



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

معاونت آموزشی

دبیرخانه شورای آموزش علوم پایه پزشکی، بهداشت و تخصصی

مرکز سنجش آموزش پزشکی

سوالات آزمون ورودی دکتری تخصصی (Ph.D)

سال تحصیلی ۹۵-۹۶

رشته: ژنتیک پزشکی

تعداد سوالات:	۱۵۰
زمان:	۱۵۰ دقیقه
تعداد صفحات:	۲۰

مشخصات داوطلب

نام:

نام خانوادگی:

داوطلب عزیز

لطفا قبل از شروع پاسخگویی،

دفترچه سوالات را از نظر تعداد صفحات به دقت مورد بررسی قرار داده

و در صورت وجود هرگونه اشکال به مسئولین جلسه اطلاع دهید.

توجه: استفاده از ماشین حساب مجاز نمی باشد.

آزمون دکتری تخصصی



ژنتیک پزشکی و بالینی

- ۱- کدامیک از واریانت های هموگلوبین دارای Low oxygen affinity می باشد؟
الف) Kansas (ب) Chesapeake (ج) Heathrow (د) Bristol
- ۲- در کدام یک از ژنهای زیر Inversion بیشتر گزارش شده است؟
الف) فاکتور XIII (ب) دیستروفین (ج) فاکتور VIII (د) CFTR
- ۳- حدود چند درصد از موارد سندرم بکویت (BWS) حاصل ازدواج خویشاوندی هستند و جهش های چه ژنی در حدود نیمی از این موارد دیده شده است؟
الف) CDKNIC , 50% (ب) CDKNIC , 15% (ج) COX , 50% (د) COX , 15%
- ۴- کدام گروه از مبتلایان سندروم آنجلمن با خطر بازگشت ناهنجاری همراه هستند؟
الف) با ناهنجاری در ICR (ب) دیزومی تک والدی (ج) حذف ژن UBE3A (د) جهش در ژن UBE3A
- ۵- علامت Banana Sign در اولترا سونوگرافی نشانه چه ناهنجاری در جنین است و در اثر چه نقصی بوجود می آید؟
الف) Cranium deficiency, Anencephaly (ب) Fluid at the back of the neck, microcephaly (ج) Posterior encephalocele, meckel-Gruber Syndrome (د) Rocker-bottom foot, digital anesthesia
- ۶- در مورد مشاوره بیماران واجد بد شکلی ها کدام یک از جملات زیر صحیح است؟
الف) در بسیاری موارد می توان والدین را به بی خطر بودن خطر احتمالی برای فرزند بعدی مطمئن نمود.
ب) اندازه گیری تقارن و درگیری خط میانی می تواند ژنتیکی بودن آن را ثابت کند.
ج) موارد uniparental disomy می بایست نادیده گرفته شود.
د) جهش های مغلوب جدید می تواند موید سندرومهای ایجاد شده باشد.
- ۷- کدام بیومارکر زیر نقش Predictive دارد؟
الف) BCR-ABL1 (ب) Tp^{53} (ج) PML-RARA (د) Her2
- ۸- در وراثت غالب وابسته به X
الف) زنان مبتلا، در مقایسه با مردان مبتلا، معمولاً "انواع خفیف تر از بیماری را بروز می دهند.
ب) بیماری معمولاً "وراثت عمودی نشان می دهد.
ج) تقریباً به نسبت مساوی پسران و دختران را مبتلا می کند.
د) برخی از زنان هتروزیگوت، بیماری را با شدت های متفاوت نشان می دهند.



۹ - الگوی وراثتی بیماری های زیر کدام است؟ (به ترتیب از راست به چپ)
 Menke's disease ---- Morquio syndrome ----- Hyperargininamia

- الف) مغلوب اتوزومی، غالب اتوزومی - غالب وابسته به X
 ب) غالب اتوزومی، مغلوب اتوزومی، غالب اتوزومی
 ج) مغلوب اتوزومی، مغلوب اتوزومی، مغلوب وابسته به X
 د) مغلوب اتوزومی، مغلوب وابسته به X، مغلوب اتوزومی

۱۰ - در ارتباط با نشانگان X شکننده، کدام گزینه زیر درست است؟

- الف) بنا بر دلایلی به نشانگان Martin و Bell نیز معروف است.
 ب) نام این نشانگان از ظاهر کروموزوم X گرفته شده است که نزدیک به سانترومر و در بازوی کوتاه این کروموزوم جایگاه شکننده‌ای وجود دارد.
 ج) در مبتلایان در ناحیه ۳ پریم ترجمه نشده ژن یک توالی تکراری طولانی سه نوکلئوتیدی (CGG) وجود دارد.
 د) جهش کامل هم در خلال میوز مونث و هم در تقسیمات میتوزی سوماتیک پایدار است.

۱۱ - بیماری کره هانتینگتون
 الف) دارای نفوذ پذیری ناقص است.
 ب) نرخ یا میزان جهش آن بسیار پایین است.
 ج) از نظر سن بروز، به ندرت Anticipation نشان می دهد.
 د) تا حدود ۲۵٪ موارد پیش از سن ۱۸ سالگی بروز می کند.

۱۲ - در ارتباط با مبانی جهش تالاسمی آلفا، کدام گزینه درست است؟

- الف) شکل های ملایم تر این تالاسمی از یک یا دو ژن گلوبین آلفا ناشی می شوند.
 ب) رویان های دارای هیدروپس رویانی، سنتز بالایی از گلوبین آلفا را نشان می دهند.
 ج) شکل های متنوع این تالاسمی معمولا از حذف در یک ژن ساختاری گلوبین آلفا ایجاد می شوند.
 د) جهش ها در ناحیه ۵ پریم درگیر در کنترل رونویسی ژن های گلوبین آلفا اغلب به تالاسمی آلفا منجر می شوند.

۱۳ - کدام بیماری و یانشانگان زیر، وراثت سه آلی را نشان می دهد؟

- الف) دیسپلازی آریتمی های بطن راست
 ب) Bardet-Biedl
 ج) Angelman
 د) Willm's tumor

۱۴ - در دوقلوهای تک تخمکی (MZ):

- الف) تقسیم در خلال مرحله بلاستوسیت از روز ۳ تا ۷، به دوقلوی دوکوریونی - تک آمینونی منجر می شود.
 ب) میزان بروز در بچه های حاصل از لقاح زهدانی، ۷ تا ۱۰ برابر است.
 ج) موارد نادری از دوقلوی MZ ی خانوادگی وجود دارد که می تواند توسط پدر یا مادر انتقال یابد.
 د) احتمال خطر ناهنجاری های مادرزادی در این دوقلوها، ۲۰ تا ۳۰٪ کل دوقلوهای MZ است.

۱۵ - Reduced Penetrance

- الف) از تغییر و تعدیل اثرات دیگر ژن ها و میانکش آن با عامل های محیطی ناشی می شود.
 ب) عامل های محیطی در ایجاد آن، نقش ندارند.
 ج) معمولا ویژه بیماری های مغلوب اتوزومی است.
 د) سندرم Trecher-collins نمونه ای از وضعیت این رخداد است که در آن نفوذ پذیری بسیار اندکی مشاهده می شود.



۱۶ - کدام مورد زیر از جمله ناهنجاری ها و بدریختی های مادرزادی (congenital) محسوب می شود؟

- الف) شکاف کام (ب) کره هانتینگتون (ج) پارگی کیسه جنین (د) سندرم مارفان

۱۷ - پدیده اپیستازی در کدام حالت زیر می تواند اتفاق افتد؟

- الف) Locus heterogeneity
ب) clinical heterogeneity
ج) Allelic heterogeneity
د) heteroplasmy

۱۸ - اگر در خانواده های درگیر یک بیماری ژنتیکی، به طور متوسط تعداد دختران نصف پسران باشد و سابقه سقط

جنین نیز وجود داشته باشد، الگوی توارث بیماری چه می تواند باشد؟

- الف) وابسته به Y
ب) سیتوپلاسمی
ج) اتوزومی مغلوب و کشنده در جنس مونث
د) وابسته به X و کشنده در جنس مذکر

۱۹ - کدام حالت زیر می تواند برای تشخیص جایگاه ژن مربوط به یک بیماری کشنده غالب کمک کننده باشد؟

- الف) بررسی پیوستگی ژنی در افراد خانواده
ب) وجود بیماری با درجه رسایی کمتر
ج) وجود اختلالات کروموزومی de novo در برخی بیماران
د) وجود بیش از یک فرد مبتلا در میان فرزندان یک خانواده

۲۰ - در مورد سندرم Rett کدامیک از جملات ذیل صحیح است؟

- الف) الگوی انتقال وراثتی آن به صورت غالب وابسته به X و فقط در جنس مذکر دیده می شود.
ب) مانند بیماری Hypophosphatemic rickets در هر دو جنس به یک میزان بروز دارد.
ج) تقریباً منحصرأ" در جنس مونث روی می دهد.
د) کاریو تایپ مردان با این سندرم بصورت 47,XYY است.

۲۱ - هموکروماتوزیز Hemachromatosis نشان دهنده کدام یک از اختلالات ژنتیک زیر می باشند؟

- الف) Sex dependent disorders
ب) Autosomal dominant disorders
ج) Sex influence disorders
د) X-Linked disorder

۲۲ - کدامیک از ناهنجاری های سندرمی مادرزادی زیر توارث مغلوب اتوزومی دارد؟

- الف) Apert (ب) EEE (ج) Vander woude (د) Roberts

۲۳ - کدام یک از سندرم های تکوینی زیر در ارتباط با Motif zinc Finger می باشد؟

- الف) دنیز دراش (ب) کروزن (ج) گورلین (د) وارد نبرگ تیپ یک



۲۴ - Hypophosphatemia به نام:

- الف) راشیتیس مقاوم به ویتامین D نیز نامیده می شود.
 ب) مبتلایان مذکر نسبت به مبتلایان مونث معمولاً "تغییرات اسکلتی را با شدت کمتری نشان می دهند."
 ج) از وراثت غالب اتوزومی تبعیت می کنند.
 د) عموماً "رخداد Pseudoautosomal را به نمایش می گذارد."

۲۵ - در ارتباط با Hyper-IgE Syndrome (HIES) کدام گزینه صحیح است؟

- الف) نوع غالب اتوزومی آن در اثر جهش در ژن DOCH8 روی می دهد.
 ب) نوع غالب اتوزومی آن در اثر جهش در ژن STAT3 روی می دهد.
 ج) مغلوب اتوزومی بوده و در اثر جهش در ژن HIGM3 ایجاد می شود.
 د) در این بیماری افزایش در IgD سرمی و نوتروپنی دیده می شود.

۲۶ - در کدامیک از بیماریهای غالب اتوزومی زیر شدت بیماری در افراد هموزیگوت بیشتر از هتروزیگوت بروز می کند؟

- الف) دیستروفی میوتونیک
 ب) اکندروپلازیا
 ج) بیماری هانتینگتون
 د) واردنبرگ تیپ II

۲۷ - Cowden:

- الف) یک بیماری مغلوب وابسته به X با تنوع محدود است.
 ب) پولیپ های روده ای معدی در حدود یک چهارم موارد مشاهده شده است.
 ج) رخداد جهش هایی در ژن بازدارنده تومور PTEN موجب ایجاد این بیماری می شود.
 د) رخداد جهش هایی در ژن بازدارنده تومور BMPR1B موجب ایجاد بیماری می شود.

۲۸ - افرادی که دارای واریانت پروموتور ژن UGT1A1 هستند چه تغییری در متابولیسم داروی irinotecan دارند؟

- الف) افزایش استیلاسیون
 ب) کاهش استیلاسیون
 ج) افزایش گلکوروئیداسیون
 د) کاهش گلکوروئیداسیون

۲۹ - در کدامیک از سندروم های ریز حذف (microdeletion) کروموزمی پاتولوژی بیماری ناشی از حذف یک ژن منفرد می باشد؟

- الف) Alagile syndrome
 ب) WAGR syndrome
 ج) DiGeorge syndrome
 د) William Syndrome

۳۰ - کدامیک از موارد زیر تحت تاثیر جنسیت (Sex influence) در جنس مذکر بیشتر گزارش شده است؟

- الف) ترومبوز وریدی - فشار خون
 ب) کرون - کولیت السرایتو
 ج) اسکیزوفرنی - آلزایمر
 د) نقرس - هموکروماتوز



۳۱ - اگر اسپرمی طبیعی با تخمکی لقاح پیدا کند که جهش نقطه ای در ژن UBE3A داشته باشد وضعیت بیماری های آنجلمن و پرادرویلی در جنین چگونه خواهد بود؟

الف) به هیچکدام از این دو بیماری مبتلا نخواهد شد.

ب) بسته به مورد به سندروم پرادرویلی و یا آنجلمن مبتلا می شود.

ج) مبتلا به سندرم آنجلمن خواهد شد.

د) مبتلا به سندرم پرادرویلی خواهد شد.

۳۲ - برای کدامیک از بیماری های میتوکندریایی زیر PGD در دسترس است؟

الف) MELAS (ب) Leigh (ج) NARP (د) LEBR

۳۳ - جهش در کدامیک از ژن های زیر موجب سندروم Noonan می شود؟

الف) NFI (ب) PTPNII (ج) FGFR3 (د) HNFIA

۳۴ - در کدامیک از بیماری های تری نوکلئوتیدی زیر دیابت شیرین بشکل ثانویه گزارش شده است؟

الف) Huntington

ب) FragileX

ج) Friedreich ataxia

د) Kennedy

۳۵ - جهش در ژن Glucokinase در پیدایش کدامیک از دیابت های زیر نقش دارد؟

الف) دیابت جوانی (Mody)

ب) دیابت نوزادی

ج) دیابت حاملگی

د) دیابت تیپ I

۳۶ - کدامیک از موارد Anticipation زیر در خصوص بیماری Huntington صحیح است؟

الف) تکرار CTG در ناحیه 3' UTR

ب) تکرار توالی CAG در ناحیه Coding

ج) تکرار CGG در ناحیه 5' UTR

د) تکرار توالی GAA در ناحیه Promotor

۳۷ - کدامیک از پدیده های زیر در ایجاد true hermaphroditism نقش دارد؟

الف) Blood chimeras

ب) Mosaicism

ج) Double Chimerism

د) Dispermic Chimeras

۳۸ - کدام اختلال زیر با افزایش سن پدری و Selfish spermatogonial selection همراهی نشان می دهد؟

الف) EDICT syndrome

ب) Sotos syndrome

ج) Lynch syndrome

د) Noonan syndrome



۳۹ - علامت مشخصه کدامیک از بیماری‌های زیر "سلول‌های Foam" در مغز استخوان به علت تجمع اسفنجی میلیون می‌باشد؟

الف) Tay-Sachs disease

ب) Niemann-pick disease

ج) Hurler syndrome

د) Hunter syndrome

۴۰ - Quantitative inheritance شامل تنوع در کدام مورد زیر است؟

الف) phenotype (ب) genotype (ج) genes (د) environment

۴۱ - در کدام مورد زیر، به دنبال غربالگری در سه‌ماهه اول بارداری برای سندروم داون، غربالگری در سه‌ماهه دوم نیز توصیه می‌شود؟

الف) وقتی احتمال ابتلا در سه‌ماهه اول، بیشتر از ۱ در ۶۴ باشد.

ب) وقتی احتمال ابتلا در سه‌ماهه اول، ۱ در ۱۵۰۰ یا کمتر باشد.

ج) وقتی احتمال ابتلا در سه‌ماهه اول، بین ۱ در ۶۴ تا ۱ در ۱۵۰۰ باشد.

د) غربالگری در سه‌ماهه اول کفایت می‌کند.

۴۲ - نحوه توارث کدام یک از نقائص چرخه اوره با سایر موارد متفاوت است؟

الف) Ornithine carbamyl transferase

ب) Carbamyl synthetase deficiency

ج) Hyper argininaemia

د) Citrullinemia

۴۳ - در صورتی که شیوع یک آلل X-linked مغلوب در مردان ۰/۰۳ و در زنان ۰/۰۶ باشد، شیوع بیماری در مردان چقدر است؟

الف) ۰/۰۵ (ب) ۰/۰۶ (ج) ۰/۰۹ (د) ۰/۰۹۵

۴۴ - نقش آنتی ژن H-Y چیست؟

الف) رد پیوند میان سویه‌های مذکر و مونث گونه‌های حیوانی

ب) تکوین بافت بیضه در انسان

ج) تعیین کننده جنسیت مذکر

د) تنظیم کننده فعالیت ژن SRY

۴۵ - 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 1944 (ج) Griffith 1928 (د) Watson 1949

ژنتیک سرطان

۴۶ - کدام گزینه زیر در مورد پروتئین کوژن RET، درست است؟

الف) جهش در بازی واقع در اگزون ۲، تولید فنوتیپ اکوندروپلازی را تسهیل می‌کند.

ب) بخش چشمگیری از سرطان‌های تیروئید، جهش در RET را نشان می‌دهند.

ج) حدود 75% از خانواده‌های مبتلا به هیرشپرونک، دارای جهش فقدان عملکرد RET هستند.

د) ژن RET در بخشی از بازوی بلند کروموزوم ۱۴ قرار دارد.



۴۷ - کدامیک از موارد زیر در نتیجه مدل الگوی دو ضربه ای یا Two hit model روی می دهد؟

- الف) استعداد ابتلا به سرطان بصورت صفت غالب به ارث می رسد.
 ب) تشکیل تومور بصورت صفت غالب به ارث می رسد.
 ج) افرادی که نسخه جهش یافته tumor suppressor را به ارث می برند احتمال رشد تومور در آنان بیشتر است، اما معمولاً "شروع بیماری در سنین بالاتر است (Later ages of onset)".
 د) در مدل های دوضربه ای غالب تومور زمانی ایجاد می شود که یکی از آلل های یک ژن دچار جهش شده باشد.

۴۸ - کدام مورد زیر مربوط به عملکرد P16 است؟

- الف) ممانعت از فعالیت cdk4/6
 ب) فسفریلاسیون pRb
 ج) ممانعت از رونویسی E2F
 د) القاء آپوپتوز

۴۹ - کدام گزینه در خصوص E2F صحیح است؟

- الف) توسط انکوژن B1A تنظیم می شود.
 ب) یک عامل تقویت کننده رونویسی E1A است.
 ج) یک ژن باز دارنده تومور در سرطان پستان است.
 د) یک عامل باز دارنده رونویسی خود می باشد.

۵۰ - t(15:17)(q22;q21) منحصرًا در کدامیک از لوسمی ها دیده می شود؟

- الف) AML-M1, AML-M2
 ب) ALL-L1, ALL-L2
 ج) AML-M3V, AML-M3
 د) CML, CLL

۵۱ - کدامیک از سندرم های زیر و نیز جهش کدام ژن با توسعه سرطان پانکراس همراه است؟

- الف) FAMM و ژن BRCA2
 ب) Peutz-Jeghers و ژن CDKN2A
 ج) HNPCC و ژن MCH1
 د) Hereditary pancreatitis و ژن STK11

۵۲ - کدامیک از ژن های زیر به عنوان ریسک فاکتور ژنتیکی ایجادکننده سرطان کولورکتال در سندرم Lynch می باشد؟

- الف) APC (ب) PMSZ (ج) HOMZ (د) CDKY

۵۳ - کدامیک از موارد زیر در مورد P53 صحیح می باشد؟

- الف) در همه سرطان های پستان جهش در ژن P53 دیده می شود.
 ب) نقشی در Apoptosis ندارد.
 ج) در سلول های بسیار آسیب دیده به جای حذف سلول از طریق چرخه سلولی، سلول را مجبور به apoptosis می کند.
 د) از طریق متیلاسیون DNA در خاموش کردن ژن سرطانی نقش دارد.



۶۳ - در یک جمعیت یکصد هزار نفری، ۲۴ بیمار با سندرم مارفان و جهش در ژن FBN1 شناسایی شده اند. از این تعداد ۱۰ بیمار والدین مبتلا دارند. کدام یک از گزینه های نرخ جهش ژن FBN1 در این جمعیت را نشان می دهد؟

الف) 7×10^{-5} (ب) 14×10^{-5} (ج) 24×10^{-5} (د) 12×10^{-5}

۶۴ - حضور آلل های DR4, DR3 در سیستم HLA فرد را مستعد ابتلا به کدامیک از وضعیت های زیر می نماید؟

الف) دیابت تیپ ۲ (ب) دیابت تیپ ۱ (ج) دیابت جوانی (د) دیابت حاملگی

۶۵ - پدیده Allelic exclusion مخصوص کدام نوع سلول زیر است؟

- الف) Macrophages
ب) Dendritic cells
ج) B-cells
د) Natural killer cells

۶۶ - بیان کدام ژن Regulatory T cells را از Helper T cell متمایز می نماید؟

- الف) ADA (ب) CD4 (ج) TRG (د) FoxP3

۶۷ - برای کدامیک از ژن های اتوزومی زیر تنها یکی از آلل ها بدون توجه به منشاء والدی بیان می شود؟

- الف) TCR (ب) IL6 (ج) HLADR (د) TGFB

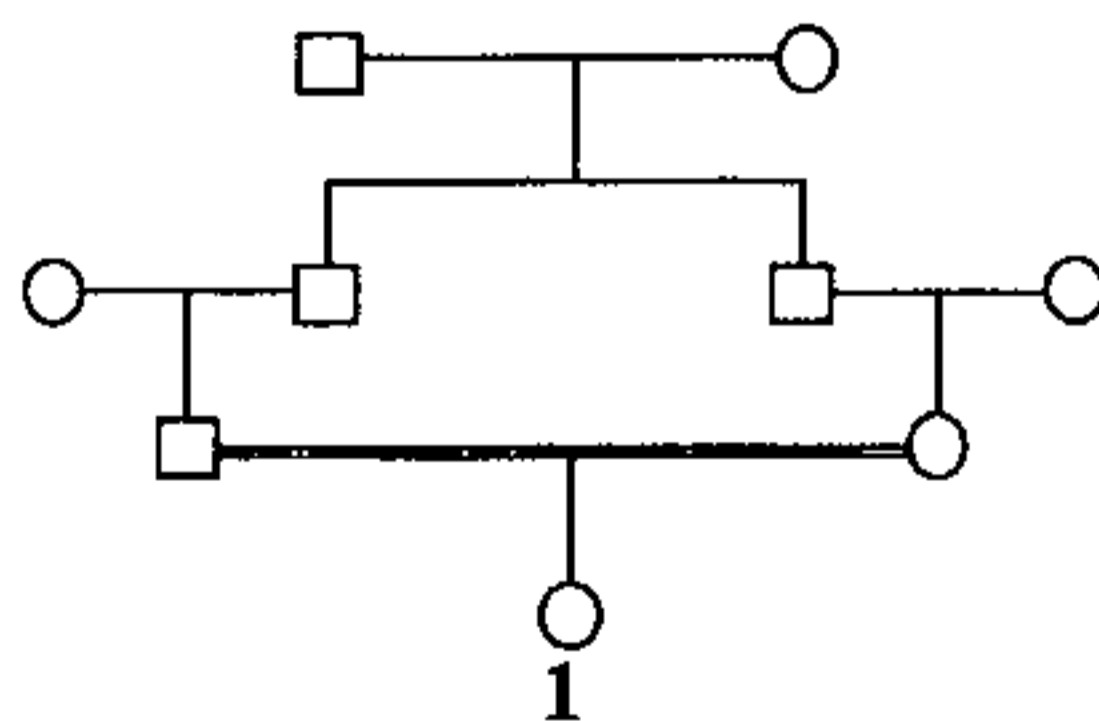
۶۸ - نتیجه Negative Assortive Mating کدام مورد زیر است؟

- الف) افزایش هتروزیگوت ها و ایجاد تعادل هاردی - واینبرگ
ب) افزایش هموزیگوت ها و ایجاد تعادل هاردی - واینبرگ
ج) افزایش هتروزیگوت ها و از بین رفتن تعادل هاردی - واینبرگ
د) افزایش هموزیگوت ها و از بین رفتن تعادل هاردی - واینبرگ

۶۹ - کدامیک از ایمنوگلوبولین ها فاقد خاصیت تثبیت کمپلمان می باشد؟

- الف) IgM (ب) IgG (ج) IgD (د) IgA

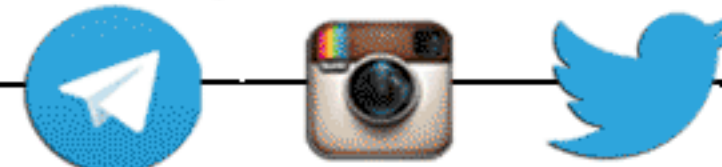
۷۰ - ضریب هم خونی برای یک صفت پیوسته به X در فرد IV-1 در شجره روبرو چقدر است؟



- الف) $\frac{3}{16}$ (ب) 0 (ج) $\frac{1}{8}$ (د) $\frac{1}{16}$

۷۱ - کدامیک از فاکتورهای زیر باعث تغییر شیوع آلی می باشد؟

- الف) ازدواج فامیلی
ب) Assortative mating
ج) Consanguinity stratification
د) Random genetic drift



۷۲ - مکانیسم اصلی باز آرایبی ژن آنتی بادی چیست؟

- (الف) نو ترکیبی سوماتیک
(ب) مضاعف شدگی
(ج) تبدیل ژنی
(د) تنظیم بیان ژن در سطح ترجمه

۷۳ - *Homo sapiens*, *Neanderthal* ها حدود چند سال پیش از هم تفکیک (split) شدند؟

- (الف) حدود ۵۰/۰۰۰ سال قبل
(ب) حدود ۲۵۰/۰۰۰ سال قبل
(ج) حدود ۵۰۰/۰۰۰ سال قبل
(د) حدود ۲/۵۰۰/۰۰۰ سال قبل

۷۴ - از نظر ژنتیکی ویژگی های DNA بیان انسان و موش چقدر شباهت وجود دارد و چه نسبتی از ژن های مشترک بین انسان و موش ظاهراً " یکسان هستند؟

- (الف) ۹۹ درصد و ۸۰ درصد
(ب) ۹۰ درصد و ۷۰ درصد
(ج) ۷۵ درصد و ۶۰ درصد
(د) ۵۰ درصد و ۵۰ درصد

۷۵ - تعداد آلل های کدام یک از جایگاه های HLA بیشتر است؟

- (الف) A (ب) B (ج) C (د) D

سیتوژنتیک پزشکی

۷۶ - کدامیک از حالات زیر بعد از کراسینگ آور بین کروموزوم دارای *Pericentric inversion* و کروموزوم نرمال دیده می شود؟

- (الف) Segmental deletion and duplication
(ب) Bridge formation
(ج) Ring formation
(د) Acentric and dicentric chromosomes

۷۷ - در کدام حالت زیر *array-CGH* فاقد ارزش تشخیصی است؟

- (الف) Dicentric chromosome
(ب) Microduplication
(ج) Balanced rearrangement
(د) Inversion

۷۸ - اگر تریزومی مربوط به یک نوع کروموزوم در بیش از دو کلنی از کشت CVS مشاهده شود آن را چه می نامند؟

- (الف) Cultural artifact
(ب) Pseudo mosaicism
(ج) True mosaicism
(د) Confined placental mosaicism



۷۹ - حذف بازوی کوتاه کروموزوم شماره 17p11.2 منجر به پیدایش کدامیک از بیماری های زیر می شود؟

- الف) Langer- Giedon
- ب) Smith - Magenis
- ج) Miller- Dieker
- د) Rubinstein Taybei

۸۰ - کدام یک از انواع مونوزومی های زیر حداقل به شکل موزائیک در نوزادان مشاهده می شود؟

- الف) ۹ و ۲۰
- ب) ۸ و ۱۶
- ج) ۱ و ۱۹
- د) ۲۱ و ۲۲

۸۱ - کدام یک از فنون زیر در حال حاضر به عنوان نخستین گام در تشخیص علل اختلالات ذهنی ناشناخته و اسپورادیک بکار می رود؟

- الف) array CGH
- ب) Classic karyotype
- ج) southern blot
- د) ARMS-PCR

۸۲ - کدام گزینه زیر درست می باشد؟

- الف) در هرمافرودیسیم کاذب بافت گنادی تنها یک جنس وجود دارد.
- ب) عدم حساسیت به آندروژن از دلایل رایج هرمافرودیسیم کاذب به حساب نمی آید.
- ج) سندرم TFS کاریوتیپ زن طبیعی است با فنوتیپ بیرونی مرد طبیعی است.
- د) بیشتر بیماران هرمافرودیسیم واقعی کاریوتیپ 46,XY دارند.

۸۳ - طی تقسیم میوز، کدام عامل، کروموزوم های همولوگ را تا مرحله آنافاز I کنار هم نگاه می دارد؟

- الف) کمپلکس های سیناپسی
- ب) کیاسماتاها
- ج) سانترومرها
- د) هیستونها

۸۴ - برای تشخیص یک جابجایی کروموزومی ناشناخته کدام روش زیر مناسب است؟

- الف) MLPA
- ب) array-CGH
- ج) M-FISH
- د) QF-PCR

۸۵ - شایع ترین باز آرایی ساب تلومریک که منجر به عقب ماندگی ذهنی، تاخیر تکوینی نقص شنوایی، و نقص قلبی می گردد کدامیک از موارد زیر است؟

- الف) 11q 22
- ب) 17p 11.2
- ج) 17p13.3
- د) 1p36

۸۶ - کدامیک از ناهنجاری های زیر فاقد اختلالات بالینی در افراد ناقل و فاقد اندیکاسیون برای تشخیص پیش از تولد است؟

- الف) Simultaneous deletion and insertion
- ب) Reciprocal Translocation
- ج) Paracentric inversion
- د) Pericentric inversion

۸۷ - در کدامیک از ناهنجاری های کروموزومی زیر علائم غیر طبیعی بالینی خفیف تر است؟

- الف) 47,XXX
- ب) 47,XXY
- ج) 46,Xi (Xch)
- د) 45, X

۸۸ - اولین تقسیم میتوزی چند ساعت بعد از کشت نمونه های خون محیطی افراد بالغ در لنفوسیت های T مشاهده می شود؟

- الف) ۱۲ ساعت
- ب) ۲۴ ساعت
- ج) ۴۸ ساعت
- د) ۷۲ ساعت





۸۹ - uniparental diploidy با منشاء مادری منجر به چه اختلالی در جنین می شود؟

- (الف) مول ناقص
(ب) مول کامل
(ج) ناهنجاری های متعدد
(د) تومور خوش خیم تخمدان

۹۰ - در صورتی که فردی ناقل Reciprocal translocation باشد در کدامیک از حالات جدا شدن کروموزوم های همولگ طی میوز I انتهایی با محتوای ژنتیکی متعادل یا نرمال بوجود می آید؟

- (الف) Alternative (ب) Adjacent 1 (ج) Adjacent 2 (د) 3:1 Segregation

ژنتیک مولکولی و بیوشیمیایی

۹۱ - اگر محصول یک ژن در گونه A مشابه محصول ژن در گونه B باشد، چنین ژنی اصطلاحاً " چه نامیده می شود؟

- (الف) Perilogous (ب) Allologous (ج) Orthologous (د) Paralogous

۹۲ - کدام مکانیسم زیر می تواند موجب Exon shuffling شود؟

- (الف) Alternative splicing
(ب) Hypermethylation
(ج) Non - allelic recombination
(د) RNA interference

۹۳ - RNA پلی مرز I رونویسی از کدام ژن ها را انجام می دهد؟

- (الف) ژن های کد کننده پلی پپتیدها
(ب) بسیاری از ژن های snRNA
(ج) si RNA
(د) RNA های ریبوزومی بجز 5srRNA

۹۴ - کدامیک از موارد زیر مثالی از gene Family می باشند؟

- (الف) U6 sn RNA (ب) LMO1 (ج) PML (د) FUS

۹۵ - کدامیک از مولکول های زیر می تواند با ایجاد فرار اگزونی (Exon skipping) مانع از بروز اثر یک جهش مضر شود؟

- (الف) si RNA
(ب) Antisense oligonucleotide
(ج) Ribozyme
(د) Aptamer

۹۶ - کدام توالی بیشترین فراوانی را در ژنوم انسان دارد؟

- (الف) HLA (ب) rRNA (ج) MIR family (د) Alu family

۹۷ - کدامیک از نوکلئازهای زیر داخل هسته ای عمل می کند؟

- (الف) Drosha (ب) Dicer (ج) RISC (د) Argonaute



۹۸ - در ارتباط با ساختار ژن در انسان، کدام گزینه زیر درست است؟

- الف) همه ژن ها دارای اینترون هستند.
ب) Pseudogenes شباهت نزدیکی با ژن های ساختاری دارند اما از نظر عملکردی بیان نمی شوند.
ج) Satellites DNA نزدیک به تلومرهای کروموزوم های مشخص به صورت خوشه قرار دارند.
د) در بسیاری از ژن ها همپوشانی دیده می شود.

۹۹ - کدامیک از گزینه های زیر در مورد توالی Kozak consensus صحیح است؟

- الف) به همراه کدون شروع در ترجمه (translation) وجود دارد.
ب) به همراه کدون خاتمه translation در ژنوم وجود دارد.
ج) بین اینترون و اگزون در mRNA قرار دارد.
د) بین اگزون و اینترون در Lnc RNA واقع است.

۱۰۰ - کدامیک از انواع RNA های زیر به عنوان base modification در بلوغ RNA نقش ایفا می نماید؟

- الف) pi RNA ب) endo- si RNA ج) sca RNA د) circular RNA

۱۰۱ - براساس فرضیه wobble کدام نوکلئوتیدها می توانند با یکدیگر جور شوند؟

- الف) G در جایگاه ۵ پریم آنتی کدون با U در جایگاه ۳ پریم کدون
ب) U در جایگاه ۵ پریم آنتی کدون با G در جایگاه ۳ پریم کدون
ج) U در جایگاه ۵ پریم آنتی کدون با U در جایگاه ۳ پریم کدون
د) G در جایگاه ۵ پریم آنتی کدون با G در جایگاه ۳ پریم کدون

۱۰۲ - کدامیک از انواع جهش های زیر دارای فراوانی بیشتری می باشد؟

- الف) splicing
ب) repeat variation
ج) Gross deletions or insertions
د) indels

۱۰۳ - فرآورده کدام ژن در تنظیم اپی ژنتیکی نواحی اتوزومی اهمیت دارد؟

- الف) Tsix ب) PAX ج) Hig د) RAS

۱۰۴ - الگوهای متیلاسیون DNA و تغییرات هیستونی قابل توارث چه نامیده می شوند؟

- الف) Epigenome
ب) Epigenetics marks
ج) Epimutation marks
د) Paramutation

۱۰۵ - کدام پدیده برای جلوگیری از تکثیر زیاد ترانسپوزون ها ضروری می باشد؟

- الف) میتلاسیون ب) داستیلاسیون ج) دفسفوریللاسیون د) یوبی کویتیللاسیون

۱۰۶ - در صورت رخداد یک جهش جدید، کدام آزمایش مولکولی می تواند مشخص نماید که جهش بر splicing اثر می گذارد؟

- الف) Si mapping
ب) RT-PCR
ج) Gel mobility assay
د) Reverse dot blot

۱۰۷ - کدام گزینه در مورد جهش منفی غالب صحیح است؟

- (الف) در حالت هتروزیگوس فعالیت پروتئین یا کارکرد خود را از دست می دهد.
 (ب) در حالت هموزیگوس فعالیت پروتئین یا کارکرد خود را از دست می دهد.
 (ج) در حالت هتروزیگوس فعالیت پروتئین یا کارکرد خود را تغییر نمی دهد.
 (د) در حالت همی زیگوس فعالیت پروتئین یا کارکرد خود را افزایش می دهد.

۱۰۸ - کدام روش زیر برای مطالعه Genome wide methylation بافت توموری مناسب است؟

(الف) Immunohistochemistry

(ب) M-FISH

(ج) GTG banding

(د) ChIP - seq

۱۰۹ - کدام مورد از خانواده های چند ژنی زیر از نظر فیزیکی در خوشه های نزدیک به هم قرار دارند؟

(الف) خانواده ژن هومئوپاکس (HOX)

(ب) خوشه های آلفا و بتا گلوبین

(ج) خانواده های ژنی مربوط به انواع متفاوت t RNA

(د) خوشه های Lnc RNAs

۱۱۰ - علامت * قبل از شماره OMIM نشانه چیست؟

(الف) یک ژن با توالی شناخته شده

(ب) یک فنوتیپ که اساس مولکولی آن شناخته شده است

(ج) یک فنوتیپ با الگوی توارث مندلی که اساس مولکولی آن ناشناخته است

(د) یک صفت چند عاملی

۱۱۱ - فردی مبتلا به Colorectal carcinoma به علت مسمومیت شدید (درجه ۳) ناشی از مصرف داروی

5-Fluouracil (5-FU) با علائم تاول و اولسر پوستی، درد شدید در دستها و پاها و ناتوانی مفرط است. شایع ترین

ژن و جهش عامل این حساسیت که در ۵۰٪ بیماران مربوطه مشاهده می شود کدام مورد است؟

(الف) CYP2Cg، واریانت CYP2Cg*2

(ب) ژن DPYD، جهش splice site IVS 14+1 G>A در اگزون ۱۴

(ج) ژن UGT1A1، واریانت UGT1A1*28

(د) ژن TPMT، جهش IVS16+1G>C در اینترون ۱۶

۱۱۲ - اختلاف روش توالی یابی کلونال نسل بعد با روش توالی یابی Sanger کدام است؟

(الف) تعداد بازهای یک خوانش در روش اول بیش از روش دوم است.

(ب) ارزیابی تعداد بازها در روش اول سریعتر از روش دوم است.

(ج) تعداد زیادی توالی یابی به طور همزمان در روش دوم نسبت به روش اول قابل انجام است.

(د) هزینه روش دوم به مراتب پایین تر از روش اول برای ۱۰۰۰ باز است.

۱۱۳ - وجود ۴ کلاستر از ژن HOX در ژنوم مهره داران به علت کدام پدیده زیر است؟

- الف) Duplicative transposition
ب) Ancestral cell fusion
ج) Subgenomic duplication
د) Whole genomic duplication

۱۱۴ - اضافه شدن poly A tail به mRNA موجب کدام حالت زیر می شود؟

- الف) تثبیت mRNA در هستک
ب) تسهیل حذف دقیق اینترون ها
ج) تقویت شناسایی mRNA توسط سیستم ریبوزومی
د) تسهیل اضافه شدن مولکول cap

۱۱۵ - در ارتباط با فیروز کیستیک و ژن CFTR، کدام گزینه زیر درست است؟

- الف) mRNA ی اصلی ژن CFTR دارای ۵ ناحیه ترجمه نشدنی است.
ب) آزمون ژنتیکی برای تشخیص بیماری به دلیل آنکه تنها در یک جمعیت محدود با جهش های زیادی شناخته شده اند، دشوار است.
ج) جهش ۵۰۸f بر سطح جهش CFTR در سلول های اپیتلیوم تنفسی بیماران تاثیر بسیار دارد.
د) جهش D551G رایج ترین جهش CFTR در یهودیان اشکنازی است.

۱۱۶ - در ارتباط با ترمیم جفت شدگی ناجور (MMR)، کدام گزینه درست است؟

- الف) سلول های معیوب در این سیستم، نرخ بسیار بالایی از جهش دارند.
ب) رخداد جهش در ۳ ژن متفاوت MMR، سرطان کولورکتال غیر پولیپوز وراثتی تولید می کند.
ج) رخداد جهش در ۶ ژن متفاوت MMR، سرطان مثانه تولید می کند.
د) حدود ۵۰٪ از بازهای ناجور جفت شده را که در خلال همانند سازی DNA وارد می شوند، تصحیح می کند.

۱۱۷ - پاتوزن بودن یک جهش Synonymous به چه علت می تواند باشد؟

- الف) عدم اتصال دم پلی A
ب) عدم اتصال cap
ج) کاهش سرعت رونویسی
د) کاهش سرعت ترجمه

۱۱۸ - در توالی DNA بصورت 5'CGA TCG GCT 3' کدامیک از موارد زیر بیانگر جهش از نوع transition است؟

- الف) 5'CGA CCG GCT3'
ب) 5'CGA TCG CCT3'
ج) 5' CGA TGG CT3'
د) 5'CGA TCG GCA3'

۱۱۹ - کدام مورد زیر نشانه ای از حافظه اپی ژنتیکی است؟

- الف) transposition
ب) reverse mutation
ج) maintenance methylation
د) mosaicism



۱۲۰ - در کیت تشخیص هویت CODIS از کدام ژن برای تعیین جنسیت استفاده می شود.

الف) Amelogenin (ب) TPOX (ج) SRY (د) ZFY

مهندسی ژنتیک و بیوتکنولوژی مولکولی

۱۲۱ - در پروژه جهانی توالی یابی Uk10k (توالی ۱۰ هزار نفر) الویت توالی یابی بر پایه چیست؟

الف) Exome Sequencing

ب) Sanger

ج) Pyrosequencing

د) SMART

۱۲۲ - کدام گزینه در خصوص Aptamers صحیح است؟

الف) با روش SELES قابل تولید نمی باشد.

ب) دارای ساختار فضایی سوم همانند شکل کروی مولکولی RNA هستند.

ج) به تجزیه نوکلئازی و پالایش کلیوی در درون بدن حساس نیستند.

د) ابداع این فناوری، در واقع چهارمین روش لکه گذاری مرسوم به "بلات وسترن" محسوب می گردد.

۱۲۳ - در روش CRISP-Cas9 کدام بخش RNA توالی هدف بر روی DNA را شناسایی می کند؟

الف) ۵ پریم (ب) ۳ پریم (ج) مرکزی RNA (د) سنجاق سری

۱۲۴ - راه کاری که به واسطه آن خطرهای ناشی از مولکول های نو ترکیب تکثیر شونده در درون ارگانیسم معمولی موجود، در محیط زیست کاهش می یابد، کدام مورد زیر است؟

الف) Biological Containment

ب) Biological Determinism

ج) Complete ascertainment

د) Bioassay

۱۲۵ - کدام وکتور ویروسی کمترین ظرفیت را برای پذیرش خارجی دارد؟

الف) Adeno-Associated Virus

ب) Vaccinia Virus

ج) Herpes simplex Virus

د) Adenovirus

۱۲۶ - کدامیک از سایت های زیر بیشتر اطلاعات مربوط به knockout موش های مختلف را ارائه می نماید؟

الف) Blast (ب) Ncbi (ج) Ensemble (د) Jacson Lab

۱۲۷ - کدامیک از جملات زیر در خصوص روش Pyrosequencing صحیح است؟

الف) این تکنولوژی اطلاعات کیفی توالی را به سرعت تولید می کند.

ب) در این روش توالی یابی براساس سنتز انجام می شود.

ج) توالی یابی DNA با روش Dideoxy chain Termination است.

د) به عنوان استاندارد طلایی به منظور غربالگری جهش ها استفاده می گردد.

۱۲۸ - گزینه صحیح را در ارتباط با روش ARMS انتخاب کنید؟

- الف) از این روش نمی توان برای شناسایی افراد حامل (Carriers) استفاده کرد.
 ب) اساس این روش بر فزون سازی آلل جهش یافته توسط فن PCR استوار است.
 ج) آنالیز نتایج به دلیل بالا بودن فراوانی آلل های طبیعی در مقایسه با آلل جهش یافته دشوار است.
 د) ARMS در Tm پایین تر از Tm پرایمر انجام می شود.

۱۲۹ - Cellular Genome Transplantation چیست؟

- الف) تغییر گونه ای به گونه دیگر با جایگزینی کروموزوم ها
 ب) انتقال میتوکندری از گونه ای به گونه دیگر
 ج) اضافه نمودن یک یا چند کروموزوم به مجموعه کروموزومی یک گونه
 د) ادغام سیتوپلاسم سلول های دوگونه، بدون انجام ادغام هسته آنها

۱۳۰ - کدامیک از وکتورهای ویروسی تنها در مورد سلول های در حال تقسیم قابل استفاده می باشد؟

- الف) Oncoretrovirus ب) Lentivirus ج) Adenovirus د) Vaccinia virus

۱۳۱ - برای اضافه کردن انتهای هموپلیمر از چه آنزیمی استفاده می شود؟

- الف) Taq DNA polymerase
 ب) PFU DNA
 ج) PWO
 د) Terminal Deoxynucleotidyle Transferase

۱۳۲ - FISH برای کدامیک از موارد زیر کاربرد دارد؟

- الف) بررسی نوترکیبی بین B-globin gene LCR.
 ب) بررسی سابقه ی دیستروفی عضلانی دوشن در اثر حذف کل ژن.
 ج) شناسایی Insert در داخل وکتورپلاسمیدی.
 د) مطالعه Sequence Tagged Sites (STS) ها در ژنوم

۱۳۳ - در کدام روش زیر از پروب های نشان دار نشده استفاده می شود؟

- الف) Southern blot
 ب) Dot blot
 ج) In situ Hybridization
 د) array - CGH

۱۳۴ - Biolistics کدام روش زیر است؟

- الف) Electroporation
 ب) Microinjection
 ج) High velocity Microprojectile
 د) Liposome



۱۳۵ - برای اتصال DNA ی تک رشته به غشاء نیتروسولوز از کدام روش زیر استفاده می شود؟

الف) دمای ۸۰ درجه سانتی گراد و UV

ب) دمای ۳۷ تا ۴۲ درجه سانتی گراد

ج) Tris - HCL

د) نور مادون قرمز مستقیم

۱۳۶ - کدام نوع یا تیپ آنزیم محدود کننده توالی DNA را بسیار دورتر از جایگاه مخصوص شناسایی خود برش می دهند؟

الف) I

ب) II

ج) III

د) IV

۱۳۷ - در آزمایشات کلونینگ در حضور ژن Lac Z، علت استفاده از IPTG به جای لاکتوز چیست؟

الف) IPTG متابولزه نمی شود و غلظت آن در طول رشد سلول تغییر نمی کند.

ب) میل ترکیبی رپرسور Lac برای IPTG بیشتر است.

ج) چون IPTG در سایر مسیرهای متابولیک باکتری نقشی ندارد.

د) IPTG به سهولت توسط روش های مختلف نشان دار می شود.

۱۳۸ - علت اضافه نمودن His, tag به ابتدای ژن مد نظر در وکتور کلونینگ چیست؟

الف) افزایش احتمال ترشح پروتئین نوترکیب در محیط کشت

ب) محافظت پروتئین نوترکیب در مقابل پروتئازهای میزبان

ج) کمک به تشکیل شکل فعال پروتئین نو ترکیب

د) کمک به خالص سازی پروتئین نوترکیب به روی ستون کروماتوگرافی

۱۳۹ - برای کاهش احتمالی اتصال غیر اختصاصی پرایمر در واکنش PCR، کدام روش زیر استفاده می شود؟

الف) Touch up

ب) افزایش $MgCl_2$

ج) Hot Start

د) استفاده از Degenerate primer

۱۴۰ - کدام مورد زیر برای نشان دار کردن اسیدهای نوکلیئک استفاده می شود؟

الف) Peroxidase

ب) Biotin

ج) Anti DNA antibody

د) Alkaline Phosphatase

۱۴۱ - در الکتروفورز روی ژل پلی اکریل آمید:

الف) نمی توان پرایمرها را مورد بررسی قرار داد.

ب) نسبت اکریل آمید به بیس اکریل آمید در تعیین اندازه منفذ اهمیت ندارد.

ج) این ژل ها توسط اتصال طولی اکریل آمید با N,N متیلن بیس اکریل آمید ایجاد می شود.

د) برای استفاده از PAGE به منظور حداکثر تفکیک پروتئینی، تعیین تراکم مناسب اکریل آمید ضروری است.



۱۴۲ - کدامیک از انواع Sattelite DNA توسط تکنیک DNA finger printing هدف گذاری شد؟

الف) Centromeric Repeats

ب) Hyper Variable Mini satellite

ج) Telomeric DNA

د) Macro satellite

۱۴۳ - کدامیک از روش های زیر برای نشان دار کردن DNA با فلئورو فورها توسعه یافته اند؟

الف) نشان گذاری با 32P

ب) FISH

ج) Southern Blot

د) Northern Blot

۱۴۴ - کدامیک از موارد زیر از کاربردهای تکنیک Conventional CGH Array می باشد؟

الف) بررسی به منظور کاهش و یا افزایش ژنومی

ب) بررسی جابجایی کروموزومی متعادل

ج) بررسی SNP در ژن های بزرگتر از 2Mb

د) بررسی بیماران حاصل از اختلالات تک ژنی

۱۴۵ - کدامیک از روش های ژنتیکی زیر برای ارزیابی جهش های ناشناخته استفاده می گردد؟

الف) (HRM) High-resolution melt

ب) Real - Time PCR

ج) Oligonucleotide ligation

د) ARMS - PCR

۱۴۶ - برای بررسی تکرارهای الیگونوکلوئیدی گسترش یافته، از کدام نوع PCR استفاده می شود؟

د) TP - PCR

ج) QF - PCR

ب) RT - PCR

الف) Tail - PCR

۱۴۷ - در ارتباط با آنالیز ذوب با تکنیک بالا (HRM):

الف) از رنگ های فلئورسنت استفاده می شود که در میان مولکول ds DNA قرار می گیرند.

ب) به فرآوردهها برای جدا شدن دو رشته در شرایط متفاوت به طور یکسان دما داده می شود که معمولاً ۶۵ درجه سانتیگراد است.

ج) فنی نسبتاً حساس است اگرچه هزینه آن بسیار بالاست.

د) برای غربالگری جهش ها با کیفیت بالا، کاربرد ندارد.

۱۴۸ - کدام گزینه زیر در ارتباط با آنزیم های برشگر محدود کننده درست است؟

الف) دارای منشاء ویروسی اند.

ب) اگزونوکلاز محدود کننده نیز نامیده می شوند.

ج) در لکه گذاری یا بلات ساترن، کاربرد ندارند.

د) برای شناسایی جهش های نقطه ای بکار می روند.



۱۴۹ - کدام مورد زیر از روش های تعیین نقشه فیزیکی کروموزومی با قدرت تفکیک بالا به شمار می رود؟

الف) انگشت نگاری DNA

ب) الکتروفورز ژنی زمینه پالسی (PFGE)

ج) دو رگه سازی با پروب فلئورسنت سبز

د) dHPLC

۱۵۰ - کدامیک از روش های زیر جایگاه اتصال یک پروتئین بر روی یک قطعه DNA را مشخص می کند؟

الف) Inverted- PCR

ب) DNA Fingerprinting

ج) Foot printing assay

د) expression array

