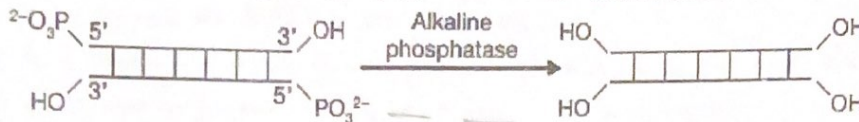


## ژنتیک انسانی

- ۱- در مورد epistasis کدام گزینه صحیح است؟  
 الف) ناشی از تعامل بین آلل‌های مختلف یک ژن است.  
 ب) به دلیل خاموش کردن پروموتور، بیان یک ژن از بین می‌رود.  
 ج) در تغییر علائم بالینی بیماری SMA تیپ ۱ نقش دارد.  
 د) در تفاوت علائم بالینی افراد هتروزیگوت و هوموزیگوت در بیماری آکندروپلازی نقش دارد.
- ۲- در یک پسر دچار نقص آنزیم ۵ آلفا ردوکتاز کدام مورد زیر دیده می‌شود؟  
 الف) اختلال در ساختار مجاری تناسلی داخلی مردانه  
 ب) ایجاد علائم ثانویه جنسی بعد از سن بلوغ  
 ج) آرواسپرمی  
 د) باقی ماندن رحم و تخمدان
- ۳- در مورد تکنولوژی Zinc finger nuclease کدام مورد صحیح است؟  
 الف) در اتصال به توالی‌های DNA اختصاصی عمل نمی‌کند.  
 ب) FokI تخریب ساختار DNA را به عهده دارد.  
 ج) RISC در این تکنیک نقش عملکردی دارد.  
 د) از یک آنزیم هلیکاز استفاده می‌کند.
- ۴- واریانت‌های ژن‌های VKORC1 و CYP2C9 برای ارزیابی پاسخ به کدام دارو اهمیت دارند؟  
 الف) وارفارین      ب) هپارین      ج) هرسپتین      د) ایماتینیب
- ۵- اضافه کردن پروموتور پاروویروس به وکتور adeno-associate ویروس چه اثری دارد؟  
 الف) افزایش تکثیر *Ex vivo*  
 ب) افزایش تکثیر داخل بدنی  
 ج) افزایش قدرت حمل ژن خارجی  
 د) افزایش اختصاصیت وکتور برای رده سلولی خاص
- ۶- اختلال ساختاری فک و صورت، تترالوزی فالو، اختلال ایمنی و توارث اتوزوم غالب از ویژگی‌های کدام سندرم است؟  
 الف) Williams Syndrome  
 ب) 22q11 Deletion Syndrome  
 ج) Alagille Syndrome  
 د) Patau Syndrome
- ۷- مزیت اصلی و عملی whole genome sequencing نسبت به whole exome sequencing چیست؟  
 الف) عدم نیاز به exon capture  
 ب) دریافت اطلاعات در مورد نواحی start codon غیر کدکننده  
 ج) هزینه کمتر  
 د) تفسیر راحت‌تر نتایج

- ۸- در مورد NIPT کدام صحیح است؟  
 الف) چون بر روی میزان اندک DNA کار می‌کند، حساسیت بالایی ندارد.  
 ب) به دلیل اختصاصیت بالا، به عنوان یک تست تشخیصی مطرح است.  
 ج) بر اساس نتیجه غربالگری هفته ۲۰ حاملگی انجام می‌شود.  
 د) باعث کاهش انجام تست‌های تهاجمی می‌شود.
- ۹- کدام یک از ناهنجاری‌های کروموزومی زیر از لحاظ توارث پدری یا مادری با بقیه تفاوت دارند؟  
 الف) 17p11.2 rearrangements  
 ب) large 1p36 deletions  
 ج) Robertsonian translocations  
 د) Chromosome X rearrangements
- ۱۰- برای تشخیص علت contiguous gene deletion کدام تکنیک را توصیه می‌کنید؟  
 الف) FISH  
 ب) Long range PCR  
 ج) ARMS PCR  
 د) Karyotype
- ۱۱- افزایش اندازه حذف کروموزومی در طی گذر از میوز یا چه مکانیسمی توجیه می‌شود؟  
 الف) Duplication  
 ب) Recombination  
 ج) non-disjunction  
 د) anaphase lag
- ۱۲- کدام مورد از نظر توارث با بقیه متفاوت است؟  
 الف) Familial adenomatous polyposis  
 ب) Lynch syndrome  
 ج) MYH polyposis  
 د) Juvenile polyposis
- ۱۳- کدام یک از اجزای زیر در سیستم CRISPR برای ساخت موش Knock out بهتر عمل می‌نماید؟  
 الف) Cas9  
 ب) Cas12  
 ج) Cas13  
 د) Cas14
- ۱۴- reverse genetics یعنی:  
 الف) ژن‌هایی که در ایجاد فنوتیپ نقش دارند  
 ب) ایجاد موتاسیون برای شناسایی تغییرات و نتایج فنوتیپ  
 ج) تکنیک‌هایی که برای شناسایی فعالیت ژن‌های شناخته شده به کار می‌رود  
 د) شناسایی ژن‌ها از مسیر فعالیت شناسایی شده آنها در مدل‌های مخمر

۱۵- وقتی از برش و سیستم توپوایزومراز برای کلونینگ استفاده می‌شود در چه زمانی فسفر انتهایی بصورت زیر حذف می‌شود؟

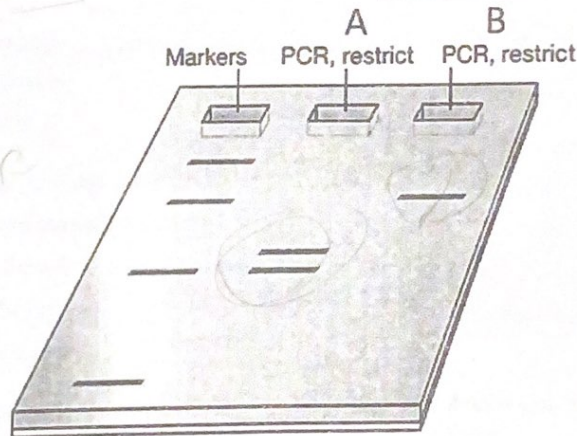


- الف) وقتی یک قطعه DNA با آنزیم محدودالایر blunt-ended بریده شده و قصد کلون آن در یک وکتور را داریم.  
 ب) وقتی یک قطعه حاصل از PCR را می‌خواهیم در یک وکتور TA کلون نماییم.  
 ج) زمانی که دو قطعه حاصل از PCR را می‌خواهیم در یک وکتور TA با خاصیت بیانی کلون نماییم.  
 د) وقتی یک قطعه DNA با دو آنزیم محدودالایر متفاوت غیر blunt-ended بریده شده و قصد کلون آن در یک وکتور بیانی با یک tag در محل برش را داریم.

۱۶- در چه مواردی معمولاً از آنزیم *AluI* استفاده می‌شود؟

- الف) در محل Multiple Cloning Site وکتورهای بیانی تجاری  
 ب) برای Southern blotting  
 ج) برای SAGE  
 د) برای ساخت پروب FISH

۱۷- وقتی که یک موتاسیون باعث بیماری بتا تالاسمی می‌گردد و محل برش آنزیم *EcoRI* می‌باشد پس از تست DNA دو نمونه A و B از دو بیمار به روش PCR-RFLP برای تشخیص تالاسمی با توجه به شکل زیر کدام نتیجه صحیح است؟



- الف) A هتروزیگوت و ناقل و تالاسمی مینور و B هموزیگوت و بیمار تالاسمی ماژور  
 ب) A هموزیگوت و سالم می‌باشد و B هموزیگوت و بیمار تالاسمی ماژور  
 ج) A هتروزیگوت و بیمار تالاسمی ماژور و B هموزیگوت و ناقل و تالاسمی مینور  
 د) A هموزیگوت و بیمار تالاسمی ماژور و B هموزیگوت و سالم می‌باشد

۱۸- اگر یک DNA ladder ۱۰۰ بازی ژل اگاروز ۲ درصد Run شود کدام یک از موارد صحیح است؟

- الف) فاصله قطعات DNA از هم در الکتروفورز یکی می‌باشد.  
 ب) فاصله قطعات از هم از طرف الکتروود مثبت به منفی الکتروفورز زیادتر می‌شوند.  
 ج) فاصله قطعات بزرگتر بستگی به بافر و ولتاژ الکتروفورز دارد ولی قطعات کوچکتر خیر.  
 د) فاصله قطعات از هم از طرف الکتروود منفی به مثبت الکتروفورز زیادتر می‌شوند.

۱۹- کدام یک از باکتری‌های زیر برای تولید پروتیین‌های نوترکیب بیشتر مورد استفاده قرار گرفته‌اند؟

الف) Streptococcus و Acidobacteria

ب) Pseudomonas species و Lactococcus lactis

ج) Spirochaetia و Bacillus

د) Cyanobacteria و Proteobacteria

۲۰- حدود چند سال است که روش تولید صنعتی پروتیین نوترکیب با مقادیر زیاد و تجاری در سلول پستانداران راه‌اندازی شده و مورد استفاده قرار گرفته است؟

الف) ۴۰ سال

ب) ۲۵ سال

ج) ۱۵ سال

د) ۵ سال

۲۱- کدام گزینه در مورد **chimeric antigen receptor T (CAR-T) cells** صحیح است؟

الف) پروتیین‌های روی سطح سلول‌های سرطانی را هدف قرار می‌دهند.

ب) وکتورهایی هستند که گیرنده سلول‌های نرمال را هدف قرار می‌دهند.

ج) آنتی سنس RNA می‌باشند که گیرنده فاکتور رشد را هدف قرار می‌دهند.

د) مونوکلونال آنتی بادی مهندسی ژنتیک شده هستند که گیرنده روی سلول می‌باشند.

۲۲- علت اصلی تولید پروتیین نوترکیب به صورت **fusion protein** در باکتری چیست؟

الف) جهت افزایش بیان پروتیین نوترکیب

ب) جهت جداسازی پروتیین اصلی از پروتیین فرعی

ج) جهت استخراج به روش **affinity chromatography**

د) جهت استخراج بهتر به روش رسوبی

۲۳- در روش **electrophoretic mobility shift assay (EMSA)** علت عقب ماندگی یک **DNA band** چیست؟

الف) اتصال DNA حاصل از PCR به ژنومیک DNA مستخرج از بافت

ب) اتصال DNA تک رشته‌ای شده و hybridize شدن به RNA

ج) اتصال پروتیین استخراجی از یک بافت به ژنومیک DNA

د) اتصال DNA حاصل از PCR به پروتیین مستخرج از بافت

۲۴- در مورد فاز  $G_0$  کدام گزینه صحیح است؟

الف) سلول‌ها در این فاز دارای تمایز ابتدایی خود هستند.

ب) سلول‌ها در این فاز به طور قابل برگشت متعهد به انجام عملکرد خاصی هستند.

ج) سلول‌های در حال تمایز در این فاز به ندرت متحرک هستند.

د) اکثر سلول‌های بدن در فاز  $G_0$  قرار دارند.

۲۵- کدام روش برای تشخیص **UDP** مناسب است؟

الف) aCGH

ب) FISH

ج) real time PCR

د) SNP array

۲۶- از کدام روش برای بررسی موزاییسم استفاده می‌شود؟

الف) aCGH

ب) Droplet Digital PCR

ج) ARMS-MLPA

د) Southern blot

۲۷- جهش در ژن‌های PS1 و PS2 با چه مکانیسمی موجب بروز آلزایمر زودرس می‌شود؟

- الف) Gain of function  
ب) Loss of function  
ج) Dominant negative  
د) Haploinsufficiency

۲۸- در کدام روش توالی‌یابی high throughput از DNA تکثیر نشده به عنوان الگو استفاده می‌شود؟  
الف) ABI-SOLID    ب) Illumina Hi-Seq    ج) Ion Torrent    د) Nanopore

۲۹- کدامیک از موارد ذیل در مورد Pseudodicentric صحیح می‌باشند؟

- الف) کروموزم‌های Dicentric که حرکت دو سانترومر در آنافاز به یک pole سلولی هماهنگ شود.  
ب) به ژن‌های روی یکی از سانترومرهای Dicentric chromosomes که غیرفعال می‌شود، اطلاق می‌گردد.  
ج) به کروموزم‌های Dicentric که به شکل کروموزم‌های حلقوی در می‌آیند گفته می‌شود.  
د) به یکی از کروموزم‌های X در جنس مونث که به شکل Dicentric تبدیل می‌شود، گفته می‌شود.

۳۰- میزان خطر ایجاد فرزند مبتلا حاصل از Segregation in an insertion carrier به چه میزان است؟  
الف) up to 50%    ب) up to 75%    ج) 90%    د) 100%

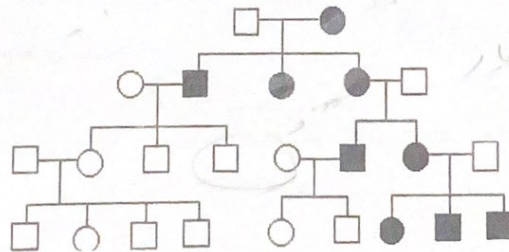
۳۱- کدامیک از ژن‌های زیر در maintenance of XIC نقش دارد؟

- الف) SRY    ب) DXZ4    ج) TBX1    د) UBE3A

۳۲- در مورد خصوصیت ژنتیکی بیماری Retinitis pigmentosa کدام جمله زیر صحیح است؟

- الف) جهش در ژن ORP1 توارث وابسته به کروموزم X ایجاد می‌نماید.  
ب) در شجره این بیماری امکان توارث وابسته به کروموزم Y وجود دارد.  
ج) Pleiotropy در فرم غیر سندرمی این بیماری دیده می‌شود.  
د) Females heteroplasmy در فرم غیر میتوکندریال بیماری دیده می‌شود.

۳۳- شجره ذیل متعلق به کدامیک از بیماری‌های ژنتیکی زیر است؟



- الف) Fabry diseases  
ب) Leigh syndrome  
ج) alpha-1 antitrypsin deficiency  
د) Duchenne muscular dystrophy

۳۴- کدامیک از سندرم‌های زیر به صورت contiguous gene deletion syndrome می‌باشند؟

- الف) Marfan    ب) Apert    ج) Brugada    د) Miller-Dieker

۳۵-  $t(14;18)(q32;q21)$  متعلق به کدام یک از سرطان‌های زیر است؟

الف) Acute lymphocytic leukemia

ب) Chronic myelogenous leukemia

ج) Burkitt lymphoma

د) Follicular lymphoma

۳۶- کدام یک از درمان‌های زیر در سرطان کلیه به عنوان Targeted to Specific Driver Oncogenes بر ضد فرم

جهش یافته VHL به کار می‌رود؟

الف) PARP inhibitor

ب) HIF2 $\alpha$  inhibitor

ج) Tyrosine kinase inhibitor

د) Serine-threonine kinase inhibitor

۳۷- در کدام یک از سندرم‌های زیر همراهی سرطان تیروئید با سرطان پستان دیده می‌شود؟

الف) Lynch

ب) Cowden

ج) Li-Fraumeni

د) Peutz-Jeghers

۳۸- جهش در ژن IL2R باعث ایجاد کدام بیماری نقص ایمنی می‌گردد؟

الف) X linked Severe combination immunodeficiency

ب) AR linked Severe combination immunodeficiency

ج) Congenital Neutropenia Syndromes

د) Chronic Granulomatous Disease

۳۹- نقص ایمنی ژنتیکی وابسته به جنس مذکر که باعث اختلال در عملکرد phagolysosomes می‌گردد مربوط به جهش

کدام ژن زیر است؟

الف) ITGB2

ب) SLC35C1

ج) CYBB

د) NCF1

۴۰- در جمعیت ۲۰۰ نفری مورد مطالعه با random mating سه نوع ژنوتیپ بر اساس تعداد و فراوانی به شرح ذیل

توصیف شده است. fixation index در این مطالعه به چه میزان است؟

Genotype	Observed	Observed frequency	Allele count
BB	142	$\frac{142}{200} = 0.71$	284 B
Bb	28	$\frac{28}{200} = 0.14$	28 B, 28 b
bb	30	$\frac{30}{200} = 0.15$	60 b

الف) 0.22

ب) 0.34

ج) 0.78

د) 0.59

۴۱- ژن DAZ در کدام ناحیه از بازوی بلند کروموزوم قرار دارد؟

الف) AZFa

ب) AZFb

ج) AZFc

د) AZFd

۴۲- کاریوتایپ  $46,X,der(X)t(X;Y)(p22.3;p11)$  نشاندهنده کدام یک از فنوتیپ‌های زیر است؟

الف) XX

ب) XY

ج) هرمافرودیت

د) XX male

- ۴۳- کدام یک از گزینه‌های زیر باعث افزایش STRINGENCY در هیبریدیزاسیون رشته‌های DNA می‌گردد؟  
 الف) حرارت (ب) نمک (ج) اسید (د) کلروفرم
- ۴۴- کدام یک از جایجایی‌های روبرتسونی زیر در سقط خودبخود نقش دارند؟  
 الف) rob(13q21q)  
 ب) rob(14q21q)  
 ج) rob(15q21q)  
 د) rob(15q22q)
- ۴۵- کدام عبارت در مورد تشکیل واژگونی پری سانتربیک صحیح است؟  
 الف) رخداد یک شکست در بازوی p  
 ب) رخداد یک شکست در بازوی q  
 ج) رخداد دو شکست در بازوهای p و q  
 د) رخداد دو شکست در بازوی q
- ۴۶- کدام یک از تغییرات کروموزومی زیر در میتوز، ناپایدار (unstable) می‌باشند؟  
 الف) اینورژن (ب) جایجایی (ج) ایزو کروموزوم (د) کروموزوم حلقوی
- ۴۷- شاخصه تشخیص کدام یک از سندروم‌های زیر مشاهده فراوانی خود بخود تبادل کروماتیدهای خواهری است؟  
 الف) آنکسی تلانژکتازی  
 ب) سندروم بلوم  
 ج) آنمی فانکونی  
 د) سندروم روبرت
- ۴۸- برای بررسی آنوپلویدی در PGD از چه نوع کاوشگری (Probe) استفاده می‌شود؟  
 الف) Telomeric (ب) Whole paint (ج) Site Specific (د) Centromeric
- ۴۹- هر یک از نوارها (bands) کروموزومی در کاریوتایپ حدوداً با اندازه چند مگا باز مطابقت دارد؟  
 الف) Mb 0.01 - 0.05  
 ب) Mb 0.4 - 0.6  
 ج) Mb 4 - 8  
 د) Mb 40 - 50
- ۵۰- کدام یک از روش‌های زیر برای بررسی سریع آنیوپلویدی‌های کروموزومی در نمونه‌های جنینی استفاده می‌شود؟  
 الف) بررسی کاریوتایپ  
 ب) بررسی FISH متافازی  
 ج) QF-PCR  
 د) microarray
- ۵۱- برای PGD در چه مواردی از گویچه قطبی استفاده می‌شود؟  
 الف) برای بررسی بیماری هتروزیگوت مادری  
 ب) برای بررسی هموزیگوت مادری  
 ج) برای بررسی کروموزومی رویان  
 د) برای بررسی مولکولی رویان

- ۵۲- عوامل ایجادکننده کراس لینک DNA موجب القای کدام نوع از تغییرات کروموزومی در آنمی فانکونی می‌شود؟  
 الف) ایزوکروموزوم  
 ب) کروموزوم حلقوی  
 ج) دی سانتریک  
 د) چهار وجهی
- ۵۳- ژن RB با تشکیل کمپلکس با کدام یک از ژن‌های زیر در توقف سلول در مرحله G1 نقش دارد؟  
 الف) EZF  
 ب) BRCA1  
 ج) BRCA2  
 د) ATM
- ۵۴- ناپایداری ریزماهواره (microsatellite instability) از ویژگی‌های کدام یک از سرطان‌های زیر است؟  
 الف) سرطان پستان خوشخواندی  
 ب) رتیوبلاستوما  
 ج) HNPCC  
 د) FAP
- ۵۵- در ژنتیک سرطان وجود Double minute در سلول نشانه چیست؟  
 الف) Amplification  
 ب) Deletion  
 ج) Inversion  
 د) Translocation
- ۵۶- نوآرایی کروموزومی منجر به فعال شدن انکوژن BCL2 کدام یک از موارد زیر را در پی دارد؟  
 الف) مهار القای آپوپتوز  
 ب) فعال شدن القای آپوپتوز  
 ج) القای شکست کروموزومی  
 د) مهار ترمیم کروموزومی
- ۵۷- کدام یک از فرایندهای زیر از طریق خاموش کردن ژن‌های مهارکننده تومور موجب افزایش مخاطره سرطان می‌شود؟  
 الف) Genomic condensation  
 ب) hypomethylation  
 ج) hypermethylation  
 د) hypoacetylation
- ۵۸- کدام یک از بیماری‌های زیر نمونه‌ای از selection overdominance است؟  
 الف) الل  $\Delta F508$  در بیماری فیبروز کیستیک و مقاومت به آسم کودکی  
 ب) بیماری G6PD و مقاومت به بیماری تالاسمی  
 ج) الل  $\Delta G251$  در بیماری تالاسمی و مقاومت به بیماری SLE  
 د) بیماری فانکونی و مقاومت به انسولین
- ۵۹- در صورتی که در جمعیتی فراوانی بیماری 0.04 ( $q^2$ ) باشد و fitness بیماری نیز 0.20 باشد mutation rate به چه میزان است؟  
 الف) 0.80  
 ب) 0.16  
 ج) 0.12  
 د) 0.32



۶۰- چهار عامل رونویسی معروف به **Yamanaka factors** برای تبدیل سلول‌های تمایز یافته به **pluripotent** کدامند؟

الف) MYC, MYOD, MAD, MAX

ب) MYC, KLF4, SOX2, OCT3/4

ج) JUN, FOS, TCF, LEF

د) NANOG, GATA6, KLF1, OCT3/4

۶۱- کدام سندرم زیر در اثر جهش در ژن‌های تغییر دهنده هیستون‌ها ایجاد می‌شود؟

الف) Fragile X      ب) Kabuki      ج) Noonan      د) Pierre Robin

۶۲- در بیماری **Incontinentia pigmenti** نقص در کدام قسمت سیستم ایمنی به وجود می‌آید؟

الف) NK cell

ب) IL-2

ج) B and T cells

د) Complements

۶۳- نقص همزمان سلول‌های **B** و **T** به همراه **hematological dysfunction** در کدام بیماری زیر دیده می‌شود؟

الف) Barth

ب) Galactosemia

ج) Isovaleric acidemia

د) Wiskott-Aldrich

۶۴- نقص سلول‌های **NK** در کدام یک از اختلالات ناپایداری کروموزومی دیده می‌شود؟

الف) ICF

ب) Bloom

ج) Ataxia-telangiectasia

د) Nijmegen breakage

۶۵- کدام کدون خاتمه در میتوکندری وجود دارد که در ژنوم هسته‌ای باعث پایان ترجمه نمی‌شود؟

الف) UAA      ب) UAG      ج) AGG      د) UGA

۶۶- اولین آنزیم در شروع رونویسی **DNA** کدام است؟

الف) هلیکازها      ب) پریمازها      ج) توپوایزومرازها      د) لیگازها

۶۷- در مورد **Zellweger syndrome** کدام گزینه صحیح است؟

الف) GM2-AP , NPC2 , Hepatic failure

ب) PEX Genes , Renal Dysplasia

ج) Maternal Diabetes , Renal Agenesis

د) GATA3 , Renal disease and Nephrosis

۶۸- داروی **Gefitinib** کدام پروتئین را بیشتر مورد هدف قرار می‌دهد؟

الف) HER2      ب) VEGF      ج) EGFR      د) PDGFRs

بز یافته به pluripotent کدامند؟

Pierre Robin (د)

ود می آید؟

بیماری زیر دیده می شود؟

نمه نمی شود؟

UGA (د)

(د) لیگازها

(د) PDGFRs

۶۹- تخریب فعالیت میکروتوبول ها توسط کدام دسته دارویی زیر صورت می گیرد؟

الف) عوامل آلکیل کننده

ب) مهارکننده های آروماتاز

ج) آنتراسیکلین ها

د) تاکسان ها

۷۰- در هر بار رونویسی از ژنوم انسانی احتمالاً چه تعداد اشتباه در اضافه شدن نوکلئوتیدها صورت می گیرد؟

الف) ده اشتباه

ب) صد اشتباه

ج) هزار اشتباه

د) یک اشتباه

۷۱- کدام یک از بیماری های ارثی زیر هر سه الگوی وراثتی غالب اتوزومی، مغلوب اتوزومی و وابسته به جنس مغلوب را نشان می دهند؟

الف) بیماری کلیه پلی کیستیک

ب) آتاکسی مخچه ای

ج) ایکتیوز

د) سندرم اهلرز دانلوس

۷۲- در صورت جایجایی بین کروموزوم X و یک کروموزوم اتوزوم در یک خانم، بر اساس پدیده لیون کدام کروموزوم غیر فعال می شود؟

الف) X سالم

ب) دارای جایجایی

ج) هر دو کروموزوم X شانس برابر دارد.

د) پدیده غیرفعال شدن صورت نمی گیرد.

۷۳- در کدام یک از موارد زیر تغییرات هیدراتیفرم ایجاد می شود؟

الف) لقاح تخمک با دو اسپرم

ب) لقاح یک تخمک دیپلوئید با یک اسپرم

ج) لقاح تخمک با سه اسپرم

د) لقاح تخمک با یک اسپرم غیر طبیعی

۷۴- در روند آمیوسنتز حدوداً چند درصد احتمال سقط جنین وجود دارد؟

الف) ۵ درصد

ب) ۴ درصد

ج) ۱۰ درصد

د) ۱ درصد

۷۵- در چند درصد تخمک ها اختلالات کروموزومی دیده می شود؟

الف) ۵٪

ب) ۱۰٪

ج) ۲۵٪

د) ۵۰٪

۷۶- متداول ترین مرحله نمونه برداری از رویان برای تشخیص ژنتیکی پیش از لانه گزینی کدام است؟

الف) زیگوت

ب) بلاستوسیست

ج) مورولا

د) تشکیل polar body

۷۷- در غربالگری سه ماهه اول، با ترکیب سن و مارکرهای سرمی مادر با اندازه گیری NT تا چند درصد احتمال تشخیص سندرم داون وجود دارد؟

- الف) ۵۰ (ب) ۸۰ (ج) ۶۰ (د) ۱۰۰

۷۸- کدام موتیف با غیرفعال سازی پروتئین های تنظیم کننده، بیان ژن ها را کنترل می کند؟

- الف) HTH  
ب) HLH  
ج) Zinc finger  
د) Leucine zipper

۷۹- کدام یک از خانواده های ژنی زیر می توانند سبب سرطان پروستات زودرس شوند؟

- الف) HOX-A (ب) HOX-B (ج) HOX-C (د) HOX-D

۸۰- باکلو ویروس برای تولید پروتئین نوترکیب در کدام سلول زیر استفاده می شود؟

- الف) پستاندار (ب) مخمر (ج) خزنده (د) حشره

#### بیوشیمی بالینی

۸۱- کدام بیماری متابولیک زیر می تواند با سگته مغزی همراه باشد؟

- الف) هوموسیستینوری  
ب) پورفیری متناوب  
ج) MSUD  
د) نقص MCAD

۸۲- کدام نقص متابولیکی زیر خطر افزایش یافته کارسینومای هیپاتوسلولار را باعث می شود؟

- الف) فنیل آلانین هیدروکسیلاز  
ب) فوماریل استواسات هیدرولاز  
ج) هموژانتریک اسید اکسیداز  
د) گالاکتوز فسفات یوریدیل ترانسفراز

۸۳- در مورد بیماری Adrenoleukodystrophy کدام یک از موارد ذیل صحیح است؟

- الف) همراهی creatine deficiency با این بیماری نشان دهنده حذف پروموتور ژن ABCD1 است.  
ب) ژن جهش یافته در این بیماری SLC6A8 است که تواریت اتوزمی مغلوب دارد.  
ج) جهش در ژن PXMP1 باعث بروز بیماری در جنس مونث به صورت شدید می گردد.  
د) نوع نوزادی بیماری نادر است و با جهش ژن PXMP1 به صورت هموزایگوت در ارتباط است.

۸۴- در کدام یک از بیماری های متابولیک زیر جهش در ژن HPRT در جنس مؤنث بیماری ایجاد نموده است؟

- الف) Galactosemia  
ب) Sanfilippo  
ج) Maroteaux-Lamy  
د) Lesch-Nyhan

- ۸۵- توارث پذیری بیماری Wolman به کدام یک از اشکال زیر است؟  
 الف) AR      ب) AD      ج) XLR      د) Mitochondrial
- ۸۶- در بیماری von Gierke جهش در کدام ژن باعث اختلال در سیستم glucose-6-phosphatase می‌گردد؟  
 الف) GLUT2      ب) G6PC      ج) G6PD      د) FUCA1
- ۸۷- در بیماری متابولیک MSUD، مشکل در متابولیسم کدام یک از آمینواسیدهای زیر ایجاد می‌شود؟  
 الف) لووسین، ایزولوسین و والین  
 ب) سرین، پرولین و ترئونین  
 ج) آلانین، تیروزین و هیستیدین  
 د) متیونین، آلانین و لیزین
- ۸۸- در دررفتگی لنز، انسداد عروقی، ناتوانی ذهنی و پوکی استخوان جزء کدام یک از علائم اصلی بیماری‌های زیر می‌باشد؟  
 الف) فنیل کتونوری      ب) الکتونوری      ج) تیروزینمیا      د) هموسیستینوریا
- ۸۹- در صورت مشاهده اسیدوز متابولیک و شکاف آنیونی در یک نوزاد به کدام یک از بیماریهای متابولیک زیر بیشتر می‌بایست شک نمود؟  
 الف) Peroxismal disorders  
 ب) Organic acidemia  
 ج) Disorders of fatty acids  
 د) Disorders of amino acid metabolism
- ۹۰- اسید هوموژانتیزیک بر اثر کاتابولیسم کدام یک از آمینواسیدهای زیر ایجاد می‌شود؟  
 الف) تیروزین و فنیل‌الانین  
 ب) سرین و پرولین  
 ج) والین و لیزین  
 د) آسپارتیک و گلوتامیک اسید
- ۹۱- پروفایل اسیل کارنیتین پلازما در تشخیص کدام دسته از بیماریهای متابولیک استفاده می‌شود؟  
 الف) بیماری‌های اختلال در متابولیسم بورین و پیریمیدین  
 ب) بیماری‌های میتوکندریال  
 ج) بیماری‌های سیکل اوره  
 د) بیماری‌های اکسیداسیون اسیدهای چرب
- ۹۲- کدام یک از جملات زیر در مورد بیماری PKU صحیح می‌باشد؟  
 الف) روش PCR-RFLP تنها موارد بسیار محدودی از بیماری را قبل از تولد تشخیص می‌دهد.  
 ب) آنزیم مسئول بیماری منحصر در کبد تولید می‌شود.  
 ج) یک جهش خاص مسئول بیش از ۲/۳ (دو سوم) موارد بیماری می‌باشد.  
 د) شایع‌ترین نوع موتاسیون‌های عامل ایجاد بیماری در ژن فنیل‌الانین هیدروکسیلاز موتاسیونهای Non sense می‌باشند.

۹۳- نقص کدامیک از آنزیم‌های چرخه اوره شایع‌تر از گزینه‌های دیگر است؟

الف) N-acetylglutamate synthase

ب) Ornithine transcarbamylase

ج) Argininosuccinate synthetase 1

د) Carbamoyl phosphate synthetase

۹۴- کدامیک از موارد زیر صحیح است؟

الف) آنزیم Amylo-1, 6-glucosidase در بیماری Cori به صورت از بین برنده شاخه‌های گلیکوژن عمل می‌کند.

ب) آنزیم Amylo-1, 6-glucosidase در بیماری Pompe به صورت از بین برنده شاخه‌های گلیکوژن عمل می‌کند.

ج) آنزیم Amylo-1, 6-glucosidase در بیماری McArdle به صورت از بین برنده شاخه‌های گلیکوژن عمل می‌کند.

د) تخریب کامل گلیکوژن توسط آنزیم Amylo-1, 6-glucosidase در بیماری Cori صورت می‌گیرد.

۹۵- تولید اسید اوریک در بدن حاصل فعالیت مستقیم کدامیک از آنزیم‌های زیر است؟

الف) Urease

ب) Malonic oxidase

ج) Xanthine oxidase

د) Aldehyde deoxidase

۹۶- در روند بیماری SCID ژن ADA باعث کدامیک از موارد زیر می‌شود؟

الف) عدم تبدیل پورین به پیریمیدین و کاهش فعالیت گلبول‌های سفید

ب) تجمع نوکلئوتیدهای پیریمیدین باعث از بین رفتن گلبول‌های سفید می‌شود

ج) تجمع نوکلئوتیدهای پورین باعث از بین رفتن گلبول‌های سفید می‌شود

د) تجمع آمونیاک حاصله در گلبول‌های سفید و کاهش فعالیت آنها

۹۷- کدامیک از ژن‌ها و لوکوس‌های زیر در ژنتیک چاقی موثراند؟

الف) ApoE (ب) گیرنده ملانوسیت (ج) NTRK5 (د) دوبلیکاسیون 16p11.2

۹۸- آنزیم پتاگلوکورونیداز بر روی ... اثر می‌کند و از کاتالیز آنها اسید گلوکورونیک تولید می‌گردد.

الف) هپاران سولفات و درماتان سولفات

ب) کندروئیتین ۳ و ۷ سولفات

ج) هپاران فسفات و درماتان فسفات

د) کندروئیتین ۳ و ۷ فسفات

۹۹- فسفات کلسیم چگونه به ورود DNA خارجی به داخل سلول کمک می‌کند؟

الف) آنزیم‌های DNase را غیرفعال می‌کند.

ب) موجب رسوب DNA در سطح سلول هدف می‌شود.

ج) در سطح سلول هدف حفره ایجاد می‌کند.

د) DNA را تک رشته‌ای می‌کند.

۱۰۰- کدام عبارت در خصوص بیماری Pompe صحیح است؟

الف) اکثراً در اثر جهش *de novo* ایجاد می‌شود.

ب) آنزیم  $\alpha$ -1,4 glucosidase در بدن بیماران انباشته می‌شود.

ج) گلیکوژن در لیزوزوم ماهیچه‌های قلب و اسکلت انباشته می‌شود.

د) دو الگوی توارث اتوزومی (غالب و مغلوب) برای بیماری گزارش شده است.

## زبان تخصصی و عمومی

زبان تخصصی

101- Angio is prefix for...?

- A) Bone
- B) Lipid
- C) Vessel
- D) lymphocyte

102- The general meaning of "corpus" is best described by which of the following?

- A) Abdomen
- B) Body
- C) Chest
- D) Head

103- Anticipation means.....phenotype

- A) Milder
- B) More severe
- C) Older
- D) Complex

104- Which of the following is the term for an abnormally low white blood cell count?

- A) Anemia
- B) Leukemia
- C) Leukocytosis
- D) Leukopenia

105- Many disorders show ..... heterogeneity if it can be caused by more than one genetic mechanism.

- A) Genetic
- B) Locus
- C) Allele
- D) Chromosomal

106- The prefix pertaining to fingernail is which of the following terms?

- A) Odont
- B) Olfact
- C) Omphal
- D) Onych

107- The prefix "brady-" means which of the following?

- A) Away from
- B) Downward
- C) Irregular
- D) Slow

**108- Amplification means**

- A) Deletion
- B) Insertion
- C) Inversion
- D) Multiplication

**109- Programmed cell death means**

- A) Apoptosis
- B) Necrosis
- C) Phagocytosis
- D) Autophagy

**110- Transfer of genetic material from one organism to another by a genetic vector means**

- A) Transduction
- B) Translocation
- C) Transfusion
- D) Transcription

**111- Senescent cell in cell division is**

- A) Necrotic cell
- B) Cell transformed to cancer
- C) Cell that cannot go through cytokinesis
- D) An undifferentiated cell

**112- The fertilization of an egg by a sperm that leads to a nonviable embryo is called**

- A) Dispermic fertilization
- B) Blighted ovum
- C) Failed fertilized oocyte
- D) Implantation failure

**113- Bias means**

- A) Prejudice
- B) Impartiality
- C) Fairness
- D) Neutrality

**114- Segregation means**

- A) Separation
- B) Integration
- C) Incorporation
- D) Combination

**115- An area of dead myocardial tissue is best described by which of the following?**

- A) Angina pectoris
- B) Hypertrophy
- C) An induration
- D) An infarct

### ■ Vocabulary

Read the following sentences carefully and choose one of the options (a, b, c, d) to complete the sentences.

- 116- Dementia, also known as ....., is seen in elderly individuals whose mental states have started to decline.  
a) senility  
b) paucity  
c) calamity  
d) asperity
- 117- Colleagues and comrades over the years were in a ..... mood at the party anxiously awaiting presentations.  
a) expedient  
b) thrifty  
c) greedy  
d) euphoric
- 118- Youth gangs typically engage in ....., criminal, and violent activities, often for financial gain.  
a) mandatory  
b) benevolent  
c) delinquent  
d) competent
- 119- She quit her job and sold her car to take a break and travel the world. She's always been ..... about going to new places and meeting new people.  
a) hesitant  
b) ardent  
c) gloomy  
d) senile
- 120- She acknowledges that the new employee's ..... and naïve manner antagonized the board of directors even though he was willing to take chances.  
a) amiable  
b) cordial  
c) gorgeous  
d) scandalous

### 108- Amplification means

- A) Deletion  
B) Insertion  
C) Inversion  
D) Multiplication

### 109- Programmed cell death is

- A) Apoptosis  
B) Necrosis  
C) Phagocytosis  
D) Autophagy

### 110- Transfer of genetic material

- A) Transduction  
B) Translocation  
C) Transfusion  
D) Transcription

### 111- Senescent cell in cell division

- A) Necrotic cell  
B) Cell transformed to cancer  
C) Cell that cannot grow  
D) An undifferentiated cell

### 112- The fertilization of an ovum

- A) Dispermic fertilization  
B) Blighted ovum  
C) Failed fertilization  
D) Implantation failure

### 113- Bias means

- A) Prejudice  
B) Impartiality  
C) Fairness  
D) Neutrality

### 114- Segregation means

- A) Separation  
B) Integration  
C) Incorporation  
D) Combination

### 115- An area of dead myocardium

- A) Angina pectoris  
B) Hypertrophy  
C) An induration  
D) An infarct



### ■ Reading comprehension

Read the following passages carefully and choose the best answers.

Recent advancements have transformed AI technologies into powerful tools for enhancing clinical and operational efficiency. Today, AI is allowing everyone involved in the healthcare ecosystem — doctors, nurses, administrators, and patients — to benefit from enhanced efficiency and better diagnoses. It extends and augments professional capabilities and provides the foundation for better, more cost-effective outcome. It is an enabling technology for a more personalized approach to patient care, focusing on patient outcomes rather than just system efficiency.

During the next 10 years, AI is expected to radically streamline healthcare delivery by providing immensely powerful insights to enhance the patient management pathway, yet there are hurdles to overcome before AI transforms healthcare provision. For example, at present, too much patient consultation time is spent entering data, rather than drawing inferences from it. However, these transitional issues should quickly be resolved as AI is more broadly adopted across the sector, and the outlook among healthcare professionals is positive; almost half of medical staff expect AI will enable more robust diagnoses, and 57% believe its improved predictive capabilities will allow them to focus more on preventive medicine. AI needs to work for healthcare professionals as part of a robust, integrated ecosystem, and success relies on more than simply deploying a new technology. The more 'humanized' the application of AI is, the faster and more widely it will be adopted, and the better the return on the 5. initial investment. Ultimately, this will improve results and patient care and, in healthcare, the priority should always be the patient.

121- In the first paragraph, the writer ..... of AI in healthcare system.

- a) explains the foundation
- b) focuses on the status
- c) analyzes the mechanism
- d) illustrates the ecosystem

122- In the above passage, all of the following are mentioned to be positively affected by AI EXCEPT

- .....
- a) personalized technology
  - b) healthcare personnel
  - c) professional capabilities
  - d) clinical operations

123- Which of the following is true?

- a) Less than half of the medical staff believe AI can be used for disease prevention.
- b) 57% of the medical staff think that AI technologies cannot be adopted in healthcare system.
- c) About fifty percent of healthcare personnel expect AI can empower diagnosis.
- d) 50% of the healthcare personnel think that they can overcome hurdles to AI transformation.

124- The writer believes that in the successful adoption of AI, the system should give priority

- to .....
- a) patients
  - b) investment
  - c) professionals
  - d) technology

125- In the second paragraph, the future of AI application is predicted to be .....

- a) impulsive
- b) unwarranted
- c) confusing
- d) promising

Some of the leading causes of sight loss affect the part of the eye called the retina. Supplementation with a certain type of omega fatty acid known as docosahexaenoic acid, or DHA, can reduce the incidence of retinal disease, however, improving DHA levels in the retina is challenging due to the retina-blood barrier. A group of researchers has now shown that a different form of DHA they have developed can enter the retinal tissue— at least in mice. If the same effect is shown in humans, the supplement could be used to reduce risk and potentially even treat some retinal diseases.

Loss of sight is believed to have a global cost of \$411 billion annually due to medical and care costs, as well as lost work and productivity, according to the World Health Organization. Age-related macular degeneration and diabetic retinopathy both affect the retina, which is found at the back of the eye and contains many light-sensitive cells which allow us to see. Age-related macular degeneration affects the macula—a part of the retina—and results in central vision being blurred. Meanwhile, diabetic retinopathy is seen in patients with both type 1 and type 2 diabetes and is caused by high blood sugar levels affecting blood flow to the retina, and if untreated, can cause blindness.

126- According to the passage, DHA supplementation is a challenge because .....

- a) it is a degenerative process
- b) retinal diseases are incurable
- c) there are retina-blood obstacles
- d) DHA penetrates into the retinal tissue

127- According to the passage, currently, the newly developed DHA .....

- a) can treat sight loss in mice
- b) costs \$411 billion for diabetic patients
- c) can enter retinal tissue in humans
- d) reduces the cost of retinopathy to \$411 billion

128- What is the ultimate impact of age-related macular degeneration on the macula?

- a) It can reduce the risk to the retinal tissue.
- b) It leads to blindness in non-diabetic patients.
- c) It deactivates light-sensitive cells.
- d) It specifically blurs the central vision.

129- Which of the following is NOT true about diabetic retinopathy?

- a) All patients suffering from diabetes may have some signs of diabetic retinopathy.
- b) Retinal diseases are rarely observed in patients with diabetics.
- c) Diabetic retinopathy emerges because of the high blood sugar affecting the retina.
- d) Diabetic retinopathy can finally lead to blindness if untreated.

130- Which of the following is true about the new form of omega fatty acid supplement?

- a) It can possibly cure the retinal illnesses.
- b) Its positive effect on mice has not yet been reported.
- c) It puts the retina and its surrounding tissues at risk.
- d) It removes the blood barriers in patients with diabetes.

موفق باشید