

دفترچه کنکور دکتری ژنتیک پزشکی سال ۱۳۹۷

موسسه علمی آموزشی کنکوران

متولی آموزش تخصصی دکتری ژنتیک پزشکی

و

کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی

با سابقه درخشان در آموزش ژنتیک

با استفاده از رتبه های برتر دکتری تخصصی ژنتیک پزشکی

فعالیت در زمینه های مشاوره، آموزش، برگزاری آزمون های

تخصصی تفکیک و جامع، ارائه درسنامه های جامع و تفکیکی

وبسایت: konkooran.ir

تلفن تماس: ۰۲۱-۶۶۹۰۸۰۶۲

آی دی تلگرام: [@konkoorann](https://t.me/konkoorann)

ژنتیک انسانی

۱- کدام گزینه در مورد بیماری‌های میتوکندریایی صحیح می‌باشد؟

- الف) بیماری MERRF به علت جهش نقطه‌ای ژن tRNA lysine با فنوتیپ MIDD می‌باشد.
- ب) بیماری Leigh هتروژن بوده و فرم X-linked آن به دلیل جهش در ژن NDUF11 بروز می‌یابد.
- ج) وقوع visual less در زنان مبتلا به بیماری کبد محتمل‌تر از وقوع آن در مردان است.
- د) توارث بیماری‌های میتوکندریایی مادری می‌باشد.

۲- در کدام مرحله بیماری هانتینگتون شروع به ظاهر شدن کرده و اولین علامت کدام است؟

- الف) Ptemanifest - اختلالات شناختی
- ب) Prodormal - اختلالات شناختی
- ج) Manifes - اختلالات حرکتی
- د) Prodormal - اختلالات حرکتی

۳- Transient Abnormal Myelopoiesis در کدام سندرم مشاهده می‌شود؟

- الف) ادوارد
- ب) داون
- ج) پاتائو
- د) SLOS

۴- کدامیک از بیماری‌های ناشی از جهش‌های ژن HOX دارای توارث اتوزوم مغلوب می‌باشند؟

- الف) Hand Foot Genital Syndrome
- ب) Synpolydactyly
- ج) Bosley Saleh alorainy
- د) Mayer Rokitansky kuster

۵- جهش در ژن‌های NR5A1 و SOX9 منجر به کدام یک از ناهنجاری‌های جنسی می‌گردد؟

الف) XY gonadal dysgenesis

ب) XX ovotesticular DSD

ج) XX testicular DSD

د) XX virilization

۶- طرح توارث Synpolydactily چیست و جهش در کدام یک از ژن‌های زیر منجر به این ناهنجاری

ژنتیک می‌شود؟

الف) HOXD9, Dominant

ب) HOXD12, Recessive

ج) HOXD13, Incompletely dominant

د) HOXD10, X-linked

۷- در درمان سلول‌های کوچک (Small molecular therapy) کدام یک از انواع جهش‌های زیر

قابل درمان است؟

الف) Frameshift

ب) Missense

ج) Syndromic

د) Nonsense

۸- در حدود چند درصد بدشکلی‌ها (Malformations) به علل اختلالات تک ژنی ایجاد می‌شوند؟

الف) ۵۰ تا ۶۰

ب) ۲۰ تا ۲۵

ج) ۳ تا ۵

د) ۱ تا ۲

۹- ناهنجاری Lissencephaly یکی از علائم کدام یک از سندرم‌های زیر است؟

الف) Wanrdenburg

ب) Cohen

ج) Miller-Dicker

د) Primary microcephaly

۱۰- جهش در ژن CTNS منجر به نقص در کدام یک از موارد زیر می‌شود؟

الف) اسیدهای آلی

ب) تولید BH4

ج) اسیدآمینوهای سولفوردار

د) چرخه کربس

۱۱- ژنی که به علت loss of function موجب بیماری هیرشپرانگ و به علت gain of function

موجب کانسر تیروئید می‌گردد کدام یک از موارد زیر می‌باشد؟

الف) RET

ب) KIT

ج) WT1

د) PAX3

۱۲- سیستم Ville franche برای طبقه‌بندی کدام یک از اختلالات زیر به کار می‌رود؟

الف) بیماری‌های بافت پیوندی

ب) سندرم اهلرز دانلوس

ج) سندرم‌های دیس مورفیک کلیه

د) دیستروفی عضلانی

۱۳- در کدام یک از بیماری‌های زیر جهش‌های حذفی فنوتیپ ضعیف‌تری نسبت به جهش‌های نقطه‌ای نشان می‌دهند؟

الف) HMSN

ب) HNPP

ج) NF2

د) NF1

۱۴- کدام ژن زیر می‌تواند هم اختلال تکوینی (Developmental) و هم سرطان ایجاد کند؟

الف) PAX3

ب) JAGGED1

ج) DYNCH1L1

د) HOXD13

۱۵- در اثر کدام حالت زیر زوجی مبتلا به یک بیماری اتوزومی مغلوب می‌توانند دارای فرزندی با فنوتپ طبیعی شوند؟

الف) Allelic heterogeneity

ب) Locus heterogeneity

ج) Sex limited inheritance

د) Maternal inheritance

۱۶- در کدام بیماری زیر ساختار کروماتین تغییر می‌یابد؟

الف) Holt Oram Syndrome

ب) Fragile X Syndrome

ج) Duchenne Muscular Dystrophy

د) Rett Syndrome

۱۷- اصطلاح Genocopies به کدام یک از موارد زیر اطلاق می‌شود؟

- الف) بیماری‌هایی با فنوتیپ یکسان ایجاد شده به وسیله جایگاه‌های ژنی متفاوت
- ب) بیماری‌هایی با فنوتیپ متفاوت که در اثر رخداد جهش در ژن‌های یکسان بروز می‌کند.
- ج) بیماری‌های ژنتیکی که تحت تاثیر عوامل ژنتیکی یا محیطی رخ می‌دهد.
- د) بدشکلی‌های مختلف در اندام‌های متفاوت

۱۸- انواع متفاوت جهش‌ها در یک ژن ممکن است موجب بروز بیماری‌های متفاوتی گردد. این

حالت چه نامیده می‌شود؟

- الف) Locus Heterogeneity
- ب) Allelic Heterogeneity
- ج) Clinical Heterogeneity
- د) Variable Expressivity

۱۹- کدام پدیده زیر در بیماری Neurofibromatosis (type 1) به طور شاخص مشاهده می‌شود؟

- الف) Variable Expressivity
- ب) Reduced Penetrance
- ج) Allelic Heterogeneity
- د) Locus Heterogeneity

۲۰- کدام یک از موارد زیر نقش مثبت در تکوین (Development) بیضه دارد؟

- الف) DAX1
- ب) WNT7A
- ج) WNT4
- د) FOXL2

۲۱- مطالعات مولکولی نشان داده است که ژن درگیر در متابولیسم Debrisoquine یکی از ژن‌های خاموش خانواده است که در مکانی به نام در روی کروموزوم قرار دارد.

الف) 22, CYP2D6, P450

ب) 12, CYP2D5, P550

ج) 18, CYP2D5, P650

د) 16, CYP2D7, P350

۲۲- در ارتباط با بیماری آلزایمر (AD) کدام گزینه درست است؟

الف) آلل $APOE\epsilon 4$ ضعیف‌ترین عامل خطر برای بیماری آلزایمر به شمار می‌رود.

ب) GWAS های AD حدود ۱۰ لوکوس را همراه با خطر ابتلا به بیماری گزارش کرده‌اند.

ج) ژن آپولیپوپروتئین E با ۸ ایزوفرم اصلی پروتئین $\epsilon 2$ به شدت چند شکل می‌باشد.

د) آلل $\epsilon 2$ با کاهش خطر بروز AD همراه است.

۲۳- بیماری‌های زیر از کدام الگوی وراثتی تبعیت می‌کند؟ (به ترتیب از راست به چپ)

Apert Syndrome ← Aniridia ← Alport Syndrome ← Fabry disease

الف) مغلوب وابسته به X، غالب وابسته به X، غالب اتوزومی، مغلوب اتوزومی

ب) مغلوب وابسته به X، مغلوب وابسته به X، غالب اتوزومی، غالب اتوزومی

ج) غالب وابسته به X، مغلوب وابسته به X، غالب اتوزومی، مغلوب وابسته به X

د) غالب اتوزومی، غالب وابسته به X، مغلوب اتوزومی، غالب اتوزومی

۲۴- در ارتباط با بیماری Cystic Fibrosis کدام گزینه زیر درست است؟

الف) رایج‌ترین جهش CFTR موجب تاخوردگی مضاعف پروتئین شده و پروتئین از سطح سلول تجاوز می‌کند.

ب) بیش از ۴۰ درصد مبتلایان به CF که دارای جهش P.Phe 508 del هستند با داروی ivacaftor درمان می‌شوند.

ج) کلون‌سازی ژن CFTR در سال ۱۹۸۹ امید زیادی را نسبت به یک درمان برای CF از راه ژن درمانی برانگیخت.

د) لوکس CF بر روی کروموزوم ۵ تعیین نقشه گردیده است.

۲۵- در نشانگان Noonan Syn (NS) و ساتس (Sotos):

الف) رخداد جهش‌ها در ژن PTPN11 تقریباً نصف همه موارد NS را دربر می‌گیرد.

ب) فرآورده‌ی پرتئین ژن PTPN11، SOS2 نامیده می‌شود.

ج) مبتلایان به نشانگان سانس، جابجایی‌های کروموزومی متعادل با دو نقطه‌ی شکستگی در 5q35 نشان می‌دهند.

د) در مبتلایان به نشانگاه سانس یک حذف بزرگ ژنی به نام NSD2 که ۱۳ اگزون را دربر می‌گیرد مشاهده شده است.

۲۶- این مطلب متعلق به کدام نشانگان زیر است؟

در سال ۲۰۰۴ جهش‌های هتروزیگوت در نخستین (و اصلی‌ترین) ژن از CdLs یعنی NIPBL مشاهده شد که هومولوگ ژن Nipped-B مگس سرکه است.

الف) Kabuki

ب) Mowat - Wilson

ج) Comelia de Lange

د) Wiedman – Steiner

۲۷- ویژگی‌های زیر از نشانه‌های کدام بیماری یا نشانگان است؟

یک اختلال مغلوب اتوزومی است. در صورت بروز ۲ تا ۳ برابر خطر افزایش یافته برای سرطان پستان نیز دارد. ژن آن بر روی کروموزوم ۱۱q23 واقع است و فرآورده‌ی پروتئینی آن در جهت توقف تقسیم سلولی عمل می‌کند.

الف) Ataxia Telangiectasia

Bloom Syndrome (ب)

William Syndrome (ج)

Smith-Magenis Syndrome (د)

۲۸- کدام یک از بیماری‌های زیر از اختلالات تکرار سه تایی است که در آن تکرار GAA در ناحیه

اینترونی ژن مربوطه واقع است؟

Fragile X Syndrome (الف)

Myotonic Dystrophy type 1 (ب)

Myotonic Dystrophy type 2 (ج)

Friedreich Ataxia (د)

۲۹- پدیده‌ی Anticipation رخدادی است که در

(الف) سن شروع بیماری در خلال گذشت نسل‌ها کاهش می‌یابد.

(ب) در آن شدت بیماری در خلال گذشت نسل‌ها کاهش می‌یابد.

(ج) در شماری از ناهنجاری‌های مغلوب اتوزومی گزارش شده است.

(د) در واقع نتیجه‌ای از توسعه‌ی ردیف‌های تکراری تک نوکلئوتیدی پایدار به شمار می‌آید.

۳۰- کدام گزینه زیر در ارتباط با وراثت میتوکندریایی درست است؟

(الف) اندامهایی مانند عضله‌ای اسکلتی حساسیت اندکی نسبت به جهش‌های میتوکندریایی نشان می‌دهند.

(ب) تجمع جهش‌ها در DNA میتوکندریایی به عنوان مسئول برخی از اثرات سوماتیکی مشاهده شده در فرایند پیری پیشنهاد شده است.

(ج) هتروپلاسمی به این مفهوم است که میتوکندری در چندین سلول مختلف دارای آلل‌های متفاوت است.

(د) پروتئین‌های میتوکندری به طور عمده توسط ژنهای میتوکندریایی کد می‌شوند.

۳۱- بر اساس بخش Genetic Testing Registry (GTR) وابسته به NIH، تاکنون حدوداً چند

تست ژنتیک ارائه شده است؟

الف) ۵۰۰/۰۰۰

ب) ۵۰/۰۰۰

ج) ۵/۰۰۰

د) ۵۰۰

۳۲- کدام یک از بیومارکرهاى زیر نقش Predictive برای سرطان مربوطه دارند؟

الف) BRAF - ملانوما

ب) BRAF - گلیوما

ج) BCR - ABL - ریه

د) HER2 - لوسمی

۳۳- Loss of Function Mutation بیشتر در کدام یک از الگوهای توارثی مندی گزارش شده

است؟

الف) Autosomal Recessive

ب) Autosomal Dominant

ج) Sex-Linked Recessive

د) Sex-Linked Dominant

۳۴- کدام یک از سندرومهای زیر Microdeletion شناخته شده در ناحیه 17q می باشد؟

الف) Kleeftstra

ب) Miller-Dieker

ج) Williams

د) Koolen-Devries

۳۵- اگر واژگونی پری سانتریک بخش کوچکی از کروموزوم را دربر گیرد، کدام حالت زیر پس از

نو ترکیبی در ناحیه واژگونی اتفاق می افتد

الف) یک کروموزوم دی سانتریک ایجاد می شود.

ب) ایزوکروموزوم به وجود می آید.

ج) قطعه نسبتاً بزرگی از کروموزوم حذف یا به آن اضافه می شود.

د) تغییری در ساختار کروموزوم دارای واژگونی به وجود نمی آید.

۳۶- ناحیه هتروکروماتین موجود بر روی 12q, 9q, 1q جزء کدام دسته توالی های ماهواره ای

می باشند؟

الف) DYZ22

ب) DYZ19

ج) توالی ماهواره ای ۳

د) توالی ماهواره ای بتا

۳۷- استفاده پروب های آلفا - ستلایت برای تشخیص آنپلوئیدی کدام گروه از کروموزوم های زیر

مناسب است؟

الف) ۲۱، ۱۸، ۱۳، Y و X

ب) ۲۲، ۲۱، ۱۴، ۱۳

ج) ۱۸، ۱۶، Y و X

د) ۱۲، ۱۵، ۱۴، ۱۳

۳۸- عدم رخداد کراسینگ اور بین دو کروموزوم هومولوگ در رخداد کدام یک از موارد زیر موثر

است؟

الف) Anaphase Leg

ب) Uniparental isodisome

Uniparental heterodisomey (ج)

Nondisjunction (د)

۳۹- در تفسیر کاریوتایپ سلول‌های سرطانی، Model Number به چه معنا می‌باشد؟

الف) مقدار کلون‌های اصلی یک توده سلولی توموری در مقایسه با کلون‌های فرعی

ب) تعداد ساختارهای اصلی کروموزومی در یک جمعیت سلولی توموری

ج) نادرترین مقدار کروموزومی در یک جمعیت سلولی توموری

د) رایج‌ترین مقدار کروموزومی در یک جمعیت سلولی توموری

۴۰- در کدام یک از ناهنجاری‌های ساختاری زیر فردی با ۴۶ کروموزوم دچار Partial trisomic and

partial monosomic می‌گردد.

الف) Ring-Chromosome

ب) IsoChromosome

ج) Dicentric - Chromosome

د) Inter-Chromosomal insertion

۴۱- در ارتباط با آزمون پیش از تولد و ژنتیک تولیدمثلی، کدام گزینه صحیح است؟

الف) Fetoscopy با خطر ۳ تا ۵ درصد سقط همراه است.

ب) Cordocentesis با خطر ۲ تا ۴ درصد سقط همراه است.

ج) در تشخیص پیش از تولد توسط آمنیوسنتز یا CSV، واژگونی یا جابجایی در جنین گزارش نشده است.

د) در تشخیص پیش از تولد توسط آمنیوسنتز یا CSV، رایج‌ترین ناهنجاری منفرد مشاهده شده یک نشانگر کروموزوم است.

۴۲- Pericentric - Inversion در کدام یک از کروموزوم‌های زیر خطر سقط را افزایش می‌دهد؟

الف) ۱۶

ب) ۱۰

ج) ۲

د) ۱

۴۳- توالی‌های تکراری SINE rich و LINE rich به ترتیب توسط کدام تکنیک banding مطالعه می‌شوند؟

الف) R-Bands/ G-Bands

ب) R-Bands/R-Bands

ج) C-Bands/ Q-Bands

د) G-Bands / R-Bands

۴۴- کدام یک از منوزومی‌های زیر در حالت‌های موزائیسیم در نوزاد زنده گزارش شده است؟

الف) ۲۲

ب) ۲۰

ج) ۱۵

د) ۱۴

۴۵- رخداد جابجایی بین بازوهای بلند و یا کوتاه کدام کروموزوم‌های زیر شایع‌تر است؟

الف) ۱۱ و ۲۲

ب) ۹ و ۱۶

ج) X و Y

د) ۲ و ۴

۴۶- با استفاده از کدام روش زیر می‌توان تغییرات گزارش نشده در تعداد کپی یک ناحیه ناشناخته

را تشخیص داد؟

الف) MLPA

ب) Southern blot

ج) Array CGH

د) Droplet digital PCR

۴۷- کدام یک از پایگاه‌های داده الکترونیک زیر مربوط به توالی پروتئین می‌باشد؟

الف) TREMBL

ب) DDBJ

ج) EMBL

د) dbEST

۴۸- کدام مکانیسم جایگزین فعالیت تلومراز در محدود سلول‌های سرطانی فاقد عملکرد تلومراز

می‌باشد؟

الف) ART

ب) ALT

ج) NHEJ

د) POT1

۴۹- کدام گزینه در ارتباط با فرآیند غیرفعال سازی کروموزوم X صحیح است؟

الف) توالی‌های LINE به عنوان تقویت‌کننده‌های توسعه‌ی XIST در طول کروموزوم X فعالیت دارند.

ب) توالی‌های SINE باعث حفظ یکپارچگی غیرفعال سازی کروموزوم X در اکثر نواحی آن می‌شوند.

ج) در کروموزوم X غیرفعال هایپواستیلایسون هیستون H_4 صورت می‌گیرد.

د) توالی‌های Alu باعث حفظ یکپارچگی غیرفعال‌سازی کروموزوم X در اکثر نواحی آن می‌شوند.

۵۰- در روش Massively Parallel pyrosequencing، DNA ژنومی جهت کتابخانه ژنی به قطعاتی

به طول حدود چند جفت باز شکسته می‌شود؟

الف) ۱۰۰۰ - ۱۲۰۰

ب) ۷۰۰ - ۸۰۰

ج) ۱۵۰ - ۳۰

د) ۳۰۰ - ۵۰۰

۵۱- در روش Chain termination DNA Sequencing مارکرهای فلئورسنس جهت اتصال به کدام

مورد زیر استفاده می‌شوند؟

الف) Deoxynucleotides

ب) Dideoxynucleotides

ج) 3'-hydroxyl group

د) Capillary gel

۵۲- کدام یک از حالت‌های زیر در مورد فردی با جهش‌های هموزیگوت بتاتالاسمی که یک واریانت

آلفاتالاسمی را نیز در ژن آلفاگلوبین به ارث برده است، صحیح می‌باشد؟

الف) Allele heterogeneity

ب) Modifier genes

ج) Locus heterogeneity

د) No thalassemia phenotype

۵۳- کدام یک از مکانیسم‌های زیر در افزایش تعداد ژن‌های HOX در انسان نقش دارند؟

الف) Gene conversion

Gene insertion (ب)

Gene duplication (ج)

Gene mixup (د)

۵۴- کدام یک از گزینه‌های زیر در مورد DNA تکراری Alu Family صحیح است؟

الف) ۱۰٪ DNA را در ژنوم انسان تشکیل می‌دهد.

ب) در حدود ۵ میلیون از این نوع توالی‌ها در ژنوم انسان وجود دارد.

ج) توالی‌هایی با اندازه ۱۰۰۰ تا ۲۰۰۰ جفت باز هستند.

د) بوسیله آنزیم محدود کننده Alu IV برش داده می‌شود.

۵۵- از کدامیک از روش‌های زیر می‌توان برای شنا سایی ژنهایی با جهش‌های نا شناخته استفاده کرد؟

الف) Oligonucleotide Ligation Assay

ب) Real - time PCR

ج) SSCP

د) PCR-RFLP

۵۶- در ارتباط با مکانیسم‌های ترمیم DNA، کدام گزینه‌ی زیر درست است؟

الف) Post-replication repair، معمولا در نوترکیبی هومولوگ با یک مولکول DNA خواهری درگیر است.

ب) Post-replication repair، برای تصحیح شکستگی‌های تک رشته‌ای ضروری است.

ج) سلول‌هایی که در ترمیم Mismatch (MMR) معیوب هستند، نرخ بسیار اندکی از جهش (تا ۱۰ برابر بیشتر از میزان طبیعی) دارند.

د) رخداد جهش در حداقل ۶ ژن متفاوت MMR، به شکل‌گیری سرطان کولورکتال غیر پولیپوز وراثتی می‌انجامد.

۵۷- کدام روش زیر برای بررسی توسعه توالی‌های تکراری CGG در سندرم X شکننده مورد استفاده

قرار می‌گیرد؟

الف) DGGE

ب) Taqman Real Time PCR

ج) DNA Finger Pring

د) Triplet repeat-primed PCR

۵۸- کدام یک از انواع RNAهای زیر با اتصال به miRNA، میزان آن را در سلول تنظیم می‌نماید؟

الف) circular RNAs

ب) sno RNAs

ج) si RNAs

د) piwi RNAs

۵۹- کدام گزینه در مورد ژنهای کاذب صحیح است؟

الف) متیلاسیون جزایر CpG در ناحیه پروموتور منجر به ایجاد آنها می‌شود.

ب) نواحی سانترومری جایگاه اصلی آنهاست.

ج) برخی می‌توانند نقش تنظیمی داشته باشند.

د) در اثر لیونیزاسیون ایجاد می‌شوند.

۶۰- کدام یک از ابزارهای نسل جدید توالی یابی از DNAی اولیه بدون تکثیر آن استفاده می‌نماید؟

الف) Life technologies Ion Torrent

ب) Pacific Biosciences SMRT sequencing

ج) ABI SOLID4

د) Illumina/Solexa HiSeq 2000

۶۱- در کدام روش زیر نمونه مورد مطالعه نشاندار، و پروب غیرنشاندار است؟

الف) Microarray - based expression profiling

ب) Southern blot

ج) In situ tissue hybridization

د) In situ chromosome hybridization

۶۲- کدام گزینه در مورد nonsense mediated decay درست است؟

الف) اجازه تولید چندین پروتئین متفاوت از روی یک mRNA واحد را می‌دهد.

ب) در صورت ایجاد جهش nonsense، از ورود mRNA به سیتوپلاسم جلوگیری می‌کند.

ج) عملکرد محصول رونویسی ژنهای فاقد اگزون را تنظیم می‌کند.

د) اگر جهش nonsense در آخرین اگزون اتفاق افتد، این مکانیسم عمل نمی‌کند.

۶۳- کدام یک از ناقلین زیر به شکل مستقل همانندسازی کرده و از پایداری میتوزی بالایی برخوردار

است؟

الف) YEP

ب) YIP

ج) YCP

د) SMRIO

۶۴- برای تشخیص جهش‌های ژنی به صورت موزائیسیم خفیف کدام گزینه پیشنهاد می‌شود؟

الف) Southern blot

ب) Droplet Digital PCR

ج) OLA-PCR

د) ARMS PCR

۶۵- روش استاندارد وارد نمودن شکل RF دو رشته‌ای حامل M13 و همچنین فاز لامبدا به داخل

سلول میزبان به ترتیب کدام است؟

الف) Transfection, Transformation

ب) Transformation, Transformation

ج) Transformation, Transfection

د) Transformation, Transfection

۶۶- در روش‌های توالی‌یابی بعد (NGS)، Reverse Terminator Sequencing:

الف) Usually performed with fragments clusters on a slide support

ب) Usually performed with fragments clusters on nitrocelulose paper

ج) Usually performed with fragments clusters on nylon paper

د) Usually carried out with fragments immobilized on metallic beads

۶۷- در ارتباط با فن‌آوری CRISPR/cas9، کدام گزینه درست است؟

الف) gRNA طوری طراحی شده است که با توالی ژنومی هدف، واقع در سمت 5'، PAM (توالی NGG) جفت گردد.

ب) gRNA طوری طراحی شده است که با توالی ژنومی هدف، واقع در سمت 3'، PAM (توالی NGG) جفت گردد.

ج) Grna، نوکلئاز و Cas9 را به جایگاه هدف آورده و موجب برش‌های تک رشته‌ای می‌شود.

د) این فن‌آوری، در حال حاضر منحصراً برای بررسی جهش‌های ژن‌ها در سیستم‌های in vitro کاربرد دارد.

۶۸- آندونوکلئازی که precursor RNA دو رشته‌ای را به مولکول‌های RNAi بیست و یک تا بیست

و سه نوکلئوتیدی تبدیل می‌نماید چه نام دارد؟

الف) Gyrase

Clamp (ب)

Drosha (ج)

Dicer (د)

۶۹- کدام گزینه در ارتباط با انکوژن Bcl2 صحیح می‌باشد؟

الف) یک مهارکننده تقسیم سلولی است که با کاهش عملکرد منجر به بروز سرطان می‌گردد.

ب) یک فاکتور رونویسی است با افزایش عملکرد منجر به بروز سرطان می‌گردد.

ج) یک مهارکننده آپوپتوزی می‌باشد که با افزایش عملکرد منجر به بروز سرطان می‌گردد.

د) یک تیروزین کیناز است که با Chromosomal Rearrangement منجر به بروز سرطان می‌گردد.

۷۰- در صورتی که تلومر بیش از اندازه کوتاه شود، کدام حالت زیر می‌تواند اتفاق بیافتد؟

الف) Polyploidy

ب) Cohesion disassembly

ج) Mitotic crossing over

د) Chromosome fusion and breakage

۷۱- غیرفعال شدن ژن E-Cadherin در تومور می‌تواند منجر به کدام حالت زیر شود؟

الف) Angiogenesis

ب) Metastasis

ج) Genome instability

د) Self growth sufficiency

۷۲- مردی مبتلا به lynch syndrome چند درصد احتمال دارد تا با جهش هتروزیگوت در طول

زندگی خود به سرطان کولون مبتلا شود؟

الف) ۱۰ تا ۱۵

ب) ۳۰ تا ۴۰

ج) ۵۰ تا ۶۰

د) ۷۰ تا ۸۰

۷۳- جهش در کدام ژن اثر غالب منفی دارد؟

الف) P53

ب) Rb

ج) P21

د) BCL2

۷۴- کدام یک از انواع سرطان‌های زیر در اثر خوردن آفلاتوکسین B1 ایجاد می‌گردد؟

الف) Melanoma

ب) Hepatocellular

ج) Burkitt lymphoma

د) Cowden syndrome

۷۵- برای یک بیماری با وراثت وابسته به X، اگر فراوانی بیماری در مردان ۱ در ۱۲ باشد، انتظار

داریم فراوانی حاملین مونث چند برابر افراد مونث مبتلا باشد؟

الف) ۲

ب) ۱۲

ج) ۲۲

د) ۱۴۴

۷۶- در صورتی که نرخ جهش A1، 10^{-4} باشد، چند نسل برای تغییر فرکانس A2 از ۱/۰ به ۲/۰ مورد

نیاز است؟

الف) ۶۹۳۲۰

ب) ۳۶۳۲۰

ج) ۱۱۷۸۰

د) ۱۱۷۸

۷۷- در اسکن‌های پیوستگی غیر پارامتریک کل ژنوم تفسیر امتیاز Lod برابر ۳/۵ چیست؟

الف) Highly Significant

ب) Significant

ج) Suggestive

د) Non-Significant

۷۸- در پستانداران کدام ژن زیر به طور طبیعی بیان تک آلی (Monoallelic) دارد؟

الف) T cell Receptor

ب) HLA

ج) C3

د) DNMT

۷۹- در کدام اختلال ژنی زیر کاهش مقادیر ایمونوگلوبین (IgM, IgA) دیده می‌شود؟

الف) Ataxia Telangiectasia

ب) Fancony Anemia

ج) Bloome Syndrome

د) Xeroderma Pigmentosa

۸۰- کدام کلاس سلولی به عنوان هماهنگ کننده کلیدی ایمنی ذاتی و تطبیقی شناخته می‌شود؟

الف) سلول‌های سیستم کمپلمان

ب) سلول‌های دندریتی

ج) سلولهای کلاس MHC

د) ماکروفاژها

بیوشیمی بالینی

۸۱- کدام اختلال ذخیره‌ی گلیکوژنی می‌تواند منجر به بروز اختلال عمده در کبد و ماهیچه گردد؟

الف) Cori

ب) Hers

ج) Mc Ardle

د) نقص گلیکوزیداز لیزوزومی

۸۲- شایع‌ترین بیماری موکوپلی ساکاریدوز کدام مورد زیر است؟

الف) Hunter

ب) Sanfilippo

ج) Morquio

د) Sly

۸۳- اختلال TARUI مربوط به نقص در کدام آنزیم می‌باشد و کدام نوع از بیماری‌های ذخیره

گلیکوژن (GSD) را ایجاد می‌کند؟

الف) PFK1 (Muscle phosphofructokinase) ماهیچه‌ای - GSD نوع 7

ب) PFK1 کبدی - GSD نوع 8

ج) PFK1 کبدی - GSD نوع 11

(د) PFK1 ماهیچه‌ای - GSD نوع 11

۸۴- در زالی چشمی - پوستی (OCA)، که از نظر Tyrosinase مثبت باشد، کدام ژن به عنوان عامل بیماری مطرح است؟

(الف) P

(ب) DOPA

(ج) Homogentisic Acid Oxidase

(د) Thyroxinase

۸۵- کدام گزینه زیر در مورد بیماری‌های متابولیکی صحیح است؟

(الف) I-cell disease نوعی بیماری ذخیره‌ای گلیکوزیدی است.

(ب) اغلب دارای توارث اتوزومی غالب وابسته به جنس هستند.

(ج) جهش در ژن HEXA منجر به α -Antitrypsin deficiency می‌گردد.

(د) Tay Sachs disease در یهودیان اشکنازی در اثر insertion (TATC) در ژن HEXA ایجاد می‌گردد.

۸۶- کدام حالت زیر می‌تواند موجب توقف چرخه حیاتی سلول در مرحله G₁/S شود؟

(الف) فسفوریلاسیون P53

(ب) فسفوریلاسیون Rb

(ج) پوَبیکوئیتِنیاسیون P53

(د) یوَبیکوئیتِنیاسیون Rb

۸۷- کدام مورد زیر در خصوص پروتئین Maturase صحیح است؟

(الف) در تنظیم رونویسی از operon نقش دارد.

ب) به وسیله اینترون گروه ۱ و گروه ۱۱ کد می‌شود و به RNA برای فعال شدن Self-splicing کمک می‌کند.

ج) تعداد دفعات crossing را در دو رشته DNA نزدیک به هم تغییر می‌دهد.

د) در صورت اتصال به DNA می‌تواند ساختار آن را تغییر دهد.

۸۸- در درمان کدام بیماری زیر از روش‌های مداخله‌ای آنزیمی استفاده می‌شود؟

الف) PKU

ب) Marfan Syndrome

ج) Familial hypercholesterolemia heterozygous

د) Familial hypercholesterolemia homozygous

۸۹- کدام یک از اشکال دیابت Mody بزرگسالی به دلیل متابولیسم نادرست گلوکز ایجاد می‌شود؟

الف) Mody 1

ب) Mody 2

ج) Mody 5

د) Mody 6

۹۰- نقص در کدام یک از آنزیم‌های چرخه کربس منجر به نقص در هیستون دمتیلازها می‌شود؟

الف) ایزوسیترات دی اکسیژناز

ب) فومارات یدرولاز

ج) ایزوسیترات دهیدروژناز

د) هیدروژناز وابسته به ۲- اکسوگلوکوتارات

۹۱- نقص آنزیم بتا گالاکتوزیداز به کدام یک از اختلالات زیر اطلاق می‌گردد؟

الف) Morquio A

Sanfilippe (ب)

Morquio B (ج)

Lamymatoex (د)

۹۲- کدام ناهنجاری ذخیره‌ای گلیکوژن (GSD) اساساً ماهیچه را مبتلا می‌کند؟

Mc Ardle (الف)

Anderson (ب)

Cori's (ج)

Von gierke (د)

۹۳- در Tyrosinemia نوع ۱ کدام یک از آنزیم‌های زیر نقص دارد؟

الف) تیروزین ترنس آمیناز

ب) فنیل آلانیل هیدروکسیلاز

ج) مالیل استواسئات ایزومراز

د) فرماریل استواسئات هیدرولاز

۹۴- نقص در آنزیم آرژیناز منجر به کدام اختلال می‌گردد؟

الف) سندرم Reye

ب) سندرم دوناو

ج) سندرم دیچز هانهارت

د) Spastic quadriplegic

۹۵- کدام یک از بیماری‌های زیر ناشی از نقص بیوژنز پراکسیزوم می‌باشد؟

الف) X-Linked Adrenoleukodystorphy

ب) MCAD

ج) Rhizomelic Chondrodysplasia punctuate type 1

د) Acrodermatitis Enteropathia

۹۶- کدام یک به عنوان یک عامل Chaotropic عمل می‌کند؟

الف) CTAB با مولکول‌های اسید نوکلئیک ترکیب نامحلول ایجاد می‌کند.

ب) گوانیدیوم تیوسیانات - با پیوندهای هیدروژنی مولکولهای موجود در آب تداخل ایجاد می‌کند.

ج) PEG - می‌تواند در حضور نمک آب جذب کند.

د) پتاسیم کلرید - در سلول‌هایی که با دیواره‌ی سلولی احاطه شده است موجب آزاد سازی DNA می‌گردد.

۹۷- ژن کد کننده‌ی کانال کلریدی (CLCN1) تحت تاثیر کدام مورد زیر منجر به بیماری می‌شود؟

الف) RNA ی سمی کد شده توسط DMPK

ب) حذف 3bp از ژن

ج) مکانیسم RNA editing که منجر به ظهور یک کدون پایان زودرس می‌شود.

د) جهش در جایگاه پیرایش که منجر به گسترش اینترون می‌شود.

۹۸- کدام ژن زیر یک متیل ترانز سفراز اختصای لیزین را کد می‌کند که پروتئین متصل شده به

DNA است؟

الف) KAT6B

ب) KMT2D

ج) CHDV

د) KDM6A

۹۹- برای درمان کدام نقص ژنی زیر از گلوکوکورتیکوئیدها استفاده می‌شود؟

الف) Fumaryl aceto acetate hydrolase (FAH)

Androgen Receptor (ب)

SOX3 (ج)

21-hydroxylase (د)

۱۰۰- آنزیم‌های کبدی که گوناگونی بیان ژنتیکی نشان داده و پاسخ به داروها را متاثر می‌سازند،

کدام‌اند؟

الف) ۵- استیل ترانسفراز

ب) الکل هیدروژناز

ج) لاکتو - دی هیدروژناز

د) UDP - گلوکوروноزیل ترانسفراز