

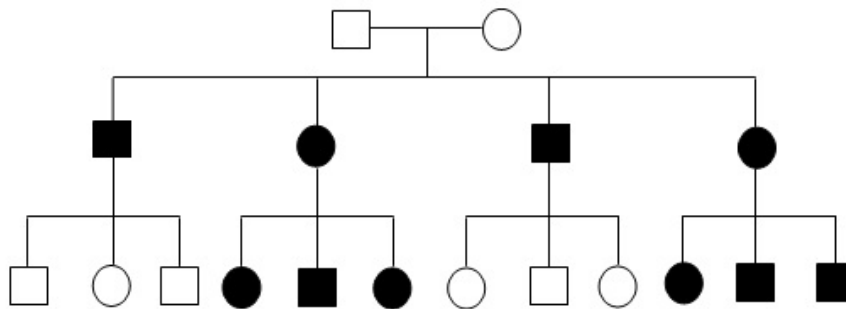
۱. اگر یک بیماری وابسته به X مانند هموفیلی در افراد مونث دیده شود، این پدیده چه نام دارد؟

الف - Partial mosaicism

ب - Heterozygote lyonization

ج - Skewed X-inactivation

۲. شجره‌نامه‌ی زیر معرف چه نوع الگوی توارثی می‌باشد؟



الف - وراثت میتوکندریایی

ب - مغلوب وابسته به جنس

ج - غالب اتوزومی با بیان متغیر

۳. 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.

۴. 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

۵. 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.

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

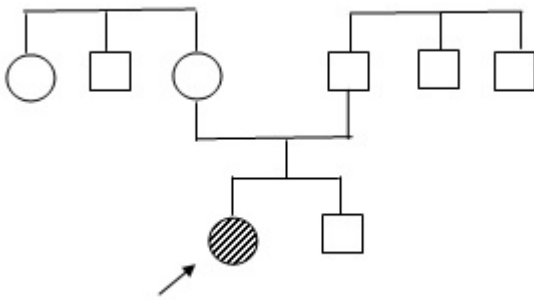
الف - Pseudodominance

ب - dominant negative

ج - variable expressivity

د - epistasis

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



د- مغلوب وابسته به X

ج- کروموزومی

ب- غالب اتوزومی

الف- مغلوب اتوزومی

۸. دلیل اینکه Becker Muscular Dystrophy (BMD) علایم بالینی خفیفتری در مقایسه با Duchenne (DMD) Muscular Dystrophy ایجاد می کند، 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 می کند ولی در BMD این تغییر روی نمی دهد.

ج- در DMD حذف در ناحیه پره موتر اتفاق می افتد ولی در BMD جهش نقطه‌ای است.

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

۹. کدام microdeletion در اکثر موارد موجب پیدایش دو نشانگان Digeorge و Velocardiofacial می گردد؟

د- 22q11.2

ج- 20p12

ب- 17p11.2

الف- 16p13.3

۱۰. 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.

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

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

ب- ژن های BRCA1 و BRCA2 در آن نقش دارند.

ج- نوکلئوتید جهش یافته به همراه چند نوکلئوتید مجاور برداشت می شود.

د- از طریق نوترکیبی با کروموزوم همتا ترمیم انجام می شود.

۱۲. کدام گزینه درباره بیماری های ژنتیکی درست است؟

الف- با مطالعات خانوادگی و دوقلوها، اطلاعات چندانی پیرامون عامل های ژنتیکی دخیل در بیماری های پیچیده رایج به دست نمی آید.

ب- بیماری های چند عاملی، علاوه بر پیچیدگی، مسبب های احتمالی متفاوت و فراوان دارند.

ج- با مطالعات Linkage و Association نمی توان عامل های مستعدکننده (Susceptibility) بیماری را مشخص کرد.

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

۱۳. کدامیک از ژن های درگیر در سرطان کولورکتوم، در مرحله اولیه یعنی تبدیل اپی تلیوم نرمال به هیپرپروفیفاتیو نقش دارد؟

د- APC

ج- TP53

ب- KRAS

الف- DCC

۱۴. کدام RNA مسئول تنظیم بیان ژن است؟

الف - SnRNA

ب - SnoRNA

ج - miRNA

د - 7SLRNA

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

الف - Spinocerebellar ataxia

ب - Friedreich ataxia

ج - Acute intermittent porphyria

د - Oculopharyngeal muscular dystrophy

۱۶. 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

۱۷. 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

د - Uniparental disomy

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

الف - MYC

ب - P450

ج - MEN

د - ONC

۱۹. کدام اختلال زیر با افزایش سن پدیری، احتمال بروز بیشتری دارد؟

الف - سندرم مارفان

ب - نیاری گوشه

ج - آتروفی عضلانی نخاعی

د - فنیل کتونوری

۲۰. 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

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

الف - CTG

ب - GAC

ج - CGG

د - GCG

۲۲. 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

۲۳. ناپایداری کدام ناهنجاری کروموزومی زیر در میتوز شایع است؟

الف - جابجایی

ب - کروموزوم حلقوی

ج - واژگونی

د - کای مرا

۲۴. در کدام جابجایی روبرستونی، احتمال تولد نوزاد دارای تریزوی بیشتر است؟

الف - 13q21q

ب - 14q21q

ج - 21q21q

د - 21q22q

۲۵. 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.

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

الف- هسته - هسته

ب- میتوکندری - میتوکندری

د- سیتوپلاسم - هستک

ج- میتوکندری - سیتوپلاسم

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

ب- Pericentric inversion

الف- Paracentric inversion

د- Transverse centromere dividing

ج- Reciprocal translocation

۲۸. در کدام حالت زیر، بیماری هموفیلی A می‌تواند از پدر به پسر به ارث برسد؟

ب- رخداد نوترکیبی در ناحیه شبه اتوزومی در میوز پدر

الف- مونوزومی کروموزوم جنسی

د- هترو دیزومی تک والدی

ج- ایجاد ریز حذف در کروموزوم جنسی مادر

۲۹. اصطلاح جا انداختن یک نسل (Skipping of generation) با کدام پدیده توجیه میشود؟

د- جهش‌های جدید

ج- نفوذپذیری کاهش یافته

ب- نمود متغیر

الف- چند اثری

۳۰. 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.

۳۱. 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 مضربی از n کروموزوم‌های هاپلوئید است.

د- شرط اصلی ایجاد نقص بالینی در تتراپلوئیدی، احتمال انتقال به نسل بعدی است.

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

ب- بررسی حذف‌های زیرتلومری

الف- بررسی اختلالات تکوینی شدید

د- بررسی اختلالات شنوایی

ج- بررسی پیش از تولد تریپلوئیدی

۳۳. پروتوانکوژن‌ها با کدام یک از روش‌های زیر فعال نمی‌شود؟

ب- تکثیر ژنی (gene amplification)

الف- جهش

د- جابجایی کروموزومی

ج- افزایش متیلاسیون

۳۴. عملکرد human epidermal growth factor receptor چگونه است؟

الف- فسفاتاز ب- سرین- تروئین کیناز ج- تیروزین کیناز د- سرین- تروئین هیدروکسیلاز

۳۵. 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

۳۶. از موارد ذیل، چند گزینه صحیح می باشد؟

- ۱- DMD، هموفیلی، آکندوپلازی و کلیه پلی کیستیک بالغین همگی دارای میزان جهش بالایی می باشند
- ۲- عقب ماندگی ذهنی، ماکروسفالی و بیماری های مادرزادی قلب، از عوارض PKU مادری می باشد.
- 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

۳۷. کدام گزینه جزء ناهنجاری های مادرزادی ساختاری Minor است؟

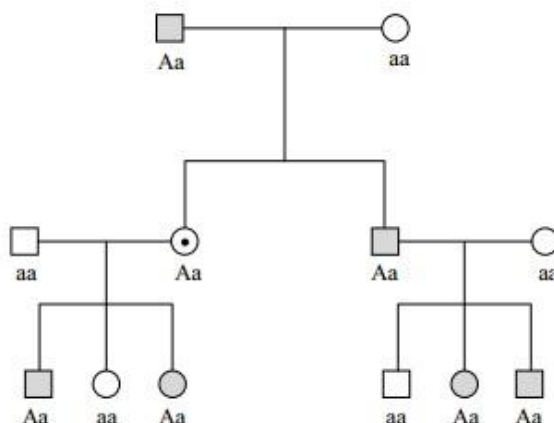
الف- Bladder Exstrophy ب- Cleft Lip/Palate
ج- Hydrocephaly د- Hydrocele

۳۸. تشخیص پیش از تولد از طریق نمونه گیری 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

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

الف- Reduced Penetrance ب- Variable expressivity
ج- Haplo-insufficiency د- Quasi-Dominant



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

الف- Robertsonian ب- Reciprocal ج- Inversion د- Satellite marker

۴۱. 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

۴۲. 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.

۴۳. عوارض کدام ناهنجاری متابولیک زیر شبیه عوارض سندرم مارفان است؟
الف- Homocystinuria ب- Glutaric aciduria type I
ج- Glutaric aciduria type II د- Citrullinemia

۴۴. کدام بیماری زیر می‌تواند حاصل چند اثری (Pleiotropy) ژن غالب باشد؟
الف- هیپرپلازی غدد فوق کلیوی ب- بیماری اندرسن (Anderson)
ج- توبروز اسکروزیس د- بیماری پمپه (Pompe disease)

۴۵. 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٪

۴۶. 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.

۴۷. برای انتقال SiRNA به درون سلول‌ها مناسب‌ترین روش کدام است؟
الف- استفاده از وزیکول‌های لیپیدی کاتیونی ب- تزریق مستقیم
ج- استفاده از وکتورهای ویروسی با قابلیت ادغام در ژنوم د- استفاده از وکتورهای ویروسی اپیزومال

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

