

ژنتیک انسانی

- ۱- در مورد جهش‌های ژن *CFTR* کدام یک از جملات زیر صحیح است؟
 الف) همه موارد جهش‌ها باعث Reduced expression می‌گردد.
 ب) در کلاس ۴ بیماری Defective conduction دیده می‌شود.
 ج) در تمام انواع جهش‌ها پدیده Defective gating ایجاد می‌شود.
 د) در کلاس ۵ بیماری folding پروتئین نقص دارد.
- ۲- کدام یک از بیماری‌های زیر حاصل جهش ژنی منجر به اختلال در Subcellular localization of the polypeptide or the holomer است؟
 الف) Hereditary hemoglobiopathies/thalassemia
 ب) Hereditary persistence of fetal hemoglobin
 ج) Familial hypercholesterolemia variants (class 4)
 د) I-Cell disease lysosomal storage disorder
- ۳- کدام یک از موارد زیر در مورد خصوصیات ژنتیکی فنوکروموسیتوما با منشا جهش در ژن *SDHD* صحیح است؟
 الف) دارای توارث paternal imprinting است.
 ب) واجد full penetrance است.
 ج) در صورت وجود جهش هموزیگوت، فرد سالم است.
 د) شیوع بیماری در خانم‌ها دو برابر آقایان است.
- ۴- در سندرم Rett اختلال در کدام یک از DNA methylation genes باعث ایجاد علائم بیماری می‌گردد؟
 الف) *MeCP2* as a writer
 ب) *MeCP2* as a reader
 ج) *DNMT1* as an eraser
 د) *DNMT1* as a reader
- ۵- کدام مورد در Congenital adrenal hyperplasia اتفاق می‌افتد؟
 الف) اختلال در تکوین تخمدان
 ب) اختلال در ساختار رحم
 ج) عدم حساسیت به آندروژن
 د) تولید بیش از حد آندروژن
- ۶- توارث اتوزوم مغلوب با Sex influence در کدام مورد زیر دیده می‌شود؟
 الف) هموکروماتوز ارثی
 ب) بلوغ زودرس پسران
 ج) نارسایی زودرس تخمدان
 د) ویلسون
- ۷- کدام مورد در سندرم X شکننده دیده می‌شود؟
 الف) افزایش تعداد تکرارها در میوز پدری
 ب) آتاکسی در پسران حامل پیش جهش
 ج) فقدان اختلال در دختران حامل پیش جهش
 د) نفوذ کامل در زنان

۸- سندرم‌های حذف کروموزومی *DiGeorge*، *Miller-Dieker* و *Smith-Magenis* به ترتیب از راست به چپ، به علت حذف در کدامیک از کروموزوم‌های زیر می‌باشند؟

- الف) کروموزوم‌های ۱۶، ۱۷، ۱۹
- ب) کروموزوم‌های ۲۲، ۷، ۱۷
- ج) کروموزوم‌های ۱۵، ۱۷، ۷
- د) کروموزوم‌های ۲۲، ۱۷، ۱۷

۹- در مورد بیماری *Oculocutaneous Albinism (OCA)* کدام گزینه صحیح است؟

- الف) نیستاموس از علائم شاخص بیماری *OCA* است.
- ب) در تمام افراد آلبینو، آنزیم تیروزیناز فاقد فعالیت است.
- ج) *OCA type 1* در اثر جهش در ژن *TYRP1* ایجاد می‌شود.
- د) بیان متغیر (*Variable expressivity*) ندارد.

۱۰- در مورد نقش سیستم ترمیم *DNA* در بروز سرطان کدام صحیح است؟

- الف) جهش در ژن *MSH* و *MYH* با ایجاد اختلال در سیستم ترمیم *DNA* (*Mismatch repair*) منجر به بروز *HNPCC* می‌گردد.
- ب) جهش در ژن *MYH* با ایجاد اختلال در سیستم ترمیم *DNA* (*Nucleotide excision repair*) منجر به بروز *HNPCC* می‌گردد.
- ج) جهش در ژن *NBS* با ایجاد اختلال در سیستم ترمیم *DNA* (*Base excision repair*) منجر به بروز *Nijmegen breakage syndrome* می‌گردد.
- د) جهش در ژن *BLM* با ایجاد اختلال در سیستم ترمیم *DNA* (*Base excision repair*) منجر به بروز *Bloom syndrome* می‌گردد.

۱۱- با چه مکانیسمی افزایش تکرارهای سه نوکلئوتیدی موجب بروز بیماری دیستروفی میوتونیک می‌شود؟

- الف) غالبیت منفی (*Dominant negative*)
- ب) فقدان عملکرد (*Loss of function*)
- ج) تجمع سمیت (*Toxic aggregation*)
- د) ناکفایتی هاپلویدی (*Haploinsufficiency*)

۱۲- جهش در ژن *DMRT1* موجب بروز کدام مورد می‌شود؟

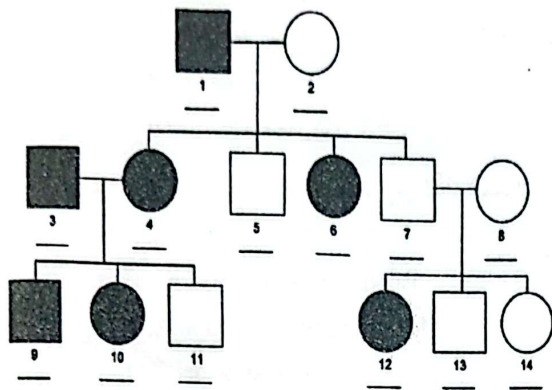
- الف) مردان نابارور
- ب) زنان با کاربوتایپ 46,XY
- ج) مردان با کاربوتایپ 46,XX
- د) هرمافرودیسیم حقیقی

۱۳- کدام واریانت زیر می‌تواند با بروز *NTD* همراه باشد؟

- الف) *MTHFR 677C>T*
- ب) *MTHFR 1298 A>C*
- ج) *PAII 4G>3*
- د) *FGFR3 1138G>A*

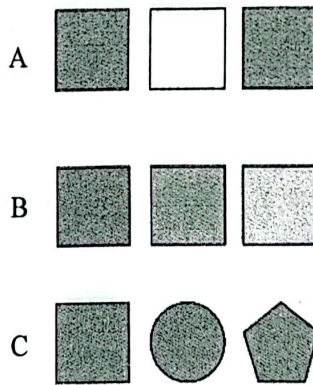
- ۱۴- HbH در کدامیک از شرایط زیر تظاهر شدیدتر دارد؟
 الف) HbH در نتیجه جهش‌های نقطه‌ای ژن‌های آلفا
 ب) HbH در نتیجه جهش‌های حذفی ژن‌های آلفا
 ج) به همراه آلفاتریپلیکشن
 د) HbH در نتیجه جهش‌های در جی
- ۱۵- دومین کاریوتایپ شایع در سندرم ترنر کدام است؟
 الف) Ring: 46,X,r(X)
 ب) Isochromosome: 46,X,i(Xq)
 ج) Mosaicism (e.g., 45,X/46,XX)
 د) Deletion: 46,X,del(Xp)
- ۱۶- یافته‌های اولتراسونوگرافیک زیر در هفته‌های ۱۸-۲۰ بارداری نشان‌دهنده احتمال بروز کدام ناهنجاری‌های کروموزومی است؟
 الف) همراهی آنوفتالمی با تریزومی ۲۱
 ب) Clenched overlapping fingers با تریزومی ۲۱
 ج) Exomphalos با تریزومی ۱۳ و ۱۸
 د) همراهی Rocker-bottom foot با تریزومی ۲۱
- ۱۷- کدام گزینه زیر در مورد Marker Chromosome درست است؟
 الف) اگر به صورت *de novo* رخ داده باشد، احتمال بروز ناهنجاری مادرزادی تا ۱۵٪ هم می‌رسد.
 ب) اگر دارای satellite material باشد، احتمال بروز ناهنجاری مادرزادی در جنین زیاد است.
 ج) در صورتیکه عمدتاً یوکروماتین باشد، احتمال بروز ناهنجاری مادرزادی در جنین ناچیز است.
 د) شایع‌ترین آن از نوع Marker Chromosome X است.
- ۱۸- در مورد پسودوزن‌ها کدام گزینه صحیح است؟
 الف) اینترون ندارند.
 ب) همه آن‌ها دارای پروموتور هستند.
 ج) ممکن است از یک توالی cDNA ایجاد شوند.
 د) حاوی توالی‌های تکراری ماهواره‌ای هستند.
- ۱۹- در مقایسه Genome sequencing نسبت به Exome sequencing، کدام مورد صحیح است؟
 الف) تشخیص بهتر copy number variants در genome sequencing
 ب) سهولت بیشتر تهیه کتابخانه در exome sequencing
 ج) تشخیص بهتر واریانت‌های ساختاری در exome sequencing
 د) سهولت بیشتر نگهداری داده‌ها در exome sequencing
- ۲۰- چهره cherubic در کدام یک از سندرم‌های زیر دیده می‌شود؟
 الف) رابین اشتاین طیبی (ب) گورلین (ج) نونان (د) داون
- ۲۱- در بیماری افزایش کلاسترول فامیلیال کدام یک از ژن‌های زیر با الگوی وراثتی اتوزومال مغلوب باعث ایجاد بیماری می‌گردد؟
 الف) LDL receptor
 ب) Apoprotein B-100
 ج) ARH adaptor protein
 د) PCSK9 protease

۲۲- الگوی وراثت در شجره زیر به کدام گزینه نزدیک تر است؟



- الف) X-linked recessive
- ب) X-linked dominant
- ج) Sex influenced female dominant
- د) Sex influenced male dominant

۲۳- شکل‌های زیر بیانگر چه وقایع ژنتیکی می‌باشند؟



- الف) C= Pleiotropy , B= variable expressivity , A= incomplete penetrance
- ب) C= Pleiotropy , B= incomplete penetrance , A= variable expressivity
- ج) C= variable expressivity , B= Pleiotropy , A= incomplete penetrance
- د) C= variable expressivity , B= complete penetrance , A= incomplete penetrance

۲۴- در بیماری اسکیزوفرنی کدام گزینه صحیح است؟

- الف) در مردان سن بروز پایین‌تر و پیش‌آگهی بهتر دارد.
- ب) در افرادی که متولد فصل تابستان هستند، بیشتر دیده می‌شود و نقش عفونت‌های ویروسی را مطرح می‌کند.
- ج) جهش در ژن‌های *TCF4* و *NRGN* به طور شایع در این بیماری گزارش شده است.
- د) بین این بیماری و ناحیه HLA روی کروموزوم 6p21.3-6p21.1 وابستگی وجود دارد.

۲۵- در کدام یک از ژن‌های زیر تفاوت اندازه بر روی کروموزوم X و Y وجود دارد؟

- الف) *DDX3Y*
- ب) *RPS4Y1*
- ج) *AMEL*
- د) *RPS4X*

۲۶- کدامیک از گزینه‌های زیر شایع‌ترین ترانسلوکاسیون روبرتسونین می‌باشد؟

- الف) ۱۳/۱۴
- ب) ۱۳/۲۱
- ج) ۲۱/۲۲
- د) ۲۲/۱۴

۲۷- کدام یک از موارد زیر در خصوص مول هیداتی فرم و تراتوم تخمدانی صحیح می باشد؟

- الف) کاریوتیپ هر دو 69,XXX می باشد و منشا androgenetic دارند.
 ب) کاریوتیپ هر دو 46,XX می باشد و منشا androgenetic دارند.
 ج) کاریوتیپ هر دو 46,XX می باشد و به ترتیب منشا androgenetic و gynogenetic دارند.
 د) کاریوتیپ هر دو 69,XXX می باشد و منشا gynogenetic دارند.

۲۸- کدام یک از موارد زیر در مورد Nonallelic homologous recombination (NAHR) صحیح است؟

- الف) Langer-Giedion syndrome is an example of NAHR in region of 17p12
 ب) NAHR generates more *de novo* duplications than deletions
 ج) NAHR cannot take place within a chromatid
 د) Most NAHR is intrachromosomal

۲۹- جابجایی غیرمتعادل هتروزیگوت $t(X;18)(q27;q22)$ سبب کدام بیماری زیر می گردد؟

- الف) Gonadal Dysgenesis
 ب) Rett syndrome
 ج) Turner-like
 د) Charcot-Marie-Tooth neuropathy

۳۰- Confined placental mosaicism (CPM) به کدام مورد زیر اطلاق می شود؟

- الف) The mosaicism at embryonic tissues reflects a true constitutional mosaicism
 ب) The mosaicism is encountered at amniocentesis rather than at CVS
 ج) The trisomic and monosomic cells are found in the placenta
 د) The trisomic cells are found only in the placenta

۳۱- در کدام اختلالات کروموزومی، NTD شایع است؟

- الف) تریزومی ۱۳، تریزومی ۲۱
 ب) تریزومی ۱۸، تریزومی ۲۱
 ج) تریزومی ۱۳، تریزومی ۱۸
 د) تریزومی ۲۱، تریزومی ۱۶

۳۲- اختلال کروموزومی Sister-chromatid exchange (SCE) در کدام بیماری زیر دیده می شود؟

- الف) Ataxia telangiectasia
 ب) Fanconi anemia
 ج) Werner syndrome
 د) Bloom syndrome

۳۳- کدام یک از موارد زیر در خصوص فرزندان خانمی هتروزیگوت با کاریوتایپ $46,XX,r(21)$ و همسری با کاریوتایپ

طبیعی صحیح است؟

- الف) تمام فرزندان سالم هستند.
 ب) احتمال وجود فرزند سندرم داون وجود دارد.
 ج) احتمال وجود فرزند با دو کروموزوم $r(21)$ وجود دارد.

۳۴- فردی ۴۰ ساله با کاریوتایپ $47,XX,del(22)(q11.2),+sSMC$ احتمال کدام خصوصیت زیر را دارد؟

- الف) Mosaicism of DiGeorge syndrome
ب) Normal phenotype
ج) Williams syndrome
د) Cat eye syndrome

۳۵- کدام یک از گزینه‌های زیر در مورد Neocentromeres صحیح است؟

- الف) Normal phenomenon in male
ب) All neocentromeres arise from mother
ج) Lack normal centromeric alpha-satellite DNA
د) Originate from telomeric regions

۳۶- در کدام یک از ترانسلوکاسیون‌های زیر با وجود Balanced rearrangement، کروموزومی با مکانیسم

Position effect بیماری ایجاد می‌شود؟

- الف) $t(5;17)(q15;q25.1)$
ب) $t(4;18)(q35;q23)$
ج) $t(11;22)(q23;q11)$
د) $t(8;22)(q24.13;q11.21)$

۳۷- در کدام یک از اینورسیون‌های کروموزومی زیر احتمال تولد فرزند با دیستروفی دوشن وجود دارد؟

- الف) $47, XX, inv(X)(p11.4q22)$
ب) $46, X, inv(X)(p21.2q22.2)$
ج) $46, X, inv(X)(p21.2;q28)$
د) $46, X, inv(X)(p11.4q22)$

۳۸- در بررسی زوج با سقط مکرر، تست خط اول کدام است؟

- الف) WES
ب) FISH
ج) Karyotype
د) Sanger sequencing

۳۹- معمولاً اولین تست تشخیصی در بیماران مبتلا به:

severe developmental delay/ learning difficulty /congenital abnormalities

کدام مورد است؟

- الف) FISH
ب) Array CG
ج) MLPA
د) Droplet digital PCR

۴۰- کدام روش برای بررسی میزان کم جهش سوماتیک در یک نمونه مناسب‌تر است؟

- الف) Droplet digital PCR
ب) Sanger sequencing
ج) Real time RT-PCR
د) Allele specific PCR

۴۱- در مورد Back mutation کدام گزینه صحیح است؟

- الف) پدیده نسبتاً رایج در بیماری‌های با وراثت اتوزومال غالب است.
ب) این نوع جهش، در تعداد کمی از بیماران آنمی فانکونی گزارش شده است.
ج) به طور معنی داری از genetic load بیماری در جمعیت می‌کاهد.
د) بیشتر در جهش‌های سوماتیک که منجر به بیماری‌های adult-onset می‌شود، گزارش شده است.

- ۴۲- در مورد m7G cap در RNA کدام گزینه صحیح است؟
 الف) رونوشت را از حمله اگزونوکلئازی 5' → 3' محافظت می‌کند.
 ب) اسپلایسینگ را تسهیل می‌کند.
 ج) در جریان ترجمه، اتصال زیر واحد 80S ریبوزوم های سیتوپلاسمی را به mRNA تسهیل می‌کند.
 د) به خروج hnRNA از هسته به سیتوپلاسم کمک می‌کند.
- ۴۳- کدام یک از سلول‌های زیر واجد بیشترین میزان کپی mtDNA در ماتریکس میتوکندری می‌باشند؟
 الف) Cardiomyocyte ب) Megakaryocyte ج) Hepatocyte د) Oocyte
- ۴۴- کدام گزینه در خصوص Emulsion PCR صحیح است؟
 الف) Each fragment in the starting DNA can be amplified separately
 ب) Separates individual gDNA fragments in individual tiny oil droplets
 ج) The amplified DNA is bound to a glass slide within a flow cell
 د) Forked adaptors are typically used
- ۴۵- متد CAGE به چه منظور استفاده می‌گردد؟
 الف) To identify transcriptional start sites
 ب) To analyze transcriptome
 ج) To validate alternative splice forms
 د) To capture full-length RNA transcripts by selecting specific RNAs
- ۴۶- کدام تست جهت شناسایی microdeletions و microduplications خط نخست (first-line test) انتخاب می‌باشد؟
 الف) کاربوتایپ با قدرت تفکیک بالا
 ب) Microarray CGH
 ج) Whole Exome Sequencing
 د) FISH
- ۴۷- کدام مورد موجب ایجاد ایزوفرم های اختصاصی بافت می‌شود؟
 الف) Alternative splicing
 ب) Alternative polyadenylation
 ج) Alternative promoter
 د) Alternative frame reading
- ۴۸- از کدام مورد زیر می‌توان جهت شناسایی Uniparental disomy استفاده کرد؟
 الف) Array CGH ب) WES ج) Interphase FISH د) DNA microarrays
- ۴۹- از کدام روش برای بررسی فاز هاپلو تیپ می‌توان استفاده کرد؟
 الف) Droplet Digital PCR
 ب) Sanger Sequencing
 ج) Long-Read NGS
 د) QF-PCR

- ۵۰- ریبوزوم ها چگونه کدون AUG مناسب برای شروع سنتز پلی پپتید را پیدا می کنند؟
 الف) با مشاهده کدون AUG درون توالی KOZAK که سومین نوکلئوتید بالادست AUG حتما یک G باشد.
 ب) با مشاهده کدون AUG درون توالی KOZAK که سومین نوکلئوتید بالادست AUG حتما یک Py باشد.
 ج) با مشاهده کدون AUG درون توالی KOZAK که نوکلئوتید پس از AUG حتما یک G باشد.
 د) با مشاهده کدون AUG درون توالی KOZAK که نوکلئوتید پس از AUG حتما یک Pu باشد.
- ۵۱- ادغام یک سلول درون سلول دیگر که هر دو سلول دست نخورده بمانند و دارای فعالیت های سلولی مستقل باشند،
 را چه می نامند؟
 الف) Phagocytosis
 ب) Exocytosis
 ج) Alpha- proteolysis
 د) Endosymbiosis
- ۵۲- کدام روش زیر از پلتفورم پروتونی توالی یابی استفاده می کند؟
 الف) Illumina ب) Roche/454 ج) ABI SOLiD د) Ion Torrent
- ۵۳- تکثیر در کدام روش زیر بر پایه Isothermal می باشد؟
 الف) Bridge PCR ب) Wildfire ج) Hot start PCR د) Digital Drop out
- ۵۴- منظور از molecular barcoding در RNA-seq چیست؟
 الف) تعیین کمسیت مطلق هر RNA
 ب) جداسازی RNA از سایر اسیدهای نوکلئیک
 ج) تعیین میزان بیان نسبی هر RNA در بافت
 د) جداسازی coding RNA از non-coding RNA
- ۵۵- کدام یک از ژن های زیر، به طور عمده از توالی ترانسپوزون به وجود آمده است؟
 الف) TERT ب) HGD ج) TYRP1 د) SURF1
- ۵۶- مقاومت درمانی در برابر متوتروکسات در بیمار مبتلا به سرطان با چه مکانیسمی ایجاد می شود؟
 الف) با تولید نسخه های چندگانه از ژن دی هیدروفولات ردوکتاز
 ب) با ایجاد جهش حذفی در ژن دی هیدروفولات ردوکتاز
 ج) با تولید نسخه های چندگانه از ژن MTHFR
 د) با ایجاد جهش حذفی در ژن MTHFR
- ۵۷- اگر در یک بیمار مبتلا به سرطان پستان، مارکرهای پروتئینی کلیدی استروژن رسپتور، پروژسترون رسپتور و HER2 منفی باشند:
 الف) رشد تومور توسط هورمون های استروژن و پروژسترون حمایت می شود.
 ب) تومور به درمان های Tamoxifen یا Trastuzumab پاسخ مناسب نخواهد داد.
 ج) قدرت تهاجمی تومور کمتر است.
 د) حداقل یک سوم از تومورها در زنانی که واریانت های ژرم لاینی BRCA2 را دارند، از این دسته هستند.
- ۵۸- در مورد چرخه سلولی کدام مورد صحیح است؟
 الف) APC/C و CIP/KIP هر دو کمپلکس های یوبی کوئیتین لیگازی در جریان چرخه سلولی هستند.
 ب) APC/C پیشرفت میتوز و ورود به G1 را کنترل می کند. در حالیکه، کمپلکس SCF نقش کلیدی در گذر G1/S دارد.
 ج) سیکلین B و D به ترتیب بیشترین میزان را در اواخر میتوز و G1 دارند.
 د) در چرخه سلولی، Cdc25 و Wee1 به ترتیب مسئول فسفریله کردن و دفسفریله کردن cdk ها هستند.

- ۵۹- در مورد تلومر و تلومراز کدام گزینه صحیح است؟
 الف) POT1 با TPP1 هترودیمری شکل می‌دهد و مستقیم به DNA تلومری تک رشته متصل می‌شود.
 ب) TRF2 به DNA تلومری تک رشته متصل می‌شود و به remodeling انتهایی کمک می‌کند.
 ج) TRF1 به نظر می‌رسد اثری بر محافظت از انتهای تلومری ندارد و برای همانندسازی رشته ی C-rich ضروری است.
 د) در تلومراز، فعالیت رونوشت برداری معکوس و TERC جزء پروتئینی است که به پایداری TERT کمک می‌کند.
- ۶۰- در سرطان های انسانی Ras network شامل کدام Pathways زیر می‌باشد؟
 الف) Ral و MAPK و PI3K/ AKT
 ب) WNT و MAPK و mTOR
 ج) cAMP و JAK- STAT و WNT
 د) Tgf- beta و NfKb و PI3K/ AKT
- ۶۱- بررسی ژن RAD51C برای شناسایی کدام سرطان بیشتر کاربرد دارد؟
 الف) Breast cancer
 ب) Prostate cancer
 ج) Non-small cell lung cancer
 د) Ovarian Cancer
- ۶۲- کدام ویروس با احتمال بیشتری می‌تواند موجب بروز non-Hodgkin Lymphoma شود؟
 الف) HPV ب) HCV ج) EBV د) KSHV
- ۶۳- در خصوص ارتباط ژن ها با نوع سرطان کدام گزینه صحیح است؟
 الف) Lynch - PTCH1
 ب) Familial Melanoma - CDKN2A
 ج) Kaposi Sarcoma - FOS
 د) Medullary Thyroid Carcinoma - FMS
- ۶۴- در خصوص ژنتیک سرطان کدام گزینه صحیح است؟
 الف) پایداری ژنومیک، ویژگی شایع در سلول سرطانی است.
 ب) انتخاب طبیعی در سلول‌های سرطانی نقشی ندارد.
 ج) ناپایداری میکروساتلیتی امری شایع در سرطان است.
 د) در برخی تومورها، سلول ها به لحاظ کاربوتایپ طبیعی اند ولی خطای همانندسازی زیاد اتفاق می‌افتد.
- ۶۵- مکانیسم فعال سازی پروتوانکوژن MYCN در نوروبلاستوما کدام است؟
 الف) Amplification
 ب) Point mutation
 ج) Chimeric gene
 د) Chromosomal rearrangement
- ۶۶- در خصوص مکانیسم عملکردی انکوژن ها کدام گزینه صحیح است؟
 الف) Secreted growth factor - EGFR
 ب) Cell surface receptor - HRAS
 ج) Signal transducer - ABL1
 د) Cell cycle regulator - MYC

۶۷- کدام آنزیم زیر شبیه Nuclease S1 است و با حساسیت بالا single-stranded DNA را برش می‌دهد؟

الف) Klenow Enzyme

ب) Mung bean nuclease

ج) HindIII

د) Restriction Nucleases

۶۸- کدامیک از ژن‌های گزارشگر زیر از باکتری *E. Coli* گرفته می‌شود؟

د) RFP

ج) GFP

ب) Lux

الف) LacZ

۶۹- از polyethylene glycol (PEG) برای کدامیک از موارد زیر استفاده می‌گردد؟

الف) رسوب و خالص‌سازی فاز

ب) حلال نمودن مواد ژنومیک مانند DNA و RNA

ج) جهت حفظ شکل فضایی و post translational modification پروتئین‌های بزرگ

د) شلاتور نمودن آنیون‌های فلزات سنگین

۷۰- chimeric antigen receptor T (CAR-T) cells معمولاً برای هدف قرار دادن پروتئین روی سطح سلول‌های

..... در بکار می‌رود.

الف) Neutrophil - ژن درمانی

ب) سرطانی - سلول درمانی

ج) T Lymphocyte - ایمونوتراپی

د) سرطانی - ژن درمانی

۷۱- کدامیک از مولکول‌های زیر پس از فعال شدن شبیه DNase عمل می‌نماید و به صورت non-target یک DNA را

برش می‌دهد؟

د) Cas13

ج) Cpf1

ب) BamH1

الف) Cas9

۷۲- کمپلکس Cas9 endonuclease با Guide RNA به کدام محل از DNA هدف متصل می‌شود؟

الف) Downstream of a 3'-NAA-5' یا 5'-NAC-3'

ب) Upstream of a 3'-NAA-5' یا 5'-NAC-3'

ج) Downstream of a 5'-NGG-3' یا 5'-NAG-3' archaic

د) Upstream of a 5'-NGG-3' یا 5'-NAG-3' triplet

۷۳- در طی دست ورزی DNA، عملکرد کدامیک از آنزیم‌های زیر صحیح است؟

الف) Exonuclease III: نوکلئوتیدها را فقط از انتهای 5' حذف می‌کند.

ب) S1 nuclease: نوکلئوتیدها را از هر دو انتهای DNA ی تک رشته‌ای حذف می‌کند.

ج) Klenow fragment: پر کردن nick های DNA را بر عهده دارد.

د) DNase I: فقط DNA های دو رشته ای را برش می‌دهد.

۷۴- کدام مورد زیر می‌تواند تعادل Hardy-Weinberg را در جمعیت به هم بزند؟

الف) Panmixis ✓

ب) عدم وقوع جهش‌های جدید

ج) Assortative Mating

- ۷۵- در مورد سیستم کمپلمان کدام گزینه صحیح است؟
 الف) قطعات C3b و C4b، باعث اپسونیزاسیون می‌شوند.
 ب) قطعات C5a، C4b و C3a فعال کننده التهابی هستند که نفوذپذیری عروق را بیشتر کرده و سبب به کارگیری و فعال شدن فاگوسیت‌ها می‌شوند.
 ج) ترکیب C5a678، پلیمریزاسیون جزء C9 را کاتالیز کرده که منجر به لیز سلول خواهد شد.
 د) جهش در ژن *MBL2* از مسیر alternative می‌تواند منجر به عفونت‌های شدیدتر و مشکلات خودایمنی گردد.
- ۷۶- در یک بررسی پیوستگی نیاز به مارکرهایی داریم که هتروزیگوسیتی بالایی داشته باشند. کدام گروه از مارکرهای زیر بیشترین هتروزیگوسیتی را برای این بررسی دارند؟
 الف) دو مارکر با فراوانی‌های ۰/۴ و ۰/۶
 ب) ده مارکر که فراوانی هر کدام ۰/۱ است.
 ج) چهار مارکر که فراوانی هر کدام ۰/۲۵ است.
 د) دو مارکر که فراوانی هر کدام ۰/۵ است.
- ۷۷- در خصوص پارکینسون کدام یک از موارد زیر صحیح است؟
 الف) به علت زمینه قوی مونوژنیک بیماری، نقش سیستم ایمنی بسیار کم است.
 ب) حداقل دو لوکوس کدکننده HLA با آن همراهی دارند.
 ج) MHC I نقش بسیار مهمی در توسعه بیماری دارد.
 د) ارتباط بین ژنوتیپ با فنوتیپ شناسایی نشده است.
- ۷۸- کدام یک از موارد زیر در خصوص نقص ایمنی B cell صحیح است؟
 الف) باعث ایجاد بیماری bubble-boy می‌شود.
 ب) مواردی از ایکتیوز همراه با جهش *IL-7 receptor-chain* در این نقص دیده می‌شود.
 ج) جهش در ژن گیرنده *IL-2* سبب شروع بیماری است.
 د) جهش ژن *DNA ligase 4* می‌تواند ایجاد بیماری نماید.
- ۷۹- کدام یک از نرم افزارهای زیر جهت آنالیز *Genome-wide Bayesian* کاربرد دارند؟
 الف) Mega1 and CLC bio
 ب) SNPTEST and BIMBAM
 ج) EGF Codons and BIOFAB
 د) DNASTAR Lasergene and Geneious
- ۸۰- کدام گزینه در مورد یافتن ژن کاندید صحیح است؟
 الف) موفقیت یک genome-wide association studies (GWAS) منوط به استفاده از *linkage disequilibrium (LD)* است.
 ب) هدف اصلی پروژه HapMap جمع‌آوری اطلاعات اولیه در مورد توزیع LD در ژنوم انسان بود.
 ج) association با آلل‌های داخل یک بلوک LD، ناحیه ژنومی درون آن بلوک را که به احتمال اندک حاوی آلل مرتبط با بیماری است، مشخص می‌کند.
 د) رویکرد GWAS به صورت مشخص واریانت مسئول بیماری را در بیماری‌های کمپلکس شناسایی می‌کند.

بیوشیمی بالینی

- ۸۱- کدام گزینه در مورد ژن‌های گلوبین صحیح می‌باشد؟
 الف) Methemoglobin نوعی گلوبین است که قادر به اکسیژن رسانی به صورت برگشت پذیر است.
 ب) *BCL11A* نوعی enhancer است که بیان ژن γ -Globin را در سلول‌های اریتروئیدی بالغ افزایش می‌دهد.
 ج) تترامرهای گلوبین دناتوره شده به صورت Heinz bodies رسوب می‌کنند و به غشای گلبول قرمز آسیب می‌رساند.
 د) ژن *ATRX* نوعی chromatin remodeling protein را کد می‌کند که در حالت ترانس منجر به مهار بیان α -globin می‌شود.

۸۲- متیل گلوٹاریک اسیدوریا (سندرم Barth) در اثر جهش در کدام ژن ایجاد می‌شود؟

الف) HGD

ب) CBS

ج) G4.5 (TAZ)

د) NPC2

۸۳- کدام یک از جملات زیر در مورد بیماری Maroteaux-Lamy صحیح است؟

الف) نقص در آنزیم arylsulfatase B با توارث AR

ب) نوعی اختلال Peroxisomal با عقب افتادگی ذهنی

ج) سیستم Glycosaminoglycans عملکرد جبرانی دارد.

د) توارث میتوکندریال دارد.

۸۴- در خصوص ویژگی‌های بالینی MPSها کدام عبارت صحیح است؟

الف) اختلال رشد و تغییر شکل و سفتی مفاصل از علائم عمده است.

ب) معمولا تنوع بالینی ندارند.

ج) کودک از بدو تولد علامت دارد و به سرعت پیشرفت می‌کند.

د) در همه موارد به دنبال ازدواج فامیلی اتفاق می‌افتد.

۸۵- تشخیص قطعی Hurler's Syndrome توسط کدامیک از موارد زیر تایید می‌گردد؟

الف) افزایش دفع ادراری Dermatan Sulfate و Heparan Sulfate

ب) کاهش فعالیت آنزیم α -L-iduronidase

ج) کاهش فعالیت آنزیم α -L-iduronidase و افزایش دفع ادراری Heparan Sulfate

د) کاهش فعالیت آنزیم α -L-iduronidase و آنالیز مستقیم ژن IDUA

۸۶- کدام گزینه در مورد بیماری‌های متابولیک درست است؟

الف) هیپوتونی نوزادی به نفع اختلالات کمبود انرژی متابولیک می‌باشد.

ب) دیس مورفیسزم بدو تولد از علائم شایع بیماری‌های متابولیک ارثی است.

ج) اختلالات Intoxication بلافاصله پس از تولد ظاهر می‌شوند.

د) علائم اختلالات مولکول‌های کمپلکس با استرس کاتابولیک تشدید می‌شود.

۸۷- کدام گزینه در مورد بیماری SandHoff صحیح است؟

الف) غالبا در بزرگسالی تظاهر پیدا می‌کند.

ب) اتوزومال غالب است.

ج) بر اثر جهش در ژن HEX-B ایجاد می‌شود.

د) یک عارضه پروکسیزومی است.

۸۸- مشاهده لکه‌های قرمز آلبالویی در ماکولای چشم از ویژگی‌های تشخیصی کدامیک از بیماری‌های زیر است؟

الف) Fabry disease

ب) Tay-Sachs

ج) Acute intermittent porphyria

د) Metachromatic Leukodystrophy

۸۹- در مورد بیماری Medium chain fatty acid disorder (MCAD) کدام گزینه صحیح است؟

الف) نادرترین نوع بیماری‌های FAO است.

ب) با آلکالوز همراه است.

ج) با MS/MS قابل تشخیص است.

د) در صورت تشخیص به موقع قابل درمان است.

۹۰- در بیماران با جهش در ژن Phenylalanine Hydroxylase کدام گزینه صحیح است؟

الف) اگر تست غربالگری نوزادی منفی باشد، شانس ابتلا به PKU در آینده وجود ندارد.

ب) در برخی انواع غیرکلاسیک PKU ممکن است PHE در تست غربالگری نرمال باشد.

ج) محدودیت PHE رژیم غذایی برای تمام انواع توصیه می‌شود.

د) افزایش PHE پلاسما همیشه نشانگر یک بیماری متابولیک است.

۹۱- در مورد بیماری تیروزینمی تیپ I کدام گزینه صحیح است؟

الف) کبد و کلیه دو ارگان اصلی درگیر هستند.

ب) کمبود تیروزین استیل ترانسفراز علت اصلی بیماری است.

ج) علت اصلی درگیری ارگان‌ها افزایش تیروزین می‌باشد.

د) تیروزینمی مادری در جنین اثر بالینی ندارد.

۹۲- در مورد MSUD کدام گزینه زیر صحیح است؟

الف) MSUD کلاسیک نادرترین و خفیف‌ترین فرم بیماری است.

ب) MSUD در تست غربالگری نوزادی قابل شناسایی است.

ج) در زیرگروه کمبود E3، لاکتیک اسیدوز دیده نمی‌شود.

د) مهم‌ترین یافته آزمایشگاهی در MSUD اسیدوز شدید است.

۹۳- کدامیک از موارد زیر در خصوص Pearson syndrome صحیح است؟

الف) پلی سیتمی پیشرونده ایجاد می‌کند.

ب) سندرم فانکونی کلیوی از علائم این بیماری است.

ج) از موارد اختلال در اکسیداسیون اسیدهای چرب است.

د) توارث وابسته به X دارد.

۹۴- در مورد هموسیستینوریا کدام جمله صحیح است؟

الف) الگوی وراثت اتوزومال غالب دارد.

ب) در اثر اختلال در متابولیسم لیزین و متیونین ایجاد می‌شود.

ج) از لحاظ علائم شبیه سندرم مارفان است.

د) واریانت‌های ژن دهیدروژناز گلوٹاتریل در ایجاد آن نقش دارد.

۹۵- در خصوص متاکروماتیک لکودیستروفی کدام گزینه صحیح است؟

الف) زن اصلی درگیر اسفنگوسولفاتاز A می باشد.

ب) Variable expressivity در یک خانواده ندارد.

ج) فرم شایع آن در اوایل کودکی علامت می دهد.

د) سرانجام decerebrate posturing می دهد.

۹۶- در خصوص اوروتیک اسیدوریا کدام گزینه صحیح است؟

الف) برخی موارد وراثت X-linked دارند.

ب) زن درگیر UMPS است.

ج) آنمی فقر آهن می دهد.

د) به درمان با ویتامین B12 و اسید فولیک پاسخ می دهد.

۹۷- در خصوص بیماری ویلسون، کدام گزینه صحیح است؟

الف) درگیری عصبی و تشنج شایع است.

ب) دیس آرتری (Dysarthria) نمی دهد.

ج) حلقه Kayser-Fleischer در اثر رسوب مس و منیزیم در شبکه بیمار ایجاد می شود.

د) با استفاده از داروهای شلاته کننده مانند اف- استیل آمین درمان می شود.

۹۸- در خصوص بیماری آلکاپتونوری، کدام گزینه صحیح است؟

الف) همواره با علایم شدید بالینی همراه است.

ب) اختلال در تبدیل maleylacetoacetic acid به homogentisic acid وجود دارد.

ج) homogentisic acid یک ماده واسطه در کاتابولیسم آمینواسیدهای با ترکیب گوگردی است.

د) درمان با مهار کننده های dioxygenase صورت گیرد.

۹۹- در خصوص بیماری گوشه (Gaucher) کدام گزینه صحیح است؟

الف) بر اساس سن شیوع، چهار تیپ اصلی بالینی دارد.

ب) درگیری عصبی و خونی در آن دیده نمی شود.

ج) افزایش فعالیت آنزیم گلوکوزیل سرامید بتا-گلوکوزیداز علت بیماری است.

د) آنزیم درمانی با اضافه کردن مانوز-۶- فسفات در تسکین علائم موثر است.

۱۰۰- کدام یک از موارد زیر در مورد هیپرگلایسینمی غیرکتوتیک صحیح است؟

الف) در بین بیماری های آمینواسیدوپاتی، یک بیماری نادر محسوب می شود.

ب) میزان افزایش گلایسین در خون بیش از CSF است.

ج) در اکثر مبتلایان نقص اصلی در پروتئین P است.

د) باعث ایجاد هیپوتونی و فلج شل اندامها می شود.