

ژنتیک انسانی

- ۱- حدوداً چه نسبتی از مبتلایان به سندرومهای Patau و یا Edwards تا سن یک سالگی بعد از تولد زنده می‌مانند؟
 (الف) ۵ در صد هزار
 (ب) ۵ در ده هزار
 (ج) ۵ در هزار
 (د) ۵ در صد
- ۲- بیماری Facioscapulo hummoral muscular Dystrophy (FSHD) به علت کدام جهش در ژن D4Z4 به وجود می‌آید؟
 (الف) حذف
 (ب) مضاعف شدگی
 (ج) وارونگی
 (د) جهش نقطه ای
- ۳- در خانمی با ریسک NTD بالا در غربالگری سه ماهه دوم کدام مورد پیشنهاد مناسب تری می‌باشد؟
 (الف) آزمایش Cell free DNA از خون مادر
 (ب) سونوگرافی آنومالی اسکن
 (ج) کاریوتیپ مادر
 (د) کاریوتیپ جنین
- ۴- در ارتباط با بیماری الزایمر زودرس، مکانیسم بیماری زایی جهش های ژن PS1 چگونه است؟
 (الف) Gain of function
 (ب) Dominant negative
 (ج) Haploinsufficiency
 (د) Loss of function
- ۵- دلیل ایجاد سندرم Hyper IgM چیست؟
 (الف) نقص در یکی از ژن های دخیل در Somatic recombination
 (ب) نقص در ژن اینترلوکین ۲
 (ج) ریز حذف ژنی در کل منطقه خوشه ایمنوگلوبین در کروموزوم ۲
 (د) نقص در ژن دخیل در Class switching
- ۶- کدام یک از گزینه‌های زیر می‌تواند عامل ایجاد زنی با کاریوتیپ XY باشد؟
 (الف) جهش نقطه ای در AZFb
 (ب) جهش نقطه ای در SRY
 (ج) جابجایی ژن SRY به کروموزوم X در طی میوز مادر
 (د) حذف در Yq Pseudoautosomal region
- ۷- کدام یک از ناهنجاری های کروموزومی زیر جزء سندرمهای ریز حذفی محسوب می‌گردد؟
 (الف) Koolen- De Vries
 (ب) Bloom
 (ج) Nijmegen breakage
 (د) CHARGE

۸- در انسان بیماری توارثی Xeroderma pigmentosum می تواند در نتیجه عدم توانایی در ترمیم آسیب های ناشی از اشعه ماوراء بنفش به DNA حاصل گردد. کدام یک از فرآیندهای ملکولی زیر در این امر نقش دارد؟

NER

(الف) Depurination

(ب) Deamination of cytosine

(ج) Thymine dimers

(د) Double strand DNA break

۹- در سلولهای انسان جهت سنتز 5S rRNA از کدام RNA polymerase استفاده می شود؟

(الف) I

(ب) II

(ج) III

(د) IV

۱۰- تشکیل اندودرم اولیه تحت تاثیر کدام ژن می باشد؟

(الف) GATA6

(ب) NANOG

(ج) RASSF1A

(د) AP-1

۱۱- کدام یک از سندرمهای زیر بر اثر حذف انتهایی Terminal deletion به وجود می آید؟

(الف) Prader- Willi

(ب) Langer- Giedion

(ج) Smith- Magensis

(د) Wolf- Hirschhorn

۱۲- کدام گزینه در ارتباط با سندروم Swyer صحیح می باشد؟

(الف) فرم نادر فامیلیال آن به هر چهار صورت XR ، AR ، AD و هولندریک می تواند به ارث برسد

(ب) ژن اتوزومی متغایه مسئول این سندرم ژن DHH واقع بر ۱۲.۲۲q می باشد

(ج) در حدود ۷۵٪ از موارد ژن SRY جهش denovo یا بازآرایی دارد که از عملکرد آن برای تعیین بیضه جلوگیری می کند

(د) در افراد مبتلا دستگاه تناسلی مردانه بوده و نارسایی بلوغ مشاهده می شود

۱۳- میزان خطر ابتلا به بیماری تنگی پیلوری در کدام گزینه بیشتر می باشد؟

(الف) فرزند دختر فرد مبتلای مونث

(ب) فرزند پسر فرد مبتلای مونث

(ج) فرزند دختر فرد مبتلای مذکر

(د) فرزند پسر فرد مبتلای مذکر

۱۴- ژن مربوط به کدام ناهنجاری میتوکندریایی روی ژنوم میتوکندری قرار دارد؟

(الف) Myoclonic epilepsy with Ragged Red Fibers

(ب) Mitochondrial Neurogastrointestinal encephalomyopathy

(ج) Progressive External Ophthalmoplegia

(د) Mitochondrial DNA depletion Syndrome

۱۵- پسر بچه ۲ ساله‌ای که مشکل غذا خوردن داشته به طور ناگهانی به علت پاره شدن آنورتش فوت می‌کند.

محتمل‌ترین تشخیص چیست؟

الف) Long QT Syndrome

ب) Hypertrophic cardiomyopathy

ج) Brugada Syndrome

د) Marfan Syndrome

۱۶- سندرم Robinstein- Taybi به علت وجود ریز حذف در چه ناحیه کروموزومی به وجود می‌آید؟

الف) 7p11

ب) 17q22

ج) 15q25

د) 16p13

۱۷- Potter Sequence به معنی مرگ جنین به علت نارسایی ربوی بعد از کدام یک از اتفاقات زیر می‌باشد؟

الف) Oligohydramnios, Severe Fetal Heart defects

ب) Polyhydramnios, Polycystic Kidney disease

ج) Oligohydramnios, Severe renal dysplasia

د) Polyhydramnios, Severe Hepatic failure

۱۸- جزء کدام دسته از بیماریهای عضله می‌باشد؟

الف) Dysferlin myopathy

ب) Chancelopathy

ج) Myofibrillar Myopathy

د) Neuropathy

۱۹- Zelweger Syndrome چیست؟ پاتولوژی، ژن یا ژن‌های درگیر و نوع وراثت آن چگونه است؟

الف) GM2-AP, NPC2, Hepatic failure, Lysosomal Storage dis

ب) PEX genes, Renal dysplasia Peroxisome biogenesis dis

ج) Maternal diabetes, Renal agenesis, Caudal dysplasia

د) GATA3, Renal disease and nephrosis, Hypoparathyroidism

۲۰- در حذف بازوی بلند کروموزم ۱۵ حذف بین bp1 , bp2 باعث ایجاد کدام ناهنجاری کروموزومی زیر می‌گردد؟

الف) Prader- Willi

ب) Angelman

ج) 15q11.2

د) 15q13.3

۲۱- در بررسی سیتوژنیک یک دختر ۱۹ ساله که با شکایت آمنوره اولیه مراجعه کرده است مشخص گردید که کاریوتیپ

46XY می‌باشد. احتمال ابتلا به چه بیماری بیشتر است؟

الف) سندرم عدم حساسیت به آندروژن

ب) سندرم نونان

ج) سندرم ترنر

۲۲- اعضای خانواده زن PEX کد کننده کدام یک از گزینه‌های زیر هستند؟

- الف) گیرنده های فاکتور رشد
- ب) فاکتور رشد که در رشد جنینی نقش دارد
- ج) ملکولهای Signal transduction که در رشد جنینی اهمیت دارند
- د) فاکتورهای رونویسی

۲۳- جهش در کدام یک از ژن‌های زیر منجر می‌شود به این که فرد مولث XX میزان بالایی از هورمون جنسی مردانه داشته باشد و کانال واژن و رحم نداشته باشد؟

- الف) Wnt4
- ب) Sox4
- ج) Cdx4
- د) SMAD4

۲۴- در اثر ازدواج خویشاوندی در یک جمعیت به طور نسبی فراوانی هتروزیگوت‌ها و هموزیگوت‌ها به ترتیب چه تفاوتی می‌کند؟

- الف) کاهش، افزایش
- ب) کاهش، کاهش
- ج) افزایش، افزایش
- د) افزایش، کاهش

۲۵- کدام یک از گزینه‌های زیر در مورد گسترش سه تایی که منجر به بیماریهای تحلیل عصبی Spino cerebellar ataxia, Huntington disease می‌شود صحیح است؟

- الف) گستره های بزرگ تا چند صد یا چند هزار تکرار سه تایی دارند
- ب) حاوی تکرارهای GAC است که در درون پروموتور واقع شده اند
- ج) جهش های gain of function هستند
- د) در صورتی که تکرار از طریق مادر به جای پدر به فرزند برسد احتمال ایجاد گسترش بیشتر است

۲۶- مکانیسم UPD در مورد کدام یک از سندروم‌های زیر مطرح است؟

- الف) Williams
- ب) Smith- Magenis
- ج) Silver- Russell
- د) Miller- Dieker

۲۷- فنوتیپ فرم هتروزیگوت و هموزیگوت موتانت در کدام یک از بیماریهای با توارث غالب زیر یکسان است؟

- الف) Huntington
- ب) Marfan
- ج) Achandroplesia
- د) Neurofibromatosis

۲۸- خانمی حامل جهش کامل ژن FMR1 است احتمال اینکه پسران و دختران وی مشکلات یادگیری داشته باشند چند درصد است؟

- الف) پسران و دختران هر دو ۵۰ درصد
- ب) پسران و دختران هر دو ۲۵ درصد
- ج) پسران ۲۵ و دختران ۵۰ درصد
- د) پسران ۵۰ و دختران ۲۵ درصد

۲۹- خانمی حامل متاتالاسمی است و همسر وی حامل آنمی داسی شکل می باشد. در صورت بارداری احتمال ابتلای فرزند آنها به کم خونی شدید چند درصد است؟

- الف) صفر
- ب) ۲۵
- ج) ۵۰
- د) ۷۵

۳۰- در رابطه با Preimplantation Genetic Hypotyping گزینه مناسب را انتخاب کنید؟

- الف) Mutation Analysis
- ب) Linkage analysis
- ج) Exome sequencing
- د) FISH

۳۱- اگر علت ژنتیکی کور رنگی سبز قرمز را به طور ساده وابسته به X مغلوب در نظر بگیریم و مطالعه ای نشان دهد که یک مرد از ۱۲ به این بیماری مبتلا باشد احتمال ابتلا بودن خانم ها در همان جامعه یک بر روی چند است؟

- الف) ۲۴
- ب) ۴۸
- ج) ۱۴۴
- د) ۴۸۰

۳۲- ثبات Genotype frequencies با وجود وقوع کدام یک از عوامل زیر بیشتر است؟

- الف) Nonrandom Mating
- ب) Genetic Drift
- ج) Mutations
- د) Migration

۳۳- کدام یک از موارد زیر صرفاً در سلولهای B رخ می دهد؟

- الف) Somatic hypermutation
- ب) Allelic exclusion
- ج) 12-23 rule
- د) Alternative splicing

۳۴ - کدام یک از پروتئین‌های سیستم ایمنی بر روی سطح انواع بسیار کمی از سلول‌ها بخصوص سلول‌های سیستم ایمنی ظاهر شده و تقریباً ۱۲ پروتئین مختلف را در یک انسان نشان می‌دهند؟

الف) ایمنوگلوبین‌ها

ب) رستورهای T-cell

ج) پروتئین‌های MHC کلاس I

د) پروتئین‌های MHC کلاس II

۳۵ - کدام ابنورمالیتی کروموزومی در نتیجه از دست رفتن تلومرها اتفاق می‌افتد؟

الف) Iso chromosome

ب) Translocation

ج) Ring

د) Inversion

۳۶ - چنانچه در بررسی کروموزومی بر روی نمونه بافت کوریون یک مارکر کروموزومی با اهمیت نا مشخص در همه سلول‌های کشت مشخص شود، گام بعدی چه خواهد بود؟

الف) اهمیت ندادن و ادامه بارداری

ب) بررسی کاریوتیپ والدین برای مشخص نمودن منشاء احتمالی

ج) اقدام به سقط پس از اخذ رضایت آگاهانه

د) پیگیری در سه ماهه آخر بارداری با سونوگرافی دقیق سه بعدی

۳۷ - خانمی که از لحاظ فنوتیپی کاملاً سالم می‌باشد دارای یک دختر و یک پسر با تظاهرات فنوتیپی ترنر و کلاین فلتز به ترتیب می‌باشد. علت به کدام گزینه نزدیکتر می‌باشد؟

الف) عدم تشکیل مناسب دوک تقسیم

ب) مادر دارای سندرم ترنر می‌باشد

ج) مادر دارای جابجایی کروموزوم X و اتوزوم می‌باشد

د) پدر دارای سندرم کلاین فلتز و یا مادر دارای تریزومی X می‌باشد

۳۸ - کدام تکنیک FISH برای شناسایی یک inversion مناسب است؟

الف) Tricolor

ب) Sky

ج) Dual color

د) Chromosome Painting

۳۹ - در مورد مارکر کروموزومها کدام جمله صحیح است؟

الف) دو سوم مارکر کروموزومها منشاء ساب متاسنتریک دارند

ب) مارکر کروموزومهای denovo که در PND شناسایی می‌شوند در ۲۰٪ موارد پیامد بالینی دارند

ج) فراوانی مارکرها در تشخیص PND یک در هزار است

د) برای شناسایی منشاء مارکر کروموزوم می‌توان از تکنیک G-banding استفاده کرد

۴۰ - رویداد Monosomic rescue می تواند باعث بروز کدام حالت غیر طبیعی شود؟

- (الف) آنوپلوئیدی
- (ب) پلی پلوئیدی
- (ج) Uniparental heterodisomy
- (د) Uniparental Isodisomy

۴۱ - بیشترین مقدار هتروکروماتین ساختاری در کدام کروموزوم یافت می گردد؟

- (الف) ۱
- (ب) ۹
- (ج) ۱۸
- (د) Y

۴۲ - YRNA در کدام فرآیند نقش دارد؟

- (الف) همانند سازی DNA کروموزومی
- (ب) ترمیم DNA تلومری
- (ج) انسجام DNA تکراری
- (د) ساخت tRNA

۴۳ - در خصوص کروموزوم Y گزینه صحیح کدام است؟

- (الف) ژن SRY بر روی بازوی کوتاه کروموزوم قرار دارد و کنترل کننده اسپرماتوژنز می باشد
- (ب) ژن های AZF بر روی بازوی بلند کروموزوم قرار دارد و کنترل کننده اسپرماتوژنز می باشد
- (ج) ژن SRY بر روی بازوی بلند کروموزوم قرار دارد و در تعیین جنسیت نقش دارد
- (د) ژن های AZF بر روی بازوی کوتاه کروموزوم قرار دارد و در تعیین جنسیت نقش دارد

۴۴ - در کدام گزینه تمامی موارد ذکر شده به دلیل حذف کامل یا قسمتی از کروموزوم می باشد؟

- (الف) Patu, Edwards, Angelman
- (ب) Cri-du-chat, Prader willie, Down
- (ج) DiGeorg, prader willie, patu syndrome
- (د) DiGeorg, Cri-du-chat, Angelman

۴۵ - برای ایجاد کدام اختلال سه شکست لازم است؟

- (الف) Addition
- (ب) Inversion
- (ج) Insertion
- (د) Robertsonian translocation

۴۶ - ادغام سانترومری Centric fusion در کدام ناهنجاری کروموزومی دیده می شود؟

- (الف) Robertsonian translocation
- (ب) Reciprocal translocation
- (ج) Pere centric Inversion
- (د) Para centric Inversion

۴۷- در کدام پلی پلوئیدیها جفت منوزوم و دارای تغییرات هیداتی فرم است؟

- الف) تتراپلوئیدی با کروموزومهای اضافه با منشاء پدری
- ب) تری پلوئیدی با کروموزومهای اضافه با منشاء مادری
- ج) تتراپلوئیدی با کروموزومهای اضافه با منشاء مادری
- د) تری پلوئیدی با کروموزومهای اضافه با منشاء پدری

۴۸- کدام تغییر کروموزومی زیر توسط FISH بهتر از CGH تشخیص داده می شود؟

- الف) Deletions
- ب) Inversions
- ج) Translocations
- د) Amplifications

۴۹- HER2/neu معادل کدام گزینه است؟

- الف) C-MET
- ب) HGF
- ج) RB1
- د) ERBB2

۵۰- بیشترین کاربرد بررسی دو لوکوس تگ نوکلئوتیدی تکرار شونده BAT25, BAT26 (Mononucleotide-repeat loci) در تعیین احتمال ابتلای به کدام سرطان است؟

- الف) Pancreatic carcinoma
- ب) Lynch Syn
- ج) Renal Carcinoma
- د) Glioblastoma

۵۱- جهش های کدام گزینه، شایعترین جهش های انکوزلی در سرطان های انسان محسوب می شود؟

- الف) K-ras
- ب) FUS
- ج) JUN
- د) PIM1

۵۲- در سلولهای سرطانی به حالتی که یک کروموزوم منفرد دهها تا صدها rearrangements را نشان می دهد چه می گویند؟

- الف) Breakage-Fusion- bridge cycles
- ب) Chromoplexy
- ج) Chromothripsis
- د) Double minute chromosome

۵۳- شکست دو رشته ای DNA با چه مکانیزمی باعث افزایش فعالیت P53 می شود؟

- الف) فعال شدن پروتئین ATM
- ب) میتلاسیون P53
- ج) افزایش فعالیت پروتئین MDM2
- د) افزایش فعالیت PRb

۵۴- رژیم‌های درمانی کدام یک از سرطان‌های زیر می‌تواند منجر به نقایض تعدادی و ساختاری کاربوتایی در اسیرم شود؟

الف) Hodgkin's

ب) Ewing Sarcoma

ج) Seminoma

د) Lymphoma

۵۵- کدام یک از انکوژنهای زیر در دسته Signal transduction قرار می‌گیرند؟

الف) Jun

ب) MYC

ج) FOS

د) HRAS

۵۶- کدام یک از ژن‌های زیر در سرطان به وسیله متیلاسیون خاموش نمی‌شوند؟

الف) MSH2

ب) MLH1

ج) BRCA1

د) HIC1

۵۷- مناسب‌ترین گزینه در خصوص ژنی که اگر در ژنوم یک رترو ویروس وجود داشته باشد و آن رترو ویروس می‌تواند خاصیت سرطان‌زایی داشته باشد، کدام است؟

الف) gag

ب) Pol

ج) ras

د) env

۵۸- کدام انکوژن زیر با عمل در مسیر آپتوزیس در سرطان زایی نقش دارد؟

الف) RAF

ب) MET

ج) RET

د) TR12

۵۹- کدام یک از ناقل‌های زیر دارای ژن محدود کننده تعداد نسخه می‌باشد؟

الف) کاسمید

ب) فاژمید

ج) BAC

د) باکتریوفازی

۶۰- کدام یک از تکنیک‌های زیر برای شناسایی محصول ترجمه ژن کلون شده کاربرد دارد؟

الف) Gel retardation assay

ب) DNase I footprinting

ج) Modification interference assay

د) HART

۶۱- شاخص انتخاب کدام یک از فاکتورهای زیر، آنزیم ساخت نوکلئوتیدهای پیریمیدنی می باشد؟

الف) YRP

ب) YCP

ج) YIP

د) YEP13

۶۲- با توجه به روش تکنیکی، شبیه ترین گزینه به ARMS کدام است؟

الف) RFLP

ب) DGGE

ج) SSCP

د) SSP

۶۳- کدام گزینه جزو تکنیک های Gene Silencing محسوب می شود؟

الف) Zinc finger Nucleases

ب) TALENS

ج) Ribozymes

د) CRISPR

۶۴- تکنولوژی Knock in در کدام یک از روش های زیر کاربرد دارد؟

الف) آنالیز حذفی

ب) تاخیر در حرکت ژل

ج) روش رد پا با آنزیم DNase I

د) سنجش تداخلی ناشی از تغییر

۶۵- مناسبترین میزبان برای پروتئین های گلیکوزیله انسانی کدام است؟

الف) مخمر ساکارومایسس سرویسه

ب) مخمر پیکیا پاستوریس

ج) Campylobacter jejuni

د) سلول باکتری Ecoli

۶۶- در Stable transfection (ادغام وکتور در ژنوم میزبان) اگر از ژن نومایسین فسفو ترانسفراز به عنوان شاخص انتخابی استفاده شود از کدام ترکیب شیمیایی برای یافتن کلونهای ترانسفورم شده استفاده می شود؟

الف) G-48

ب) N.F.ase

ج) H.Neu

د) T.256

۶۷- کدام RNA زیر در خروج مواد از سلول (Export) نقش دارد؟

الف) 7SL RNA

ب) Y RNA

ج) Sn RNA

د) Sca RNA

۶۸ - کدام یک از جهشهای زیر با احتمال بیشتری به آلفهای hypomorph منجر می شود؟

- (الف) Frameshift deletion
- (ب) Frameshift insertion
- (ج) Premature stop codon mutation
- (د) Cryptic splice site mutation

۶۹ - کدام یک از موارد زیر نوعی سلول بنیادی هستند که از سلولهای سوماتیکی بزرگسالان مشتق شده و به وسیله بیان مصنوعی تعدادی از عوامل رونویسی خاص در این سلولها به سلولهای Pluripotency تبدیل شده اند و در درمان مدل حیوانی بیماری پارکینسون موفق بوده است؟

- (الف) Iso-LINE cells
- (ب) iPS cells
- (ج) Inner cells
- (د) SP cells

۷۰ - کدام گروه از ژن های کاذب، در نتیجه ی غیرفعال شدن یک ژن عملکردی در طی تکامل ایجاد می شوند؟

- (الف) Non- Processed
- (ب) Processed
- (ج) Orthologous
- (د) Unitary

۷۱ - ژن های EVI2B, EVI2A, OGMP در رشته مکمل کدام ژن قرار دارند؟

- (الف) HTR2C
- (ب) NF1
- (ج) ATN1
- (د) DMPK

۷۲ - حدودا چه مقدار از DNA موجود در یک اووسیت متعلق به میتوکندریهای موجود در آن اووسیت می باشد؟

- (الف) یک به سه هزار
- (ب) یک به سیصد
- (ج) یک به سی
- (د) یک سوم

۷۳ - از ۹ نوکلئوتید موجود در ۳ کدون ختم چند C یا G داریم؟

- (الف) ۲
- (ب) ۴
- (ج) ۵
- (د) ۷

۷۴ - توارث پذیری از دست رفته Missing heritability در مطالعات GWAS می تواند به کدام دلیل رخ دهد؟

- (الف) اثر اپیستازی
- (ب) انحراف پاتو ژنتیک جبرانی
- (ج) Imputation
- (د) واریانتهای متداول دارای اثر بزرگ

۷۵- کدام مکانیسم عمدتاً در جهش‌های بدست آوردن عملکرد دخیل است؟

- الف) حذف تعدادی از اگزونهای یک ژن
- ب) حذف منطقه پروموتور
- ج) جهش‌های missense
- د) انحراف در splicing

۷۶- در کدام یک از تکنیک‌های هیبریدازسیون زیر از روش برعکس (پروب غیر نشاندار، نمونه آزمایش نشاندار) استفاده می‌شود؟

- الف) Southern blot
- ب) Tissue in situ
- ج) Chromosome in situ
- د) Microarray CGH

۷۷- کدام یک از فرآیندهای زیر محتملترین علت ایجاد خوشه ژنی بتا گلوبین است؟

- الف) Tandem gene duplication
- ب) Duplicative transposition
- ج) Gene duplication by ancestral cell fusion
- د) Large-scale subgenomic duplication

۷۸- در روش Loop-mediated isothermal amplification (LAMP) درجه حرارت مورد استفاده چند درجه سانتیگراد است؟

- الف) ۳۷
- ب) ۳۷-۶۵
- ج) ۶۰-۶۵
- د) ۷۲

۷۹- کدام گزینه در mt DNA به میزان خیلی کم وجود دارد؟

- الف) DNA تکراری
- ب) اینترون
- ج) ژن کاذب
- د) نو ترکیبی

۸- در مورد سازمان بندی ملکولی ناحیه ی Imprinting گزینه صحیح را انتخاب کنید؟

- الف) اتصال فاکتور CTCF به ال‌های غیرمتیله ICR پدری و ال‌های متیله ICR مادری صورت می‌گیرد
- ب) اتصال فاکتور CTCF به ال‌های غیرمتیله ICR مادری و ال‌های متیله ICR پدری صورت می‌گیرد
- ج) اتصال فاکتور CTCF به ال‌های متیله ی هر دو ICR پدری و مادری صورت می‌گیرد
- د) اتصال فاکتور CTCF به ال‌های غیرمتیله ی هر دو ICR پدری و مادری صورت می‌گیرد

پوشیمی بالینی

۸۱- در کدام یک از انواع اسیدوری (aciduria) های زیر بیماری در جنس مذکر بیشتر دیده می شود؟

الف) Methylglutaconic aciduria

ب) Glutaric aciduria type I

ج) Glutaric aciduria type II

د) Methylmalonic and propionic aciduria

۸۲- Ocucutaneous albinism type 2 در اثر کدام یک از اختلالات زیر رخ می دهد؟

الف) Mutation in the tyrosinase gene

ب) Melanin enzyme dysfunction

ج) Tyrosin accumulation in lysosome

د) Mutation in the P gene

۸۳- Fanconi - Bickel Syndrome متعلق به کدام گروه از بیماریهای متابولیک زیر است؟

الف) Urea Cycle Disorders

ب) Glycogen Storage Disorders

ج) Organic Acidurias

د) Steroid Metabolism Disorders

۸۴- در کدام ناهنجاری متابولیک زیر احتمال مشاهده Manifesting Heterozyote بیشتر است؟

الف) Pompe

ب) Fabry

ج) Wilson

د) Hunter

۸۵- در بیماری Pseudo-Hurler Polydystrophy کدام ماده سوبسترا در سلول تجمع می یابد؟

الف) Mucolipids

ب) Pseudo- mucopolysaccharides

ج) Sphingolipids

د) Mucopolysaccharides

۸۶- وجود علائم بالینی و بالا بودن Ferritin و اشباع Transferrin-iron شواهدی هستند بر بررسی جهش در کدام

یک از ژن های زیر؟

الف) Neurofibromin

ب) Beta hemoglobin

ج) HFE

د) Fibrillin

۸۷- کدام یک از اختلالات ذخیره ی گلیکوژنی زیر با درگیری نوتروفیل ها همراه می باشند؟

الف) بیماری ذخیره ی گلیکوژنی نوع 1a

ب) بیماری ذخیره ی گلیکوژنی نوع 1b

ج) Cori

د) Tarui

۸۸ - در موارد نادر Non-classical cystic fibrosis فقط افزایش کلورین در عرق کودکان دیده می شود. اما علائم دیگر CF کلاسیک دیده نمی شود. در این بیماران کدام یکی از زنجیره های زیر جهش یافته است؟

- CFTR (الف)
 KCNJ11 (ب)
 Carbonic Anhydrase 12 (ج)
 PEX6 (د)

۸۹ - از چهار علت ذکر شده در زیر که باعث وجود مقادیر افزایش یافته ی فنیل آلانین در دوره ی نوزادی می گردد. کدام

یک خوش خیم تر بوده و نیاز به درمان ندارد؟

- Transient immaturity of liver cells (الف)
 Phenylalanine hydroxylase deficiency (ب)
 Dihydropyridine reductase deficiency (ج)
 Dihydropyridine synthase deficiency (د)

۹۰ - کدام یک از بیماری های زیر از جمله خطاهای مادرزادی در چرخه اوره می باشد؟

- Alkaptonuria (الف)
 Citrullinemia (ب)
 Congenital hypothyroidism (ج)
 Homocystinuria (د)

۹۱ - سه مورد از گزینه های زیر در واقع توصیف یک بیماری می باشند. موردی را که مربوط به بیماری دیگری است مشخص نمایید.

- Barth syndrome (الف)
 Methylglutaconic aciduria (ب)
 X-linked Cardioskeletal myopathy (ج)
 Glutaric aciduria (د)

۹۲ - نقص در ژن HPRT1 باعث ایجاد کدام بیماری متابولیک می شود؟

- (الف) مک آردل
 (ب) تیروزینمی
 (ج) زالی جلدی - چشمی
 (د) لش نیهان

۹۳ - کدام یک از بیماری های متابولسم پورفیرین به طریق اتوزومال مغلوب منتقل می شود؟

- Hereditary Coproporphyrria (الف)
 Acute Intermittent Porphyrria (ب)
 Congenital Erythropoietic porphyrria (ج)
 Porphyrria Variegata (د)

۹۴- نوزاد یک ساله‌ای را با علائم ریزش مو، التهاب پوستی، اسهال و نارسایی رشد جهت مشاوره آورده اند. در تست ژنتیکی جهش هموزیگوت ژن SLCA39A4 مشاهده می‌شود. بهترین درمان برای این بیمار چیست؟

الف) تزریق خون

ب) مصرف مکمل روی در رژیم غذایی

ج) مصرف مکمل سلنیوم در رژیم غذایی

د) محدودیت غذایی و عدم مصرف گالاکتوز

۹۵- علت از بین رفتن لنفوسیت های T در بیماری SCID وابسته به جنس چیست؟

الف) ایجاد مانع (block) در متابولیسم شدن آدنوزین دی آمیناز

ب) افزایش میزان پیریمیدین ها در سلول به علت تجزیه آنزیمی آنها

ج) افزایش ذخیره پورین ها در لیزوزم ها بر اثر جهش ژنی آنزیم تجزیه کننده آنها

د) تجمع غیر طبیعی متابولیت های پورینی سمی

۹۶- تشخیص Morquio syn (MPS IV) تیپ B چگونه باید می‌شود؟

الف) حضور Keratan sulfate در ادرار و کمبود بتاگالاکتوزیداز

ب) حضور مقادیر زیاد heparan و dermatan سولفات در ادرار

ج) افزایش دفع ادراری chondroitin و heparan سولفات

د) افزایش دفع ادراری glycosaminoglycan و کمبود بتاگالاکتوزیداز

۹۷- شایعترین فرم Metachromatic leukodystrophy کدام نوع است؟

الف) early- infantile

ب) late- infantile

ج) Juvenile

د) Adult

۹۸- پسر ۱۲ ساله با درد خیلی ناخوشایند در دست و پا مراجعه کرده است. در معاینه آنژیوگراتوم و کدری قرنیه دارد.

دایی او نیز با علائم مشابه و به علت نارسایی کلیه در ۴۰ سالگی فوت کرده است. در تستهای آزمایشگاهی اختلال

در فعالیت آنفالاگالاکتوزیداز دارد. محتمل ترین تشخیص چیست؟

الف) Gaucher

ب) Tay-sachs

ج) Niemann pick

د) Fabry

۹۹- در کدام موکوپلی ساکاریدز زیر بقا از بقیه موارد معمولاً طولانی تر است؟

الف) هورلر

ب) هانتز

ج) مورکیو

د) اسلائی

سال ۱۳۹۹

ژنتیک پزشکی

آزمون دکتری تخصصی Ph.D

۱۰۰- پسری با حرکات غیرقابل کنترل، حالت سفتی و عقب ماندگی ذهنی مراجعه کرده است. خواهران او همه نرمال می باشند. اسید اوریک بیمار بالا بوده و درمان با الوپورینول هر چند باعث کاهش اسید اوریک شده ولی در کنترل علائم بیماری موثر نبوده است. محتمل ترین تشخیص کدام است؟

الف) Hereditary Coproporphyria

ب) Adenosine deaminase deficiency

ج) deficiency of Purine Nucleoside Phosphorylase

د) Lesh- Nyhan Syndrome

موفق باشید

