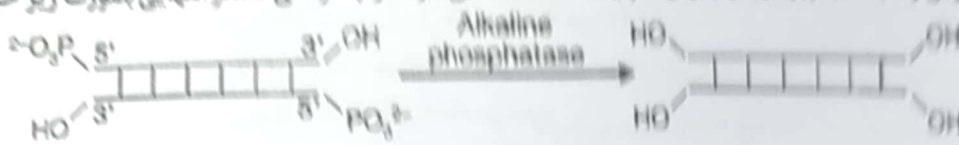


ژنتیک انسانی

- 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) آزواسپرمی
 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 بدن
 ج) افزایش قدرت حمل ژن خارجی
 د) افزایش اختصاصیت وکتور برای رده سلولی خاص
- ۶- اختلال ساختاری فک و صورت، تترالوژی 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 با 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 *Sma*I 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 فسد 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 فسد کلون آن در یک وکتور بیانی با یک tag در محل برش را داریم.

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

الف) در محل Multiple Cloning Site وکتورهای بیانی تجاری

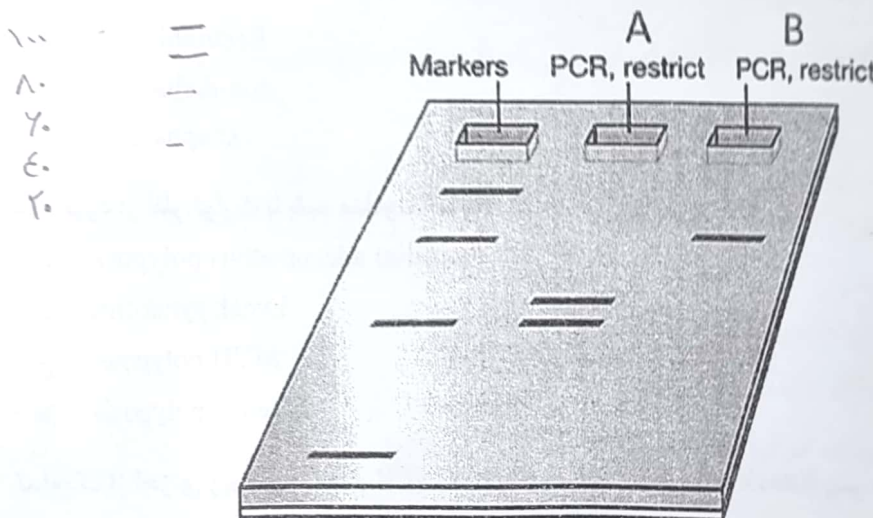
ب) برای Southern blotting

ج) برای SAGE

د) برای ساخت پروب FISH

۱۷- وقتی که یک موتاسیون باعث بیماری بتا تالاسمی می‌گردد و محل برش آنزیم *Eco*RI 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 روی ژل اگر روز 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 پروتئین‌های 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 پروتئین 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) پروتئین‌های 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 پروتئین نوترکیب به صورت **fusion protein** در باکتری چیست؟
 الف) جهت افزایش بیان پروتئین نوترکیب
 ب) جهت جداسازی پروتئین اصلی از پروتئین 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 پروتئین استخراجی از یک بافت به ژنومیک DNA
 د) اتصال DNA حاصل از PCR به پروتئین مستخرج از بافت

- ۲۴- در مورد فاز **G₀** 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 **G₀** 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 موزایسم استفاده می‌شود؟
 الف) aCGH
 ب) Droplet Digital PCR
 ج) ARMS-MLPA
 د) Southern blot

۲۷- جهش در ژن های PS1 و PS2 با چه مکانیسمی موجب بروز آلزایمر زودرس می شود؟

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

۲۸- در کدام روش توالی یابی high throughput از DNA تکثیر نشده به عنوان الگو استفاده می شود؟

- الف) ABI-SOLID
- ب) Illumina Hi-Seq
- ج) Ion Torrent
- د) Nanopore ✓

۲۹- کدامیک از موارد ذیل در مورد Pseudodicyentric صحیح می باشند؟

- الف) کروموزم های Dicyentric که حرکت دو سانترومر در آنراز به یک pole سلولی همراستگ شود
- ب) به ژن های روی یکی از سانترومرهای Dicyentric chromosomes که غیرفعال می شود اطلاق می گردد
- ج) به کروموزم های Dicyentric که به شکل کروموزم های حلقوی در می آیند گفته می شود
- د) به یکی از کروموزم های X در جنس مونث که به شکل Dicyentric تبدیل می شود گفته می شود

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% ✓

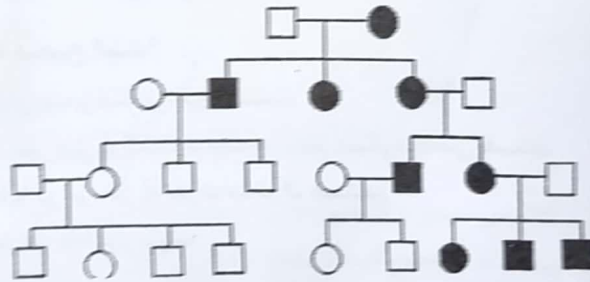
۳۱- کدامیک از ژن های زیر در maintenance of XIC نقش دارد؟

- 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 می نماید.
- ب) در شجره این بیماری امکان توارث وابسته به کروموزم Y وجود دارد.
- ج) Pleiotropy در فرم غیر سندرمی این بیماری دیده می شود.
- د) Females heteroplasmy در فرم غیر میتوکندریال بیماری دیده می شود.

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



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

۳۴- کدامیک از سندرم های زیر به صورت contiguous gene deletion syndrome می باشند؟

- 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) HIF2α 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) Peutz-Jeghers (ب) Li-Fraumeni (ج) Cowden (د) Lynch

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

- ۴۴- کدام یک از گزینه‌های زیر باعث افزایش STRINGENCY در هیبریدیزاسیون رشته‌های DNA می‌گردد؟
 الف) حرارت (ب) نمک (ج) اسید (د) کلروفرم
- ۴۵- کدام یک از جایگاه‌های روبرنسوی زیر در سلسله خودبخود نشی دارند؟
 الف) rob(13q21q) (ب) rob(14q21q) (ج) rob(15q21q) (د) rob(15q22q)
- ۴۶- کدام عبارت در مورد تشکیل واژگونی پری سانتریک 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
- ۴۷- کدام یک از تغییرات کروموزومی زیر در میتوز، ناپایدار (unstable) می‌باشند؟
 الف) اینورژن (ب) جابجایی (ج) ایزو کروموزوم (د) کروموزوم حلقوی
- ۴۸- شاخصه تشخیصی کدام یک از سندروم‌های زیر مشاهده فراوانی خود بخود تبادل کروماتیدهای خواهری است؟
 الف) آتاکسی تلاتزکتازی (ب) سندروم بلوم (ج) آنمی فانکونی (د) سندروم روبرت
- ۴۹- برای بررسی آنوپلویدی در PGD از چه نوع کاوشگری (Probe) استفاده می‌شود؟
 الف) Telomeric (ب) Whole paint (ج) Site Specific (د) Centromeric
- ۵۰- 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
- ۵۱- 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
- ۵۲- برای PGD در چه مواردی از گویچه قطبی استفاده می‌شود؟
 الف) بررسی بیماری هتروزیگوت مادری (ب) بررسی هموزیگوت مادری (ج) بررسی کروموزومی رویان (د) بررسی مولکولی رویان

- ۵۲- عوامل ایجادکننده کراس لینک DNA موجب القای کدام نوع از تغییرات کروموزومی در آنمی فانکونی می شود؟
 الف) ایزوکروموزوم
 ب) کروموزوم حلقوی
 ج) دی سانتریک
 د) چهار وجهی ✓
- ۵۳- ژن RB با تشکیل کمپلکس با کدام یک از ژن های زیر در توقف سلول در مرحله G1 نقش دارد؟
 الف) EZF ✓
 ب) BRCA1
 ج) BRCA2
 د) ATM
- ۵۴- ناپایداری ریزماهواره (microsatellite instability) از ویژگی های کدام یک از سرطان های زیر است؟
 الف) سرطان پستان خوشاوندی
 ب) رتینوبلاستوما
 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 ژن های مهارکننده تومور موجب افزایش مخاطره سرطان می شود؟
 الف) Genomic condensation
 ب) hypomethylation
 ج) hypermethylation ✓
 د) hypoacetylation
- ۵۸- کدام یک از بیماری های زیر نمونه ای از selection overdominance است؟
 الف) الل $\Delta F508$ در بیماری فیروز 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

$$p = 1 - q = 1 - 0.2 = 0.8$$

۴۱) **Yamanaka factors** برای تبدیل سلول‌های تمایز یافته به pluripotent کدامند؟
 MYE, MYOB, MAD, MAX (ب)
 MYE, KLF4, SOX2, OCT3/4 (ب)
 JUN, FOS, TCF, LIF (ب)
 NANOG, GATA6, KLF1, OCT3/4 (ب)

۴۲) **placental dysfunction** در اثر **Down syndrome** و **maternal hypoxemia** ایجاد می‌شود؟
 Pierre Robin (ب) Noonan (ب) Kabuki (ب) Fragile X (ب)

۴۳) **Incontinentia pigmenti** ناشی از کدام کمبود متابولیک است؟
 NK cell (ب)
 H2O (ب)
 B and T cells (ب)
 Complement (ب)

۴۴) **hematological dysfunction** در کدام بیماری زیر دیده می‌شود؟
 Barth (ب)
 Galactosemia (ب)
 Isovaleric acidemia (ب)
 Wiskott-Aldrich (ب)

۴۵) **NK cell dysfunction** در کدام یک از اختلالات زیر دیده می‌شود؟
 MV (ب)
 Bloom (ب)
 Ataxia-telangiectasia (ب)
 Nijmegen breakage (ب)

۴۶) کدام کدون **start** در میتوکندری وجود دارد که در ژنوم هسته‌ای باعث پایان ترجمه نمی‌شود؟
 UGA (ب) AGG (ب) UAG (ب) UAA (ب)

۴۷) **ژنیک اثر** در شروع رونویسی DNA کدام است؟
 اپن پروموتورها (ب) پروموتورها (ب) توپولوژومرازها (ب) لیگازها (ب)

۴۸) در مورد **Zellweger syndrome** کدام گزینه صحیح است؟
 GM2-AP, NPC2, Hepatic failure (ب)
 PEX Genes, Renal Dysplasia (ب)
 Maternal Diabetes, Renal Agenesis (ب)
 GATA3, Renal disease and Nephrosis (ب)

۴۹) **Cellulitis** کدام پروتئین را بیشتر مورد هدف قرار می‌دهد؟
 PDGFRs (ب) EGFR (ب) VEGF (ب) HER2 (ب)

- ۶۹- تخريب فعاليت ميگرو تيوبول ها توسط کدام دسته دارویی زير صورت مي گيرد؟
 الف) عوامل اکزيده کننده
 ب) مهار کننده هاي آروماتاز
 ج) آنترا سيکلين ها
 د) تاکسان ها
- ۷۰- در هر بار رونويسي از ژنوم انساني احتمالاً چه تعداد اشتباه در اضافه شدن نوکلئوتيد ها صورت مي گيرد؟
 الف) ده اشتباه
 ب) صد اشتباه
 ج) هزار اشتباه
 د) يک اشتباه
- ۷۱- کدام يک از بيماري هاي ارثي زير هر سه الگوي وراثتي غالب اتوزومي، مغلوب اتوزومي و وابسته به جنس مغلوب را نشان مي دهند؟
 الف) بيماري کليه پلي کيسيک
 ب) آتاکسي مخچه اي
 ج) ايکتیوز
 د) سندرم اهلرز دانلوس
- ۷۲- در صورت جابجايي بين کروموزوم X و يک کروموزوم اتوزوم در يک خانم، بر اساس پديده ليون کدام کروموزوم غير فعال مي شود؟
 الف) X سالم
 ب) X داراي جابجايي
 ج) هر دو کروموزوم X شانس برابر دارد.
 د) پديده غير فعال شدن صورت نمي گيرد.
- ۷۳- در کدام يک از موارد زير تغييرات هيداتي فرم ايجاد مي شود؟
 الف) لقاح تخمک با دو اسپرم
 ب) لقاح يک تخمک ديپلوئيد با يک اسپرم
 ج) لقاح تخمک با سه اسپرم
 د) لقاح تخمک با يک اسپرم غير طبيعي
- ۷۴- در روند آميوسنتز حدوداً چند درصد احتمال سقط جنين وجود دارد؟
 الف) ۵ درصد
 ب) ۴ درصد
 ج) ۱۰ درصد
 د) ۱ درصد ✓
- ۷۵- در چند درصد تخمک ها اختلالات کروموزومي ديده مي شود؟
 الف) ۵٪
 ب) ۱۰٪ ✓
 ج) ۲۵٪
 د) ۵۰٪
- ۷۶- متداول ترين مرحله نمونه برداري از رويان براي تشخيص ژنتيکي پيش از لانه گزيني کدام است؟
 الف) زيگوت
 ب) بلاستوسيست ✓
 ج) مورولا
 د) تشکيل polar body

۷۷- در غربالگری سه ماهه اول، با ترکیب سن و مارکهای 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 نو ترکیب 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) هموسیستینوری
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) هموژانتزیک 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- توارش 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) لوسین، 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) آلکاپتوری (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 فنیل آلانین
 ب) سرین و پرولین
 ج) والین و لیزین
 د) آسپارتیک و گلوتامیک اسید
- ۹۱- پروفایل اسیل کارنیتین پلاسما در تشخیص کدام دسته از بیماریهای متابولیک استفاده می‌شود؟
 الف) بیماری‌های اختلال در متابولیسم پورین 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 فنیل آلانین هیدروکسیلاز موتاسیونهای Non sense می‌باشند

۹۳- نقص کدام یک از آنزیم‌های چرخه اوره شایع تر از گزینه‌های دیگر است؟

الف) N-acetylglutamate synthase

ب) Ornitine transcarbamylase

ج) Argininosuccinate synthetase 1

د) Carbamoyl phosphate synthetase

۹۴- کدام یک 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 کدام یک از آنزیم‌های زیر است؟

الف) Urease

ب) Malonic oxidase

ج) Xanthine oxidase

د) Aldehyde deoxidase

۹۶- در روند بیماری SCID ژن ADA باعث کدام یک 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- کدام یک از ژن‌ها و لوکوس‌های زیر در ژنتیک چاقی موثراند؟

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

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

الف) هیپاران سولفات و درمانتان سولفات

ب) کندروئیتین ۳ و ۷ سولفات

ج) هیپاران فسفات و درمانتان 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 α -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.