

اداره امتحانات

نیمسال اول سال تحصیلی ۹۹-۹۸

۱. کدامیک از یافته‌های زیر در مورد سندرم Rett صادق است؟

الف- توارث آن از طریق مادر حامل سالم امکان‌پذیر نمی‌باشد.

ب- در حال حاضر به واسطه عدم تکثیر سلول‌های عصبی، هیچگونه مطالعه‌ای در *in vitro* امکان‌پذیر نمی‌باشد.

ج- جهش در ژن MECP1 باعث متیلاسیون و خاموش کردن ژن‌های دیگر روی کروموزوم X می‌گردد.

د- حدود ۹۹٪ موارد این سندرم در اثر جهش در کروموزوم X اسپرم به وجود می‌آید.

۲. اگر یک ناهنجاری در برخی از خانواده‌ها وراثت غالب و در برخی دیگر وراثت وابسته به X را نشان بدهد نتیجه چه پدیده‌ای است؟

الف- Sex- influence trait ب- X- autosome translocation

ج- Partial sex- linkage د- Skewed X- inactivation

۳. در ارتباط با فن‌آوری اپتامرها کدام عبارت درست است؟

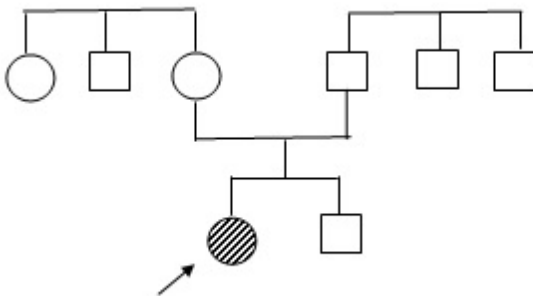
الف- به مولکول‌های هدف که یا اسید نوکلئیک یا پروتئین‌اند متصل می‌شوند.

ب- ایراد عمده مولکول‌های اپتامر سمیت‌زا بودن آنها در بدن است.

ج- توالی تک‌رشته‌ای به طول ۸ تا ۱۰ نوکلئوتید که به شکل اختصاصی برای اتصال به یک مولکول ویژه سنتز می‌شود.

د- از پادتن‌ها، ایمنی‌زایی بیشتری در بدن دارند.

۴. در شجره زیر، کدام الگوی وراثتی کمتر محتمل است؟



الف- مغلوب اتوزومی ب- غالب اتوزومی ج- کروموزومی د- مغلوب وابسته به X

۵. دلیل اینکه Becker Muscular Dystrophy (BMD) علایم بالینی خفیف‌تری در مقایسه با Duchenne (DMD) Muscular Dystrophy ایجاد می‌کند، چیست؟

الف- DMD حاصل حذف یک یا چند اگزون است ولی BMD همواره نتیجه جهش نقطه‌ای است.

ب- در DMD بعد از حذف Reading frame تغییر می‌کند ولی در BMD این تغییر روی نمی‌دهد.

ج- در DMD حذف در ناحیه پرموتر اتفاق می‌افتد ولی در BMD جهش نقطه‌ای است.

د- DMD حاصل جهش نقطه‌ای ولی BMD حاصل حذف چند اگزون می‌باشد.

۶. کدام microdeletion در اکثر موارد موجب پیدایش دو نشانگان Digeorge و Velocardiofacial می‌گردد؟

الف- 16p13.3 ب- 17p11.2 ج- 20p12 د- 22q11.2

۷. کدامیک از جملات در مورد ژن درمانی Severe Combined Immunodeficiency (SCID) صحیح است؟

الف- اولین کارآزمایی بالینی به روش ex vivo و با استفاده از وکتور روتروویروس صورت گرفت.

ب- اولین کارآزمایی بالینی به روش in vivo و با استفاده از وکتور روتروویروس صورت گرفت.

ج- اولین کارآزمایی بالینی به روش in vivo و با استفاده از وکتور آدنوویروس صورت گرفت.

د- اولین کارآزمایی بالینی به روش ex vivo و با استفاده از وکتور آدنوویروس صورت گرفت.

۸. کدام عبارت در مورد Nucleotide Excision Repair صحیح است؟

الف- ژنهای DNA Glycosylase و AP endonuclease در آن نقش دارند.

ب- ژنهای BRCA1 و BRCA2 در آن نقش دارند.

ج- نوکلئوتید جهش یافته به همراه چند نوکلئوتید مجاور برداشت می‌شود.

د- از طریق نوترکیبی با کروموزوم همتا ترمیم انجام می‌شود.

۹. کدام گزینه درباره بیماری‌های ژنتیکی درست است؟

الف- با مطالعات خانوادگی و دوقلوها، اطلاعات چندانی پیرامون عامل‌های ژنتیکی دخیل در بیماری‌های پیچیده رایج به دست نمی‌آید.

ب- بیماری‌های چند عاملی، علاوه بر پیچیدگی، مسبب‌های احتمالی متفاوت و فراوان دارند.

ج- با مطالعات Linkage و Association نمی‌توان عامل‌های مستعدکننده (Susceptibility) بیماری را مشخص کرد.

د- تعداد بسیار اندکی از بیماری‌های معمول و رایج، چند عاملی هستند.

۱۰. کدامیک از ژن‌های درگیر در سرطان کولورکتوم، در مرحله اولیه یعنی تبدیل اپی‌تلیوم نرمال به هیپرپروفلیفراتیو نقش دارد؟

الف- DCC

ب- KRAS

ج- TP53

د- APC

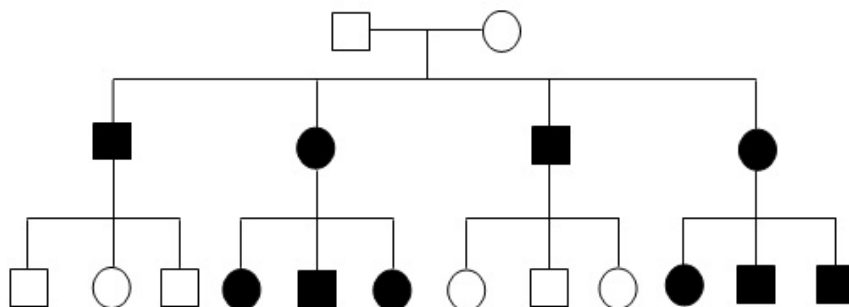
۱۱. اگر یک بیماری وابسته به X مانند هموفیلی در افراد مونث دیده شود، این پدیده چه نام دارد؟

الف- Partial mosaicism

ب- Heterozygote lyonization

ج- Skewed X-inactivation

۱۲. شجره‌نامه‌ی زیر معرف چه نوع الگوی توارثی می‌باشد؟



الف- وراثت میتوکندریایی

ب- مغلوب وابسته به جنس

ج- غالب اتوزومی با بیان متغیر

د- غالب اتوزومی با نفوذپذیری کاهش یافته

۱۳. کدامیک از موارد زیر از الگوهای توارثی مندلی پیروی می‌کند؟

الف- Pseudodominance

ب- dominant negative

ج- variable expressivity

د- epistasis

۱۴. مردی به ظاهر طبیعی، از دو همسر سالم خود دارای یک پسر و یک دختر مبتلا به osteogenesis imperfecta می‌باشد.

توجیه این پدیده چیست؟

الف - full expressivity

ب - genomic imprinting

ج - gonadal mosaicism

۱۵. فردی بدون سابقه‌ی بیماری در خانواده اش مبتلا به کم‌خونی داسی شکل شده است. آزمایشات خون والدین نشان می‌دهد که

فقط مادرش حامل کم‌خونی داسی شکل می‌باشد. علت بروز بیماری این افراد چیست؟

الف - Heterogeneity

ب - Heteroplasmy

ج - Double heterozygote

۱۶. جهش در کدام یک از ژن‌های زیر، موجب سندرم خانوادگی می‌شود؟

الف - MYC

ب - P450

ج - MEN

د - ONC

۱۷. کدام اختلال زیر با افزایش سن پدری، احتمال بروز بیشتری دارد؟

الف - سندرم مارفان

ب - نیاری گوشه

ج - آتروفی عضلانی نخاعی

د - فنیل کتونوری

۱۸. اولین شواهد قطعی که نشان داد DNA و نه پروتئین، ماده ژنتیکی را تشکیل می‌دهد توسط چه کسی و در چه زمانی ارائه شد؟

الف - Sutton 1903

ب - Avery 1994

ج - Griffith 1928

د - Watson 1949

۱۹. کدامیک از تری نوکلئوتیدها در نتیجه Expanded mutation موجب عقب‌ماندگی ذهنی می‌گردد؟

الف - CTG

ب - GAC

ج - CGG

د - GCG

۲۰. کدام گزینه در مورد شیوع (Prevalence) و بروز (Incidence) یک بیماری ژنتیکی صحیح می‌باشد؟

الف - شیوع معمولاً کمتر از میزان بروز آن در هنگام تولد خواهد بود.

ب - شیوع معمولاً بیشتر از میزان بروز آن در هنگام تولد خواهد بود.

ج - شیوع و بروز آن معمولاً برابر می‌باشند.

د - شیوع با بروز رابطه‌ای معوس دارد.

۲۱. DNA پلیمراز و RNA پلیمراز میتوکندری به ترتیب از راست به چپ در کدام قسمت سلول ساخته می‌شود؟

الف - هسته - هسته

ب - میتوکندری - میتوکندری

ج - میتوکندری - سیتوپلاسم

د - سیتوپلاسم - هسته

۲۲. کدام RNA مسئول تنظیم بیان ژن است؟

الف - SnRNA

ب - SnoRNA

ج - miRNA

د - 7SLRNA

۲۳. کدام یک از بیماریهای ژنتیکی زیر مصداق جهش‌های Haploinsufficiency است؟

الف - Spinocerebellar ataxia

ب - Friedreich ataxia

ج - Acute intermittent porphyria

د - Oculopharyngeal muscular dystrophy

۲۴. در کدام حالت زیر، بیماری هموفیلی A می‌تواند از پدر به پسر به ارث برسد؟
الف- مونوزومی کروموزوم جنسی
ب- رخداد نوترکیبی در ناحیه شبه اتوزومی در میوز پدر
ج- ایجاد ریز حذف در کروموزوم جنسی مادر
د- هترو دیزومی تک والدی

۲۵. اصطلاح جا انداختن یک نسل (Skipping of generation) با کدام پدیده توجیه میشود؟
الف- چند اثری
ب- نمود متغیر
ج- نفوذپذیری کاهش یافته
د- جهش‌های جدید

۲۶. در خصوص پولیپوز آدنوماتوز خانوادگی (FAP) کدام یک از گزینه‌های ذیل صحیح است؟
الف- تقریباً ۴۰ درصد از افرادی که به کارسینوم کولورکتال (CRC) مبتلا می‌شوند، ژن تغییر یافته FAP را به ارث می‌برند.
ب- در حدود ۱۰ درصد از افراد واجد FAP، سرانجام سرطان روده ایجاد می‌شود
ج- در صورت وجود FAP، خطر ابتلا به سرطان معده و بخش فوقانی دستگاه گوارش هم قابل ملاحظه است.
د- مبتلایان به FAP، در معرض خطر ابتلا به لیپوما نمی‌باشند.

۲۷. کدام سرطان فامیلیال زیر در اثر جهش در ژن TP53 بوجود می‌آید؟
الف- Gastric cancer
ب- Breast -ovarian cancer
ج- Li-fraumeni syndrome
د- Multiple endocrine neoplasia type II

۲۸. ناپایداری کدام ناهنجاری کروموزومی زیر در میتوز شایع است؟
الف- جابجایی
ب- کروموزوم حلقوی
ج- واژگونی
د- کای مرا

۲۹. در کدام جابجایی روبرستونی، احتمال تولد نوزاد دارای تریزومی بیشتر است؟
الف- 13q21q
ب- 14q21q
ج- 21q21q
د- 21q22q

۳۰. در خصوص ناهنجاری‌های کروموزومی، کدام یک از گزینه‌های زیر صحیح است؟
الف- در واژگونی پاراسانتریک (Paracentric inversion) خطر بروز فنوتیپ ناهنجرار در نسل بعدی خیلی کم است.
ب- کاریوتایپ موزائیک تأثیری در شدت فنوتیپ ناهنجاری ندارد..
ج- آنیوپلوئیدی مضرری از n کروموزوم‌های هاپلوئید است.
د- شرط اصلی ایجاد نقص بالینی در تتراپلوئیدی، احتمال انتقال به نسل بعدی است.

۳۱. کدام گزینه زیر از کاربردهای مهم روش MLPA (Multiple ligation dependent probes amplification) می‌باشد؟

الف- بررسی اختلالات تکوینی شدید
ب- بررسی حذف‌های زیرتلومری
ج- بررسی پیش از تولد تریپلوئیدی
د- بررسی اختلالات شنوایی

۳۲. پروتئوکوزن‌ها با کدام یک از روش‌های زیر فعال نمی‌شود؟
الف- جهش
ب- تکثیر ژنی (gene amplification)
ج- افزایش متیلاسیون
د- جابجایی کروموزومی

۳۳. عملکرد human epidermal growth factor receptor چگونه است؟
الف- فسفاتاز
ب- سرین- تروئین کیناز
ج- تیروزین کیناز
د- سرین- تروئین هیدروکسیلاز

۳۴. محل قرار گیری DNA میتوکندری در کجای میتوکندری است؟

الف- غشاء داخلی میتوکندری

ب- غشاء خارجی میتوکندری

ج- فضای بین غشاء داخلی و غشاء خارجی

د- در ماتریکس میتوکندری

۳۵. کدام گزینه جزء ناهنجاری‌های مادرزادی ساختاری Minor است؟

الف- Bladder Exstrophy

ب- Cleft Lip/Palate

ج- Hydrocephaly

د- Hydrocele

۳۶. تشخیص پیش از تولد از طریق نمونه‌گیری از Umbilical cord blood در حدود کدام هفته بارداری توصیه میشود؟

الف- ۹ تا ۱۳

ب- ۱۴ تا ۱۷

ج- ۱۸ تا ۲۴

د- ۷ تا ۱۲

۳۷. خطر بروز اسکیزوفرنی برای فردی که یک والد و یک خواهر یا برادر مبتلا دارد، چقدر است؟

الف- بین ۲ تا ۵ درصد

ب- بین ۱۵ تا ۲۰ درصد

ج- بین ۲۵ تا ۵۰ درصد

د- بیش از ۵۰ درصد

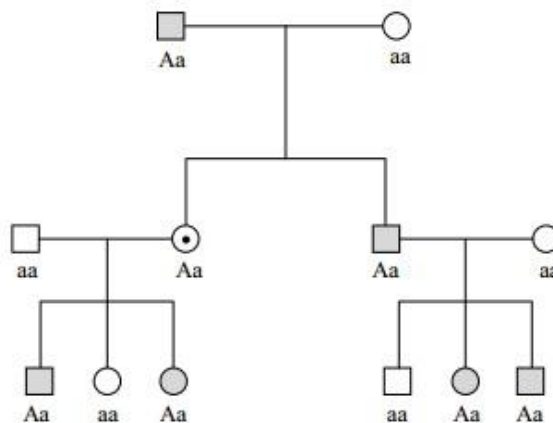
۳۸. کدام گزینه زیر در ارتباط با شجره نامه زیر درست است؟

الف- Reduced Penetrance

ب- Variable expressivity

ج- Haplo-insufficiency

د- Quasi-Dominant



۳۹. در ارتباط با ژنتیک میتوکندریایی کدام گزینه درست است؟

الف- هتروپلاسمی به وجود بیش از یک جهش در میتوکندری گفته می‌شود.

ب- ژن‌های میتوکندریایی کمتر در معرض جهش قرار می‌گیرند.

ج- جهش‌های میتوکندریایی تنها بافت‌های عصبی و عضلانی را تحت تاثیر قرار می‌دهند.

د- احتمال انتقال ژن بیماریزا از مادر به فرزندان تقریباً ۱۰۰٪ است.

۴۰. کدام بیماری زیر می‌تواند حاصل چند اثری (Pleiotropy) ژن غالب باشد؟

الف- هیپرپلازی غدد فوق کلیوی

ب- بیماری اندرسن (Anderson)

ج- توبروز اسکلروزیس

د- بیماری پمپه (Pompe disease)

۴۱. شایعترین جابجایی متعادل کروموزومی در کدامیک از موارد زیر گزارش شده است؟

الف- Robertsonian

ب- Reciprocal

ج- Inversion

د- Satellite marker

۴۲. CFFDNA در NIPT برای غرباگری چه مواردی به کار می‌رود؟

- الف- آنیوپلوئیدی‌های رایج با دقت حدود ۹۹٪
ب- آنیوپلوئیدی‌های کروموزوم X و Y با دقت حدود ۸۰٪
ج- بیماری‌های تک‌ژنی با دقت حدود ۹۹٪
د- حذف‌های نقطه‌ای کوچک با دقت ۹۸٪

۴۳. در ارتباط با Microsatellite DNAs در انسان کدام گزینه درست است؟

الف- به وفور در درون توالی‌های رمزدار یافت می‌شوند.

ب- شامل توالی‌های جفت بازی تکراری پشت سر هم و عمدتاً چهار نوکلئوتیدی هستند.

ج- تکرارهای سه نوکلئوتیدی در یا نزدیک ژن‌ها با ناهنجاری‌های مشخص وراثتی همراهند.

د- برای ردگیری ژن در خانواده‌های دارای یک ناهنجاری ژنتیکی بدون جهش شناخته شده، کاربرد ندارند.

۴۴. برای انتقال SiRNA به درون سلول‌ها مناسب‌ترین روش کدام است؟

الف- استفاده از ویکول‌های لیپیدی کاتیونی

ب- تزریق مستقیم

ج- استفاده از وکتورهای ویروسی با قابلیت ادغام در ژنوم

د- استفاده از وکتورهای ویروسی اپیزومال

۴۵. کروموزوم‌های Acentric یا Dicentric در نتیجه کدامیک از اختلالات زیر طی گامتوژنز بوجود می‌آید؟

الف- Paracentric inversion

ب- Pericentric inversion

ج- Reciprocal translocation

د- Transverse centromere dividing

۴۶. عوارض کدام ناهنجاری متابولیک زیر شبیه عوارض سندرم مارفان است؟

الف- Homocystinuria

ب- Glutaric aciduria type I

ج- Glutaric aciduria type II

د- Citrullinemia

۴۷. از موارد ذیل، چند گزینه صحیح می‌باشد؟

۱- DMD، هموفیلی، آکندوپلازی و کلیه پلی کیستیک بالغین همگی دارای میزان جهش بالایی می‌باشند

۲- عقب ماندگی ذهنی، ماکروسفالی و بیماری‌های مادرزادی قلب، از عوارض PKU مادری می‌باشد.

۳- از نظر فراوانی کاریوتیپ سندرم ترنر، بعد از مونوزومی X، کروموزوم حلقوی با ۲۰٪ شیوع قرار دارد.

۴- در بیماری هانتینگتون و دیستروفی میوتونیک، شدت علائم افراد هموزیگوت بسیار از افراد هتروزیگوت بیشتر است.

الف- یک مورد
ب- دو مورد
ج- سه مورد
د- چهار مورد

دانشجوی گرامی:

پاسخ سوالات دو ساعت پس از آزمون علاوه بر برد آموزش دانشکده در سایت دانشگاه، در بخش بانک سوالات معاونت آموزشی قابل دسترس می‌باشد.

با آرزوی موفقیت شما عزیزان