

## ژنتیک انسانی

- ۱- کدامیک از موارد زیر مثالی از gene-associated polymorphisms در ژنوم انسان به صورت gene fusion است؟
- الف) EMD and FLN1 genes  
ب) GSTM1 and GSTT1 genes  
ج) FUT2 and FUT3 genes  
د) RCP and GCP genes
- ۲- افزایش توالی‌های سه نوکلئوتیدی در ناحیه coding که منجر به "Genetic anticipation" می‌گردد در کدام بیماری زیر دیده می‌شود؟
- الف) Friedreich ataxia  
ب) Kennedy disease  
ج) Myotonic dystrophy  
د) Fragile X
- ۳- کدامیک از اختلالات کروموزومی زیر، ایجادکننده طیف بیماری اوتیسم است؟
- الف) 2q37 deletion  
ب) 15q11 deletion  
ج) 21q11.2 duplication  
د) Xq28 deletion
- ۴- کدامیک از بیماری‌های ژنتیکی زیر جزء Generalized Overgrowth Disorders محسوب می‌شود؟
- الف) Achondroplasia  
ب) Beckwith-Wiedemann syndrome  
ج) Noonan syndrome  
د) Prader-Willi syndrome
- ۵- کدام بیماری زیر در اثر compound heterozygote برای یک آلل فاقد عملکرد و یک پلی مورفیسم با فرکانس پایین در جمعیت ایجاد می‌شود؟
- الف) Thrombocytopenia-Absent Radius (TAR) syndrome  
ب) Brittle bone disease  
ج) Charcot-Marie-Tooth disease type 1A  
د) Apert syndrome
- ۶- جهش در ژن  $\alpha$ -synuclein سبب ایجاد کدام بیماری زیر می‌گردد؟
- الف) Parkinson's disease  
ب) Rett Syndrome  
ج) Parkes-Weber syndrome  
د) Celiac disease

- ۷- عارضه میوپاتی درمان با استاتین‌ها در واجدین جهش کدام ژن به صورت هموزیگوت دیده می‌شود؟  
 الف) CYP2C19  
 ب) SLCO1B1  
 ج) VKORC1  
 د) TPMT
- ۸- اختلالات کلیوی به همراه Angiomyolipoma در حذف بزرگ بین کدام ژن‌های Contiguous زیر رخ می‌دهد؟  
 الف) TRPS1 و EXT1  
 ب) NROB1 و DMD  
 ج) PAX6 و WT1  
 د) PKD1 و TSC2
- ۹- کدامیک از بیماری‌های زیر segmental progeroid phenotype ایجاد می‌نمایند؟  
 الف) Myotonic dystrophy  
 ب) Cystic Fibrosis  
 ج) Duane syndrome  
 د) Alport syndrome
- ۱۰- در خصوص گزردرما پیگمانتوزا، کدام گزینه درست است؟  
 الف) کلینیکال هتروژنتی ندارد.  
 ب) به دنبال ازدواج فامیلی محتمل است.  
 ج) نقص در مکانیسم BER عامل بیماری است.  
 د) معمولاً منجر به مرگ زیر ۲۰ سال می‌شود.
- ۱۱- در خصوص ژنتیک هموفیلی، کدام گزینه درست است؟  
 الف) جهش‌های نقطه‌ای در اووژنز، عامل بیماری است.  
 ب) جهش‌های حذفی در اسپرماتوژنز، عامل بیماری است.  
 ج) ژن درمانی روی سلول کبدی در حال پیگیری است.  
 د) مادر ناقل سالم، فاقد اختلال آزمایشگاهی است.
- ۱۲- در خصوص ژنتیک تکاملی، کدام گزینه درست است؟  
 الف) جهش در این ژن‌ها فقط به ناهنجاری‌های مادرزادی چندگانه منجر می‌شود.  
 ب) ژن‌های مرتبط عمدتاً فاکتور رونویسی کد می‌کنند.  
 ج) عمده جهش‌ها بازآرایی rearrangement است.  
 د) با آپوتوز ارتباطی ندارد.
- ۱۳- در خصوص آنمی فانکونی، کدام گزینه درست است؟  
 الف) سن بالای مادر (AMA) از عوامل ایجاد بیماری است.  
 ب) به دنبال ازدواج فامیلی محتمل است.  
 ج) منجر به حذف استخوان اولنا در هر دو دست می‌شود.  
 د) فقط شمارش گلبول قرمز (RBC) کاهش می‌یابد.

- ۱۴ - در خصوص سندرم اهلر دانلوس، کدام گزینه درست است؟  
 الف) درگیری عضلات مخطط است.  
 ب) شکستگی استخوان محتمل است.  
 ج) variable expression کمتر دیده می‌شود.  
 د) دانسته‌های این بیماری در طب ترمیمی کمک‌کننده است.
- ۱۵ - در خصوص ژن‌های zinc finger کدام گزینه درست است؟  
 الف) ترانس کریپشن فاکتور نیستند.  
 ب) همه در یک کروموزوم قرار دارند.  
 ج) به ژنتیک سرطان ربطی ندارند.  
 د) در ابهام تناسلی نقش دارند.
- ۱۶ - در خصوص اندیکاسیون آنالیز میکرواری، کدام گزینه درست است؟  
 الف) ناهنجاری مادرزادی ایزوله  
 ب) سابقه یک سقط  
 ج) تترالوژی فالوت  
 د) ابهام تناسلی
- ۱۷ - در کدام حالت زیر semidominance دیده می‌شود؟  
 الف) آکوندروپلازی  
 ب) گروه خونی ABO  
 ج) آلفا تالاسمی  
 د) فنیل کتونوری
- ۱۸ - احتمال مشاهده ژنوتیپ compound heterozygote در فرزند، در کدام حالت زیر بیشتر است؟  
 الف) فرزندآوری در سنین پایین  
 ب) فراوانی کمتر از ۱٪ آلل در جمعیت  
 ج) فراوانی بیش از ۸۰٪ در جمعیت برای یکی از آلل‌های جهش‌یافته  
 د) ازدواج غیرخویشاوندی
- ۱۹ - کدام گزینه در مورد نوترکیبی در انسان درست است؟  
 الف) میزان متوسط نوترکیبی در بازوی کوتاه کروموزوم بیشتر است.  
 ب) نوترکیبی در نواحی سانترومری شایع‌تر است.  
 ج) میزان نوترکیبی در دو جنس برابر است.  
 د) میزان نوترکیبی در جنس مذکر بیشتر است.
- ۲۰ - کدام گزینه در خصوص ژن Xist درست است؟  
 الف) به غیر فعال شدن کروموزوم X در جنس مؤنث در موقعیت cis کمک می‌کند.  
 ب) در تروفوبلاست انسان بیشتر از روی کروموزوم مادری بیان می‌شود.  
 ج) بیان آن، بعد از تولد نیز ادامه دارد.  
 د) ژن SLC6A8 تنظیم‌کننده مثبت بیان آن است.



۲۱ - ساختار شبه مارفانی در کدام گزینه زیر مشاهده می‌گردد؟

الف) MEN-2A

ب) MEN-2B

ج) Triple X syndrome

د) Fragile X syndrome

۲۲ - کدام خانواده ژنی، مربوط به مرحله شروع تشکیل مزودرم یعنی در مراحل اولیه جنینی بوده و بیان بالایی در Testis دارد؟

الف) Nodal

ب) FGF

ج) WNT

د) BMP

۲۳ - در ناهنجاری قلبی *supravalvular aortic stenosis* کدام مورد زیر درست است؟

الف) توارث اتوزوم مغلوب

ب)  $t(6;7)(p1.1;q11.23)$

ج) microdeletion at 6q11.23

د) توارث وابسته به X مغلوب

۲۴ - کدامیک از سندرم‌های زیر بر اثر جهش در *cohesin* و یا تنظیم‌کننده‌های آن به وجود می‌آید و اصطلاحاً جزو *cohesinopathies* می‌باشد؟

الف) Leri-Weill dyschondrosteosis

ب) Pallister-Hall syndrome

ج) Warsaw breakage syndrome

د) Greig cephalopolysyndactyly syndrome

۲۵ - کدامیک از گزینه‌های زیر در مورد *Kennedy disease* صحیح است؟

الف) یک بیماری عصبی حرکتی با ضعف و آتروفی عضلانی پیش‌رونده است.

ب) بیماری بر اثر افزایش تکرارهای CAG با توارث اتوزومال مغلوب است.

ج) بیماری بر اثر افزایش تکرارهای CAG با توارث اتوزومال غالب است.

د) در افراد نرمال تعداد تکرارهای CAG بین 38 تا 62 تکرار است.

۲۶ - شایع‌ترین جهش تک‌ژنی که در حدود دو درصد از مبتلایان به طیف اختلالات اوتیسم *Autism spectrum disorders* دیده می‌شود، کدام گزینه است؟

الف) NLGN3

ب) SHANK3

ج) NLGN4X

د) FXS (FMR1)

۲۷ - علت ژنتیکی در اکثریت موارد سندرم روبنشتین طبیعی *Rubenstein - Taybi* کدام است؟

الف) ریزحذف ناحیه 16p13.3 مربوط به ژن CREBBP

ب) جهش نقطه‌ای در ژن CREBBP

ج) ریزحذف ناحیه 22q13 مربوط به ژن EP300

د) جهش نقطه‌ای در ژن EP300

۲۸ - کدامیک از اختلالات tandem repeat زیر توارث اتوزومی مغلوب دارد؟

- الف) Spinocerebellar ataxias  
 ب) Dentatorubral-pallidoluysian atrophy  
 ج) Friedreich ataxia  
 د) Spinobulbar muscular atrophy

۲۹ - جهش در ژن HRAS که باعث Short stature می‌شود، در کدام بیماری زیر دیده می‌شود؟

- الف) Hutchinson-Gilford progeria  
 ب) Marshall-Smith  
 ج) Costello syndrome  
 د) Weaver

۳۰ - پرکاربردترین روش برای ارزیابی عملکرد ژن در سلول‌های کشت شده پستانداران کدام است؟

- الف) RNA sequencing  
 ب) RNA interference  
 ج) Transcript analysis  
 د) Interaction proteomics

۳۱ - کدام گزینه در مورد نشانگان ویلیامز درست است؟

- الف) تأیید تشخیص بیماری با CMA است.  
 ب) بیماران در کودکی حساس و منزوی هستند.  
 ج) انتقال والد به فرزند گزارش نشده است.  
 د) هیپرکلسمی مشخصه بیماری در کودکی است.

۳۲ - برای بررسی آنوپلویدی با روش FISH اینترفازی از چه نوع کاوش‌گری استفاده می‌شود؟

- الف) Telomeric  
 ب) Whole paint  
 ج) Site Specific  
 د) Centromeric

۳۳ - در کدامیک از کاربوتایپ‌های زیر، فنوتیپ فرد سالم است؟

- الف) 46,XX,del(5p)  
 ب) 46,X,i(Xq)  
 ج) 45,XX,t(21;21)(q0;q0)  
 د) 47,XX,+16

۳۴ - در بیماری مبتلا به Ataxia-telangiectasia (AT)، کاربوتایپ مغز استخوان به چه صورتی است؟

- الف) nonrandom rearrangements of chromosomes 7  
 ب) nonspecific chromosome breakage  
 ج) random rearrangements of chromosomes 14  
 د) normal karyotype

۳۵ - برای فردی با این کاریوتایپ، کدام فنوتیپ محتمل است؟  $46,XY,der(X)t(X;15)(p21.1;q11.2),-15$

الف) Incontinentia Pigmenti

ب) Prader-Willi syndrome

ج) Kallmann syndrome

د) Amyotrophic lateral sclerosis

۳۶ - جدایی پیش رس کروماتید (premature chromatid separation, PCS) ویژگی کدامیک از سندروم‌های زیر است؟

الف) سندروم بلوم

ب) گزرودرما پیگمانتوزوم

ج) سندروم روبرتز

د) سندروم ICF

۳۷ - تشکیل تبادلات کروموزومی چندوجهی ناشی از اثر عوامل القاکننده اتصال عرضی در DNA لنفوسیت‌ها از ویژگی‌های کدامیک از بیماری‌های زیر است؟

الف) آنمی فانکونی

ب) آتاکسی تلاتزکتازی

ج) سندروم نونان

د) سندروم کوکاین

۳۸ - کدامیک از رخداد‌های زیر متداول‌ترین مکانیزم رخداد تریپلوئیدی است؟

الف) کایمریسم

ب) لقاح یک تخمک با دو اسپرم

ج) مضاعف شدن یک مجموعه کامل هاپلوئید

د) لقاح دو تخمک با یک اسپرم

۳۹ - کاریوتایپ  $46,X,r(X)$  از ویژگی‌های کدامیک از سندروم‌های زیر است؟

الف) سندروم ترنر (ب) سندروم آنجلمن (ج) سندروم ادوارد (د) سندروم ابرزن

۴۰ - کدامیک از مکانیسم‌های زیر باعث ایجاد Uniparental Disomy می‌شود؟

الف) Embryo complementation

ب) Trisomic rescue

ج) Meiosis error

د) Ring formation

۴۱ - کدام سلول‌های زیر در انسان به وسیله cell fusions تبدیل به سلول‌های پلی‌پلوئید polyploidy می‌شوند؟

الف) hepatocytes

ب) cardiomyocytes

ج) skeletal muscle-fiber cells

د) keratinocytes

۴۲ - دوپلیکاسیون سانتروزوم (centrosome duplication) در کدام مرحله از چرخه سلولی اتفاق می‌افتد؟

الف) M

ب) G1

ج) S

د) G2



۴۳ - احتمال پاتوژن بودن یک واریانت پیدا شده در array-CGH در کدام مورد زیر بیشتر است؟  
 الف) حذف de novo  
 ب) مضاعف شدگی ۴۰۰ کیلو بازی در یک کروموزوم اتوزوم  
 ج) مضاعف شدگی de novo در کروموزوم X  
 د) حذف در کروموزوم X

۴۴ - کدام ناحیه غیر سانترومری زیر در C-banding قابل رؤیت است؟  
 الف) Yq  
 ب) 1p  
 ج) 17q  
 د) 9p

۴۵ - ورود یک عنصر transposable حاوی توالی پروموتور به درون اینترون یک ژن با احتمال بیشتر، سبب ایجاد کدام مورد زیر می‌شود؟  
 الف) Long non-coding RNA  
 ب) Enhancer  
 ج) Alternative exon  
 د) Cryptic splice donor

۴۶ - کدامیک از ژن‌های زیر، یک ژن نوساخته توسط عناصر transposable است؟  
 الف) TERC  
 ب) TERT  
 ج) CLLU1  
 د) AFGP

۴۷ - بیشتر جهش‌های مشاهده شده در MEN2A در کدام قسمت ژن RET می‌باشد؟  
 الف) اگزون‌های ۶ و ۷  
 ب) اگزون‌های ۱۰ و ۱۱  
 ج) اگزون‌های ۱۳ و ۱۴  
 د) اگزون ۱۶

۴۸ - درباره Non invasive prenatal test (NIPT) کدام گزینه درست است؟  
 الف) تکنیک بر پایه real time PCR است.  
 ب) حساسیت ۱۰۰٪ در تشخیص سندرم داون دارد.  
 ج) به عنوان تست تشخیصی مطرح است.  
 د) در تشخیص بیماری‌های تک‌ژنی وابسته به X کاربرد دارد.

۴۹ - عملکرد ORC (origin recognition complex) با اتصال به کدام اجزای زیر در سیکل سلولی اجرا می‌گردد؟  
 الف) A and B1 روی A-T-rich strand  
 ب) B and C1 روی A-T-rich strand  
 ج) A and B1 روی G-C-rich strand  
 د) B and C1 روی G-C-rich strand

۵۰ - کدامیک از پروتئین‌های زیر نقش histone assembly را ایفا می‌نمایند؟  
 الف) CDE-I and CDE-III  
 ب) CAF-1 and ASF1  
 ج) CBF3 and CBF2  
 د) TRF1 and TRF2

۵۱ - در خصوص عملکرد shelterin complex کدام گزینه درست است؟

- الف) حفاظت از تلومر
- ب) شناسایی سانتروم
- ج) سنتز چپرون‌ها
- د) شکل‌دهی هیستون‌ها

۵۲ - کدامیک از پروتئین‌های زیر بر روی single-stranded TTAGGG repeats متصل و باعث افزایش integrity آن می‌شود؟

- الف) CENP-B
- ب) TFII A
- ج) POT1
- د) TFII D

۵۳ - استراتژی (PAP (pyrophosphorolysis-activated polymerization) در چه موردی کاربرد دارد؟

- الف) detection of minor alleles
- ب) detection of nonspecific primer annealing
- ج) target DNA-signal probe complexes
- د) designed for amplification of different targets

۵۴ - مهم‌ترین اشکال تکنیک nested PCR کدام مورد زیر است؟

- الف) high rate of false negative
- ب) high rate of contamination
- ج) less efficiency for problematic targets
- د) less sensitivity of PCR to detect introns

۵۵ - کدامیک از DNA polymerase‌های زیر، نقش اصلی به عنوان repair polymerases ایفا می‌نماید؟

- الف)  $\beta$
- ب)  $\gamma$
- ج)  $\delta$
- د)  $\alpha$

۵۶ - در آنالیز پیوستگی (linkage) کدام موارد زیر موجب اشتباه در ردیابی ژن (gene tracking) می‌شود؟

- الف) نوترکیبی - هتروژنی ژنتیکی
- ب) نوترکیبی - خطای همانندسازی
- ج) حذف ریز - هتروژنی ژنتیکی
- د) هتروژنی ژنتیکی - خطای همانندسازی

۵۷ - کدام روش برای بررسی موزایسم جنین قابل استفاده می‌باشد؟

- الف) FISH
- ب) Droplet Digital PCR
- ج) MLPA
- د) HRM



۵۸ - از RAPID cloning برای شناسایی عامل کدام بیماری زیر استفاده می‌شود؟

الف) CF

ب) DMD

ج) سندروم واردنبرگ

د) Spinocerebellar ataxia type 8

۵۹ - انکوژن FOS جزو کدام دسته از انکوژن‌های زیر است؟

الف) SECRETED GROWTH FACTORS

ب) CELL SURFACE RECEPTORS

ج) SIGNAL TRANSDUCTION COMPONENTS

د) TRANSCRIPTION FACTORS

۶۰ - داروی Cisplatin با چه مکانیسمی موجب می‌شود که به طور انتخابی سلول‌های دارای جهش ژن BRCA از بین بروند؟

الف) ایجاد free radical

ب) افزایش double strand breakage

ج) افزایش بیان PALB2

د) القای crosslink

۶۱ - در خصوص ژنتیک سرطان پستان، کدام گزینه درست است؟

الف) شیوع ۱ به ۲ در کشورهای غربی دارد.

ب) triple negative به BRCA1, BRCA2, HER2 اشاره دارد.

ج) افزایش انکوژن Emsy در ایجاد سرطان نقش دارد.

د) triple negative به شیمی درمانی هرسپتین پاسخ خوبی می‌دهد.

۶۲ - کدام یافته ژنتیکی زیر به تشخیص Chronic Eosinophilic Leukemia (CEL) کمک می‌نماید؟

الف) Low level BCL2 translocation and BCR-ABL1 fusion

ب) +8, 9q abnormalities, and del(20q)

ج) Missense mutation JAK2 V617F

د) Rearrangement of the PDGFR  $\alpha$

۶۳ - کدامیک از موارد زیر Tumor Marker برای ملانوم بدخیم است؟

الف) Serum Anti-c-myc Protein Antibody

ب) Antibodies to B-raf V600E

ج) Negative Regulator of p53, S100

د) Minichromosome maintenance proteins (MCM2-7) mutation

۶۴ - reverse hybridization به کدام مورد زیر اطلاق می‌شود؟

الف) Labeled probe-unlabeled test sample

ب) Unlabeled probe-labeled test sample

ج) Labeled probe-labeled test sample

د) Unlabeled probe-Unlabeled test sample

- ۶۵ - کدام گزینه زیر در مورد سیستم *Cre-loxp* درست است؟  
 الف) از پلاسمید *S. cerevisiae* منشأ می‌گیرد.  
 ب) امکان ادغام ژن مورد نظر در یک سایت اختصاصی در ژنوم را ندارد.  
 ج) با استفاده از این روش، امکان حذف ژن مارکر وجود ندارد.  
 د) احتمالاً مهم‌ترین کاربرد آن غیر فعال‌سازی ژن باشد.
- ۶۶ - کدام گزینه زیر در مورد *Homologous recombination* صحیح است؟  
 الف) در سلول‌های ژرمینال رخ نمی‌دهد.  
 ب) در سلول‌های سوماتیک رخ نمی‌دهد.  
 ج) منحصراً در DNA طبیعی موجود در سلول رخ می‌دهد.  
 د) از روش‌های ویرایش ژنوم محسوب می‌شود.
- ۶۷ - متد *Hybrid arrest translation (HART)* به چه منظور استفاده می‌شود؟  
 الف) شناسایی پلی‌پپتید کد شده به وسیله ژن کلون شده  
 ب) تشخیص هیبریداسیون نواحی ژنومی بخصوص با توالی‌های طراحی شده  
 ج) بررسی اسید آمینه‌های سیتوپلاسمی به منظور یافتن جهش‌های *splicing*  
 د) بررسی کونژوگیشن وکتور در انتخاب مناسب‌ترین وکتور در ژن درمانی
- ۶۸ - تخمین استقامت *stem loop noncoding RNA* توسط کدام شاخصه‌های زیر صورت می‌پذیرد؟  
 الف) The proportion of A-T base pairs  
 ب) The number of base pairs in the stem  
 ج) Intramolecular G-C base pairs  
 د) The number of groove inside of the stem-loop
- ۶۹ - تکنیک *spacer oligonucleotide typing* در چه موردی استفاده می‌شود؟  
 الف) gene expression profiling  
 ب) detect trace amounts of DNA or RNA of a particular sequence  
 ج) data confirming the principles of array-based sequencing  
 د) confirming the presence of specific pathogens
- ۷۰ - فرض کنید اندازه تعداد نوکلئوتیدهای ژنوم ارگانیزی به اندازه‌ای است که بنابر فرمول  $4n$  انتظار ۱۲ توالی شناسایی ۶ نوکلئوتیدی وجود دارد؛ اما در عمل تعداد مورد شناسایی کمتر است. علت چیست؟  
 الف) مناسب نبودن بافر  
 ب) وجود آلودگی در محیط واکنش  
 ج) محتوای CG کمتر از ۵۰ درصد  
 د) بزرگ بودن بیش از حد اندازه ژنوم میزبان
- ۷۱ - چرا اغلب سویه‌های آزمایشگاهی فاز لامبدا ( $\lambda$ ) دارای جهش حساس به حرارت (*ts*) هستند؟  
 الف) جهت تهیه میزان زیاد فاز  
 ب) ایجاد فازهای لیزوژنیک  
 ج) جلوگیری از ورود فاز به مرحله لیتیک  
 د) ایجاد ساختار فضایی جهت تخلیص فازها

۷۲ - در خصوص تغییرات DNA copy number کدام تکنیک کمک کننده است؟

- (الف) NGS
- (ب) PCR - RFLP
- (ج) ARMS - PCR
- (د) SSCP

۷۳ - در ژن درمانی با استفاده از تکنیک‌های ویرایش ژنی مانند CRISPR/Cas9 جهت درمان نقایص آنزیم‌های لیزوزومی، cDNA ژن سالم آنزیم لیزوزومی را در ..... ژن ..... قرار می‌دهند.

- (الف) اینترون ۱ - گلوبین
- (ب) آگزون ۱ - آلبومین
- (ج) اینترون ۱ - آلبومین
- (د) آگزون ۱ - گاماگلوبین

۷۴ - فعال‌سازی کدامیک از عوامل زیر در ایجاد رده‌های سلولی نامیرا کاربرد دارد؟

- (الف) Telomerase reverse transcriptase
- (ب) Telomerase reverse transcriptase inhibitor
- (ج) Nucleotide reverse transcriptase inhibitor
- (د) Nucleoside reverse transcriptase inhibitor

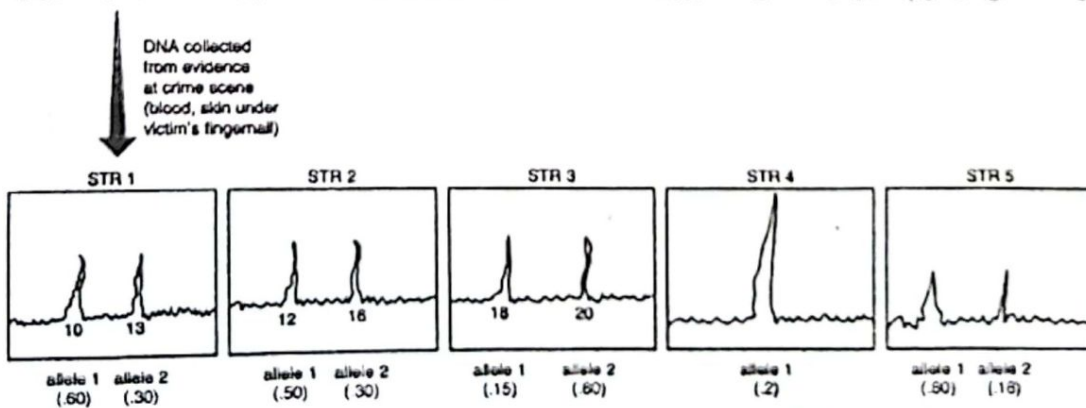
۷۵ - کدامیک از توالی‌های زیر به وسیله *EcoRI* restriction nuclease هضم آنزیمی می‌شود؟

- (الف) methylated GAATTC
- (ب) unmethylated GAATTC
- (ج) methylated GATC
- (د) unmethylated GATC

۷۶ - کدامیک از روش‌های زیر برای بررسی واریانت‌های توارثی در حالت Cis بهتر است؟

- (الف) Sanger sequencing
- (ب) Reverse sequencing
- (ج) Short-read sequencing
- (د) Long-read sequencing

۷۷ - احتمال وجود شخص دیگری غیر از شخص مظنون با مشخصات آللهای زیر در جمعیت مورد مطالعه به چه میزان است؟



(د) ۰/۲۴

(ج) ۰/۰۰۰۳۱

(ب) ۰/۰۰۰۲۴

(الف) ۰/۸



۷۸ - بروز هموفیلی A در افراد مذکر جمعیتی برابر  $1/10,000$  است. تعداد مبتلایان مؤنث در این جمعیت به چه میزان است؟

- (الف) 1/100 million  
 (ب) 1/200 million  
 (ج) 1/400 million  
 (د) 1/500 million

۷۹ - کارکرد سلول‌های ایمنی مادر در غدد لنفاوی جنین چیست؟

- (الف) تولید سلول‌های T reg  
 (ب) تحریک سیستم ایمنی جنینی بر ضد عوامل ویروسی  
 (ج) تولید سایتوکاین‌های پیش‌تهابی  
 (د) تحریک رد پیوند

۸۰ - از انواع HLAها کدامیک واجد فاکتور مستعدکننده برای سقط مکرر با زمینه autoimmune destruction of trophoblast می‌باشد؟

- (الف) A (ب) Dr (ج) B (د) Dp

### بیوشیمی بالینی

۸۱ - در بیماری نقص 1 - Glucose Transporter کدام تست زیر تشخیصی است؟

- (الف) غلظت CSF glucose زیر  $5\text{mmol/l}$   
 (ب) تغییرات اختصاصی EEG  
 (ج) MRI مغزی  
 (د) تغییر در الگوی EEG پس از دریافت گلوکز

۸۲ - در مورد سندرم فانگونی - بیگل، کدام گزینه زیر درست است؟

- (الف) بیشتر موارد بیماری اسپورادیک است.  
 (ب) تجمع گلیکوژن در کبد از علائم بیماری است.  
 (ج) فعالیت آنزیم‌های گلیکونئولیز کاهش یافته است.  
 (د) هپاتومگالی در همه موارد دیده می‌شود.

۸۳ - کدام آنزیم، چرخه کربس و گلوکونئوژنز را تحت تأثیر قرار می‌دهد؟

- (الف) پیرووات کربوکسیلاز  
 (ب) GLUT2  
 (ج) GLUT1  
 (د) پیرووات دهیدروژناز

۸۴ - حلقه سبز رنگ دور عنبیه، نشانه کدام بیماری زیر است؟

- (الف) ویلسون  
 (ب) نقص آنزیم بیو تینیداز  
 (ج) بیماری ادرار شربت افرا  
 (د) نقص لاکتاز



۸۵ - مزیت هتروزیگوتی به حفظ جهش در کدام ژن در جمعیت کمک می‌کند؟

الف) GLUT1

ب) ACG1

ج) NFU1

د) G6PD

۸۶ - نقص کوآنزیم Q10 در بزرگسالی با کدام دسته علائم زیر همراه است؟

الف) آتاکسی و میوپاتی

ب) کاردیو میوپاتی و سرگیجه

ج) لکوانسفالوپاتی و فلج اسپاستیک

د) انسفالوپاتی و Leigh syndrome

۸۷ - آنزیم کوربوس کالوزوم در کدام بیماری متابولیک زیر دیده می‌شود؟

الف) PDH deficiency

ب) MTHFR deficiency

ج) PKU

د) اختلالات سیکل اوره

۸۸ - صرع مرتبط با اختلالات متابولیک مادرزادی به چه شکل بروز می‌کند؟

الف) فرم کلاسیک اپی لپسی

ب) اپی لپسی میوکلونیک پیش‌رونده

ج) صرع پاسخ دهنده به درمان‌های متداول

د) سایر علائم نورولوژیک را ندارد.

۸۹ - در مورد نقش تکنیک‌های توالی‌یابی نسل جدید در تشخیص بیماری‌های متابولیک، کدام صحیح است؟

الف) به طور کامل جایگزین تست‌های متابولیک شده است.

ب) در مورد بیماری اسپاستیک پاراپلژی به عنوان تست تشخیصی خط اول کاربرد دارد.

ج) نیاز به تست‌های عملکردی برای validation واریانت‌های پیدا شده دارد.

د) برای تفسیر نتایج نیازی به ابزارهای بیوانفورماتیک نیست.

۹۰ - در کدام بیماری متابولیک زیر با hyperammonemic coma، ارجحیت ابتلا با جنس مذکر است؟

الف) Carbamylphosphate synthetase 1 deficiency (CPS1D)

ب) Lysinuric protein intolerance (LPI)

ج) Ornithine transcarbamylase deficiency (OTCD)

د) Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria (HHH)

۹۱ - در صورتی که Acylcarnitine profile پلاسمایی بیماری به صورت C14:1 باشد، کدام ژن زیر بررسی می‌گردد؟

الف) CPT1A

ب) HADHA

ج) ACADVL

د) PDHCE1A

- ۹۲ - علت ژنتیکی در سندرم MELAS کدام مورد زیر است؟  
 الف) T-to-C 3250 mutation in complex II subunit  
 ب) A-to-G transition at position 3243 of the tRNA Leu (UUR)  
 ج) C-to-T transition at nucleotide 11084 in the ND4 gene  
 د) G-to-A substitution 8344 of the tRNA gene for leucine (MTTL)
- ۹۳ - در صورت بروز بیماری type II glycogenosis به صورت فامیلیال، بررسی ژنتیکی کدام ژن لازم است؟  
 الف) GAA (ب) AGL (ج) ABCD1 (د) PEX7
- ۹۴ - نقص در ژن lysosomal acid lipase باعث ایجاد کدام بیماری می‌گردد؟  
 الف) Pompe (ب) Fabry (ج) Wolman (د) Hurler
- ۹۵ - مکانیسم ایجاد کدام بیماری متابولیک زیر تجمع ماده سمی است؟  
 الف) بیماری ادرار شربت افرا  
 ب) بیماری نقص آنزیم پیرووات کربوکسیلاز  
 ج) بیماری نقص پیرووات دهیدروژناز  
 د) نقص در چرخه کربس
- ۹۶ - در مورد هیپرآمونمی شدید ( $>500 \mu\text{moles/l}$ )، کدام گزینه درست است؟  
 الف) اختلالات سیکل اوره همراه با اسیدوز تنفسی  
 ب) اختلالات سیکل اوره همراه با کتوزیس  
 ج) ارگانیک اسیدمی همراه با کتوزیس  
 د) ارگانیک اسیدمی همراه با اسیدوز تنفسی
- ۹۷ - گلوکوزوری راجعه در ارتباط با جهش در کدام ژن زیر دیده می‌شود؟  
 الف) SGLT2 (ب) MAP 17 (ج) GLUT1 (د) SLC22A1
- ۹۸ - اختلالات متابولیک مادرزادی با ظهور در بزرگسالی (adult onset) عمدتاً با چه علامتی بروز می‌یابند؟  
 الف) علائم عصبی  
 ب) علائم پوستی  
 ج) علائم عضلانی  
 د) علائم قلبی عروقی
- ۹۹ - هیپوگلیسمی در کدام بیماری متابولیک زیر به عنوان یک اورژانس پزشکی مطرح است؟  
 الف) بیماری ادرار شربت افرا  
 ب) بیماری‌های نقص ذخیره گلیکوژن  
 ج) تیروزینمی  
 د) پمپه
- ۱۰۰ - کدام بیماری موکوپلی ساکاریدوز از نظر توارث با بقیه متفاوت است؟  
 الف) MPS II (ب) MPS IS (ج) MPS IH (د) MPS IV

موفق باشید