

ژنتیک پزشکی و بالینی

۱- الگوهای وراثتی سندروم Ehlers-Danlos کدام گزینه‌ی زیر است؟

الف) M, AR (میتوکندریایی)

ب) XD, AR, AD

ج) AD, AR, XR

د) M, AR, XD (میتوکندریایی)

۲- الگوریتم تشخیصی اختلالات تمایز جنسی به ترتیب چگونه است؟

الف) مشاوره، بررسی گنادها، کاریوتایپ، بررسی هورمونی

ب) بررسی گنادها، بررسی هورمونی، مشاوره، کاریوتایپ

ج) بررسی گنادها، بررسی هورمونی، کاریوتایپ، مشاوره

د) مشاوره، کاریوتایپ، بررسی گنادها، بررسی هورمونی

۳- الگوی وراثتی Liddle Syndrome و اثر بالینی آن (به ترتیب) کدام گزینه زیر است؟

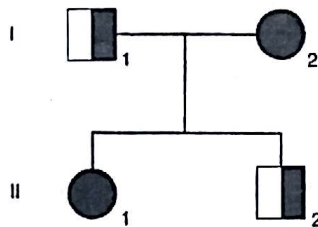
الف) Mild hypertension, AD

ب) Virilisation, AD

ج) Mild hypertension, AR

د) Severe hypertension, AD

۴- شکل شجره روبرو بیانگر کدامیک از موارد زیر می‌باشد؟



الف) New mutation

ب) Locus heterogeneity

ج) Pseudo dominance

د) Pleiotropy

۵- Retinitis Pigmentosa دارای دو شکل توارث اتوزومی و وابسته به جنس است. این مطلب بیان کننده کدامیک از

پدیده‌های زیر است؟

الف) Locus heterogeneity

ب) Allelic heterogeneity

ج) Pleiotropy

د) Variable expressivity

۶- نوع جهش Hb Freiburg کدام است؟

الف) Deletion

ب) Insertion

ج) Point

د) Frameshift

۷- کراسینگ اور نابرابر منشاء ایجاد کدام یک از انواع هموگلوبین‌های زیر است؟

الف) Hb Lepore

ب) Methemoglobin

ج) Hb constant spring

د) HbD

۸- پروتئین‌های بسیاری توسط کلون سازی ژن‌ها در باکتری‌ها و یا سلول‌های یوکاریوت سنتز شده‌اند که دو نمونه‌ی آن‌ها فاکتور رشد فیبروبلاست و فعال کننده پلاسمینوژن بافت هستند. این دو به ترتیب در درمان کدام بیماری‌ها به کار می‌روند؟ (ترتیب از راست به چپ)

الف) Ulcers , Cystic fibrosis

ب) Heart attack , Ulcers

ج) Ulcers , Cancer

د) Growth disorders , Heart attack

۹- کدام گزینه در مورد نوع **splicing mutation** در ژن **RET** و بیماری حاصل از آن صحیح می‌باشد؟

الف) Neurofibromatosis , Gain of function

ب) Neurofibromatosis , Loss of function

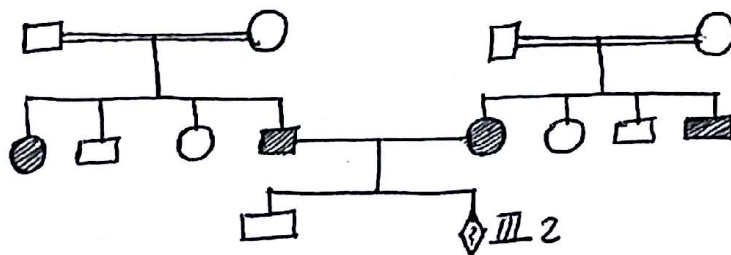
ج) Hirschprung disease , Loss of function

د) Hirschprung disease , Gain of function

۱۰- کدامیک از گزینه‌های زیر به ترتیب بیانگر درصد صحیحی از ریسک بازگشت (Recurrence Risk) و ریسک ابتلاء بستگان (Relative Risk Ratio) در فردی است که پسر خواهر وی به اسکیزوفرنی مبتلاست؟

الف) ۹ تا ۱۶ ، ۱/۵ (ب) ۲ تا ۶ ، ۴ (ج) ۲ ، ۲ (د) ۱ تا ۴ ، ۲/۵

۱۱- در شجره نامه زیر احتمال تولد فرزند سالم در نسل III₂ چند درصد است؟



الف) ۱۰۰

ب) ۷۵

ج) ۵۰

د) ۲۵

۱۲- بیماری **Congenital muscular dystrophy** بر اساس کدام الگوی توارثی به ارث می‌رسد؟

الف) XR

ب) XLD

ج) AR

د) AD

۱۳- تبادل سلول‌ها از طریق جفت در بین دو قلوهای غیر همسان در رحم منجر به بروز چه پدیده‌ای می‌شود؟

الف) Mosaicism

ب) Dispermic chimeras

ج) Blood chimeras

د) Mixoploidy

- ۱۴ - پیوند سلول‌های بنیادی (Stem cells) در رحم تاکنون برای کدامیک از بیماری‌ها موفقیت آمیز بوده است؟
 الف) Fanconi anemia
 ب) SCID
 ج) ADA deficiency
 د) X-Linked adrenoleuko dystrophy
- ۱۵ - کدام مورد می‌تواند سبب مؤنث شدن افراد XY می‌شود؟
 الف) کاهش بیان WNT4
 ب) افزایش تولید AMH
 ج) افزایش تولید HSD17B3
 د) بیان بیش از حد DAX
- ۱۶ - نقش (role) هر یک از بیومارکرهای HER2 و Tp53 چیست؟ (به ترتیب از راست به چپ)
 الف) Prognostic , Diagnostic
 ب) Prognostic , Predictive
 ج) Diagnostic , Predictive
 د) Disease monitoring , Diagnostic
- ۱۷ - کدامیک از موارد تالاسمی ممکن است با آنمی فقر آهن اشتباه گرفته شود؟
 الف) Thalassemia Trait
 ب) Sickle/thal
 ج) Thalassemia intermedia
 د) Hereditary persistence of fetal Hb
- ۱۸ - کدام گزینه به نوع و ژن نوروپاتی‌های اتونومیک و حسی ارثی که در ایجاد گروه بیماری‌های دیس اتونومی فامیلیال نقش دارد مربوط است؟
 الف) ATL1 - HSAN I ب) ATL2 - HSAN II ج) ATL3 - HSAN III د) ATL4 - HSAN IV
- ۱۹ - گزینه صحیح را در خصوص شکل‌های کمیاب ارثی، آلزایمر early onset انتخاب کنید:
 الف) معمولاً در سن ۳۰ تا ۶۰ سالگی ظاهر می‌شود
 ب) معمولاً در سن ۵۰ تا ۷۵ سالگی ظاهر می‌شود
 ج) اکثر جهش‌های سبب APP از نوع Frame shift هستند
 د) حدود ۳۰٪ جهش‌های سبب APP از نوع homozygous missense هستند
- ۲۰ - افزایش خطر ابتلا به اوتیسم در کدام گزینه زیر دیده می‌شود؟
 الف) مادر بالای ۳۵ سال
 ب) پدر بالای ۴۵ سال
 ج) در ازدواج خویشاوندی مکرر
 د) در سالمند مبتلا به آلزایمر

۲۱ - کدام یک از موارد زیر از ویژگی‌های بیماری‌های کلیه پلی کیستیک بالغین می‌باشد؟

الف) Pleiotropy

ب) Variable expressivity

ج) Anticipation

د) Epistasis

۲۲ - کدام اختلال زیر با روش CGH microarray قابل تشخیص است؟

الف) Williams syndrome

ب) Bloom syndrome

ج) Burkitt lymphoma

د) Chronic myelogenous leukemia

۲۳ - بیماری Myotonic dystrophy نوع یک در اثر توسعه تکرار کدام مورد زیر ایجاد می‌شود؟

الف) GAA

ب) CGG

ج) CCTG

د) CTG

۲۴ - کدام یک از موارد زیر paradoxical توارث وابسته به ایکس محسوب می‌گردد؟

الف) مذکر همی زیگوت سالم - مؤنث هتروزیگوت سالم

ب) مذکر همی زیگوت بیمار - مؤنث هتروزیگوت بیمار

ج) مذکر همی زیگوت سالم - مؤنث هتروزیگوت بیمار

د) مذکر همی زیگوت بیمار - مؤنث هتروزیگوت سالم

۲۵ - در خصوص جهش‌های مسئول ایجاد هموفیلی A کدام گزینه صحیح است؟

الف) حذف ژن فاکتور ۸ انعقاد خون در اکثر بیماران مشاهده می‌شود

ب) جهش‌های نقطه‌ای معمولاً در سلول‌های زاینده پدر و حذف‌ها در سلول‌های زاینده مادر اتفاق می‌افتد

ج) جهش‌های نقطه‌ای معمولاً در سلول‌های زاینده مادر و حذف‌ها در سلول‌های زاینده پدر اتفاق می‌افتد

د) واژگونی اینترون ۲۲ در سلول‌های زاینده زنان بیشتر از مردان است

۲۶ - کدام گزینه زیر ویژگی sex limited را نشان می‌دهد؟

الف) Congenital adrenal hyperplasia

ب) Levi-Weil dyschondrosteosis

ج) Hemochromatosis

د) Baldness

۲۷ - رخداد کدام بیماری ژنتیکی به دلیل Founder effect در جمعیت یهودیان اشکنازی معمول است؟

الف) Huntington disease

ب) Ellis-van Creveld syndrome

ج) Hermansky-pudlak syndrome

د) Familial dysautonomia

۲۸ - غشاء جنینی (Fetal membrane) در دوقلوهای دی زیگوت چگونه است؟

الف) monoamniotic - monochorionic

ب) monoamniotic dichronic

ج) diamniotic - dischroionic

د) diamniotic monochorionic

۲۹ - کدام یک از بیماری‌های زیر در اثر Trinucleotide repeat expansion در نواحی اینترونی روی می‌دهد؟

الف) Myotonic dystrophy

ب) Friedreich ataxia

ج) Fragile X syndrome

د) Huntington disease

۳۰ - در خصوص مطالعات GWA ، کدام گزینه دست است؟

الف) هزاران بیماری همراه مارکرهای SNP را شناسایی کرده است

ب) در شناسایی مسیرهای زیست شناختی (Biological pathways) بیماری‌های پیچیده توفیقی نداشته است

ج) در شناسایی بیماری‌های تک ژنی غالب وابسته به X ، نقش اصلی را ایفا کرده است

د) در شناسایی بیماری‌های هولاندریک بیشترین توفیق را داشته است

۳۱ - کدامیک از بیماری‌های ژنتیک زیر در اثر جهش میتوکندریایی در tRNA روی می‌دهد؟

الف) LHON

ب) Leigh syndrome

ج) Kearns-Sayre syndrome

د) MERRF

۳۲ - فرآیند endoreduplication در یک اسپرم منفرد باعث ایجاد کدامیک از موارد زیر می‌شود؟

الف) mosaicism

ب) chimerism

ج) complete mole

د) partial mole

۳۳ - حذف‌های ژن SHOX چه نوع الگوی توارثی را بیشتر نشان می‌دهد؟

الف) شبه اتوزومی غالب

ب) میتوکندریایی

ج) شبه پیوسته به X مغلوب

د) شبه پیوسته به X غالب

۳۴ - در خصوص بیماری و آزمایش بیوشیمیایی برای شناسایی ناقلین، کدام گزینه درست است؟

الف) Hemophilia و اندازه‌گیری مقدار فاکتور انعقادی

ب) Vit D - Resistance Rickets ، سطح فسفات سرم

ج) Fabry و اندازه‌گیری سطح آنزیم در خون

د) DMD ، بیوپسی عضلانی

۳۵ - در خصوص **Fetal anomaly screening** و هفته‌های بارداری کدام گزینه درست است؟

- الف) بین ۱۱^و ۱۳^{هفته} بارداری - سونوگرافی NT
 ب) بین ۱۰^و ۱۲^{هفته} بارداری - آمنیوسنتز
 ج) بین ۱۳^و ۱۴^{هفته} بارداری - کوردوسنتز
 د) بین ۱۰^و ۱۴^{هفته} بارداری - رادیوگرافی

۳۶ - در شکل **Early Onset** :

- الف) بیماری هانتینگتون معمولاً از طریق پدری به ارث می‌رسد
 ب) بیماری هانتینگتون معمولاً از طریق مادری به ارث می‌رسد
 ج) دیستروفی میوتونی معمولاً از طریق پدری به ارث می‌رسد
 د) کره هانتینگتون و دیستروفی میوتونی معمولاً از طریق مادری به ارث می‌رسند

۳۷ - کدام یک از موارد زیر از مشخصات توارث بیماری‌های کمپلکس (**complex diseases**) می‌باشد؟

- الف) ژنوتیپ‌های متفاوت در بستگان یک خانواده بیانگر عدم وجود برازندگی (**Lack of fitness**) است
 ب) سازگاری (**concordance**) بیشتر با بیماری در دو قلوهای دو تخمی در مقایسه با دوقلوهای یک تخمی وجود دارد
 ج) فنوتیپ‌های مختلف در بستگان یک خانواده بیانگر عدم وجود نفوذ پذیری (**Lack of penetrance**) است
 د) دو قلوهای یک تخمی ناسازگار (**Discordant**) بیانگر عدم وجود برازندگی (**Lack of fitness**) است

۳۸ - کدام یک از دسته ژن‌های زیر در متابولیسم طیف وسیعی از داروها نقش دارند؟

- الف) NAT6 , NAT3 , NAT1
 ب) CYP2C19 , CYP2C9 , CYP2D6
 ج) HLA-B*5701 , HLA-B*1502
 د) TPMT3 , TPMT1

۳۹ - **Asymetrical and disproportional overgrowth of body parts** از عمده ترین علائم کدامیک از بیماری‌های

زیر است؟

- الف) Rett syndrome
 ب) Waardenburg syndrome
 ج) Neural tube defects
 د) Proteus syndrome

۴۰ - بیماری‌های زیر بر اساس چه الگوی وراثتی به ارث می‌رسند (ترتیب از راست چپ)؟

Spinal muscular atrophy ← Kennedy syndrome

- الف) AR , X-Linked
 ب) AD , X - Linked
 ج) AR , میتوکندریایی
 د) X-Linked , AD

۴۱ - ژن **BRCA1** در چند درصد از موارد سرطان پستان تک گیر، غیر فعال می‌شود؟

- الف) ۱۰-۱۵ (ب) ۲۵-۵۰ (ج) ۵۰-۷۰ (د) ۹۰-۹۵

۴۲ - در انسان، حداقل چند درصد از جایگاه‌های ژنی پلی مرفیک (چند شکل) هستند؟

- الف) ۱ (ب) ۵ (ج) ۱۰ (د) ۳۰

۴۳ - کدام گزینه زیر در خصوص Kabuki syndrome درست است؟

- الف) در بسیاری از بیماران جهش در ژن هیستون متیل ترانسفراز رخ می‌دهد
 ب) در بسیاری از بیماران جهش در ژن متیل سنتتاز رخ می‌دهد
 ج) در عمده‌ی بیماران جهش در ژن الکلین فسفاتاز رخ می‌دهد
 د) تا کنون گزارشی مبنی بر رخداد جهش در ژنی که هیستون دمیلاز را کد می‌کند، انتشار نیافته است

۴۴ - در مورد آنتی ژن H-Y، فاکتور مهار کننده مولرین MIF کدام گزینه درست است؟

- الف) بیان آن با حضور یا فقدان بافت بیضه ارتباط دارد
 ب) نقش بسیار زیادی در پیوند اعضای انسان دارد
 ج) توسط ژن SRY تولید می‌شود
 د) برای تمایز و عملکرد بیضه اهمیت دارد

۴۵ - کدام یک از جایگاه‌های HLA زیر دارای بیشترین آلل می‌باشد؟

- الف) A (ب) B (ج) C (د) D

ژنتیک سرطان

۴۶ - اگر منشاء کروموزوم مارکری مشخص شود که کروموزوم Y بوده است، ریسک ابتلا به کدام یک از تومورهای زیر را افزایش می‌دهد؟

- الف) Gonadoblastoma
 ب) Glioblastoma
 ج) Astrocytoma
 د) Gonado-papiloma

۴۷ - تکثیر ژن N-MYC در کدام یک از انواع سرطان زیر نسبتاً شایع است؟

- الف) Neurofibromatosis
 ب) Burkitt Lymphoma
 ج) Neuroblastoma
 د) Chronic myelogenous leukemia

۴۸ - فعالیت کدام ژن مؤثر در سرطان زیر توسط فسفریله شدن بوسیله Cyclin-D و کینازهای وابسته به سیکلین تنظیم می‌شود؟

- الف) Ras (ب) TP53 (ج) Rb (د) MET

۴۹ - گزینه صحیح را در ارتباط با ژنتیک سرطان انتخاب کنید.

- الف) برخی از سرطان‌ها می‌توانند از رخداد جهش‌هایی در سلول‌های پایه (Stem cells) ایجاد شوند
 ب) سلول‌های سرطانی معمولاً دارای صدها driver mutation هستند
 ج) برای تأثیر ژن‌های درگیر در سرطان، در همه موارد لازم است هر دو آلل ژن جهش داشته باشند
 د) تومورها عموماً از یک سلول اولیه ایجاد می‌شوند، بنابر این همواره از نظر ژنتیکی همگن (Homogenous) می‌باشند

۵۰ - گزینه صحیح در خصوص Epigenetic dysregulation در سرطان را انتخاب کنید.

- (الف) هم در آغاز سرطان و هم در پیشرفت آن اهمیت دارد
 (ب) نقشی در آغاز سرطان ندارد
 (ج) نقش اساسی آن در پیشرفت نهایی سرطان است
 (د) تنها در تبدیل پروتوانکوژن به انکوژن نقش دارد

۵۱ - جهش در ژن ATM موجب کدام حالت زیر می‌شود؟

- (الف) کاهش ترمیم جهش‌های نقطه‌ای حین همانندسازی
 (ب) افزایش دایمرهای تیمین در ژنوم
 (ج) کاهش ترمیم جایگاه‌های Apurinic
 (د) افزایش احتمال شکستگی DNA در اثر تابش اشعه X

۵۲ - ایجاد کدام حالت زیر در ژن IGF2 می‌تواند موجب ایجاد تومور شود؟

- (الف) Hypermethylation
 (ب) Missense Mutation
 (ج) Histone Deacetylation
 (د) Loss of Imprinting

۵۳ - در نمونه بافت سرطانی برای تشخیص Loss of Heterozygosity از کدام تکنیک زیر استفاده می‌شود؟

- (الف) Reverse FISH
 (ب) CGH-array
 (ج) Fiber FISH
 (د) SNP-array

۵۴ - کدام مونوزومی کروموزومی زیر در Meningioma گزارش شده است؟

- (الف) ۲۲ (ب) ۲۱ (ج) ۱۸ (د) ۱۴

۵۵ - بیان نا به جای کدام ژن شروع کننده تکثیر سلولی است و افزایش بیان آن در سرطان معده دیده می‌شود؟

- (الف) ANRIL (ب) H19 (ج) HOT AIR (د) PTENP1

۵۶ - کدام یک از ژن‌های ایجاد کننده سرطان تخمدان، سرطان در سنین بالا را ایجاد کرده و افراد مبتلا شکل تهاجمی بیماری را نشان می‌دهند؟

- (الف) BRIP1 (ب) BRCA1 (ج) ATM (د) ATR

۵۷ - کدام یک از سندروم‌های زیر در گروه Chromosomal breakage syndrome دسته بندی می‌شوند؟

- (الف) Peutz- Jegher syndrome - Bloom syndrome
 (ب) Ataxia Telangiectasia - Bloom syndrome
 (ج) Ataxia Telangiectasia - Angelman syndrome
 (د) Fragile X syndrome - Bloom syndrome

۵۸ - Birt - Hogg - Dube syndrome معمولاً با بروز کدام سرطان همراه است و توارث آن چگونه است؟

- الف) سرطان تخمدان - غالب اتوزومی
- ب) سرطان کلیه - غالب اتوزومی
- ج) سرطان کلیه - مغلوب اتوزومی
- د) سرطان تخمدان - مغلوب اتوزومی

۵۹ - ویروس‌های Papilloma (HPV) و Epstein-Bar (EBV) به ترتیب در بروز کدام یک از موارد زیر نقش دارند؟

- الف) Urogenital cancers - Hepatocellular carcinoma
- ب) Burkitt Lymphoma - Warts
- ج) Urogenital cancers - skin cancers
- د) Burkitt lymphoma - Hepatocellular carcinoma

۶۰ - گزینه صحیح در خصوص ژنتیک سرطان کدام است؟

- الف) عمده‌ترین ژنی که در ایجاد Sarcoma نقش دارد RB1 می‌باشد
- ب) عمده‌ترین ژنی که در ایجاد Lymphoma نقش دارد APC می‌باشد
- ج) به گروهی از جهش‌ها که در Distant metastasis نقش دارند اصطلاحاً Passenger mutations اطلاق می‌گردد
- د) به گروهی از ژن‌ها که در انواع مختلف سرطان دچار جهش می‌شوند و دارای فرکانس بالایی از جهش هستند Driver genes می‌گویند

ژنتیک ایمنی و ژنتیک جمعیت

۶۱ - کدام یک از موارد زیر تعادل هاردی - واینبرگ را در یک جمعیت برهم می‌زند؟

- الف) لایه بندی (Stratification)
- ب) جفت گیری تصادفی (Random mating)
- ج) تکامل زیستی (Evolution)
- د) تغییر در فراوانی آلی (Altered Allelic frequency)

۶۲ - در اندازه‌گیری جفت به جفت (Pairwise Measurement) بین دو مارکر ژنتیکی با فاصله 1 Mb نسبت فاصله

ژنتیکی به فاصله فیزیکی تقریباً چقدر است؟

- الف) 10 cM/Mb
- ب) 100 cM/Mb
- ج) 1 cM/Mb
- د) 1000 cM/Mb

۶۳ - در مطالعات پیوستگی (Association studies) کدام یک از موارد زیر حاکی از وجود ارتباط قوی تری بین آلل

MTHFR C677T و استعداد ابتلاء به بیماری ترومبوز ورید مغزی (CVT) در یک مطالعه cross-sectional است؟

- الف) OR=1.75 , 95% CI(2.5-3.7); P.value=0.01
- ب) OR=7.5 , 95% CI(2.7-35.6) ; P.value=0.05
- ج) OR=1 , 95% CI(2.7-35.6) ; P.value=0.0005
- د) OR=5.3 , 95% CI(2.5-3.7) ; P.value=0.001

۶۴ - در خصوص روش‌های Association گزینه صحیح کدام است؟

- الف) به نوترکیبی چند نسل از یک خانواده مربوط است که می‌تواند فاصله ژنتیکی بین ژن بیماری و مارکرها را تعیین کند.
 ب) بهترین روش تشخیصی واریانت‌هایی با اثرات کم در complex disease است
 ج) در اغلب موارد برای تعیین محل قرارگیری جهش‌های عامل بیماری به کار می‌رود که مسبب الگوهای توارثی مندلی هستند
 د) به دنبال توارث یک بیماری و نواحی از ژنوم از یک فرد به فرد دیگر در یک شجره نامه است

۶۵ - اگر در مطالعات پیوستگی LOD Score برابر ۴ باشد احتمال وجود پیوستگی بین لوکوس و مارکر چند برابر است؟

- الف) ۱۰ (ب) ۱۰۰ (ج) ۱۰۰۰ (د) ۱۰۰۰۰

۶۶ - در یک بیماری با وراثت مغلوب اتوزومی، اگر فراوانی بیماری (Disease incidence) $\frac{1}{2000}$ باشد، مشروط بر وجود تعادل هاردی واینبرگ، فراوانی ژنی (Gene Frequency) و فراوانی حاملین (Carrier Frequency) به ترتیب چقدر است؟

- الف) $\frac{1}{32}$ و $\frac{1}{16}$ (ب) $\frac{1}{45}$ و $\frac{1}{23}$ (ج) $\frac{1}{71}$ و $\frac{1}{36}$ (د) $\frac{1}{100}$ و $\frac{1}{50}$

۶۷ - در یک مطالعه پیوستگی (Association study) که به صورت case-control انجام می‌شود، دو گروه بیمار و شاهد match شده و از نظر ارتباط آلل فاکتور ۵ لیدن با ترومبوز وریدی مورد بررسی قرار می‌گیرند. نتایج به شرح جدول زیر است.

جمع	گروه کنترل بدون ترومبوز وریدی	گروه بیماران مبتلا به ترومبوز وریدی	
۲۹	۵	۲۴	وجود آلل 1691 G>A
۲۱۱	۱۱۵	۹۶	عدم وجود آلل 1691 G>A
۲۴۰	۱۲۰	۱۲۰	جمع

OR یا RR را محاسبه نموده و مشخص نمایید که در این مطالعه 1691 G>A با ترومبوز وریدی چگونه ارتباط دارد؟

- الف) OR=5.7 ، وجود ارتباط قوی
 ب) RR=1 ، عدم وجود ارتباط
 ج) OR=7.5 ، وجود ارتباط قوی
 د) RR=2 ، وجود ارتباط ضعیف

۶۸ - همبستگی (Association) کدام یک از بیماری‌های زیر با HLA-DR4 اثبات شده است؟

- الف) Narcolepsy - Hemochromatosis
 ب) Rheumatoid arthritis - Celiac disease
 ج) Narcolepsy - Thyrotoxicosis
 د) Hemochromatosis - Celiac disease

- ۶۹ - کدام کلاس (رده) از MHC در سطح بسیار اندکی از انواع سلول‌ها ظاهر می‌شوند؟
 الف) Class I ب) Class II ج) Class III د) Class I and Class II
- ۷۰ - آنزیم RAG1 کدام توالی از ناحیه سیگنال نوترکیبی را شناسایی می‌نماید؟
 الف) توالی نوناامری
 ب) توالی هپتامری
 ج) فاصله انداز ۱۲ بازی
 د) فاصله انداز ۲۳ بازی
- ۷۱ - کدام مکانیسم در ایجاد تنوع TCR نقش دارد؟
 الف) اضافه شدگی N و P نوکلئوتید
 ب) رخداد بیش جهش سوماتیکی
 ج) رخداد تعویض کلاس
 د) بلوغ سوماتیکی
- ۷۲ - نقص در CD40 و آنزیم AICDA به ترتیب عامل بروز کدام یک از اشکال بیماری Hyper IgM syndrome می‌باشند؟
 الف) HIGM2 , HIGM1
 ب) HIGM2 , HIGM3
 ج) HIGM3 , HIGM2
 د) HIGM3 , HIGM1
- ۷۳ - در خصوص تکامل لنفوسیت های T، در مرحله‌ای که رده سلولی pre-TCR آن را بیان می‌نماید، مارکر سلولی لنفوسیت‌ها چگونه است؟
 الف) $CD4^+$, $CD8^+$ ب) $CD4^+$, $CD8^-$ ج) $CD4^-$, $CD8^+$ د) $CD4^-$, $CD8^-$
- ۷۴ - کدام روش زیر بدون پیش فرض در خصوص نوع ژن درگیر در بروز بیماری به مطالعه افراد جمعیت می‌پردازد؟
 الف) Linkage Analysis
 ب) Candidate Gene analysis
 ج) Single Gene sequencing
 د) Genome wide association study
- ۷۵ - ژن‌های TAP و LMP در کدام کلاس HLA قرار گرفته‌اند؟
 الف) هر دو کلاس I
 ب) هر دو کلاس II
 ج) LMP در کلاس II و TAP در کلاس I
 د) LMP در کلاس I و TAP در کلاس II

سیتوزنتیک پزشکی

- ۷۶ - برای تشخیص منشاء مارکر کروموزوم از کدام یک از تکنیک‌های زیر می‌توان استفاده کرد؟
 الف) Reverse FISH ب) Fiber FISH ج) PRINS د) Array CGH
- ۷۷ - شایعترین کروموزوم حلقوی اتوزومی کدام یک از موارد زیر می‌باشند؟
 الف) ۱۵، ۲۰ ب) ۱۳، ۱۹ ج) ۱۴، ۲۲ د) ۱۸، ۱۳
- ۷۸ - وارونگی کروموزومی در والدین اکثراً منجر به چه نوع اختلال کروموزومی در فرزندان می‌گردد؟
 الف) Ring chromosome or isochromosome
 ب) Deletion or duplication
 ج) Deletion or ring chromosome
 د) Isochromosome or duplication
- ۷۹ - شایعترین Subtelomeric rearrangement کدام یک از موارد زیر می‌باشد؟
 الف) 1P36 ب) 2P36 ج) 3P36 د) 4P36
- ۸۰ - برای تشخیص افتراقی توالی‌های Alpha satellite کروموزوم‌های ۱۳ و ۲۱ از کدام یک از تکنیک‌های زیر استفاده می‌شود؟
 الف) Reverse FISH
 ب) Fiber FISH
 ج) Microarray
 د) PRINS
- ۸۱ - کدامیک از ناهنجاری‌های کروموزومی زیر در سقط‌های خود به خودی بیشتر گزارش شده است؟
 الف) تری پلوئیدی‌ها ب) تترا پلوئیدی‌ها ج) تریزومی‌ها د) مونوزومی‌ها
- ۸۲ - کدام یک از ترکیب‌های کروموزومی زیر در سندرم ترنر بیشتر گزارش شده است؟
 الف) 46, X, i(Xq) ب) 46, Xr (X) ج) 45, X د) 45, X / 46, XX
- ۸۳ - کدام یک از مونوزومی‌های کامل زیر به طور نادر در بدو تولد زنده گزارش شده است؟
 الف) ۲۰ ب) ۲۱ ج) ۲۲ د) ۱۹
- ۸۴ - وقوع دو شکستگی در یک کروموزوم ممکن است به چه انواعی از اختلالات ساختاری کروموزومی منجر شود؟
 الف) Inversion, Ring-chromosome
 ب) Inversion, Interstitial inversion
 ج) Isochromosome, Interstitial deletion
 د) Duplication, Inversion
- ۸۵ - شایعترین ایزوکروموزوم مشاهده شده در جنین زنده متولد شده کدام یک از موارد زیر می‌باشد؟
 الف) ۱۳ ب) ۱۸ ج) X د) Y

۸۶ - در مورد Complete Hydatidiform mole کدام گزینه زیر صحیح است؟

الف) Maternal diploidy

ب) Paternal diploidy

ج) Triploidy

د) Tetraploidy

۸۷ - Cat eye syndrome در اثر کدام یک از پدیده‌های زیر ایجاد می‌گردد؟

الف) Segment duplication 22q 11.2

ب) 1.5-Mb deletion 22q 11.2

ج) Reciprocal duplication , dup (22) (q11.2q 11.2)

د) Inverted duplication , Tetrasomy 22q 11.2

۸۸ - ریسک داشتن یک کودک مبتلا به سندرم داون برای یک خانم حاصل جابجایی روبرت سونین 13q21q و یک مرد

حاصل 21q21q چند درصد می‌باشد؟

الف) ۱۰ ، ۱۰۰

ب) ۱۰۰ ، ۱۰

ج) ۱-۲ ، ۱۰۰

د) ۱۰۰ ، ۱-۳

۸۹ - در بررسی سرم مادر کدام حالت زیر خطر رخداد سندرم داون در جنین را افزایش می‌دهد؟

الف) افزایش آلفا فتوپروتئین

ب) افزایش استریول غیر کنژوگه

ج) کاهش Inhibin-A

د) افزایش HCG

۹۰ - کدام یک از حالت‌های موزائیسیم کروموزومی زیر فرد را مستعد ابتلا به Myeloid neoplasm می‌نماید؟

الف) 47 , XY + 8/46 , XX

ب) 47 , XY + 9/46 .XY

ج) 47 , XX + 21/46 ,XX

د) 47 ,XX + 22/46 , XX

ژنتیک مولکولی و بیوشیمیایی

۹۱ - در ارزیابی کمی RNA به روش qPCR ، کدام مورد زیر برای به دست آوردن دقیق‌ترین پاسخ مناسب‌تر است؟

الف) محصول qPCR در فاز exponential ارزیابی شود

ب) محصول qPCR در فاز plateau ارزیابی شود

ج) محصول qPCR در فاز Lag (چرخه ۱ تا ۵) ارزیابی شود

د) واکنش qPCR در بیش از ۵۰ چرخه انجام شود

۹۲ - در رابطه با همانند سازی mtDNA کدام گزینه صحیح است؟

- الف) هر زنجیره در دو جهت همانندسازی می شود
 ب) مبدأ همانندسازی زنجیره H در D-loop قرار دارد
 ج) دو زنجیره به طور همزمان همانند سازی می شوند
 د) همانندسازی زنجیره L از ناحیه 7SDNA آغاز می شود

۹۳ - نقش snoRNA ها چیست؟

- الف) کمک به تجزیه mRNA
 ب) مشارکت در تشکیل spliceosome
 ج) جلوگیری از ترجمه
 د) کمک به ایجاد تغییر در توالی rRNA

۹۴ - رتروترانسپوزیشن توالی های SINE به کمک کدام توالی زیر انجام می شود؟

- الف) Alu ب) miRNA ج) snRNA د) L1

۹۵ - در روش Bisulfite modification کدام تغییر زیر اتفاق می افتد؟

- الف) تبدیل methyl-cytosine به cytosine
 ب) تبدیل cytosine به methyl-cytosine
 ج) تبدیل cytosine به uracil
 د) تبدیل methyl-cystoine به uracil

۹۶ - کدام روش زیر برای مطالعه میانکنش DNA-protein در سیستم in vivo استفاده می شود؟

- الف) gel mobility shift assay
 ب) chromatin immuno-precipitation
 ج) SELEX
 د) DNase I foot printing

۹۷ - سیستم non sense-mediated decay چگونه عمل می کند؟

- الف) mRNA های حاوی کد توقف زودرس را شناسایی و منهدم می کند
 ب) به کمک کمپلکس Risc به تجزیه mRNA کمک می کند
 ج) مانع از خروج snRNA از هسته می شود
 د) در صورت ایجاد جهش در کد پایان، مانع اتصال ریبوزوم به mRNA می شود

۹۸ - جهشی در ناحیه 3'UTR می تواند کدام نتیجه را به دنبال داشته باشد؟

- الف) عدم حذف صحیح اینترون ها
 ب) تولید پروتئین بلندتر از حد معمول
 ج) ممانعت از رونویسی ژن
 د) ایجاد یک جایگاه اتصال برای miRNA

۹۹ - برای تشخیص آلودگی بافت تروفوبلاست با نمونه مادری، از کدام روش زیر می توان استفاده کرد؟

- الف) RT-PCR ب) DNA profiling ج) ChIP د) FISH

۱۰۰ - شایع ترین نوع جهش در ژنوم انسان کدام نوع است؟

الف) missense یا nonsense

ب) splicing

ج) regulatory

د) indel

۱۰۱ - توسعه توالی‌های تکرار شونده در جایگاه FMR1 در سندرم X شکننده با کدام حالت همراه است؟

الف) افزایش میزان رونویسی

ب) افزایش طول پروتئین FMR1

ج) متیلاسیون ناحیه تنظیمی ژن

د) اختلال در پردازش mRNA

۱۰۲ - جستجوی ژن‌های جدید مسئول بیماری به کمک پایگاه‌های داده ژنتیکی چه نوع روشی است؟

الف) in vitro ب) in vivo ج) ex vivo د) in silico

۱۰۳ - کدام روش زیر می‌تواند به تشخیص uniparental disomy کمک کند؟

الف) SNP-CGH ب) array CGH ج) gel shift assay د) TUNEL assay

۱۰۴ - در روش exome sequencing برای شناسایی جهش‌های هتروزیگوت *denovo* و مسئول بروز بیماری کدام راهکار

مناسب‌تر است؟

الف) مطالعه بیمار و والدین غیر خویشاوند وی

ب) بررسی بیمار و یکی از خواهر یا برادران وی

ج) بررسی فرد مبتلا به تنهایی

د) بررسی بیمار و یک فرد سالم غیر خویشاوند

۱۰۵ - برای درمان ژنتیکی *Macular degeneration* به کمک siRNA کدام ژن مورد هدف واقع می‌شود؟

الف) BCOR ب) CEP 290 ج) VEGF د) MYC

۱۰۶ - بررسی کدام یک از موارد زیر برای افتراق دو فرد از کل جمعیت مفیدتر است؟

الف) duplications ب) simple indels ج) microsatellites د) CNVs

۱۰۷ - Segdups چه نوع توالی‌هایی هستند و اهمیت آن‌ها در چیست؟

الف) بلوک‌های تکرار شونده در توالی‌های همولوگ، ایجاد سندرم‌های کروموزومی

ب) پلی مرفیسم‌هایی تکرار شونده با اندازه کمتر از ۱۰۰ bp، ایجاد شکستگی‌های کروموزومی

ج) پلی مرفیسم‌های DNA ژنومی، ایجاد Indels

د) پلی مرفیسم‌های وارونگی در قطعاتی از کروموزوم، نقش در DNA replication errors

۱۰۸ - کدام یک از پروژه‌های بزرگ زیر ارتباط میان تغییرات در DNA و اثر آن بر بیان ژن‌ها را با استفاده از پروفایل بیانی

بررسی می‌کند؟

الف) ENCODE ب) ۱۰۰۰ ژنوم ج) ExAC د) GTEX

۱۰۹ - کدام گزینه زیر در مورد تعداد variations در ژنوم انسان صحیح است؟

الف) ۵۰۰۰۰ تا ۱۰۰۰۰۰ indels

ب) ۱۰۰۰۰ rare nonsynonymous variants

ج) ۲۵۰ تا ۵۰۰ splice site disrupting variants

د) ۵ تا ۱۰ میلیون SNP

۱۱۰ - با استفاده از روش توالی یابی ترانسکریپتوم کدام یک از موارد زیر قابل دسترسی است؟

الف) RNA processing

ب) متیلاسیون پروتئین

ج) متیلاسیون DNA

د) هایپر متیلاسیون RNA

۱۱۱ - در کدام یک از موارد زیر gene editing جهت اصلاح ژنوم با موفقیت به کار رفته است؟

الف) پیوند مغز استخوان در بتا تالاسمی

ب) غیر فعال سازی CRISPR/cas9 در ژن CCR2 در سلول‌های T از نوع CD4 در افراد مبتلا به ایدز

ج) پیوند سلول‌های بنیادی بند ناف در بیماری‌های ذخیره‌ای مانند سندرم هورلر

د) درمان با Decitabine برای تحریک تولید گاما گلوبولین و در نتیجه افزایش HbF در بیماری کم خونی داسی شکل

۱۱۲ - کدام مورد زیر در مورد انواع نقشه برداری ژنتیکی صحیح است؟

الف) در روش توالی یابی آگزام حذف‌های بزرگ ژنومی قابل بررسی است و روش مناسبی برای این کار می‌باشد

ب) در روش توالی یابی آگزام در صورتیکه از والدین فرد بیمار ازدواج خویشاوندی داشته باشند، می‌بایستی جهت

فیلترینگ جهش‌هایی را که تنها بر روی یک آلل فرزند بیمار هستند، از مطالعه خارج کرد

ج) برای تعیین واریانت denovo عامل بیماری trio studies نامناسب است

د) برای تعیین پیوستگی واریانت‌ها با بیماری‌های پیچیده، مناسب ترین نوع مطالعه GWAS است

۱۱۳ - کدام جهش زیر در ناحیه 3'UTR رخ داده است؟

الف) g.1021 C>T

ب) c. *57 C>G

ج) c. 179-3C>G

د) c.167+4 A>T

۱۱۴ - قدرت تفکیک روش CGH-array چقدر است؟

الف) ۱ تا ۵ کیلوباز

ب) ۵ تا ۱۰ کیلوباز

ج) ۰/۱ تا ۰/۵ کیلوباز

د) ۱۰ تا ۱۵ کیلوباز

۱۱۵ - کدام روش زیر قادر به تفکیک ناهنجاری نقش گذاری (imprinting) است؟

الف) RT-PCR

ب) CGH array

ج) MS-MLPA

د) Target enrichment sequencing

۱۱۶ - کدام مورد زیر در mono allelic expression دخالت دارد؟

الف) Sca RNA

ب) Micro RNA

ج) Piwi RNA

د) Long noncoding regulatory RNA

۱۱۷ - متداول ترین روش برای تشخیص Angelman syndrome کدام مورد زیر است؟

الف) differential DNA methylation

ب) PCR-RFLP

ج) exome sequencing

د) mutation detection

۱۱۸ - در مورد تنظیم ژنی در پستانداران (و انسان) کدام گزینه درست است؟
الف) تنظیم پسارونویسی (post-transcriptional) اغلب توسط micro RNA انجام می‌شود

ب) LncRNA ها در تنظیم اپی ژنتیک نقش ندارند

ج) LncRNA ها اغلب به عنوان تنظیم کننده‌های trans عمل می‌کنند

د) تنظیم بیان ژن وابسته به توالی‌های بازی نیست

۱۱۹ - DNA nicks مترادف با کدام سیستم ترمیم زیر است؟

الف) nucleotide excision repair

ب) single strand break repair

ج) base excision repair

د) mismatch repair

۱۲۰ - توالی‌های بخشی‌هایی از ژنوم انسان که در نواحی constitutive heterochromatin قرار دارند برای کدام مورد زیر مسئولیت دارند؟

الف) عملکرد تلومرها در دوران رویانی

ب) تولید LncRNA ها

ج) عملکرد سانترومر

د) عمدتاً تنظیم درست همانندسازی

مهندسی ژنتیک و بیوتکنولوژی مولکولی

۱۲۱ - حداکثر ظرفیت حمل ناقل YAC کدام مورد زیر است؟

الف) 300 kb

ب) 400 kb

ج) 500 kb

د) > 1mb

۱۲۲ - کدام یک از جفت ناقلین زیر ضمن دارا بودن پروموتور لازم می‌توانند برای تهیه antisense RNA استفاده شوند؟

الف) PUC9 - PUC8

ب) PBR327 - PBR322

ج) PUC8 - PGEM3Z

د) PUC9 - PGEM3Z

۱۲۳- کدام ناقل (vector) زیر، پلاسمید PBR322 همراه با ژن URA3 در درون آن است؟

- الف) YRps (ب) YRp7 (ج) YIp5 (د) YEps

۱۲۴- در انواع روش‌های جهش‌زایی کدام گزینه ایجاد حذف بزرگ در DNA می‌کند؟

- الف) استفاده از اندونوکلئاز DNase I
 ب) جهش‌زایی (هدفدار) با استفاده از اولیگونوکلئوتید DOP
 ج) استفاده از اندونوکلئاز اختصاصی DNA ی تک رشته‌ای
 د) حذف قطعه حاصل از اندونوکلئاز محدود کننده

۱۲۵- در رابطه با پلاسمید PGEM3Z

- الف) شباهت بسیاری با یک ناقل PUC دارد
 ب) دارای سه قطعه کوتاه اضافی DNA است که به آنزیم RNA پلی مرز متصل می‌شوند
 ج) سه توالی پروموتور دارد که در وسط و دو سوی ناقل دارند
 د) ژن‌های tet^R و LacZ را با خود حمل می‌کند

۱۲۶- ورود پلاسمید به کدام یک از ژنوم‌های زیر به شکل اتفاقی انجام می‌گیرد؟

- الف) T-DNA ی میتوکندری سلول گیاهی
 ب) ژنوم هسته‌ای سلول گیاهی
 ج) پلاسمید مخمر
 د) کلروپلاست

۱۲۷- در ارتباط با روش droplet digital PCR و تعیین تعداد نسخه کدام گزینه درست است؟

- الف) می‌توان پرایمرهای استاندارد PCR را استفاده کرد
 ب) توسط پرایمرهای anchored انجام می‌شود
 ج) قادر به تأیید deletions نیست
 د) قادر به تأیید duplications نیست

۱۲۸- در مورد سیستم الکترو فورز ژلی با میدان الکتریکی متغیر عمود بر هم (OFAGE) کدام گزینه صحیح است؟

- الف) جفت الکتروود نسبت به هم در زاویه ۳۵ درجه قرار دارند
 ب) دارای قدرت تفکیک مولکول‌هایی با اندازه چند کیلو باز را دارد
 ج) دارای قدرت تفکیک مولکول‌هایی با اندازه چند هزار کیلو باز را دارد
 د) به کمک آن نمی‌توان DNA ی کروموزومی مخمر را از هم تفکیک کرد

۱۲۹- کدام یک از ناقلین زیر با ظرفیت حمل DNA تا ۸ kb را داشته و آن را به درون یگانه جایگاه EcoRI واقع در ژن

- CI وارد می‌کند؟
 الف) λ ZAPII
 ب) λ gt10
 ج) λ DASHII
 د) PGEM3Z

۱۳۰ - از کدام آنزیم زیر به عنوان یک آنزیم گزارشگر (reporter) برای یافتن مکان DNA ی نشان دار شده استفاده می شود؟

- الف) آلکالین فسفاتاز (ب) بتا گالاکتوزیداز (ج) DNA پلی مرز III (د) پراکسیداز

۱۳۱ - Genome editing در قلمرو کدام گزینه زیر است؟

- الف) single-strand break at several positions in the genomes of intact cells
 ب) Single-stranded break at a unique position in the genomes of intact cells
 ج) Double-strand break at several positions in the genomes of intact cells
 د) Double-strand break at a unique position in the genomes of intact cells

۱۳۲ - Glycerol و اسید سیتریک به ترتیب در کدام میکروارگانیسم زیر به روش مهندسی ژنتیک تولید صنعتی شده است (به ترتیب از راست به چپ)

- الف) Bacillus spp , S.cerevisiae
 ب) Aspergillus niger , S.cerevisiae
 ج) S.cerevisiae , Clostridium spp.
 د) Clostridium spp. , Bacillus spp.

۱۳۳ - در روش Next Generation Sequencing منظور از Depth of coverage چیست؟

- الف) اندازه ی قطعات خوانده شده
 ب) تعداد خوانش هر بخش ژنوم
 ج) اندازه ی طول ژنوم خوانده شده در یک مرحله آزمایش
 د) مقایسه طول خوانش با روش sanger

۱۳۴ - در عمل، مفهوم Whole Exome Sequencing در توالی یابی اگزون ها علاوه بر تعیین توالی اگزون ها چیست؟

- الف) contain no part of the intron sequence
 ب) contain the immediate flanking intron sequence
 ج) contain promoter region of the structure genes
 د) contain flanking regions of the regulatory genes

۱۳۵ - افزودن کدام یک از مواد زیر به محیط کشت باکتری می تواند موجب افزایش توانایی تکثیر پلاسمید pBR322 شود؟

- الف) تتراسیکلین
 ب) X-gal
 ج) آمپی سیلین
 د) کلرامفنیکل

۱۳۶ - کدام گزینه ی زیر در مورد thermal cycle sequencing درست است؟

- الف) یک روش ختم زنجیره ی توالی یابی است که در آن تنها یک پرایمر به کار می رود
 ب) فرآورده ی آن به شکل تصاعدی یا نهایی تجمع می یابد
 ج) حضور deoxynucleotide ها در مخلوط واکنش موجب ختم زنجیره می شود
 د) نمی تواند بر روی محصول PCR خالص شده انجام شود

۱۳۷- کدام روش زیر برای تعیین جهش‌های به ارث رسیده از پدر در نمونه‌های Cell Free Fetal DNA مناسب است؟

الف) Tam-Seq

ب) Array CGH

ج) Droplet Digital PCR

د) QF-PCR

۱۳۸- کدام یک از پروموتورهای زیر که در مهندسی ژنتیک به کار می‌روند، اختصاصی RNA پلیمراز بوده و به مراتب

فعال‌تر از RNA پلیمراز E.coli است؟

الف) T7

ب) λ PL

ج) tac

د) trp

۱۳۹- سلول میزبان که تحت genome editing توسط Crispr/Cas9 قرار گرفته از چه سیستمی برای ورود DNA ی

دهنده به ژنوم خود استفاده می‌کند؟

الف) Homology-dependent repair (HDR)

ب) Non-Homology End Joining (NHEJ)

ج) Base Excision Repair (BER)

د) Nucleotide Excision Repair (NER)

۱۴۰- در ارتباط با فاز M13 ، کدام گزینه‌ی زیر درست است؟

الف) پس از ورود به سلول باکتری، مولکول dsDNA شکل می‌گیرد و با نوترکیبی غیر همولوگ وارد ژنوم میزبان می‌شود.

ب) پس از ورود به سلول باکتری، بیش از ۲۰۰۰۰ نسخه از فاز ایجاد می‌شود و هر یک وارد ژنوم باکتری‌های جدید می‌شود

ج) به ژن‌هایی برای وارد شدن به درون ژنوم میزبان نیاز ندارد

د) رفتار مولکول dsDNA فاز در درون سلول، هیچ شباهتی به پلاسمید ندارد

۱۴۱- وجود پلاسمید R در باکتری، مقاومت به کدام ترکیبات زیر را ایجاد می‌کند؟

الف) آمپی‌سیلین، سرب، جیوه

ب) کلرامفنیکل، سرب، جیوه

ج) کلرامفنیکل، آمپی‌سیلین، سرب

د) کلرامفنیکل، آمپی‌سیلین، جیوه

۱۴۲- سلول‌های هدف Herpes Simplex Virus به عنوان ناقل برای پروتکل‌های ژن درمانی کدام است؟

الف) Epithelial cells

ب) Squamous cells

ج) Central nervous system

د) dividing and nondividing cells