

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

دعای مطالعه

اَللّٰهُمَّ اَخْرِجْنِيْ مِنْ ظُلُمَاتِ الْوَهْمِ وَاكْرِمْ نِيْ بِنُورِ الْفَهْمِ

اَللّٰهُمَّ افْتَحْ عَلَيْنَا اَبْوَابَ رَحْمَتِكَ وَ انْشُرْ عَلَيْنَا خَزَائِنَ عُلُوْمِكَ

بِرَحْمَتِكَ يَا اَرْحَمَ الرَّاحِمِيْنَ

پروردگارا، خارج کن مرا از تاریکی های فکر و گرامی بدار به نور فهم

پروردگارا، بکشای بر ما درهای رحمت را و بگستران کنج های دانشت را به امید رحمت

تو ای مهربان ترین مهربانان

بیایید به حقوق دیگران احترام بگذاریم

دوست عزیز، این کتاب حاصل دسترنج چندین ساله ی مؤلف، مترجم و ناشر آن است. تکثیر و فروش آن به هر شکلی بدون اجازه از پدیدآورنده کاری غیراخلاقی، غیرقانونی، غیرشرعی و کسب درآمد از دسترنج دیگران است، نتیجه ی این عمل نادرست، موجب رواج بی اعتمادی در جامعه و بروز پی آمدهای ناگوار در زندگی و محیط ناسالم برای خود و فرزندانمان می گردد.



بانک سوالات

ژنتیک



«همراه با پاسخنامه تشریحی»

«ویدئوی آموزشی»

ویژه رشته‌های کارشناسی ارشد و دکتری تخصصی (Ph.D)
ژنتیک انسانی وزارت بهداشت

زیر نظر:

دکتر سید محمد آرین اکبری . دکتر میترا بهروز اقدم

مؤلفین و گردآورندگان:

دکتر نسرين سهرابی . دکتر رومينا دستمالچی . دکتر فرشید پروینی

سرشناسه	: سهرابی، نسرين، ۱۳۶۵-
عنوان و نام پديدآور	: AGK بانک سوالات ژنتيك (همراه با ويدئوی آموزشی و پاسخنامه تشریحی) ویژه رشته‌های کارشناسی ارشد و دکتری تخصصی (Ph.D) ژنتيك انسانی وزارت بهداشت / زیر نظر دکتر سيدمحمدآرين اکبری، دکتر ميترا بهروزاقدام؛ مؤلفين و گردآوردندگان نسرين سهرابی ... [و ديگران].
مشخصات نشر	: تهران: آناهيده گستر خلیلی، ۱۴۰۳.
مشخصات ظاهري	: ۶۵۴ص. : مصور، جدول، نمودار.
شابک	: 978-622-4907-16-5
وضعيت فهرست نویسی	: فيبا
يادداشت	: مؤلفين و گردآوردندگان نسرين سهرابی، رومينا دستمالچی، فرشيد پرويني.
موضوع	: ژنتيك انسانی -- ژنتيك -- آزمون‌ها و تمرين‌ها (عالي) Human genetics -- Genetics -- Examinations, questions, etc (Higher) دانشگاه‌ها و مدارس عالي -- آزمون دوره‌های تحصیلات تکمیلی -- ايران -- آزمون‌ها Universities and colleges -- Graduate Record Examination -- Iran -- Examinations
شناسه افزوده	: بهروزاقدام، ميترا، ۱۳۵۹-
شناسه افزوده	: اکبری، سيد آرين، ۱۳۶۱-
شناسه افزوده	: ايران . وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی / Iran . Ministry of Health and Medical Education
رده‌بندی کنگره	: RB۱۵۵
رده‌بندی ديویی	: ۶۱۶/۰۴۲
شماره کتابشناسی ملی	: ۹۷۸۴۸۵۳



نام کتاب: AGK بانک سوالات ژنتيك (همراه با پاسخنامه تشریحی و ويدئوی آموزشی)

زیر نظر: دکتر سيدمحمدآرين اکبری . دکتر ميترا بهروزاقدام

مؤلفين و گردآوردندگان: دکتر نسرين سهرابی . دکتر رومينا دستمالچی . دکتر فرشيد پرويني

ناشر: آناهيد گستر خلیلی

نوبت و سال چاپ: اول . ۱۴۰۳

شمارگان: ۱۰۰۰

چاپ: پڑمان . صحافی: جوان

ليتوگرافي: راد

مدیر تولید: اقبال شرقی . ناظر فنی چاپ: فرهاد فراهانی

مدیر فنی و هنری: مریم آرده

بهاء: ۶۵۰۰۰۰ تومان

آموزشگاه/ فروشگاه: ۰۲۱۶۶۵۶۸۶۲۱

مرکز پخش: ضلع جنوب غربی میدان انقلاب . جنب بانک پارسیان . مجتمع تجاری پارس . طبقه اول

مدیر فروش: ۰۹۱۲۵۵۰۸۵۸۹

مرکز فروش: ۰۲۱۶۶۵۶۹۲۱۶

 agkpublisher@gmail.com

 www.agkins.com

طبیعه سخن مؤلفین:

دروود بر شما خواننده گرامی

اگرچه کنکور شاید سیستم مناسبی برای گزینش دانشجوی به‌واقع مستحق در جایگاهی که پذیرش می‌شود نباشد ولی نمی‌توان نقش آن را در تفهیم و تسلط دانشجویان نادیده گرفت.

در طی مدت ۲۰ سال تدریس ژنتیک (از سن ۱۹ سالگی) در مقاطع مختلف که ۱۴ سال آن (از ۲۵ سالگی) در خدمت گروه آموزشی دکتر خلیلی بودم، خودم را دانش‌آموخته این سیستم می‌دانم.

امروز بیش از هر زمانی اعتقاد دارم تدریس، تسلط را دگرگون می‌کند، پس من درس دادم و درس گرفتم. هزاران دانشجویی که طی این سال‌ها تربیت کردم به نوعی استاد من بودند.

چراکه سوالاتی که از بنده پرسیدند باعث شد به دنبال حل و توضیح آن رفته و جستجو کنم و تسلطم بیش‌تر شود. من در این سیستم رشد کردم و دانش‌افزایی کردم و همیشه درک خودم را از ژنتیک مدیون تدریس این همه سال کنکور کارشناسی ارشد و دکتری می‌دانم. شاید سال‌ها قبل نمی‌دانستم که علاوه بر شغل یا درآمدزایی، پس از سال‌ها انباشت این دانش به‌صورت عمیق، چقدر بستر فهم خوبی برای من در درک دیگر دانش‌ها ایجاد کرده است. ژنتیک یکی از برترین رشته‌ها دنیاست که پیشرفت در این علم از پزشکی و روانشناسی گرفته تا تکنولوژی و اقتصاد، حقوق و فلسفه، جامعه‌شناسی و هر چیزی که به بشر مربوط باشد را متأثر خواهد کرد.

درک نوروساینس در شناخت انسان از طریق مسیرهای مولکولی زیاتر و قابل فهم‌تر می‌گردد.

پیشرفت رشته‌های پزشکی، ایمونولوژی، هماتولوژی و ...

همگی ناگزیر از مسیر درک ژنتیک به‌خصوص در سطح مولکولی خواهند بود و اساتید این رشته می‌بایست درک ژنتیک خود را بالاتر ببرند.

بنابراین من به شما دانشجوی ژنتیک تبریک می‌گویم که وارد علمی شدید که جدا از تعیین مسیر شغلی‌تان در صورت درک بهتر، فهم عمیقی از زندگی به شما خواهد داد.

کتاب پیش روی شما کامل‌ترین کتاب از مجموعه تست‌های آزمون‌های ارشد و دکتری ژنتیک می‌باشد و حاصل زحمت بسیاری از افراد طی سال‌ها بوده. اسامی که روی جلد می‌بینید طی سال‌ها؛ زحمات بخش‌های زیادی از این کتاب را کشیدند. بسیاری از زحمات بر عهده خود دانشجویانی بود که برای آموزش دیدن آمده بودند و به دلیل علاقه، دوست داشتند کمک کنند. در هر چاپ عده‌ای رفتند و عده‌ای جدید آمدند (جز من که از اولش بودم).

در چاپ جدید بسیاری از سوالات قدیمی حذف شد و افراد جدید کار جمع‌آوری تست‌ها و پاسخ‌ها کشیدند. همچنین اساتید بر روی بخش‌های تخصصی خود نظر دادند.

همیشه در نظر داشته باشید هیچ‌چیز بی‌نقص نیست و ما سعی در بهتر شدن داریم.

در چاپ فوق تلاش فراوانی جهت ویرایش فصل‌های الگوهای توارث، ژنتیک جمعیت، مهندسی ژنتیک و سایتوژنتیک بوده است. که معمولاً دانشجویان مشکلات زیادی با آن‌ها دارند.

در چاپ جدید هم که افتخار ویرایش علمی آن به بنده داده شد، مجدد بسیاری از سوالات ویرایش شدند و ایرادات را اصلاح کردم.

ویرایش‌های من شامل چه چیزهایی بود؟

برخی سوالات که غلط خود کنکور بودند. یعنی یا سوال غلط بود یا گزینه درست نداشتند، یا بیش از یک گزینه صحیح داشتند.

مشاهده کردم برخی سوالات مفهومی که نیاز به راه حل داشتن، فقط کلید داشتند که تا حد توان و وقت پاسخ آن‌ها را دادم. (آن‌هایی که حل کردنی بود)

همچنین برخی سوالات کلید درست داشتند ولی راه حل مناسبی نداشتند که ویرایش کردم.

همچنین می‌دانم ممکن است هنوز مشکلاتی وجود داشته باشد که از چشم ما پنهان مانده، ولی این اطمینان را می‌دهم، سوالات اساسی که راه حل و یا توضیحاتشان در هیچ کتابی در ایران منتشر نشده، در این کتاب آورده شده است. من از آن جایی که می‌دانستم ضعف کتب دیگر بیش‌تر مربوط به کدام فصل‌هاست، تمرکز خود را روی آن‌ها معطوف کردم.

در کل کتاب مذکور را با تمام کاستی‌هایی که به مرور بهتر خواهد شد، از هر نظر نسبت به سایر کتب دیگر در بازار بهتر دانسته و آن تایید می‌کنم و مطمئنم برخی از سوالاتی که ما در این کتاب حل کردیم، در هیچ کتابی حل نشده‌اند.

جا دارد در انتها از جناب آقای دکتر فرشید پروینی، همکار و دوست قدیمی تشکر کنم که ده سال قبل زحمت کشیدند و چارچوب اصلی کتاب رو شکل دادند و یادم هست که چقدر زحمت کشیدند. بعد از اون سال‌ها شاید این کتاب بیش از ۶۰ درصد تست‌هایش تغییر کرد، ولی باید قدردان افرادی بود که کنار ما بودند.

از انتشارات آن‌هاید گستر خلیلی و به‌خصوص دکتر احمد خلیلی که همیشه نسبت به بنده لطف داشتند تشکر و قدردانی می‌کنم.

همچنین ممنون از عالیجنابان جناب آقای اقبال شرقی مدیریت محترم انتشارات و امیرحسین خلیلی، خانم رفیعی عزیز و در آخر برای شما دانشجوی عزیز آرزوی موفقیت می‌نمایم.

دکتر محمدآرین اکبری

فصل اول: تاریخچه ژنتیک و تأثیر آن بر پزشکی	
سوالات	۹
پاسخنامه تشریحی	۱۱
فصل دوم: اساس سلولی و مولکولی وراثت (جهش)	
سوالات	۱۳
پاسخنامه تشریحی	۳۹
فصل سوم: کروموزوم‌ها و تقسیم سلول	
سوالات	۶۳
پاسخنامه تشریحی	۹۱
فصل چهارم: ژنتیک مولکولی و شناخت عامل بیماری‌های تک‌ژنی از طریق شناسایی ژن‌های بیماری‌زا	
سوالات	۱۱۷
پاسخنامه تشریحی	۱۴۲
فصل پنجم: فن‌آوری DNA	
سوالات	۱۶۶
پاسخنامه تشریحی	۲۱۲
فصل ششم: الگوهای وراثت	
سوالات	۲۵۶
پاسخنامه تشریحی	۲۸۱
فصل هفتم: ژنتیک جمعیت	
سوالات	۳۰۳
پاسخنامه تشریحی	۳۱۸
فصل هشتم: محاسبه‌ی خطر	
سوالات	۳۳۲
پاسخنامه تشریحی	۳۳۴
فصل نهم: ژنتیک تکوین	
سوالات	۳۳۸
پاسخنامه تشریحی	۳۵۰
فصل دهم: ژنتیک بیماری‌های شایع، چندژنی و چندعاملی	
سوالات	۳۶۵
پاسخنامه تشریحی	۳۷۲
فصل یازدهم: غربالگری بیماری‌های ژنتیکی	
سوالات	۳۸۰
پاسخنامه تشریحی	۳۸۱

فصل دوازدهم: هموگلوبین و هموگلوبینوپاتی	
سوالات	۳۸۲
پاسخنامه تشریحی	۳۸۶
فصل سیزدهم: ژنتیک ایمنی	
سوالات	۳۹۰
پاسخنامه تشریحی	۴۰۵
فصل چهاردهم: ژنتیک سرطان	
سوالات	۴۳۲
پاسخنامه تشریحی	۴۶۰
فصل پانزدهم: فارماکوژنتیک، پزشکی فردمحور و درمان بیماری‌های ژنتیک	
سوالات	۴۸۸
پاسخنامه تشریحی	۴۹۵
فصل شانزدهم: ناهنجاری‌های مادرزادی	
سوالات	۵۰۳
پاسخنامه تشریحی	۵۰۹
فصل هفدهم: ناهنجاری‌های کروموزومی	
سوالات	۵۱۶
پاسخنامه تشریحی	۵۳۶
فصل هجدهم: خطاهای مادرزادی متابولیسم	
سوالات	۵۵۷
پاسخنامه تشریحی	۵۷۲
فصل نوزدهم: ناهنجاری‌های تک‌ژنی	
سوالات	۵۹۱
پاسخنامه تشریحی	۶۰۷
فصل بیستم: تشخیص پیش از تولد بیماری‌های ژنی	
سوالات	۶۲۲
پاسخنامه تشریحی	۶۲۹
فصل بیست و یکم: مشاوره ژنتیک	
سوالات	۶۳۶
پاسخنامه تشریحی	۶۴۵

تاریخچه ژنتیک و تأثیر آن بر پزشکی

۱. کدام گزینه در مورد شیوع (Prevalence) و بروز (Incidence) یک بیماری ژنتیکی صحیح می‌باشد؟
(دکتری تخصصی (Ph.D) ژنتیک پزشکی سال ۸۶)

 - (۱) شیوع معمولاً کم‌تر از میزان بروز آن در هنگام تولد خواهد بود.
 - (۲) شیوع معمولاً بیش‌تر از میزان آن در هنگام تولد خواهد بود.
 - (۳) شیوع و بروز معمولاً با هم برابر می‌باشند.
 - (۴) شیوع با بروز رابطه معکوس دارد.

۲. کدام یک از دانشمندان زیر فهرستی برای بیماری‌های ژنتیک تک ژنی تهیه کرده است که به‌طور مرتب در حال اصلاح و تکمیل است؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۷)

(۱) Maclyn Mc Carty	(۲) Victor Mc Kusick
(۳) William Bateson	(۴) Rosalind Franklin

۳. کدام یک از گزینه‌های زیر در مورد بیماری‌های ژنتیکی صدق می‌کند؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۷)

 - (۱) شیوع (Prevalence) یک بیماری ژنتیکی به‌طور معمول از میزان بروز (Incidence) آن در هنگام تولد کم‌تر است.
 - (۲) ناهنجاری‌های ارثی، در واقع همان ناهنجاری‌های مادرزادی هستند.
 - (۳) در ۴ تا ۵ درصد تمام سقط‌های تشخیص داده شده در سه ماه نخست بارداری، یک ناهنجاری کروموزومی وجود دارد.
 - (۴) ناهنجاری‌های ژنتیکی که از سن ۳۰ سالگی به بعد فنوتیپ خود را نشان نمی‌دهند، از الگوی غالب اتوزومی پیروی می‌کنند.

۴. کدام عبارت در مورد ناهنجاری‌های مادرزادی صحیح است؟
(کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی سال ۹۱)

 - (۱) همه ناهنجاری‌های ژنتیکی از نظر خاستگاهی مادرزادی محسوب می‌شود.
 - (۲) مادرزادی به این مفهوم است که یک وضعیت یا بیماری به هنگام تولد موجود باشد.
 - (۳) همه ناهنجاری‌های ژنتیکی در ارتباط با سن آغاز، مادرزادی محسوب می‌شوند.
 - (۴) اکثر ناهنجاری‌های مادرزادی غیرارثی بوده و مربوط به عوامل دوران بارداری می‌باشند.

۵. کدام یک از محققین زیر اولین نتیجه‌گیری ثابت شده را در زمینه این‌که DNA عامل انتقال صفات (Transforming Material) می‌باشد را ارائه داد؟
(دکتری تخصصی (Ph.D) ژنتیک پزشکی سال ۹۳-۹۴)

(۱) Avery, Mac Leod, Mac Carty	(۲) Watson and Crick
(۳) Griffith	(۴) Hershey and Chase

تاریخچه ژنتیک و تأثیر آن بر پزشکی

۱. گزینه «۱»

بروز (incidence) بر نرخ یا میزانی که بیماری‌ها یا وضعیت‌های جدید رخ می‌دهند، دلالت دارد اما شیوع (prevalence) نسبتی از جمعیت خاص است که در هر زمان مشخص به بیماری خاصی مبتلا می‌گردد. شیوع یک بیماری ژنتیکی معمولاً از بروز آن در زمان تولد کم‌تر است.

۲. گزینه «۲»

فنوتیپ‌های تک ژنی که تاکنون شناخته شده‌اند، در مرجع کلاسیک ویکتور مک‌یوسیک (Victor McKusick) یعنی توارث مندلی در انسان (ویراست دوازدهم، ۱۹۹۸) که چندین دهه برای متخصصان ژنتیک پزشکی بسیار با ارزش بوده است، فهرست شده‌اند.

۳. گزینه «۱»

به پاسخ سوال ۱ مراجعه نمایید.

۴. گزینه «۲»

مادرزادی یعنی مشاهده یک صفت یا بیماری در موقع تولد. بیماری‌های ژنتیک می‌توانند مادرزادی باشند و یا این‌که در سن‌های بالاتر خود را نشان دهند.

۵. گزینه «۱»

Avery، مک‌لین مک‌کارتی و کولین مک‌لود هنگامی که بر روی پنموکوک کار می‌کردند، DNA را به‌عنوان ماده‌ی ژنتیکی تعیین نمودند.

۶. گزینه «۲»

Avery، مک‌لین مک‌کارتی و کولین مک‌لود هنگامی که بر روی پنموکوک کار می‌کردند، DNA را به‌عنوان ماده‌ی ژنتیکی، تعیین کردند.

۷. گزینه «۱»

انسان نئاندرتال، بین ۳۰۰۰۰ تا ۳۰۰۰۰۰ سال قبل در اروپا زندگی می‌کرده است. آن‌ها گونه‌ی تکامل یافته‌ای از H. erectus بودند که در حدود یک میلیون سال قبل از آفریقا مهاجرت کرده و بر طبق تئوری خروج از آفریقا، در حدود ۵۰۰۰۰ سال قبل با وارد شدن انسان مدرن (Homo sapiens) به اروپا منقرض شدند.

اساس سلولی و مولکولی وراثت (جهش)

۱. RNAهای کوچک هسته‌ای یا SnRNAs در وجود دارند و در ترکیب نهایی به نام قرار دارند و را حذف می‌کنند.
(پژشکی و دندانپزشکی- شهرپور سال ۸۵)
- ۱) یوکاریوت‌ها، اسپلیسزم، اگزونها
۲) پروکاریوت‌ها، RNA ویرایش شده، اینترون‌ها
۳) یوکاریوت‌ها، اسپلیسزم، اینترون‌ها
۴) پروکاریوت‌ها، اینترون‌ها، اگزونها
۲. Slipped Mispairing موجب کدام یک از موارد زیر می‌شود؟
(ژنتیک انسانی و ویروس سال ۸۵)
- ۱) توسعه توالی‌های تکراری سه تایی
۲) غیرفعال شدن کروموزوم X
۳) وارونگی کروموزومی
۴) تسریع همانندسازی
۳. کدام یک از بیماری‌های زیر در اثر افزایش غیرطبیعی تکرار سه نوکلئوتیدی ویژه ایجاد می‌گردد؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
- ۱) دیستروفی میوتونیک
۲) سندرم لاش نیهان
۳) سندرم هورلر
۴) راشیتیس مقاوم به ویتامین D
۴. کدام مورد زیر با فرضیه یک ژن یک آنزیم مغایرت دارد؟
(ژنتیک انسانی و ویروس سال ۸۵)
- ۱) Pleiotropy
۲) Epistasy
۳) Alternative Splicing
۴) Lyonisation
۵. کدام یک از عامل‌های زیر در مسیر پردازش RNA و به‌طور مشخص در برش RNA غیربالغ دخالت دارد؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
- ۱) RNA Pol
۲) Ribozyme
۳) Terminal transferase
۴) Cyrase
۶. کدام یک از گزینه‌های زیر در مورد UTR 3' از ژن‌های یوکاریوتیک صحیح است؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
- ۱) در رونویسی شرکت نمی‌کند.
۲) در همانندسازی شرکت نمی‌کند.
۳) برای اضافه شدن Cap به انتهای mRNA مورد استفاده قرار می‌گیرد.
۴) برای اضافه شدن دنباله Poly A به انتهای mRNA مورد استفاده قرار می‌گیرد.

اساس سلولی و مولکولی وراثت (جهش)

۱. گزینه «۳»
snRNAها در سلولهای یوکاریوتی با تشکیل اسپلیسوزم سبب حذف اینترون‌ها و عمل Splicing می‌شوند.
۲. گزینه «۱»
slipped mispairing می‌تواند موجب توسعه تکرارهای سه تایی در ژنوم گردد.
۳. گزینه «۱»
دیستروفی میوتونی ناشی از توسعه تکرار سه تایی CTG در ناحیه 3'UTR ژن مربوطه می‌باشد.
۴. گزینه «۳»
مطابق فرضیه یک ژن - یک آنزیم، هر ژن تنها یک محصول پلی پپتیدی تولید می‌کند. اما از آنجا که پیرایش متناوب (Alternative splicing) در بسیاری از ژن‌های یوکاریوتی منجر به ایجاد بیش از یک محصول پروتئینی از یک ژن می‌گردد با فرضیه اخیر مغایر است.
۵. گزینه «۲»
در اواسط دهه ۱۹۸۰ نشان داده شد که RNA هم می‌تواند فعالیت کاتالیتیک داشته باشد، به چنین مولکول‌های RNA، ریبوزیم (Ribozyme) گویند که سه نوع واکنش بیوشیمیایی را می‌توانند به انجام رسانند:
پیرایش خودبه‌خودی (Self splicing) اینترون‌های گروه I , II , III و در ژنوم برخی ویروس‌ها
(۱) برش سایر RNAها برای مثال دخالت RNaseP در پردازش Pre - rRNAها
(۲) سنتز پیوندهای پپتیدی که به‌وسیله‌ی 23rRNA زیرواحد بزرگ ریبوزوم پروکاریوتی انجام می‌شود.
۶. گزینه «۴»
اکثر mRNAهای یوکاریوتی در انتهای 3' دارای ۲۵۰ آدنوزین می‌باشند. این Aها توسط RNA پلیمراز مستقل از الگو به نام پلی A پلیمراز نقطه‌ای در ناحیه 3'UTR و به انتهای 3' اضافه می‌شوند. در این ناحیه mRNA پستانداران، توالی سیگنال هدایت پلی آدنیلایسیون یعنی 3'AUAAA5' وجود دارد که ۱۰ تا ۳۰ نوکلئوتید در بالادست جایگاه پلی آدنیلایسیون قرار دارد.
۷. گزینه‌های «۱ و ۲»
به‌دلیل تشکیل کلاهِک 5' انتهای mRNA یوکاریوتی فاقد فسفات آزاد است.

کروموزوم‌ها و تقسیم سلول

۱. پسری واجد کروموزوم فیلادلفیا از نوع موزائیسیم می‌باشد، کدامیک از بررسی‌های زیر با دقت بالایی قابل انجام است؟
(دکتری تخصصی (Ph.D) ژنتیک پزشکی سال ۸۳)

RT-PCR (۱)	Interphase FISH (۲)
Immunohistochemistry (۳)	Flow cytometry (۴)

۲. مناطق اتوزومی کاذب (Pseudo autosomal regions) عبارتست از:
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)

(۱) منطقه هتروکروماتینی کروموزوم‌های جنسی	(۲) منطقه فعال کروموزوم X
(۳) منطقه غیرفعال کروموزوم X	(۴) مناطق جفت شونده واقع در انتهای دیستال کروموزوم‌های جنسی

۳. در سیتوژنتیک هر یک از علائم i, t, ace به ترتیب نمایانگر چه چیز هستند؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)

Inversion, Telomere, Acentric fragment (۱)	Isochromosome, Translocation, Acentric fragment (۲)
Isochromosome, Translocation, Additional centromere (۳)	Inversion, Telomere, Additional centromere (۴)

۴. رخداد endomitosis در کدامیک از موارد زیر نقش دارد؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)

(۱) تمایز سلولی	(۲) پروفاز غیرطبیعی
(۳) عدم جدائی کروماتیدها	(۴) نصف شدن شمارشی کروموزوم‌ها

۵. دلیل پیدایش سندروم جدا نشدن کروموزوم‌ها در از تقسیم سلولی می‌باشد.
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)

(۱) XY، تقسیم میوز ۲ در اسپرماتوژنز پدر	(۲) XY، تقسیم میوز ۲ در اووژنز مادر
(۳) XX، تقسیم میوز ۲ در اسپرماتوژنز پدر	(۴) X، تقسیم میوز ۲ در اووژنز مادر

۶. در صورت رخداد اختلال در سانترومر در خلال مراحل از S به آنافاز نتیجه حاصله عبارت است از:
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)

(۱) دو کروموزوم حلقوی	(۲) دو ایزوکروموزوم
(۳) شکستگی در کروماتید	(۴) حذف بخشی از کروموزوم (deletion)

کروموزوم‌ها و تقسیم سلول

۱. گزینه «۲»
FISH (Fiber – FISH) یا همان Interphase FISH می‌تواند به‌خوبی اختلال سیتوژنتیکی کروموزومی فیلادلفیا (Ph) را مشخص کند.
۲. گزینه «۴»
در اسپرماتوژنز، کروموزوم‌های X و Y به‌طور طبیعی توسط قطعاتی در انتهای بازوهای بزرگ و کوچک خود جفت می‌شوند و در این نواحی، نوترکیبی ژنتیکی پیدا می‌کنند. قطعات جفت‌شونده را نواحی اتوزومی کاذب می‌نامند.
۳. گزینه «۲»
در سیتوژنتیک علائم t, ace و i به ترتیب بیانگر قطعه بدون سانترومر، جابه‌جایی و ایزو کروموزوم می‌باشند.
۴. گزینه «۱»
اندومیتوز (Endomitosis)، دو برابر شدن یا چند برابر شدن کروموزوم‌هاست که با تقسیم سیتوپلاسم همراه نیست. پلی‌تنی (Polyteny) و اندوپلی پلوئیدی (Endopolyploidy) هر دو نتیجه اندومیتوزاند. این پدیده در تمایز سلولی نقش دارد، به‌طوری که کروموزوم‌های پلی‌تنی در هسته سلول‌های غدد بزاقی و دیگر بافت‌های لارو دوبالان و در سلول‌های روده‌ای لارو پشه یافت می‌شوند.
۵. گزینه «۱»
منشأ خطایی که باعث کاریوتیپ 47, XYY می‌گردد، عدم جدایی صحیح در میوز II پدری است که باعث ایجاد اسپرم YY می‌گردد.
۶. گزینه «۲»
اساس تشکیل ایزو کروموزوم دقیقاً مشخص نیست، در عین حال حداقل دو مکانیسم پیشنهاد شده است:
(۱) تقسیم نادرست سانترومر در میوز II
(۲) تبادل یک بازوی کروموزوم و هومولوگ آن (یا کروماتیدخواهری) در لبه‌ی پروکسیمال بازو، مجاور سانترومر (ایزو کروموزوم‌های از این نوع، کروموزوم‌های ایزودی سنتریک می‌باشند، هرچند دو سانترومر معمولاً از نظر ژنتیک سلولی قابل افتراق نیستند، زیرا بسیار به هم نزدیک‌اند).
۷. گزینه «۲»
به پاسخ سؤال ۶ مراجعه نمایید. در صورت رخداد اختلال در سانترومر در گذر مراحل از s به آنافاز نتیجه ایجاد دو ایزو کروموزوم می‌باشد.

ژنتیک مولکولی و شناخت عامل بیماری‌های تک‌ژنی از طریق شناسایی ژن‌های بیماری‌زا

۱. منشأ همانندسازی مخمر ساکارومایسیس سروزیه چه نام دارد؟
(۱) ARS (۲) Ori C (۳) Ori S (۴) Ori V
(ویروس- تربیت مدرس سال ۸۵)
۲. دم Poly A در mRNA یوکاریوت کدام فعالیت را دارا است؟
(۱) جهت شروع ترجمه مورد استفاده قرار می‌گیرد.
(۲) جهت تخریب mRNA به کار می‌رود.
(۳) جهت رها شدن در سیتوپلاسم مورد استفاده قرار می‌گیرد.
(۴) جهت پایداری mRNA به کار می‌رود.
(ویروس- تربیت مدرس سال ۸۵)
۳. در کدامیک از شبه ژن‌ها توالی پروموتری وجود دارد؟
(۱) شبه ژن‌هایی که توسط RNA پلی مرز II نسخه‌برداری می‌شوند.
(۲) شبه ژن‌هایی که توسط RNA پلی مرز III نسخه‌برداری می‌شوند.
(۳) شبه ژن‌هایی که توسط RNA پلی مرز I نسخه‌برداری می‌شوند.
(۴) شبه ژن‌هایی که توسط رتروترانسپوزیسیون به وجود می‌آیند.
(ویروس- تربیت مدرس سال ۸۵)
۴. لفظ Exon skipping چیست؟
(۱) اضافه شدن یک Exon به mRNA بالغ
(۲) اضافه شدن یک intron به mRNA بالغ
(۳) بهم پیوستن قسمتی از دو اگزون به همدیگر
(۴) حذف یک Exon از mRNA بالغ
(ویروس- تربیت مدرس سال ۸۵)
۵. توالی‌های بین ژنی در کدامیک از ژنوم‌ها بسیار کم می‌باشد؟
(۱) ژنوم هسته یوکاریوتی
(۲) ژنوم پروکاریوت‌ها
(۳) کلروپلاست
(۴) میتوکندری
(ویروس- تربیت مدرس سال ۸۵)
۶. سلول‌های بنیادی سلول‌هایی هستند که:
(۱) تمایز یافته می‌باشند و دارای ساختارهای ویژه بافتی هستند.
(۲) سلول‌هایی هستند که در خلال بارها تقسیم کاریوتیپ طبیعی خود را حفظ می‌کنند.
(۳) تمایز نیافته‌ای هستند که به صورت تخصصی باقی مانده‌اند.
(۴) فاقد Contact inhibition بوده و از سطح بالایی از آنزیم تلومراز برخوردارند.
(دکتری تخصصی (Ph.D) ژنتیک پزشکی سال ۸۵)

ژنتیک مولکولی و شناخت عامل بیماری‌های تک‌ژنی از طریق شناسایی ژن‌های بیماری‌زا

۱. گزینه «۱»

مبدأ همانندسازی مخمر ساکارومایسس سرویزیه، توالی همانندسازی خود مختار (ARS) نام دارد.

۲. گزینه‌های «۲» و «۴»

دم پلی A در انتهای 3' mRNA های یوکاریوتی هم‌چون چاقوی دولبه عمل می‌کند، از یک طرف موجب پایداری بیش‌تر mRNA شده و انتهای 3' آن‌ها را از عمل اگزونوکلازهای 3' حفاظت می‌کند و از طرف دیگر، در فرایندی موسوم به برداشت سرپوش وابسته به دآنیلاسیون (Deadenylation dependent decapping) عمل می‌کند، به‌طوری که پس از برداشت دم پلی A از انتهای 3' mRNA، آنزیم برداشت‌کننده سرپوش Dcp1p سرپوش 5' را برمی‌دارد و بدین ترتیب از ترجمه mRNA جلوگیری می‌کند.

۳. گزینه «۲»

در شبه ژن‌هایی که توسط RNA پلیمراز III رونویسی می‌شوند، ناحیه پرموتتری وجود دارد.

۴. گزینه «۴»

در صورت عدم انتخاب جایگاه پیرایش صحیح توسط ماشین پیرایش (Spliceosome) حین پیرایش، چون همه جایگاه‌های پیرایش همانند یکدیگرند، ممکن است در یک پیش RNA (hnRNA) که دارای دو یا چند اینترون است، جایگاه‌های پیرایش به‌صورت اشتباه به هم متصل‌شده و منجر به پرش اگزونی (exon skipping) گردد که خود موجب حذف یک اگزون از mRNA بالغ می‌شود.

۵. گزینه «۴»

توالی‌های بین ژنی در ژنوم میتوکندری بسیار نادرند.

۶. گزینه «۲»

سلول‌های بنیادی (Stem Cells) به‌دلیل فعالیت بالای تلومراز در آن‌ها، نامیرا می‌باشند و بدون از دست دادن کاربوتیپ خود، بارها دچار تقسیم می‌شوند.

۷. گزینه «۲»

در کتابخانه EST، مولکول‌های cDNA یافت می‌شود.

۱. برای تشخیص پیش از تولد نقص‌های ژنتیکی زیر به ترتیب از راست به چپ از کدام روش بررسی می‌توان استفاده نمود؟
 میلو مننگوسل، بتا تالاسمی و سندرم x شکننده. (دکتری تخصصی (Ph.D) ژنتیک پزشکی- فرآورده‌های بیولوژیک-ایمنی سال ۸۳)
- ۱) هیبریداسیون الیگونوکلئوتید مخصوص آلل، ساترن بلات، اولتراسونوگرافی
 ۲) ساترن بلات، اولتراسونوگرافی، هیبریداسیون الیگونوکلئوتید مخصوص آلل
 ۳) اولتراسونوگرافی، هیبریداسیون الیگونوکلئوتید مخصوص آلل، ساترن بلات
 ۴) اولتراسونوگرافی، ساترن بلات، هیبریداسیون، الیگونوکلئوتید مخصوص آلل
۲. ESTs در بانک‌های اطلاعاتی پروژه ژنوم انسان حاصل از تعیین توالی کدام یک از محصولات زیر است؟
 (دکتری تخصصی (Ph.D) ایمنی‌شناسی سال ۸۴)
- ۱) Differential Display – RT- PCR از بافت‌های بدن انسان
 ۲) PCR بر روی DNA ی ژنومی انسان‌های متفاوت
 ۳) کتابخانه cDNA از بافت‌های مختلف بدن انسان
 ۴) کتابخانه DNA ی ژنومی از بافت‌های مختلف بدن انسان
۳. فنی که با استفاده از رنگ‌های برای جایابی ردیف بازی یک ژن ویژه در درون کروموزوم خاصی از انسان به کار می‌رود، خوانده می‌شود.
 (ژنتیک انسانی سال ۸۵)
- ۱) کویناکرین – CGH
 ۲) رودامین – SSCH
 ۳) گیمسا – GTG
 ۴) فلوئورسنت – FISH
۴. کدام یک از روش‌های زیر در تشخیص مستقیم بیماری‌های تک ژنی می‌تواند کاربرد داشته باشد؟ (ژنتیک انسانی سال ۸۵)
- ۱) RFLP
 ۲) VNTR analysis
 ۳) Microsatellites analysis
 ۴) Multiplex PCR
۵. در کدام یک از سیستم‌های تعمیر DNA آسیب دیده، آنزیم DNA پلیمراز یک، در جهت ۵' به ۳' شکاف DNA ی تک رشته‌ای را سنتز می‌کند؟
 (ژنتیک انسانی و ویروس سال ۸۵)
- ۱) Base insertse
 ۲) Excision repair
 ۳) SOS function
 ۴) Photoreactivation

۱. گزینه «۳»

برای تشخیص پیش از تولد نقایص ژنتیکی میلو مننگوسل، بتا تالاسمی و سندرم X شکننده به ترتیب از روش‌های اولتراسونوگرافی، هیبریداسیون الیگونیوکلو تید مخصوص آلل و لکه گذاری ساترن استفاده می‌شود.

۲. گزینه «۳»

EST_s (برچسب‌های توالی‌های بیان شده) با بررسی کلون‌های cDNA به دست می‌آید. DNA مکمل (cDNA) از تبدیل mRNA به DNA دورشته‌ای به دست می‌آید. حجم عظیمی از مارکرهای مورد استفاده در پروژه ژنوم انسان ESTها بودند. بنابراین، این مارکرها در روی نقشه فیزیکی ژنوم، محل ژن‌های کدکننده پروتئین‌ها را مشخص نمودند.

۳. گزینه «۴»

فنی که با استفاده از رنگ‌های فلورسنت برای جایابی ردیف بازی یک ژن ویژه در درون کروموزوم خاصی از انسان به کار می‌رود، FISH خوانده می‌شود.

۴. گزینه «۱ و ۴»

در صورتی که جهشی درون یک ژن باعث از بین رفتن یا ایجاد جایگاه برش آنزیم محدودکننده شود، می‌تواند طول قطعات مختلفی را ایجاد کند که به آن RFLP می‌گویند. این روش در صورتی که جهش درون ژن باشد روش مستقیم محسوب می‌شود. از Multiplex PCR (نوعی از PCR است که می‌توان همزمان چندین ژن یا چندین ناحیه از یک ژن بزرگ را تکثیر و مورد بررسی قرار داد). می‌توان برای تشخیص مستقیم جهش‌های یک ژن بهره برد.

۵. گزینه «۲»

در سیستم تعمیر با برداشت، DNA پلیمراز I، در جهت 5' به 3' شکاف DNA تک رشته‌ای را پر می‌کند.

۶. گزینه «۲ و ۳»

میانکنش مخصوص پروتئین و DNA با کمک تکنیک Gel Shift assay مطالعه می‌گردد.

نام‌های دیگر روش

gel shift assay

electrophoretic mobility shift assay (EMSA) or mobility shift electrophoresis, also referred , gel mobility shift assay, band shift assay, or gel retardation assay

در این روش‌ها با اتصال پروتئین به DNA در حرکت قطعات DNA نسبت به قطعاتی که DNA بدون پروتئین هست تفاوت ایجاد می‌شود.

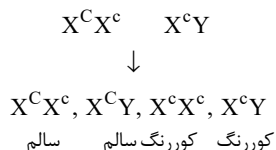
۱. سندرم Apert فقط در یک فرد از یک فامیل دیده شده است علت آن چیست؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
(۱) رخداد جهش جدید
(۲) قدرت نفوذ کامل ژن
(۳) هتروژنی ژنتیکی
(۴) غالبیت کامل
۲. دختر سالم یک مرد کوررنگ، با مردی کوررنگ ازدواج می‌کند، کدام یک از موارد زیر در مورد فرزندان وی صحیح است؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
(۱) نیمی از فرزندان پسر و دختر به کوررنگی مبتلا هستند.
(۲) نیمی از پسرها مبتلا و همه دخترها سالم‌اند.
(۳) نیمی از دخترها مبتلا و همه پسرها سالم‌اند.
(۴) ۲۵ درصد از دخترها و ۷۵ درصد از پسرها مبتلا هستند.
۳. در صفات یک صفت می‌تواند در یک جنس به شکل غالب و در جنس دیگر به صورت مغلوب بروز کند.
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
(۱) هولاندریک
(۲) دارای قدرت نفوذ ژن متغیر
(۳) متأثر از جنس
(۴) محدود به جنس
۴. در بیماری های مغلوب اتوزومی اغلب
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
(۱) قدرت نفوذ (ژن) ناقص است.
(۲) فنوتیپ والدین سالم است.
(۳) تظاهر بیماری در افراد یک خانواده به صورت عمودی است.
(۴) سن تظاهر بیماری بالا است.
۵. وضعیتی که در آن یک فنوتیپ نشانه‌های متعددی را شامل می‌شود، و ژنوتیپ مختلفی مربوط به یک فنوتیپ معین هستند، به ترتیب (از راست به چپ) چه نام دارد؟
(پزشکی، دندانپزشکی- شهرپور سال ۸۵)
(۱) Genetic heterogeneity, Pleiotropy
(۲) Epistasis و Pleiotropy
(۳) Genetic heterogeneity و Phenocopy
(۴) Pleiotropy و Expressivity

۱. گزینه «۱»

چنانچه اختلال ژنتیکی مثل سندرم آپرت (Apert) که نمونه‌ای از بیماری تک‌گیر واتوزومی غالب است، در یک فرد، از طریق والدین به ارث نرسیده باشد یا به عبارتی منشأ توارثی نداشته باشد، ناشی از رخداد جهش جدید (new mutation) است.

۲. گزینه «۱»

ازدواج دختر حامل کوررنگی با یک مرد کوررنگ به صورت زیر خواهد بود:



۳. گزینه «۳»

در صفات متأثر از جنس، یک صفت می‌تواند در یک جنس به شکل غالب و در جنس دیگر به صورت مغلوب بروز کند.

۴. گزینه «۲»

در بیماری‌های ژنتیکی با توارث مغلوب اتوزومی به دلیل توارث افقی، اغلب فنوتیپ والدین سالم است و در عین حال بچه آن‌ها با احتمال ۲۵٪ بیمار خواهد شد.

۵. گزینه «۱»

پلیوتروپی، حالتی است که یک ژن چندین فنوتیپ مختلف را کنترل می‌کند و ناهمگنی ژنتیکی نیز به این نکته اشاره دارد که یک فنوتیپ خاص، ممکن است توسط ژنوتیپ‌های مختلفی ایجاد شود.

۶. گزینه «۲»

این‌که مادران حامل ۸-III و ۴-III، فرزندان پسر بیمار ۷-IV و ۳-IV دارند و نه دختر بیمار، نشان از الگوی توارث وابسته به X مغلوب دارد.

۷. گزینه «۲»

بیش‌تر حیوانات پر سلولی، ژنوم‌های میتوکندریایی کوچکی دارند که به شکل فشرده ای سازمان‌یابی شده‌اند. ژن‌ها نزدیک به یکدیگر و با فاصله کم از هم قرار گرفته‌اند.

۱. در رابطه با SNP (Single nucleotide Polymorphism) کدام یک از موارد زیر صحیح است؟ (ژنتیک انسانی سال ۸۱)
 - ۱) در بین انسان‌ها در هر هزار باز موجود در DNA حداقل یک باز متفاوت دیده می‌شود.
 - ۲) در بین انسان‌ها در هر ده هزار باز موجود در DNA حداقل یک باز متفاوت دیده می‌شود.
 - ۳) شناسایی SNP نیازمند استفاده قطعی از الکتروفورز روی ژل می‌باشد.
 - ۴) برای شناسایی SNP از بلات وسترن (Western blot) استفاده می‌شود.
۲. کدام یک از جملات زیر در مورد Polymorphism صحیح است؟ (دکتری تخصصی (Ph.D) پزشکی و غیرپزشک ایمنی سال ۸۲)
 - ۱) یک فنوتیپ چندین ژنوتیپ
 - ۲) یک لوکوس چندین آلل موتانت
 - ۳) یک لوکوس چندین آلل نرمال
 - ۴) یک ژنوتیپ چندین فنوتیپ
۳. تجزیه و تحلیل پیوستگی (Linkage) ژنتیکی در جهش زایشی ژن BRCA1 کدام یک از توانایی‌های زیر را دارد؟ (ژنتیک انسانی سال ۸۵)
 - ۱) تعیین جهش ژن P53
 - ۲) تعیین جهش ژن Rb
 - ۳) تعیین رخداد یک کراسینگ اوور میتوزی
 - ۴) تعیین رخداد یک نوترکیبی میوزی
۴. افراد هتروزیگوت کم خونی داسی شکل (HbA/HbS) به مالاریا مقاوم‌اند. این افراد نمونه‌هایی از به شمار می‌آیند. (ژنتیک انسانی سال ۸۵)
 - ۱) Recessive superiority
 - ۲) Incomplete dominance
 - ۳) Heterozygote advantage
 - ۴) Extreme diploidy
۵. مردی که برادر او به بیماری Caucher مبتلاست، با زنی که سابقه خانوادگی از این بیماری ندارد، ازدواج می‌کند. فرض کنید فراوانی افراد حامل در جمعیت متعلق به این زوج $\frac{1}{50}$ باشد، احتمال خطر برای این زوج که صاحب فرزندی مبتلا به این بیماری شود، چقدر می‌باشد؟ (ژنتیک انسانی سال ۸۵)
 - ۱) $\frac{1}{50}$
 - ۲) $\frac{1}{100}$
 - ۳) $\frac{1}{300}$
 - ۴) $\frac{1}{1500}$

۱. گزینه «۱»

در ژنوم اکثر یوکاریوت‌ها، حداقل یک SNP در هر 1 kb DNA وجود دارد که از آن می‌توان برای تهیه نقشه‌های ژنومی با دقت بالا بهره برد.

۲. گزینه «۳»

چند شکلی (polymorphism) در واقع به یک لوکوس با چندین آلل نرمال اطلاق می‌شود

۳. گزینه «۴»

تجزیه و تحلیل پیوستگی در خانواده‌های با مبتلایان به سرطان پستان نشان داده است که ویژگی تمایل شکل‌گیری و پیدایش سرطان پستان در بازوی بلند کروموزومی ۱۷ نقشه‌کشی و جایابی شده است که در ادامه به شناسایی و تعیین هویت ژن BRCA1 منجر شد که دارای الگوی توارث غالب اتوزومی است. این تجزیه و تحلیل پیوستگی امکان تعیین رخداد نوترکیبی میوزی را فراهم می‌آورد.

۴. گزینه «۳»

به پاسخ سؤال ۱۴ مراجعه شود. افراد هتروزیگوت برای اختلال کم‌خونی داسی شکل به مالاریا مقاوم‌اند، این افراد نمونه‌هایی از برتری هتروزیگوتی (Heterozygote advantage) به شمار می‌آیند.

۵. گزینه «۳»

مردی که برادرش مبتلا به بیماری اتوزومی مغلوب گوشر است، پس پدر و مادر حامل دارد و چون خودش سالم است پس به احتمال $\frac{2}{3}$ حامل می‌باشد، چرا که:

$$\begin{array}{ccc} A_a & \times & A_a \\ \downarrow & & \\ \frac{1}{4}AA, \frac{2}{4}Aa, \frac{1}{4}aa & \rightarrow & \frac{1}{3}AA, \frac{2}{3}Aa \end{array}$$

پس احتمال ابتلای فرزند حاصل از ازدواج این مرد با زنی که به احتمال $\frac{1}{50}$ حامل است برابر خواهد بود با:

$$\text{احتمال ابتلای فرزند به بیماری گوشر} = \frac{1}{300} = \frac{2}{3} \times \frac{1}{50} \times \frac{1}{4} = (\text{احتمال مبتلا شدن فرزند با فرض حامل بودن پدر و مادر})$$

ژنتیک جمعیت

۶. گزینه «۱»

فراوانی مردان مبتلا به بیماری مغلوب وابسته به X برابر است با:

$$q^2 = \frac{1}{1000000} \Rightarrow q = \sqrt{q^2} = \sqrt{\frac{1}{1000000}} = \frac{1}{1000}$$

چرا که در جمعیت در حال تعادل هاردی-واینبرگ تعداد مردان با تعداد زنان برابر است. بنابراین، از یک جمعیت دو میلیون نفری، ۱ میلیون نفر زن و ۱ میلیون نفر هم مرد وجود دارد.

۷. گزینه «۴»

فراوانی آلل ۱ برابر است با:

$$p_1 = \frac{\sum (1) + (\text{تعداد هوموزیگوت‌های ۱ و ۱})}{(\text{تعداد کل افراد جمعیت})}$$

$$p_1 = \frac{2(5000) + (2500 + 7500)}{100000} = \frac{20000}{100000} = 0.2$$

۸. گزینه «۱»

ضرب خویشاوندی درجه ۳ (دختر خاله- پسر خاله) برابر $\frac{1}{16}$ می‌باشد چرا که:

$$F = \frac{1}{2^{n+1}} \Rightarrow F = \frac{1}{2^{3+1}} = \frac{1}{2^4} = \frac{1}{16}$$

$$q^2 = \frac{1}{1600} \Rightarrow q = \sqrt{q^2} = \sqrt{\frac{1}{1600}} = \frac{1}{40} \Leftarrow \text{هم‌چنین داریم}$$

$$p + q = 1 \Rightarrow p = \frac{39}{40}$$

$$\text{احتمال داشتن فرزند مبتلا} = q^2 + Fpq = \frac{1}{1600} + \frac{1}{16} \left(\frac{1}{40} \right) \left(\frac{39}{40} \right) = \frac{5}{6400} = \frac{1}{1280}$$

۹. گزینه «۴»

در صد عامل‌های مخفی در جمعیت (درصد آلل مغلوب) برابر است با:

$$q^2 = \frac{1}{3600} \Rightarrow q = \frac{1}{60}, p = \frac{59}{60}$$

$$2pq = 2 \times \frac{59}{60} \times \frac{1}{60} \Leftarrow \frac{1}{30} \text{ میزان انتهای مخفی}$$

$$q^2 = \frac{1}{3600} \Rightarrow \text{انتهای غیرمخفی } 2 \times \text{هر فرد دوتا دارد}$$

$$\frac{\frac{1}{30}}{\frac{1}{30} + \frac{2}{3600}} = \frac{\frac{1}{30}}{\frac{122}{3600}} = \frac{120}{122} \approx 0.98$$

۱۰. گزینه «۴»

به پاسخ سؤال ۱۵ مراجعه شود. در صورتی که انتخاب علیه آلل غالب (فنوتیپ غالب) عمل کند، فراوانی آلل زیان‌آور با سرعت بیش‌تری کاهش می‌یابد.

۱۱. گزینه «۲»

بهترین تفسیر شیوع بالای یک بیماری اتوزوم مغلوب و کشنده در یک جمعیت بزرگ، وجود مزیت هتروزیگوتی (Heterozygote advantage) یعنی برتری بقاء و تولید مثل هتروزیگوت‌ها نسبت به هوموزیگوت‌ها در جمعیت می‌باشد.

۱۲. گزینه «۱»

۱۳. گزینه «۲»

دو رگه سازی سلول سوماتیک به مفهوم برداشت سلول‌ها از دو گونه متفاوت و ایجاد همجوشی (fusion) بین آن‌هاست.

۱۴. گزینه «۱»

نوترکیبی می‌تواند در هر کجا در طول ژن رخ دهد اما نرخ نوترکیبی در همه جای ژن یا ژنوم یکسان نیست بلکه میزان نوترکیبی در برخی نقاط به نام نقاط داغ نوترکیبی بالاتر است.

۱۵. گزینه «۲»

با توجه به این که کشنده بودن آلل غالب A منجر به حذف ژنوتیپ‌های Aa و AA در جمعیت می‌گردد، تنها عامل بقای آلل‌های کشنده غالب، جهش‌های جدید (New mutations) می‌باشد.

۱۶. گزینه «۴»

در صورت ازدواج زن سالم اروپایی با احتمال حامل بودن $\frac{1}{300}$ با یک مرد سالم از نژاد یهودیان اشکنازی با احتمال حامل بودن $\frac{1}{30}$ احتمال مبتلا شدن فرزندشان به بیماری اتوزومی مغلوب تی ساکس برابر است با:

$$\times (\text{احتمال حامل بودن پدر}) \times \frac{1}{30} = \frac{1}{300} (\text{احتمال حامل بودن مادر}) = \text{احتمال بیمار شدن فرزند}$$

$$\frac{1}{36000} = \frac{1}{4} (\text{احتمال بیمار شدن فرزند، با فرض حامل بودن پدر و مادر})$$

۱۷. گزینه «۳»

با توجه به فراوانی افراد مغلوب اتوزومی، داریم:

۳۲۰

$$q^2 = \frac{1}{10000} \Rightarrow q = \sqrt{q^2} = \sqrt{\frac{1}{10000}} = 0.01$$

$$p + q = 1 \Rightarrow p = 0.99$$

$$2pq = 2(0.99)(0.01) = 0.0198 \text{ نفر } 198$$

از طرف دیگر ازدواج بین عموزاده‌ها (First cousin) هتروزیگوسیتی را به میزان $\frac{1}{16} = \frac{1}{2^{3+1}} = \frac{1}{2^{n+1}}$ کاهش می‌دهد یعنی:

$$198 \times \frac{1}{16} = 12 \text{ نفر}$$

به عبارت دیگر ۱۲ نفر از هتروزیگوت‌ها کاسته می‌شود و به هوموزیگوت‌ها اضافه می‌گردد که ۶ نفر آن‌ها AA و ۶ نفر دیگر aa یا بیمار خواهند شد. چون آمیزش تصادفی خود باعث به وجود آمدن یک نوزاد بیمار در هر ده هزار نفر می‌شود، بنابراین جمع نوزادان بیمار به ۷ نفر می‌رسد. پس احتمال وقوع بیماری مغلوب اتوزومی در ازدواج بین عموزاده‌ها نسبت به ازدواج‌های تصادفی به ۷ برابر افزایش می‌یابد. چنانچه ازدواج First cousin‌ها را غیرتصادفی فرض کنیم پس ۶ برابر بودن احتمال بیمار شدن فرزندشان نسبت به ازدواج‌های تصادفی هم درست است.

یک راه حل ساده و تقریبی هم این است که:

$$\frac{f}{q} = \frac{\frac{1}{16}}{\frac{1}{100}} \approx 6.25 \text{ تقریباً } 6 \text{ برابر}$$

۱. در تکوین Hydatidiform moles کدام یک از موارد زیر نقش مهم دارند؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
(۱) Uniparental Disomy, Imprinting
(۲) Disomy از هر دوی والدین
(۳) باروری تخمک با اسپرم واجد کروموزوم Y
(۴) باروری تخمک با اسپرم بدون کروموزوم X
۲. ژن XIST در کدام یک از مناطق کروموزوم‌های زیر قرار دارد؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
(۱) انتهای Yq (۲) سانترومر Xq (۳) سانترومر Yq (۴) انتهای Xp
۳. Dosage Compensation در خصوص کدام الگوی توارث بیش‌تر مطرح است؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
(۱) وابسته به جنس
(۲) غالب اتوزومی
(۳) مغلوب اتوزومی
(۴) میتوکندریایی
۴. غیرفعال شدن کروموزوم X مکانیسمی برای می‌باشد.
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
(۱) حذف ژن‌های کشنده از کروموزوم X
(۲) جبران مقداری ژن در پستانداران
(۳) حفظ چند شکلی در جمعیت
(۴) تشخیص بین نرها و ماده‌ها
۵. در رابطه با مول هیداتیدفرم ناقص، کدام گزینه درست است؟
(دکتری تخصصی (Ph.D) ژنتیک پزشکی سال ۸۵)
(۱) آنالیز کروموزومی بافت مول‌های ناقص، تتراپلوئیدی را نشان می‌دهد.
(۲) در آنالیز کروموزومی بافت مول‌های ناقص، کاریوتایپ، ۶۹ کروموزوم را نشان می‌دهد که ۴۶ عدد از آن‌ها همواره از پدر و ۲۳ تا از مادر منشأ می‌گیرند.
(۳) لقاح‌های تریپلوئیدی به شرطی می‌توانند زنده به دنیا آیند که ۲۳ کروموزوم اضافی را از پدر منشأ گرفته باشند.
(۴) نوزاد تریپلوئید معمولاً می‌تواند بین ۱۲-۶ ماه پس از تولد زنده بماند.
۶. کدام یک از بیماری‌های زیر به‌دلیل وقوع جهش در یک ژن گیرنده عامل رشد فیبروبلاستی بوجود می‌آید؟
(دکتری تخصصی (Ph.D) ژنتیک پزشکی-ایمنی-ویروس سال ۸۵)
(۱) Ataxia telangiectasia
(۲) Ankylosing spondylitis
(۳) Achondroplasia
(۴) Diffuse large B-cell lymphoma

۱. گزینه «۱»

گاهی در یک بارداری غیرطبیعی، جفت به یک توده‌ی بافتی شبیه خوشه انگور به نام کیست هیداتید تبدیل می‌شود. این حالت به علت رشد غیرطبیعی پرزهای کوریونی است که در آن، اپی تلیوم تزايد می‌یابد و استروما حفرات کیستی پیدا می‌کند. چنین اختلالی را مول (Mole) گویند. مول یا کامل و بدون وجود هیچ جنین یا جفت طبیعی است و یا نسبی با بقایای جفت و احتمالاً یک جنین آتروفیک کوچک. مول‌های کامل، دیپلوئید با کاریوتیپ $46, XX$ اند. این کروموزوم‌ها همگی منشأ پدری دارند (Uniparental disomy). مول‌های نسبی تریپلوئیداند و در $\frac{2}{3}$ موارد، دسته کروموزوم اضافی از منشأ پدری است. تمامی این موارد بیانگر اثرگذاری ژنومی (Genomic imprinting) در تکوین جنین است.

۲. گزینه «۲»

مرکز غیرفعال شدن X در ابتدای Xq در نوار Xq13 قرار داشته و حاوی ژن غیرمعمول XIST می‌باشد که جایگاه تنظیم‌کننده کلیدی برای غیرفعال شدن X است.

۳. گزینه «۱»

اگرچه مردها فقط یک نسخه و خانم‌ها دو نسخه از هر ژن وابسته به X دارند، مقدار فرآورده ساخته شده توسط یک آلل منفرد در جنس مذکر یا توسط یک جفت آلل در جنس مؤنث، معمولاً معادل هم است. مکانیسم توضیح این جبران مقداری (Dosage Compensation) به کمک اصل غیرفعال شدن X توجیه می‌گردد.

۴. گزینه «۲»

مکانیسم توضیح جبران مقداری (Dosage Compensation) در مورد ژن‌های وابسته به X به کمک اصل غیرفعال شدن کروموزوم X در پستانداران مؤنث توجیه می‌گردد.

۵. گزینه «۲»

تریپلوئیدی، بستگی به منشأ کروموزوم‌های اضافی دارد؛ تریپلوئیدهای دارای کروموزوم‌های اضافی پدری، عموماً جفت غیرطبیعی دارند و به‌عنوان مول‌های هیداتیفرم نسبی (Partial hydatiform moles) شناخته می‌شوند.

۶. گزینه «۳»

اکاندرولپلازی، شایع‌ترین علت کوتولگی در انسان است. نوعی اختلال اتوزومی غالب ناشی از جهش‌های اختصاصی در گیرنده فاکتور رشد فیبروبلاستی (FGFR3) می‌باشد. جهش شایع دومین درون غشایی منجر به جایگزینی اسیدآمینه گلايسين توسط آرژينين می‌شود که تا به حال این اسیدآمینه‌ی آبدوست درون غشای پلاسمایی دیده نشده است. این جهش دایمریزه شدن پروتئین را تشدید کرده که باعث ایجاد سیگنال‌دهی در بخش فرودست گیرنده می‌شود.

۷. گزینه «۱»

میزان بروز دو قلوهای تک تخمکی (MZ) یا همان دوقلوهای یکسان در بچه‌های حاصل از لقاح خارج رحمی، ۲ تا ۵ برابر است. موارد نادری از دوقلوی MZ خانوادگی وجود دارد که می‌تواند توسط پدر یا مادر انتقال یابد، این امر کمبود ژنی منفرد را که مستعد کننده یا پیش‌آمادگی این پدیده است را پیشنهاد می‌کند. ناهماهنگی برای یک صفت تک ژنی یا ناهنجاری‌های کروموزومی ممکن است به ترتیب به دلیل جهش سوماتیکی پس تخمکی (post zygotic) یا عدم جدا شدن کروموزوم‌های هومولوگ رخ می‌دهد. یک نمونه از حالت آخر، رخداد کمیاب دو قلوهای MZ با جنسیت متفاوت است. تقسیم بسیار دیر هنگام پس از روز ۱۴ بارداری به دوقلوهای به هم پیوسته و چسبیده منجر می‌شود. این رخداد در $\frac{1}{100000}$ بارداری‌ها یا در $\frac{1}{400}$ دوقلوهای MZ اتفاق می‌افتد.

۸. گزینه «۳»

ژن‌های Homeobox (HOX) نقش حیاتی در ریخت‌زایی اولیه طی نمو جنین دارند. برای مثال جهش در ژن HOXA13 موجب بیماری نادری به نام سندرم Hand-foot genital می‌شود که الگوی توارث غالب اتوزومی داشته و با کوتاهی انگشتان اول و پنجم همراه با هیپوسپادیاس (Hypospadias) یا همان کمبود نموی که میزراه در سطح تحتانی آلت یا روی میان دو راه باز می‌شود در مردها و رحم دو شاخ در زن‌ها، مشخص می‌شود. به پاسخ تشریحی سؤال ۳۹ مراجعه گردد.

۹. گزینه «۲»

دروزوفیلا دارای ۸ ژن HOX است که در یک خوشه منفرد مرتب شده اند. اما در انسان و اکثر مهره داران ۴ خوشه از ژن‌های HOX وجود دارد که شامل مجموع ۳۹ ژن می‌شود. هر خوشه دارای یک سری از ژن‌های با پیوستگی بسیار نزدیک به هم است. الگوی توارث سندرم Hand foot genital که از جهش در HOXA13 ناشی می‌شود غالب اتوزومی است و همین‌طور برای جهش در HOXD13 که به کمبود نادر و مشابهی در تکامل اندام‌ها به نام Synpolydactyly منجر می‌شود، توارث، غالب اتوزومی ذکر شده است.

۱۰. گزینه «۱»

تریپلوئیدی، بستگی به منشأ کروموزوم‌های اضافی دارد؛ تریپلوئیدهای دارای کروموزوم‌های اضافی پدری، عموماً جفت غیرطبیعی دارند و به عنوان مول‌های هیداتیدفرم نسبی (partial hydatiform moles) طبقه‌بندی می‌شوند.

۱۱. گزینه «۱»

لوکوس XIST (X inactive specific transcripts) که جایگاه تنظیم‌کننده کلیدی برای غیرفعال شدن کروموزوم X است، تنها از آلل روی X غیرفعال بیان می‌شود.

۱۲. گزینه «۱»

به پاسخ سؤال ۸ مراجعه نمایید. ژن‌های Hox در واقع کدکننده فاکتورهای رونویسی می‌باشند.

۱۳. گزینه «۲»

مول‌های هیداتی فورم به‌صورت Uniparenral diploidy دارای کاربوتیپ XX, 46 با منشأ پدری‌اند.

پاسخنامه تشریحی فصل نهم

۶۲ گزینه «۱»

اختلال رشد	مکان	ژن
سندرم گریگ و پالیسترهال	7p13	GLI3
سندروم دنیس دراش	11p13	WT1
هولوپروزنسفالی	13q32	ZiC2
نقایص جانبیت	xq26	ZiC3

۶۳ گزینه «۳»

جهش در ژن PTCH (در 9q22) موجب ایجاد سندرم گورلین (سندرم کارسینوم سلول بازال نوئید) می‌شود که شامل چندین کارسینوم‌های سلول بازال، کراتوسیت‌های آدنوتوژنیک (کراتوسیت آدنوتوژنیک یک کیست تکاملی نادر و خوش‌خیم اما محلی قرار دارد که تهاجمی است این بیماری اغلب فک پایین را تحت تأثیر قرار می‌دهد و بیش‌تر در دهه سوم زندگی ظاهر می‌شود) دنده‌های شکاف‌دار یا دو شاخه، کلسیفیکاسیون فالکس سربری^۱ مغزی (کلسیفه‌شدن داس مغزی که همان چین‌خوردگی بزرگ سخت شامه است) و فیبرومای تخمدان می‌باشد.

۶۴ گزینه «۳»

HOXA1 جهش یافته در سندرم نادر و مغلوب Bosley-Saleh-Aloraing یافت شده است این سندرم در بردارنده‌ی ناهنجاری‌های سیستم اعصاب مرکزی، ناشنوایی و آنومالی‌های قلبی و ناهنجاری‌های نایی- حنجره‌ای می‌باشد.

۶۵ گزینه «۳»

جهش در ژن HOXD13 سبب سین‌پلی‌داکتیلی می‌شود که توارث نیمه غالب دارد و هتروزیگوت‌ها دارای پرده بین انگشتی و انگشتان اضافی در دست‌ها و پاها هستند. هموزیگوت‌های نادر برای این جهش ناهنجاری‌های مشابه اما بسیار شدیدی دارند و همچنین دارای بدشکلی‌های استخوانی دست‌ها، پاها و مچ دست‌ها می‌باشند. جهش در HOXD13 به‌واسطه افزایش دامنه پلی‌آلنن در N ترمینال پروتئین سبب سین‌پلی‌داکتیلی می‌شود.

۶۶ گزینه «۱»

۳۵۶

Genes that can cause both developmental anomalies and cancer

Gene	Chromosome	Developmental Anomaly	Cancer
PAX3	2q35	Waardenburg syndrome type 1	Alveolar rhabdomyosarcoma
KIT	4q12	Piebaldism	Mast cell leukemia
PTCH	9q22	Gorlin syndrome	Basal cell carcinoma
RET	10p11	Hirschsprung disease	MEN2A, MEN2B, medullary thyroid carcinoma
WT1	11p13	Denys-Drash syndrome	Wilms' tumor

MEN, Multiple endocrine neoplasia.

۶۷ گزینه «۱»

در طبقه‌بندی فعلی عامل ایجاد بیماری‌های تکوین جنسیت کروموزوم XY این موارد ذکر شده بزرگ‌ترین گروه DSDهاست اما احتمال دستیابی به تشخیص قطعی در آن‌ها کم‌تر از گروه XX DSD می‌باشد. تنها ۱۵٪ از موارد ابتلا به دیس‌ژن‌گذاری کامل به دلیل نقایص ژن SRY ایجاد می‌شوند، بنابراین سایر ژن‌ها از جمله SF1 (که با عنوان NR5A1 نیز شناخته می‌شود) کدکننده پروتئین عامل استروئیدوژنیک یک نیز نقش دارند برخی از ژن‌ها نظیر SOX9 در دیس‌پلازی کامپوملیک در سندرم‌های گوناگونی دخیل هستند.

۶۸ گزینه «۱»

ژن DAX1 در رشد بیضه نقش مثبتی دارد اما بیان بیش از حد آن از تشکیل بیضه ممانعت می‌کند و WNT4 با تنظیم DAX1 کمک‌کننده به این عامل مهار می‌باشد.

ژنتیک تکوین

در این بارداری‌ها به ندرت جنین زنده می‌ماند. در مورد تریپلوئیدی جنین ما تنها زمانی زنده می‌مانند که مجموعه اضافی کروموزومی از مادر مشتق شده باشند که در این موارد تغییرات هیداتیفرم ناقص رخ نمی‌دهد. حتی در این شرایط هم به ندرت نوزاد تریپلوئید می‌تواند بیش از چند ساعت یا چند روز پس از تولد زنده بماند.

۷۹. گزینه «۱»

ویژگی مول‌های هیداتی فورم کامل و ناقص در جدول زیر لیست شده‌اند:

مول ناقص	مول کامل
تعداد کروموزوم‌ها	۴۶
منشأ والدی کروموزوم‌ها	۲۳ کروموزوم مادری / ۴۶ عدد پدری
آیا جنین وجود دارد؟	بله اما زنده نمی‌ماند
پتانسیل سرطان‌زایی	بسیار اندک
	خیر
	بالا

۸۰. گزینه «۳»

به‌طور کلی، مقاومت در برابر عمل آندروژن‌ها شایع‌ترین علت XY DSD بوده که سندرم عدم حساسیت کامل به آندروژن^۱ (CAIS) بیماری کلاسیک آن می‌باشد. این بیماری معمولاً به‌دلیل جهش‌ها در ژن گیرنده آندروژن (AR) بر روی کروموزوم X است اما می‌تواند به‌دلیل ناهنجاری‌های انتقال داخل سلولی AR هم رخ دهد که وابسته به تعدادی از پروتئین‌های کمک-تنظیم کننده^۲ AIS جزئی (PAIS) که در آن زنانه شدن جزئی و خفیف رخ می‌دهد، گاهی اوقات فقط به‌دلیل واریانت‌ها در ژن AR است و در بسیاری از موارد علت آن ناشناخته باقی مانده است. افراد با CAIS دارای دستگاه تناسلی خارجی زنانه هستند و در زمان بلوغ رشد پستان دارند اما رحم و لوله‌های فالوپین رحم وجود ندارد. آن‌ها اغلب آمنوره اولیه دارند، هرچند که در دختران با فتق اینگوینال، مخصوصاً اگر دو طرفه باشد، تشخیص باید در نظر گرفته شود. تولید آندروژن به‌وسیله بیضه‌ها طبیعی است اما به صورت نیست چرا که گیرنده عملکردی نیست. بافت بیضه باید به‌دلیل خطر بدخیمی برداشته شود.

۸۱. گزینه «۳»

Examples of chromosomal rearrangements that produce tumorigenic fusion genes

Tumor	Rearrangement	Chimeric gene	Nature of chimeric product
CML	t(9;22)(q34;q11)	BCR-ABL1	TK
AML	t(16;21)(p11;q22)	FUS-ERG	TF
Acute promyelocytic leukemia	t(15;17)(q22;q12)	PM-RARA	TF + RAR
Pre-B-cell ALL	t(1;19)(q23;p13.3)	E2A-PBX1	TF
	t(12;21)(p13;q22)	ETV6-RUNX1	TF
ALL	t(X;11)(q13;q23)	MLL-AFX1	TF
	t(4;11)(q21;q23)	MLL-AF4	TF
	t(9;11)(p2;q23)	MLL-AF9	TF

1. complete androgen insensitivity syndrome

2. coregulator

پاسخنامه تشریحی فصل نهم

Tumor	Rearrangement	Chimeric gene	Nature of chimeric product
	t(11;19) (q23;p13)	MLL- ENL	TF
Ewing sarcoma	t(11;22) (q24;q12)	EWS- FLI1	TF
Ewing sarcoma (variant)	t(21;22) (q22;q12)	EWS- ERG	TF
Malignant melanoma of soft parts	t(12;22) (q13;q12)	EWS- ATF1	TF
Desmoplastic small round cell tumor	t(11;22) (p13;q12)	EWS- WT1	TF
Liposarcoma	t(12;16) (q13;p11)	FUS- CHOP	TF
Alveolar rhabdomyosarcoma	t(2;13)(q35;q14)	PAX3- FOXO1	TF
Papillary thyroid carcinoma	inv(1)(q21;q31)	NTRK1- TPM3 (TRK oncogene)	TK
Papillary thyroid carcinoma	inv(10) (q11.2;q21.2)	CCDC6- RET	TK
Non-small-cell lung cancer	inv(10) (p11.2;q11.2)	KIF5B- RET	TK
Non-small-cell lung cancer	inv(2)(p1;p3)	EML4- ALK	TK

۳۶۰

۸۲. گزینه «۲»

اعضای مولکول‌های سیگنالینگ تکوینی خانواده Wnt نیز در تمایز غدد جنسی اهمیت دارند. ژن WNT4 در مزونفروس‌های در حال رشد و تکوین بیان می‌شود و ژن DAX1 را فعال می‌کند. علاوه بر آن، به‌وسیله ژن SRY بیضه کاهش بیان می‌یابد اما در تخمدان این کاهش را ندارد و در مجاری مولرین بیان می‌شود اما در مجاری ولفین وجود ندارد. اختلال در ژن WNT4 در زنان منجر به مردانه شدن تخمدان‌ها، تولید آندروژن‌ها از سلول‌های شبه لایدیک می‌گردد و یک دلیل نادر آپلازی مولرین می‌باشد. یکی دیگر از اعضای این خانواده WNT7A است که برای تکمیل رشد و توسعه مجاری مولرین به دستگاه تناسلی داخلی زنان لازم می‌باشد.

۸۳. گزینه «۱»

آسیب‌های مژه‌ای انسان: بیماری‌های تکوینی شناخته شده که به‌دلیل نقص در مژه‌ها ایجاد می‌شوند.

بیماری / سندرم	ژن	جایگاه کروموزومی	سیستم بدن که تحت تأثیر قرار می‌گیرد
Alstrom syndrome	ALMS1	2q13	شبکیه، بافت چربی، دستگاه درون‌ریز، قلب
Jenue asphyxiating thoracic dystrophy	IFT80	15q13	دستگاه اسکلتی
Bardet-Biedl syndrome	BBS1-BBS14	جایگاه‌های کروموزومی متعدد	چندین دستگاه از جمله شبکیه، کلیه و دستگاه اسکلتی
Cranioectodermal dysplasia (Sensenbrenner syndrome)			کلیه، کبد
Ellis-Van Crefeld syndrome	EVC1, EVC2	4q16	دستگاه اسکلتی، سقلم

ژنتیک تکوین

بیماری / سندرم	ژن	جایگاه کروموزومی	سیستم بدن که تحت تأثیر قرار می‌گیرد
Joubert syndrome	JBTS1 (+ دیگر ژن‌ها)	9q34.3	مغز
McKusick-Kaufman syndrome	BBS6	20P12	اندام‌ها (دست‌ها و پاها)، قلب، مجاری ادراری
Leber congenital amaurosis	GUCY2D, RPE65 (و دیگر ژن‌ها)	17p13, 11p31 (و دیگر ژن‌ها)	شبکیه
Meckel-Gruber syndrome	MKS1 (و دیگر ژن‌ها)	17q23 (و دیگر جایگاه‌ها)	مغز، کلیه، کبد
Nephronophthisis (type 1-4)	Nephrocyston (و دیگر ژن‌ها)	چندین جایگاه	کلیه
Oro-facio-digital syndrome type 1	OFD1 (و دیگر ژن‌ها)	Xp.22 (و دیگر جایگاه‌ها)	دستگاه اسکلتی (اندام‌ها و صورت)
Polycystic kidney disease	چندین ژن	چندین جایگاه	کلیه
Primary ciliary dyskinesia (kartagener syndrome)	چندین ژن	چندین جایگاه	چندین سیستم بدن
Senior-Loken syndrome	چندین ژن	چندین جایگاه	شبکیه، کلیه
Short-rib polydactyly syndrome	DYNC2H1	11q13	دستگاه اسکلتی، کلیه، مجاری ادراری- تناسلی

۸۴. گزینه «۱»

HOXA1 جهش یافته در یک سندرم نادر با توارث مغلوب به نام Bosely-Saleh-Abrainy یافت شده که این سندرم شامل ناهنجاری‌های سیستم عصبی مرکزی، ناشنوایی و ناهنجاری‌های قلبی و ناهنجاری‌های حنجره‌ای- نای می‌باشد.

۸۵. گزینه «۱»

جهش FOXP2 در ارتباط با اختلالات صحبت کردن و زبانی است. این ژن پروتئینی به نام Forkhead boxP2 را می‌سازد که جهت تکوین صحبت کردن لازم است.

۸۶. گزینه «۳»

CDH1 همان ژن کدکننده E کادهرین در اتصالات سلولی است که در اندام‌زایی نقش دارد و جهش آن با سرطان معده مرتبط است.

۸۷. گزینه «۲»

ژن PITX2 در ایجاد دوقلویی مونوزیگوت دخیل است.

۸۸. گزینه «۱»

پروتئین‌های حاصل از ژن‌های حاوی هومئوباکس یا (HOX) فاکتورهای رونویسی مهمی هستند که تعداد زیادی از ژن‌های پایین دست را فعال یا مهار می‌کنند. حداقل ۳۵ هدف پایین دست شناخته شده‌اند. پروتئین‌های HOX، دیگر ژن‌های اجرایی کدکننده فاکتورهای رونویسی یا سیگنال‌های ریخت‌زایی (مورفوژنی) را تنظیم می‌کنند به‌علاوه این‌که در بسیاری سطوح دیگر بر روی ژن‌هایی عملکرد دارند که چسبندگی سلولی، میزان تقسیم‌های سلولی، مرگ سلولی و حرکت سلولی را میانجی‌گری می‌کنند. آن‌ها سرنوشت سلول را رقم زده و در ایجاد الگوی رویانی در طول محور اولیه (سری- دمی) و نیز محور ثانویه (تناسلی و جوانه‌ای اندامی)، کمک می‌کنند از این رو، در تکوین سیستم عصبی مرکزی، اندام‌ها و اسکلت محوری، دستگاه گوارش و ادراری- تناسلی و دستگاه تناسلی خارجی، نقشی عمده را ایفا می‌نمایند. دروزوفیلا دارای ۸ ژن HOX است که در یک خوشه‌ی منفرد، مرتب شده‌اند. اما در انسان‌ها مانند اکثر مهره‌داران، ۴ خوشه ژن هومئوباکس وجود دارد که در مجموع شامل ۳۹ ژن HOX است.

پاسخنامه تشریحی فصل سیزدهم

MHC II	MHC I
مولکول‌های MHC کلاس II از دو زنجیره‌ی پلی‌پپتیدی که به صورت غیر کووالان به هم اتصال یافته‌اند، تشکیل شده است که شامل یک زنجیره‌ی α ۳۲ تا ۳۴ کیلودالتونی و یک زنجیره‌ی β ۲۹ تا ۳۲ کیلودالتونی می‌باشند. برخلاف مولکول‌های کلاس I، ژن‌هایی که هر دو زنجیره‌ی مولکول‌های MHCII را کد می‌کنند پلی‌مورف بوده و در جایگاه ژنی MHC (کروموزوم ۶) قرار دارند.	مولکول‌های MHC کلاس I از دو زنجیره‌ی پلی‌پپتیدی که با پیوندهای غیر کووالان به یکدیگر متصل می‌شوند، تشکیل شده است. زنجیره آلفا (یا زنجیره سنگین) با وزن مولکولی ۴۴ تا ۴۷ کیلودالتون (KD) که به وسیله‌ی ژن‌های MHC کد شده و دیگری زیر واحد ۱۲ کیلو دالتونی به نام β_2 - میکروگلوبولین ($\beta_2\mu G$) که در ناحیه ژنی MHC کد نمی‌شود.
قطعه‌های $\alpha 2$ و $\beta 2$ مولکول‌های کلاس II همانند $\alpha 3$ و $\beta 2\mu G$ کلاس I، به صورت دومن‌های Ig چین می‌خورند و غیر پلی‌مورفیک هستند، بدین معنا که این قطعات در بین آلل‌های یک ژن خاص کلاس II متفاوت نیستند.	واحدهای پلی‌مورف مولکول‌های کلاس I، به دومن‌های $\alpha 1$ و $\alpha 2$ محدود می‌شوند و سبب ایجاد تنوع در میان آلل‌های مختلف کلاس I در اتصال به پپتید و شناسایی توسط سلول T می‌گردند. دومن $\alpha 3$ و زنجیره $\beta 2\mu G$ غیر پلی‌مورف می‌باشند.
مولکول کامل کلاس II تراپیری است که متشکل از یک زنجیره‌ی α ، یک زنجیره‌ی β و یک پپتید آنتی‌ژنی متصل شده می‌باشد و بیان پایدار مولکول‌های MHC کلاس II بر سطح سلول مستلزم حضور هر سه جزء این تراپیر می‌باشد.	مولکول کامل MHC I تراپیری متشکل از یک زنجیره‌ی α ، $\beta 2\mu G$ و یک پپتید متصل شده می‌باشد و بیان پایدار مولکول‌های کلاس I در سطوح سلولی مستلزم حضور هر سه جزء این کمپلکس تراپیر است.
لوکوس ژنی هر دو زنجیره α و β در انسان بر روی کروموزوم ۶ قرار دارد.	لوکوس ژنی زنجیره α در انسان بر روی کروموزوم ۶ و لوکوس ژنی زنجیره $\beta 2\mu G$ در انسان بر روی کروموزوم ۱۵ قرار دارد.
ژن‌های MHC کلاس II بر روی کروموزوم ۶ از سمت سانترومر به سمت تلومر به ترتیب عبارتند از: HLA-DP $\rightarrow$ HLA-DQ $\rightarrow$ HLA-DR	ژن‌های MHC کلاس I کلاسیک شامل HLA-A، HLA-B، HLA-C و ژن‌های MHC کلاس I غیر کلاسیک شامل HLA-E، HLA-F و HLA-G می‌باشند.
مولکول‌های MHC کلاس II تنها بر روی سلول‌های دندریتیک (DC)، لنفوسیت‌های B، ماکروفاژها و تعداد اندکی از سایر سلول‌ها بیان می‌شوند.	مولکول‌های MHC کلاس I تقریباً بر سطح تمامی سلول‌های هسته دار بیان می‌شوند.
مولکول‌های MHC کلاس II، پپتیدها را به سلول‌های $TCD4^+$ (سلول‌های T کمکی) عرضه می‌کنند.	مولکول‌های MHC کلاس I، پپتیدها را به سلول‌های $TCD8^+$ (سلول‌های T سایتوتوکسیک) عرضه می‌کنند.

ژن‌های MHC کلاس III که در فاصله بین ژن‌های MHC کلاس I و کلاس II قرار دارند، جزء ژن‌های HLA نیستند و قابلیت عرضه کردن آنتی ژن را ندارند. برخی از ژن‌های کمپلمان (C4, C2, Factor B, Properdin)، برخی پروتئین‌های شوک حرارتی مانند HSP-70، ژن ۲۱ هیدروکسیلاز و برخی از ژن‌های سایتوکاین‌ها ($LT\beta$, $TNF-\alpha$) در ناحیه لکوس ژنی MHC III قرار دارند.

۲۸. گزینه «۳»

- در حال حاضر سیستم گروه خونی رزوس (Rh) متشکل از ۵ آنتی‌ژن گروه خونی مشخص می‌باشد که از میان آنها، ۵ آنتی‌ژن از اهمیت بیش‌تری برخوردارند: D, C, c, E و e.
- قدرت آنتی‌ژنیک آنتی ژن‌های فوق بدین شرح می‌باشد: $D > c > E > C > e$
 - لکوس ژنی آنتی‌ژن D در انسان بر روی کروموزوم ۱ و در موش بر روی کروموزوم ۴ قرار دارد.
 - ای‌توپ‌های آنتی‌ژن‌های C, E, c و e به صورت یک پروتئین بسیار مشابه موسوم به RhCE بیان می‌شوند که لکوس ژنی RHCE نیز بر روی کروموزوم ۱ انسانی قرار دارد.
 - ژن RHAG که مسئول کد کردن گلیکوپروتئین مرتبط با Rh (RhAG: Rh-associated glycoprotein) است بر روی کروموزوم ۶ قرار دارد.
 - پلی‌پپتیدهای تولید شده از ژن‌های RHD و RHCE کمپلکسی را به همراه RHAG بر روی غشاء گلبول‌های قرمز خون تشکیل می‌دهند.

پاسخنامه تشریحی فصل پانزدهم

۵۷. گزینه «۴»

ویروس‌های وابسته به آدنو، پاروویروس‌های غیرپاتوژنی در انسان‌ها هستند که به همراهی با آدنوویروس‌های کمکی یا اعضای خاصی از خانواده‌ی هرپس ویروس برای ایجاد عفونت نیاز دارند. DNA ویروس‌های وابسته به آدنو در غیاب ویروس کمکی در یک جایگاه ویژه بر روی بازوی بلند کروموزوم ۱۹ (19q13.3-qter) به درون DNA کروموزومی ادغام می‌شوند. با عفونت متعاقب با یک آدنوویروس، ویروئین‌های مولد DNA ویروسی وابسته به آدنو ادغام‌شده را فعال می‌کند. آن‌ها این مزیت را دارند که قادرند طیف وسیعی از سلول‌ها را آلوده کنند، بیان ژن طولانی مدت را نشان داده و پاسخ ایمنی را در برابر سلول‌های منتقل شده ایجاد نمی‌کنند. ایمنی AAVها به‌عنوان وکتور، به دلیل ادغام جایگاه ویژه آن‌ها ایجاد می‌شود، اما متأسفانه، اغلب با ورود DNA بیگانه در ویروس، این امر مختل می‌شود. معایب AAVها شامل این واقعیت است که می‌توانند با هرگونه عفونت آدنوویروسی فعال شوند و اگرچه ۹۵ درصد از ژنوم وکتور حذف می‌شود، اما می‌توانند تا ۵ کیلوبایت از DNA بیگانه را حمل نمایند.

اضافه کردن پروموتور پاروویروس به وکتور AAV افزایش اختصاصیت وکتور را برای رده خاصی از سلول فراهم می‌کند.

AAV	ssDNA	<4.5Kb	اغلب خیر	سلول‌های در حال تقسیم و سلول‌های غیرتقسیم شونده را آلوده می‌کند سویه‌ها می‌توانند به‌طور انتخابی تروپیک باشند.	در مدت متوسط تا طولانی سطح بیان بالا	بازدهی ناقل بالا ظرفیت کلونینگ: کم ایمنی‌زایی کم‌تر از آدنو ویروس
-----	-------	--------	----------	---	--------------------------------------	---

۵۸. گزینه «۳»

۵۰۲

نوع سرطان	مشخصات	دارو
پستان	بیان بیش از حد HER2	تراستوزوماب (Trastuzumab)
لوسمی میلوئید مزمن	BCR-ABL ادغام t(9;22)	ایماتینیب (Imatinib)
سرطان ریه سلول غیر کوچک	جهش فعال‌کننده EGFR	جفیتینیب یا ارلوتینیب (Gefitinib - erlotinib)
تومور استرومایی معده‌ای- روده‌ای	جهش فعال‌کننده PDGFRA یا KIT	ایماتینیب (Imatinib)
ملانوم بدخیم	جهش فعال‌کننده BRAF	ومورافنیب (Vemurafenib)

۱. ناهنجاری کدام یک از کروموزوم‌های زیر در سقط‌های سه ماهه نخست بارداری شایع‌تر است؟
 (۱) ۲۱ (۲) ۱۶ (۳) ۸ (۴) X
 (ژنتیک انسانی سال ۸۵)
۲. فراوانی اختلالات کروموزومی در کدام یک از مراحل رشد و نمو انسان بیش‌تر است؟
 (دکتری تفصیلی (Ph.D) ژنتیک پزشکی سال ۸۶)
 (۱) سه ماهه اول (First trimester) (۲) سه ماهه سوم (Third trimester)
 (۳) نوزادی (Neonatal) (۴) کودکی (Childhood)
۳. کدام یک از انواع اختلالات کروموزومی زیر در نوزادان با احتمال کم‌تری دیده می‌شود؟
 (۱) 45,X (۲) 47,XX,+13
 (۳) 47,XX,+16 (۴) 69,XXX
 (ژنتیک انسانی سال ۸۷)
۴. شایع‌ترین اختلال کروموزومی در سقط‌های خودبه‌خود کدام یک از موارد زیر می‌باشد؟
 (۱) تریزومی‌ها (۲) منوزومی‌ها
 (۳) تری پلوئیدی‌ها (۴) تتراپلوئیدی‌ها
 (ژنتیک انسانی سال ۸۷)
۵. کاهش در فعالیت Methylen Tetra Hydrofolate Reductase (MTHFR) موجب ابتلا به کدام نقص می‌شود؟
 (ژنتیک انسانی سال ۸۹)
 (۱) Noonan (۲) Neural tube defect
 (۳) Sotos Syndrome (۴) Alzheimer
۶. شایع‌ترین آنیوپلوئیدی کروموزومی دخیل در مرده‌زایی (still birth)، کدام است؟ (دکتری تفصیلی (Ph.D) نیمه متمرکز سال ۹۱)
 (۱) تریزومی ۱۳ (۲) تریزومی ۱۶
 (۳) تریزومی ۱۸ (۴) تریزومی ۲۱
۷. کدام یک در مورد Neural Tube Defect (NTD) صحیح نمی‌باشد؟
 (دکتری تفصیلی (Ph.D) نیمه متمرکز سال ۹۱)
 (۱) معمولاً به صورت توارث چند عاملی می‌باشد.
 (۲) اکثر موارد در تریزومی ۱۸ و ۱۳ دیده می‌شود.
 (۳) ریسک تکرار در خانواده می‌تواند به ۵-۳ درصد هم برسد.
 (۴) پلی‌مورفیسم 677C>T در ژن MTHFR در افزایش خطر نقش دارد.

بانک سوالات

جمع آوری سوالات کنکور کاردانی به کارشناسی
کارشناسی ارشد و دکتری به صورت فصل بندی شده

سوالات تألیفی

تألیف سوالات مشابه کنکور

جامع

حاوی تمامی مطالب و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع

الگوریتم

چکیده تمامی مطالب و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع

کتابهای کارشناسی ارشد مجموعه علوم آزمایشگاهی (I) گروه تألیفی دکتر خلیلی

بakteri شناسی



شیمی عمومی الی



بیوشیمی



سلولی مولکولی



ژنتیک



بانک سوالات

جمع آوری سوالات کنکور
کاردانی به کارشناسی
کارشناسی ارشد و دکتری
به صورت فصل بندی شده



جامع

حاوی تمامی مطالب و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع



الگوریتم

چکیده تمامی مطالب
و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع

مجموعه کتابهای زبان انگلیسی گروه تألیفی دکتر خلیلی



دریافت نمونهی کتاب به صورت رایگان



www.agkins.com

شماره تماس با نمایندگی‌های فعال و رسمی آناهید گستر خلیلی

نماینده	شماره تماس	نماینده	شماره تماس
اراک (آقای حسینی)	۰۹۹۱۳۷۱۳۷۵۰	سبزوار (آقای شریفان)	۰۹۱۰۱۷۱۱۸۷۲
اردبیل (خانم عاصمی‌زاده)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۸	شاهرود (آقای سلمانی)	۰۹۹۱۳۷۱۳۷۴۱
ارومیه (آقای آرمیون)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۱	شهرکرد (خانم تقی‌پور)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۹
اسفراین (خانم اسماعیل‌زاده)	۰۹۱۹۶۳۲۱۸۵۲	شیراز (آقای فروردین/ خانم هوشمندی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۲
اصفهان (آقای کیانی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۰	فسا (خانم شعبانی)	۰۹۱۹۳۷۱۳۷۴۲
اهواز (آقای دکتر رضازاده)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۴	قزوین (خانم چگینی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۴۹
ایلام (آقای دکتر بوچانی)	۰۹۱۹۰۹۸۰۳۱۸	کرج (آقای دکتر علیرضاپور)	۰۹۱۹۷۷۸۱۹۴۷
بروجرد (آقای احمدی‌صدر)	۰۹۱۹۶۸۵۳۱۱۶	کرمان (خانم ضمانتی‌یار)	۰۹۱۳۱۹۸۱۲۷۰
بم (خانم سرحدی‌نژاد)	۰۹۹۱۳۷۱۳۷۴۹	کرمانشاه (آقای ابراهیمی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۴۸
بیرجند (آقای دکتر بهروان)	۰۹۱۹۵۹۰۷۲۰۳	کوهدشت (خانم یاریان)	۰۹۱۹۵۳۷۱۸۹۰
تبریز (خانم عاصمی‌زاده)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۴۷	گرگان (آقای شاه‌علی)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۷
جهرم (آقای یاعلی جهرمی)	۰۹۰۱۳۷۳۷۸۹۶	مراغه (آقای صمدی)	۰۹۱۹۵۷۳۳۱۷۹
جیرفت (خانم دکتر محمدی)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۰	مشهد (خانم دکتر شجاعی)	۰۹۹۱۳۷۱۳۷۴۴
خرم‌آباد (خانم میر)	۰۹۱۹۲۷۰۵۸۷۸	میاندوآب (آقای صمدی)	۰۹۱۹۵۷۳۳۱۷۹
رشت (خانم تنها)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۳	نیشابور (آقای موسوی)	۰۹۱۹۶۳۵۰۷۶۸
رفسنجان (آقای یوسفی)	۰۹۱۹۶۸۲۹۲۸۰	هرمزگان (آقای زارعی)	۰۹۱۹۵۷۳۳۲۸۴
زاهدان (آقای مهمان‌دوست)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۵	همدان (آقای سوری)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۵
زنجان (خانم دکتر هوشیار)	۰۹۱۹۲۷۰۵۸۷۱	یاسوج (آقای مرتضوی)	۰۹۱۹۵۹۰۷۲۰۴
ساری (آقای دکتر اکبری)	۰۹۱۹۷۷۸۱۹۴۴	یزد (خانم آزاد)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۳