

326

F

نام :

نام خانوادگی :

محل امضاء :



326F

صبح جمعه

۹۲/۱۲/۱۶

دفترچه شماره (۱)



جمهوری اسلامی ایران  
وزارت علوم، تحقیقات و فناوری  
سازمان سنجش آموزش کشور

اگر دانشگاه اصلاح شود مملکت اصلاح می‌شود.

امام خمینی (ره)

**آزمون ورودی**  
**دوره‌های دکتری (نیمه متمرکز) داخل**  
**سال ۱۳۹۳**

**ژنتیک پزشکی**  
**(کد ۲۶۰۶)**

مدت پاسخگویی: ۱۲۰ دقیقه

تعداد سؤال: ۱۰۰

عنوان مواد امتحانی، تعداد و شماره سؤالات

ردیف	مواد امتحانی	تعداد سؤال	از شماره	تا شماره
۱	مجموعه دروس تخصصی (ژنتیک پزشکی و بالینی (۳)، ژنتیک سرطان (۱)، ژنتیک ایمنی و ژنتیک جمعیت (۱)، سیتوژنتیک پزشکی (۱)، ژنتیک مولکولی و بیوشیمیایی (۲)، مهندسی ژنتیک و بیوتکنولوژی مولکولی (۲))	۱۰۰	۱	۱۰۰

اسفندماه سال ۱۳۹۲

این آزمون نمره منفی دارد.

استفاده از ماشین حساب مجاز نمی‌باشد.

حق چاپ، تکثیر و انتشار سؤالات به هر روش (الکترونیکی و ... ) پس از برگزاری آزمون، برای تمامی اشخاص حقیقی و حقوقی آنها با مجوز این سازمان مجاز می‌باشد و با متخلفین برابر مقررات رفتار می‌شود.

- ۱- بروز سندرم پرادر - ویلی در اثر کدام مورد است؟  
 (۱) حذف در کروموزوم 15 پدری  
 (۲) حذف در کروموزوم 15 مادری  
 (۳) حذف در کروموزوم 13 پدری  
 (۴) حذف در کروموزوم 13 مادری
- ۲- کدام گزینه در خصوص بروز اختلالات فنوتیپی در مردان مبتلا به سندرم کلاین فلتز، درست است؟  
 (۱) کروموزوم X اضافی غیرفعال نمی‌شود.  
 (۲) بلافاصله پس از تشکیل سلول تخم یکی از کروموزوم‌های X غیرفعال می‌شود.  
 (۳) در بعضی از بافت‌ها، هر دو کروموزوم X به صورت کاملاً فعال باقی می‌ماند.  
 (۴) بر روی کروموزوم X غیرفعال شده ژن‌هایی به صورت فعال باقی می‌ماند.
- ۳- کدام عبارت در مورد کروموزوم X غیرفعال درست است؟  
 I. مرکز غیرفعال‌سازی X در مکان Xq13.3 نقشه‌یابی می‌شود.  
 II. زمان غیرفعال شدن کروموزوم X از بافتی به بافت دیگر متغیر است.  
 III. غیرفعال شدن کروموزوم X در رده‌ی جنسی مرد تا زمان بلوغ اتفاق نمی‌افتد.  
 (۱) فقط موارد I و II (۲) فقط موارد I و III (۳) موارد I، II و III (۴) فقط موارد II و III
- ۴- کدام گزینه در مورد جنین‌های تریپلوئید انسان که یک مجموعه کروموزوم مادری اضافه دارند، درست است؟  
 (۱) مول هیداتیفورم را به وجود می‌آورند.  
 (۲) اکثر موارد تریپلوئیدی را تشکیل می‌دهند.  
 (۳) اغلب در اوایل بارداری به‌طور خودبه‌خود سقط می‌شوند.  
 (۴) هر دو کروموزوم جنسی با منشاء مادری غیرفعال می‌شوند.
- ۵- کدام یک علت **male Pseudo hermaphroditism** نمی‌باشد؟  
 (۱) SOX9 Duplication  
 (۲) 5  $\alpha$  reductase deficiency  
 (۳) سندرم Reifenstein  
 (۴) سندرم Smith Lemli Opit2
- ۶- کدام یک علت افزایش AFP مادری نمی‌باشد؟  
 (۱) Gastroschisis  
 (۲) Edwards syndrome  
 (۳) Osteogenesis imperfecta  
 (۴) Oligohydramnios
- ۷- کدام گزینه در ارتباط با سکانس Robin درست است؟  
 (۱) می‌تواند تا 50٪ در خانواده تکرار شود.  
 (۲) جزء دفورماسیون‌ها می‌باشد و احتمال تکرار کمی دارد.  
 (۳) جزء disruption ها می‌باشد و احتمال تکرار کمی دارد.  
 (۴) جزء سکانس‌ها می‌باشد و 5٪ احتمال تکرار دارد.
- ۸- در بررسی کروموزومی CVS، کدام یک **Pseudo mosaicism** نمی‌باشد؟  
 (۱) وجود دو یا بیش‌تر سلول تریزومی در یک فلاسک کشت  
 (۲) وجود دو یا بیشتر کلونی سلول تریزومی در یک فلاسک کشت  
 (۳) وجود دو سلول تریزومی در یک فلاسک کشت  
 (۴) وجود موزانیسم محدود به جفت
- ۹- آستانه معناداری **lod score** در آنالیز پیوستگی کل ژنومی (**whole genome linkage analysis**) چه مقدار است؟  
 (۱) 5 (۲) 3.3 (۳) 3 (۴) 2.4
- ۱۰- کدام گزینه در مورد هموفیلی A درست است؟  
 (۱) هموفیلی غیر کلاسیک - وابسته به X - جهش در ژن فاکتور IX  
 (۲) هموفیلی غیر کلاسیک - اتوزومی غالب - جهش در ژن فاکتور IX  
 (۳) هموفیلی کلاسیک - وابسته به X - جهش در ژن فاکتور VIII  
 (۴) هموفیلی کلاسیک - اتوزومی مغلوب - جهش در ژن فاکتور VIII
- ۱۱- فرضیه **common disease-common variant** بیان‌کننده‌ی کدام موضوع است؟  
 (۱) فاکتورهای ژنتیکی مستعدکننده بیماری‌های شایع، واریانت‌های شایع مشترکی هستند که از نسل‌های اخیر به ارث رسیده‌اند.  
 (۲) فاکتورهای ژنتیکی مستعدکننده بیماری‌های شایع، واریانت‌های شایع مشترکی هستند که از نسل‌های خیلی قبل به ارث رسیده‌اند.  
 (۳) فاکتورهای ژنتیکی مستعدکننده بیماری‌های شایع، واریانت‌های شایع مشترکی هستند که از یک نسل قبل به ارث رسیده‌اند.  
 (۴) هیچ‌کدام

- ۱۲- فرمت استاندارد نام‌گذاری برای توصیف عملکرد ژن‌ها چه نامیده می‌شود؟  
 (۱) gene function (۲) gene antology (۳) gene description (۴) gene classification
- ۱۳- کدام گزینه در خصوص بیماری **Vitamin D-resistant rickets** درست است؟  
 (۱) هم زنان هم مردان به این بیماری مبتلا می‌شوند.  
 (۲) نام دیگر آن X-Linked hyperphosphatemia است.  
 (۳) توارث در این بیماری مشابه توارث در بیماری هموفیلی A است.  
 (۴) توارث از پدر به پسر هم در شجره‌های مبتلایان به این بیماری دیده می‌شود.
- ۱۴- کدام گزینه در رابطه با بیماری **Tay-Sachs** درست است؟  
 (۱) نقص در زنجیره آلفای آنزیم GM2 است.  
 (۲) یکی از جهش‌های شایع آن حذف 4 بازی از گزون 11 است.  
 (۳) پوست آنها دارای لکه‌های قرمز رنگ (Cherry-red) است.  
 (۴) نقص در زنجیره آلفای  $\beta - N - acetyl hexosaminidase A$  است.
- ۱۵- کدام گزینه بر اساس سایز ژن بزرگ به کوچک مرتب شده است؟  
 (۱) انسولین - فاکتور 8 انعقادی - دیستروفین  
 (۲) فاکتور 8 انعقادی - انسولین - دیستروفین  
 (۳) دیستروفین - فاکتور 8 انعقادی - انسولین  
 (۴) دیستروفین - انسولین - فاکتور 8 انعقادی
- ۱۶- کدام گزینه در رابطه با سندرم **Noonan syndrome** درست نیست؟  
 (۱) افتادگی پلک و قد کوتاه از علائم این سندرم است.  
 (۲) ناتوانی در یادگیری و گوش‌های پایین از علائم این بیماری است.  
 (۳) جهش در ژن‌های **KRAS** و **PTPN11/SHP2** عامل این بیماری است.  
 (۴) جهش در ژن‌های مختلف باعث بروز فنوتیپ‌های مختلف این سندرم می‌باشد.
- ۱۷- کدام پدیده، در مورد توارث مغلوب وابسته به جنس مصداق دارد؟  
 (۱) پسران یک ناقل مؤنث 1 در 4 شانس ابتلاء دارند.  
 (۲) مادر یک فرد مذکر مبتلا صد در صد ناقل اجباری است.  
 (۳) وقوع جهش جدید در توارث مغلوب وابسته به جنس تاکنون دیده نشده است.  
 (۴) برای زنی که یک پسر مبتلا دارد تولد 3 پسر غیرمبتلا شانس ناقل بودن وی را کاهش می‌دهد.
- ۱۸- کدام روش بالقوه ژن درمانی در سرطان مناسب می‌باشد؟  
 (۱) مهار پروتئین‌های ادغام شده  
 (۲) استفاده از RNA تداخلی (RNAi)  
 (۳) استفاده از الیگو نوکلئوتیدهای آنتی‌سنس  
 (۴) هر سه گزینه درست هستند.
- ۱۹- کدام مورد، در بیماری **CF** صادق است؟  
 (۱) در ژن **CFTR** یک پلی‌مرفیسم داخل ژنی (توالی پلی T در اینترون 8) می‌تواند در فنوتیپ تأثیر بگذارد. مثلاً واریانت 5T سبب کاهش در رونویسی می‌شود در صورتی که واریانت 9T با عملکرد طبیعی همراه است.  
 (۲) علاوه بر عوارض ریوی و پانکراس، کلیه پسران مبتلا به **CF** به ناباروری به واسطه **CBAVD** نیز دچارند.  
 (۳) نقش اصلی ژن **CFTR** کانال یونی پتاسیم است و فعال‌سازی آن از طریق فسفریلاسیون صورت می‌پذیرد.  
 (۴) موتاسیون **R117H** شایع‌ترین الل بیماری‌زا در جمعیت اروپای شمالی است.
- ۲۰- وقوع پدیده **anticipation** با بیماری هانتینگتون به چه صورت می‌باشد؟  
 (۱) اصولاً در بیماری هانتینگتون پدیده **anticipation** نداریم.  
 (۲) اگر ژن از پدر مبتلا منتقل شود سن بروز پایین در فرزند محتمل‌تر است.  
 (۳) اگر ژن از مادر مبتلا منتقل شود سن بروز پایین در فرزند محتمل‌تر است.  
 (۴) کاهش سن بروز به جنس والد مربوط نمی‌شود و در هر دو جنس تقریباً یکسان است.

- ۲۱- در کدام یک از ژن‌های سرکوبگر تومور متیلاسیون DNA نقشی در غیر فعال‌سازی ندارد؟  
 (۱) HIC1 (۲) MLH1 (۳) MSH2 (۴) RASSF1A
- ۲۲- کدام یک از سندرم‌های استعداد به سرطان به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد؟  
 (۱) HNPCC (۲) MYH Polyposis (۳) Familial Breast Cancer (۴) Familial Breast Ovarian Cancer
- ۲۳- کدام عامل، با تشکیل دایمر تیمین موجب سرطان پوست می‌شود؟  
 (۱) ذرات آلفا (۲) ذرات بتا (۳) پرتو فرابنفش (۴) پرتو ایکس
- ۲۴- کدام عامل، نقش اصلی را در نقطه محدود (Restriction Point) مرحله G<sub>1</sub> چرخه سلول ایفا می‌کند؟  
 (۱) پروتئین Rb، سیکلین‌های D، cdk<sub>4</sub>، cdk<sub>6</sub> (۲) پروتئین Rb، سیکلین A، cdk<sub>4</sub>، cdk<sub>2</sub> (۳) سیکلین D، cdk<sub>2</sub>، cdk<sub>1</sub> (۴) P53، سیکلین A، سیکلین B، cdk<sub>6</sub>
- ۲۵- نقش اساسی پروتئین‌های زیر است؟  
 (۱) ایجاد سرطان (۲) تنظیم تکثیر سلولی (۳) افزایش تمایز سلولی (۴) پیش بردن تقسیم سلولی در مراحل G<sub>1</sub> و G<sub>2</sub>
- ۲۶- همراهی کدام یک از جاب‌جایی‌های کروموزومی با اتصال ژن‌ها در بیماری لوسمی میلویدی مزمن (CML) درست است؟  
 (۱) جاب‌جایی 9 و 22؛ درگیری BCR و ABL (۲) جاب‌جایی 9 و 12؛ درگیری ABL و TFL (۳) جاب‌جایی 11 و 22؛ درگیری FL1 و EVS (۴) جاب‌جایی 12 و 21؛ درگیری PML و RARA
- ۲۷- کدام آنکو پروتئین‌ها موجب پیشرفت سلول‌ها از G<sub>1</sub> به S چرخه سلول می‌شوند؟  
 (۱) MET و ERB (۲) FOS و JUN (۳) RAS و RAF (۴) C-MYC و C-MYB
- ۲۸- مشاهده‌ی کروموزوم حلقه در متافاز از ویژگی کدام یک از سرطان‌های زیر است؟  
 (۱) لیومیوما (۲) لیپوسارکوما (۳) کارسینوما ریه (۴) کارسینوما تخمدان
- ۲۹- حذف ژن CDKN2A موجب فعال شدن کدام پروتئین‌ها و تحت تأثیر قرار گرفتن کدام مرحله کنترلی چرخه سلول می‌شود؟  
 (۱) P53-ATM؛ نقطه بازرسی G<sub>1</sub>-S (۲) ATM-APC؛ نقطه بازرسی G<sub>2</sub>-M (۳) P53-RB؛ نقطه بازرسی G<sub>1</sub>-S (۴) P53-RT؛ نقطه بازرسی G<sub>2</sub>-M
- ۳۰- برای تشخیص تکثیر ژن Her 2 از کدام یک از روش‌های زیر استفاده می‌شود؟  
 IHC-I، CISH-II، FISH-III
- (۱) فقط موارد I و II (۲) فقط موارد I و III (۳) فقط موارد II و III (۴) موارد I و II و III
- ۳۱- فعالیت نامناسب فاکتور هسته‌ای کاپا β (NFKB) با کدام بیماری ارتباط دارد؟  
 (۱) آسم (۲) نارکوپسی (۳) بیماری سیلیاک (۴) آرتریت روماتوئید
- ۳۲- HLA-DR2 با کدام بیماری همراهی دارد؟  
 (۱) نارکوپسی (۲) هموکروماتوز (۳) دیابت نوع I (۴) میاستنی گراویس
- ۳۳- نحوه‌ی توارث سندرم ویسکوت آلدریچ چگونه است؟  
 (۱) اتوزومی مغلوب (۲) اتوزومی غالب (۳) وابسته به X مغلوب (۴) وابسته به X غالب
- ۳۴- ژن‌های MHC کلاس II کدامند؟  
 (۱) HLA-A و B و C (۲) HLA-E و F و G (۳) HLA-DR و DQ و DP (۴) هیچ کدام
- ۳۵- Class Switching چه فرآیندی است؟  
 (۱) Interchromatid (۲) Intrachromatid (۳) Interchromosomal (۴) Intergenic

- ۳۶- تغییر کلاس آنتی‌بادی‌های تولید شده توسط سلول‌های B چگونه صورت می‌گیرد؟  
 (۱) در صورت مواجهه بیشتر با آنتی‌ژن از IgA به IgG تغییر می‌کند.  
 (۲) در صورت عدم مواجهه بیشتر با آنتی‌ژن از IgG به IgA تغییر می‌کند.  
 (۳) در صورت تکرار و تداوم مواجهه بیشتر با آنتی‌ژن از IgG به IgD تغییر می‌کند.  
 (۴) به طور طبیعی کلاس آنتی‌بادی‌های تولید شده به وسیله سلول‌های B در صورت تداوم یا مواجهه بیشتر با آنتی‌ژن از IgM به سایر کلاس‌ها تغییر می‌یابد.
- ۳۷- کمپلکس سازگاری‌سنجی اصلی یا MHC نقش محوری در سیستم ایمنی بر عهده دارد و شامل سه کلاس مولکول I, II و III می‌باشد. توزیع این مولکول‌ها در سطح سلول‌ها چگونه است؟  
 (۱) مولکول‌های کلاس II شامل تعدادی پروتئین با عملکرد شوک حرارتی بوده و در سطح سلول‌های T قرار دارند.  
 (۲) مولکول‌های کلاس I در سطح تمام سلول‌ها وجود دارند و برای به خدمت گرفتن سلول‌های T سیتوتوکسیک لازم‌اند.  
 (۳) مولکول‌های کلاس I فقط در سطح سلول‌های B و ماکروفاژها قرار دارند و در فراخوانی سلول‌های T کمکی عمل می‌کنند.  
 (۴) مولکول‌های کلاس III که غیرکلاسیک هستند و فقط از اجزاء مختلف کمپلمان می‌باشند در سطح سلول‌های غیر تمایز یافته قرار دارند.
- ۳۸- بیماری دیابت وابسته به انسولین (نوع I) با کدام یک از آلل‌های HLA همراهی دارد؟  
 (۱) HLA - B8 (۲) HLA - A27 (۳) HLA - B27 (۴) HLA - DR3/4
- ۳۹- بیماری گرانولوماتوز مزمن (CGD) به کدام یک از گروه بیماری‌های ایمنی تعلق دارد؟  
 (۱) بیماری ناشی از نقص در کمپلمان (۲) بیماری‌های ناشی از عملکرد فاگوسیتوز  
 (۳) بیماری ناشی از نقص در ایمونوگلوبولین IgG (۴) بیماری‌های ناشی از نقص در ژن‌های HLA
- ۴۰- کدام گزینه درست است؟  
 (۱) نارسایی‌های اتوایمون از الگوی توارث غالب پیروی می‌کنند.  
 (۲) آبشار کمپلمان فقط از طریق اتصال آنتی‌ژن و آنتی‌بادی فعال می‌شود.  
 (۳) کمپلمان با چسبیدن به سطح میکروارگانیسم به طور مستقیم در حمله به آن‌ها کمک می‌کند.  
 (۴) ژن‌های مربوط به زنجیره‌های متنوع سبک و سنگین ایمونوگلوبولین‌ها در ژنوم انسان نزدیک به هم قرار دارند.
- ۴۱- مارکر rs356146 را در 500 فرد ژنوتیپ کرده‌ایم، حاصل صورت زیر بوده است.  
 افراد با ژنوتیپ CC = 160 افراد با ژنوتیپ CT = 40 افراد با ژنوتیپ TT = 300  
 فراوانی‌های آلیلی این مارکر در این جمعیت چقدر است؟  
 (۱) T(0.64) و C(0.36) (۲) T(0.6) و C(0.4)  
 (۳) T(0.7) و C(0.3) (۴) T(0.6) و C(0.32)
- ۴۲- کدام گزینه درست است؟  
 (۱) جمعیت‌های حاصل از افراد بنیان‌گذار کمتر در نسل‌های قبل نزدیکتر به جمعیت حاضر دارای تنوع هاپلوتیپ کمتری می‌باشند.  
 (۲) جمعیت‌های حاصل از افراد بنیان‌گذار کمتر در نسل‌های قبل نزدیکتر به جمعیت حاضر دارای تنوع هاپلوتیپ بیشتری می‌باشند.  
 (۳) جمعیت‌های حاصل از افراد بنیان‌گذار کمتر در نسل‌های قبل دورتر از جمعیت حاضر دارای تنوع هاپلوتیپ کمتری می‌باشند.  
 (۴) جمعیت‌های حاصل از افراد بنیان‌گذار بیشتر در نسل‌های قبل نزدیکتر به جمعیت حاضر دارای تنوع هاپلوتیپ کمتری می‌باشند.
- ۴۳- هنگامی که جمعیت شامل چندین زیر مجموعه جداگانه ژنتیکی می‌باشد و به عنوان مثال هم‌زمان فراوانی یک آلل خاص و یک صفت مورد مطالعه در یکی از این زیر مجموعه‌ها از زیر مجموعه‌های دیگر بیشتر باشد، با چه فرآیندی روبه‌رو هستیم؟  
 (۱) Genetic drift (۲) Epistatic effect  
 (۳) Population stratification (۴) Linkage disequilibrium
- ۴۴- اگر میزان بروز یک بیماری را با I، میزان جهش را با  $\mu$  و Fitness را با F نشان دهیم، در یک بیماری اتوزوم مغلوب با F برابر صفر، کدام یک از معادلات زیر صحت دارد؟  
 (۱)  $\mu = I$  (۲)  $\mu = 2I$  (۳)  $3\mu = I$  (۴)  $2\mu = I(1-F)$

- ۴۵- کدام عامل، باعث افزایش فراوانی اللی می‌شود؟  
 (۱) رانش ژنتیکی در جمعیت‌های کوچک ایزوله  
 (۲) جهش با برزندگی (fitness) صفر در جمعیت کوچک ایزوله  
 (۳) رانش ژنتیکی در جمعیت‌های بزرگ دارای تعادل هاردی - واینبرگ  
 (۴) جهش با برزندگی (fitness) صفر در جمعیت بزرگ با تعادل هاردی - واینبرگ
- ۴۶- اگر میزان بروز یک بیماری مغلوب  $\frac{1}{10,000}$  باشد، تعداد افرادی که فاقد اللی بیماری‌زا هستند، چند نفر می‌باشد؟  
 (۱) 1 (۲) 11 (۳) 198 (۴) 9801
- ۴۷- اگر اختلال اتوزومی غالب آکندروپلازی در یک جمعیت از بروز 240 بیمار در هر 1000000 (یک میلیون) نوزاد برخوردار باشد و فقط 40 بیمار دارای والدین مبتلا باشند نرخ جهش در ژن عامل این نارسایی چه مقدار است؟  
 (۱) 1 در 5 هزار (۲) 1 در 10 هزار (۳) 1 در 125 هزار (۴) 1 در 250 هزار
- ۴۸- کدام گزینه در خصوص کسر نوترکیبی درست نیست؟  
 (۱) معیاری برای سنجش فاصله بین دو لوکوس می‌باشد.  
 (۲) معیاری برای نشان دادن احتمال وقوع کراسینگ اور بین دو لوکوس می‌باشد.  
 (۳) معیار ترکیب شدن اللی‌های دو لوکوس روی کروموزوم‌های جداگانه می‌باشد.  
 (۴) درصد احتمال تفکیک اللی‌های سین‌تنی (synteny) از یکدیگر در فرآیند تفکیک میوزی می‌باشد.
- ۴۹- لگاریتم نسبت احتمال یا LOD به مقدار 3 با کسر نوترکیبی 5 درصد به چه معنا می‌باشد؟  
 احتمال اینکه لوکوس بیماری و مارکر ..... سانتی مورگان از هم فاصله داشته باشند ..... بار بیشتر از احتمال ناپیوستگی آن‌هاست.  
 (۱) 95 - صد (۲) 5 - صد (۳) 95 - هزار (۴) 5 - هزار
- ۵۰- کدام گزینه درست است؟  
 (۱) برتری هتروزیگوتی ممکن است به افزایش بروز اختلالات اتوزومی غالب بیانجامد.  
 (۲) برای محاسبه نرخ جهش در یک اختلال تنها دانستن سازگاری بیولوژیکی بیماری ضرورت دارد.  
 (۳) لوکوس‌های چند شکل (پلی‌مرف) جایگاه‌هایی هستند که در آن‌ها حداقل دو اللی وجود دارند که فراوانی هر کدام بیش از 10 درصد باشد.  
 (۴) اتوزیگوسیتی زمانی اتفاق می‌افتد که افراد در یک لوکوس اتوزوم مغلوب در اثر به ارث بردن یک اللی مشترک از یک جد مشترک هموزیگوت می‌شوند.
- ۵۱- کدام گزینه در خصوص جایگاه ژن و روش تشخیص سندروم بلوم درست است؟  
 (۱) کروموزوم 16q<sup>24</sup>، روش SCE  
 (۲) کروموزوم 15q<sup>26</sup>، روش SCE  
 (۳) کروموزوم 16q<sup>24</sup>، روش بررسی شکستگی چندگانه کروموزوم  
 (۴) کروموزوم 15q<sup>26</sup>، روش بررسی شکستگی چندگانه کروموزوم
- ۵۲- کدام کروموزوم واجد دو نمونه از هر لوکوس می‌باشد؟  
 (۱) ایزوکروموزوم (۲) کروموزوم حلقه (۳) کروموزوم مارکر (۴) کروموزوم روبرتسونی
- ۵۳- ویژگی محیط کشت مناسب برای بررسی ایکس شکننده (fragile X) محیطی ..... اسید فولیک، سرم ..... pH ..... می‌باشد.  
 (۱) دارای - کم - کم (۲) فاقد - زیاد - کم (۳) فاقد - کم - بالا (۴) دارای - زیاد - بالا
- ۵۴- در PGS و PGD از کدام روش و کاوشگر (پروپ) استفاده می‌شود؟  
 (۱) FISH متافازی؛ کاوشگر سانترومری (۲) FISH انترفازی؛ کاوشگر سانترومری  
 (۳) FISH انترفازی؛ کاوشگر پان سانترومری (۴) FISH متافازی؛ کاوشگر پان سانترومری

- ۵۵- تقسیم پیش رس سانترومیری (PCD) در کدام یک از سندروم‌های زیر مشاهده می‌شود؟  
 (۱) ورنر (۲) آپرت (۳) کوکاین (۴) روبرت
- ۵۶- در صورت ایجاد شکست در بازوی دو کروموزوم مختلف، نتیجه رخداد کدام یک از موارد زیر خواهد بود؟  
 (۱) تشکیل کروموزوم حلقه، واژگونی (۲) تشکیل کروموزوم دی‌سانتريک، واژگونی  
 (۳) تشکیل کروموزوم حلقه، دوپلیکاسیون (۴) تشکیل کروموزوم دی‌سانتريک، جابه‌جایی
- ۵۷- کدام یک از وضعیت‌های کروموزومی زیر بیانگر کایمریسم می‌باشد؟  
 (۱)  $46, xx / 46, xy$  (۲)  $46, xx / 47, xxx$   
 (۳)  $46, xx / 46, xi(xq)$  (۴)  $46, xx / 45xx, t(13,14)$
- ۵۸- در کدام بیماری، فراوانی آسیب‌های خود به خودی در کروموزوم‌های ۷ و ۱۴ بیشتر دیده می‌شود؟  
 (۱) سندرم تار (۲) لنفوم بورکیت (۳) بیماری هوچکین (۴) آتاکسی تلانژکتیازی
- ۵۹- کاریوتایپ  $46, XY, del(22)(q11.2)$  بیانگر کدام سندروم است؟  
 (۱) نونان (۲) آنجلمن (۳) دی جورج (۴) پرادرولی
- ۶۰- کدام گروه از بیماری‌های زیر در دسته‌بندی سندروم‌های شکنندگی کروموزوم قرار می‌گیرند؟  
 (۱) آپرت، آلپرت، اهلر - دانلوس (۲) کوکاین، زیرودرماپیگمنتازوم، روبرت  
 (۳) نونان، دی جرج، پرادرولی (۴) آنجلمن، داون، وارکانی
- ۶۱- سندروم  $XYY$  در نتیجه‌ی جدا نشدن کروموزوم در کدام مرحله از تقسیم میوز روی می‌دهد؟  
 (۱) میوز I اووژنز (۲) میوز I اسپرماتوژنز (۳) میوز II اووژنز (۴) میوز II اسپرماتوژنز
- ۶۲- در صورتی که تعداد نوارهای تیره در کروموزوم‌های  $7q, 10q, Xp$  به ترتیب ۲، ۱ و ۲ نوار تیره باشد، تعداد تقریبی نوارها در مجموعه کروموزومی چقدر خواهد بود؟  
 (۱) ۴۵۰ - ۴۰۰ (۲) ۶۰۰ - ۵۵۰ (۳) ۷۵۰ - ۶۰۰ (۴) ۸۵۰ - ۷۵۰
- ۶۳- کدام اختلال کروموزومی موجب سندروم WAGR می‌شود؟  
 (۱) تریزومی  $11p13$  (۲) تریزومی  $11p15$  (۳) مونوزومی  $11p13$  (۴) مونوزومی  $11p15$
- ۶۴- کدام تریزومی، موجب مرگ جنین پیش از تولد می‌گردد؟  
 (۱) ۸ (۲) ۱۳ (۳) ۱۸ (۴) ۱۶
- ۶۵- کدام عبارت در خصوص اختلالات کروموزومی درست نمی‌باشد؟  
 (۱) سندرم داون شایع‌ترین سندرم کروموزومی اتوزومال است.  
 (۲) علت عقیمی مردان در ۹۵ درصد موارد وجود سندرم کلاینفلتر می‌باشد.  
 (۳) ناهنجاری‌های کروموزومی علت نیمی از سقط‌های خودبه‌خودی است و در نیم تا یک درصد تولدهای زنده‌زا نیز دیده می‌شود.  
 (۴) بین میزان بروز سندرم داون و افزایش سن مادر رابطه مستقیمی وجود دارد، و حدود ۹۵ درصد از بیماران دارای ۳ نسخه از کروموزوم ۲۱ هستند.
- ۶۶- کدام یک از پدیده‌های زیر منشاء تریپلوئیدی می‌باشد؟  
 (۱) لقاح دو تخمک با یک اسپرم (۲) ورود اسپرم به جسم قطبی  
 (۳) نقص در کامل شدن تقسیم میوزی یک اسپرم یا تخمک (۴) عدم جدایی کروموزوم‌ها در اولین تقسیم میوزی پس از لقاح
- ۶۷- کدام یک از تغییرات سیتوژنتیک توسط تکنیک MLPA قابل شناسایی بوده ولی توسط تکنیک FISH قابل شناسایی نمی‌باشد؟  
 (۱) Microdeletions (۲) Gene amplification  
 (۳) ترانسلوکاسیون غیرمتبادل (۴) تغییرات سیتوژنتیک بسیار کوچک
- ۶۸- شیوع تغییرات کروموزومی ساختاری غیر متبادل در جنین‌های زنان باردار مسن‌تر از ۳۵ سال چه درصدی از کل تغییرات کروموزومی می‌باشد؟  
 (۱) ۵ (۲) ۱۰ (۳) کمتر از ۱ (۴) نزدیک به ۹۵

- ۶۹- علامت اختصار **r** در تعریف تغییرات کروموزومی (فرمول کروموزومی) کدام است؟  
 (۱) کروموزوم حلقه‌ای  
 (۲) ترانسلوکاسیون روبرتسونین  
 (۳) ترانسلوکاسیون رسیپروکال (reciprocal)  
 (۴) residual chromosome
- ۷۰- در کدام یک از تغییرات کروموزومی جنین سقط خودبه‌خودی بیشتر گزارش می‌شود؟  
 (۱) 45X  
 (۲) 47XXY  
 (۳) تریزومی 21  
 (۴) Unbalanced rearrangements
- ۷۱- کدام عبارت در روند ترجمه‌ی پروتئین درست است؟  
 (۱) توالی Kozak Consensus به صورت 5' - ACCACGC - 3' است.  
 (۲) اغلب mRNAهای یوکاریوتی internal ribosomal binding site دارند.  
 (۳) ناحیه شروع ترجمه نمی‌تواند برای تنظیم ترجمه به صورت Global کاربرد داشته باشد.  
 (۴) ناحیه شروع ترجمه می‌تواند در تنظیم ترجمه یک رونوشت خاص و یا گروهی از آن‌ها مؤثر باشد.
- ۷۲- کدام یک از گزینه‌ها از اجزای **Minor Spliceosome** نیست؟  
 (۱) U5  
 (۲) U12  
 (۳) U4atac  
 (۴) U6atac
- ۷۳- کدام گزینه در روند غیرفعال‌سازی کروموزوم X درست است؟  
 (۱) XIST فاقد روند پیرایش است.  
 (۲) XIST برای شمارش ضروری است.  
 (۳) XIST تنها از روی X غیرفعال بیان می‌شود.  
 (۴) XIC بر روی Xp13 قرار دارد.
- ۷۴- مکانیزم اصلی ایجاد پلی‌مورفیسم‌های میکروستلایتی چیست؟  
 (۱) Gene conversion  
 (۲) Mitotic recombination  
 (۳) Replication slippage  
 (۴) Meiotic recombination
- ۷۵- کدام گزینه در مورد 7SL RNA درست نیست؟  
 (۱) 3 ژن بر روی کروموزوم 14 قرار دارد.  
 (۲) یکی از اجزای Signal recognition particle است.  
 (۳) پروتئین‌های ترشحی را در لومن شبکه آندوپلاسمی قرار می‌دهد.  
 (۴) یک Neural RNA است که در بیوسنتز پروتئین‌های دندریکی نقش دارد.
- ۷۶- کدام گزینه در مورد **Haploinsufficiency** درست نیست؟  
 (۱) سندرم مارفان نمونه‌ای از آن است.  
 (۲) افراد هموزیگوت عدم کفایت ژنی دارند.  
 (۳) وضعیتی است که ارگانسیم 50٪ کاهش پروتئین را تحمل نمی‌کند.  
 (۴) جهش هتروزیگوت Loss of function به صورت غالب عمل می‌کند.
- ۷۷- کدام عبارت در مورد tRNA ها، درست است؟  
 (۱) بین 150 تا 200 نوکلئوتید دارند.  
 (۲) توانایی Self Splicing دارند.  
 (۳) گروهی از آن‌ها به صورت Isoaccepting عمل می‌کنند. (۴) تعداد آن‌ها در پروکاریوت‌ها و یوکاریوت‌ها برابر است.
- ۷۸- کدام عبارت در خصوص روند همانندسازی، درست است؟  
 (۱) DNA پلی‌مراز اصلی یوکاریوتی آلفا است.  
 (۲) یوکاریوت‌ها حداقل 9 آنزیم DNA پلی‌مراز دارند.  
 (۳) DNA پلی‌مراز دلتا در ارتباط مستقیم با SSB است.  
 (۴) PCNA عامل اتصال DNA پلی‌مراز دلتا به DNA پلی‌مراز آلفا است.
- ۷۹- افزایش بیان کدام ژن اثر آنتاگونیستی بر روی SRY دارد؟  
 (۱) SF1  
 (۲) AMH  
 (۳) WNT4A  
 (۴) HSD17B3



- ۸۰- کدام تکنیک توانایی تشخیص **Maternal Cell Contamination** در بررسی آنیوپلوئیدی‌های جنینی در بررسی مایع آمنیوتیک را دارد؟  
 (۱) FISH  
 (۲) CISH  
 (۳) Karyotype  
 (۴) QF-PCR
- ۸۱- موتاسیون **P.G542X** در ژن **CFTR** به علت کدام تغییر نوکلئوتیدی می‌تواند باشد؟  
 (۱) C.1624G > T  
 (۲) C.1627G > T  
 (۳) C.1626G > C  
 (۴) C.1628C > G
- ۸۲- کدام یک در ارتباط با **X inactivation** در زنان درست نیست؟  
 (۱) نیمی از ژن‌های منطقه PAR1 دچار X inactivation می‌شوند.  
 (۲) حدود یک پنجم کروموزوم X دچار X inactivation نمی‌شود.  
 (۳) ژن SYBL1 در PAR2 دچار X inactivation می‌شود.  
 (۴) ژن IL9R در PAR2 دچار X inactivation نمی‌شود.
- ۸۳- کدام یک در مورد تغییرات **H3K4** درست نمی‌باشد؟  
 (۱) مونومتیلاسیون H3K4 در Enhancers دیده می‌شود.  
 (۲) تری متیلاسیون H3K4 در Enhancers دیده می‌شود.  
 (۳) دی متیلاسیون H3K4 در پروموتور ژن‌ها دیده می‌شود.  
 (۴) دی متیلاسیون H3K4 اثرات activating دارد.
- ۸۴- کدام گزینه درست نیست؟  
 (۱) متیلاسیون CPG می‌تواند در بدنه‌ی ژن‌ها هم دیده شود.  
 (۲) در پستانداران حدود 70٪ جزایر CPG متیله می‌باشند.  
 (۳) متیلاسیون CPG در سکانس‌های تکراری بیشتر دیده می‌شود.  
 (۴) دی نوکلئوتید CPG نادرترین دی نوکلئوتید در سکانس انسانی می‌باشد.
- ۸۵- کدام یک در گسترش هتروکروماتین نقشی ندارد؟  
 (۱) H3K9me3  
 (۲) پروتئین HP1  
 (۳) متیل ترانسفراز H3K9  
 (۴) متیل ترانسفراز H3K4
- ۸۶- کدام ژن، در بافت مغز **imprinted** نمی‌باشد؟  
 (۱) WT1  
 (۲) MEST  
 (۳) IGF2  
 (۴) UBE3A
- ۸۷- در **real time PCR** میزان محصول در چه فازی از واکنش **PCR** تعیین می‌گردد؟  
 (۱) linear  
 (۲) plateau  
 (۳) exponential  
 (۴) همه فازها
- ۸۸- کدام گزینه درست است؟  
 (۱) همه ژن‌های پستانداران دارای یک پروموتور هستند.  
 (۲) همه ژن‌های پستانداران دارای بیش از یک پروموتور هستند.  
 (۳) حداقل نیمی از ژن‌های پستانداران دارای 2 و یا بیشتر پروموتور می‌باشند.  
 (۴) هیچ کدام
- ۸۹- در کدام تکنیک یک ژن گزارشگر ناقص را به طور تصادفی به داخل ژن‌ها **Embryonic stem cell** به منظور تولید جنین‌هایی با ژن‌های تصادفی غیرفعال شده وارد می‌نمایند؟  
 (۱) trap  
 (۲) tracking  
 (۳) silencing  
 (۴) knock down

- ۹۰- SNP های منتخبی از یک ناحیه ژنوم که می توانند بیانگر اطلاعات یک بلوک هاپلوتیپ باشند، چه نامیده می شوند؟  
 (۱) Tag Indicative (۲)  
 (۳) Haplotype Informative (۴)
- ۹۱- باکتریوفاز لامبدا ژنوم ..... دارد و ..... به صورت **extrachromosomally** در میزبان همانندسازی کند.  
 (۱) حلقوی - می تواند (۲) خطی - می تواند  
 (۳) خطی - نمی تواند (۴) حلقوی - نمی تواند
- ۹۲- کدام گزینه در مورد **Affinity tags** درست نیست؟  
 (۱) بعضی از انواع آن قابلیت جدا شدن از پروتئین را دارند.  
 (۲) در Fusion proteins برای بهبود خالص سازی به کار می رود.  
 (۳) برای ایجاد تعادل، هم اندازه خود پروتئین در نظر گرفته می شود.  
 (۴) در هر دو سمت انتهای N و انتهای C پروتئین قابل تعبیه شدن است.
- ۹۳- به PCR خاصی که در آن دمای **Annealing** در سیکل های مختلف متفاوت است، چه گفته می شود؟  
 (۱) Nested Gradient (۲)  
 (۳) Real time Touch-down (۴)
- ۹۴- کدام گزینه در رابطه با **Hybridization Stringency** درست است؟  
 (۱) در Stringency پایین فقط توالی های کاملاً مکمل جفت می شوند.  
 (۲) درجه پایداری هترو دوپلکس ها را نشان می دهد.  
 (۳) با کاهش دما افزایش می یابد.  
 (۴) با کاهش نمک کاهش می یابد.
- ۹۵- کدام گزینه درست است؟  
 (۱) فعالیت Xgal با اضافه کردن آنزیم بتا گالاکتوزیداز در کشت مشخص می شود.  
 (۲) IPTG القاء کننده آنزیم بتا گالاکتوزیداز است.  
 (۳) ژن lac Z کدکننده پروتئین IPTG است.  
 (۴) Xgal القاء کننده آنزیم بتا گالاکتوزیداز است.
- ۹۶- اندونوکلاز که 2 زیر واحد دارد: یکی برای تشخیص و ایجاد تغییر و دیگری برای برش زدن حدود 25 جفت باز بالاتر، جزو کدام یک از دسته های زیر قرار می گیرد؟  
 (۱) Type I Type II (۲)  
 (۳) Type IIs Type III (۴)
- ۹۷- **Adaptor** مولکول ..... است که از ..... دارای انتهای چسبنده است.  
 (۱) سنتتیک کوتاهی - یک سر (۲) غیرسنتتیک کوتاهی - یک سر  
 (۳) سنتتیک کوتاهی - هر دو سر (۴) غیرسنتتیک کوتاهی - هر دو سر
- ۹۸- کدام گزینه درست است؟  
 (۱) Fluorophore ها انرژی را هنگامی که در معرض طول موج های خاصی از نور قرار می گیرند جذب کرده و آن را در طول موج های طولانی تر آزاد می کنند.  
 (۲) Fluorophore ها انرژی را هنگامی که در معرض طول موج های خاصی از نور قرار می گیرند جذب کرده و آن را در طول موج های کوتاه تر آزاد می کنند.  
 (۳) Fluorophore ها انرژی را هنگامی که در معرض طول موج های خاصی از نور قرار می گیرند جذب کرده و آن را در طول موج های یکسان آزاد می کنند.  
 (۴) هیچ کدام

## -۹۹ Somatic Cell Nuclear Transfer (SCNT) چه روشی است؟

- (۱) روشی است که در آن هسته یک سلول سوماتیکی با هسته یک تخمک لقاح نیافته از حیوان دیگر جایگزین می‌گردد.  
 (۲) روشی است که در آن هسته یک سلول سوماتیکی با هسته یک تخمک لقاح یافته از حیوان دیگر جایگزین می‌گردد.  
 (۳) روشی است که در آن هسته یک تخمک لقاح یافته با هسته سلول سوماتیکی از یک حیوان دیگر جایگزین می‌گردد.  
 (۴) روشی است که در آن هسته یک تخمک لقاح نیافته با هسته سلول سوماتیکی از یک حیوان دیگر جایگزین می‌گردد.

-۱۰۰ وارد کردن توالی یک ژن در میان توالی ژن دیگر (ژن هدف) به طوری که ژن هدف غیرفعال شود و ژن وارد شده تحت کنترل پرموتر ژن هدف بیان گردد، کدام تکنیک می‌باشد؟

- (۱) gene trap  
 (۲) gene knock in  
 (۳) gene knock out  
 (۴) gene knock down