

IOB

فصل اول

سازمان‌یابی ژنوم هسته

۱- گزینه (۴۴۴)

هیچ کدام از گزینه‌ها صحیح نیستند.

۲- گزینه (۲)

سودوزن‌ها به ۲ طریق به وجود می‌آیند:

۱- مضاعف شدن ژن اصلی و بروز جهش در ژن دوم در نواحی تنظیمی و کدکننده که سبب خاموش شدن ژن می‌شوند.
۲- در پی Insert یک cDNA ساخته شده از mRNA در توالی DNA که بدلیل نداشتن پروموتور نمی‌توانند بیان شوند.

نکته: گاهی این cDNA به صورت تصادفی در کنار یک پروموتور وارد شده و قدرت بیان پیدا می‌کند. به این ژن‌ها، رتروژن گفته می‌شود.

۳- گزینه (۳)

کروموزوم Y و میتوکندریایی به دلیل اینکه هر کدام از یک والد خاص به ارث می‌رسند در پیگیری روابط خویشاوندی بیشترین کاربرد را دارند.

۴- گزینه (۲)

هر چه میزان GC یک توالی DNA بیشتر باشد، آهسته تر دنا توره می‌شود.

۵- گزینه (۳)

اصطلاح انگشت‌نگاری DNA اولین بار توسط آلک جفری مطرح شد که وی این کار را براساس انجام Southern Blot برای توالی‌های مینی ساتلایتی که شامل توالی‌های تکراری ناحیه تلومر و VNTRها می‌شوند، انجام داد.

۶- گزینه (۱)

مینی ساتلایت‌ها خود به ۲ دسته تقسیم می‌شوند:

۱- توالی‌های مینی ساتلایت تلومری که از تکرار ۶ نوکلئوتیدی TTAGGG که حدود ۲۰۰۰ بار در ناحیه تلومر کروموزوم‌ها تکرار شده است.

۲- توالی‌های مینی ساتلایت hypervariable (VNTR) که اغلب در نزدیکی تلومرها قرار دارند ولی در نواحی دیگر

کروموزوم‌ها نیز وجود داشته.

۷- گزینه (۲)

میکروساتلایت‌ها یا STR، بیشترین مارکرهای مورد استفاده در پزشکی قانونی و تأیید paternity هستند.

۸- گزینه (۴)

L1 جزو تکرارهای ژنومی پراکنده هستند که ۰.۵٪ ژنوم را شامل می‌شوند و دارای 100/000 نسخه در ژنوم هستند. طول آن‌ها بین 600-6000 می‌باشد. L1 کدکننده یک آنزیم Reverse Transcriptase می‌باشد.

۹- گزینه (۴)

همپوشانی ژنی در انسان عادی نیست و معمولاً ژن‌ها 30kb از هم فاصله دارند. کارکرد ژن‌های ابرخانواده‌های ژنی و توالی DNA آن‌ها به هم شبیه نیست و پروتئین‌های ساخته شده از روی این ژن‌ها، تنها دارای یک دومین مشترک هستند.

rRNA و tRNA جزو خانواده‌های ژنی کلاسیک طبقه‌بندی می‌شوند.

فرانسس کریک، اصطلاح junk را برای نواحی Non coding ژنوم به کار برد که نواحی تنظیمی اعم از پروموتورها که در تنظیم بیان ژن نقش دارند، در این دسته قرار می‌گیرند

۱۰- گزینه (۲)

SINEها در حدود 300bp طول دارند.

۱۱- گزینه (۲)

بازوی کوتاه کروموزوم‌های آکروساتریک که شامل ژن‌های rRNA می‌باشد، ناحیه NOR را تشکیل می‌دهند.

۱۲- گزینه (۲)

تعداد ژن‌های Coding، 20/000 تا 25/000 می‌باشد. بیشترین تراکم ژنی مربوط به نواحی ساب تلومریک می‌باشد.

۱۳- گزینه (۴۴۴)

۱۴- گزینه (۴)

ترانس پوزون‌های LTR شامل انواعی از عناصر شبه رتروویروس خودمختار و غیرخودمختار هستند که در کنار واحدهای تکرار انتهایی طویل (LTR) حاوی عناصر ضروری تنظیم کننده رونویسی قرار دارند. توالی‌های رتروویروسی اندوژن حاوی ژن‌های gag , pol می‌باشند.

۱۵- گزینه (۴)

هر ۳ نوع Dplication نام برده شده در ایجاد خانواده‌های ژنی دخیل هستند.

۱۶- گزینه (۲)

۱۷- گزینه (۲)

به پاسخ سوال ۱۲ مراجعه شود.

۱۸- گزینه (۱)

اعضای خانواده Alu در دو طرف خود، توالی‌های تکراری مستقیم دارند. تعداد تکرار میکروساتلایت‌ها در افراد مختلف، متفاوت است که این امر، اساس انگشت نگاری DNA می‌باشد.

نواحی تکراری میکروساتلایت‌ها و مینی‌ساتلایت‌ها از نظر رونویسی غیرفعال هستند.

۱۹- گزینه (۱)

۲۰- گزینه (؟؟؟)

۲۱- گزینه (۴)

SNPها در هر جایی از ژنوم می‌توانند وجود داشته باشند. STRها از جمله مارکرها با پلی‌مورفیسم بالا در ژنوم هستند.

۲۲- گزینه (۳)

ژن دسیتروفین بزرگ‌ترین ژن انسانی بوده و رونویسی از روی آن در حدود ۲۴ ساعت به طول می‌انجامد. ژن فاکتور ۸ نسبتاً ژن بزرگی بوده و حدود 186kb طول دارد.

۲۳- گزینه (۳)

برومودومین‌ها با لیزین‌های استیل‌ه که با رونویسی بالا در ارتباط هستند، مرتبط‌اند و کرومودومین برای تشخیص لیزین‌های متیله که با عدم رونویسی در ارتباط‌اند، به کار می‌روند.

۲۴- گزینه (۲)

مارکرهای میکروساتلایتی در مطالعات پزشکی قانونی و Paternity بیشترین کاربرد را دارند.

۲۵- گزینه (۳)

میانگین فاصله ژن‌های انسانی، 30kb می‌باشد. ۱۵-۱۰٪ ژنوم انسان از توالی‌های تکراری ساتلایت تشکیل شده کروموزوم‌های ۴ و ۱۸ فقیر از ژن و ۱۹ و ۲۲ غنی از ژن هستند. ۲٪ ژنوم انسان شامل توالی‌های کدکننده می‌باشد.

۲۶- گزینه (۴)

Alu که جزو توالی‌های SINE است، 300bp می‌باشد. LINE، 600-6000 بوده و هر دو تکراری‌های AIU و LINE در بیماری‌زایی، ایجاد برتری انتخابی در ارگانیزم نقش دارند.

۲۷- گزینه (۱)

هر چه میزان ژن‌های فعال بیشتر باشد، میزان GC بیشتر است. کروموزوم‌های ۴ و ۱۸ فقیر از ژن و بنابراین درصد GC پایینی دارند.

۲۸- گزینه (۲)

اگر عاملی تنها بر روی یک آلل از کروموزوم همولوگ تأثیر بگذارد، جزو عوامل Cis- Acting طبقه‌بندی می‌شود و اگر عاملی بر هر دو آلل ۲ کروموزوم همولوگ اثر بگذارد، از عوامل Trans- Acting است.

۲۹- گزینه (۱)

خوشه‌های ژنی Hox بر روی ۴ کروموزوم ۲، ۱۷ و ۷ و ۱۲ بخش شده‌اند و در انسان شامل ۳۹ عضو ژنی هستند.

۳۰- گزینه (۴)

LINEها 600-6000bp طول دارند و شایع‌ترین نوع آن L1 می‌باشد. ۵٪ از ژنوم انسان را تشکیل می‌دهند L1 کدکننده یک آنزیم RT می‌باشد.

۳۱- گزینه (۱)

ترانسپوزون‌های، AIU در دو سمت خود دارای توالی‌های تکراری مستقیم هستند.

۳۲- گزینه (۳)

گروموزوم ۱۹ و ۲۲ غنی از ژن و ۴ و ۱۸ فقیر از ژن هستند.

IOB

فصل دوم

تقسیم سلولی

- ۱- گزینه (۴)
به خاطر اینکه میزان حداقل DNA، ۵ پیکوگرم می‌باشد، این سلول قبل از فاز S و همانندسازی DNA یعنی در فاز G1 ایتر فاز قرار دارد.
- ۲- گزینه (۲)
سیکلین‌ها و CDKها از پروتئین‌های کنترل‌کننده چرخه سلولی می‌باشند.
- ۳- گزینه (۳)
هر ژنوتیپ هتروزیگوت توانایی تولید ۲ گامت متفاوت را داراست و با این وجود، گزینه ۳ صحیح است.
- ۴- گزینه (۳)
در سلول‌های بنیادی ژن‌های *oct-4*، *Sox2*، *Nanog*، *MPF* (Mitotic Promoting factor) و تلومراز فعال می‌باشند.
- ۵- گزینه (۱)
در مرحله زیگوتن از پروفاز میوز I، کروموزوم‌های همولوگ همتا با هم جفت شده و بی‌والنت‌ها را تشکیل می‌دهند.
- ۶- گزینه (۴)
کلاستوزن‌ها عواملی هستند که سبب ایجاد شکست دو رشته‌ای در DNA می‌شوند.
- ۷- گزینه (۳)
در هر مرحله اسپرماتوزن، ۴ اسپرم بالغ و در هر مرحله اووژن، تنها یک اووسیت بالغ به وجود می‌آید.
- ۸- گزینه (۴)
۹- گزینه (۲)
پروتئین P53 با بیان GADD45 موجب مهار CDK1 و مهار چرخه سلول در مرحله G2 می‌شود.
- ۱۰- گزینه (۴)
پروتئین‌کوژن‌ها نقش مهمی در مسیرهای رشد و تمایز سلولی بر عهده دارند.
- ۱۱- گزینه (۱)
سلول‌های Oligopotent توانایی تمایز برای ایجاد تعداد محدودی تیپ سلول تمایز یافته را دارد.

۱۲- گزینه (۳)

در اسپرمتوزنز چهار سلول زایای هاپلوئیدی پس از سیتوکینز ایجاد می‌شود، میوز II در اووژنز در هنگام لقاح انجام می‌شود و پایان می‌پذیرد. در هر بار اووژنز، تنها یک اووسیت بالغ به وجود می‌آید.

۱۳- گزینه (۱)

توانایی ساخت سلول‌های ips مختص به بیمار و بیماری و فراهم کردن امکان تمایزیابی آنها به صورت سلول‌های سوماتیک تاثیرگذار بر بیماری مربوطه، دارای کاربردهای مهمی به لحاظ زیست پزشکی است.

۱۴- گزینه (۱)

به پاسخ سوال ۱۲ مراجعه شود.

۱۵- گزینه (۳)

به پاسخ سوال ۱۳ مراجعه شود.

IOB

فصل سوم

سیتوژنتیک و ناهنجاری‌های کروموزومی

- ۱- گزینه (۴)
حذف، واژگونی و جابجایی هر کدام وقایعی هستند که برای اتفاق افتادن، نیاز به حداقل ۲ شکست کروموزومی دارند.
- ۲- گزینه (۴۴۴)
- ۳- گزینه (۱)
کاریوتایپ داده شده، یک فرد موزائیک دارای ۲ رده سلولی را نشان می‌دهد که به علت Anaphase lag، رده دوم سلولی فاقد کروموزوم X می‌باشد.
- ۴- گزینه (۳)
کروموزوم Y تنها کروموزوم آکروساتریک فاقد Satellite می‌باشد.
- ۵- گزینه (۱)
هر چه یک کروموزوم بزرگ‌تر باشد، تعداد کیاسما تشکیل شده بیشتر می‌باشد.
- ۶- گزینه (۱)
شانس یک مادر دارای جابجایی روبرت سونین برای داشتن فرزند داون، ۱۰-۱۵٪ و برای پدر حامل جابجایی روبرت سونین، ۱-۳٪ می‌باشد.
- ۷- گزینه (۴)
X-inactivation باعث غیرفعال شدن کل کروموزوم X نمی‌شود بلکه ژن‌هایی از کروموزوم X، علی‌الخصوص ژن‌های قرار گرفته در بازوی p، از غیرفعال شدن فرار می‌کنند.
- ۸- گزینه (۳)
سندرم WAGR = Wilms tumor Aniridia Growth Retardation = WAGR به علت ریز حذف در ناحیه 11p13 به وجود می‌آید که این ریز حذف سبب حذف ۲ ژن WT1 (عامل ایجاد تومور ویلمز) و PAX6 (عامل ایجاد آنیرییدیا) = عدم تشکیل عنبیه) می‌شود. MLPA یکی از تکنیک‌های مهندسی ژنتیک بوده که در شناسایی حذف‌ها و مضاعف شدگی‌ها به ما کمک شایانی می‌کند.
- ۹- گزینه (۱)

۱۰- گزینه (؟؟؟)

۱۱- گزینه (۲)

گسترش تکرارهای ۳ نوکلئوتیدی سندرم X شکننده از سمت مادر به ارث می‌رسند که علت آن Slippage strand mispairing در میوز مادری می‌باشد.

۱۲- گزینه (۴)

فراوانی اختلالات کروموزومی در مراحل اولیه رشد و نمو انسان بیشتر است و با پیشرفت حاملگی، از میزان آن کم می‌شود.

۱۳- گزینه (۲)

واژگونی پری‌سانتریک کروموزوم ۹ در جمعیت بسیار شایع بوده و از هترومورفیسم‌ها به حساب می‌آید.

۱۴- گزینه (۲)

پرادرویلی، آنجلمن به علت حذف در 15q11q13 به وجود می‌آیند که بنابر منشاء حذف که همولوگ پدری یا مادری حذف شده باشد، سبب بروز دو بیماری متفاوت پرادرویلی و آنجلمن می‌شود.

۱۵- گزینه (۴)

بیماری‌های سندرم بلوم، آنمی فانکونی، آگزودرما پیگمنتوزا و آتاکسی تلانژکنازی از سندرم‌های شکست کروموزومی (ناپایداری کروموزومی) محسوب شده و الگوی توارث همگی آن‌ها، AR می‌باشد.

۱۶- گزینه (۳)

در میوز II اسپرماتوزن، ۲ کروماتید خواهری YY جدا نشده و در یک گامت با هم وارد می‌شوند و سبب ایجاد سندرم جاکوب یا ابرمرد می‌شود.

۱۷- گزینه (۲)

با استفاده از پروب طراحی شده برای قسمت سانترومر، می‌توان کروموزوم دارای ۲ سانترومر (دی‌سانتریک) و فاقد سانترومر (آسانتریک) را شناسایی کرد.

۱۸- گزینه (۳)

سندرم بلوم و آگزودرما پیگمنتوزا از سندرم‌های شکست کروموزومی هستند که میزان SCE در آن‌ها افزایش می‌یابد.

۱۹- گزینه (۱)

سندرم دی‌جرج در اثر ریزحذف 22q11.2 ایجاد می‌شود.

۲۰- گزینه (۲)

تریزومی ۱۶، بیشترین ناهنجاری کروموزومی مشاهده شده در میان سقط‌ها می‌باشد.

۲۱- گزینه (۲)

(q10 , q10) بیانگر رخداد جابجایی روبرت سونین می‌باشد. بنابراین کاریوتایپ داده شده متعلق به یک فرد حامل دارای جابجایی روبرت سونین می‌باشد که خود سالم است. در جابجایی روبرت سونین، به علت Centric Fusion (ادغام سانترومری) یکی از تعداد کروموزوم‌های فرد کم می‌شود.

۲۲- گزینه (۱)

به پاسخ تست ۶ مراجعه شود.

۲۳- گزینه (۲)

Microdeletion کروموزوم 22q11 سبب سندرم دی جرج و MicroDuplication آن سبب سندرم Cat-eye می شود.

۲۴- گزینه (۲)

۲۵- گزینه (۳)

افزایش تعداد تکرارها از سمت پدر نیز می تواند در سندرم x شکننده به ارث برسد.

۲۶- گزینه (۱)

۲۷- گزینه (۱)

۲۸- گزینه (؟؟؟)

۲۹- گزینه (۴)

کروموزوم های تلوسانتریک در انسان وجود ندارند.

۳۰- گزینه (؟؟؟)

۳۱- گزینه (۳)

لقاح دی اسپرمیک ۶۶٪ موارد ایجاد تریپلوئیدی ها را تشکیل می دهد و سپس لقاح تخمک n با اسپرم 2n 24٪ و لقاح اسپرم n با تخمک 2n 10٪ موارد تریپلوئیدی را شامل می شوند:

۳۲- گزینه (؟؟؟)

۳۳- گزینه (۲)

جدایی از نوع Alternative (آلترناتیو) سبب ایجاد گامت سالم و متعادل می شود.

۳۴- گزینه (۴)

۳۵- گزینه (۲)

پروپ های سانترومری از بهترین پروپ ها برای تشخیص آنیوپلوئیدی کروموزومی هستند.

۳۶- گزینه (۲)

موزائیسیم در اثر وقوع نقص در تقسیمات میتوزی به وجود می آید که می تواند به علت Nondisjunction یا وقوع جهش در سطح مولکولی سبب ایجاد دو رده سلولی متفاوت گردد.

۳۷- گزینه (۲)

QF-PCR یکی از بهترین روش ها در تشخیص آنیوپلوئیدی های کروموزومی در غربالگری های قبل از تولد است که پرایمر برای مارکرهای میکروساتلایتی طراحی می شود.

۳۸- گزینه (۴)

فرد حامل واژگونی پری سانتریک ۴ نوع گامت، یعنی $\frac{1}{4}$ گامت سالم، $\frac{1}{4}$ گامت ناقص، $\frac{1}{4}$ گامت آسانتریک و $\frac{1}{4}$ گامت دی سانتریک ایجاد می کند.

۳۹- گزینه (۱)

مول بر دو نوع می‌باشد: مول کامل که ۴۶ کروموزومی بوده که همه ۴۶ کروموزوم از سمت پدر آمده‌اند. مول ناقص که ۶۹ کروموزومی بوده که ۴۸ کروموزوم از سمت پدر و ۲۳ کروموزوم از سمت مادر آمده است.

۴۰- گزینه (۴)

در سندرم داون، تریزومی کروموزوم ۲۱ اتفاق می‌افتد و بنابراین بیان همه ژن‌هایی که روی کروموزوم ۲۱ قرار گرفته‌اند افزایش می‌یابد. ژن SOD (سوپراکسید دسیموتاز) بر روی کروموزوم ۲۱ واقع شده است.

۴۱- گزینه (۲)

وجودهرنی اینگوئینال دو طرفه می‌تواند نشان دهنده هر مافرودیسم کاذب مردانه بوده که کاریوتاپ 46/XY است ولی خصوصیات فنوتیپی زنانه است و بیضه‌ها در ناحیه اینگوئینال قرار گرفته‌اند.

۴۲- گزینه (۲)

حذف 22q11 عامل ایجاد سندرم دی‌جرج است که در این سندرم هیپوپلازی تیموس و پاراتیروئید دیده می‌شود که هیپوپلازی تیموس، با میزان Ca^{2+} که با اسپاسم ماهیچه در ارتباط است، مرتبط است.

۴۳- گزینه (۳)

خود ضربه زنی و به خود آسیب زدن در سندرم اسمیت مگنیس به علت ریزحذف در کروموزوم ۱۷ ایجاد می‌شود.

۴۴- گزینه (؟؟؟)

۴۵- گزینه (؟؟؟)

۴۶- گزینه (۳)

سندرم روبرتس به علت جدایی زود هنگام سانترومرها در متافاز ایجاد می‌شود. سندرم روبرتس ژنوکپی سندرم اوکی هیرو است و سندرم تالیدوماید با این دو سندرم، فنوکپی است.

۴۷- گزینه (۲)

محیط کشت‌های فاقد اسیدفولیک برای مشاهده نقاط شکننده کروموزوم‌ها مناسب است که در این محیط کشت‌ها ۵۰٪ سلول‌ها نقاط شکننده را به خوبی نمایش می‌دهند.

۴۸- گزینه (؟؟؟)

۴۹- گزینه (؟؟؟)

۵۰- گزینه (؟؟؟)

۵۱- گزینه (۳)

۵۲- گزینه (۳)

کاریوتاپ داده شده وجود موزائیسیم را نشان می‌دهد که موزائیسیم به دلیل نقص در تقسیمات میتوزی بعد از تشکیل زیگوت به وجود می‌آید.

۵۳- گزینه (۱)

Wobbed neck علامت اختصاصی ترنر نبوده و در برخی دیگر از سندرم‌ها نظیر نونان نیز دیده می‌شود.

۵۴- گزینه (۲)

افراد مبتلا به سندرم ابر زن (XXX)، هیچ مشکلی در باروری خود ندارند.

۵۵- گزینه (۴)

FISH رنگ آمیزی کل کروموزوم، برای تشخیص جابجایی های کروموزومی کاربرد دارد.

۵۶- گزینه (۱)

مونوزومی X بیشترین موارد دیده شده در سقطها را به خود اختصاص می دهد و بعد از آن، تریزومی ۱۶ قرار دارد.

۵۷- گزینه (۳)

فرد حامل جابجایی روبرت سونین ۶ گامت تولید می کند

۱- گامت سالم

۲- گامت دارای حذف کروموزوم ۱۴

۳- گامت حامل

۴- گامت دارای حذف کروموزوم ۲۱

۵- گامت دارای مضاعف شدگی کروموزوم ۲۱

۶- گامت دارای مضاعف شدگی کروموزوم ۱۴.

که تنها از بین این ۶ گامت، ۳ گامت منجر به تولد فرزند می شوند:

۱- گامت سالم

۲- گامت حامل

۳- گامت دارای مضاعف شدگی کروموزوم ۲۱

بنابراین $\frac{1}{3}$ از فرزندان احتمال ابتلا به سندرم داون را دارند.

۵۸- گزینه (۲)

فرد حامل وارونگی پری سانتریک ۴ نوع گامت تولید می کند:

۱- نرمال

۲- گامت دارای حذف

۳- حامل (دارای وارونگی)

۴- گامت دارای مضاعف شدگی.

۵۹- گزینه (۳)

هتروپلاسمی به حضور چندین رده میتوکندری با ژنوتیپ متفاوت درون سلول گفته می شود.

۶۰- گزینه (۲)

نواحی PAR بر روی بازوهای کوتاه کروموزوم های X , Y قرار دارند که جفت شدن این دو کروموزوم در میوز I را

باعث می شوند.

۶۱- گزینه (۴)

۶۲- گزینه (۱)

دسته بندی کروموزومها براساس طول، محل سانترومر، وجود یا عدم وجود ماهواره، به صورت زیر می باشد:

$$\begin{array}{lll} A = 1 - 3 & B = 4 - 5 & C = 6 - 12 + X \\ D = 13 - 15 & E = 16 - 18 & F = 19 - 20 \\ G = 21, 22 + Y \end{array}$$

۶۳- گزینه (۲)

هترودیزومی به علت عدم تفکیک در میوز I و ایزودیزومی به علت عدم تفکیک در میوز II اتفاق می‌افتد.

۶۴- گزینه (۱)

هیپوپلازی پاراتروئید در این بیماری سبب بروز هیپوکلسیمی می‌شود.

۶۵- گزینه (۱)

خطر داشتن فرزند مبتلا به سندرم دادن از مادر حامل جابجایی روبرت سونین، ۱۰-۱۵٪ و از سمت پدر حامل جابجایی روبرت سونین، ۱-۳٪ می‌باشد.

۶۶- گزینه (۱)

افراد مبتلا به سندرم ابر زن معمولاً از بهره هوشی طبیعی برخوردارند و باروری کاملاً نرمال دارند.

۶۷- گزینه (؟؟؟)

۶۸- گزینه (۳)

بهترین روش مطالعه مارکر مشتق شده از کروموزوم 15، DAPI Staining می‌باشد.

۶۹- گزینه (؟؟؟)

۷۰- گزینه (۱)

اسپریم دارای ناهنجاری‌های ساختاری بیشتر و تخمک دارای ناهنجاری‌های تعدادی بیشتری می‌باشد.

۷۱- گزینه (۱)

تنها در ۵٪ از سقط‌های خودبه‌خودی تتراپلوئیدی گزارش شده است.

۷۲- گزینه (۲)

به پاسخ سوال ۳۹ مراجعه شود.

۷۳- گزینه (۲)

پالسیترکیلیان به علت ترازومی بازوی کوتاه کروموزوم ۱۲ به وجود می‌آید که تنها در برخی از بافت‌های بدن نظیر فیبروبلاست‌ها وجود دارند و در سایر بافت‌ها نظیر خون وجود ندارند.

۷۴- گزینه (۱)

هر چه میزان کروموزوم جابجا شده بزرگتر باشد، با تولد فرزند زنده ناهنجر بیشتر در ارتباط است.

۷۵- گزینه (۱)

آنیوپلوئیدی‌های کروموزومی بیشتر از سمت مادر به ارث می‌رسند که یکی از علل آن، ناکافی بودن فاکتورهای کنترل کننده سیکل سلولی در مادر است.

۷۶- گزینه (۳)

۷۷- گزینه (۴)

به پاسخ سوال ۷ مراجعه شود.

۷۸- گزینه (۱)

۷۹- گزینه (۳)

اغلب موارد تریپلوئیدی در اوایل بارداری به طور خودبه خود حذف می‌شوند. چه ست کروموزومی اضافه از سمت مادر باشد چه از سمت پدر.

۸۰- گزینه (۱)

Duplication ژن Sox9 علت هر مافروڈیسم کاذب مردانه نمی‌باشد. بلکه جهشی که منجر به LOF ژن Sox9 شود از علل سووهر مافروڈیسم مردانه است.

۸۱- گزینه (۲)

سندرم بلوم یکی از انواع سندرم‌های شکستگی کروموزوم بوده که در آن تبادل میان کروماتیدهای خواهری یا SCE به وفور مشاهده می‌شود. ژن عامل این سندرم کدکننده یک آنزیم هلیکاز است که در ترمیم و نوترکیبی دخیل است و در 15q26 قرار دارد.

۸۲- گزینه (۱)

ایزوکروموزوم کروموزومی است که یک بازوی آن حذف و بازوی دیگر Duplicate شده است. یعنی ایزوکروموزوم واجد دو بازوی P یا دو بازوی q است.

۸۳- گزینه (؟؟؟)

۸۴- گزینه (۴)

در صورت شکست در دو بازوی ۲ کروموزوم مختلف، رخداد حاصله، جابجایی بین ۲ کروموزوم واجد شکست می‌باشد که منجر به ایجاد یک کروموزوم دی‌سانتریک می‌گردد.

۸۵- گزینه (۱)

با توجه به متفاوت بودن کروموزوم‌های جنسی در دوره سلولی متفاوت، می‌توان این‌گونه نتیجه گرفت که از ۲ سلول تخم متفاوت، منشا گرفته است.

۸۶- گزینه (؟؟؟)

۸۷- گزینه (۳)

سندرم دی‌جرج، سدلاکف، و لوکاردیوفشال در نتیجه وقوع ریزحذف در ناحیه 22q11.2 به وجود می‌آید.

۸۸- گزینه (۲)

سندرم کوکائین در اثر نقص در مسیر ترمیم NER، بیماری اگزودرما پیگفتوزا در اثر نقص در مسیر ترمیمی NER و بیماری روبرتس در اثر جداشدن زود هنگام کروموزوم‌ها در مرحله متافاز اتفاق می‌افتد.

۸۹- گزینه (۴)

جدا نشدن ۲ کروموزوم Y، بیانگر نقص در میوز II اسپروماتوژنز می‌باشد که منجر به حالت ایزودیزومی پدری می‌شود.

۹۰- گزینه (؟؟؟)

۹۱- گزینه (۳)

وقوع ریزحذف در ناحیه 11p13، سبب حذف دو ژن WT1، PAX6 و به ترتیب منجر به بروز تومورویلمز و بروز حالت آنیریڈیا (فقدان عنبیه) می‌شود.

۹۲- گزینه (۴)

تریزومی ۱۶ بیشترین موارد ایجاد سقط خودبه‌خودی در قبل از تولد را تشکیل می‌دهند.

۹۳- گزینه (۲)

علت اعظم عقیمی مردان، وقوع ریزحذف در کروموزوم Y می‌باشد نه سندرم کلاین فلتر که خود بروز ۱ در ۱۰۰۰ دارد.

۹۴- گزینه (۱)

۹۵- گزینه (۴۴۴)

۹۶- گزینه (۱)

R نشان‌دهنده ring Chromosome یا کروموزوم حلقه می‌باشد.

۹۷- گزینه (۱)

۹۸٪ از موارد سندرم ترنر به سقط منجر می‌شود.

۹۸- گزینه (۲)

عدم حساسیت به آندروژن شناخته شده‌ترین حالت هر مافروڈیسم کاذب مردانه است که منجر به ایجاد سندرم Testicular Feminization Syndrome (سندرم زن نمای بیضه‌دار) می‌شود.

۹۹- گزینه (۱)

حذف 4p منجر به ایجاد سندرم ولف هیرشمورن و حذف 5p منجر به سندرم فریاد گربه می‌شود.

۱۰۰- گزینه (۲)

کروموزوم Y اضافه همواره از سمت پدری منتقل می‌شود.

۱۰۱- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۶۲ مراجعه شود.

۱۰۲- گزینه (۴۴۴)

۱۰۳- گزینه (۱)

هنگامی که در اثر وقوع یک ریزحذف چندین ژن مجاور هم حذف شوند، Contiguous gene syndrome (سندرم ژن‌های پیوسته) ایجاد می‌شود.

۱۰۴- گزینه (۲)

به پاسخ تشریحی سوال ۲۳ مراجعه شود.

سندرم دی‌جرج در اثر وقوع ریزحذف در 22q11.2 و عدم کفایت هاپلوئیدی ژن TBX1 به وجود می‌آید.

۱۰۵- گزینه (۴۴۴)

۱۰۶- گزینه (۲)

نواحی ساب تلومری دارای بیشترین چگالی ژن هستند.

۱۰۷- گزینه (؟؟؟)

۱۰۸- گزینه (۱)

نقص در میوز I اووژنز منجر به جدا نشدن XY از هم و نقص در میوز II منجر به جدانشدن XX از هم می‌شود که هر دو حالت می‌تواند منجر به ایجاد حالت XXY و 48 می‌شود.

۱۰۹- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۷۰ مراجعه شود.

۱۱۰- گزینه (۱)

اندیکاسیون‌های بررسی کروموزمی عبارت‌اند از:

۱- مرده‌زایی ناشناخته. ۲- سقط مکرر (بیش از ۲ بار). ۳- نازایی. ۴- ابهام جنسیت. ۵- ناهنجاری‌های متعدد مادرزادی. ۶- سندرم‌های شکست کروموزومی. ۷- مشکلات ذهنی و یادگیری با علل ناشناخته.

۱۱۱- گزینه (؟؟؟)

۱۱۲- گزینه (۲)

به ارث رسیدن ناهنجاری‌های کروموزومی از سمت مادر محتمل‌تر است و اگر Non Disjunction در میوز I رخ دهد، همه گامت‌ها نامتعادل خواهند شد.

۱۱۳- گزینه (؟؟؟)

۱۱۴- گزینه (۲)

افراد دارای وارونگی پاراساتریک با احتمال نزدیک به 100% دارای فرزندان سالم خواهند بود.

۱۱۵- گزینه (۱)

C-Banding یکی از روش‌های نورابندی کروموزومی است که برای مشاهده نواحی تکراری کروموزوم‌ها به کار می‌رود. در این روش قبل از رنگ‌آمیزی کروموزومی از هیدروکسید باریم (اسید و قلیا) استفاده می‌شود.

۱۱۶- گزینه (۳)

دیپلوئیدی تک والدی پدری سبب رشد بیش از حد بخش‌های خارج جنینی (تروفوبلاست) و منجر به کوریوکارسیتوما می‌گردد ولی دیپلوئیدی تک والدی مادری، سبب رشد اندام‌های جنینی و بافت‌هایی نظیر پوست، مو، دندان و بروز حالت تراتوما می‌شود.

۱۱۷- گزینه (؟؟؟)

۱۱۸- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۱۱۵ مراجعه شود.

۱۱۹- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۱۰۴ مراجعه شود.

۱۲۰- گزینه (۱)

۱۲۱- گزینه (۳)

۸۰٪ علل سندرم ترنر، به علت از دست رفتن کروموزوم X در طی میوز پدری می‌باشد.

۱۲۲- گزینه (۳)

میزان قسمت درگیر شده در وارونگی پری سانتریک، با احتمال تولد نوزاد با ناهنجاری‌های چندگانه نسبت مستقیم دارد.

۱۲۳- گزینه (۲)

در سلول‌های کشت داده شده مبتلایان به آنمی فانکونی می‌توان شکست‌های کروموزومی متعددی پیدا کرد. همچنین در سندرم بلوم و آگزودرما پیگنتوزا، میزان بروز SCE افزایش می‌یابد.

۱۲۴- گزینه (۲)

پروپ‌های سانترومیری از مناسب‌ترین پروپ‌ها برای تشخیص آنیوپلوئیدی‌های کروموزومی به خصوص در تکنیک‌های غربالگری قبل تولد هستند.

۱۲۵- گزینه (۱)

دو دلیل اصلی وقوع Non Disjunction که به مراتب خیلی بیشتر در طی اووژنز اتفاق می‌افتد عبارت‌اند از: ۱- عدم وقوع نوترکیبی در میوز I که منجر به عدم تشکیل کیاسماتا می‌گردد. ۲- دیکتیوتن که منجر به معیوب شدن رشته‌های دوک می‌گردد.

۱۲۶- گزینه (۳)

کوادری پاک‌ی تن والانت هنگامی رخ می‌دهد که جابجایی Reciprocal بین دو کروموزوم رخ داده باشد.

۱۲۷- گزینه (۲)

در اثر ترنپلوئیدی ۶۹ کروموزومی که ست کروموزوم اضافه از سمت پدر ایجاد شده باشد، مول هیداتی فورم ناقص شکل می‌گیرد.

۱۲۸- گزینه (۴)

ناهنجاری‌های ساختاری و تعدادی کروموزوم‌های جنسی برای انسان نسبت به کروموزوم‌های اتوزوم، قابل تحمل است.

۱۲۹- گزینه (۳)

عدم وجود SRY سبب مونث شدن فنوتیپ می‌شود که با نابارور بودن همراه است.

۱۳۰- گزینه (۳)

پیش جهش به وسیله PCR قابل تکثیر است ولی برای تعیین جهش کامل باید از تکنیک Southern Blot استفاده کرد.

۱۳۱- گزینه (۲)

گسترش تکرارهای CGG در FRAXA در ناحیه 5'UTR ژن FMR₁، سبب بروز سندرم X شکننده می‌شود. در FRAXE، گسترش تکرارهای CCG در ناحیه پروموتور ژن، در ایجاد فنوتیپ بیماری دخیل است.

IOB

فصل چهارم

الگوها و توراژ تک ژنی

۱- گزینه (۲)

برای آن که یک صفت مغلوب بروز یابد، باید به صورت هموزیگوت مغلوب باشد. صفت غالب $\Rightarrow AA Aa$ ، صفت مغلوب $\Rightarrow aa$.

۲- گزینه (۲)

توراژ سیتوپلاسمی از سمت مادر به همزاده‌ها منتقل می‌شود و پدر در توراژ سیتوپلاسمی (میتوکندریایی) فاقد نقش است.

۳- گزینه (۱)

از آنجایی که انتقال به صورت عمودی (Vertical) است و همچنین انتقال پدر به پسر مشاهده می‌شود، الگوی توراژ از نوع AD می‌باشد.

۴- گزینه (۳)

الگوی انتقال بیماری با توجه به شجره‌نامه، اتوزوم غالب است و از آن جا که فرد شماره ۷ سالم است، ژنوتیپ وی به صورت هموزیگوت مغلوب می‌باشد.

۵- گزینه (۴)

وقوع جهش جدید در اسپرم‌های پدر در یکی از کروموزوم‌های X و همچنین وجود آلل بیماری در مادر ولی عدم نفوذ بدلیل غیرفعال شدن یک طرفه X از علل ابتلا یک فرزند دختر به سندرم Rett می‌باشد. سندرم Rett تنها در دختران بروز می‌یابد و شایع‌ترین علت عقب‌افتادگی ذهنی در دختران می‌باشد. این سندرم در پسران کشنده بوده و منجر به سقط جنین پسر می‌شود.

۶- گزینه (۱)

بیماری آناکسی فریدریش که به علت گسترش تکرارهای GAA در ناحیه اینترونی می‌باشد به صورت AR به ارث می‌رسد.

۷- گزینه (۳)

افراد مبتلا به دستیروفی میوتونی و هاتگیتون، چه به صورت هموزیگوت و چه به صورت هتروزیگوت باشند، فرقی

در فنوتیپ ندارند.

۸- گزینه (۱)

ژن‌های دخیل درباروری مردان، بر روی کروموزوم Y قرار دارد. از جمله این ژن‌های می‌توان به AZF_a , AZF_b , AZF_c اشاره کرد.

۹- گزینه (۲)

در ناحیه 11p15 در آلل مادری $H19$ بیان شده و در آلل پدری $IGF2$ بیان می‌شود. در صورت کسب متیلاسیون، $H19$ بیان نمی‌شود و $IGF2$ به صورت ۲ آللی بیان می‌شود و این حالت در 7% موارد BWS اتفاق می‌افتد.

۱۰- گزینه (۲)

وقوع بیماری‌های AR در ازدواج‌های فامیلی به طور قابل توجه زیاد می‌شود.

۱۱- گزینه (۲)

صفات اتوزومی که در یک جنس شایع‌تر از جنس دیگر می‌باشند، صفات تحت تاثیر جنسیت یا Sex Influenced هستند.

۱۲- گزینه (۴)

بیماری RP دارای هتروژنی لوکوسی بوده و دارای تورات‌های مختلفی از جمله M , XR , AR , AD می‌باشد.

۱۳- گزینه (۳)

نوع A هموفیلی از شایع‌ترین و شدیدترین بیماری‌های وارثی انعقاد خون است و میزان بروز آن در حدود ۱ در ۵۰۰۰ است. این بیماری در اثر نقص فاکتور VIII ایجاد می‌شود.

۱۴- گزینه (۴)

نقص در میوز I و وقوع Non Disjunction در آن منجر به پدیده هترودیوممی تک والدی و وقوع Non Disjunction در میوز II منجر به پدیده ایزوترومی تک والدی می‌شود.

۱۵- گزینه (۱)

غیرفعال شدن یک طرفه X که منجر به غیرفعال شدن آلل سالم در نسبت بیشتری از سلول‌ها شود (در خانم اول)، سبب بروز فنوتیپ شدیدتر نسبت به خانم دوم که هر دو X به نسبت تقریباً برابر در سلول‌ها غیرفعال می‌شوند، می‌شود.

۱۶- گزینه (؟؟؟)

۱۷- گزینه (۴)

به پاسخ سوال ۷ مراجعه شود، ماکر پیوسته با ژن HD, G8 نام دارد و افزایش تعداد تکرارهای CAG در ناحیه 5' Coding با بیماری‌زایی در ارتباط است.

۱۸- گزینه (۲)

ناهمگنی جهشی به ایجاد افراد هتروزیگوت مرکب منجر می‌شود در حالی که ناهمگنی لوکوسی به ایجاد افراد هتروزیگوت دوگانه منجر می‌شود. ناهمگنی لوکوسی در مورد ناشنایی‌های ارثی AR دیده می‌شود که از ازدواج دو فرد ناشنوا، فرزندان شنوا حاصل می‌شوند.

۱۹- گزینه (۴)

۲۰- گزینه (۲)

شایستگی بقاء مردان مبتلا به DMD برابر با صفر بوده و بنابراین جهش‌های به ارث رسیده در فرزند مبتلا، تنها از سمت مادری می‌باشند.

۲۱- گزینه (۳)

سندرم باردت بی‌دلیل دارای الگوی توارثی ۳ آلی می‌باشد.

۲۲- گزینه (۲)

Sibship در شجره‌نامه به خواهران و برادران اشاره می‌کند.

۲۳- گزینه (۱)

به پاسخ سوال ۱۰ مراجعه شود.

۲۴- گزینه (۳)

پدیده نقش‌گذاری ژنومی در ایجاد بیماری‌های پرادر ویلی، آنجلمن، بک‌ویت‌ایدمن و راسل سیلور نقش دارد.

۲۵- گزینه (۴)

علت دیستروفی میوتونیک تیپ II، افزایش تکرارهای CCTG در اینترون ۱ ژن ZNF9 می‌باشد.

۲۶- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۷ مراجعه شود. افراد تا تعداد تکرار ۲۶ نرمال بوده و این بیماری به علت گسترش تعداد تکرارهای CAG در سمت 5' Coding ژن در میوز پدری ناشی می‌شود.

۲۷- گزینه (۲)

سندرم باردت بی‌دلیل نوعی بدشکلی نادر است که با چاقی، پلی‌داکتیلی، ناهنجاری‌های کلیوی، رنگدانه‌ای شدن شبکیه و ناتوانی در یادگیری همراه است.

۲۸- گزینه (۳)

نفوذپذیری کاهش یافته که به آن پرش نسلی یا Skipping Generation نیز گفته می‌شود، در مورد بیماری‌های AD صادق می‌باشد.

۲۹- گزینه (۳)

برخی از ژن‌ها تنها در بافت خاصی imprint می‌شوند. نظیر ژن UBE3A که منحصراً در مغز imprint شدن و بیان آن در دیگر بافت‌ها به صورت ۲ آلی است.

۳۰- گزینه (۲)

پدیده نقش‌گذاری ژنومی (Genomic Imprinting) سبب بیان متفاوت آلل‌های به ارث رسیده از پدر و مادر می‌شود.

۳۱- گزینه (؟؟؟)

۳۲- گزینه (۳)

۳۳- گزینه (۳)

اگر وقوع جهش در یک ژن دو یا چند اثر فنوتیپی مشخص متفاوت ایجاد کند، این حالت را پلیوتروپی گویند.

۳۴- گزینه (۴)

در این شجره، حالت غالبیت کاذب مشاهده می‌شود که در بیماری‌های AR شایع صادق می‌باشد و در اثر ازدواج یک فرد ناقل با یک فرد بیمار، وراثت همانند AD عمل کرده و 50% فرزندان بیمار می‌شوند.

۳۵- گزینه (۴)

آریمی‌ها معمولاً الگوی وراثت AD دارند ولی نوعی از آریمی به نام Jervel & lange Nielsen Syndrome توارث AR داشته و همراه با بروز ناشنوایی حسی عصبی می‌باشد.

۳۶- گزینه (۳)

بیماری MD توارث AD داشته که گسترش تعداد تکرارها منحصراً از سمت میوز مادری رخ می‌دهد و به صورت Congenital (مادرزادی) می‌باشد.

۳۷- گزینه (۴)

ناشنوایی حسی عصبی دارای هتروژنی لوکوسی بوده و دارای الگوهای توارث مختلفی می‌باشد.

۳۸- گزینه (۲)

$45\% = \frac{1}{2} \times \frac{90}{100}$ این فرد با احتمال 50% آлл بیماری را به فرزند خود منتقل می‌کند و فرزند به احتمال 90% فنوتیپ بیماری را بروز می‌دهد.

۳۹- گزینه (۳)

به پاسخ سوال ۲۸ مراجعه شود.

۴۰- گزینه (۳)

همه انواع MPS توارث AR دارند به جز MPS نوع II که به آن سندرم هانتز نیز گفته می‌شود.

۴۱- گزینه (۴۴۴)

۴۲- گزینه (۱)

اکثر موارد ایجاد کننده دیسپلازی از الگوی وراثت تک ژنی تبعیت می‌کنند و دارای خطر عود مجدد در برادران و خواهران فرد بیمار می‌باشد.

۴۳- گزینه (۱)

سندرم Coffin Lowry به علت نقص در فسفریلاسیون هیستون‌ها اتفاق می‌افتد و دارای وراثت XLO می‌باشد.

۴۴- گزینه (۱)

۴۵- گزینه (۴)

به پاسخ تست ۳۶ مراجعه شود.

۴۶- گزینه (۳)

به پاسخ تست ۲۹ مراجعه شود.

۴۷- گزینه (۴)

این نواحی که به آن‌ها نواحی اتوزومی کاذب نیز گفته می‌شود، همانند ژل‌های اتوزوم به ارث می‌رسند و دختران و پسران دارای شانس یکسال برای به ارث بردن این نواحی هستند.

۴۸- گزینه (۱)

بیماری SBMA (یا بیماری کندی) یا علت افزایش تعداد تکرارهای CAG در اگزول ۱ ژن کدکننده گیرنده آندروژن اتفاق می‌افتد که به این حالت «ژن درون ژن» گفته می‌شود.

۴۹- گزینه (۲)

سندرم Swger دارای وراثت هولاندریک (وابسته به Y) می‌باشد.

۵۰- گزینه (۲)

به پاسخ تست ۳۰ مراجعه شود.

۵۱- گزینه (۱)

وقوع جهش در ژن کدکننده فیبریلین I (FBN1) از علل اصلی ایجاد کننده سندرم مارفان هستند.

۵۲- گزینه (۲)

بیماری‌های مارفان، استئوژنیزس ایمبرفکتا و CF، به علت اینکه جهش در یک ژن خاص، سبب علائم فنوتیپی متنوع می‌شود، دارای پلیوتروپی هستند.

۵۳- گزینه (۴۴۴)

این سوال دارای ۲ پاسخ صحیح می‌باشد. هم ملانوها‌های خانوادگی هم PKO دارای هتروژنی لوکوسی هستند.

۵۴- گزینه (۴۴۴)

۵۵- گزینه (۳)

۷۰٪ افراد مبتلا به AS دچار حذف در کروموزوم ۱۵ مادری و ۵۰-۶۰٪ موارد PWS، به علت حذف در کروموزوم پدری ایجاد می‌شوند.

۵۶- گزینه (۳)

معمولاً مبتلایان به HD، پدران دارای آلل جهش‌زا (۳۵-۲۷ تکرار CAG) دارند که خود این پدران یا بیمار نیستند یا علائم بیماری را به صورت خفیف دارند.

۵۷- گزینه (۴۴۴)

۵۸- گزینه (۱)

به پاسخ تست ۴۶ مراجعه شود.

۵۹- گزینه (۴۴۴)

۶۰- گزینه (۳)

پدیده Anticipation یا پیش‌دستی ژنتیکی در مورد بیماری‌های گسترش تکرارهای ۳ نوکلئیدی دیده می‌شود که افزایش تعداد تکرارها بدلیل سرخوردگی DNA پلیمراز، سبب بروز پائین‌تر و شدیدتر شدن بیماری در نسل بعد می‌شود.

۶۱- گزینه (۱)

به پاسخ تست ۵۴ مراجعه شود.

۶۲- گزینه (۲)

نام دیگر بیماری راشیتیس مقاوم به ویتامین D که دارای توارث وابسته به X غالب است. هاپیرفسفاتیما وابسته به X می باشد.

۶۳- گزینه (۴)

نقص در زنجیره α آنزیم β هگزوز آمینیداز سبب بیماری تائوساکس و نقص در زیر واحد β ، سبب بیماری ساندهوف می شود. از علامت مشخص این بیماری، وجود لکه های قرمز در مرکز قاعده چشم می باشد.

۶۴- گزینه (۱)

این سوال باید بدین صورت تکمیل گردد، پسران یک ناقل مونث، به احتمال 50% بیمار خواهند شد و گزینه صحیح نیز همین است.

ناقل اجباری به دختران یک مرد مبتلا به یک بیماری XLR گفته می شود.

۶۵- گزینه (۱)

وجود توالی های پلی T در اینترون ۸، قدرت پردازش اگزول و در ژن CFTR را تحت تأثیر قرار می دهند. واریانت 9T با عملکرد طبیعی همراه است ولی واریانت 5T سبب کاهش رونوشت هایی می شود که اگزول 9 را دارا هستند.

۶۶- گزینه (۲)

در بیماری HD، Anticipation دیده می شود مخصوصاً زمانی که توسط پدران انتقال یابد.

۶۷- گزینه (۴)

هتروژنی بالینی بدین مفهوم است که وقوع جهش در نقاط متعدد ژن، سبب بروز فنوتیپ ها و بیماری های مختلفی می شود.

۶۸- گزینه (۲)

50% موارد سندرم CHARGE، به علت وقوع جهش در ژن CHD7 ایجاد می شوند.

۶۹- گزینه (۴۴)

۷۰- گزینه (۳)

توارث HLA به صورت هم بارز (Co-Dominant) می باشد.

۷۱- گزینه (۴)

بیماری رتینوبلاستوما، توارث AD دارد.

۷۲- گزینه (۳)

بیماری هموکروماتوز، Sex influenced می باشد.

۷۳- گزینه (۴۴۴)

۷۴- گزینه (۳)

به پاسخ تست ۵۹ مراجعه شود.

۷۵- گزینه (۱)

پدیده UPD یا دیزوی تک والدی سبب می شود که هر دو XY از سمت پدر به ارث برسند و بنابراین، پسر، ژن X معیوب را از پدر دریافت می کند.

۷۶- گزینه (۱)

هرگاه فنوتیپ یک بیماری که تنها به علت عوامل محیطی ایجاد شده، مشابه با یک بیماری ژنتیکی باشد، به این حالت فنوکپی گفته می‌شود. مثل سندرم تالیدوماید که فنوکپی سندروم روبرتس و همچنین فنوکپی با سندرم اوکی هیرو (به علت جهش در ژن SALL4) می‌باشد.

۷۷- گزینه (۱)

این بیماری به علت کشنده بودن در پسران، دارای نسبت آلی تغییر یافته است.

۷۸- گزینه (۳)

بیماری رتینیت پیگمنتوزا و ناشنوایی حسی، عصبی دارای بیشترین الگوی وراثتی می‌باشند.

۷۹- گزینه (۴)

4% از افراد طبیعی دارای ۲ نسخه SMN بر روی یک کروموزوم هستند.

۸۰- گزینه (۴)

به پاسخ تست ۶۶ مراجعه شود.

۸۱- گزینه (۱)

ژن‌های قرار گرفته در نواحی PAR یا الگوی اتوزومی یا الگوی وابسته به X می‌توانند نشان دهند.

۸۲- گزینه (۱)

موکوبلی ساکاریدوز سان فیلبو دارای تورااث AR، بیماری ویلسون دارای تورااث AR و آدرنوکلودیسترونی دارای تورااث XR است که به علت جهش در ژن ABCD1 به وجود می‌آید و پسران را مبتلا می‌سازد.

۸۳- گزینه (؟؟؟)

۸۴- گزینه (۳)

شارکوت ماری توث وابسته به X در اثر جهش GJB1 کدکننده کانکسین 32 ایجاد می‌شود.

۸۵- گزینه (۳)

از آنجایی که بیماری از پدر تنها به دختران رسیده و در آن‌ها بروز کرده، الگوی انتقال بیماری XLD می‌باشد.

۸۶- گزینه (۳)

به پاسخ تست ۶۹ مراجعه شود.

۸۷- گزینه (۳)

درون اینترون ۲۷ ژن NF1 ۳ ژن EV12A . EV12B و OGMP قرار گرفته‌اند که در جهت مخالف رونویسی می‌شوند.

۸۸- گزینه (۴)

Loos of imprinting سبب بیان نابجای ژن‌هایی می‌شود که باید در حالت طبیعی خاموش باشند. همچنین در نواحی تکراری ژنوم نیز، متیلاسیون و imprinting رخ می‌دهد تا پایداری ژنوم افزایش یابد.

۸۹- گزینه (۴)

سندرم otopalatodigital به علت جهش ژن FINA در xq28 به وجود می‌آید که به صورت وابسته به X نیمه بارز به ارث می‌رسد.

۹۰- گزینه (۲)

PWS یک اختلال چند ژنی است 10% از موارد AS، علت مولکولی شناخته شده ندارند. PWS به علت حذف در همولوگ پدری ایجاد می‌شود.

۹۱- گزینه (۱)

موزائیسیم گنادی سبب می‌شود که از یک پدر و مادر با ژنوتیپ و فنوتیپ سالم، چند فرزند مبتلا به یک ناهنجاری خاص متولد شوند.

۹۲- گزینه (۳)

به پاسخ تست ۸۳ مراجعه شود.

۹۳- گزینه (۱)

اختلال در تنظیم پدیده متیلاسیون می‌تواند منجر به اختلال در میزان بیان ژن و بروز علائم BWS شود. در DMR_1 بدست آوردن متیلاسیون در آلل مادری باعث عدم بیان $H19$ و همچنین بیان دو آللی IGF_2 می‌شود. این حالت سبب 7% موارد BWS می‌شود. در DMR_2 از دست رفتن متیلاسیون منجر به بیان دو آللی از اپی‌ژنوتیپ پدری و کاهش $CDKN1C$ می‌شود که در 50-60% موارد BWS از نوع Sporadic دخالت دارد.

۹۴- گزینه (۱)

ژنوکپی مفهومی معادل هتروژنی لوکوسی دارد.

۹۵- گزینه (۴)

به پاسخ تست ۷۸ مراجعه شود

۹۶- گزینه (۴۴۴)

۹۷- گزینه (۳)

IOB

فصل پنجم

تورات چند عاملی

- ۱- گزینه (۲)
اکثر موارد بروز NTD به صورت مولتی فاکتوریال می‌باشد. و در تریزومی ۱۳ و ۱۸، ۵ تا ۱۰ درصد بیماران دارای علائم NTD هستند.
- ۲- گزینه (۱)
T1DM یک بیماری چند عاملی و اتوایمیون است که در جریان بیماری، سلول‌های β سازنده انسولین تخریب می‌شوند.
- ۳- گزینه (۳)
وقوع جهش R506Q در ژن فاکتور V لیدن باعث می‌شود تا این پروتئین در برابر برش توسط پروتئین C فعال شده مقاوم شود.
- ۴- گزینه (۲)
دو واریانت ژن HFE شامل C282Y و H63 گزارش شده که بین ۸۵ تا ۱۰۰٪ افراد بیمار برای آلل C282Y هموزیگوت هستند. هموزیگوتی C282Y تا حد زیادی خطر ابتلا را افزایش می‌دهد.
- ۵- گزینه (۱)
پره سنلین ۱ که به صورت غالب به ارث می‌رسد، یکی از اجزای مسیر سیگنالینگ Notch-Delta بوده که در صورت جهش سبب بروز فتوتیپ جنون قبل از پیری می‌شود.
- ۶- گزینه (۳)
Heritability شکاف کام و لب 76% بیماری عروق کرونری 65%، پاجماقی 68% و تنگی پیلور 75% می‌باشد.
- ۷- گزینه (۳)
تعدادی از حذف‌های بزرگ (>500kb) با شیروفرنی همراهی دارند به عنوان مثال ناحیه کروموزومی 1q21.1، 15q13.3 و 22q11.2
- ۸- گزینه (۴)

Modifier gene ها، استعداد ابتلا یا عدم ابتلا به یک بیماری مولتی فاکتوریال را تعیین نمی‌کنند. بلکه در Non Penetrance یا Variable Expression یک بیماری تأثیر گذارند.

۹- گزینه (۲)

در بیش از نیمی از افرادی که به ترومبوز وریدی دچار می‌شوند، می‌توان جهش‌ها و واریانت‌های فاکتور ۷ لیدن و پروترومبین را مشاهده کرد. بر این اساس امکان انجام آزمایش ژنتیکی وجود دارد.

۱۰- گزینه (۱)

اگر بیماری در افراد جنس خاصی شایع‌تر باشد و فرد مبتلا از جنسی باشد که کمتر مبتلاء می‌شود، خویشاوندان او احتمال ابتلا بیشتری نسبت به خویشاوندان فرد مبتلا از همان جنس خواهند داشت.

۱۱- گزینه (۱)

میزان همبستگی بیماری‌های تک ژنی برابر با 100% می‌باشد.

۱۲- گزینه (۲)

ژن FTO، واریانت‌های آن با توده چربی بدن همراه هستند. این ژن در دمتیلاسیون اسیدهای نوکلئیک نقش دارد و در هسته‌های هیپوتالاموس مغز بیان می‌شود. این هسته‌ها در تنظیم توازن انرژی و اشتها نقش دارند.

۱۳- گزینه (۱)

میزان همبستگی اختلالات روانی نظیر اوتیسم و شیذوفرنی، از سایر اختلالات مولتی فاکتوریال بالاتر است.

۱۴- گزینه (۲)

۱۵- گزینه (؟؟؟)

۱۶- گزینه (۲)

۱۷- گزینه (۲)

این نقص، یک نقص مولتی فاکتوریال بوده و احتمال عود نقایص مولتی فاکتوریال، 4-2% می‌باشد.

۱۸- گزینه (۱)

ژن IFIH1 در مسیر القاء پاسخ اینترفرونی در پاسخ به RNA ویروسی دارای نقش است. در این ژن، 4 واریانت نادر با فراوانی بین 2-1% شناسایی شده که هر یک از آن‌ها به طور مستقل میزان odd ratio را برای دیابت تیپ I در حدود 50% کاهش می‌دهند.

۱۹- گزینه (؟؟؟؟)

سوال فاقد گزینه صحیح است. میزان بروز خانوادگی جذر دوم میزان بروز جمعیتی است. $\sqrt{\frac{1}{100}} = \frac{1}{10}$

۲۰- گزینه (۲)

۲۱- گزینه (۲)

IOB

فصل ششم

ژنتیک سرطان

۱- گزینه (۴)

رترو ویروس‌ها دارای ۳ ژن Lpol (gag), env هستند که ژن‌های gag, کد کننده Ag سطح سلولی، pol کد کننده آنزیم env Reverse Transcriptase کد کننده پروتئین‌های پوششی ویروسی هستند.

۲- گزینه (۱)

فرضیه دو ضربه‌ای نادسون مطرح شده در مورد ژن‌های سرکوب‌گر تومور است که آلل اول به صورت ارثی غیرفعال شده و آلل دوم در اثر عوامل محیطی و بعد از تولد غیرفعال می‌شود. LOI پدیده‌ای است که در مورد انکوژن‌ها مصداق دارد یک آلل انکوژن، متیلاسیون خود را از دست داده، فعال شده و سبب ایجاد سرطان می‌شود.

۳- گزینه (۲)

20% موارد پولیپوز خانوادگی توراث AR بیماری را نشان می‌دهند که به علت جهش در ژن MYH ایجاد می‌شود.

۴- گزینه (۱)

جهش‌های ارثی CDKN2A, معمولاً INK4A را تحت تأثیر قرار می‌دهد.

۵- گزینه (۴)

جهش‌های ژن PTCH1 سبب سندرم گورلین می‌شود که کارسینومای سلول بازال نوئید، کراتوسیت‌های دندان‌زا، کلسیفه شدن بخش فالکس مغزی و فیبروم تخمدانی از علائم این بیماری می‌باشد.

۶- گزینه (۲)

MYB, MYC از دسته انکوژن‌های کدکننده پروتئین برای تحریک سلول برای رفتن از فاز G1 به S هستند.

۷- گزینه (۲)

پروتوانکوژن RET بر روی کروموزوم 10q11.2 است که یک تیروزین کیناز سطح سلولی را کد می‌کند. جهش‌های کسب عملکرد که ممکن است ارثی یا اکتسابی باشند در نسبت بالایی از سرطان‌های تیروئید یافت شده است. جهش‌های از دست دادن عملکرد RET تقریباً در 50% موارد فامیلی بیماری هیرشپرونک یافت شده است.

۸- گزینه (۲)

آزاد شدن سیتوکروم C از میتوکندری، سبب آغاز مسیر داخلی آپاپتوز می‌شود.

۹- گزینه (۴)

ژن‌های سرکوبگر تومور به دو دسته تقسیم می‌شوند:

Gate keeper: که مراحل چرخه سلولی را کنترل می‌کنند.

Caretaker: که چندین وظیفه بر عهده دارند که یکی از وظایف آنان حفظ integrity ژنوم می‌باشد.

۱۰- گزینه (۴)

بین عوامل موتاژن و عوامل سرطان‌زا، رابطه قوی وجود دارد.

۱۱- گزینه (۳)

۱۲- گزینه (۱)

CDKN2A در هنگام ورود از فاز G1 به S ایفای نقش می‌کند و ۲ پروتئین RB, P53 را کنترل می‌کند.

۱۳- گزینه (۴)

مکانیسم‌های ذکر شده در گزینه ۴، از علل LOH می‌باشند.

۱۴- گزینه (۴)

هر ۳ گزینه از علائم وجود یک استعداد ارثی برای سرطان هستند. برای اطلاعات بیشتر، به کادر ۱-۱۴ کتاب امری مراجعه شود.

۱۵- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۲ مراجعه شود.

۱۶- گزینه (۳)

غربالگری رتینوبلاستوما از دوران کودکی آغاز می‌شود. P53 یکی از ژن‌هایی است که در اکثر سرطان‌ها جهش می‌یابد. Gain of function ژن RET در سرطان‌های کارسینوما تیروئید (MEN2A, MEN2B) نقش دارد.

۱۷- گزینه (۱)

هر سلولی برای سرطانی شدن به ۵ تا ۶ جهش نیاز دارد.

۱۸- گزینه (۳)

ERBB2 از پروتئین‌های تکراری است که از طریق مکانیسم تکثیر فعال می‌گردد.

۱۹- گزینه (۳)

سلول‌های سرطانی از تمایز کمتری نسبت به سلول‌های طبیعی برخوردارند و هر چقدر میزان این تمایز یافتگی کمتر باشد، سرطان پیشرفته‌تر است.

۲۰- گزینه (۴)

LOH که با فرضیه دو ضربه‌ای نادسون سازگاری دارد، در رابطه با TSGها مطرح است ولی ۳ گزینه دیگر، در ارتباط با انکوژن‌ها مطرح هستند.

۲۱- گزینه (۴)

ژن RB از انواع TSG می‌باشد. برای ایجاد رتینوبلاستوما، باید ۲ آلل RB از کار بیفتند که یا به صورت جنسی و یا به

صورت سوماتیک می‌تواند اتفاق بیفتد. جهش‌های سوماتیکی یکی از علل مهم پیدایش سرطان هستند. شیوع سرطان پستان در میان جوامع مختلف متفاوت بوده و در جوامع چینی از شیوع پایین و در اروپای غربی از میزان شیوع بالا برخوردار است.

۲۲- گزینه (۱)

LOH در ارتباط با TSGها می‌باشد.

۲۳- گزینه (۱)

۲۴- گزینه (۲)

جهش در ژن MLH1: ۳۳٪، از علل HNPCC، MSH2: ۳۱٪ و PMS2: ۴٪ موارد را تشکیل می‌دهند.

۲۵- گزینه (۲)

CML در اثر جابجایی (q34, q11) (9,2) t ایجاد می‌شود که در این جابجایی ژن ABL از کروموزوم ۹ به کنار ژن BCR بر روی کروموزوم ۲۲ مستقل شده و یک پروتئین فیوژن از روی این دو ژن ساخته می‌شود.

۲۶- گزینه (۴۴)

۲۷- گزینه (۴۴)

۲۸- گزینه (۲)

در این جابجایی، ژن MYC از کروموزوم 8 به کروموزوم 14 در کنار ژن کدکننده زنجیره سنگین Ig قرار می‌گیرد، تحت کنترل پروموتور این ژن قرار گرفته و بیان آن تا حد ۱۰ برابر و یا بیشتر افزایش می‌یابد.

۲۹- گزینه (۳)

سندرم ورنر که در اثر جهش ژن WRN به وجود می‌آید، یکی از انواع سندرم‌های شکستگی کروموزوم بوده که در آن استعداد ابتلا به سرطان بالا می‌رود.

۳۰- گزینه (۴۴۴)

۳۱- گزینه (۴)

ژن N-MYC در حدود ۳۰٪ از نوروبلاستوماها تکثیر می‌شود. البته در مراحل پیشرفته این وضعیت در ۵۰٪ تومورها دیده می‌شود.

۳۲- گزینه (۲)

LOH از طریق مکانیسم‌های مختلفی نظیر عدم تفرق صحیح در میتوز، حذف ناحیه‌ای از کروموزوم که حاوی آلل سالم است یا یک کراس اور بین دو آلل که منجر به تولید آلل غیر سالم می‌شود، ایجاد می‌گردد.

۳۳- گزینه (۱)

۳۴- گزینه (۲)

در HNPCC ناپایداری میکروساتلایتی (MSI) و یا خطای همانندسازی RER وجود دارد. ژن‌های دارای جهش در HNPCC در مسیر ترمیم جفت بازهای ناجور (MMR= Mismatch Repair) قرار دارند.

۳۵- گزینه (۴)

پاپیلوما (HPV) در ایجاد زگیل تناسلی و کف پا، سرطان‌های ادراری، تناسلی و سرطان پوست دخیل است.

هپاتیت β در ایجاد کارسینومای کبد (Hepatocellular) دخیل است. ایشین بار در ایجاد لنفوم بورکیت، کارسینوم نازوفارنکس، انواعی از لنفوماها در افراد با سیستم ایمنی تضعیف شده دخیل است.

۳۶- گزینه (۳)

MYH به صورت AR بوده و 20% از کارسینوماهای کلون را شامل می‌شود.

۳۷- گزینه (۴)

یکی از راه‌های تشخیص pluripotency سلول‌های بنیادی، تزریق آن به موش و مشاهده ایجاد تراتوما می‌باشد.

۳۸- گزینه (۲)

شناخته شده‌ترین فاکتور رشد، انکوژن V-sis است که زیرواحد β فاکتور رشد مشتق از پلاکت (PDGF) را کد می‌کند.

۳۹- گزینه (۴)

بیماری کودن یا سندرم هامارتوماهای چندگانه یک بیماری با توارث AD است (Multiple Hamartoma syndrome) که از علائم بالینی آن ماکروسفالی و مخاط سنگ‌فرشی دهان است. به علت جهش در ژن PTEN در 10q23 به وجود می‌آید که یک تیروزین فسفاتاز را کد می‌کند بیماری Bannayan – Riley – Ruvulcaba نیز در اثر جهش ژن PTEN به وجود می‌آیند.

۴۰- گزینه (۱)

SMAD4 , BMPR1 که هر دو ژن در مسیر سیگنالینگ $TGF\beta$ نقش دارند در Juvenile polyposis (پولیپوزیس افراد جوان) نقش دارند.

۴۱- گزینه (۴)

انکوژن‌های HST , 1NT-2 که کدکننده فاکتور رشد مشابه فاکتور رشد فیبروبلاستی (FGF) هستند به ترتیب در سرطان معده و ملانوما بدخیم تکثیر می‌شوند.

۴۲- گزینه (۲)

به پاسخ سوال ۳۲ مراجعه شود.

۴۳- گزینه (۱)

۴۴- گزینه (۲)

۴۵- گزینه (۴)

۴۶- گزینه (؟؟؟)

۴۷- گزینه (۲)

در شرایط کمبود اکسیژن، $HIF-1\alpha$ هیدروکسیله نشده و به عنوان یک فعال‌کننده رونویسی بر روی VEGF که یک تحریک‌کننده قوی رگ‌زایی است عمل می‌کند.

۴۸- گزینه (۲)

۴۹- گزینه (۲)

پروتوانکوژن‌ها در حالت عادی نقش مهمی در مسیرهای رشد و تمایز سلول‌ها بر عهده دارند.

۵۰- گزینه (۴۴۴)

۵۱- گزینه (۲)

MYH Polyposis از انواع سرطان کولورکتال بوده که به صورت AR به ارث می‌رسد. این سرطان به علت نقص در مسیر ترمیمی BER ایجاد می‌شود.

۵۲- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۲۵ مراجعه شود.

۵۳- گزینه (۴)

MYB- C-MYC از جمله انکوژن‌هایی هستند که سبب پیشرفت چرخه سلولی از فاز G1 به S می‌شوند.

۵۴- گزینه (۴۴۴)

۵۵- گزینه (۱)

به پاسخ سوال ۱۲ مراجعه شود.

۵۶- گزینه (۴۴۴)

۵۷- گزینه (۴۴۴)

۵۸- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۲۸ مراجعه شود.

۵۹- گزینه (۳)

فاکوماتوز از کلمه یونانی به معنی عدس گرفته شده است و در اصل به بیماری‌هایی اطلاق می‌شود که در آن‌ها توده‌های خوش‌خیم فراوانی دیده می‌شوند.

مثال: نوروفیبروماتوز، توبروس اسکروزیس، بیماری ون‌هپل لیندائو، سندرم گورلین، بیماری کودن، FAP، سندرم پوتز-جگر، ژن مسئول این بیماری‌ها، سرکوب‌گر تومور هستند.

۶۰- گزینه (۴)

آنومالی تکوینی KIT، پای بالدسیم (پوست دو رنگ) و سرطان ایجاد شده در اثر این ژن، لوکسی ماست سل‌ها می‌باشد. آنومالی تکوینی PTCH، سندرم گورلین و سرطان مربوط به آن، کارسینوم سلول بازال می‌باشد.

۶۱- گزینه (۴)

۶۲- گزینه (۴۴۴)

۶۳- گزینه (۱)

ژن KAI1 از ژن‌های مهار کننده مناساز می‌باشد.

۶۴- گزینه (۴۴۴)

۶۵- گزینه (۳)

ERB-A, FOS, JUN از دسته انکوژن‌هایی هستند که فاکتور رونویسی می‌باشند.

۶۶- گزینه (۳)

Fas در ارتباط با مسیر خارجی آپاپتوز ایفای نقش می‌کند.

۶۷- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۶۰ مراجعه شود.

۶۸- گزینه (۴۴۴)

۶۹- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۶۵ مراجعه شود.

۷۰- گزینه (۲)

Gefitinib که به نام‌های ایرسا، تارسوا و ارلوتینیب نیز شناخته می‌شود برای درمان Non – small cell lung cancer که در اثر جهش فعال کننده EGFR به وجود می‌آید به کار می‌رود.

۷۱- گزینه (۴۴۴)

۷۲- گزینه (۲)

سرطان کولورکتال MYH (MUTYH) در اثر جهش ژن MYH به وجود می‌آید که در مسیر ترمیمی BER نقش دارد.

۷۳- گزینه (۲)

از ژن RB یک پروتئین هسته‌ای به نام p110 کد می‌شود که تنظیم چرخه سلول را بر عهده دارد. p110 با E2F-1 کمپلکس ایجاد می‌کند که E2F-1 مهار کننده E2F است که توسط انکوژن E1A کنترل می‌شود. زمانی که P110 در حالت هایپرفسفریله قرار درد با E2F-1 برهم کنش نمی‌کند و سلول به راحتی وارد فاز S می‌شود. در صورتی که P110 غیرفعال شود، محدودیت رشد سلول‌ها برطرف شده و به راحتی تکثیر می‌شوند.

۷۴- گزینه (۱)

۷۵- گزینه (۴)

۷۶- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۲۸ مراجعه شود.

۷۷- گزینه (۴۴۴)

۷۸- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۵۳ مراجعه شود.

۷۹- گزینه (۴)

ژن EMSY در بروز Sporadic سرطان سینه و تخمدان نقش دارد و در 13% موارد سرطان سینه و 17% موارد سرطان تخمدان دچار تکثیر می‌شود و نقش آن خاموش کردن ژن BRCA2 می‌باشد.

۸۰- گزینه (۲)

به پاسخ تشریحی سوال ۳۴ مراجعه شود.

۸۱- گزینه (۲)

تقریباً 1% از کل بدخیمی‌ها، ناشی از وراثت تک ژنی هستند. وراثت‌های تک ژنی نیز حاصل جهش‌های رده‌ی Germ line هستند.

IOB

فصل هشتم

ژنتیک جمعیت

۱- گزینه (۴۴۴)

۲- گزینه (۲)

برخی از اختلالات AR، فراوانی بالایی در جمعیت‌های خاصی دارند که فراوانی بالای آلل در نتیجه Founder Effect ایجاد شده است. در یک جمعیت کوچک به علت نوسانات آماری تصادفی، یک آلل به طور تصادفی به تعداد بیشتری از فرزندان منتقل می‌شود که این امر را Rndom Genetic Drift می‌گویند.

۳- گزینه (۴۴)

۴- گزینه (۴۴)

۵- گزینه (۴۴)

$$q^2 = \frac{1}{3600} \Rightarrow q = \frac{1}{60}$$

$$P = \frac{59}{60} \Rightarrow 2pq = 2 \times 1 \times \frac{1}{60} = \frac{1}{30}$$

$$\frac{1}{30} \times 10000 = \frac{10000}{30}$$

۶- گزینه (۳)

این روش، شکلی از آنالیز پیوستگی است که برای تعیین لوکوس چندین اختلال AR به کار برده شده است. Autozigosity زمانی اتفاق می‌افتد که افراد در لوکوس خاصی بدلیل یکسان شدن در اثر به ارث بردن از یک جد مشترک هموزیگوت شوند.

۷- گزینه (1)

نقص G6PD سبب مقاومت به مالاریای فالسی پاروم می‌شود. الگوی وراثت G6PD به صورت XLR است.

۸- گزینه (۳)

ژنوم افراد مذکر در حدود ۳۰۰۰ سانتی مورگان و ژنوم افراد مونث در حدود ۴۲۰۰ سانتی مورگان می‌باشد.

۹- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۶ مراجعه شود.

۱۰- گزینه (۱)

عوامل برهم زننده تعادل H.W عبارت اند از: ازدواج غیر تصادفی، جهش، انتخاب، کوچک بودن جمعیت، مهاجرت.

۱۱- گزینه (۳)

برتری هتروزیگوتی (هتروزیس) در مورد لوکوس های AR می باشد که ژنوتیپ های هتروزیگوت، سازگاری بیشتری در مقایسه با هموزیگوت سالم و هموزیگوت مبتلا دارند.

۱۲- گزینه (۳)

$$q^2 = \frac{1}{100} \Rightarrow q = \frac{1}{10}$$

$$p = \frac{9}{10} \quad 2pq = 2 \times 1 \times \frac{1}{10} = \frac{1}{5}$$

$$p^2 = \frac{81}{100}$$

$$p^2 + 2pq = \text{افراد سالم}$$

سالم هموزیگوت

سالم وی ناقل

$$(p^2 \times 100 / 000) + (2pq \times 100 / 000) = \left(\frac{81}{100} \times 100 / 000\right) +$$

$$\left(\frac{1}{5} \times 100 / 000\right) = 81000 + 2000 = 83000$$

در این سوال فقط تعداد سالمین هموزیگوت مدنظر است، لذا گزینه ۳ صحیح است.

۱۳- گزینه (۴۴۴)

۱۴- گزینه (۳)

به پاسخ تشریحی سوال ۲ مراجعه شود.

۱۵- گزینه (۴)

اگر ۲ لوکوس، ۱ سانتی مورگان از هم فاصله داشته باشد، به طور متوسط، فقط یک کراسینگ اور در هر صد میوز اتفاق می افتد. اگر کسر نوترکیبی برابر با ۰/۰۵ یا ۵٪ باشد، یعنی به طور متوسط آلل های سین تنی در هر ۲۰ بار تفکیک میوزی، ۱۹ بار با هم تفکیک می شوند و تنها در یک میوز از ۲۰ میوز، کراسینگ اور بین آن ها اتفاق می افتد.

۱۶- گزینه (۱)

LOD عدد بر مبنای لگاریتم ۱۰ است. LOD ۳، یعنی احتمال پیوستگی نسبت به حالت ناپیوسته بودن ۱۰۰۰ برابر بیشتر است.

۱۷- گزینه (۱)

$$100 = \text{مجموع افراد}$$

$$\text{فراوانی آلی} = \frac{(\text{تعداد هموزیگوت} \times 2) + \text{تعداد هتروزیگوت}}{\text{تعداد کل} \times 2}$$

$$F(\text{HbS}) = \frac{10+4}{200} = \frac{14}{200} = 0/07$$

$$F(\text{HbA}) = 1 - 0/07 = 0/93$$

۱۸- گزینه (۲)

$$q^2 = \frac{1}{10000} \Rightarrow q = \frac{1}{100} \quad p = \frac{99}{100} \approx 1$$

$$2pq = 2 \times 1 \times \frac{1}{100} = \frac{1}{50}$$

$$\frac{1}{50} \times 2000000 = 40000$$

۱۹- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۱۷ مراجعه شود.

۲۰- گزینه (۲)

به پاسخ تشریحی سوال ۱۸ مراجعه شود.

۲۱- گزینه (؟؟؟)

۲۲- گزینه (؟؟؟)

۲۳- گزینه (۲)

به پاسخ تشریحی سوال ۲ مراجعه شود.

۲۴- گزینه (۳)

معمولاً LOD ۳+ یا بیشتر، نشان‌دهنده پیوسته بودن دو لوکوس است. نسبت احتمال در این حالت، 1000 به نفع پیوستگی است LOD 2- یا کمتر، معمولاً نشان‌دهنده ناپیوسته بودن دو لوکوس است.

۲۵- گزینه (۲)

$$\text{تعداد کل افراد} = 160 + 40 + 300 = 500$$

$$\text{فراوانی آلی} = \frac{\text{تعداد هموزیگوت} \times 2 + \text{تعداد هتروزیگوت}}{\text{تعداد کل افراد}} = \frac{2 \times 200 + 1000}{500}$$

$$F(T) = \frac{600 + 40}{1000} = \frac{640}{1000} = 0/64 \approx 0/6$$

$$F(C) = 1 - 0/64 = 0/36 \approx 0/4$$

۲۶- گزینه (۳)

به پاسخ تشریحی سوال ۲ مراجعه شود.

۲۷- گزینه (۳)

Population stratification یا لایه‌بندی جمعیتی به حالتی اطلاق می‌شود که یک جامعه بزرگ از چندین زیر مجموعه جداگانه از لحاظ ژنتیکی تشکیل شده که فراوانی یک آلل خاص در یکی از زیرمجموعه‌ها، از زیرمجموعه دیگر بیشتر است.

۲۸- گزینه (۱)

در مورد اختلالات AR:

$$\mu = I(1-F) \xrightarrow{\text{با فرض صفر بودن } F} \mu = I$$

$$\mu = I(1-F)$$

۲۹- گزینه (۱)

Founder Effect و رانش ژنتیکی از عوامل افزایش فراوانی آللی در جمعیت‌های کوچک هستند.

۳۰- گزینه (۴)

$$q^2 = \frac{1}{10000} \Rightarrow q = \frac{1}{100}$$

منظور از افراد فاقد آلل بیماری‌زا افراد هموزیگوت سالم یعنی p^2 می‌باشد.

$$p = 1 - \frac{1}{100} = \frac{99}{100} \Rightarrow p^2 = \frac{9801}{10000}$$

تعداد افراد موجود در جمعیت با ژنوتیپ p^2 = تعداد کل جمعیت $\times p^2$

$$\frac{9801}{10000} \times 10000 = 9801$$

۳۱- گزینه (۱)

جهش آکوندروپلازی تنها در کروموزوم شماره ۴ اسپرمتوزنز اتفاق می‌افتد.

$$\mu = \frac{200}{1000000} = \frac{1}{5000}$$

۳۲- گزینه (۳)

کسر نوترکیبی که معمولاً با حرف یونانی θ نمایش داده می‌شود، معیاری برای سنجش فاصله بین دو لوکوس و یا به عبارت دقیق‌تر، نشان دهنده احتمال وقوع کراسینگ‌اور بین آن دو لوکوس می‌باشد.

۳۳- گزینه (۴)

LOD با میزان کسرنوترکیبی ۵ درصد بدین معنی است که نتایج در خانواده‌های مورد مطالعه نشان می‌دهد که احتمال اینکه لوکوس بیماری و مارکر با هم پیوسته باشند (یعنی 5CM از هم فاصله داشته باشند). 1000 برابر بیشتر از احتمال ناپیوسته بودن آن‌هاست.

۳۴- گزینه (۴)

برتری هتروزیگوتی به افزایش اختلالات با توارث AR منتهی می‌شود و در لوکوس‌های پلی‌مورف، فراوانی هر آلل باید بیش از 1% باشد.

۳۵- گزینه (۱)

نواحی SNP متصل به هم، هاپلوتایپ نامیده می‌شوند و SNP نماینده از یک هاپلوتایپ، تحت عنوان Taq SNP نامیده می‌شود.

۳۶- گزینه (۴)

رانش میوزی یا Meiotic Drive حالتی است که ژن‌ها در یک آلل در یک لوکوس خاص در بیشتر از 50% گامت‌ها به نسل بعد منتقل می‌شوند این حالت سبب افزایش فراوانی یک آلل خاص در جوامع بزرگ می‌شود.

۳۷- گزینه (۳)

آمیزش تصادفی یا پان میکسی از علل حفظ تعادل H.W می‌باشد.

۳۸- گزینه (۲)

ضریب هم خونی به احتمال هموزیگوت شدن فرد در یک لوکوس خاص اشاره دارد.

۳۹- گزینه (۴۴۴)

۴۰- گزینه (۴۴۴)

۴۱- گزینه (۴۴۴)

۴۲- گزینه (۴۴۴)

۴۳- گزینه (۴۴۴)

۴۴- گزینه (۴۴۴)

۴۵- گزینه (۲)

۴۶- گزینه (۴۴۴)

IOB

فصل نهم

مشاوره ژنتیکی

۱- گزینه (۱)

$F = \frac{R}{2}$ ازدواج صورت گرفته از نوع Doble First Cousin می باشد که میزان ژن های مشترک یا R در بین این افراد، $\frac{1}{4}$ می باشد.

$$F = \frac{R}{2} = \frac{\frac{1}{4}}{2} = \frac{1}{8}$$

۲- گزینه (۲)

برای حل این مسئله، باید از تئوری بایزین استفاده نمود.

	احتمال ناقل بودن فرد	احتمال ناقل نبودن فرد
احتمال پیشین	$\frac{1}{100}$	$\frac{99}{100}$
احتمال شرطی	$\frac{30}{100}$	1
احتمال ترکیبی	$\frac{30}{100}$	$\frac{99}{100}$
احتمال نهایی	$\frac{30}{10000}$ $\frac{30}{10000} + \frac{99}{10000}$	

$$\text{احتمال ناقل بودن فرد} = \frac{30}{993} = \frac{3}{993} = \frac{1}{331}$$

۳- گزینه (۱)

در شکل، خط متصل کننده رابطه مادر فرزندی از قلم افتاده

$$\boxed{\frac{2}{3}} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{24}$$

احتمال ناقل بودن پدر

۴- گزینه (۲)

فرد مشاوره جوینده خود به احتمال $\frac{1}{4}$ ناقل است و احتمال دادن آلل ناقل به نسل بعد $\frac{1}{2}$ می باشد. از آن جا که بیماری XLR است، فرزند در صورتی که پسر باشد، به بیماری مبتلا خواهد شد.

$$\boxed{\frac{1}{4}} \times \boxed{\frac{1}{2}} \times \boxed{\frac{1}{2}} = \frac{1}{16}$$

احتمال ناقل بودن مادر

احتمال دادن آلل به فرزند

احتمال پسر شدن

۵- گزینه (۴)

Bb × Bb

$$\frac{1}{4} BB \quad \frac{1}{2} Bb \quad \frac{1}{4} bb$$

(3/4) سالم
بیمار

$$\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{64}$$

۶- گزینه (۲)

$$\frac{1}{2} \times \frac{6}{10} = \frac{6}{20} = 0/3$$

۷- گزینه (۴۴۴)

۸- گزینه (۲)

$$\frac{2}{3} = \text{ناقل بودن مریم}$$

$$q^2 = \frac{1}{2500} \Rightarrow q = \frac{1}{50} \Rightarrow \text{احتمال ناقل بودن بهروز}$$

$$\frac{2}{3} \times \frac{1}{50} \times \frac{1}{4} = \boxed{\frac{1}{150}} \Rightarrow \text{احتمال بیمار شدن فرزند}$$

$$1 - \frac{1}{150} = \frac{149}{150} = \text{احتمال سالم بودن فرزند}$$

۹- گزینه (۲)

الگوی انتقال بیماری AR است. چون به علت داشتن فرزند بیمار مبتلا به بیماری AR، پدر و مادر 100% ناقل هستند و به احتمال $\frac{1}{4}$ ، دارای فرزند بیمار می‌شوند ولی $\frac{3}{4}$ فرزند سالم می‌توانند داشته باشند.

$$\frac{3}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{3}{8}$$

← احتمال دختر بودن

۱۰- گزینه (۲)

نزدیک‌ترین گزینه، گزینه ۲ می‌باشد.

	احتمال ناقل بودن	احتمال ناقل نبودن
احتمال پیشین	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$
احتمال شرطی	$\frac{10}{100} = \frac{1}{10}$	1
احتمال ترکیبی	$\frac{1}{20}$	$\frac{1}{2}$
احتمال نهایی	$\frac{\frac{1}{20}}{\frac{1}{20} + \frac{1}{2}}$	
	$\frac{1}{11} \times \frac{1}{2}$	$= \frac{1}{22}$

$$\text{احتمال ناقل بودن} = \frac{1}{11}$$

۱۱- گزینه (۳)

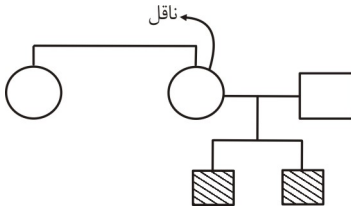
اگر فردی خواهر یا برادر مبتلا به یک بیماری AR داشته باشد، خود به احتمال $\frac{2}{3}$ ناقل است.

۱۲- گزینه (۴)

دختر یک مرد مبتلا به یک بیماری XLR، حامل اجباری است که به احتمال $\frac{1}{2}$ ، آلل بیماری را به فرزند خویش منتقل می‌کند.

۱۳- گزینه (۱)

مادر این دو برادر، 100% ناقل است و خواهر وی به احتمال $\frac{1}{2}$ دارای آلل بیماری و ناقل است.



۱۴- گزینه (۱)

$$\left(\frac{1}{2}\right)^4 = \frac{1}{16}$$

۱۵- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۱۲ مراجعه شود.

۱۶- گزینه (۲)

1 = ناقل بودن فرد A

$$B \text{ ناقل بودن فرد} = \frac{1}{64} \quad 1 \times \frac{1}{64} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{128} \quad \text{بیمار شدن فرزند}$$

۱۷- گزینه (۴)

برای داشتن فرزند مبتلا به بیماری AR، پدر و مادر باید هر دو ناقل باشند که در بیماری‌های شایع AR، معمولاً این اتفاق به وقوع می‌پیوندد.

۱۸- گزینه (۴۴)

صورت سوال کامل نیست و میزان نفوذپذیری داده نشده است.

۱۹- گزینه (۴۴۴)

گزینه درست وجود ندارد. اسپینابیفیدایک بیماری MF بوده که ریسک وقوع مجدد در خواهران و برادران یک فرد بیمار، جذر دوم میزان بروز جمعیت می‌باشد.

$$\sqrt{\frac{1}{100}} = \frac{1}{10}$$

۲۰- گزینه (۲)

مسئله باید با توجه به تئوری بایزین حل گردد.

	احتمال ناقل بودن فرد	احتمال ناقل نبودن فرد
احتمال پیشین	$\frac{1}{100}$	$\frac{99}{100}$
احتمال شرطی	$\frac{1}{2}$	1
احتمال ترکیبی	$\frac{1}{200}$	$\frac{99}{100}$
احتمال نهایی	$\frac{1}{200}$ $\frac{1}{200} + \frac{99}{100}$	

$$\frac{\frac{1}{200}}{\frac{1}{200} + \frac{99}{100}} = \frac{1}{199} \Rightarrow \text{احتمال ناقل بودن فرد}$$

۲۱- گزینه (۴)

بیماری آکوندروپلازی AD بوده و افراد مبتلا همواره هتروزیگوت هستند زیرا هموزیگوت‌ها قدرت بقاء ندارند. لذا

پدر و مادر هر دو ژنوتیپ Aa داشته که از لقاح $Aa \times Aa$ ، فرزندان aa و سالم می‌شوند.

۲۲- گزینه (۲)

$$\frac{1}{16} + \frac{1}{8} = \frac{3}{16}$$

۲۳- گزینه (۳)

مادر دختر مبتلا به احتمال ۱ ناقل است و خواهر وی $\frac{1}{2}$ آлл بیماری را دارد.

۲۴- گزینه (۱)

غربالگری CF با اندازه گیری سطح IRT (Immunoreactive Trypsin) انجام می شود.

۲۵- گزینه (۳)

هموفیلی یک بیماری وابسته به X مغلوب است و دختری که دارای یک پدر مبتلا است، حامل اجباری بوده که به احتمال $\frac{1}{2}$ آلل بیماری را به فرزند پسر خود منتقل می کند.

IOB

فصل دهم

بیماری‌های ژنتیکی

۱- گزینه (۴)

از بین بیماری‌های موکوپلی ساکاریدوز، سندرم مورکیوکه تیب IV بیماری می‌باشد، مبتلا به عقب‌ماندگی ذهنی نیستند.

۲- گزینه (۱)

در Hb بارتنس، هیچ زنجیره α گلوبینی تولید نمی‌شود و با مرگ جنین در رحم همراه است.

۳- گزینه (۳)

نوعی $\delta\beta$ (دلتا بتا) تالاسمی است که در آن سنتز زنجیره (γ) گاما برای جبران کمبود زنجیره‌های گلوبینی δ, β ادامه می‌یابد.

۴- گزینه (۳)

تیروزین $\xrightarrow{\text{PAH}}$ فنیل آلانین

در اثر نقص PAH، فنیل آلانین در بدن تجمع یافته که در اثر تجمع آن، متابولیستی سمی تشکیل می‌شود که منجر به آسیب به مغز می‌شود.

برخی نوزادان به علت نارسایی کبدی، میزان فنیل آلانین افزایش یافته دارند که خوش‌خیم بوده و بعد از مدتی بهبود می‌یابند.

۵- گزینه (۴)

در بیماریهای GSD، گلیکوژن در مقادیر زیاد در ماهیچه اسکلتی، ماهیچه قلبی و یا کبد در اثر انواعی از اختلالات مادرزادی آنزیم‌های دخیل در سنتز و تجزیه گلیکوژن تجمع می‌یابد. به علاوه، به خاطر مسدود شدن مسیر متابولیکی، گلیکوژن به عنوان یک مخزن طبیعی گلوکز قابل دسترسی نمی‌باشد که منجر به هیپوگلسیمی، آسیب کبد و ناهنجاری‌های عصبی می‌شود.

GSDI درگیر کننده کبد می‌باشد (بیماری GSDII (pompe)، GSDV (بیماری مک‌آردل) درگیر کننده ماهیچه هستند.

۶- گزینه (۲)

اسفنگولیپیدوزها به علت نقص در تجزیه اسفنگولیپیدها به وجود می‌آیند. نه نقص در سنتز اسفنگولیپیدها
۷- گزینه (۴)

زلوگر از دسته اختلالات مرتبط با پراکسی زوم می‌باشد و یک بیماری هتروژن از لحاظ ژنتیکی می‌باشد.
۸- گزینه (۳)

بیماری صرع میوکلونیک و رشته‌های قرمز غیر یک دست (MERFF) از جمله بیماری‌هایی با تورات میتوکندریایی می‌باشد که جهش در یک ژن کدکننده tRNA لیزین، علت آن می‌باشد.
۹- گزینه (۴)

یکی از انواع جهش، جهش *read out* یا *read trough* می‌باشد که در آن کدون پایان تبدیل به کدون اسیدآمین شده و منجر به تولید پروتئینی بلندتر از حدطبیعی می‌شود.
۱۰- گزینه (۲)

همه بیماری‌های ژنتیکی مادرزادی نیستند و همه بیماری‌های مادرزادی نیز ژنتیکی نیستند.
۱۱- گزینه (۴)

۱۲- گزینه (۳)

آنومالی قلبی 10%

آنومالی سیستم اعصاب 10%

آنومالی دستگاه گوارش 4%

اداری تناسلی 4%

۱۳- گزینه (۲)

به کادر ۱-۱۶ کتاب امری مراجعه شود.

۱۴- گزینه (۲)

۱۵- گزینه (۳)

3-2% نوزادان در زمان تولد آنومالی ماژور دارند که 50% آن‌ها ژنتیکی است.

۱۶- گزینه (۴)

۱۷- گزینه (۱)

بیماری تای ساکس در اثر نقص آنزیم هگزوز آمیتیداز A ایجاد می‌شود.

۱۸- گزینه (۲)

به پاسخ تشریحی سوال ۴ مراجعه شود.

۱۹- گزینه (۲)

۲۰- گزینه (۴)

حلقه کسیر فلیشر از نشانه‌های افتراقی سندرم ویلسون می‌باشد.

۲۱- گزینه (۴)

۲۲- گزینه (۲)

۲۳- گزینه (۴۴۴)

۲۴- گزینه (۴۴۴)

۲۵- گزینه (۳)

۳۰ تا ۴۰٪ موارد هولوپروئوزوفالی به علل کروموزومی هستند که بیشترین آن مربوط به تریزومی ۱۳ می‌باشد.

۲۶- گزینه (۴)

۲۷- گزینه (۱)

در شکل شدید تالاسمی α ، هیچ‌گونه زنجیره α تولید نشده و به جای آن $\gamma 4$ (۴ گاما) ایجاد می‌شود که به آن Hb بارتس می‌گویند که منجر به هیدروسپس فتالیس در جنین و مرگ آن می‌شود.

۲۸- گزینه (۳)

سندرم مکل گروبر از علل سندرومی ایجاد NTD محسوب می‌شود. ۴۰٪-۳۰٪ علل NTD کروموزومی بوده که بیشترین ناهنجاری مرتبط با کروموزوم ۱۳ و تریزومی مربوطه به آن است.

۲۹- گزینه (۳)

۳۰- گزینه (۴۴۴)

۳۱- گزینه (۱)

هموگلوبین لپور، آنتی‌لپور، کنیا و آنتی‌کنیا در اثر کرانسیگ اور نابرابر به وجود آمده‌اند که در مورد Hb لپور و آنتی‌لپور، C.O نابرابر بین زنجیره δ (دلتا) و β (بتا) و در مورد Hb کنیا و آنتی‌کنیا، C.O نابرابر بین زنجیره گاما (γ) و (β) (بتا) به وجود آمده است.

۳۲- گزینه (۱)

بیماری تائید ساکس شناخته شده‌ترین اسفنگولیپیدوزیس می‌باشد و تقریباً $\frac{1}{3600}$ افراد اشکنازی‌های یهودی تبار را مبتلا می‌کنند تشخیص بیماران مبتلا به تائید ساکس، از لحاظ بالینی با وجود یک لکه قرمز گیلای در مرکز ماکولای قاعده چشم تایید می‌شود. تائید بیوشیمیایی بیماری تائید ساکس با کاهش سطح هگزوز آمینیداز A سرم، گلبول‌های سفیدخونی یا فیبروبلاست‌های کشت داده شده صورت می‌گیرد.

۳۳- گزینه (۳)

در سندرم Coffin lowery نقص در فسفریلاسیون هیستون‌ها وجود دارد.

۳۴- گزینه (۲)

به پاسخ تشریحی سوال ۳۱ مراجعه شود.

۳۵- گزینه (۲)

مالفورماسیون یک نقص ساختاری اولیه در یک اندام و یا قسمتی از یک اندام است که در نتیجه یک ناهنجاری تکوینی ایجاد می‌شود. مثال‌های عمده مالفورماسیون‌ها شامل ناهنجاری‌های مادرزادی قلب، شکاف کام و لب و نقایص لوله عصبی (NTD) مثل آنسفالو و یا مننگوسل می‌شود.

۳۶- گزینه (۴۴۴)

۳۷- گزینه (۲)

۵۰٪ علل سندرم CHARGE، به علت جهش در ژن CHD7 در ناحیه 8q12 ایجاد می‌شود.

۳۸- گزینه (۲)

به پاسخ تشریحی سوال ۳۲ مراجعه شود.

۳۹- گزینه (۳)

۴۰- گزینه (۴۴۴)

۴۱- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۳۱ مراجعه شود.

۴۲- گزینه (۱)

اسامی دیگر بیماری‌های ذخیره گلیکوژن عبارت اند از:

GSDI: فون ژیرکه GSDII: Cori .GSDIII POMPE

GSD IV: آندرسون GDSV: مک آردل

GSD VI: نقص فسفریلاز کبدی

۴۳- گزینه (۴)

حذف ژن‌های α گلوبین در تالاسمی گمان می‌رود که در اثر C.o نابرابر حین میوز ایجاد می‌شود.

۴۴- گزینه (۱)

یک فرم AD با حذف 75kb در 17q24 همراه بود که ممکن است بیان Sox9 را متأثر سازد.

۴۵- گزینه (۳)

۴۶- گزینه (۲)

تنها برخی از بیماران از مشکلات یادگیری رنج می‌برند.

IOB

فصل یازدهم

ژنتیک مولکولی

۱- گزینه (۴۴۴)

۲- گزینه (۴۴۴)

۳- گزینه (۴۴۴)

۴- گزینه (۴)

انحراف بین دو پیوند هیدروژنی دو نوکلئوتید مکمل، سبب بروز حالت مارپیچی در ساختار DNA دو رشته‌ای می‌شود.

۵- گزینه (۲)

بخش عمده پلی‌پپتیدهای تشکیل دهنده سیستم فسفریلاسیون اکسیداتیو میتوکندری به علاوه تمام پروتئین‌های میتوکندریایی دیگر به وسیله ژن‌های هسته‌ای رمز می‌شوند.

۶- گزینه (۱)

رشته الگو (مادری) متیله بوده ولی رشته‌های دختری، بلافاصله بعد از سنتز متیله نمی‌شوند که سبب بروز حالت همی متیله می‌شود.

۷- گزینه (۴)

دسته‌ای از کمپلکس‌های Argonate, RITS هستند که RNA راهنمای تک رشته‌ای به این رونوشت‌ها متصل می‌شود. بدین ترتیب کمپلکس RITS می‌تواند روی بخش ویژه‌ای از ژنوم مستقر شده و پروتئین‌هایی نظیر هیستون متیل ترانسفرازها و DNA متیل ترانسفرازها را جذب کند و این پروسه نهایتاً منجر به تشکیل و انتشار هتروکروماتین شود.

۸- گزینه (۲)

TFIIIB به پایین دست جعبه TATA و در مجاورت TBP متصل می‌شود و ارتباطی در پایین دست جعبه TATA با شیار کوچک DNA برقرار می‌کند و در فرادست جعبه TATA، با شیار بزرگ DNA در ناحیه‌ای به نام BRE تماس برقرار می‌کند.

۹- گزینه (۴۴۴)

۱۰- گزینه (۲)

TFIIB در پرموترها عنصر BRE را تشخیص می‌دهد و RNA POL را دقیقاً در جایگاه آغاز رونویسی قرار می‌دهد.

۱۱- گزینه (۴۴۴)

۱۲- گزینه (۴۴۴)

۱۳- گزینه (۴۴۴)

۱۴- گزینه (۴)

دو سر $3'$, $5'$ که به ترتیب در روند Processing، پلی‌آدنیل و Cap گذاری می‌شوند سبب حفاظت از mRNA در برابر آگزونوکلازها و افزایش طول عمر mRNA می‌شوند. همچنین یکسری عناصر در یک mRNA قرار دارند که بر سرعت تجزیه آن اثر می‌گذارند. مثلاً عناصر ناپایدار (DE) می‌توانند تجزیه mRNA را تسریع کنند در حالی که عناصر پایدار (SE) سرعت تجزیه را کاهش می‌دهد.

۱۵- گزینه (۴)

جزء اصلی تشکیل دهنده کمپلکس اسپلاسیوزوم، SnRNAها هستند.

۱۶- گزینه (۳)

برمودومین‌ها، لیزین استیل را تشخیص می‌دهند و کرومومین‌ها، لیزین‌های متیله شده را تشخیص می‌دهند.

۱۷- گزینه (۴۴۴)

۱۸- گزینه (۱)

پلی‌آدنیلایسون از مراحل اصلی پردازش (Processing) برای تبدیل hnRNA به mRNA بالغ می‌باشد.

۱۹- گزینه (۲)

زنجیره H ژنوم میتوکندری غنی از گوانین و زنجیره L غنی از سیتوزین است.

۲۰- گزینه (۱)

۳ دسته از توالی‌های رتروویروسی دارای منشأ داخلی در انسان (HERV) وجود دارند که مجموعاً دارای تعداد کمی 240/000 عدد بوده و حدود 4/6% از کل ژنوم انسان را تشکیل می‌دهند.

۲۱- گزینه (۴)

اولین قسمتی از که به پرموتر متصل می‌شود TFIIID است که یک کمپلکس چند پروتئینی است که از پروتئین متصل شونده به TATA (TBP) و ۱۱ عدد TAF (فاکتورهای وابسته به TBP) تشکیل شده است.

۲۲- گزینه (۳)

عناصر قرار گرفته در ناحیه پرموتر (Enhancerها و Silencerها) جزو عناصر Cis Acting بوده ولی عوامل رونویسی (Transcription Factor)ها از عوامل Trans Actig هستند.

۲۳- گزینه (۲)

در شرایط مختلف سلولی نظیر در طول همانندسازی و رونویسی DNA، DNA می‌تواند دستخوش جدایی برگشت‌پذیر رشته‌ها شود.

۲۴- گزینه (؟؟؟)

۲۵- گزینه (۱)

RNA Editing به وفور در میتوکندری و کلروپلاست گیاهان آوندی رخ می‌دهد ولی در تعداد محدودی از ژن‌های انسانی (نظیر ژن ApoB، یا ژن‌های رمزکننده نوروترانسمیتر یا کانال‌های یونی و یا در رونوشت اگزون 6 تومور ویلمز) مشاهده شده است.

۲۶- گزینه (۴)

لیگاز و پلیمراز I، از آنزیم‌های مشترک در هر دو فرآیند همانندسازی و ترمیم DNA هستند.

۲۷- گزینه (۱)

رونویسی رشته H از دوناحیه پروموتور نزدیک به هم آغاز می‌گردد، رونویسی رشته L از پروموتور رشته L و در جهت مخالف شروع می‌شود.

۲۸- گزینه (؟؟؟)

۲۹- گزینه (۱)

Repressorها از عوامل رونوسی در یوکاریوت‌ها هستند که با اتصال به پروموتور یوکاریوت‌ها سبب تنظیم منفی رونوسی می‌شوند.

۳۰- گزینه (۲)

RNA دو رشته‌ای طویل به وسیله Dicer سیتوپلاسمی بریده شده و SiRNA را به وجود می‌آورد. SiRNAهای دوتایی به وسیله کمپلکس آرگوتات به یکدیگر پیوند می‌خورند. این کمپلکس‌ها، رشته‌های دوتایی را از هم باز نموده و با تجزیه یکی از رشته‌ها، یک رشته فعال‌سازی شده با یک رشته RNA واحد را ایجاد می‌کنند.

۳۱- گزینه (۳)

لیگازها که تشکیل پیوند فسفودی استرین $3'-OH$ و $5'-P$ را برقرار می‌کنند، از آنزیم‌های دخیل در ترمیم DNA هستند.

۳۲- گزینه (۴)

عوامل رونوسی، دارای موتیف‌های مختلف برای اتصال به DNA هستند که از معروف‌ترین آن‌ها می‌توان به هومئودومین و Zinc Finger ها اشاره کرد.

۳۳- گزینه (۲)

عوامل مرزی یا Boundary Elements سبب مهار تاثیر عوامل تنظیمی ژن‌های مجاور بر بیان یکدیگر می‌شوند.

۳۴- گزینه (۳)

عوامل $5'GC$ (دهنده)، $3'AG$ (پذیرنده) و Branch point از عوامل ضروری دخیل در فرآیند پیرایش mRNA هستند.

۳۵- گزینه (۱)

شبکه آندوپلاسمی زبر، سرشار از ریپوزوم‌هاست.

۳۶- گزینه (؟؟؟)

- ۳۷- گزینه (۲) DNA POL گاما، دخیل در همانندسازی DNA میتوکندریایی می‌باشد.
- ۳۸- گزینه (۴)
- همانندسازی در یوکاریوت‌ها از چند Ori با دو ماشین همانندسازی در دو جهت انجام می‌گیرد.
- ۳۹- گزینه (۳)
- کمپلکس رونویسی پایه برای عملکرد RNA POL II ضروری می‌باشد.
- ۴۰- گزینه (۳)
- به پاسخ تشریحی سوال ۲۵ مراجعه شود.
- ۴۱- گزینه (۱)
- هر کدام از DNAهای دختر حاوی یک رشته از مولکول والد و یک رشته DNA سنتز شده جدید می‌باشند. بنابراین همانندسازی فرایندی نیمه حفاظتی می‌باشد و تنها رشته leading (5' → 3'). به طور پیوسته سنتز می‌شود و همانندسازی رشته lagging (3' → 5'). به صورت قطعات اوکازاکی بوده که بعداً این قطعات توسط آنزیم لیگاز به هم متصل می‌شوند. در نتیجه سنتز DNA به صورت نیمه منقطع می‌باشد.
- ۴۲- گزینه (۱)
- پیوندهای گلیکوزیدی بین قند و بازی‌آلی تشکیل می‌شوند.
- ۴۳- گزینه (۴)
- میتوین و تربتوفان تنها اسیدآمین‌هایی هستند که تنها دارای یک کد ژنتیکی می‌باشند.
- ۴۴- گزینه (۱)
- متیلاسیون H3K4 (لیزین شماره ۴ هیستون ۳) چه به صورت موفومتیله و چه به صورت تری‌متیله، با یوکروماتین در ارتباط است.
- ۴۵- گزینه (۳)
- ۴۶- گزینه (۲)
- ۴۷- گزینه (۱) Pri- miRNA Drosha را بررسی داده و آنزیم سیتوپلاسمی Dicer ، Pre miRNA را برش می‌دهد.
- 5'Cap در اعمال زیر دخیل است:
- ۱- حفاظت رونوشت از حمله آگزونوکلئازی 3' → 5'
- ۲- تسهیل RNA Splicing
- ۳- تسهیل اتصال زیرواحد 40s ریبوزوم‌های سیتوپلاسمی در فرآیند ترجمه
- ۴- تسهیل در انتقال mRNA از هسته به سیتوپلاسم
- ۴۸- گزینه (۳)
- کمپلکس اسپلاسیوزوم دارای ۵ نوع SnRNA و ۵۰ نوع پروتئین هستند.
- ۴۹- گزینه (؟؟؟)
- ۵۰- گزینه (۴)

PiRNA, SiRNA نقش اساسی در محدود کردن ترانسپوزیشن به وسیله رتروترانسپوزون‌ها بر عهده دارند. کنترل فعالیت ترانسپوزون امری ضروری است، زیرا ترانسپوزون‌های فعال می‌توانند از طریق ورود به درون موقعیت‌های جدید در ژنوم، یا عملکرد ژن‌ها تداخل نموده و باعث بروز بیماری‌های ژنتیکی و سرطان شوند.

۵۱- گزینه (۱)

پروموتور ژن‌های فعال و دیگر توالی‌های تنظیمی نسبتاً خالی از نوکلئوزوم بوده و این نواحی به صورت جایگاه‌های بسیار حساس به DNase (DHS) ظاهر می‌شوند و اغلب نشان دهنده پروموتورها و توالی‌های تنظیمی دیگر است.

۵۲- گزینه (۳)

TATA BOX در یوکاریوت‌ها در 25- قرار داشته و معمولاً در ژن‌های خاص بافتی و با زمان بیان خاص وجود دارند.

۵۳- گزینه (۲)

به پاسخ سوال ۵۱ مراجعه شود.

۵۴- گزینه (؟؟؟)

۵۵- گزینه (۲)

در صورت هیبریدسازی توالی cdNA که تنها حاوی اگزون است با mRNA پردازش نشده (که هم دارای اگزون و هم توالی اینترونی است)، اینترون‌ها در mRNA پردازش نشده به صورت لوپ‌هایی بیرون می‌زنند.

۵۶- گزینه (۲)

SnRNAها از اجزای اصلی تشکیل دهنده کمپلکس اسپلاسیونوم هستند.

۵۷- گزینه (۴)

Silencerها در وضعیت Cis Acting بوده و از تقویت کننده‌های منفی واقع در پروموتور یوکاریوت‌ها هستند که repressorها به آن‌ها منتقل می‌شوند.

۵۸- گزینه (۱)

به پاسخ سوال ۴۴ مراجعه شود.

۵۹- گزینه (۳)

۶۰- گزینه (۲)

به پاسخ تست ۴۶ مراجعه شود.

۶۱- گزینه (۱)

به پاسخ تست ۴۷ مراجعه شود.

۶۲- گزینه (۳)

به پاسخ سوال ۴۸ مراجعه شود.

۶۳- گزینه (؟؟؟)

۶۴- گزینه (۱)

۶۵- گزینه (۳)

۶۶- گزینه (۳)

RNA Pol برای شروع سنتز نیاز به $3'-OH$ آزاد ندارد و لذا بدون حضور پرایمر می‌تواند سنتز خود را آغاز ولی DNA Pol برای شروع سنتز، نیاز به $3'-OH$ آزاد داشته که حضور پرایمر برای تامین این $3'-OH$ آزاد ضروری می‌باشد.

۶۷- گزینه (۲)

پدیده wobble، بدلیل هرزیودن باز سوم در اغلب کدون‌ها (سر $3'$ کدون) با سر $5'$ آنتی کدون (باز اول آنتی کدون) اتفاق می‌افتد.

۶۸- گزینه (۲)

زیرواحد 18S ریبوزوم، نقش پپتیدیل ترانسفرازی در طی روند سنتز پروتئین ایفاء می‌کند.

۶۹- گزینه (۳)

تلومرها ساختارهای 15-20 kb هستند که از 2000 تکرار TTAGGG در دو انتهای کروموزومها تشکیل شده‌اند و در حفظ یکپارچگی کروموزومها ایفاء نقش می‌کنند. توالی‌های سانترومیری از تکرارهای آلفاساتلایت به طول 171bp تشکیل شده‌اند.

۷۰- گزینه (۲)

پروموتور و NUSA در روند رونویسی دارای نقش هستند.

۷۱- گزینه (۴)

کمپلکس اسپلاسیوزوم که از SnRNAها تشکیل شده در روند Splicing نقشی حیاتی ایفاء می‌کند و آنزیم PAP نیز در پلی‌آدنیلایسیون انتهای $3'$ دارای نقش است.

۷۲- گزینه (؟؟؟)

۷۳- گزینه (۳)

لغزندگی پلیمراس (Slipage strand mispairing) علت اصلی تنوع در تعداد تکرارهای میکروساتلایتی می‌باشد.

۷۴- گزینه (؟؟؟)

۷۵- گزینه (؟؟؟)

۷۶- گزینه (؟؟؟)

۷۷- گزینه (۳)

تری متیلاسیون H3K4 در پروموتور و مونومتیلاسیون آن در Enhancer اتفاق می‌افتد.

۷۸- گزینه (۴)

دی‌نوکلئوتید CpG به دلیل متیلاسیون سیتوزین و سپس و دامیناسیون آن و تبدیل به T، کمتر از حد انتظار مشاهده می‌شود ولی نادرترین دی‌نوکلئوتید در طول ژنوم نمی‌باشد.

۷۹- گزینه (۴)

متیلاسیون H3K4 که توسط H3 K4 متیل ترانسفراز صورت می‌گیرد با یوکروماتین در ارتباط است.

۸۰- گزینه (۳)

حداقل نیمی از ژن‌های پستانداران، دارای دو یا چند پروموتور آلترناتیو هستند که هر کدام از این پروموتورها، سبب کد کردن آگزون ۱ اختصاصی و تولید ایزوفرم‌های خاص بافتی می‌شوند.

۸۱- گزینه (۳)

به پاسخ تشریحی سوال ۱۶ مراجعه شود.

۸۲- گزینه (۴۴۴)

۸۳- گزینه (۳)

به پاسخ تشریحی سوال ۲۱ مراجعه شود.

۸۴- گزینه (۲)

اندازه ژنوم میتوکندری 16/6Kb بوده و دارای 24 ژن RNA (2rRNA , 22tRNA) می‌باشد. ژنوم میتوکندری دارای توالی تکراری بسیار کم می‌باشد.

۸۵- گزینه (۴۴۴)

گزینه صحیح وجود ندارد.

۸۶- گزینه (۴۴۴)

۸۷- گزینه (۱)

Mycoplasma Genitalivm دارای کمترین تعداد ژن می‌باشد.

۸۸- گزینه (۱)

ژن‌های اورتولوگ، ژن‌های خویشاوند در موجودات مختلف بوده که سبب تولید پروتئین‌های مشابه می‌شوند.

۸۹- گزینه (۴۴۴)

۹۰- گزینه (۴۴۴)

۹۱- گزینه (۴۴۴)

۹۲- گزینه (۴)

۹۳- گزینه (۴۴۴)

۹۴- گزینه (۳)

۹۵- گزینه (۴)

۹۶- گزینه (۴۴۴)

۹۷- گزینه (۲)

۹۸- گزینه (۱)

۹۹- گزینه (۲)

۱۰۰- گزینه (۲)

IOB

فصل دوازدهم



مهندسی ژنتیک

- ۱- گزینه (۱)
آنزیم‌های محدود کننده تیپ II، توالی‌های پالیندرومیک را شناسایی می‌کنند. توالی داده شده در گزینه ۱، پالیندرومیک و دارای انتهای صاف و فاقد Overhang می‌باشد.
- ۲- گزینه (۲)
پدیده غیر فعال‌سازی دخولی در مرحله انتخاب کلون‌های نو ترکیب از غیر نو ترکیب نقش دارد.
- ۳- گزینه (۳)
روش Array CGH بهترین روش برای بررسی CDPY Number Variation است.
- ۴- گزینه (۱ و ۴)
در تکنیک M-FISH یا SKY مخلوطی از پروب‌های رنگ‌آمیزی کننده کل کروموزوم‌های انسان را به کار می‌گیرند تا کاریوتایپ انسانی چند رنگی تهیه کنند که هر جفت کروموزوم همولوگ براساس یک رنگ اختصاصی مشخص می‌شود و برای شناسایی بازآرایی‌های ظریف کروموزومی، این تکنیک بسیار مفید است.
- ۵- گزینه (۱)
Tac، آمیزه‌ای از ۲ پروموتور lac و ترپتوفان بوده ه با IPTG القاء می‌شود.
- ۶- گزینه (؟؟؟)
۷- گزینه (۱)
BAC از پلاسمید F که حاوی ژن‌های Par است مشتق شده و دارای ظرفیت حمل 300kb می‌باشد. Bac بیشترین کاربرد را در تهیه کتابخانه ژنومی انسان داشته است.
- ۸- گزینه (۱)
IPCR یکی از روش‌های PCR بود که در آن توالی ناحیه تکثیر شونده مشخص نبوده ولی توالی مجاور آن ناحیه شناخته شده می‌باشد و پرایمر برای توالی مجاور ساخته می‌شود.

۹- گزینه (۳)

۱۰- گزینه (۳)

در روش Shotgun، قطعات DNA با روش‌هایی نظیر Sonication به روش تصادفی، شکسته شده و کلون می‌شوند. این روش برای Cloning موجودات ساده و ژنوم‌های دارای توالی تکراری کم کاربرد دارد.

۱۱- گزینه (۲)

آنزیم PNK (پلی نوکلئوتید کیناز) به انتهای 5'، گروه فسفات اضافه می‌کند، آنزیم فسفاتاز، سبب حذف فسفات از انتهای 5' می‌شود.

۱۲- گزینه (؟؟؟)

لیگاز آنزیمی است که سبب ساخت پیوند فسفودی‌استر بین 3'-OH، 5'-P می‌شود. T4 لیگاز پروکاریوتی نظیر E.Coli برای عمل نیاز به کوفاکتور NAD^+ و T4 لیگاز یوکاریوتی برای عمل نیاز به ATP دارد.

۱۳- گزینه (۲)

از آنزیم TdT برای اضافه کردن یک نوکلئوتید خاص به انتهای رشته DNA در فرآیند Homopolymer Tailing استفاده می‌شود. این روش یکی از روش‌هایی است که برای افزایش بازدهی اتصال قطعات با انتهای صاف استفاده می‌شود.

۱۴- گزینه (۳)

مارکر انتخاب‌گر در میزان بیان قطعه کلون شده فاقد تأثیر بوده و تنها در مرحله انتخاب، دارای اهمیت است.

۱۵- گزینه (۳)

MPA, Array CGH از روش‌های حساس به دوز و تغییر تعداد نسخه هستند.

۱۶- گزینه (۳)

Contig به قطعات همپوشان DNAهای کلون شده اطلاق می‌شود که در تعیین چیدمان ژنوم‌های دارای توالی‌های تکراری، تأثیر بسزایی دارند.

۱۷- گزینه (۲)

با استفاده از Real Time PCR میزان بیان ژن‌ها سنجیده می‌شود.

۱۸- گزینه (۱)

تعیین اندازه محصول PCR ساده‌ترین و ارزان‌ترین روش برای تشخیص حذف‌ها و مضاعف شدگی‌ها می‌باشد.

۱۹- گزینه (۴)

Reporter Gene‌ها برای localization (محل‌یابی) پروتئین بیان شده در سلول میزبان به کار می‌روند و باید دارای چند خصوصیت باشند: ۱- برای سلول میزبان سمی نباشند. ۲- ردیابی آسان داشته باشند. ۳- در خود میزبان به صورت طبیعی وجود نداشته باشند.

۲۰- گزینه (۱)

۲۱- گزینه (۱)

در Nested PCR از ۲ پرایمر داخلی و ۲ پرایمر خارجی، یعنی مجموعاً ۴ پرایمر استفاده می‌شود.

۲۲- گزینه (۲)

MLPA یکی از تکنیک‌های مهندسی ژنتیک بوده که برای بررسی حذف‌ها و مضاعف‌شدگی‌ها کاربرد دارد. در این روش از پروب پرایمر ۲ کاره استفاده می‌شود که پروب هیبرید شده و در صورت عدم وجود جهش، توسط لیگاز، Ligate (متصل) می‌شوند و تکثیر در PCR انجام می‌شود.

۲۳- گزینه (۲)

۲۴- گزینه (۴)

امکان انجام PCR حتی با یک سلول (در تکنیک‌های PGD) وجود دارد. آنزیم Taqpol تا دمای 95°C پایدار است.

۲۵- گزینه (۱)

Northern Blot برای بررسی RNA سلولی به کار می‌رفت ولی امروزه برای بررسی RNA از ۲ تکنیک RT-PCR , microarray , استفاده می‌شود.

۲۶- گزینه (۱)

Southern Blot برای تشخیص حذف و مضاعف‌شدگی‌های بزرگ کاربرد دارد.

۲۷- گزینه (۴۴۴)

۲۸- گزینه (۱)

۲۹- گزینه (۴۴۴)

۳۰- گزینه (۴۴۴)

۳۱- گزینه (۳)

لیپوزوم مولکول چربی صناعی است که همانند وکتور عمل کرده که مولکول‌های دیگر از جمله اسیدهای نوکلئیک را به داخل سلول منتقل می‌کند. حسن این روش، عدم محدودیت در اندازه قطعه کلون شده می‌باشد ولی در عین حال، کارایی این روش، پایین است، زیرا قطعه کلون شده را به سیتوپلاسم منتقل می‌کند و سرعت فرار قطعه از سیتوپلاسم به هسته، مهم است.

۳۲- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۷ مراجعه شود.

۳۳- گزینه (۴۴۴)

۳۴- گزینه (۴۴۴)

۳۵- گزینه (۴)

۳۶- گزینه (۱)

DdNTPها در Sanger Sequencing برای خاتمه سنتز DNA به کار می‌روند زیرا فاقد $3'-\text{OH}$ بوده و دیگر توالی‌یابی نمی‌تواند ادامه پیدا کند.

۳۷- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۸ مراجعه شود.

۳۸- گزینه (۱)

در روش RACE، انتهای 5' cDNA ساخته شده از روی mRNA تکثیر می‌شود.

۳۹- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۱۱ مراجعه شود.

۴۰- گزینه (۲)

۴۱- گزینه (۴)

۴۲- گزینه (؟؟؟)

۴۳- گزینه (۱)

در روش MDA، از آنزیم $\phi 29$ (فی 29) استفاده می‌شود که قابلیت Proofreading بسیار بالایی داشته و تنها دارای یک اشتباه در هر 7000 نوکلئوتید می‌باشد.

۴۴- گزینه (۳)

در صورت استفاده از فاز M13 لیز سلولی رخ نداده و ذرات جدید مداوم توسط سلول آلوده تولید می‌شوند.

۴۵- گزینه (۲)

۴۶- گزینه (؟؟؟)

۴۷- گزینه (۲)

SNPها به صورت Co Dominant به ارث می‌رسند و از این رو برای شناسایی UPD می‌توانند استفاده شوند.

۴۸- گزینه (۲)

CGH و Array CGH از بهترین تکنیک‌ها برای مطالعه Duplication و Deletion از نوع Unbalanced هستند.

۴۹- گزینه (۳)

برای شناسایی حذف‌ها و Duplicationهای ناشناخته در بیماران دارای عقب‌ماندگی ایدیوپاتیکی، استفاده از تکنیک Array CGH توصیه می‌شود.

۵۰- گزینه (۲)

ARMS PCR رایج‌ترین تکنیک شناسایی این نوع جهش می‌باشد.

۵۱- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۳۸ مراجعه شود.

۵۲- گزینه (۳)

طیف‌سنجی جرمی یکی از تکنیک‌های بررسی پروتئین می‌باشد که در روش MALDI - TOF به کار برده می‌شود.

۵۳- گزینه (۴)

۵۴- گزینه (۴)

به پاسخ سوال ۳۹ مراجعه شود.

۵۵- گزینه (؟؟؟)

۵۶- گزینه (۲)

۵۷- گزینه (۳)

SSCP برای تشخیص وجود جهش ناشناخته از نوع Point mut کاربرد دارد که وجود یا عدم وجود جهش را تشخیص داده ولی محل وقوع آن را نشان نمی‌دهد.

۵۸- گزینه (۱)

یک سیستم RFLP مناسب باید هتروزیگوت و هموزیگوت بودن را به صورت کاملاً افتراقی نمایش دهد.

۵۹- گزینه (۱)

۶۰- گزینه (۱)

آنزیم ECORI نوعی اندونوکلاز است که می‌تواند در تکنیک PCR-RFLP مورد استفاده قرار گیرد.

۶۱- گزینه (۲)

در روش‌های توالی‌یابی نسل سوم، نیاز به تکثیر قطعه و دو رشته‌ای کردن آن نیست و به صورت Single Strand قابل انجام است. از این‌رو از سایر تکنیک‌های توالی‌یابی، مقرون به صرفه‌تر می‌باشد.

۶۲- گزینه (۲)

اتانول به منظور آب‌گیری و در نتیجه رسوب اسیدنوکلئیک (DNA) در محلول مورد استفاده قرار می‌گیرد.

۶۳- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۴۳ مراجعه شود.

۶۴- گزینه (۴۴۴)

۶۵- گزینه (۴۴۴)

۶۶- گزینه (۳)

در روش MLPA از توالی‌های Stuffer برای جداسازی در قطعات تکثیر شده و شناسایی راحت‌تر آن‌ها استفاده می‌شود.

۶۷- گزینه (۳)

مکسیوپلوئیدی به حضور چند رده سلول مختلف در یک بافت یا بدن یک فرد اطلاق می‌شود که خود به دو دسته موازیسم و کایمیوسم است. در کایمیوسم منشاء سلول‌های متفاوت از لحاظ ژنتیکی، از دو سلول تخم متفاوت است.

۶۸- گزینه (۲)

YAC‌ها توانایی حمل 200-2000kb را دارا هستند.

۶۹- گزینه (۴۴۴)

۷۰- گزینه (۲)

مهم‌ترین شرط لازم برای همانندسازی پلاسمید در داخل سلول میزبان، داشتن ori مستقل و قابل شناسایی می‌باشد.

۷۱- گزینه (۱)

در فرآیند Plating out، یک محلول حاوی سلول‌های ترانسفرم شده به سادگی بر روی سطح آگار موجود در پتری دیش و پخش شده و سپس به سلول‌ها اجازه داده می‌شود تا رشد کنند. این فرآیند به گونه‌ای طراحی می‌شود که انواعی از کلونی‌های کاملاً تفکیک شده بر روی سطح آگار تولید گردند و تفکیک فیزیکی کلون‌ها مسیر می‌شود.

۷۲- گزینه (۳)

۷۳- گزینه (۲)

۷۴- گزینه (۱)

۷۵- گزینه (۴)

۷۶- گزینه (۴۴۴)

۷۷- گزینه (۲)

به پاسخ تشریحی سوال ۸ مراجعه شود.

۷۸- گزینه (۳)

بر اساس فاز λ ، ۲ دسته ناقل ساخته شده‌اند. ۱- ناقلین درجی (Insertional) که شامل λ gt10، λ ZAPII هستند. ۲- ناقلین جایگزینی (Replacement) که شامل λ EMBEL4 است.

۷۹- گزینه (۱)

۸۰- گزینه (۱)

۸۱- گزینه (۱)

۸۲- گزینه (۴۴۴)

۸۳- گزینه (۱)

۸۴- گزینه (۲)

۸۵- گزینه (۴)

۸۶- گزینه (۱)

۸۷- گزینه (۱)

۸۸- گزینه (۱)

۸۹- گزینه (۱)

۹۰- گزینه (۱)

۹۱- گزینه (۱)

۹۲- گزینه (۱)

۹۳- گزینه (۱)

۹۴- گزینه (۱)

۹۵- گزینه (۱)

۹۶- گزینه (۱)

۹۷- گزینه (۱)

۹۸- گزینه (۱)

۹۹- گزینه (۱)

۱۰۰- گزینه (۱)

۱۰۱- گزینه (۱)

۱۰۲- گزینه (۱)

۱۰۳- گزینه (۱)

۱۰۴- گزینه (۱)

۱۰۵- گزینه (۱)

۱۰۶- گزینه (۱)

۱۰۷- گزینه (۱)

۱۰۸- گزینه (۱)

۱۰۹- گزینه (۱)

۱۱۰- گزینه (۱)

۱۱۱- گزینه (۱)

۱۱۲- گزینه (۱)

۱۱۳- گزینه (۱)

۱۱۴- گزینه (۱)

۱۱۵- گزینه (۱)

۱۱۶- گزینه (۱)

۱۱۷- گزینه (۱)

۱۱۸- گزینه (۱)

۱۱۹- گزینه (۱)

۱۲۰- گزینه (۱)

۸۶- گزینه (۳)

DHPLC , HRM, HA, CSCE, DGGE, SSCP روش‌هایی هستند که برای تشخیص جهش‌های نامعلوم کاربرد دارند.

۸۷- گزینه (۱)

Nanog- Sox-2, Oct4 از جمله TFهای فعال در سلول‌های بنیادی‌اند که سبب حفظ حالت Pluripotency در این سلول‌ها می‌شوند.

۸۸- گزینه (۱)

۸۹- گزینه (۲)

Nested PCR به علت داشتن ۲ پرایمر خارجی علاوه بر ۲ پرایمر داخلی، حساسیت واکنش PCR را بالا می‌برد.

۹۰- گزینه (؟؟؟)

۹۱- گزینه (؟؟؟)

۹۲- گزینه (۳)

از آنجایی که در تکنیک QF-PCR، پرایمرها برای دو طرف نواحی میکروساتالیتی طراحی می‌شوند و نواحی میکروساتالیتی از نواحی پلی‌مورف در انسان‌ها هستند، توسط این تکنیک می‌توان Contamination سلول‌های مادری را تشخیص داد.

۹۳- گزینه (۴)

در Real Time PCR یا PCR در زمان واقعی، میزان محصول، در هر لحظه از واکنش تعیین می‌گردد.

۹۴- گزینه (۴)

۹۵- گزینه (۴)

۹۶- گزینه (۴)

Touuh DOWN PCR نوعی از PCR است که برای پیدا کردن دمای بهینه Annealing، سیکل‌های PCR در دماهای متفاوت انجام شده تا دمای بهینه یافت شود.

۹۷- گزینه (؟؟؟)

۹۸- گزینه (۲)

IPTG محرک تولید آنزیم β گالاکتوزیداز می‌باشد و اگر به محیط آگار افزوده شود، کلونی‌های حاوی DNA غیر نوترکیب که سلول‌هایشان β -گالاکتوزیداز را می‌سازند، آبی‌رنگ خواهد شد.

۹۹- گزینه (؟؟؟)

۱۰۰- گزینه (۴)

Adaptorها مولکول‌های مصنوعی کوتاهی هستند که 5' modified بوده و در سر 5' خود، دارای انتهای چسبنده هستند.

۱۰۱- گزینه (؟؟؟)

۱۰۲- گزینه (۱)

۱۰۳- گزینه (۲)

در واقع تکنیک Gene Knock in خود شامل دو تکنیک GeneKnock out (غیرفعال کردن یک ژن هدف) و سپس شامل Gene Knock in (وارد کردن ژن هدف) می‌باشد.

۱۰۴- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۸۶ مراجعه شود.

۱۰۵- گزینه (۳)

انتهای 3' پرایمرها در Annealing، اختصاصیت پرایمر در اتصال را تعیین می‌کنند.

۱۰۶- گزینه (۱)

۱۰۷- گزینه (؟؟؟)

۱۰۸- گزینه (۳)

اینترفرون β در درمان MS، لپتین در درمان چاقی و اریتروپویتین در درمان کم‌خونی کاربرد دارد.

۱۰۹- گزینه (۱)

در یک آزمایش Array CGH می‌توان کل محتویات ژنومی را از لحاظ وجود حذف‌ها و مضاعف‌شدگی‌ها بررسی کرد.

۱۱۰- گزینه (۱)

در SMRT که جزو توالی‌یابی‌های نسل سوم می‌باشد، SMRT Chip استفاده می‌شود و همچنین از آنزیم با پیشروندگی بالا به نام فی ۲۹ بنابراین سرعت این تکنیک توالی‌یابی از سایر تکنیک‌ها به مراتب بسیار بالاتر است.

۱۱۱- گزینه (۴)

Apyrase برای حذف پیروفسفات‌های اضافه از محیط واکنش در Pyrosequencing استفاده می‌شود. ۳ آنزیم مورد استفاده در توالی‌یابی پاپرو، عبارت‌اند از:

۱- سولفوریلاز

۲- لوسیفراز

۳- Apyrase

۱۱۲- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۸۶ مراجعه شود.

۱۱۳- گزینه (۳)

به پاسخ تشریحی سوال ۱۰۵ مراجعه شود.

۱۱۴- گزینه (؟؟؟)

۱۱۵- گزینه (۴)

Alternative Splicing، سبب ایجاد محصولات متفاوت پروتئینی از روی یک ژن می‌شود.

۱۱۶- گزینه (۳)

۱۱۷- گزینه (۱)

۱۱۸- گزینه (۳)

ناقل P1 به صورت طبیعی دارای ژنوم بزرگ می‌باشد.

۱۱۹- گزینه (۴)

تکنیک SAGE یا Serial Analysis of Gene Expression تکنیکی است که از روی همه mRNAهای موجود در یک نمونه، توالی کانکاتامر تشکیل داده که این توالی کانکاتامر شامل 18bp اختصاصی هر mRNA می‌باشد و با استفاده از این تکنیک می‌توان بیان یک ژن را به صورت کمی ارزیابی کرد.

۱۲۰- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۸۴ مراجعه شود.

۱۲۱- گزینه (۱)

۱۲۲- گزینه (؟؟؟)

۱۲۳- گزینه (۲)

هر چه میزان رسیدن به CT کمتر باشد، بیانگر نسخه‌های بیشتر DNA در ابتدای واکنش است و هر چه میزان رسیدن به CT بیشتر باشد، بیانگر نسخه‌های کمتر DNA در ابتدای واکنش است.

۱۲۴- گزینه (۱)

RT-PCR یک روش کمی برای تعداد نسخه‌های mRNA موجود در نمونه است که میزان محصول را به صورت کمی اعلام می‌کند.

۱۲۵- گزینه (؟؟؟)

۱۲۶- گزینه (؟؟؟)

۱۲۷- گزینه (؟؟؟)

۱۲۸- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۸۶ مراجعه شود.

۱۲۹- گزینه (۴)

توالی‌های COS که از فاژ λ (لامبدا) گرفته شده‌اند، امکان همانندسازی و ورود کاسمید به سول میزبان را فراهم می‌آورند.

۱۳۰- گزینه (؟؟؟)

۱۳۱- گزینه (۳)

MLPA یکی از روش‌های حساس به دوز بوده که برای بررسی حذف‌ها و مضاعف شدگی‌های ژنی کاربرد دارد.

۱۳۲- گزینه (۲)

تکنیک‌های Array برای بررسی حذف‌ها و مضاعف شدگی‌ها کاربرد دارند و از تکنیک‌های حساس به دوز هستند.

۱۳۳- گزینه (۴)

Footprinting برای تعیین محل دقیق اتصال پروتئین به DNA به کار می‌رود.

۱۳۴- گزینه (۱)

پروتئین فلورسنت سبز (GFP) تنها گزارشگری است که قابل ردیابی در سلول زنده است.

۱۳۵- گزینه (۴۴۴)

۱۳۶- گزینه (۴۴۴)

۱۳۷- گزینه (۳)

فرم همانندساز M13 همانند پلاسمید بوده و دارای ژنوم دو رشته‌ای حلقوی است.

۱۳۸- گزینه (۴)

۱۳۹- گزینه (۳)

در روش Taqman، همانند همه روش‌های PCR، از دو پرایمر استفاده می‌شود، همچنین از یک پروب که طول آن کوتاهتر از پرایمرها می‌باشد نیز استفاده می‌شود.

۱۴۰- گزینه (۲)

۱۴۱- گزینه (۱)

۱۴۲- گزینه (۲)

در طول RFLP از آنزیم محدود کننده استفاده می‌شود ولی در روش ARMS، از آنزیم استفاده نمی‌شود.

۱۴۳- گزینه (۱)

به پاسخ سوال سوال ۴۹ مراجعه شود.

IOB

فصل چهاردهم

ژنوم برون هسته‌ای

- ۱- گزینه (۳)
ژنوم میتوکندری واجد ۳۷ ژن بوده که 2rRNA، 22tRNA و ۱۳ تا زیرواحد پروتئینی آنزیم‌هایی نظیر سیتوکروم b و سیتوکروم اکسیداز کد می‌کند.
- ۲- گزینه (۲)
آسیب عصبی بینایی ارثی لبر (LHON) اولین بیماری انسانی شناخته شده ناشی از جهش نقطه‌ای mtDNA است.
- ۳- گزینه (۲)
چون اکثر پروتئین‌های میتوکندریایی از جمله زیرواحدهای دخیل در انتقال الکترون، به وسیله ژن‌های هسته‌ای کد می‌شوند، توارث آن‌ها اغلب AR می‌باشد.
- ۴- گزینه (۲)
میتوکندری دارای ژنوم حلقوی دو رشته‌ای با اندازه 16/6kb بوده که مجموعاً RNA 24 (tRNA 2 + tRNA 22) کد می‌کند و میزان توالی تکراری کمی دارد.
- ۵- گزینه (۳)
به پاسخ تشریحی سوال ۲ مراجعه شود

IOB

فصل پانزدهم

جهش و ترمیم

۱- گزینه (۴۴۴)

۲- گزینه (۴۴۴)

۳- گزینه (۴۴۴)

۴- گزینه (۳)

واژه INDEL برگرفته از Insertion و Deletion می‌باشد که به حذف و درج همزمان اشاره دارد.

۵- گزینه (۱)

سیستم Nonsense Mediated Decay به حذف mRNAهای دارای جهش Nonsense می‌پردازد که این‌گونه جهش در mRNA می‌تواند اثر Negative Dominant بازی کرده و از کارکرد طبیعی سایر محصولات فاقد جهش نیز جلوگیری به عمل آورد.

۶- گزینه (۳)

جهش‌های Negative Dominant بیشتر در مورد پروتئین‌های چند زیرواحدی نظیر کلاژن و p53 دیده می‌شوند.

۷- گزینه (۳)

کلاژن پروتئینی چند زیرواحدی بوده که وقوع جهش در آن اثر Negative Dominant داشته و سبب بروز بیماری استئوزنوز ایمپرکتا می‌شود.

۸- گزینه (۲)

جهش‌های پیرایش منجر به ایجاد حالت Exon Skipping یا Intron Retention (ابقاء اینترونی) می‌شوند.

۹- گزینه (۴۴۴)

۱۰- گزینه (۳)

جهش‌های Nonsense به علت داشتن اثرات Negative Dominant تمامیت ژنوم را به خطر می‌اندازند.

۱۱- گزینه (۲)

جهش در ژن MYH سبب سرطان کولورکتال با تورات AR می‌شود.

- ۱۲- گزینه (۱)
Null Allele به ژنی اطلاق می‌شود که عملکرد خود را از دست داده است.
- ۱۳- گزینه (۱)
miRNA و siRNA با اتصال به mRNA بر بیان ژن تاثیرگذارند و در صورتی که تغییری در توانایی اتصال آنها به mRNA ایجاد شود، تغییر در سطح بیان ژن اتفاق می‌افتد.
- ۱۴- گزینه (۲)
سندرم بلوم در اثر نقص در سیستم بعد از همانندسازی یا Post Replication Repair به وجود می‌آید.
- ۱۵- گزینه (۲)
۱۶- گزینه (۱)
بیماری فریدریش آتاکسی در اثر گسترش تکرار ۳ نوکلئوتیدی GAA در ناحیه اینترونی ایجاد می‌شود.
- ۱۷- گزینه (۲)
سندرم وارد بزرگ تیپ I، در اثر loss of function ژن PAX3 ایجاد می‌شود.
- ۱۸- گزینه (۱)
Gain of function ژن RET سبب سرطان کارسینومای تیروئید با بروز حالت فنوکروموستیوما می‌شود و loss of function این ژن سبب بیماری هیرشپرونک می‌شود.
- ۱۹- گزینه (۴)
پرتوهای UV منجر به ایجاد دایمر تیمین در ژنوم می‌شوند.
- ۲۰- گزینه (۳)
سندرم کوکائین و سندرم آگزودرما پیگنتوزا هر دو در اثر نقص در مسیر ترمیمی NER ایجاد می‌شوند.
- ۲۱- گزینه (۴)
جهش‌هایی که زمان‌بندی یا ویژه بافتی بودن بیان یک ژن را تغییر می‌دهند و همچنین بازآرایی‌های کروموزومی، جزو جهش‌های کسب عملکرد طبقه‌بندی می‌شوند.
- ۲۲- گزینه (۱)
به پاسخ تشریحی سوال ۲۰ مراجعه شود.
- ۲۳- گزینه (۱)
جهش‌های loss of function منجر به کاهش فعالیت یا از دست رفتن کامل محصول می‌شود.
- ۲۴- گزینه (۴)
تغییر کد ژنتیکی در سطح mRNA بعد از رونویسی RNA- Editing نام دارد.
- ۲۵- گزینه (۲)
سیستم NMD منجر به تجزیه mRNA دارای جهش Nonsense می‌شود که این Coding Mrna بوده و در صورت کد شدن منجر به تولید پروتئین کوتاه‌تر از حد طبیعی شده که این پروتئین‌ها منجر به اختلال عملکرد در عملکرد سایر پروتئین‌ها می‌شوند.

۲۶- گزینه (۱)

X- نمایانگر جهش Nonsense می‌باشد.

۲۷- گزینه (۲)

اکثریت جهش‌های اتفاق افتاده در ژن فیبریلین ۱ از نوع Missense بوده و این جهش‌ها دارای اثر Negative Dominant هستند.

۲۸- گزینه (؟؟؟)

این سوال، فاقد پاسخ صحیح بوده و از دفترچه وزارت بهداشت حذف گردید.

۲۹- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۲۷ مراجعه شود.

۳۰- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۲۰ مراجعه شود.

۳۱- گزینه (۲)

حذف گروه O6- آلکیل گوانین از گوانین در ژنوم انسان توسط ترمیم مستقیم انجام می‌پذیرد.

۳۲- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۲۳ مراجعه شود.

۳۳- گزینه (۴)

به پاسخ تشریحی سوال ۲۴ مراجعه شود.

۳۴- گزینه (؟؟؟)

۳۵- گزینه (۳)

به پاسخ تشریحی سوال ۱۹ مراجعه شود.

۳۶- گزینه (۴)

سندرم روبرتس در اثر تقسیم زودرس سانترومرها در مرحله متافاز تقسیم سلولی ایجاد می‌شود. فنوکپی این سندرم، سندرم تالیدوماید و ژنوکپی آن، سندرم اوکی هیرو به علت جهش در ژن SALL4 می‌باشد.

۳۷- گزینه (۱)

سندرم مارفان به علت جهش Negative Dominant به وجود می‌آید.

۳۸- گزینه (؟؟؟)

۳۹- گزینه (؟؟؟)

۴۰- گزینه (۲)

بیماری XP دارای نقص در مسیر ترمیمی NER و پولیپوز شکمی MYH دارای نقص در مسیر ترمیمی BER می‌باشد.

۴۱- گزینه (۴)

این نوع جهش بیشتر در پروتئین‌های مولتی‌مر اتفاق می‌افتد.

۴۲- گزینه (۲)

جهش‌های Gain of Function معمولاً با الگوی توارث AD به ارث می‌رسند.

۴۳- گزینه (۱)

هانیتنگتون و دیستروفی میوتونیک هر دو به علت جهش‌های Gain of function ایجاد می‌شوند.

۴۴- گزینه (۴)

جهش در ژن CYP21A2 سبب شایع‌ترین علت هرمافرودیسیم کاذب زنانه یعنی CAH می‌شود.

۴۵- گزینه (۱)

بیان بیش از حد NROB1، سبب وارونگی جنسی می‌شود.

۴۶- گزینه (۴)

PMP22 در اثر UCO (کراسینگ اورنا برابر) اگر منجر به کاهش دوز اثر ژنی شود، بیماری HNPP (فلج فشاری) و

اگر منجر به دوزاژ ژنی شود بیماری شارکوت ماری توث تیب Ia را به وجود می‌آورد.

۴۷- گزینه (؟؟؟)

۴۸- گزینه (؟؟؟)

۴۹- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۲۵ مراجعه شود.

۵۰- گزینه (۱)

جایگزینی Non Conservative یا غیرمحافظه کارانه به حالتی اطلاق می‌شود که اسیدآمیننه جدید جایگزین شده از

لحاظ فیزیکوشیمیایی هیچ ارتباطی به اسیدآمیننه قبلی نداشته باشد.

۵۱- گزینه (۳)

FH و ادم آنژیوتوروتیک از جمله بیماری‌های ایجاد شده در اثر Haploinsufficiency هستند.

IOB

فصل شانزدهم

اختلالات گسترش ۳ نوکلئوتیدی

- ۱- گزینه (۳)
FRAXA در اثر گسترش تکرارهای ۳ نوکلئوتیدی CGG و FRAXE در اثر گسترش تکرارهای ۳ نوکلئوتیدی CCG به وجود می‌آیند.
- ۲- گزینه (۳)
بیماری کندی یا SBMA در اثر گسترش تکرارهای ۳ نوکلئوتیدی CAG در آگزون 1 ژن کدکننده گیرنده آندروژن اتفاق می‌افتد.
- ۳- گزینه (۴)
FRAXE در اثر گسترش CCG در ناحیه پروموتور ژن ایجاد می‌شود.
- ۴- گزینه (۳)
بیماری هانتینگتون در اثر گسترش تکرارهای CAG، سندرم X شکننده در اثر CGG و فریدریش آتاکسی در اثر گسترش تکرارهای GAA در ناحیه اینترونی اتفاق می‌افتد.
- ۵- گزینه (۳)
به پاسخ تشریحی سوال ۴ مراجعه شود.
- ۶- گزینه (۳)
در آگزون اول ژن کدکننده گیرنده آندروژن، توالی تکراری از تکرارهای CAG وجود دارد که در اثر افزایش تعداد تکرار آن‌ها بیماری کندی (SBMA) ایجاد می‌شود. این وضعیت نادر را ژنی در ژن دیگر نامیده‌اند.
- ۷- گزینه (۴)
SCA12 در اثر افزایش تعداد تکرارهای CAG در ناحیه 5' UTR به وجود می‌آید.
- ۸- گزینه (۲)
در مورد بیماری‌هایی که در اثر افزایش تعداد تکرارهای ۳ نوکلئوتیدی ایجاد می‌شوند Anticipation (پیش دستی)

دیده می‌شود یعنی در هر نسل، شدت بیماری بیشتر شده و سن بروز بیماری کمتر می‌شود.

۹- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۴ مراجعه شود.

IOB

فصل هفدهم

تشخیص پیش از تولد

- ۱- گزینه (۴)
در PGD، اسپرم و تخمک در Invitro لقاح داده می‌شوند (انجام IVF)، سپس در مرحله 8 سلولی تست ژنتیکی بر روی آن‌ها انجام شده و در صورت سالم بودن به رحم مادر انتقال می‌یابند.
- ۲- گزینه (۴)
چون فرد حاصل جابجایی روبرت سونین بین ۲ کروموزوم 13، 12، امکان داشتن فرزند داون و همچنین داشتن فرزند مبتلا به سندرم پاتانو را داراست، بنابراین انجام PND ضرورت پیدا می‌کند.
- ۳- گزینه (۱)
۴- گزینه (۲)
در صورتی که ناهنجاری وجود داشته در جنین، امکان سقط در حین بارداری نداشته باشد، لذا ترجیحاً برای چنین ناهنجاری‌هایی باید PGD انجام شود.
- ۵- گزینه (۲)
بررسی Cell Free DNA یک روش غیر تهاجمی بوده که با استفاده از DNA جنینی موجود در گردش خون مادر، انجام می‌شود.
- ۶- گزینه (۴۴۴)
۷- گزینه (۲)
مقدار افزایش یافته NT در جنین‌های مبتلا به سندرم دادن وجود دارد.
- ۸- گزینه (۴۴۴)
۹- گزینه (۳)
۱۰- گزینه (۳)
انواع موزائیسیم عبارت‌اند از: موزائیسیم سطح یک: در این موزائیسیم تنها یک سلول در یک ظرف کشت، موزائیسیم

نشان می‌دهد. موزائیسیم سطح دو: ۲ سلول یا بیشتر، در یک ظرف کشت، موزائیسیم را نشان می‌دهند. موزائیسیم سطح سه: دو یا تعداد بیشتری از سلول‌ها در دو یا تعداد بیشتری از ظروف کشت، موزائیسیم نشان می‌دهند.

۱۱- گزینه (۲)

میزان AFP در موارد جنین مبتلا به NTD افزایش می‌یابد. اسپینالیفییه‌ای باز از انواع NTD محسوب می‌شود.

۱۲- گزینه (۳)

برای غربالگری هیپوتیروئیدیسم، از بررسی هورمون تیروئید یا هورمون تحریک کننده تیروئید (TSH) استفاده می‌شود.

۱۳- گزینه (۳)

۱۴- گزینه (۳)

دلایل افزایش سطح AFP در سرم مادر عبارت‌اند از: انواع NTDها، تخمین اشتباه سن جنین، خونریزی درون رحمی، سقط و مرگ جنین، چندقلویی، سندرم نفروتیک مادرزادی، نقایص دیواره شکمی.

۱۵- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۳ مراجعه شود.

۱۶- گزینه (؟؟؟)

۱۷- گزینه (؟؟؟)

۱۸- گزینه (۲)

CVS زود هنگام (در هفته 9 تا 10)، سبب بروز نقایص اندامی در جنین می‌شود.

۱۹- گزینه (؟؟؟)

IOB

فصل هیجدهم

ژن درمانی

۱- گزینه (۱)

ژن درمانی به ۲ روش Invivo و Exvivo وجود دارد. در روش invivo که مستقیم‌ترین روش انتقال ترانسژن به درون سلول‌های هدف است، ژن به درون سلول‌های بدن، بدون اینکه سلول‌ها از محل خود خارج شوند، منتقل می‌شود ولی در روش Ex vivo، سلول‌های هدف از بدن خارج شده، در محیط کشت تغییر می‌یابند و سپس سلول‌های تغییر یافته به درون بدن بازگردانده می‌شوند. با توجه به اینکه در روش درمان با اسپری، سلول‌های هدف در محل خود ثابت هستند، لذا جزو روش invivo محسوب می‌شود.

۲- گزینه (۳)

تیمیدین کیناز یکی از ژن‌های استفاده شده در درمان به روش انتحاری است که این ژن، با القاء داروی گان سیکوویر فعالیت خود را انجام می‌دهد.

۳- گزینه (۱)

دو تن از کودکانی که در اثر ژن درمانی XL-SCID مبتلا به لوسمی شدند، مشخص شد که وکتور رترو ویروسی مورد استفاده که برای انتقال ژن IL2RG، مورد استفاده قرار گرفته است، به درون پروتوانکوژن LMO-2 روی کروموزوم ۱۱ وارد شده و فعالیت آن را مختل کرده است و نهایتاً اختلال در عملکرد این ژن، سبب بروز سرطان شده است.

۴- گزینه (۲)

امروزه امکان این امر وجود دارد که سلول‌های فیروبلاستی پوست فرد بیمار جداسازی شوند و مورد ژن درمانی قرار بگیرند. بعد از اینکه ژن معیوب در این سلول‌ها تصحیح شد، هسته آن را به یک تخمک بدون هسته منتقل کرده و به عنوان یک جنین آن را رشد می‌دهند و سپس سلول‌های بنیادی جنین (ESC) بدست خواهد آمد. با توجه به این که سلول‌ها ژن‌های مشابه با فرد بیمار را دار هستند و علاوه بر آن ژن معیوب نیز تصحیح شده است، می‌توان آن‌ها را برای درمان مورد استفاده قرار داد.

۵- گزینه (۴)

۶- گزینه (۱)

تعداد زنجیره‌های α , β در هموگلوبین باید برابر باشند. به همین خاطر باید روش‌هایی از ژن درمانی مورد استفاده قرار گیرد که حساس به دوز هستند و در حال حاضر انجام این‌گونه درمان، امکان‌پذیر نیست.

۷- گزینه (۲)

HIV در خانواده لتی ویروس‌ها قرار دارد که توانایی آلوده کردن ماکروفاژها و لنفوسیت‌ها را دارا هستند.

۸- گزینه (۱)

ظرفیت کلونینگ آدنوویروس عادی 7/5 kb ، آدنوویروس Gutless 35kb ، لتی ویروس 8kb. AAV حداکثر 4/5 kb و انکورترو ویروس‌ها 7-8 kb می‌باشد.

۹- گزینه (۱)

استراتژی درمانی در سرطان تخمدان، غیر فعال‌سازی انکوژن، در ملانوما بدخیم: دست‌ورزی ژنتیکی سلول‌های تومور برای راه‌انداختن آپتوز در تومورهای سر و گردن با استفاده از ویروس‌های انکولیتیک برای از بین بردن انتخابی تومور می‌باشد.

۱۰- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۵ مراجعه شود.

۱۱- گزینه (۲)

به پاسخ تشریحی سوال ۷ مراجعه شود.

۱۲- گزینه (۱)

ناقلین AAV توانایی آلوده کردن طیف وسیعی از سلول‌ها را دارا هستند. در غیاب ویروس‌های کمکی، DNA ویروس AAV به درون کروموزم‌های میزبان ادغام می‌شود و محل انجام ادغام همواره ثابت است و در 19q قرار دارد. بیان دائمی ژن خارجی و عدم فعال‌سازی پاسخ ایمنی از دیگر مزایای این ویروس‌هاست و حداکثر توانایی حمل 5kb را دارا هستند.

۱۳- گزینه (۴)

IOB

فصل نوزدهم

تکامل

- ۱- گزینه (۱)
عواملی که ریسک ایجاد دوقلویی دو تخمکی (DZ) را افزایش می‌دهند عبارت‌اند از: افزایش سن مادری، داشتن تاریخچه فامیلی مثبت (ناشی از افزایش ارثی سطح FSH) و مصرف داروهای القاء کننده تخمک‌گذاری نظیر کلومیفن.
- ۲- گزینه (۴)
ژن‌های دخیل در تکوین اکثراً کدکننده عوامل رونویسی (Transcription Factors) هستند.
- ۳- گزینه (۴)
ژن‌هایی که دارای اثر Position Effect هستند، عبارت‌اند از: SHH, SOX9, PAX6, Gli3 که جهش در ژن SHH سبب هولوپرونوزوسفای می‌شود.
- ۴- گزینه (۴)
ژن‌های حاوی موتیف Zinc Finger کدکننده عوامل رونویسی هستند.
- ۵- گزینه (۳)
XiST تنها از روی X غیرفعال از ناحیه XIC در xq13.3 بیان می‌شود.
- ۶- گزینه (۲)
جهش‌های HOXA₁, HOXA₁₃, HOXD₁₃, HOXD₁₀ مضاعف شدگی‌های HOXD از خوشه ژنی HOX با بیماری‌زایی در ارتباط است.
- ۷- گزینه (۴)
خانواده ژنی SOX دارای یک دومین 79 اسیدآمینوای مشترک به نام HMG با SRY هستند.
- ۸- گزینه (۳)
به پاسخ تشریحی سوال ۵ مراجعه شود.
- ۹- گزینه (؟؟؟)

۱۰- گزینه (۴)

جهش در ژن TBX5 سبب سندرم هولت اورام و جهش در ژن TBX3 موجب سندرم Ulnar Mammary Syndrome می‌شود.

۱۱- گزینه (۳)

بیماری پالسیتر در اثر جهش‌های Frameshift ژن Gli3 به وجود آمده است و با مقعد بدون منفذ و هامارتوماهای خوش‌خیم بروز می‌یابد.

۱۲- گزینه (۱)

به پاسخ تشریحی سوال ۵ مراجعه شود.

۱۳- گزینه (۱)

ژن‌های حاوی موتیف Zinc Finger و بیماری‌های مرتبط با آن‌ها عبارت‌اند از:

Gli3: سندرم گریک و سندرم پالسیتر هال

WT1: تومور ویلمز و سندرم دنیس دراش

Zic2: هولوپرونزوسفالی

Zic3: نقایص جانبیت

۱۴- گزینه (۴)

در اثر پدیده‌ی غیرفعال شدن کروموزوم X، همه ژن‌های موجود بر روی کروموزوم X غیرفعال نمی‌شوند و برخی از ژن‌ها از جمله خود XiST و همچنین اکثر ژن‌های قرار گرفته بر روی بازوی کوتاه X، از غیرفعال شدن می‌گریزند.

۱۵- گزینه (۳)

سطح استروئید سولفاتاز در خانم‌ها، دو برابر آقایان می‌باشد که از پدیده جبران دوز مقداری (Dosage Compensation) پیروی نمی‌کند.