1. **کدام یک از دانشمندان زیر فهرستی برای بیماری های ژنتیک تک ژنی تهیه کرده است که به طور مرتب در سال اصلاح و تکمیل است ؟**

**الف)Maclyn Mc Carty**

**ب)Victor Mc Kusick**

**ج)William Bateson**

**د)Rosalind Franklin**

جواب - گزینه (ب)

* Victor mchusich ایشان ستاد پزشکی و ژنتیک پزشکی در بیمارستان سایکینز دز بالتیمور بود و از طرفداران تهیه نقشه از ژنوم انسانی برای مطالعه بیماری های مادرزادی بود و فهرستی برای بیماری های ژنتیک تک ژنی تهیه کرده و او به عنوان پدر ژنتیک پزشکی شناخته شده است.
1. **ناهنجاری های ژنتیکی که مبتلایان از کمبود آنزیم هیپوگزانتین گوانین فسفوریبوزیل تراتسفراز رنج میبرند و به ویژه ناتوان کننده متابولیسم پورین است چه نام دارد؟**

**الف)Lesch-Nyhann Syndrome**

**ب)tay-Sachs disease**

**ج)Gaucher disease**

**د)Niemann-Pick disease**

جواب - گزینه (الف)

* سندروم لش – نیهان ، هیپراورسمس ناشی از افزایش تولید اسیداوریک است که همراه با ایجاد اسیداوریکی و سندروم عجیب خودآزاری می باشد . نقض در هیپو گزاانتین گوانین فسفوریبوزیل ترانسفراز که یکی از آنزیم های بازیافت پورین است ،
* موجب ایجاد این بیماری می گردد.این نقص آنزیمی موجب تجمع PRPP در داخل سلول و به دنبال آن بالا رفتن میزان تولید پورین می شود .

**3- ویژگی های فنوتیپی متفاوت در افراد ، که به طور مرسوم در زوج های دو قلو مطالعه می شود چه نامیده می شود ؟**

**الف)Repulsion**

**ب)discordant**

**ج)Free Martin**

**د)fraternal**

جواب – گزینه (ب)

* نشان دادن یک تغییر فاحش در اندازه (بیشتر از 10% در وزن ) در بدو تولید در دوقلوها را discordant گفته می شود که در دوقلوهای همسان نسبتا شایع ولی ممکن است در دوقلو های دو تخمکی هم رخ بدهد .

Freemartin: کاریوتیپ از یک نمونه از سلول را نشان می دهد.

**4- پدیده ای که یک اختلال می تواند توسط جهش های آللی و غیرآللی متفاوت ایجاد شود چه نام دارد ؟**

**الف)Haploinsufficiency**

**ب)Heteropyknotic**

**ج)Genetic Susceptibility**

**د)Genetic heterogeneity**

جواب – گزینه (د)

* هتروژنیتی ژنتیکی (عدم تجانس ژننتیکی) یک پدیده که در آن یک فنوتیپ یا یک اختلال ژنیتیکی ممکن است توسط هریک از شماره های متعدد از آلل یا غیر آلل ، جهش ایجاد می شود . از نظر بالینی ، عدم تجانس ژنیتیکی به بیماری هایی اشاره دارد که دارای اختلال ژن هستند مانند اوتیسم ، فیبروز سیستیک

**5- در آمیزش تری هیبرید AaBbCc x AaBbCc احتمال داشتن فردی با فنوتیپ Abc چقدر است ؟**

**الف)**$\frac{1}{16}$

**ب)**$ \frac{1}{8}$

**ج)**$ \frac{3}{16}$

**د)**$ \frac{3}{8}$

**6- مهمترین علت بالا بودن میزان جهش های نقطه ای در سلول های زایای مردان به زنان در بیماری هموفیلی کلاسیک چیست؟**

**الف)احتمال رخدادIntra- chromosomal recormbineation در بازوی بلند کروموزوم X مردان**

**ب)کراسینگ اور بین ناحیه PAR II کروموزوم Y و X در مردان**

**ج)عدم رخداد پدیده X-inactivation در کروموزوم مردان**

**د) عدم وجود دوره منوپوز در مردان**

جواب - گزینه (الف)

* هموفیلی اختلالات انعقادی وابسته به کروموزم جنسی هستند که بر اثر جهش در ژن های FAC ، می شود. هموفیلی معمولا بیماری مردان است هر چند ندرتا آنها هم به علت انحراف غیرفعال شدن کروموزم X از حالت طبیعی می شوند .

**7-اگر مردی مبتلا به بیماری CF با دختر عموی خودش که حامل ژن معیوب است ازدواج کند ، الگوی وراثتی چه نام دارد ؟**

**الف)وابسته به X**

**ب)غالب اتوزومی**

**ج)غالب کاذب**

**د)مغلوب اتوزومی**

جواب - گزینه (ج)

* فیبروزسیتیک نوعی بیماری دگرگشتی (سوخت و ساز) بدن است که بر اثر آن ترشحات در بخش های از بدن سفت و چسبیده می شوند . CF نوعی اختلال اتوزومی مغلوب است.

**8-زن های Bone morphoyenet.cpathway (PBM ) جز کدام یک از خانواده های ژنی زیر است ؟**

**الف)TGF-B Super family**

**ب)CCR 5 family**

**ج)Wingless family**

**د)Hedgehog family**

جواب- گزینه (الف)

* BMP یک گروه از عوامل رشد به عنوان سیتوکین ها شناخته شده است (پروتئین های ریخت زایی استخوانی) بخش مهمی در طول رشد و نموجنین در الو دهی جنینی و تشکیل اسکلتی اولیه دارن که جز TGF-B Supet family (گروه بزرگی از سلول پروتئین های تنظیمی ساختاری) هستند.

**9- تجمع ژن ها در کدام نواحی کروموزمی بیشتر است؟**

**الف)هتروکروماتینی**

**ب)سانترومر**

**ج)ساب تلومر**

**د)تلومر**

جواب – گزینه (الف)

* بخش هایی از کروماتین به نام ستروکروماتین که دارای پیچیدگی و تراکم زیادی هستند ئ در مشاهدات میکروسکوپی به رنگ تیره دیده می شود ژن های سازنده آن ها در بعضی از مناطق رونویس نشده اند و در نتیجه بروز نمی کند و در بعضی مناطق در دوره زمانی مشخص بروز

 می کند.

**10- کدام یک از موارد زیر در خصوص variable expressivity مصداق پیدا می کند ؟**

**الف)allelic heterogeneity**

**ب)pleiotropy**

**ج)germline mosaicism**

**د)genomic imprinting**

* Variable expressivity (بازنمونگری متغیر ژن): تغییرات ژنوتیپ مشابه در بیان ژن مصداق allelic heterogeneity (ناهمگونی آللی): نشان می دهد که آلل مختلف رخ دهد و باعث تظاهرات بالینی بسیار متفاوت شود.
* Germ line mosaicism (موزایسیم گناد) یک نوع از موزائسیم ژنتیکی که در آن بیش از یک مجموعه از اطلاعات ژنتیکی است که به طور خاصی در داخل سلول های گامت یافت می شود.
* Genomic imprinting (نقش پذیری ژنی): یک از نمونه های اثر های وراژنتیک است.نقش پذیرس ژنی زمانی روی میدهد که فرزند هتروزیگوس تنها یک الل وابسته به اینکه آن را از کدام والد دریافت کرده باشد بروز دهد.

**11-هموگلوبین Lepore و Kenya چگونه ایجاد می شود ؟ (یک بیماری اتوزمی مغلوب)**

**الف)جهش های بی معنی**

**ب)کراسینگ اور نابرابر در میوز**

**ج)حذف اسید آمینه از زنجیره گلوبین**

**د)جهش در کدون پایان**

جواب- گزینه (ب)

* هموگلوبین Kenya یک نوع غیرطبیعی هموگلبین است که در آن زنجیره غیر آلفا دارای یک بخش زنجیره گاما در انتهای N و بخش زنجیره بتا در پایانه C که به علت رخداد کراس اوور و نوترکیبی ایجاد می شود.
* هموگلبین Lepore سندروم بدون علامت که توسط یک اتوزومال مغلوب ایجاد می شود و به علت رخداد کراس اوور و نوترکیبی نامتعادل ایجاد می شود.

**12-شیوع بیماری هانتیفگتون با نفوذ کامل در جمعیتی 16% است . اگر فراوانی آلل طبیعی برابر 99% باشد. نفوذ بیماری در همین جمعیت به چه میزان است؟**

**الف)0.016**

**ب)0.0199**

**ج)0.804**

**د)0.080**

جواب-گزینه (ج)

* 0.804

**13-کدامیک از ویروس های دارای RNA زیر در ایجاد سرطان نقش بیشتری دارند؟**

**الف)آدنوویروس ها**

**ب)هرپس ویروس ها**

**ج)هپاتو ویروس type A**

**د)رترو ویروس ها**

جواب-گزینه (د)

رترو ویروس ها

* رترو ویروس ها ، ویروسهای RNA دار زنجیر مثبت – پوشش دار با شکل ویژه و روش همانند سازی خاص می باشند.رترو ویروس ها عامل سرطان در سلول هایی هستند که به آن ها سرایت می کنند . ژن هایی به نام آنکوژن در انسان ،حیوان می تواند عامل تبدیل سلول هایی طبیعی به سلول های سرطانی می شود.

**14-نشانه پلی آدنیلاسیون poly adenylation signal معمولا در کدام قسمت ژن قرار دارد؟**

**الف)5`UTR**

**ب)پروموتر**

**ج)کدون شروع**

**د)3`UTR**

جواب-گزینه(د)

3UTR

* چند آدینی شدن فرایند اضافه کردن دنباله آدنین به RNA پیام رسان است . دنباله آدنین شامل چندین آدنوزین مونوفسفات است . به بیان ذیگر این دنباله همانند رشته ای از RNA است که فقط از آدنین تشکیل شده است .
* در یوکاریوت ها ، چند آدنینی شدن بخشی از فرایندی است MRNA را برای ترجمه تولید می کند. بنابراین چند آدنینی شدن بخشی از فرایند بزرگتری به نام بیان ژن است . فرایند چند آدنینی شدن در هنگام پایان رونویسی از ژن شروع می شود. انتهای 3` از RNA جدید توسط مجموعه ای از پروتئین ها شکافته می شود . این پروتئین ها سپس دنباله آدنین را در انتهای RNA 3` تولید می کنند.

**15-کدام یک از روش های زیر برای بررسی بیان یک ژن بکار می رود؟**

**الف)PCR-RFLP,PCR**

**ب)Northern blotting , RT-PCR**

**ج)Southern blotting , PCR**

**د)PCR-RFLP . RT-PCR**

جواب-گزینه(ب)

Northern blotting Rt-PCR

* RT-PCR رو نویسی معکوس واکنش زنجیره ای پلیمر از ، یک نوع از واکنش زنجیره ای پلیمراز (PCR) ،یک تکنیک رایج در زیست شناسی مولکولی مورد استفاده برای شناسایی بیان RNA و ژن
* Northern blotting روش مورد استفاده در تحقیقات زیست شناسی مولکولی برای مطالعه بیان ژن (RNA یا MRNA) در یک نمونه

**16-کدام یک از آنزیم های زیر باعث پیوند کووالانسی در DNA می شود؟**

**الف)DNase I**

**ب)DNA Ligase**

**ج)S1 NUCLEASE**

**د)DNA helicase**

جواب-گزینه (ب)

* آنزیم DNA ligase آنزیمی است که با کاتالیز ایجاد پیوند فسفودی استربین نوکلئوتیدها پیوند رشته های DNA را تسهیل می کند. در DNA ligase ، واکنش در سه مرحله رخ می دهد که اولین مرحله تشکیل یک پیوند کووالانسی است .

**17-کدام یک از قسمت های زیر بیشترین خاصیت متیله شدن دارد؟**

**الف)TATA box**

**ب)Poly adenylation signal**

**ج)CpG island**

**د)Exon-Intron Junction**

جواب-گزینه (ج)

* جعبه TATA یک توالی DNA که در آن یک توالی ژنتیکی خوانده و رمزگشایی می شود
* اینترون بخش هایی از ژنوم هستند که در فرایند رونویسی رمز های DNA ، رونوشت از روی آن ها انجام می شود.
* در علم ژنتیک جزایر سی پی جی نوکلئیک اسیدی هستند که می توانند برای ساخت پروتئین بکاروند
* در علم ژنتیک جزایر سی پی جی ناحیه ای از ژنوم است که فرکانس بالایی از مکان های CG در آن ها وجود دارد. در یک ناحیه CPG هم C و هم G در یک رشته از DNA یا RNA یافت می شود و به میله زنجیره فسفودی استر با هم پیوند کوالانسی دارند که بسیار قوی تر از پیوندی است که بین جفت یایه ها در پیوند نرمال بین مکمل ها وجود دارد و دارای بیشترین خاصیت متیله شدن دارند.

**18- از کدام یک از روش های زیر برای شناسایی یک جهش ناشناخته می توان استفاده کرد؟**

**الف)PR-ARMS**

**ب)PCR-SSCP**

**ج)PCR-RFLP**

**د)Real-Time PCR**

جواب-گزینه (ب)

PCR-SSCP

* PCR-ARMS: این روش تکثیری قدرتمند برای مشخص کردن جهش های نقطه ای است. در این روش از پرایمر های جهش یافته و طبیعی در لوله جداگانه استفاده می شود.
* Real-time PCR: برای شناسایی بسیاری از ویروس های عامل بیماری های انسان از این روش استفاده شده است.
* RFLP-PCR: جهش هایی از نوع نقطه ای و حذف و اضافه که باعث تغییر در سطح قطعه آنزیمی می گردد قابل تشخیص است.
* SSCP-PRC ، یکی از ساده ترین و شاید حساس ترین روش برای تشخیص جه های ناشناخته مبتنی بر فناوری RPC است

**19- در کدام یک از روش های زیر dd NTPs بکار می رود؟**

**الف)RFLP**

**ب)ARMS**

**ج)Sequencing**

**د)SSCP**

جواب-گزینه (ج)

Sequencing

* Sequencing یا توالی یابی یکی از روش های توالی یابی DNA بر پایه خاتمه رشته دی اکسی نوکلئوتید توسط DNA یلیمراز دزر فرایند همانندسازی DNA است.

روش خاتمه زنجیره DNA نیاز به یک DNA تک رشته ای ، دی اکسی نوکلئوساید تری فسفات

 (d NTP ها) و دی اکسی نوکلئوساید تری فسفات تغییر یافت ، دارد. در این نوکلئوتیدهای خاتمه بخش، یک گروه OH-3` بین دو نوکلئوتید مورد نیاز است را کم دارند که سبب می شود.

DNA پلیمراز پس از ddNTPS تکثیر را متوقف کند. این ddNTPs ممکن است به صورت رادیواکتیو یا فلوئورسانت برای تشخیص در ماشین های خودکار، برچسب گذاری شده اند.

**20-کدام یک از روش های زیر برای بررسی کمی DNA بهترین است؟**

**الف)Real-Time PCR**

**ب)SSCP**

**ج)SNP Analysing**

**د) PCR**

جواب-گزینه (الف)

* واکنش زنجیره پلیمرازی در زمان واقعی که واکنش زنجیره پلیمرازی حرکتی (KPCR)یا واکنش پلیمرازی کمی (QPCR)نیز نامیده می شود،یک روش آزمایشگاهی براساس PCR است که برای تکثیر و تعیین کمی مولکول DNA یا MRNA به طور همزمان بکار میرود و به دو روش کمی سازی مطلق که در نوع تعیین کمیت از DNA استاندارد استفاده می شود و کمی سازی نسبی بیان می شود.

**21- در با تنظیم بیان ژن ، کدام گزینه درست است؟**

**الف)عناصر تنظیم کننده ناحیه پروموتور هم Cis-acting و هم Trans-actingاند.**

**ب)عناصر تقویت کننده (enhancers) ، همواره در وضعیت Cis عمل می کنند.**

**ج)عامل رو نویسی Trans Acting اند.**

**د)عناصر مرزی (Boundary element) اثر تنظیم کنندگی ژن های همجوار را افزایش می دهند.44**

جواب-گزینه (ج)

عامل رونویسی ، Trans Acting

* عناصر تنظیم کننده ناحیه پروموتور cis-acting هستند.
* عامل تقویت کننده (enhancers) اغلب در هر جهتی فعال هستند.
* عامل رو نویسی (فاکتور رونویسی) trans-acting اند.

**22- برای شناسایی جهش های توسعه های سه نوکلئوتیدی در سندرم x شکننده ، کدام روش زیر استفاده می شود؟**

**الف)Western blot**

**ب)Southern blot**

**ج)Northern blot**

**د)Allele Specific Oligonucleotide hybridization**

جواب-گزینه(ب)

* Western blot یکی از روش های بلاتینگ است که برای تشخیص و آنالیز پرونئین ها استفاده می شود. این روش یک آزمایش تایید کننده است و وجود نوعی پادتن علیه چند نوع پروتئین ویروسی را بررسی میکن
* Southern bolt روشی مبتنی بر الکتروفورز که تست ژنتیکی برای ردیابی حذف های (Deletions) بزرگ استفاده می شود که امکان دارد با استفاده از روش های تست ژنتیکی مبتنی بر PCR نتوان این حذف ها را ردیابی کرد و روش مورد استفاده در تحقیقات

زیست – مولکولی آزمون مولکولی DNA است.

* Northern blot روش مورد استفاده در تحقیقات زیست شناسی مولکولی برای مطالعه بیان ژن (RNA یا MRNA ) در یک نمونه
* سندروم X شکننده شناخته ترین عامل ارثی ناتوانی های رشدی است.این نشانگان ، دومین و مهمترین علت کروموزمی کم توانی های هوشی بعد از نشانگان دادن و مهم ترین شناخته شدن کم توانی هوشی به ارث رسیده شده است . از سال 1980 تا 1990 تنها آزمون موجود برای تشخیص نشانگان X شکننده آزمون های سیتوژنتیک یا کروموزمی بود که ازدقت کافی برخوردار نبود. در دهه1990 ، آزمون مولکولی DNA شناخته شده (Northern blot) ، صحت تشخیص این اختلال کروموزمی را افزایش داد.

**23-برنامه رایانه ای که می تواند پایگاه های اطاعاتی توالی DNA ژنومی را برای همساختی توالی با ژن های معلوم جستجو کند ، چه نام دارد؟**

**الف)Cloning Sillico**

**ب)Shutgun Cloning**

**ج)Clone Contins**

**د)Sequence Tags**

جواب-گزینه(الف)

Cloning in sillico

* Cloning in sillico برنامه شبیه ساز رایانه ای برای بدست آوردن توان کامل یا جزیی از C DNA یک ژن برای همساختی توالی با ژن های معلوم

**24-کدام یک از ژن های زیر گزارشگر ( reporter gene) است؟**

**الف) B.galactosidase**

**ب)B.actin**

**ج)B.glycan**

**د)B.globin**

جواب-گزینه (الف)

B.galactosidase

ژن های گزارشگر ، ژنی آزمایشی است به منطقه بالا دست یک ژن مورد مطالعه متصل می شود و تحت کنترل تنظیمی ژن اصلی میزبان قرار می گیرد و فنوتیپی را بروز می دهد که به سادگی قابل تشخیص می باشد و معمولا در سلول مورد مطالعه وجود ندارد مانند ژن B.galactosidase

**25-ساختار بخش اصلی DNA فاژ لامیدا در میزبان و فاژ چگونه است؟**

**الف)درون هر دو تک رشته ای است.**

**ب)درون هر دو دو رشته ای است.**

**ج)درون میزبان دو رشته ای و درون فاژ تک رشته ای است.**

**د)درون میزبان تک رشته ای و درون فاژ دو رشته ای است.**

جواب-گزینه(ب)

درون هردو ، دو رشته ای است.

* فاژ لامبدا به طور رایج در DNA cloning استفاده می شود . آن ها دارای دو چرخه سلولی می باشند.لیتیک ولیزوژنیک ، در چرخه لیزوژنیک ، DNA حلقوی شده و درون DNA میزبان انتگره می شود بعد ، فاژ لامبدا با سلول میزبان همانندسازی می کنند.
* فاژها ویروس هایی هستند که به باکتری ها حمله میکنند و آن ها را از بین می برند.فاژ ها مانند سایر ویروس ها دارای یک اسید نوکلئیک درونی (DNA یا RNA ) هستند . فاژ های دارای DNA تک رشته ای (SS DNA) و دورشته ای هستند. همچنین فاژ های دارای RNA ، تک رشتهای ای هستد.

**26-مهمترین مزیت فاژ M13 که موجب انتخاب آن به عنوان وکتور کلونینگ گردید چیست؟**

**الف)امکان کلون نمودن قطعات نسبتاً بزرگ DNA در ژن**

**ب)کوچک بودن ژنوم آن بطوری که قابل مقایسه با پلاسمید است.**

**ج)ایجاد امکان تهیه DNA تک رشته ای از ژن کلون شده**

**د)لیز نکردن سلول میزبان و در نتیجه امکان تولید مقادیر زیاد از ژن**

جواب-گزینه (ج)

ایجاد امکان تهیه DNA تک رشته ای از ژن لکون شده

* وکتور عاملی است که می تواند یک قطعه DNA را به سلول میزبان انتقال دهد. اگر برای تولید و تکثیر DNA به کار رود،کلونینگ وکتور نامیده می شود.
* مهم ترین مزیتفازM13 این است که ژن هایی را که در این ناقل کلون شده اند ، می توان به صورت DNA تک رشته ای به دست آورد.

**27-قابل اعتمادترین روش برای تعیین زیگوسیتی ( Zygosity ) کدام است؟**

**الف)بررسی نشانگر های چند شکلی (SNPS)**

**ب)بررسی پادگن های HLA**

**ج)انجام کایوتیپ به روش نواری با قدرت تفکیک بالا**

**د)انگشت نگاری از DNA میتوکندری**

جواب-گزینه (الف)

بررسی نشان گرهای SNPS))

* تعیین زیگوسیتی ، امکان ارزیابی کیفیت تخم لقاح شده یا تعیین MZ یا DZ بودن دوقلوها روش های تعیین زیگوسیتی شامل :
1. مطالعه جفت و غشاها
2. تجزیه و تحلیل سیستم های چند شکل مانند گروه خونی و ... .
3. نشان گرهای چند شکل DNA (SNPS) قابل اعتماد ترین روش

**28-RNA مداخله ) Interfering RNA ( چه نقشی در سلول ایفا می کند ؟**

**الف)به پردازش Mrna کمک می کند.**

**ب)از شروع رونویسی کمک می کند.**

**ج)با اتصال به ریبوزوم میزان سنتز پروتئین را کاهش می دهد.**

**د)به طور هدفمند mRNA های خاصی را تخریب می کند.**

جواب-گزینه (د)

یکی از جالب ترین کشف های دهه اخیر در پروتئومیک و ژنومیک ، کشف I RNA بوده است و به عنوان ابزار تحقیقاتی مهم برای خاموش کردن ژن ( gene silencing ) مورد استفاده قرار گرفت.

مکانیزم تکنولوژی i RNA براساس دو رشته ای کردن MRNA ژن مورد نظر می باشد. به این ترتیب توالی دو رشته ای dsRNA به وجود آمده مانع بیان MRNA ژن هدف می گردد. (به طور هدفمند MRNA های خاصی را تخریب می کند)

**29-در خصوص ژنی که 100 کیلو باز طول دارد،برای ژن درمانی کدام گزینه مناسب تر است؟**

**الف)کلودن کردن تواماً cDNA و DNA ژنومی و انتقال همزمان آن ها به سلول ها**

**ب)تهیه cDNAو انتقال آن به سلول ها**

**ج)کلون کردن آن ناحیه از ژن که در بیمار دچار جهش می باشد و انتقال آن به سلول**

**د)انتقال مستقیم ژنوم فرد سالم به سلول های فرد بیمار**

جواب-گزینه(ب)

* کاربرد نهایی لکون کردن ژن در پزشکی که مورد توجه قرار می گیرد ، ژن درمانی است.

در فرایند مهندسی ژنتیک ، DNA مکمل (c DNA) به رشته ای از مولکول DNA اطلاق می شود که تحت فعالیت کاتالیتیک آنزیم های رونوشت بردار معکوس از روی رشته MRN ی بالغ ساخته می شود .

از c DNA به عمده به منظور کلونینک ژن های یو کاریونی در سلول های پروکاریونی استفاده می گردد.

**30-ژن های کاذب (pseudogenes) چگونه ایجاد می شوند ؟**

**الف)جهش نقطه ای**

**ب)توسعه تکرار های سه تایی**

**ج)مضاعف شدگی و دخول توای مکمل**

**د)کراسینگ اور نابرابر**

جواب-گزینه(ج)

مضاعف شدگی و دخول توالی مکمل

* ژن های کاذب بستگان ناکارامد از ژن ها هستند که توانایی خود را برای ترجمه شدن به پروتئین را از دست داده اند یا دیگر در سلول خود به دلیل نداشتن پروموتور بیا نمی شوند. ژن های کاذب اغلب از تجمع چند جهش در یک ژن (مضاعف شدگی) و دخول توالی مکمل به وجود می آیند.

**31-در ارتباط با جهش های ژنی ، گزینه صحیح کدام است ؟**

**الف)جهش در پروموتر ژن ها معمولاً باعث قطع کامل تولید فراوده ژن می شود.**

**ب)جهش در Splice donor site یا GT ، معمولا به پیرایش (Splicing) طبیعی منجر می شود.**

**ج)جهش Loos of function به کاهش فعالیت فراورده ژن نمی شود.**

**د)جهش های دینامیک (پویا)جهش هایی ناشی از توسعه تکرار های سه نوکلئوتیدی هستند.**

جواب-گزینه(د)

* جهش های دینامیک جهش هایی هستند که در آن ها تعدادی از تکرار موجود در برخی از بخش های ژنوم در طول تقسیم های سلولی افزایش یا کاهش می یابند. تعداد تکرار ها هرگاه از یک حد آستانه ای کمتر باشد در این حالت این ، پایدار بوده و در طی تقسیمات سلولی تعدادشان تغییر نخواهند کرد. جهش های دینامیک در اغلب موارد تکرار های سه تایی را شامل می شوند ولی در برخی بیماری های تکرار های بلندتر نیز وجود دارد.جهش ها به صورت جهش های خارج از بخش کد کننده یا جهش های تکراری CAG در داخل بخش کد کننده می باشد . نمونه هایی از بیماری های حاصل از این مکانیسم جهش : هانتینگتون ، سندروم X شکننده و ... .

**32-آنزیم های Nucleases1 قادر به برش چه نوع توالی است و به چه منظور استفاده می شود ؟**

**الف)توالی تک رشته ای RNA و DNA- تعیین توالی جایگاه شروع نویسی**

**ب)توای دو رشته ای DNA-تعیین توالی ژنومی**

**ج) توالی تک رشته ای RNA و DNA-تعیین توالی ژنومی**

**د) توای دو رشته ای DNA- تعیین توالی جایگاه شروع نویسی**

جواب-گزینه (الف)

* آنزیم های Nucleases1 یک آنزیم اندونوکلئاز مشتق شده از قارچ Aspergillus dryzae که قادر به برش DNA تک رشته (SSDNA) و RNA تک رشته است و به منظور تعیین توالی جایگاه شروع رونویسی استفاده می شود.

**33-مطالعات Knudson در خصوص سرطان رتینوبلاستوما منجر به کشف کدام گزینه گردیده است؟**

**الف)Immortality genes**

**ب)Tumor suppressor genes**

**ج)DNA repair**

**د)Proto-oncogenes**

جواب-گزینه(ب)

* فرضیه Knudson همچنین به عنوان فرضیه دوضربه و یا فرضیه چند ضربه شناخته شده است.

این فرضیه بیان می کند که سرطان در نتیجه جهش انباشته در DNA سلول است و به طور غیر مستقیم به شناسایی ژن های مرتبط با سرطان منجر شده است.

* Tumor suppressor genes (ژن سرکوبکرتومور) ژنی است که یاخته را از رسیدن به راه سرطان باز می دارد.اگر در این ژن جهش روی دهد که به از دست دادن یا کاهش کارایی بینجامد ، سرطان از یاخته گسترش خواهد یافت این روند بطور معمول با دگرگونی های ژنتیکی دیگری نیز همراه باشد.

**34-در استفاده از Cosmid بعنوان وکتور کدام گزینه صحیح است؟**

**الف)مانند پلاسمید ایجاد کلنی می کند.**

**ب)مانند فاژ M13سلول های آلوده شده مرتباً فاژ توید می کنند.**

**ج)مانند فاژ لامبدا روی محیط کشت ایجاد پلاک می کند.**

**د)مانند فاژهای 1ysogeneic وارد ژنوم میزبان می شود.**

جواب-گزینه(الف)

* (کاسمید : پلاسمید + باکتریوفاز : (λ

وکتورکلون سازی ژن هستند که می توانند 40 کیلو باز از DNA کلون شده را با خود داشته باشند و قادرند به صورت پلاسمید در E.COL باقی بمانند.

استفاده از کاسمید 2 مزیت دارد :

1-توانایی کلون کردن کاسمید ها بیشتر از پلاسمیدهاست و ژن های بیشتری را می توان کلون کرد

2-برای ایجاد کتابخانه ژنی ، وارد کردن قطعات بزرگتر در داخل وکتور باعث می شود که لکون های کمتری مورد بررسی قرار گیرد.

چون کاسمید ها فاقد تمام ژن های λ هستند ، لذا تولید پلاگ نمی کنند.در عوض کلونی ها روی محیط های کشت انتخابی تشکیل می شوند و لازم است یک نشانگر انتخابی مانند ژن مقاومت به آمپی سیلین و یک منشا همانند سازی نیز داشته باشند.

**35-در رابطه با بیماری عضلانی دوشن (DMD) کدام گزینه صحیح است؟**

**الف)جهش های ناشی از insertion مهمترین عامل ایجاد بیماری می باشد.**

**ب)بیشترین جهش ها بواسطه اختلالات در تقسیمات میوز پدری روی می دهد.**

**ج)بیشترین جهش ها از نوع حذف است.**

**د)اندازه حذف های ژن دیسترفین با درجه شدت بیماری در ارتباط می باشد.**

جواب-گزینه(ج)

* دیستروفی عضلانی دوشن (DMD) یکی از بالغ بر بیست گونه ضعف عضلات است.تمام تحلیل های عضلانی ناشی از عیوب ژن ها هستند (ژن ها عوامل وراژتی هستند که توسط والدین به کودکان خود انتقال داده می شوند) و به دلیل تحلیل رفتن سلول های عضلات و از بین رفتن تدریجی،باعث پیشرفت در ضعف آن ها می شوند.گونه داچنی تنها روی پسرها تاثیر می گذارد و نقش این ژن در نتیجه وجود عیبی در تنها پروتئین مهم در بافت های ماهیچه ها تشخیص داده شده است و به آن دیستروفی یا تحلیل عضلات گفته می شود و بیشترین جهش ها از نوع حذف است.

**36-در خصوص 5Cap کدام یک از موارد زیر صحیح است؟**

**الف)در splicing نقش موثر دارد.**

**ب)اثر حفاظتی برای mRNAدارد.**

**ج)جزو عناصر Cis Acting می باشد.**

**د)جزو کدهای آغازین می باشد.**

جواب-گزینه(ب)

* Cap عبارت است از V متیل گوانوزین تری فسفات که در همان اوایل رونویسی به توکلئونیدتری فسفاته ی سر 5` که اغلب دارای باز پورین است ،اضافه می شود.یکی از وضایف CAP محافظت از بخش 5` مولکول های MRNA یوکاریونی در برابر 5` اگزونوکلئوارها است.

**37-هموفیلی A و هموفیلی B تقریبا فنوتیپ های یکسانی ایجاد می نمایند.اما نتیجه رخداد جهش در ژن های مختلف واقع بر روی کروموزوم X هستند.این حالت مثالی از کدام گزینه زیر است؟**

**الف)Compound heterozygocity**

**ب)Double heterozygocity**

**ج)Allelic heterogeneity**

**د)Locus heterogeneity**

جواب-گزینه(د)

* هموفیلی یک اختلال خونریزی دهنده ارثی است.افراد مبتلا به هموفیلی به علت سطح پایین یا عدم وجود پروتئین هایی بنام فاکتور های انعقادی ، قادر به متوقف کردن روند خونریزی نمی باشند.
* هموفیلی بیماری ارثی است که از طریق ژن موجود بر روی کروموزم X منتقل می شود.هموفیلی A,B اختلالات انعقادی وابسته به کروموزوم جنسی هستند که تقریبا فنوتیب های یکسانی ایجاد می نماید اما به ترتیب بر اثر جهش هایی در ژن های FAC و F1 ایجاد می شوند مانند حالت Locus heterogeneity
* Locus heterogeneity ناهمگون منبع یک اختلال ، صفت یا الگوی ضخامت در اثر جهش در ژن در جایگاه کروموزمی متفاوت است.

**38-محتمل ترین الگو وراثت در شجرنامه زیر چیست؟**

**الف)وابسته به X غالب**

**ب)وابسته به X مغلوب**

**ج)اتوزومی غالب**

**د)توارث میتوکندریائی**

جواب-گزینه(د)

* کروموزوم میتوکندری یک ملکول DNA حلقه16/5 کیلوباز می باشد که داخل میتوکندری قرار دارد.2ماهیت غیر معمول میتوکندری ها منجر به الگوهای وراثتی مجرائی برای بیماری های ناشی از جهش در DNA میتوکندریایی می شود.اولا تخمک 1 اسپرم زیگوت را با تمام میتوکندری خود غنی می سازد . در نتیجه مادر ی که حامل جهش در MTDNAمی باشد ، جهش را به تمام فرزندان خود منتقل می کند در حالی که پدر حامل حمان جهش قادر به انتقال جهش نیست.بنابراین نقایص mtDNA وراثت های Maternal inheritance را نشان می دهد.دیگر ماهیت محصر به فرد کروموزم های میتوکندری ها این است که تفکیک ضخامت کنترل شده ای چون کروموزم های هسته ای در آن ها دیده نمی شود.

به دلیل اینکه عملکرد میتوکندری برای تمام سلول ها تقریبا ضروری است.و بیان فتوتیپی یک جهش در mtDNA بستگی به درصد نسبتی mtDNA طبیعی و جهش یافته در سلول های سازنده بافت های مختلف دارد.

نفوذ کاهش یافته ،گوناگونی بیان و پلیوتروپی ماهیت شاخص در شجره نامه اختلالات میتوکندریایی هستند.

**39-در کدامیک از بیماری های ذخیره ای لیزوزمی ، جهش در ژنی به غیر از ژن مربوطه به آنزیم لیزوزمی رخ می دهد؟**

**الف)I-Cell**

**ب)Hurler**

**ج)Sanfilippo**

**د)Tay-Sachs**

جواب-گزینه(الف)

* موکولیپیدوز نوع دو که بیماری سل I (بیماری I-Cell ) نیز خوانده می شوند.نوعی بیماری ذخیره ای لیزوزمی است که جهش در ژنی به غیر از ژن مربوط به آنزیم لیزوزمی رخ می دهد.دی این بیماری وجه تسمه I-cell به علت وجود انکلوزین های شدید سیتوپلاسمی است که به راحتی با میکروسکوپ فازکنتراست قابل مشاهده است و I نشانگر انکوزین (Inclusion ) می باشد.
* سندروم هورکر: موکوپلی ساکارید وزتیپ (mPSI) I یک بیماری ذخیره ای لیزوزومی است که به واسطه کمبود آنزیم آلفا – ال-ایدورونیداز (IDUA") ایجاد می گردد.
* سندروم بیماری سان فیلیپو (Son filippo) از جهش های ژنتیکی براساس آنزیم sulfamidasaشکل می گیرد و در نابودی برخی از مواد موسوم به گلیکوزآمینو کلیکام موثر است و تخریب کننده عصب اطفال است.
* بیماری Tay-sachs نوعی بیماری ذخیره ای است . گانگلیوزید مولولی می باشد که از ترکیب دو جز گلیکواسفنگولیپید با یک یا تعداد بیشتری سالیک اسید مانند (ان استیل نورامیک اسید) ایجاد می شود.

**40-اصلی ترین Triploidy چیست؟**

**الف)Dispermy**

**ب)Euploidy**

**ج)Nondisgunction**

**د)Meiotic failure**

جواب-گزینه(الف)

* یکی از اختلالات کروموزمی ، تریپلوئیدی نام دارند.تریپلوئیدی(69XYY-69XXY-69XXX)

را به میزان زیاد می توان در بین جنین های سقط شده مشاهده کرد ولی این موضوع به ندرت در نوزادان تازه متولد شده دیده نمی شود . این بچه ها قبل از تولد ، ناهنجاری های درون رحمی فراوانی را نشان می دهند و رشد آن ها بسیار کم است . اصلی ترین علت تریپلوئیدی ، Dispermy یا نفوذ یک تخمک توسط دو اسپرم است و ژنوم مربوط به پدر مضاعف شده است ، معمولا در اوایل تا اواسط بارداری سقط می شوند و مواردی که ژنوم مادری مضاعف شده است ، دوام بیشتری دارند و در مواردی زنده به دنیا می آیند.

**41-در کدام یک ازناهنجاری های متابولیکی زیر کامل ماده ای که توسط متایولیسم آن مختل شده از رژیم غذایی می تواند منجر به مرگ شود؟**

**الف)Phenylketonuria**

**ب)Fructosuria**

**ج)Classical galactosemia**

**د) Tyrosinemia**

جواب-گزینه(الف)

* بیماری فنیل کتونوریا (p.k.u) برای اولین بار توسط کولینک کشف و به عنوان یک اختلال سوخت و ساز موروثی معرفی گردید . این بیماری از طریق ژن های مغلوب و کروموزوم های معمولی از والدین به کمک منتقل می شود و موجب عقب ماندگی نسبتا شدید می گردد. در این بیماری اسید آمینه فنیل آلانین که در موارد چربی زیاد یافت می شود دچار عدم سوخت و ساز شده و مقدار آن در خون افزایش می یابد.در شرایط طبیعی مقداری از فنیل آلانین با دخالت آنزیم های مربوط به تیروزین تبدیل می شود و مقداری نیز به اسد فنیل پیرویک تبدیل شده و از سریق ادرار دفع می گردد.ولی در افراد مبتلا به p.k.u ، اسی آمینه فنیل آلانین به تیروزین تبدیل نمی شود و یا به صورت ناقص تبدیل می شود و از طرفی مقدار اسید فنیل پیرویک بالا رفته و از ادرار دفع می شود.افزایش تدریجی فنیل آلانین در خون و رسوب تدریجی آن موجب آسیب تدریجی به مغز می شود و 2% دچار نوع پیشرونده و کشنده و بیماری می شوند.

**42-کدام یک از گزینه های زیر در مورد بیماری های ژنتیکی صدق می کند؟**

**الف)شیوع (Prevalence) یک بیماری ژنتیکی بطور معمول از میزان بروز (Incidence) آن در هنگام تولد کمتر است.**

**ب)ناهنجاری های ارثی ، در واقع همان ناهنجاری های مادرزادی هستند.**

**ج)در 4 تا5 درصد تمام سقط های تشخیص داده شده در سه ماه نخست بارداری ، یک ناهنجاری کروموزمی وجود دارد.**

**د)ناهنجاری های ژنتیکی از سن 30 سالگی به بعد فنوتیپ خود را نشان می دهد، از الگوی غالب اتوزومی پیروی می کنند.**

جواب-گزینه(الف)

**43-اصلاح Derivative chromosome در خصوص کدام ناهنجاری کروموزمی زیر بکار می رود؟**

**الف)Reciprocal translocation**

**ب)Isochromosome**

**ج)Interstitial deletion**

**د)Paracentric inversion**

جواب-گزینه(الف)

* در علم ژنتیک جابجایی کروموزمی (Reciprocal translocation) یک اختلال در کروموزوم است.

کروموزم ها در بدن انسان به سورت 23 جهت قرار دارند.جابجایی میانگروموزم های غیر جهت اتفاق می افتد .این اختلال زمانی اتفاق می افتد که کروموزم ها می شکند و قطعات آن به کروموزم دیگری متصل می شود. به طور کلی جابجایی کروموزمی به دو دسته تقسیم می شوند، 1)جابجایی متقابل (دوطرف) 2)جابجایی روبرت سونی. زمانی که بخشی از یک کروموزمی به کروموزوم دیگری متصل می شود ، ممکن است دو ژن با هم ادغام شوند. جابجایی در سیتوزنتیک یا کاریوتیپ یک سلول آسیب دیده مورد بررسی قرار می گیرد جابجایی ها می توانند متعادل یا نا متعادل باشد.در هر حالت می تواند متعادل یا نا متعادل باشد در این اختلال کروموزمی از اصطلاح (Reciprocal translocation) "کروموزم مشتقی" استفاده می شود .

**44-کدام گزینه در خصوص ژن APC (در FAP) در MLH1 (در HNPCC) صحیخ است؟**

**الف)اولی Tumor suppressor gene و دومی DNA mismatch repair gene است.**

**ب)هر دو از طیق ایجاد اختلال در مرگ برنامه ریزی شده سلول باعث سرطان می شوند.**

**ج)اولی در فرم ارثی سرطان نقش دارند و دومی فرم Sporadic**

**د)هر دو در سرطان کولون نقش Oncogenic دارند.**

جواب-گزینه(الف)

* پولیپور آدانوماتور خانوادگی (FAP)،نوعی استعداد ارثی به سرطان روده بزرگ با توارث اتوروم غالب و با نفوذ بالا می باشد . این نشانگان ژنتیکی با حضور بیش از یکصد پولیپ آدنوماتوزمی در روده بزرگ ورکتوم شناخته می شود . سایر تظاهرات فنوتیپی شامل تومورهای دسموئیدی ، استئوما ، تومور در قسمت های فوقانی دستگاه گوارش و هیپرتروفی مادرزادی پوشش شبکیه می باشد.ژن APC در اکثر غریب به اتفاق بیماران جهش یافته است. ژن APC بر روی بازوی بلند کروموزوم 5واقع شده و با 15 اگزون و 8538 نوکلئونید، پروتئینی با 2843 اسید آمینه کد می کند.

ژن سرکوبگر تومور (Tumor suppressor gene) ژنی است که یاخته را از رسیدن به راه سرطان باز می دارد.اگر در این جهش روی دهد که به از دست دادن یا کاهش کارایی بینجامد ، سرطان از یاخته گسترش خواهد یافت این روند بطور معمول با دگرگونی های ژنتیکی مانند (FAP) نیز همراهدمی باشد.

* سندروم لینچ یک بیماری ارثی است که خطر ابتلا به سرطان روده بزرگ ودیگر سرطان را افزایش می دهد.در طول تاریخ سندروم لینچ به عنوان سرطان غیر پولیپی ارثی کولورکتال (HNPCC) شناخته شده است و در اکثر موارد HNPCC به عنوان یکی از انواع ارثی سرطان کولورکنال ، موتاسیون در یکی از ژن های مسئول ترمیم اتصالات نادرست در ژنوم (DNA mismatch repair gene) با نام های Msh6 ،MLH1،MSH2 و PMS2 تشخیص است .

**45-برای بدست آوردن پیش آگاهی در مورد ابتلا یا عدم ابتلا ، یک فرد به بیماری ها هانتیکتون:**

**الف)آنالیز DNA حداقل یک فرد مبتلا از خویشاوندان ضروری است.**

**ب)از روش Gene Tracking باید استفاده شود.**

**ج)از روش PCR-Sequencing استفاده می شود.**

**د)از روش Interphase FISH استفاده می شود.**

جواب-گزینه(ج)

* هانتیگتون یک بیماری ژنتیکی است که تاکنون هیچ درمانی برای آن پیدا نشده است . ژن این بیماری که به صورت غالب به ارث می رسد و به علت جهش های در ژن HD ایجاد می شود.این ژن حاوی یک توالی تکرار شونده به سه نوکلئوتیدی (CAG) است که برای تشخیص بیماری هانتیگتون به کار می رود.
* واکنش زنجیر پلیمراز (PCR) به روش ازدیاد مقادیر جزئی DNA،RNA تا حد مشاهده آن ها توسط روش های ساده و رایج آزمایشگاه آطلاق می شود. قابلیت (PCR) به روش ازیاد اسید های نوکلئیک موجود در نمونه مورد آزمایش موجب شناسایی سریع و اختصاصی نوع سلول با میکروارگانیسم مورد نظر در نمونه مذکور می گردد که این ویژگی علاوه بکارگیری (PCR) در تشحیص آزمایشگاهی بیماری ها و شناسایی انواع سلول ها ، آن را به عنوان ابزاری مطمئن و حساس در زمینه پژوهش های علمی مطرح می سازه .از کاربر PCRمی توان در بررسی حذف های کروموزمی مشخص ، تکثیر DNA برای تعیین توالی و ... نام برد و همچنین برای بدست آوردن پیش آگاهی در مورد ابتلا یا عدم ابتلا یک فرد به بیماری های هانتیکون از روش PCR-Sequencing استفاده کرد.

**46-در کدام یک از موارد زیر به رغم فنوتیپ زنانه ، بافت بیضه تشکیل می شود؟**

**الف)فردی با کاریوتایپ XY،46 و حذف بخشی از Ypمشتمل بر ژن SRY و AZF**

**ب)فردی با کایوتایپXY،46 و نقض درگیرنده آندورژن**

**ج)فردی با کاریوتایپ XY،46 و جهش تواماً در قسمت HMG از ژن SRY و SOX**

**د)فردی با کاریوتایپ X،45 / XX،46**

جواب-گزینه(ب)

* در این وضعیت فوق العاده نادر یک فرد به صورت همزمان هم بافت بیضه دارد و هم بافت های تخمدان و وضعیت دستگاه تناسلی خارجی آن مبهم است . بسیاری از بیماران هرمافرودیت واقعی کاریوتیپ xx،46 دارند.و در بسیاری از آن ها کروموزوم x با منشا پدری قسمتی از کروموزوم Yرا با خود حمل می کند که در نتیجه کراسینک اور نابجا به این کروموزوم متصل شده است . این اتفاق در طول میوز I پدر (اسپرماتوژتر)رخ می دهد . تعدادی از هر ما فرودیت های واقعی نیز کایمر هستند و بدن آن ها از بافت xx،46و XY،46 تشکیل شده است . در هر مافرودیسم کاذب مردانه ، کاریوتیپ مرد ، عدم حساسیت و همچنین نقص در گیرند ، آندروژن است . این شرایط تحت عنوان سندروم زنانگی بیضه ای نیز شناخته می شود.

**47-در شجرنامه زیر افراد I1،II2،III1 مبتلا به Fragile x mental retardation هستند . تعدادی نسخه های CGG در اولین اگزون از ژن در زیر علامت دوفرد قید شده است. احتمال ابتلا فرد III4 چقدر است؟**

**الف)1%**

**ب)10%**

**ج)25%**

**د)50%-40%**

جواب-گزینه(د)

* بیماری Fragile x mental retardation یا یا سندروم x شکننده از شایعترین علل عقب ماندگی خانوادگی محسوب می شود. این بیماری یک اختلال وابسته به جنس (x) است . این بیماری با تقویت تکرار های پشت سر هم توالی نوکلئوتیدهای CGG در زمان فرایند اووژنز ارتباط دارد.

**48-خانمی با فنوتیپ نرمال و کاریوتایپ (14q21q)+t،-21،-14،xx،45 همسری با کاریوتایپ نرمال XY،46 دارد.احتمال وقوع کدام یک از کاریوتایپ های غیرطبیعی زیر نوزادان آن ها بیشتر است؟**

**الف)46,XY,-14,+t(14q,21q)**

**ب)46,XY,-21,+T(14q,21q)**

**ج)45,XY,-14,-21,(14q,21q1)**

**د)45,XY,-21,-21,+t(21q21q)**

جواب-گزینه(ج)

**49-کدام یک از انواع اختلالات کروموزمی زیر نوزادان با احتمال کمتری دیده می شود؟**

 **الف)45,X**

**ب)47,XX,+13**

**ج)47,XX,+16**

**د)69,XXX**

جواب-گزینه(ج)

* سندروم ترنر یک ناهمجاری کرورموزمی است . این افراد کاریوتیپ 45X می باشند که نشان دهنده این است که فقظ یک کروموزوم X دارند.سندروم ترنر شایع ترین اختلال کروموزومی در انسان است . نوزادان دچار سندروم ترنر در معرض خطر بالایی برای مرگ در دوران نوزادی قرار دارند . بطوریکه 98% از تمام جنین های مبتلا به این سندروم بطور خود به خود سقط می شوند .
* سندروم پاتو (تریزومی 13) ناهنجاری مادرزادی است که در هنگام تولد وجود دارد . ناشی از وجود یک کپی اضافه از کروموزوم 13 است.
* افزایش غیرطبیعی (سه تاشدن) تعداد کروموزوم های شماره 16 سلول که باعث سقط های خودبخودی سه ماه اول بارداری می شود و احتمال کمتری در نوزادان دیده می شود . این افراد دارای کاریوتیپ +16,XX,47 می باشند.
* اختلالات کروموزومی تریپلوئیدی XX,69 به صورت خود به خودی می شوند وتعدادی محدودی به دنیا می آیند.

**50-در ازدواج مردی مبتلا به هموفیلی A با زنی هموزیگوت سالم در لوکوس فاکتور 8 انعقاد خون ، پسری مبتلا به هموفیلی A متولد شد.کدام یک از موارد می تواند علت بیماری پسر باشد؟**

**الف)هتروژنی**

**ب)دیزومی پدری تک والدی**

**ج)موزائیسم سلول های زایا در پدر**

**د)هرمافرودیسم**

جواب-گزینه(ب)

* هموفیلی A,B اختلالات انعقادی وابسته به کروموزوم جنس هستند که به ترتیب بر اثر جهش هایس در ژن های C8 F1,Fایجاد می شوند.جهش های FAC موجب کمبود یا اختلال عملکرد عامل انعقادی 8(فاکتور 8) و جهش های ژن F1 باعث کمبود یا اختلال عملکرد عامل انعقادی 11 می شوند. این بیماری از طریق مادر به پسرانش منتقل شده و مردان نمی توانند بیماری را به پسرانشان منتقل می کنند.از دلایل بیماری پسر می توان دیزومی پدری تک والدی یا (سندروم های زیر حذف) است که گروهی از بیماری های ژنتیکی هستند .که در اثر حذف قطعه کوچکی از ساختار کروموزوم که توسط تکنیک کاریوتایپ نیز قابل شناسایی نیستند بروز مب نمایند . در این اختلالات علیرغم آنکه قطعه کروموزمی حذف شده ریز است،علائم بالینی و عوارض شدیدی ایجاد می گردد.

**51-جهش در ژن های PAX موجب کدام یک از موارد زیر می شود؟**

**الف)ناهنجاری های نموی**

**ب)بیماری های متابولیک**

**ج)بیماری های انعقادی خون**

**د)سرطان های خانوادگی**

جواب-گزینه(الف)

* در هنگام Development هزاران ژن بیان می شود تا الگو رشد و نموی جنین را کنترل کننده در فاز اولیه رشد ، تکثیر و تمایز خیلی سریع رخ می دهد اما همین رشد سریع تحت کنترل ژن های ،

Developmental است. ژن های PAX یکی از gene family های نسبتا کوچک از ژن های developmental هستند که در تنظیم برنامه های رشد در دوران جنینی و در بزرگسال نقش دارد و جهش در ژن های PAX باعث ناهنجاری رشد و نموی می شود.

**52-در کدام یکاز آنوپلوئیدهای زیر نقش پدر در پیدایش آن بیشتر است؟**

**الف)45,X**

**ب)47,XXY**

**ج)47,XXX**

**د)48,XXX+21**

جواب-گزینه(الف)

* سندروم ترنر یک اختلال ژنتیکی در زنان است که به علت فقدان یا نقص کروموزوم X رخ می دهد.دختران مبتلا به سندروم ترنر با یک کروموزوم X و یا دو کروموزوم که قسمتی از آن حذف گردیده است. علت بروز سندروم ترنر، رخداد (عدم انفصال)است.در طی تقسیم میتوز در هر والد رویداد عدم انفصال کروموزوم رخ داده که طی آن گامت یا اووست یا اسپرماتوسیت نه کروموزوم X و نه کروموزوم Y دارند.حال اگر این گامت ها با گامت والد دیگر لقاح یابد (کروموزوم نرمال دارند) روبان تشکیل شده است دارای 45کروموزوم بوده و مونورومی رخ می دهد ، به زبان ساده تر علت آن بر اثر جدانشدن کروموزمی در گامت جنس مذکور در تقسیم یا کاهش کروموزمی است.

**53-شایع ترین اختلال کروموزمی در سقط های خود به خودکدام یک از موارد زیر است ؟**

**الف)تریزومی ها**

**ب)منوزومی ها**

**ج)تری پلوئیدی ها**

**د)تتراپلوئیذی ها**

جواب-گزینه(الف)

* تریزومی ، حضور یک کروموزوم اضافی در سلول است.در نتیجه به جای دو نسخه از یک کروموزوم سه نسخه از آن وجود دارد.تریزومی معمولا در اثر اشتباه در مرحله جداشدن کروموزوم های سومولوک در میوز اتفاق می افتد.تریزومی شایع ترین اختلال کروموزمی در سقط های خود به خودی است. انواع مختلف تریزومی : سندروم داون ، سندروم ادوارد ، سندروم پاتو و سندروم کلاین فلتر می توان نام برد.

**54-کدام یک از بیماری های زیر age dependent penet ranc می باشد؟**

**الف)Lamy**

**ب)Hunter**

**ج)Hurler**

**د)Huntington**

جواب-گزینه(د)

**55-ژن اپستیاتیک H باعث پیدایش کدام یک از گروه های خونی زیر می باشد؟**

**الف)O-**

**ب)O+**

**ج)Oh**

**د)H+**

جواب-گزینه(ج)

* آنتی ژن های گروه های خونی توسط ژن هایی که بر روی کروموزوم شماره 1 قرار دارند ساخته شده و بصورت خوشه ای بر روی این غشا قرار می گیرند.این ژن ها با هم مشارکت کرده تا سیستم ABO به وجود آید. از طرفی بر روی غشا گلبول قرمز نوعی قند الیگو ساکاریدی قرار دارد که آ«تی ژن ABO را تشکیل می دهد. ژن H موجود در روی کروموزوم ، دستور ساخت آنزیمی را تحت عنوان فوکوزیل ترنسفراز داده که این آنزیم قندی بنام فوکوز را حمل می کند و روی این الیگوساکارید در کربن شماره 2 در گالاتوز اتنهایی می نشاند.با انجام این عمل ماده ای به نام ماده H بر روی گلبول قرمز بوجود می آید. فردی که فقط مادهH دارد به نام گروه خونی O معروف است.

**56-کدام یم از ژن های Mismatch repair باعث سرطان کولورکتال می شود؟**

**الف)MYH**

**ب)XP**

**ج)BRCA**

**د)c-myc**

جواب-گزینه(الف)

* گاهی اوقات طی همانند سازی ، بازه ای غیر مکمل مقابل یکدیگر قرار می گیرند و تشکیل جفت باز های ناهمخوان را می دهند. هرچند آنزیم های DNA پلیمراز مسئول همانند سار=زس ، توانایی غلط گیری دارند اما به ازای هر $10^{6}$ تا $10^{8}$ نوکلئوتید ، امکان حضور یک باز ناهمخون وجود دارد که منجر به تغییر در ساختار DNA می شود . نکته مهم در این قسمت این است که هر دو نوکلئوتید ناهمخوان ، جزء نوکلئوتید های طبیعی هستند و سلول بایستی دارای سیستمی باشد تا بتواند رشته تا بتواند رشته قدیمی را از رشته جدید تشخیص داده و نوکلئوتید ناهمخوان را از رشته حذف نماید.

نکته: در یوکاریوت ها سه ژن hmlh1-hmsh2-hmsh1 در فرایند ترمیم بارهای ناهمخوان دخیل هستند که تقص در این مسیر منجر به سرطان کلورکتال غیر پولیپی (HNPCC) می شود.

**57-علامت در ترسیم شجره به چه معنی می باشد؟**

**الف)ازدواج Mating**

**ب)برادر و خواهرSibling**

**ج)ازدواج فامیلیConsanguineous mating**

**د)دو قلوی غیرهمسان**

جواب-گزینه(ج)

* این علامتدر ترسیم شجره نامه به معنی ازدواج فامیلی Consanguineous mating است.

**58-ناپایداری ریز ماهواره (microsatellite instability) از خصوصیات کدام یک از سرطان های زیر است؟**

**الف)سرطان پستان فامیلیال**

**ب)رتینوبلاستوما**

**ج)HNPCC**

**د)FAP**

جواب-گزینه(الف)

* سرطان ارثی غیرپولیپی کولورکتال (HNPCC)شایعترین نوع سرطان کولورکتال ارثی می باشد. موتاسیون های ژرم لاین در ژن های مختلف سیستم ترمیم عدم تطابق ژنی در (MMR) DNA و بروز ناپایداری میکروستلایت (MSI) در این سرطان دخیل است.

**59-وراثت سه آللی، درکدام یک از موارد زیر دیده می شود؟**

**الف)Usher syndrome**

**ب)Retinitis pigmentosa**

**ج)Congenital deafness**

**د)Bardet-Bied1 syndrome**

جواب-گزینه(د)

* سندروم باردت بیدل ، یک اختلال ژنتیکی کلیوپاتیک است که در بسیاری از سیستم های بدن تا تاثیر می گذارد. این اختلال عمدتاً چاقی ، هیپوگنادیسم ، پلی داکتیلی ، در برخی موارد نارسایی کلیه مشخص می شود . سندروم باردت بیدل در انسان توسط 12 ژن معیوب (BBS) در 11 کروموزوم غیر جنسی رخ می دهد که 3 ژن جهش یافته در سه کروموزوم غیرجنسی ، مشهود ترین حالت این اختلال را نمایان می کنند. شایع ترین ژن معیوب در سندروم باردت بیدل به دلیلجهش در ژن BBS1،BBS2،BBS4 است .

**60-الگوی وراثت در بیماری های Tay-sachs و vitd-resistant rickets و Tuberoussclerosis به ترتیب چگونه است؟**

**الف)AD,AR,AR**

**ب) AD,X-linked recessive , AR**

**ج) AR,X-linked recessive,AD**

**د)AR,AD,X-linked**

جواب-گزینه(ب)

* بیماری (tay-sachs) یا گانگلیوزیدوز GM2 یا کمبود هگزوز آمینیداز از انواع اختلالات تک ژنی با الگوی وراثتی اتوزومی مغلوب (AR) است.
* راشیتیسم یا نرمی استخوان یک بیماری مربوط به رشد استخوان ها است که در نوزودان و کودکان دیده می شود و ناشی از کمبود کلسیم ، ویتامین D ، فسفات است که فراوان ترین نوع توارث آن وابسته به جنس غالب (X-linked domain ) است.
* بیماری تو بروز اسکلروزیس (Tuberous sclerosis) یا تسلت تکمه ای یک اختلال اتورومال غالب (AD) است که جز بیماری های تورو کوتانئوس می باشد و چند ارگان را (مانند پوست ، مغز ، چشم،کلیه،قلب و ریه ) درگیر می کند.