

ژنتیک انسانی

۱- الگوی وراثتی بیماری‌های (بترتیب از راست به چپ): کاردیومیوپاتی دیلاته نوع 1A و شارکوت- ماری - توث 2BI کدام‌اند؟

الف) AR-AD ب) AD-AD ج) AD-AR د) XLR-AR

۲- کدامیک از نوروترانسمیترهای زیر در ارتباط با سینتروفین بوده و در بیماری DMD نقش دارد؟

الف) GABA ب) 1 Nos ج) n Nos د) m Nos

۳- در ارتباط با مثال‌هایی از بیماری‌های آمیلوئید، پروتئین پیش‌ساز دیابت نوع دو کدام است؟

الف) IAPP/amylin

ب) β - amyliod/ AB(APP), Tau

ج) α -Synuclein

د) Serum Amyloid A

۴- در کدام بیماری نقص ایمنی اولیه زیر ناهنجاری تیموس منجر به کمبود سلول‌های T می‌شود؟

الف) SCID due to Jak3 deficiency

ب) Chediak- Higashi Syndrome

ج) Di George anomaly

د) Leukocyte adhesion deficiency

۵- کدام Helper T cells در پاسخ به آلرژی (allergic responses) دخیل‌اند؟

الف) $T_H 22$ ب) $T_H 17$ ج) $T_H 1$ د) $T_H 2$

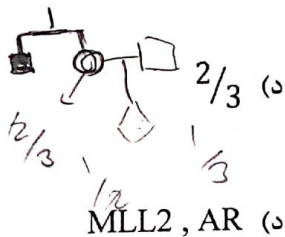
۶- هموگلوبینوپاتی Hereditary Persistence of Fetal Hemoglobin (HPFH) معمولاً فرمی از کدام تالاسمی

محسوب می‌شود؟

الف) α ب) β ج) $\beta\alpha$ د) $\delta\beta$

۷- در توارث اتوزومی مغلوب، احتمال ناقل بودن خواهرزاده یک مرد مبتلا چقدر است؟

الف) $1/2$ ب) $1/3$ ج) $1/4$ د) $2/3$



۸- الگوی وراثتی و ژن مربوط به سندرم Miller کدام مورد زیر است؟

الف) DHODH , XLR ب) KIF1A , AD ج) DHODH , AR د) MLL2 , AR

۹- جهش در کدامیک از ژن‌های زیر می‌تواند موجب VACTERL شود؟

الف) ZIC 1 ب) ZIC 2 ج) ZIC 3 د) ZIC 4

۱۰- کدام گزینه جزء ناهنجاری‌های مادرزادی ساختاری Minor است؟

الف) Bladder Exstrophy

ب) Cleft Lip/Palate

ج) Hydrocephaly

د) Hydrocele

- ۱۱ - در ارتباط با روند کلی اختلالات تک ژنی، گزینه درست کدام است؟
 الف) آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) با الگوی غالب اتوزومی به ارث می رسد.
 ب) در فرد ریش آتاکسی (FRDA) تکرار سه تایی GAA در ناحیه اینترونی ژن FXN واقع است.
 ج) در فرد ریش آتاکسی (FRDA) تکرار سه تایی GAC در ناحیه اینترونی ژن FXN واقع است.
 د) در نورپاتی ارثی حرکتی و ارثی و حسی (HMSN) شکل مغلوب اتوزومی از دیگر الگوها رایج تر است.

- ۱۲ - مکانیسم ایجاد بیماری Friedreich ataxia کدام مورد زیر است؟

الف) Gain of Function

ب) Loss of Function

ج) Mutant RNA is toxic to cell

د) Mutant RNA has a trans-dominant effect

- ۱۳ - کدام عبارت زیر در خصوص جهش در ژن $FGFR_3$ صحیح است؟

الف) جهش در بخش های متفاوت ژن می تواند اختلالات اسکلتی متفاوتی ایجاد کند.

ب) اکوندروپلازی اکثرا در اثر جهش در ناحیه خارج سلولی محصول پروتئینی این ژن ایجاد می شود.

ج) جهش در ناحیه کدکننده برای بخش Transmembrane پروتئین حاصله، معمولا کشنده است.

د) جهش در هر یک از نواحی ژن منجر به بروز اکوندروپلازی می شود.

- ۱۴ - تشخیص پیش از تولد از طریق نمونه گیری از Umbilical cord blood در حدود کدام هفته بارداری توصیه می شود؟

الف) ۹ تا ۱۳

ب) ۱۴ تا ۱۷

ج) ۱۸ تا ۲۴

د) ۷ تا ۱۲

- ۱۵ - جهش های مسئول هموفیلی B لایدن در چه ناحیه ای به وجود می آید؟

الف) پروموتور فاکتور هشت

ب) پروموتور فاکتور نه

ج) اگزون هشت فاکتور هشت

د) اگزون هشت فاکتور نه

- ۱۶ - حذف شدگی ها و جهش های نقطه ای در DMD به ترتیب از کدام میوز ناشی می شود؟

الف) مادری و پدری

ب) پدری و مادری

ج) هر دو از میوز مادری

د) هر دو از میوز پدری

- ۱۷ - بیشترین نوع جهش ها در سندرم مارفان کدام است؟

الف) Nonsense

ب) Deletion

ج) Missense

د) Dynamic

- ۱۸ - الگوی وراثتی بیماری های زیر کدام است؟ (به ترتیب از راست به چپ)

Meckel ← Vonder Woude ← Ectrodactyly

الف) \overline{AR} , \overline{AR} , $\overline{AR/XR}$

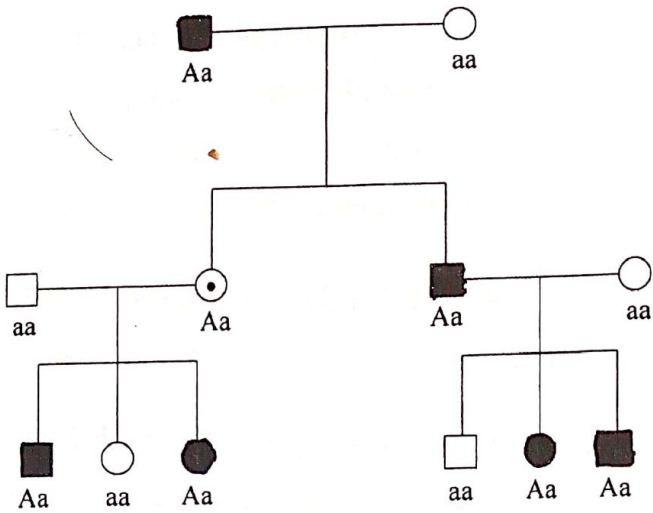
ب) \overline{AR} , \overline{AD} , $\overline{AD/AR/XR}$

ج) \overline{AD} , \overline{AD} , $\overline{AR/AD/XD}$

د) \overline{XL} , \overline{AR} , $\overline{AD/XR}$

- ۱۹- در ترشح انسولین در سلول β پانکراس، جهش‌های فعال کننده در ژن‌های کدکننده کدام زیرواحد‌ها از بستن کانال، در حضور گلوکز جلوگیری می‌کند؟
- (الف) Kir 6.2 کانال KATP و SUR 1
- (ب) Kir 6.1 کانال KATP و SUR 3
- (ج) Kir 6.2 کانال KBTP و SUR 1
- (د) Kir 6.4 کانال KABP و SUR 2
- ۲۰- در غربالگری نوزادان برای Maple Syrup Urine Disease از کدام روش استفاده می‌شود؟
- (الف) Fluoro immuno assay
- (ب) Hydroxy progesterone assay
- (ج) Tandem mass Spectrometry
- (د) Creatin Kinase assay
- ۲۱- خطر بروز اسکیزوفرنی برای فردی که یک والد و یک خواهر یا برادر مبتلا دارد، چقدر است؟
- (الف) بین ۲ تا ۵ درصد (ب) بین ۱۵ تا ۲۰ درصد (ج) بین ۲۵ تا ۵۰ درصد (د) بیش از ۵۰ درصد
- ۲۲- تفاوت اصل تکنیک‌های PGD و PGH کدام است؟
- (الف) در PGH نیازی به اطلاعات قبلی و دقیق از جهش عامل بیماری نمی‌باشد.
- (ب) روش PGD معمولا برای تشخیص واژگونی‌های کروموزومی استفاده می‌شود.
- (ج) روش PGH معمولا برای تشخیص واژگون کروموزومی استفاده می‌شود.
- (د) در روش PGD از Mutiplex PCR استفاده نمی‌شود.
- ۲۳- کدام گزینه در مورد بیماری اوتیسم صحیح است؟
- (الف) نوعی بیماری متابولیکی ارثی است.
- (ب) سندرم X شکننده علت اصلی آن است.
- (ج) احتمال تکرار آن در برادر و خواهر فرد مبتلا تقریبا ۵٪ است.
- (د) دخترها بیشتر از پسرها به این بیماری مبتلا می‌شوند.
- ۲۴- کدام گزینه در مورد اساس ژنتیکی تنوع آنتی بادی‌ها صحیح است؟
- (الف) زمانی که نواحی V و D و J گردآوری می‌شوند، تنوع فراوانی در جایگاه اتصالی آنها رخ می‌دهد.
- (ب) تنوع Junctional توسط مکانیسم Somatic Hypermuation ایجاد می‌گردد.
- (ج) برای هر زنجیره سبک و سنگین، یک فرد دارای بیش از ۸۰ قطعه V مختلف در سلول‌های جنسی خود می‌باشد.
- (د) زیرمجموعه بزرگی از سلول‌های B دارای گیرنده‌های سلولی هستند که می‌توانند با تمایل بالا به آنتی ژن بیگانه خاصی متصل شوند.

۲۵- کدام گزینه زیر در ارتباط با شجره نامه مقابل درست است؟



- الف) Reduced Penetrance
 ب) Variable expressivity
 ج) Haplo-insufficiency
 د) Quasi-Dominant

۲۶- طی رشد و نمو، کدام گزینه زیر در مورد ژن های HOX صحیح است؟

- الف) ساختار آنها در گونه های متفاوت موجودات یکسان است.
 ب) به عنوان عامل های رونویسی عمل می کنند.
 ج) در دوره بعد از تولد نقش مهمی در عملکرد برخی اندامها دارند.
 د) عموماً در پیدایش دستها و پاها نقش دارند.

۲۷- در ارتباط با ژنتیک میتوکندریایی کدام گزینه درست است؟

- الف) هتروپلاسمی به وجود بیش از یک جهش در میتوکندری گفته می شود.
 ب) ژن های میتوکندریایی کمتر در معرض جهش قرار می گیرند.
 ج) جهش های میتوکندریایی تنها بافت های عصبی و عضلانی را تحت تاثیر قرار می دهند.
 د) احتمال انتقال ژن بیماری زا از مادر به فرزندان تقریباً ۱۰۰٪ است.

۲۸- فقدان استخوان رادیوس و ترومبوسیتوپنی (سندرم TAR) در کدام Microdeletion Syndrome دیده می شود؟

- الف) 1 q 21
 ب) 17 q 21
 ج) 16 p 11
 د) 9 q 34

۲۹- کدام بیماری زیر می تواند حاصل چند اثری (Pleiotropy) ژن غالب باشد؟

- الف) هیپرپلازی غدد فوق کلیوی
 ب) بیماری اندرسن (Anderson)
 ج) توبروز اسکروزیس
 د) بیماری پمپه (Pompe disease)

۳۰- شناخت آلل های کدام ژن در تجویز میزان مصرف داروی ضد انعقاد وارفارین اهمیت دارد؟

- الف) CYP2C9
 ب) CYP1A1
 ج) CYP1E2
 د) CYP2D1

۳۱- ناهنجاری «گلوٹاتاریک اسیدوری تیپ ۲» منجر به کدام اختلال کلیوی می گردد؟

- الف) ایجاد کلیه نابجا
 ب) فقدان کلیه
 ج) نفرنونوفتیزیس
 د) کلیه بزرگ

۳۲ - کدام بیماری از جهش هتروزیگوس LMNA به وجود می آید؟

- (الف) Charcot Marie Tooth
 (ب) دیسپلازی Mandibuloacral
 (ج) دیستروفی عضلانی Limb girdle
 (د) دیسپلازی Frontometaphyseal

۳۳ - عدم نیاز به درمان با آمپول روگام، در کدام ناسازگاری Rh بین جنین و مادر با گروه‌های خونی زیر توصیه می‌شود؟

- (الف) مادر B⁻ جنین B⁺ (ب) مادر O⁻ جنین A⁺ (ج) مادر B⁻ جنین A⁺ (د) مادر A⁻ جنین O⁺

۳۴ - CFFDNA در NIPT برای غربالگری چه مواردی به کار می‌رود؟

- (الف) آنیوپلوئیدی‌های رایج با دقت حدود ۹۹٪
 (ب) آنیوپلوئیدی‌های کروموزوم X و Y با دقت حدود ۸۰٪
 (ج) بیماری‌های تک‌ژنی با دقت حدود ۹۹٪
 (د) حذف‌های نقطه‌ای کوچک با دقت ۹۸٪

۳۵ - در ارتباط با آلل‌های چندگانه و صفات پیچیده، گزینه درست کدام است؟

(الف) آلیگوژنیک (oligogenic) به مفهوم آن است که در برخی از ناهنجاری‌ها، تعداد بسیار زیادی از جایگاه‌های ژنی درگیرند.

- (ب) سندرم Bardet-biedl مثالی از وضعیت‌هایی است که عموماً وراثت چند ژنی (بیش از سه ژن) را نشان می‌دهد.
 (ج) آلل‌های چندگانه نتیجه‌ای از یک ژن طبیعی‌اند که برای تولید آلل‌های متفاوت و متنوع، دستخوش جهش گردیده است.
 (د) آلل‌های چندگانه عموماً مغلوب هستند.

۳۶ - در ارتباط با Microsatellite DNAs در انسان کدام گزینه درست است؟

- (الف) به وفور در درون توالی‌های رمزدار یافت می‌شوند.
 (ب) شامل توالی‌های جفت بازی تکراری پشت سر هم و عمدتاً چهار نوکلئوتیدی هستند.
 (ج) تکرارهای سه نوکلئوتیدی در یا نزدیک ژن‌ها با ناهنجاری‌های مشخص وراثتی همراهند.
 (د) برای ردگیری ژن در خانواده‌های دارای یک ناهنجاری ژنتیکی بدون جهش شناخته شده، کاربرد ندارند.

۳۷ - در سندرم X شکننده، توسعه تکرار واقع در ناحیهی منجر به فقدان بیان ژن می‌شود.

- (الف) CGG، غیرترجمه‌ای 5' (UTR)، FMR 1
 (ب) CGG، غیرترجمه‌ای 3' (UTR)، HTT
 (ج) GAA، غیرترجمه‌ای 5' (UTR)، FMR 1
 (د) GCG، غیرترجمه‌ای 5' (UTR)، FMR 2

۳۸ - نقش Facultative heterochromatin در تنظیم کدام مورد زیر است؟

- (الف) عمل ژن (ب) پدیده کراسینگ اور (ج) فرآیند میوز (د) فرآیند میتوز

- ۳۹ - جهش در کدام مسیر سیگنال دهی و کدام یک از ژن های زیر منجر به سندرم CLOVE و Macrocephaly - Capillary Malformation Syndromes می گردد؟
- الف) مسیر RAS- KMAP ، ژن RAF
 ب) مسیر mTOR ، ژن PI3K
 ج) مسیر mTOR ، ژن PTEN
 د) مسیر RAS- KMAP ، ژن MEK
- ۴۰ - تشکیل کدام جفت باز در جور شدن RNA با RNA مجاز است؟
- الف) C - U
 ب) G - U
 ج) C - A
 د) G - A
- ۴۱ - در تفسیر توالی مرجع ژن یا محصول ژنی *p.Gly542 با کدام گزینه مطابقت دارد؟
- الف) حذف گلیسین در ناحیه ترجمه نشده 5'
 ب) حذف گلیسین در ناحیه ترجمه نشده 3'
 ج) جایگزینی گلیسین با کدون خاتمه در موقعیت 542
 د) حذف گلیسین و جایگزینی کدون خاتمه در موقعیت 542
- ۴۲ - کدام روش توالی یابی نسل جدید بدون تکثیر مولکول های DNA الگو انجام می شود؟
- الف) Pac Bio RsII
 ب) Ion Torrent
 ج) ABI SOLiD
 د) Illumina/Solexa
- ۴۳ - شناسایی جهش های یک ژن مسئول بیماری با بررسی بیماران غیرخویشاوند و دارای فنوتیپ مشابه، از طریق exome Sequencing چه نامیده می شود؟
- الف) Association Study
 ب) Cohort analysis
 ج) Linkage analysis
 د) Trio analysis
- ۴۴ - در کدام روش زیر از پروب های غیرنشاندار استفاده می شود؟
- الف) Northern blot
 ب) Southern blot
 ج) In situ hybridization
 د) Microarray hybridization
- ۴۵ - از روش HiC-Seq برای مطالعه کدام مورد زیر استفاده می شود؟
- الف) ساختار فضایی کروماتین
 ب) شناسایی نواحی دارای 5-met C
 ج) شناسایی محل اتصال عوامل رونویسی خاص
 د) بررسی کمی انواع RNA حلقوی

۴۶ - Nuclear mitochondrial DNA Sequences چه نوع توالی‌هایی هستند؟

الف) در ژنوم میتوکندری قرار دارند و مشابه ژنوم پروکاریوت‌ها هستند.

ب) از هسته به میتوکندری منتقل شده‌اند.

ج) در ژنوم هسته قرار دارند و با توالی‌های میتوکندریایی مشابهت دارند.

د) در هسته قرار دارند و در فسفوریلاسیون اکسیداتیو نقش دارند.

۴۷ - کدام lncRNA زیر، نقش‌گذاری (imprinted) می‌شود؟

H19 (د)

XACT (ج)

HOTAIR (ب)

XIST (الف)

۴۸ - کدامیک از انواع توالی‌های زیر آنزیم Reverse transcriptase را کد می‌کند؟

mt DNA (د)

Telomeric DNA (ج)

L1 (ب)

Alu (الف)

۴۹ - متغیر بودن اولین اگزون در برخی از ژن‌ها می‌تواند به چه دلیل باشد؟

الف) وجود چندین پروموتور در بالا دست ژن

ب) تغییر در وضعیت متیلاسیون نواحی CpG در ناحیه ترجمه نشده 5'

ج) وجود توالی‌های تکراری پشت سرهم در نواحی بالادست ژن

د) اتصال همزمان چند miRNA به محصول رونویسی از ژن

۵۰ - کدام مورد زیر می‌تواند بر Splicing تاثیر بگذارد؟

الف) متیلاسیون نواحی CpG واقع در ناحیه ترجمه نشده 5'

ب) موقعیت ژن بر روی کروموزوم

ج) متیلاسیون نواحی CpG واقع در اینترون‌ها

د) تعداد نوکلئوتیدهای آدنین در دم Poly A

۵۱ - موثرترین روش انتقال ژن‌های جدید به پستانداران کدام است؟

د) میکرواینجکشن

ج) آدنووایروس

ب) بیولیستیک

الف) الکتروپوریشن

۵۲ - در مهندسی ژنتیک کدام یک از گونه‌های باکتریایی قادر به جذب DNA در هر مرحله از چرخه رشد می‌باشند؟

د) آگروباکتریوم تومه فایشن

ج) اشرشیا کلی

ب) سیانوباکتر

الف) کلی باسیل

۵۳ - اصطلاح پلاسمیدهای فراری (Runaway) به پلاسمیدهایی مربوط می‌شود که:

الف) بعد از انتقال به یک باکتری به سرعت به باکتری‌های دیگر منتقل می‌شود.

ب) قادرند از میزبان باکتریایی خارج شده و وارد میزبان یوکاریوتی شوند.

ج) با کاهش و افزایش درجه حرارت می‌توان میزان تکثیر آنها را در میزبان کنترل کرد.

د) تنها ژن موردنظر را تکثیر می‌کنند ولی قادر به بیان آن نیستند.

۵۴ - برای انتقال SiRNA به درون سلول‌ها مناسب‌ترین روش کدام است؟

الف) استفاده از وزیکول‌های لیپیدی کاتیونی

ب) تزریق مستقیم

ج) استفاده از وکتورهای ویروسی با قابلیت ادغام در ژنوم

د) استفاده از وکتورهای ویروسی اپیزومال

- ۵۵ - ترکیب وکتورهای نانولیپیدی کاتیونی با پلی اتیلن گلیکول جهت ژن درمانی موجب کدام ویژگی زیر در آن وکتور می شود؟
 الف) افزایش ثبات
 ب) افزایش فشردگی
 ج) افزایش ظرفیت
 د) کاهش ظرفیت
- ۵۶ - جهت ورود DNA به درون E.Coli کدام ماده مورد استفاده قرار می گیرد و مکانیسم عمل آن کدام است؟
 الف) کلرید کلسیم منجر به کاهش بیان پروتئین های غشاء خارجی می شود.
 ب) کلرید روبیدیوم منجر به افزایش بیان بیش از حد پروتئین های غشاء خارجی می شود.
 ج) استات لیتیوم منجر به تغییراتی در دیواره سلولی می گردد که نفوذپذیری DNA را افزایش می دهند.
 د) استات کلسیم منجر به تغییراتی در دیواره سلولی می گردد که نفوذپذیری DNA را افزایش می دهند.
- ۵۷ - کدام تکنیک زیر علاوه بر جهش ها، حذف ها و insertion ها در مطالعه بیان ژن نیز کاربرد دارد؟
 الف) DNA mismatch cleavage
 ب) Protein truncation
 ج) Mass Spectrometry
 د) DNA Microarray
- ۵۸ - گزینه درست کدام است؟
 الف) پروژه بین المللی ENCODE، تلاش دارد تا همه عناصر کارکردی ژنوم را منحصر در نواحی کد کننده شناسایی کند.
 ب) هدف از ژنومیکس کاربردی، درک رابطه یا نسبت بین ژنوم یک ارگانیسم با فنوتیپ آن است.
 ج) آنالیز سه تایی (Trio-analysis) برای تشخیص جهش های denovo هموزیگوت بکار می رود.
 د) توالی یابی ژنوم در مقایسه با توالی یابی اگزوم، به زمان آماده سازی دستی بیشتری در آزمایشگاه نیاز دارد.
- ۵۹ - در ارتباط با فنون مهندسی ژنتیک، کدام گزینه درست است؟
 الف) Droplet digital PCR برای تشخیص سطوح پایین جهش بکار می رود.
 ب) Pyrosequencing برای شناسایی جهش های KRAS در مبتلایان به سرطان کولورکتال کاربرد ندارد.
 ج) آرایه CGH می تواند وارونگی ها را تشخیص دهد.
 د) آرایه CGH قادر به تشخیص تغییرات تعداد نسخه DNA در سطح ۱۵ تا ۵۵ کیلو باز است.
- ۶۰ - پروتئین های نو ترکیب Leptin و (بتا) Interferon β به ترتیب برای درمان کدام بیماری ها بکار می روند؟
 الف) Multiple Sclerosis , Obesity
 ب) Hairy cell leukemia , Obesity
 ج) Hairy cell Leukemia , Multiple Sclerosis
 د) Chronic hepatitis , Multiple Sclerosis
- ۶۱ - برای تعیین منشاء کروموزوم های اضافی در جنین تری پلوئید (XXX-69) کدام روش زیر قابل استفاده است؟
 الف) بررسی میزان بیان ژن Xist
 ب) بررسی پلی مورفیسم های DNA
 ج) بررسی کاریوتیپ به روش G-banding
 د) استفاده از روش FISH، پروب اختصاصی نواحی تلومری

۶۲ - عدم رخداد کراسینگ اور بین دو کروموزوم هومولوگ در پیدایش کدامیک از موارد زیر موثر است؟

(الف) Non-disjunction

(ب) Anaphase Lag

(ج) Uniparental hetero disomy

(د) Uniparental isodisomy

۶۳ - در مورد ریز حذف‌ها کدامیک از گزینه‌های زیر صحیح است؟

(الف) بیماری‌های قلبی مادرزادی از جمله علائم Prader-Willi و Smith-Magenis می‌باشد.

(ب) لوکوس تعیین کننده Wilms Tumor بر روی کروموزوم ۱۳ است.

(ج) Aniridia ممکن است هم در نتیجه یک موتاسیون و هم در اثر یک ریز حذف رخ دهد.

(د) سندرم Di-George در اثر حذف انتهایی بازوی کوتاه کروموزوم ۱۹ بوجود می‌آید.

۶۴ - برای تشخیص افتراقی بین سکانس آفاستلایت کروموزوم ۱۳ و ۲۱ از چه تکنیکی بهتر می‌توان استفاده کرد.

(الف) CGH

(ب) a-CGH

(ج) NGS

(د) PRINS

۶۵ - وقتی سیت (Set) اضافی کروموزوم در جنین تری پلوئید منشاء مادری دارد، کدام گزینه صدق می‌کند؟

(الف) در پلاستنا تغییرات هیداتی فورم رخ می‌دهد.

(ب) عوامل اپی‌ژنتیک در فنوتیپ جنین تاثیر ندارند.

(ج) پلاستنا کوچک می‌ماند.

(د) جنسیت جنین مونث است.

۶۶ - کروموزوم‌های Acentric یا Dicentric در نتیجه کدامیک از اختلالات زیر طی گامتوزن بوجود می‌آید؟

(الف) Paracentric inversion

(ب) Pericentric inversion

(ج) Reciprocal translocation

(د) Transverse centromere dividing

۶۷ - شایعترین جابجایی متعادل کروموزومی در کدامیک از موارد زیر گزارش شده است؟

(الف) Robertsonian

(ب) Reciprocal

(ج) Inversion

(د) Satellite marker

۶۸ - Deletion در ناحیه Euchromatin بازوی بلند کروموزوم Y چه پیامدی دارد؟

(الف) مرد مبتلا به آروسپرمی

(ب) مرد مبتلا به اولیگواسپرمی

(ج) مرد نرمال

(د) ابهام جنسی

۶۹ - برای تشخیص ناحیه Pericentromer کروموزوم‌ها از کدامیک از تکنیک‌های زیر استفاده می‌شود؟

(الف) NoR Staining

(ب) DAPI Staining

(ج) G-II banding

(د) Cd Staining

۷۰ - عدم رخداد کیاسماتا، مخصوص بازوی کوتاه کدام کروموزوم زیر است؟

(الف) ۱۶

(ب) ۱۸

(ج) ۱۱

(د) ۱۷

۷۱ - کدامیک از بیومارکرهای (DNA/gene expression Biomarkers) زیر دارای نقش Predictive در سرطان پستان است؟

- الف) HER2 ب) BRAF ج) JAK2 د) BCR-ABL1

۷۲ - عملکرد طبیعی محصول ژن CDHI مربوط به سرطان معده، کدام گزینه درست است؟

- الف) Sonic hedgehog receptor
ب) Cytoskeletal protein regulation
ج) Regulator of Cell-Cell adhesion
د) Signal Transduction

۷۳ - در خصوص ارتباط بین ویروس‌ها و سرطان‌های انسانی، کدام گزینه درست است؟

- الف) ویروس پاپیلوما - سرطان کلیه
ب) ویروس اِپشتن بار - سرطان نازوفارنکس
ج) ویروس هپاتیت C - سرطان کیسه صفرا
د) هرپس ویروس - سرطان خون

۷۴ - کدامیک از انکوژن‌های زیر جزء عامل‌های رشد ترشعی طبقه‌بندی می‌شوند؟

- الف) EGFR ب) MYC ج) FGF4 د) PIK3CA

۷۵ - کدامیک از انواع سرطان‌های زیر بیشترین میزان جهش در انکوژن RAS را نشان می‌دهد؟

- الف) ریه ب) تیروئید ج) کولورکتال د) پانکراس

۷۶ - در کدام حالت، بیماری بر اثر پدیده dominant-negative به صورت هتروزیگوت بروز می‌کند؟

- الف) عدم کفایت یک هاپلوتایپ Haploinsufficiency
ب) جهش Loss-of-Function
ج) گرچه الگوی وراثت بارز است ولی تاثیر آلل مثبت نیست.
د) محصول ژن بخشی از مجموعه Multimeric است.

۷۷ - منشاء Processed Pseudogenes از چیست؟

- الف) zDNA
ب) Mutation in a gene
ج) mRNA
د) Transposong

۷۸ - هتروزیگوت‌های دوگانه (Double heterozygotes) ناشی از چه وضعیتی می‌باشند؟

- الف) ناهمگنی جایگاه (لوکوسی)
ب) ناهمگنی جهشی (آلی)
ج) فنوکپی
د) شبه غالب

۷۹ - در بیماری آندروپلازیا، اگر در یک نمونه کودک ۱۵۰/۰۰۰ نفری، ۱۸ نفر مبتلا باشند که سه نفر از آنها والدین بیمار داشته باشند، میزان جهش (Mutation rate) در اسپرماتوژنز حدود چقدر است؟
 الف) یک در ۵/۰۰۰ (ب) یک در ۱۰/۰۰۰ (ج) یک در ۲۰/۰۰۰ (د) یک در ۱۰۰/۰۰۰

۸۰ - Selection Coefficient یک آلل، وقتی که آلل کاملاً کشنده Completely lethal باشد، چقدر است؟

الف) صفر (ب) یک (ج) ده (د) صد
 ۱۵ → ۱۵ ۲۰ → ۱۵
 ۱۵ × ۱ = ۱۵
 ۱۵ × ۱ = ۱۵

بیوشیمی بالینی

۸۱ - نقص کدام آنزیم در هیپرپلازی مادرزادی غده فوق کلیوی (CAH) شایعتر از سایرین می باشد؟
 الف) ۱۱ β-hydroxylase (ب) ۳ β-hydroxylase (ج) ۲۱-hydroxylase (د) ۱۷ α-hydroxylase

۸۲ - اختلال در سنتز آندروژن می تواند کدام سندرم را ایجاد کند؟

الف) Smith- Lemli-Opitz

(ب) Antley- Bixler

(ج) Kalman

(د) Noonan

۸۳ - کاهش فعالیت Sulfiduronate Sulfatase در فیبروپلاست های پوست ویژگی کدام نقص ژنتیکی است؟

الف) سندرم هانتر

(ب) اکتودرمال دیسپلازیا

(ج) سندرم لش نیهان

(د) هیپرپلازی ارثی آدرنال

۸۴ - کمبود آنزیم Dihydropteridine reductase منجر به بروز کدام ناهنجاری متابولیک می شود؟

الف) Congenital hypothyroidism

(ب) Oculocutaneous albinism

(ج) Phenylketonuria

(د) Alkaptonuria

۸۵ - عوارض کدام ناهنجاری متابولیک زیر شبیه عوارض سندرم مارفان است؟

الف) Homocystinuria

(ب) Glutaric aciduria type I

(ج) Glutaric aciduria type II

(د) Citrullinemia

۸۶ - کدام ناهنجاری متابولیک زیر در اثر اختلال در متابولیسم اسید آمینه های شاخه دار Branched- Chain- Amino acids به وجود می آید؟

الف) Hyper phenyl alaninemia

(ب) Oculocutaneous albinism

(ج) Maple Syrup Urine Disease

(د) Hyper ammonemia

۸۷ - کدام ناهنجاری متابولیک زیر در اثر ناتوانی در تجزیه Sphingolipide ها به وجود می آید؟

الف) Sly Syndrome

ب) Niemann- Pick Disease

ج) Hurler Syndrome

د) Morquio Syndrome

۸۸ - تاخوردگی نامناسب پروتئین Protein misfolding در کدام گزینه زیر شایع است؟

الف) پارکینسون - آلزایمر

ب) فنیل کتونوری - آلزایمر

ج) سیستیک فیبروزیس - پارکینسون

د) فنیل کتونوری - پارکینسون

۸۹ - شایعترین نقص متابولیسم کربوهیدرات مربوط به اختلال در متابولیسم کدام گزینه زیر می باشد؟

الف) گالاکتوز (ب) گلوکز (ج) لاکتوز (د) گلیکوژن

۹۰ - در خصوص ناهنجاری های ذخیره گلیکوژن (GSDs) کدام گزینه درست است؟

الف) بیماری Von gierke به دلیل کمبود آنزیم گلوکز-۱- فسفاتاز ایجاد می شود.

ب) بیماری Cori به دلیل کمبود آمیلو-۶ و ۱- گلوکوزیداز ایجاد می شود.

ج) بیماری McArdle به دلیل کمبود آنزیم فسفریلاز عضلانی ایجاد می شود.

د) بیماری Pompe توسط سنجش آنزیم مربوط به فیبروبلاست ها قابل تأیید نیست.

۹۱ - کدام گزینه زیر در مورد بیماری Tay-sachs صحیح است؟

الف) کاهش فعالیت هگزوز- آمینیداز A ناشی از کمبود زیر واحد آلفا از آنزیم بتا-هگزوز آمینیداز است.

ب) کمبود زیر واحد بتا از آنزیم آلفا هگزوز- آمینیداز به کاهش فعالیت هگزوز- آمینیداز B منجر می شود.

ج) کمبود زیر واحد بتا از آنزیم بتا هگزوز- آمینیداز به افزایش فعالیت هگزوز- آمینیداز B منجر می شود.

د) افزایش فعالیت هگزوز- آمینیداز B بیماری Sandhoff را ایجاد می کند.

۹۲ - در ارتباط با ناهنجاری های پراکسی زومی، گزینه درست کدام است؟

الف) آن که آنزیم های ماده زمینه یی پراکسی زوم روی پلی ریپوزوم ها سنتز می شوند اما به پراکسی زوم ها انتقال نمی یابند.

ب) در سندرم Zellweger کاهش شدید تعداد پراکسی زوم ها در برخی از سلول ها وجود دارد.

ج) سندرم Smith-Lemli-Optiz یک خطای مادرزادی مربوط به بیوسنتز فنیل آلانین است.

د) هر یک از ژن های متعدد مربوط به بیوسنتز پراکسی زوم از نظر ژنتیکی هتروژن می باشند.

۹۳ - در ارتباط با خطاهای مادرزادی متابولیسم گزینه درست کدام است؟

الف) در شماری از مبتلایان به بیماری Leigh کمبود سیتوکروم C گزارش شده است.

ب) بیشتر این خطاها بر اساس الگوهای وراثتی مغلوب اتوزومی و غالب وابسته به X به ارث می رسند.

ج) افزایش تکرارهای سه تایی از علل متداول ایجاد این بیماری ها هستند.

د) بیماری Adreno leukodystop با افزایش آنزیم اسید چرب دارای زنجیره بسیار بلند COA سنتتاز همراه است.

۹۴ - کدام ناهنجاری متابولیک زیر جزو ناهنجاری‌های متابولیسم Pyrimidine ها طبقه‌بندی می‌شوند؟

الف) Adenosine Deaminase Deficiency

ب) Ortic Aciduria

ج) hereditary Coproporphyria

د) Menkes Disease

۹۵ - سندرم Kelley-Seegmiller به دلیل کاهش عملکرد کدام آنزیم ایجاد می‌شود؟

الف) مالات دهیدروژناز (ب) سیستیناز (ج) GAPDH (د) HGPRT

۹۶ - تست ملکولی برای تشخیص بیماری Menkes کدام ژن را مورد بررسی قرار می‌دهد؟

الف) SLC39A4 (ب) ATP7A (ج) Zap 70 (د) ATP7B

۹۷ - احتمال زایمان پیش از موعد (Preterm delivery) در کدام بیماری متابولیسمی افزایش پیدا می‌کند؟

الف) PKU (ب) MCAD (ج) AFLP (د) CTNS

۹۸ - برای غربالگری کدام بیماری از بررسی تریپسین فعال از لحاظ ایمنی استفاده می‌شود؟

الف) آمفیژم ریوی

ب) فیبروز کیستی

ج) نقص آسپل کوآ دهیدروژناز

د) نقص بیوتینیداز

۹۹ - SIRT 6 در حالت طبیعی چه نقشی در فرایندهای بیوشیمی ایفا می‌کند؟

الف) مهارکننده تومور - توقف گلیکولیز بی‌هوازی

ب) هیستون داستیلاز - توقف گلیکولیز هوازی

ج) آنکوژن - آنزیم جانبی چرخه کربس

د) آنکوژن - آنزیم اصلی مسیر پنتوز ۵ فسفات

۱۰۰ - در ارتباط با آنزیم G6PD کدام گزینه صحیح می‌باشد؟

الف) واکسیناسیون علیه هپاتیت A منجر به تشدید همولیز ناشی از نقص آنزیم می‌گردد.

ب) ژن G6PD در ناحیه سانترومری لوکوس Xq28 واقع شده است.

ج) نخستین آنزیم مسیر پنتوز فسفات یا هگزومونوفسفات است.

د) نخستین آنزیم مسیر گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز است و در میتوکندری یافت می‌شود.

موفق باشید