به نام خدا

پاسخ نامه ی درس ژنتیک، آزمون ورودی کارشناسی ارشد رشته ی ژنتیک انسانی

نام استاد: آقای دکتر باقریه نجار

 سال تحصیلی: 89-88

تهیه و تنظیم: فرشته نوروزی

بهار 96

سوال (1)

|  |
| --- |
|  گزینه ی ج |

تکنیک امتزاج ژن (fusion gene ) کاربردی بسیار وسیع در تحقیقات بیوتکنولوژی دارد. در زیست شناسی ساختاری ، ساخت پروتئین های فیوژن برای افزایش بیان پروتئین های محلول و تسهیل تخلیص آنها استفاده می شود.  در این آزمایشات از GFP به عنوان تایید شبیه سازی، بیان و تخلیص(Tag) استفاده می شود:  We show the cloning, expression and purification of Green Fluorescent Protein (GFP) as proof-of-concept.

.....................................................................................................

 سوال (2)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

انکوژن ژنی است که زمانی که تغییر می یابد و یا در سطوح بالا بیان می شود، منجر به تبدیل سلول معمولی به سلول تومور می شود.سلول های آلوده شده به ویروس v-sis، فاکتور رشد تولید می کنند و این مسئله منجر به ایجاد سطح بالایی از رشد سلول و ایجاد سلول های توموری می شود.

.....................................................................................................

سوال (3)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

 در بیشتر از 70% کارسینوم کولورکتال حذف آللی در کروموزوم 18q مشاهده شده است.ژن نامزد اولیه و اصلی برای این ناحیه به نام حذف شده در کارسینوم کولورکتال (DCC) خوانده می شود که شناسایی وهمسانه سازی گردیده است.

.....................................................................................................

سوال (4)

|  |
| --- |
| گزینه ی د |

Everyone has BRCA1 and BRCA2 genes. The function of the BRCA genes is to repair cell damage and keep breast, ovarian, and other cells growing normally. Women who are diagnosed with breast cancer and have an abnormal BRCA1or BRCA2gene often have a family history of breast cancer, ovarian cancer, and other cancers.

جهش BRCA1 که از الگوی اتوزومی مغلوب پیروی می کند احتمال بیشتری برای مبتلا کردن به سرطان سینه در زنان دارد.

.....................................................................................................

سوال (5)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

سرطان مدولاری تیروئید (MTC) به دو شکل اسپورادیک (75%) موارد و ارثی (25%) موارد بروز می‌کند. اثر جهش‌های بد (پروتوآنکوژن( RET در پیشرفت بیماری به خوبی مشخص شده است.

.....................................................................................................

سوال (6)

|  |
| --- |
| گزینه ی د |

Petuz-Jeghers یک اتوزومی غالب است که با ایجاد اختلالات ارثی در روده شناخته می شود.بیماران مبتلا به نشانگان Petuz-Jeghers ،15 برابر افراد دیگر در خطر ابتلا به سرطان روده ی بزرگ هستند.

.....................................................................................................

سوال (7)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

کروموزوم های جنسی در بین مرد و زن متفاوت است.زن xx و مرد xy است که در زنان باید یکی از x ها غیر فعال شود تا فعالیت ژن های وابسته به کروموزوم x در مردان و زنان برابر شود(x-inactivation).دخترانی که به صورت xxx متولد می شوند و دو تا ازx های آن ها باید غیر فعال گردد، دارای متوسط وزن کمتر و دور سر کوچک تر و عوارض آسیب شناسی دیگر هستند که این عوارض مربوط به غیر کامل بودن x-inactivation می باشد.

.....................................................................................................

سوال (8)

|  |
| --- |
| گزینه ی د |

این آزمایش برای تشخیص نوزادان یا کودکان مبتلا به بیماری های ژنتیکی می باشد و
با وجود به این که اکثر نوزادان سالم به دنیا می آیند؛ اما حدود 3-2 درصد نوزادان در هنگام تولد، دچار نقایص مادر زادی هستند، این درصد در نوزادانی که خویشاوند درجه 1 و 2 مبتلا به بیماری های ژنتیکی را دارند، افزایش می یابد.

.....................................................................................................

سوال (9)

|  |
| --- |
| گزینه ب |

صفات وابسته به جنس در زن ها مانند افراد اتوزوم می باشد اما در مردان به دلیل نا مشابه بودن کروموزوم های جنسی حالت خاص دارد زیرا در صورتی که ژنی روی کروموزوم x قرار داشته باشد به دلیل عدم وجود ژن متقابل در کروموزوم همتای آن , آن ژن به تنهایی در هرصورت خواه غالب وخواه مغلوب بودن اثر خود را ظاهر خواهد نمود..و اما علت اینکه در زنان حامل ژن بیماری های وابسته به جنس مغلوب علائم

بیماری به صورت کم و بیش ظاهر می شود، نابرابری در x-inactivation می باشد.

.....................................................................................................

سوال (10)

|  |
| --- |
| گزینه ی ج |

ابتدا حامل بودن پدر و مادرIII1  که بیمار است را (aa)، مشخص می کنیم .پدر این فرد با احتمال بیماری (2/1) با خانم دیگری از دواج کرده است. احتمال حامل بودن آن خانم نیز با توجه به این که پدر و مادر سالمی دارد و خودش هم سالم است، (2/1) می باشد . احتمال این که فرد 2III بیمار باشد برابر است با :

16/1=2/1 ✕2/1 ✕ 4/1

.....................................................................................................

سوال (11)

|  |
| --- |
| گزینه ی ج |

توبروز اسکلروزیس (Tuberous sclerosis) یا تصلب تکمه‌ای یک اختلال ژنتیکی اتوزومال غالب است که جزء بیماری های نوروکوتانئوس  می‌باشد و چند ارگان را (مانند پوست، مغز، چشم، کلیه، قلب و ریه) درگیر می‌کند. طبق تحقیقات در این بیماری تعداد تبادلات کروموزوم های خواهری افزایش می یابد (حالت طبیعی 10 تبادل).

.....................................................................................................

سوال (12)

|  |
| --- |
| گزینه ی د |

The signs and symptoms of some genetic conditions tend to become more severe and appear at an earlier age as the disorder is passed from one generation to the next. This phenomenon is called anticipation. Anticipation is most often seen with certain genetic disorders of the nervous system, such as Huntington disease, myotonic dystrophy, and fragile X syndrome.

پدیده ی Anticipation در شدت و سن شروع دیستروفی میوتونیک و متفاوت بودن در افراد گوناگون دخیل است.

.....................................................................................................

سوال (13)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

گزینه الف: توارث ژنتیکی ممکن است [اتوزوم غالب](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%A7%D8%AA%D9%88%D8%B2%D9%88%D9%85_%D8%BA%D8%A7%D9%84%D8%A8)، [اتوزوم مغلوب](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%A7%D8%AA%D9%88%D8%B2%D9%88%D9%85_%D9%85%D8%BA%D9%84%D9%88%D8%A8)، [وابسته به X](https://fa.wikipedia.org/w/index.php?title=%D9%88%D8%A7%D8%A8%D8%B3%D8%AA%D9%87_%D8%A8%D9%87_X&action=edit&redlink=1) و یا [وراثت مادری](https://fa.wikipedia.org/w/index.php?title=%D9%88%D8%B1%D8%A7%D8%AB%D8%AA_%D9%85%D8%A7%D8%AF%D8%B1%DB%8C&action=edit&redlink=1) با تظاهر یا نفوذ متغیر باشد. نقایص [DNA](https://fa.wikipedia.org/w/index.php?title=%D8%A7%D8%B3%DB%8C%D8%AF_%D8%AF%D8%B2%D8%A7%DA%A9%D8%B3%DB%8C_%D8%B1%DB%8C%D8%A8%D9%88%D9%86%D9%88%DA%A9%D9%84%D8%A6%DB%8C%DA%A9&action=edit&redlink=1) میتوکندریایی با توزیع متغیری از مادر به کودک به ارث می‌رسند.

گزینه ج:افراد مبتلا به بیماری اتوزومی غالب ژنوتیپ A- دارند، که هم در حالت هتروزیگوس و هم در حالت هموزیگوس غالب ، بیماری ایجاد می شود در مورد درصد هموزیگوس یا هتروزیگوس بودن ژنوتیپ بیماران نمی توانیم با قاطعیت نظر بدهیم .

گزینه د: در حالت هموزیگوس غالب شدت بیماری بیشتر است.

.....................................................................................................

سوال (14)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

بروز علائمی مشابه علائم میتوکندریایی،انسفالوپاتی،اسیدوزلاکتیک و سکته ی مغزی به اختصار سندروم MELAS نامیده می شود که جهش در این بیماری در مولکول tRNA رخ می دهد.

.....................................................................................................

سوال (15)

حذف

.....................................................................................................

سوال (16)

|  |
| --- |
| گزینه ی د |

آنتی ژن های HLA، آنتی ژن های تنظیم کننده ی سیستم ایمنی هستند که نقش مهمی در پیوند دارند،Human Leukocyte Antigen یا به اختصار HLA یک کمپلکس ژنی است که بر روی کروموزوم 6 در آدرسp21 مستقر شده و کار رمزگذاری پروتئین­های کمپلکس (MHC) را در انسان انجام می­دهد.

HLAها در دو کلاس I و II تقسیم بندی می­شوند که کلاس I شامل لوکوس­های A،B،C و کلاس II شامل لوکوس­های D می­باشد.

بیشترین تعداد را لوکوس D به خود اختصاص می دهد.

.....................................................................................................

سوال (17)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

The process of aging refers to the decay of an organism’s structure and function, in which molecular and cellular modifications can have various effects at the individual level over the course of a lifetime. The accumulation of molecular errors that compromise adult stem cell functions occurs because of genetic and epigenetic interactions and depends on hereditary, environmental, and stochastic factors. Here we review the known genetic factors involved in aging.

………………………………………………………………………....

سوال (18)

|  |
| --- |
| گزینه ی ج |

گزینه الف: هنگام آماده شدن برای عمل لقاح، سلولهای زایای زن و مرد دچار تغییرات متعدد **کروموزومی و ظاهری**میشوندکه این فرآیند را **گامتوژنز(gametogenesis)** می نامند که تغییرات کروموزومی، طی تقسیمات میوزی به وجود می آیند.

گزینه ب: گوناگونی ژنتیکی در تقسیمات میوز ایجاد می شود

گزینه د: مرحله پروفاز میوز دارای 5 زیر مرحله می باشد( لپتوتن،زیگوتن، پاکی تن ، دیپلوتن ، دیاکینز )

.....................................................................................................

سوال (19)

|  |
| --- |
| گزینه ی ج |

ژن SRY ناحیه ی تعیین کننده ی جنسیت کروموزوم Y نامیده می شود و شواهدی وجود دارد که در حقیقت این ژن رمز کننده ی عامل تعیین کننده ی بیضه در انسان است و هفته ی ششم بعد از زمان لقاح، mRNA این ژن شروع به تولید می کند.

.....................................................................................................

سوال (20)

|  |
| --- |
| گزینه ی د |

Hb های لپور و کنیا نتیجه ی کراسینگ اوور نا برابر در میوز هستند که fusion polypeptides در این دو رخ می دهد.

.....................................................................................................

سوال (21)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

سرنوشت اکثر mRNA های دارای کدون پایان زود هنگام به علت اینکه موجب ایجاد جهش می شوند و نمیتوانند اطلاعات کدینگ را به درستی به ریبوزوم ها برساند، به منظور محافظت از بدن تخریب می شوند.

.....................................................................................................

سوال(22)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

خویشاوندان درجه ی دو:

شامل خاله ها، دایی ها، عمه ها، برادر زادگان و خواهر زادگان می باشد که در این نوع خویشاوندی تشابه ژنتیکی 25 درصد می باشد، در واقع خویشاوندان درجه دو در 25 درصد خصوصیات ارثی ، یعنی در 25000 ژن فعال مشابه یکدیگر هستند.

.....................................................................................................

سوال (23)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

Holoprosencephaly: یک اختلال سفالیک می باشد که موجب می شود قسمت جلویی مغز (مغز جنین) نتواند به دو نیم کره گسترش یابد

 Include:(TGFI,ZIC2,SIX3)genes.

Laterality: یک ویژگی انسانی می باشد که فقط مربوط به یک سمت بدن است، مثل راست دستی و چپ دستی

Include *ZIC3*, a gene encoding a putative zinc-finger transcription factor.

 .....................................................................................................

سوال (24)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

گالاکتوزومی یک بیماری اتوزومی مغلوب است و هر دو گروه والدینی نسل اول را Aa در نظر می گیریم چون هم زن دارای برادر بیمار و هم مرد دارای برادر زاده ی بیمار می باشد در حالی که خودشان سالم هستند.فرزندان مورد انتظار برای چنین آمیزشی (1/4 AA, 1/4aa, 1/2 Aa) است که از نظر فنوتیپی 4/3 طبیعی و 4/1 بیمار هستند پس احتمال بیماری فرد مورد نظر:

12/1=3/1✕4/1

.....................................................................................................

سوال (25)

|  |
| --- |
| گزینه ی ج |

ابهام جنسی به حالتی گفته می شود که دستگاه تناسلی کودک نامشخص باشد، مثلا ظاهر پسرانه در یک دختر و یا ظاهر دخترانه در یک پسر وجود داشته باشد.
انسان ها 46 کروموزوم در هر سلول دارند که این ها به شکل جفت می باشند. جفت بیست و سوم از کروموزم ها جنسیت ما را مشخص می کند. زنان 2 کروموزم x و مردان یک کروموزم x و یک کروموزم y دارند. یک زن معمولی xx 46 و یک مرد معمولی xy 46 است. در موقع تکامل جنین در رحم، در هر دو جنس، بافت هایی که غدد جنسی (تخمدان و بیضه) را بوجود می آورند٬ یکسان بوده و بر اساس جنسیت به یکی از این ها تبدیل می شوند. کروموزوم y باعث تبدیل غدد جنسی تمایز نیافته به بیضه می شود و عدم وجود کروموزوم y باعث ایجاد تخمدان و اندام جنسی زنانه می گردد.  تغییرات هورمون های جنسی و عوامل مختلف، ممکن است روی این تکامل تاثیر بگذارد و ابهام جنسی به وجود آورد.

هیپرپلازی مادرزادی آدرنال : به گروهی از بیماری های وراثتی اتوزوم مغلوب گفته

می شود که در اثر جهش در ژن هایی که واسطه ی تولید آنزیم های مولد کورتیزول و کلسترول در غدد فوق کلیوی هستند پدید می آید که مهم ترین دلیل ابهام جنسی زنان می شود.

.....................................................................................................

سوال (26)

|  |
| --- |
| گزینه ی د |

صفات اتوزومی غالب ممکن است فقط یک عضو یا بخشی از بدن را مبتلا سازند مانند کاتاراکت مادرزادی.اما معمولا بیماری اتوزومی غالب به روش های مختلف در سیستم بدن بروز می یابد، یعنی یک ژن، دو یا چند اثر فنوتیپی مشخص و متفاوت ایجاد می کند که به این حالت پلیوتروپی می گویند .

با توجه به سوال،چون دو نوع اثر فنوتیپی(کیست های متعدد و نارسائی کامل کلیه ها و عده ای با کیست های اندک و با اختلال کم کلیه ها) ظاهر شده است، می توان نتیجه گرفت پدیده ی پلیوتروپی رخ داده است.

.....................................................................................................

سوال (27)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

گزینه الف: بقای هموگلوبین جنینی تا دوران بلوغ مشکلی برای فرد به وجود نمی آورد.

گزینه ج و د: اریتروسیت‌ها در دوران جنینی ابتدا در [کیسه زرده](https://fa.wikipedia.org/w/index.php?title=%DA%A9%DB%8C%D8%B3%D9%87_%D8%B2%D8%B1%D8%AF%D9%87&action=edit&redlink=1) و سپس در کبد و طحال ، [گره‌های لنفی](https://fa.wikipedia.org/wiki/%DA%AF%D8%B1%D9%87%E2%80%8C%D9%87%D8%A7%DB%8C_%D9%84%D9%86%D9%81%DB%8C) و [مغز استخوان](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%85%D8%BA%D8%B2_%D8%A7%D8%B3%D8%AA%D8%AE%D9%88%D8%A7%D9%86) ساخته می‌شوند.

.....................................................................................................

سوال(28)

|  |
| --- |
| گزینه ی د |

دز ژنی: به تعداد نسخه برداری از یک ژن مشخص حاضردر ژنوم، دز ژنی میگویند: Gene dosage is the number of copies of a particular gene present in a genome.

افرادی که در آنها هموگلوبین به میزان کافی [پروتئین آلفا](https://fa.wikipedia.org/w/index.php?title=%D9%BE%D8%B1%D9%88%D8%AA%D8%A6%DB%8C%D9%86_%D8%A2%D9%84%D9%81%D8%A7&action=edit&redlink=1) تولید نمی‌کند به تالاسمی آلفا مبتلا می‌شوند.

.....................................................................................................

سوال(29)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

اندازه گیری ضخامت مایع پشت گردن (NT)

این آزمایش با استفاده از سونوگرافی انجام می شود و میزان ضخامت مایع در پشت گردن جنین را اندازه می گیرد، تا احتمال وجود سندروم داون یا دیگر بیماری های کروموزومی را بررسی کند. قلب جنین نیز در این آزمایش بررسی می شود. این آزمایش باید در سه ماهه اول یعنی بین هفته های **۱۱** تا **۱۳** انجام شود، زیرا با افزایش سن جنین، اندازه گیری ضخامت پشت گردن مشکل می شود. این ازمایش یکی از بخشهای چکاپ سه ماهگی است و برای همه زنان باردار انجام می شود. در این آزمایش، علاوه بر غربالگری بیماری ها، سن بارداری نیز به طور دقیق مشخص می شود و رشد جنین مورد بررسی قرار میگیرد. از آنجایی که این آزمایش جای خطای زیادی دارد، معمولا آزمایش خون نیز به همراه آن تجویز می نشود

.....................................................................................................

سوال(30)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

گزینه الف: ژنوتیپ اتوزومی مغلوب aa می باشد که مستقل از جنسیت است.

گزینه ج: Aa ×   P1= Aa

 1/4AA,2/4Aa,1/4aa =F1

اگر در این حالت فرد بیمار را هم به عنوان حامل آلل بیماری در نظر بگیریم 3/4 فرزندان در هر حاملگی حامل بیماری هستند.

گزینه د: در این حالت اگرAa × aa =P1  باشد آن وقت نسبت افراد بیمار به افراد سالم 1 به 1 است که صد درصد افراد سالم هتروزیگوت هستند

.....................................................................................................

سوال (31)

|  |
| --- |
| گزینه ج |

سندرم بلوم به [انگلیسی](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%B2%D8%A8%D8%A7%D9%86_%D8%A7%D9%86%DA%AF%D9%84%DB%8C%D8%B3%DB%8C):( Bloom’s Syndrome) یک [بیماری نادر](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%A8%DB%8C%D9%85%D8%A7%D8%B1%DB%8C_%D9%86%D8%A7%D8%AF%D8%B1) ارثی است که به صورت [اتوزومال مغلوب](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%A7%D8%AA%D9%88%D8%B2%D9%88%D9%85%D8%A7%D9%84_%D9%85%D8%BA%D9%84%D9%88%D8%A8) به ارث می‌رسد. این سندرم به صورت ژنتیکی منتقل می‌گردد و دارای وراثت اتوزومال مغلوب است، اولین نشانه‌های این بیماری در سنین نزدیک۲۰ سالگی رویت شده و اغلب به صورت عقب ماندگی شدید رشد قبل و بعد از تولد، ضایعات پوستی حساس به نور که معمولاً برروی صورت ایجاد می‌شود، مشخص می‌گردد.

.....................................................................................................

سوال (32)

|  |
| --- |
| گزینه ج |

Fragile X syndrome is caused by the expansion of an unstable CGG repeat in the 5'UTR of FMR1 gene.

.....................................................................................................

سوال(33)

|  |
| --- |
| گزینه الف |

WNT4 یک پروتئین ترشحی است که توسط ژن wnt4 کد می شود و در کروموزوم 1.[3][4] یافت می شود.ژن wnt4 موجب گسترش جنسیت ماده و سرکوب جنسیت نر می شود، جهش در این ژن موجب افزایش ترشح آندروژن و فقدان ساختار های مولرین(یک زائده در دستگاه تناسلی زنان است که به لوله های فالوپ، گردن رحم، رحم و قسمت فوقانی واژن تمایز پیدا می کند) می شود.

.....................................................................................................

سوال (34)

|  |
| --- |
| گزینه د |

PWS یک بیماری ژنتیکی پیچیده است که باعث کاهش توان عضلانی،رشد ناقص جنسی،نا توانی های شناختی،مشکلات رفتاری و احساس گرسنگی شدید می شود که می تواند منجر به پرخوری بیش از حد و مرض چاقی خطرناک و کشنده گردد.

SNRPN is a gene deleted in Prader-Willi syndrome**.**

.....................................................................................................

سوال (35)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

عوامل ژنتیکی اولیه که به‌شدت در پیشرفت نارکولپسی دخیل هستند شامل یک منطقه از کروموزوم ۶ می‌شوند که به‌عنوان آنتی‌ژن لکوسیت انسانی (HLA) شناخته‌شده است. تغییرات خاص در ژن‌های HLA به‌شدت با نارکولپسی در ارتباطند.

.....................................................................................................

سوال (36)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

Overexpression of Dyrk1A contributes to neurofibrillary degeneration in Down syndrome

.....................................................................................................

سوال (37)

|  |
| --- |
| گزینه ی د |

Synteny is long-range restriction mapping is positional cloning

process

 ....................................................................................................

سوال (38)

|  |
| --- |
| گزینه ج |

پلی مورفیسم (Polymorphism): هنگامی که دو یا چند فنوتیپ که آشکارا با هم تفاوت دارند، در جمعیت یک گونهٔ زیستی وجود داشته باشد.

The Polymorphism Information Content (PIC) value is often used to measure the informativeness of a genetic marker for linkage studies

.....................................................................................................

سوال (39)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

ژن FMR1 در بازوی بلند کروموزوم X قرار دارد. تقريباً در 99 درصد مبتلايان به فراژيل ايكس، عملكرد ژن FMR1 به طور كامل مختل مى شود. اين بيمارى حاصل گسترش یک توالی 3 تایی (CGG) درون ناحیه ی 5' غیر ترجمه شونده است که در نهایت موجب کاهش بیان ژن می شود.

.....................................................................................................

سوال (40)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

فناوري DNA ميكرواري ( Microarray ) يكي از جد يد ترين متد هايي است كه امروزه در برخي از كشور هاي اروپايي و آمريكا در زمينه چگونگي تشخيص صحيح طبقه بندي ودقيق بسياري از بيماري ها مطرح شده است و در DNA ميكرواري بيان هزارن ژن به صورت همزمان اندازه گيري مي شود  .

.....................................................................................................

سوال (41)

|  |
| --- |
| گزینه ی د |

Human gene therapy clinical trials are currently underway using lentivectors in a wide range of human diseases.

لنتی ویروس: یک سرده از رتروویروس ها می باشد که باعث بیماری مزمن و کشنده با دوره ی کمون طولانی در پستانداران می شود.

lentiviral vectors have an increasing role in CNS gene therapy

.....................................................................................................

سوال (42)

|  |
| --- |
| گزینه ی ج |

Exon trapping is a molecular biology technique to identify potential exons in a fragment of eukaryote DNA of unknown intron-exon structure.

اگزون تراپینگ یک تکنیک زیست شناسی مولکولی است که برای شناسایی پتانسیل اگزون ها در اجزای DNA یوکاریوتی به کار می رود که به عنوان ساختار اگزون-اینترون شناخته می شود.

.....................................................................................................

سوال(43)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

RACE can provide the sequence of an RNA transcript from a small known sequence within the transcript to the [5' end](https://en.wikipedia.org/wiki/5%27_end) (5' RACE-PCR) or [3' end](https://en.wikipedia.org/wiki/3%27_end) (3' RACE-PCR) of the RNA.

…………………………………………………………………………

سوال(44)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

مهم ترین کیلیت شش دانه ای که در کمپلکسومتری به کار می رود( اتیلن دی آمین تترا استیک اسید) است که به همراه جذب منیزیم موجب مهار آنزیم های مخرب DNA در بافر ها می شود.

.....................................................................................................

سوال(45)

|  |
| --- |
| گزینه د |

DNA concentration is estimated by measuring the absorbance at 260nm

Bacterial density measured at OD600

…………………………………………………………………………

سوال(46)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

زمانی که دو یا بیش از دو [پروتئین](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D9%BE%D8%B1%D9%88%D8%AA%D8%A6%DB%8C%D9%86) در نتیجه ی نیروهای الکترواستاتیک یا رویدادهای شیمیایی در تماس فیزیکی با یکدیگر قرار می‌گیرند تعامل پروتئین–پروتئین رخ می‌دهد. این گونه تعاملات غالباً عملکردهای زیستی را رقم می‌زنند.بر اساس بررسی‌هایی که اخیرا صورت پذیرفته، مشخص شده است که قطعات پروتئینی در سطح ویروس‌های آلوده‌کننده باکتریایی قابل نمایشند. این ایده امروزه به‌منظور کلونینگ قطعات ژنومی آنتی‌بادی به داخل ژنوم پروتئین‌های سطحی ویروس‌ها استفاده شده و از آن به‌عنوان روش‌های Display نام برده می‌شود. این روش‌ها بعداَ گسترش یافته و امروزه تعدادی از این تکنیک‌ها تحت عنوان Phage Display و yeast two hybrid system شناخته شده هستند.

.....................................................................................................

سوال (47)

|  |
| --- |
| گزینه ی ج |

رتینو بلاستوما یک نئو پلاسم نادر بافت شبکیه است که از جهش های رده زاینده و سوماتیک یا هر دو منشا می گیرد . در هر دو , آ لل ژن RB1 ایجاد می شود. پروتئین RB1یک مهارکننده تومور است که نقش مهمی در تنظیم پیشرفت سلول در حال تقسیم در طول چرخه سلولی و خروج سلولهای کامل از چرخه سلولی را دارد.

 جهش های RB1 مرتبط با رتینو بلاستوما در طول منطقه کد کننده پروموتور ژن رخ می دهدکه سبب از دست رفتن عملکرد RB می شود .

جهش های RB1 شامل ناهنجاری های سیتوژنیک کروموزوم 13 , جایگزینی های تک – بازی , درج شدگی های و حذف  کوچک  می باشد. رتینو بلاستوما معمولا بصورت یک بیماری اتوزومال غالب با نفوذ کامل رخ می دهد و اگر در سطح مولکولی باشد از الگوی وراثتی مغلوب پیروی می کند . در حدود 40% بیماران با یک نقص در یک آلل متولد می شوند  که  از یکی از والدین به ارث رسیده است .

.....................................................................................................

سوال (48)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

Chromosomal instability syndrome: گروهی از شرایط ارثی است که در

ارتباط با بی ثباتی کروموزومی و شکستگی کروموزومی رخ می دهد که اغلب منجر به بروز انواع خاصی از سرطان ها می شود.

فانکونی آنمیا یک بیماری ارثی است که موجب اختلالات کلیوی نادر می شود.

.....................................................................................................

سوال(49)

|  |
| --- |
| گزینه ی ج |

Non-disjunction: شکست کروموزوم های همولوگ در مقابل کروماتید های خواهری برای به درستی مجزا شدن درطول تقسیم سلولی می باشد که در اختلالات کروموزوم 45،x نقش دارد.

.....................................................................................................

سوال (50)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

سندروم آنجلمن یک ناهنجاری ژنتیکی پیچیده است که در درجه ی اول روی سیستم عصبی تاثیر می گذارد. از ویژگی‌های مشخص آن می‌توان به تأخیر در رشد، مشکلات ذهنی و یادگیری، مشکلات گفتاری شدید و اختلالات حرکتی و تعادل اشاره کرد.

 In 2 patients with Angelman's syndrome we found evidence of uni-parental disomy. The phenotypic effects of maternal and paternal disomy of chromosome 15 are very different and inheritance of two normal 15s from one parent does not lead to normal development--strong evidence in man for genomic imprinting, in which the same gene has different effects dependent upon its father's origin.

…………………………………………………………………………

سوال (51)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

CGH : یک روش سیتوژنتیکی است که به کمک آن می توان اضافه شدن یا حذف محتوای DNA در کروموزوم ها را تشخیص داد، برای این روش مخلوطی از DNA نشان دار شده ی بیمار و DNA شاهد نرمال را که دارای متافاز نرمال است ،تهیه می کنند.این شیوه ی جدید را که دانشمندان انگلیسی آن را ابداع کرده اند، می تواند نسبت بقای رویان های کاشته شده در رحم را تا دوبرابر افزایش دهد.

.....................................................................................................

سوال(52)

|  |
| --- |
| گزینه ی ج |

SRY ناحیه ی تعیین کننده ی جنسیت کروموزوم Y نامیده می شود و شواهدی وجود دارد که در حقیقت این ژن، رمز کننده ی عامل تعیین کننده ی بیضه در انسان است.

.....................................................................................................

سوال(53)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

گزینه الف:Minisatellites are in the centromeres and telomeres of chromosomes.

عنصرL1 دارای 500 هزار نسخه در یک DNA به طول Kb 15 می باشد

.....................................................................................................

سوال (54)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

element that give rise to numerous Huntington chorea disease. In [genetics](https://en.wikipedia.org/wiki/Genetics), a dynamic mutation is an unstable heritable

.....................................................................................................

 سوال(55)

|  |
| --- |
| گزینه ی ج |

نوترکیبی برای شناسایی و مقابله با دشمنان جدید توسط سیستم ایمنی حیاتی است اما ایجاد برش‌های بیش از حد می‌تواند منجر به بازآرایی‌های کروموزومی ‌مضر شود. اکنون می‌دانیم که RAG قفلی است که انجام این برش‌ها را کنترل می‌کند.

RAG-1 and RAG-2 are proteins at the ends of VDJ genes that separate, shuffle, and rejoin the VDJ genes. This shuffling takes place inside B cells and T cells during their maturation.

.....................................................................................................

سوال(56)

|  |
| --- |
| گزینه ی د |

گزینه الف: در طی فرآیند class switching فرم IgM ایمنوگلوبین تبدیل به ایزوفرم IgG می شود در این فرآیند توسط آنتی بادی خاصی صورت می گیرد.

گزینه ب: The immunoglobulin heavy chain (IgH) genes, which encode one of the two chains of antibody molecules, were the first cellular genes shown to undergo developmentally regulated alternative RNA processing

گزینه ج: ایمنوگلوبولین‌ها بر مبنای خواص فیزیکی، شیمیایی و [ایمن‌شناختی](https://fa.wikipedia.org/wiki/%D8%A7%DB%8C%D9%85%D9%86%DB%8C%E2%80%8C%D8%B4%D9%86%D8%A7%D8%B3%DB%8C) به ۵ گروه عمده IgA، IgM، IgG، IgD، IgE تقسیم می‌شوند.

.....................................................................................................

سوال (57)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

Dosage Compensation: یک اصطلاح است که فرآیند هایی که توسط موجودات برابر برای بیان ژن بین اعضای جنس های بیولوژیکی مختلف انجام می شود را توصیف می کند و به علت پدیده ی lyonization (یک فرآیند است که یکی از نسخه های کروموزوم x پستانداران ماده غیر فعال می شود) به وجود می آید.

.............................................................................................

سوال (58)

|  |
| --- |
| گزینه ی الف |

ژن حاوی ناحیه ی رونویسی و ناحیه ی تنظیمی می باشد.ناحیه ی تنظیمی به دو ناحیه ی تنظیمی سیس و ترانس تقسیم بندی می شود

عناصر سیس را به چهار دسته ی پروموتور،ناحیه یDNA که در آن جا آغاز رونویسی انجام میگیرد،تقویت کننده،خاموش کننده، تقسیم می کنند.

.....................................................................................................

سوال(59)

|  |
| --- |
| گزینه ی ب |

گزینه الف: جهش های جایگزینی رایج ترین هستند

گزینه ج و د: یک نوع جهش در کروموزوم ها می باشد که موجب جابه جایی آن می شود و ارتباطی به غالب یا مغلوب بودن بیماری ندارد.

.....................................................................................................

سوال(60)

|  |
| --- |
| گزینه ی ج |

گزینه ی الف و ب: جهش ها اغلب توسط مکانیزم های موجود در سلول ترمیم می شوند در صورت ترمیم نشدن فرد را مستعد تومورها و سرطان ها نقص های ژنتیکی می کند.

گزینه ی د:پروتئین هایی در این روش به کار می روند که تفاوت بین دو رشته را با توجه به متیلاسیون در N6 آدنین توالی های GATC شناسایی می کنند.

....................................................................................................