

Gjenetika humane – Kompleksiteti i lartë

Pyetja	Përgjigje 1	Përgjigje 2	Përgjigje 3	Përgjigje 4	Përgjigje 5
Sindroma e Marfanit trashëgohet:	A) autosome-dominante	B) autosome-recesive	C) kodominante	D) intermediere	E) seksualisht
Cila prej së, uindjeve të theksuara trashëgohet në mënyrë autosome - recesive:	A) polidaktilia	B) Kseroderma pigmentozum (Xeroderma pigmentosum)	C) hemofilia B	D) Sindroma e Marfanit	E) Asnjë përgjigje nuk është e saktë
Cri du chat ose sindroma e qarjes së macës është shembull për:	A) delecion	B) duplikacion	C) inverzion	D) translokacion	E) monosomi
5-Bromouracilot është në ngjasghëm me:	A) adeninën	B) guaninën	C) timinën	D) metionën	E) valinën
Kur në suaza të një organizmi hasen qelizat me kariotip të ndryshëm, atëher bëhet fjalë për:	A) poliploidi	B) heteroploidi	C) mikroploidija ose mozaicizëm	D) aneuploidi	E) duplikacion
Gjatë trashëgimisë së gripeve të gjakut të sistemit ABO e njeriu kyçen:	A) 2 alele	B) 3 alele	C) 4 alele	D) 5 alele	E) 46 alele
Çdo herë në mënyrë homozigote trashëgohet grupi i gjakut:	A) O	B) AB	C) A	D) B	E) BA
Distrofia muskulore (Duchene) trashëgohet përmes:	A) X-kromozomi	B) Y- kromozomi	C) 21 kromozomi	D) 13 kromozomi	E) 18 kromozomi
Cila prej ndryshimeve të theksuara shkaktajnë zmadhimin e numrit të të nukleotideve në gjenin:	A) delecioni	B) substitucioni	C) insercioni	D) monosomia	E) nulisomia
Cila pjesë e kromozomit merr pjesë në nukleolusin:	A) centromeri	B) ngushtimi primarë	C) konstrikcioni sekondarë	D) kinetohori	E) hromatidet
Nëse shfaqet mutacioni i gjenit përgjegjës për sintezën e enzimit tirozinaza, i cili e transformon amino acidin tirozin në melanin, vjen deri te mungesa e pigmentimit të lëkurës ose dukurisë së njohur me emrin:	A) daltonizëm	B) hemofili	C) albinizëm	D) fenilketonuri	E) alkaptonuri
Nëse mutacioni (si ndryshim në sekuenat opolinukletide në molekulën e ADN) nuk manifeston me kurrfarë ndryshimi në fenotip, i njëjti quhet:	A) pikor	B) tranzicion	C) transverzion	D) inverzion	E) i heshtur (silent)
Mutacionet që rezultojnë me krijimin e stop kodoneve dhe gjatë kësaj edhe me sintezën e zinxhirit më të shkurtër polipeptid, quhen:	A) mutacione të heshtura (silent)	B) mutacione nonsense	C) mutacione missense	D) mutacione frameshift	E) mutacione të indukuara
Tetraploidia është lloji i :	A) aneuploidi	B) heteroploidi	C) poliploidi	D) trisomi	E) tetrasomi
Translokimi i Robertsonit ka të bëjë vetëm me :	A) kromozomet metacentrike	B) kromozomet submetacentrike	C) kromozomet akrocentrike	D) kromozomet telocentrike	E) kromozomet gjinore
Gjatë translokimit të Robertsonit, ndërprerja e kromozomeve krijohet në pjesën e:	A) centromereve	B) telomerdeve	C) centriolave	D) nyjës së trashë	E) hijazmet
Lartësia e njerëzve trashëgohet:	A) në mënyrë kodominante	B) dominante	C) multifaktoriele	D) seksuale	E) recesive
Cila prej skringing metodave të theksuara prenatale është jo invazive:	A) ekzaminimi i α -feto proteinës	B) biopsia e reseve horionike	C) biopsia e fetusit	D) amniocenteza	E) fetoskopia
Dzkuria e dy ose më shumë fenotipave të determinuara gjenetike në suaza të popullatës quhet:	A) Mutacion	B) Transduksion	C) Transkripsion	D) Translacion	E) Polimorfizëm
Sa është numri i truoave të Barit te personat me këtë kariotip $2n=48, XXXX$:	A) 1	B) 2	C) 3	D) 4	E) 48

Për bazat purine dhe pirimidine që hyjnë në përbërjen e molekulës së ADN është i saktë pohimi:	A) Uracili rregullisht haset në molekulën e ADN	B) Numri i bazave purine dhe pirimidine në molekulën e ADN është identik	C) Adenina në mënyrë komplementare lidhet me guaninën	D) Në molekulën e ADN kemi dy herë më shumë baza purine krahas bazave pirimidine	E) Në molekulën e ADN kemi hy herë më shumë baza pirimidine krahas bazave purine
Për bazat pirimidine dhe purine që bijnë pjesë në molekulën e ADN është i saktë pohimi:	A) Numri i mbetjeve të adinit është identik me numrin e mbetjeve të timinës	B) Numri i mbetjeve të adeninës është identik me numrin e mbetjeve të guaninës	C) Numri i mbetjeve të adeninës është i ngjashëm me numrin e mbetjeve të citozinës	D) Ka dy herë më shumë mbetje të adeninës krahas mbetjeve të timinës	E) Ka dy herë më shumë mbetje të timinës krahas mbetjeve të adinit
Për ARN është i saktë pohimi:	A) Përçqindja më e lartë e r ARN haset në lizozome	B) Përçqindja më e madhe e ARN bën pjesë në t ARN	C) Përçqindja më e madhe e r ARN haset në peroksizomet	D) Përçqindja më e madhe e ARN bën pjesë në i ARN	E) Përçqindja më e madhe e ARN është me veçori të proteinës - jokoduese
Për r ARN është i sakt pohimi:	A) Në gjenomin human, ekziston vetëm një sekuençë e ADN e cila shërben si matricë për sintezën e r ARN	B) Në gjenomin human ekzistojnë 10 sekuenca të ADN që shërbejnë si matricë për sintezën e r ARN që janë të grupuar në një kromozom	C) Në gjenomin human ekzistojnë rreth 200 sekuenca të ADN që shërbejnë si matricë për sintezën e r ARN, që janë të grupuar kromozome të ndryshme	D) Gjenomi human nuk posedon sekuenca të ADN që shërbejnë si matricë për sintezën e r ARN	E) Në qelizat humane nuk haset r ARN
Për r ARN te qelizat eukariote është i saktë pohimi:	A) 18S, 5.8S dhe 28S r ARN fitohen me modifikim dhe operje të një prekursori r ARN	B) 18S, 5S dhe 28S r ARN fitohen me modifikimin dhe prerjen e një prekursori r ARN	C) 18S dhe 28S r ARN fitohen me modifikimin dhe prerjen e një prekursori të r ARN	D) 18S r ARN fitohet me transkriptim të pavarur	E) 28S r ARN fitohet me transkriptim të pavarur
Iniciacioni i transkriptimit të qelizat prokariote fillon me:	A) Lidhja me faktorin alfa të ARN polimeratës për promotorin	B) Formimin e ribozomeve	C) Lidhjen e sigma faktorit nga ARN polimeraza për promotorin	D) Formimin e nyjës së trashë	E) Loidhjen e TATA faktorit nga ARN polimeraza për promotorin
Për ARN polimerazën është i saktë pohimi:	A) ARN polimeraza çdo herë fuqimisht lidhet me promotorët	B) ARN polimeraza asnjëherë nuk lidhet me promotorët	C) ARN polimeraza më fuqishëm lidhet për disa promotorë se sa me promotorët tjerë	D) ARN polimeraza nuk haset në qeliza	E) ARN polimeraza haset në qeliza por nuk ka rol të rëndësishëm
Për TATA box-in është i saktë pohimi:	A) Ai paraqet sekuençë e amino acideve	B) Për të lidhen faktorët transkriptiv	C) Ai është komponentë e ARN polimeraza II	D) Ai është komponent i ADN ligazës	E) Ai është i vendosur në pjesën koduese të sekuençës së ADN
Për bishtin poli (A) të iARN është i saktë pohimi:	A) Ai është i pranishëm vetëm te iARN e qelizave prokariote	B) Është i ndërtuar nga nukleotidet e bazës azotike timin	C) Sintetizohet në bazë të komplementarititetit të matricës së dhënë	D) Sintetizohet pavarësisht, nga ana e enzimit poli (A) polimeraza	E) Sintetizohet pavarësisht nga ana e enzimit poli (A) ligaza
Për bishtin poli (A) të iARN te qelizat eukariote është i saktë pohimi:	A) Me zvogëlimin e gjatësisë së saj nën gjatësinë e caktuar si kritike, iARN shpërbëhet	B) Me zmadhimin e gjatësisë së saj, mbi gjatësinë kritike, iARN shpërbëhet	C) Në citoplazmë, gjatësia e saj nuk ndryshon	D) Ndryshimi i gjatësisë së saj nuk luan ton mbi integritetin dhe funksionin e saj	E) iARN te qelizat eukariote nuk posedon bishtin poli (A)
Për startin e biosintezës së proteinave te qelizat eukariote është i saktë pohimi:	A) tARN iniciale për cistein dallohet nga tARN standarde për cistein	B) tARN iniciale për metionin dallohet nga tARN standarde për metionin	C) tARN Iniciale për serin dallohet nga tARN standarde për serin	D) tARN standarde për glicerol nuk dallohet nga tARN standarde për glicerol	E) tARN Iniciale për gliceraldehid nuk dallohet nga tARN iniciale për gliceraldehid

Për fazën e elongacionit në procesin e biosintezës së proteinave, është i saktë pohimi:	A) Gruoi Karboksil, aminoacidi që gjendet në segmentin R do të lidhet me amino grupin e lirë të amino acideve që gjenden në segmentin A	B) Nuk do të formohet lidhja peptide	C) Amino grupi i amino acideve që gjendet në segmentin R do të lidhet me grupin e lirë karboksil të amino acideve që gjenden në segmentin A	D) Do të vie deri te lidhja e ndërsjellë e dy nukleotideve	E) Do të vie deri te lidhja e ndërsjellë e dy njësisve monosaharide
Për proteinat e lidhura gabimisht, është i saktë pohimi:	A) Ata e ruajnë funksionin e tyre	B) Ata lidhen me proteinën ubikvitin dhe lizohen	C) Nuk ndodh në qelizat që ndonjë proteinë gabimisht të lidhet	D) Ata lidhen me koenzimin Q dhe lizohen	E) Ata lidhen me karnitinën dhe transportohen në mitohondrie
Për replikacionin e molekulës së ADN te qelizat prokariote është i saktë pohimi:	A) Në pjesën më të madhe realizohet me ADN polimeraza I, kurse ADN polimeraza II dhe III marrin pjesë në korrigjimin e gabimeve që shfaqen gjatë sintezës	B) Në pjesën më të madhe realizohet me ADN polimerazën II, kurse ADN polimerazën I dhe III marrin pjesë në korrigjimin e gabimeve që shfaqen gjatë sintezës	C) Në pjesën më të madhe realizohet me ADN polimerazën III, kurse ADN polimerazën I dhe II marrin pjesë në korrigjimin e gabimeve që shfaqen gjatë sintezës	D) Merr pjesë vetëm ADN polimeraza I	E) Merr pjesë vetëm ADN polimeraza III
Në procesin e replikimit të ADN te bakteret, hapin inicial në zbërthimin e ADN së spiralizuar e ka:	A) DnaA proteina	B) DnaB proteina	C) DnaC proteina	D) Helikaza	E) Primaza
Gjatë replikimit të ADN te bakteret, këputjen e lidhjeve të dyfishta me të cilat janë të lidhura zinxiret e veçanta e kryen:	A) proteini DnaA	B) proteini DnaB	C) proteini DnaC	D) Giraza	E) Primaza
Për fragmentet Okazaki është i saktë pohimi:	A) Ata hasen edhe te zinxhri prijës edhe te zinxhri jo prijës i ADN	B) Ato kanë funksionin gjatë transportit të amino acideve deri te ribozomet	C) Ato kanë funksionin gjatë maturimit të iARN	D) Që të filloj sinteza e çdonjërit prej tyre nevojitet prajmer i posaçëm	E) Ato lidhen mes vete me ADN girazën
Për mekanizmat e kontrollimit të ekspresionit gjenetik është i saktë pohimi:	A) Tipi i kontrollimit të ekspresionit gjenetik nuk varet nga gjendja e qelizave dhe faktorëve të jashtëm	B) Mekanizmi Splajsinot është mekanizëm për kontrollimin e ekspresionit gjenetik	C) Zvogëlimi i transkriptimit të ndonjë gjeni çdoherë shkakton vdekje qelizore	D) Modifikimi Posttranslacionata është një mekanizëm shumë i ngadalshëm i kontrollimit të ekspresionit gjenetik	E) Nuk ekzistojnë tipa të ndryshëm të kontrollimit të ekspresionit gjenetik
Për rregullimin e ekspresionit gjenetik te qelizat eukariote është i saktë pohimi:	A) Acetilimi ka ndikim të parëndësishëm mbi ekspresionin gjenetik	B) Acetilimi realizohet në mjetjen lizinike të molekulës së ADN	C) Acetilimi shkakton aktivizimin e gjeneve në atë rajon	D) Acetilimi është proces ireverzibil	E) Histonet nuk mund të acetilohen
Për rregullimin e ekspresionit gjenetik te qelizat eukariote është i saktë pohimi:	A) Metilimi ka një ndikim të pakonsiderueshëm mbi ekspresionin gjenetik	B) Metilacioni më shpesh realizohet në mjetjen e citozinës në molekulën e ADN	C) Metilacioni lëshët i lidhur me aktivizimin e gjeneve në atë rajon	D) Metilacioni realizohet në mjetjen e lizinës së molekulës së ADN	E) Mbetja e glikozës është mbetja që metilohet
ARN polimeraza III merr pjesë në transkripsionin e :	A) 5S tARN	B) 5.5S tARN	C) 5S rARN	D) 5.5 rARN	E) 18S iARN
Gjendet MT-RNR1 dhe MT-RNR2 te njeriu i koordinojnë këto rARN mitohondriale:	A) 5M i 18M	B) 12M i 16M	C) 5S i 18S	D) 12S i 16S	E) Ni edno od pogore navedenite
Kromozomi Filadelfia formohet gjatë:	A) Translokacionit në mes kromozomeve 14 dhe 21	B) Translokacionit në mes kromozomet 9 dhe 22	C) Inverzionit në mes kromozomeve 13 dhe 18	D) Delecionit të kromozomeve X	E) Duplikacionit të kromozomeve X
Gjendet homologe:	A) Trashëgohen në mënyrë recesive	B) Për nga evolucioni janë me prejardhje nga gjeni i njëjtë	C) Indukohen në kushte të njëjta	D) Gjenden në kromozome të njëjta	E) Terashëgohen në mënyrë homologe

Mekanizmi i interferencës ARN bazohet në:	A) ARN molekulat Antisens (komplementare) të clat bllokojnë translacionin e iARN	B) ARN depolimeraza e cila e inhibon transkriptimin e gjenit specifik	C) Molekulat e vogla dy zinxhore të cilat shkaktojnë degradimin e iARN	D) ARN e modifikuar që e bllokon transkriptimin	E) ARN transkriptaza e cila e inhibon translacionin
Cila prej molekulave historike nuk është pjesë e oktamerit të nukleozomit :	A) Histon H1	B) Histon H3	C) Histon H4	D) Histon H2A	E) Histon H2B
Se vallë ndonjë gjen është aktiv (indukuar) mund të detektohet me ndihmën e:	A) RT-PCR (Transkriptimit reverz - reaktioni vargor polimeraza)	B) Southern blot	C) sekuencimi i ADN	D) Kariotipizimi	E) PCR (reakcioni vargor polimeraza)
Cila sëmundje gjenetike është e lidhur me krijimin e mukozës me viskozitet të zmadhuar në mushkëritë e bardha dhe në traktin digjektiv:	A) Hemofilia	B) Anemia drapore	C) Talasemia	D) Sindroma e Daunit	E) Fibroza cistike
Faktori i parë i cili lidhet për sekuencën e promotorit dhe e inicion transkriptimin te qelizat eukariote është:	A) ARN polimeraza I	B) Faktori i përgjithshëm transkriptues TFIIA	C) Faktori i përgjithshëm transkriptues TFIIIB	D) Faktori i përgjithshëm transkriptues TFIIID	E) Faktori i përgjithshëm transkriptues TFIIIE
Cili është roli i proteinave Rho gjatë terminimit të transkriptimit	A) Kanë aktivitet nukleazë dhe e degradojnë fundin 3' të ARN	B) Kanë aktivitet nukleazë dhe e degradojnë fundin 5' të ARN	C) Kanë aftësi që të lidhen për ADN dhe ta degjenerojnë	D) Formojnë ARN lidhëze të cilat e degradojnë ARN	E) Kanë aftësi që ti kështojnë loidhjet në mes ADN dhe transkriptit të ri të krijuar
Sinteza dhe modifikimi postranskriptiv i rARN në qelizat eukariote ndodh në:	A) Retikulumi endoplazmatik	B) Citoplazmë	C) Ribosome	D) Membranën e bërthamës	E) Bërthamëzën
Në cilën mënyrë iARN transportohet nga bërthama në citoplazmë	A) Përmes poreve të membranës bërthamore me transport aktiv	B) Përmes poreve të membranës bërthamore me transport pasiv	C) Me difuzion	D) Me osmozë	E) Përmes kanaleve deri te retikulumi endoplazmatik
Me ndihmën e programit kompjuterik „BLAST” realizohet kjo analizë:	A) Analizë funksionale të gjeneve	B) Analizë funksionale e proteinave	C) Analiza funksionale e kromozomeve	D) Krahasimin e sekuencave homologe të ADN	E) Krahasimi i kariogrameve
Cila prej sekuencave të theksuar të ADN me besueshmëri është vëdi restriktiv i detektuar nga enzimi restriktiv:	A) 5' GAATTC, 3' CTTAAG	B) 5' GAATTC, 3' CUUAAG	C) 5' GATCATGCAT, 3' CTAGTACGTA	D) 5' GATCATGCAT, 3' CUAGACGUA	E) 5' CUAGACGUA, 3' GATCATGCAT
Cili prej mutacioneve vijues më shpesh është i lidhur me α-talaseminë	A) Mutacioni i pakuptimtë	B) Insecioni	C) Delecioni	D) Supsticioni	E) Duplikacioni
Tipat e rezatimit jo joniues, si për shembull rrezet UV, mund të shkaktojnë krijimin e lidhjeve kovalente mes bazave fqinje piramidale dhe të formojnë dimere në mes:	A) Timin dhe timin	B) Adenin dhe guanin	C) Citozin dhe guanin	D) Adenin dhe timin	E) Guanin dhe guanin
Në mesatare sa është pjesa e gjeneve që janë identike me kushërinjtë e brezit të parë:	A) 01.shkurt	B) 01.prill	C) 01.gusht	D) jan.16	E) jan.32
Cila formë e daltonizmit më shpesh trashëgohet me X - të lidhur recesive:	A) E kaltër dhe e gjelbër	B) E kuqe dhe e verdhë	C) E kaltr dhe e verdhë	D) E kuqe dhe e gjelbër	E) E kuqe dhe e bardhë
Ekspricioni i zmadhuar gjenetik dhe me këtë edhe prolierimi i zmadhuar qelizor si pasojë e mutacionit të cilit prej gjeneve është i detektuar deri në 50 % të rasteve të kancerit në zorrën e trashë:	A) DUX4 gjeni i kromozomeve 4q	B) KRAS gjeni i kromozomit 12q	C) SMAD4 gjeni i kromozomit 18q	D) TP53 gjenit të kromozomit 17p	E) PAX7 gjeni i kromozomit 1p
Mutacioni i cilit prej tumoreve, gjeni supresor është i detektuar në 50 % të rasteve të kancerit në zorrën e trashë:	A) APC gjeni i kromozomit 5q	B) KRAS gjeni i kromozomit 12q	C) SMAD4 gjeni i kromozomit 18q	D) TP53 gjeni i kromozomit 17p	E) PAX7 gjeni i kromozomit 1