

**«Գենետիկա» մասնագիտությամբ  
հետազոտողի որակավորման քննության  
ՀԱՐՑԱՇԱՐ**

1. Ժառանգականության քրոմոսոմային հիմքերը:
2. ԴՆԹ-ի քիմիական կառուցվածքը:
3. ԴՆԹ-ի ռեպլիկացիան:
4. Տրանսկրիպցիայի պրոցեսը:
5. Տրանսլյացիայի պրոցեսը:
6. ԴՆԹ մուտացիաների հիմնական տիպերը:
7. Մուտացիաների առաջացման մեխանիզմները:
8. Մարդու գենոմը:
9. Գենետիկական փոփոխականության սկզբունքները:
10. Գենի էքսպրեսիայի կարգավորումը:
11. Գենետիկական հիվանդություններին բնորոշ նշաններն ու ախտանիշները:
12. Գենետիկական հետազոտության արդյունքների նպատակը, հնարավորություններն ու սահմանափակումները:
13. Փոփոխական էքսպրեսիվություն:
14. Ոչ լրիվ պենետրանտություն:
15. Սոմատիկ կամ սեռական մոզաիցիզմ:
16. De novo մուտացիաներ:
17. Մոլեկուլային գենետիկական ախտորոշման սկզբունքները:
18. Պոլիմերազային շղթայակցված ռեակցիա:
19. Մոլեկուլային տեխնոլոգիաների կիրառումը հիվանդությունների ճշգրիտ ախտորոշման համար:
20. Մոլեկուլային տեխնոլոգիաների կիրառումը հիվանդությունների կանխարգելման համար:
21. Մոլեկուլային տեխնոլոգիաների կիրառումը հիվանդությունների բուժման համար:
22. Մոլեկուլային ախտորոշման վերջին զարգացումները՝ SNP-arrays:
23. Մոլեկուլային ախտորոշման վերջին զարգացումները՝ ԴՆԹ-սեքվենավորումը հիվանդությունների ախտորոշման նպատակով:
24. Մոլեկուլային ախտորոշման վերջին զարգացումները՝ հաջորդ սերնդի սեքվենավորումը (Next generation sequenccing) հիվանդությունների ախտորոշման նպատակով:
25. Համեմատական գենոմային հիբրիդիզացիա:
26. Array-CGH մեթոդի կիրառումը հիվանդությունների ախտորոշման նպատակով:
27. Քրոմոսոմների քանակական փոփոխությունները և կապված համախտանիշները:
28. Քրոմոսոմների կառուցվածքային փոփոխությունները և կապված համախտանիշները:
29. Քրոմոսոմային անալիզ՝ ստանդարտ և մոլեկուլային բջջագենետիկական հետազոտության (FISH մեթոդ) արդյունավետությունը:
30. Բջջիչների կուլտիվացիայի մեթոդը:
31. Մարդու կարիոտիպի նկարագիրը:
32. Քրոմոսոմների քանաքական խանգարումները:
33. Տարածված տրիսոմիաների նկարագիրը:

34. Կառուցվածքային քրոմոսոմային խաթարումների օրինակները:
35. Աուտոսոմների խանգարումների տեսակները կապված գենետիկական հիվանդությունների հետ:
36. Սեռական քրոմոսոմային խանգարումների տեսակները կապված գենետիկական հիվանդությունների հետ:
37. Տրանսլոկացիաների/ինվերսիաների կրողների մոտ վերարտադրողական խանգարումները:
38. Միկրոդելեցիոն համախտանիշների օրինակները:
39. X քրոմոսոմի ինակտիվացիայի մեխանիզմները և պատճառները:
40. Ժառանգման ձևերը՝ Մենդելյան և ատիպիկ ժառանգում:
41. Միտոքոնդրիալ գենոմը:
42. Միտոքոնդրիալ ժառանգում և միտոքոնդրիալ գենոմի փոփոխությունների հետ կապված հիվանդությունների օրինակներ:
43. Պոլիգեն ժառանգում և հիվանդությունների օրինակներ:
44. Բազմագործոնային ժառանգում և հիվանդությունների օրինակներ:
45. Գենոմային իմպրինտինգ և նրա հետ կապված հիվանդությունների օրինակները:
46. Կրկնվող տրիպլետ մուտացիաների մեխանիզմները և նրանց հետ կապված հիվանդությունները:
47. Աուտոսոմ-դոմինանտ ժառանգման առանձնահատկությունները և հիվանդությունների օրինակները:
48. Աուտոսոմ-ռեցեսիվ ժառանգման առանձնահատկությունները և հիվանդությունների օրինակները:
49. X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված դոմինանտ ժառանգման առանձնահատկությունները և հիվանդությունների օրինակները:
50. X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ռեցեսիվ ժառանգման առանձնահատկությունները և հիվանդությունների օրինակները:
51. Y-քրոմոսոմի գեների ֆունկցիաները և մուտացիաները:  
Կլինիկա-տոհմաբանական տվյալների վերլուծությունը:
52. ԴՆԹ-ի ռեպարացիոն համակարգի խաթարումը:
53. Գենոմի անկայունությամբ պայմանավորված համախտանիշների օրինակները:
54. Նյարդամկանային հիվանդությունների մոլեկուլային հիմունքները:
55. Դյուշենի-Բեքերի մկանային դիստրոֆիայի պատճառները:
56. Դյուշենի-Բեքերի մկանային դիստրոֆիայի ախտորոշումը:
57. Դյուշենի-Բեքերի մկանային դիստրոֆիայի ժամանակակից բուժման մոտեցումները:
58. Ողնուղեղի մկանային ամիոտրոֆիայի կլինիկական դրսևորումը:
59. Ողնուղեղի մկանային ամիոտրոֆիայի մոլեկուլային ախտորոշման արդիականությունը:
60. Աուտոբրոքրային հիվանդությունների գենետիկական հետազոտությունները:
61. Ընտանեկան պարբերական տենդերի համախտանիշներին բնորոշ ախտանշանները:
62. Ընտանեկան պարբերական տենդերի գենետիկական առանձնահատկությունները:
63. Պարբերական հիվանդության գենետիկական առանձնահատկությունները:
64. Գենոտիպ-ֆենոտիպ կորելացիայի նշանակությունը պարբերական հիվանդության համար:
65. Ընտանեկան պարբերական տենդերի բուժման առանձնահատկությունները:
66. Գենետիկ-խորհրդատույի դերը պարբերական հիվանդության դեպքում ռիսկի խմբում գտնվող ընտանիքների գնահատման հարցում:

67. Նյութափոխանակության բնածին խանգարումների կլինիկական և գենետիկական հիմնական հատկությունները:
68. Նյութափոխանակության բնածին խանգարումների ախտորոշումը և սկրինինգը:
69. Ֆենիլկետոնուրիա՝ ախտորոշում և բուժման ռազմավարություն:
70. Գենետիկ-խորհրդատույի դերը ֆենիլկետոնուրիայի դեպքում ռիսկի խմբում գտնվող ընտանիքների գնահատման հարցում:
71. Դիսմորֆոզենեզի նշանները՝ ժառանգական և բնածին պաթոլոգիայի ախտորոշում:
72. Ֆենոկոպիայի երևույթը:
73. Վերարտադրողական ֆունկցիայի խանգարման հիվանդությունների գենետիկական պատճառները:
74. Բազմագործոնային հիվանդությունների գենետիկական հիմունքները
75. Բազմագործոնային հիվանդությունների ախտորոշումը՝ քաղցկեղ, սիրտանոթային հիվանդություններ, շաքարախտ:
76. Ժառանգական քաղցկեղային համախտանիշները:
77. Քաղցկեղի զարգացման վրա ազդող ժառանգական գերծոնները:
78. Քաղցկեղի զարգացման վրա ազդող շրջակա միջավայրի գործոնները:
79. Քաղցկեղի առաջացման գենետիկական մեխանիզմները:
80. Օսկոզենեզի մեխանիզմները (ոռոցքի աճը ճնշող գեների, օսկոզեների, «driver» և «passenger» մուտացիաների դերը)
81. Ոռոցքային սուպրետոր գեների ֆունցիաները և օրինակները:
82. Գենետիկ-խորհրդատույի դերը քաղցկեղի ընտանեկան ձևերի դեպքում ռիսկի խմբում գտնվող ընտանիքների գնահատման հարցում:
83. Քաղցկեղի ընտանեկան ձևերի և դրանց վաղ ախտորոշման և պրոֆիլակտիկայի նպատակով մշակված հատուկ ռազմավարությունը:
84. Լեյկոզների բջջագենետիկական հետազոտության նշանակությունը:
85. Լեյկոզների տարբեր տեսակների ախտորոշում, բուժման մոնիտորինգ, հիվանդության պրոգնոզ:
86. Իմունոհիստոքիմիական հետազոտություններ կրծքագեղձի քաղցկեղի դեպքում:
87. Ինչու է կայանում HER-2/neu մարկերի բացահայտման կիրառելիությունը կրծքագեղձի քաղցկեղի թերապիայում:
88. Ֆարմակոգենետիկայի հեռանկարները և անհատականացված բժշկություն:
89. Որ դեղամիջոցների դեպքում է հնարավոր կիրառել դոզայի էական փոփոխություններ՝ կախված հիվանդի գենոտիպից:
90. Սկրինինգային և ախտորոշիչ թեստեր:
91. Նեոնատալ սկրինինգային ծրագրեր:
92. Նախածննդային Սկրինինգային ծրագրեր:
93. Նախածննդային ոչ-ինվազիվ տեստերի նշանակությունը:
94. Նախածննդային ինվազիվ տեստերի նշանակությունը:
95. Նորածինների սկրինինգային ծրագրերի նպատակները և հիմնական չափանիշները:
96. Անպտոդության որոշ գենետիկական պատճառները:
97. Գենետիկական խորհրդատվության ընդհանուր ցուցումները:
98. Գենետիկական խորհրդատվության ռազմավարությունը կապված նախածննդային ախտորոշման հետ:
99. Էպիգենետիկայի սկզբունքները:

## Գրականության ցանկ

### Հիմնական

1. Jorge Carey Bamshad. Medical Genetics, 2010; Ed. «Elsevier»
2. G.P.Patrinis, W. Ansose. Molecular Doagnostics, 2006; Ed. «Elsevier»
3. R.Rosenberg et al. Molecular and genetic basis of neurological and psichiatric disease. 2008; Ed. «LWW», USA.
4. Smith's. Recognizable Patterns of Human Malformation, 2006; Ed. «Elsevier»
5. Fernandes et al. Inborn Metabolic Diseases. 2006. Ed. «Springer»
6. W.Reardon. The Bedside Dysmorphologist. 2008. Oxford Univ.Press.
7. В.С. Баранов. Генетический паспорт- основа индивидуальной и предиктивной медицины.
8. Н.П. Бочков. Клиническая генетика. 2011. Изд.Геотар-Медиа

### Լրացուցիչ գրականություն

1. Passarge. Color Atlas of Genetics. 2007. Ed. «Thieme»
2. К.Джонс. Наследственные синдромы. Москва. 2011
3. М.А.Пальцев, Д.В.Залетаев. Системы генетических и эпигенетических маркеров в диагностике онкологических заболеваний. 2009
4. К.Д.Краснопольская. Наследственные болезни обмена веществ. 2005