25741868

2. 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