

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

دعای مطالعه

اَللّٰهُمَّ اَخْرِجْنِيْ مِنْ ظُلُمَاتِ الْوَهْمِ وَاكْرِمْ نِيْ بِنُورِ الْفَهْمِ

اَللّٰهُمَّ افْتَحْ عَلَيْنَا اَبْوَابَ رَحْمَتِكَ وَانْشُرْ عَلَيْنَا خَزَائِنَ عُلُوْمِكَ

بِرَحْمَتِكَ يَا اَرْحَمَ الرَّاحِمِيْنَ

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

پروردگارا، بکشای بر مادر های رحمت را و بکستران 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

زیرنظر و مؤلف:

دکتر میترا بهروزا قدم

«دکتری تخصصی (Ph.D) ژنتیک مولکولی دانشگاه علوم و تحقیقات تهران»

«دانشجوی دکتری تخصصی (Ph.D) ژنتیک پزشکی دانشگاه تهران»

مؤلفین و گردآورندگان:

دکتر نسرين سهرابی . دکتر رومينا دستمالچی

سرشناسه	: سهرابی، نسرين، ۱۳۶۵-
عنوان و نام پدیدآور	: AGK بانک سوالات ژنتیک «همراه با پاسخنامه تشریحی و ویدئوی آموزشی» ویژه رشته‌های کارشناسی ارشد و دکتری تخصصی (Ph.D) ژنتیک انسانی وزارت بهداشت / مولفین و گردآوردندگان نسرين سهرابی، رومينا دستمالچی؛ زیر نظر دکتر میترا بهروزآقدم.
مشخصات نشر	: تهران: آناهید گستر خلیلی، ۱۴۰۵.
مشخصات ظاهری	: ۷۶۳ص. مصور، جدول، نمودار.
فروست	: آناهید گستر خلیلی = AGK: Anahid Gostar Khalili
شابک	: 978-622-1351-32-9
وضعیت فهرست نویسی	: فیپا
یادداشت	: چاپ دوم.
موضوع	: ژنتیک انسانی -- ژنتیک -- آزمون‌ها و تمرین‌ها (عالی) Human genetics -- Genetics -- Examinations, questions, etc (Higher) دانشگاه‌ها و مدارس عالی -- آزمون دوره‌های تحصیلات تکمیلی -- ایران -- آزمون‌ها Universities and colleges -- Graduate Record Examination -- Iran -- Examinations
شناسه افزوده	: دستمالچی، رومينا، ۱۳۶۰-
شناسه افزوده	: بهروزآقدم، میترا، ۱۳۵۹-
شناسه افزوده	: ایران . وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی / Iran . Ministry of Health and Medical Education
رده‌بندی کنگره	: RB۱۵۵
رده‌بندی دیویی	: ۶۱۶/۰۴۲
شماره کتابشناسی ملی	: ۱۰۵۱۷۷۵۱



انتشارات آناهید گستر خلیلی

نام کتاب: AGK بانک سوالات ژنتیک «همراه با پاسخنامه تشریحی و ویدئوی آموزشی»

زیر نظر و مؤلف: دکتر میترا بهروزآقدم

مؤلفین و گردآوردگان: دکتر نسرين سهرابی . دکتر رومينا دستمالچی

ناشر: آناهید گستر خلیلی

نوبت و سال چاپ: دوم . ۱۴۰۵

شمارگان: ۱۰۰۰

چاپ و صحافی: گیلان مدیر تولید: اقبال شرقی

تایپ و صفحه‌آرایی: بیتا اندوژفر مدیر فنی و هنری: مریم آرده



مرجع قیمت

سایت رسمی آناهید گستر خلیلی

agkpublish.com

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.agkpublish.com

طلیعه سخن مؤلفین:

این کتاب حاصل یک سال کار و تلاش اینجانب است که از منابع مختلف شامل کتاب امری (کامل) استراخان مولکولی و تامپسون جمع آوری و تالیف شده است و برای دانشجویان ارشد ژنتیک پزشکی کفایت می کند و همچنین دانشجویان دکتری ژنتیک پزشکی نیز می توانند از این منبع به عنوان کتاب پایه استفاده کنند و سایر منابع را در کنار این کتاب مطالعه نمایند.

بابت تالیف و گردآوری کتاب از آقای دکتر احمد خلیلی که مشوق اصلی اینجانب بوده اند کمال تشکر و قدردانی دارم و امیدوارم که جهت شما دانشجویان محترم کاملاً مفید واقع شود.

امیدوارم توانسته باشم دین خود را به وطنم و دانشجویان عزیز ادا کرده باشم.

انشاءالله که این مجموعه برای شما قابل استفاده باشد.

با تشکر و تقدیم احترام

از حسن اعتماد شما عزیزان

دکتر میترا بهروزا قدم



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

فهرست مطالب

صفحه

عنوان

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

فهرست مطالب

صفحه

عنوان



فصل نوزدهم: ناهنجاری‌های تک‌زنی

.....	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

ضمائم

.....	سوالات کارشناسی ارشد ۴۰۴-۴۰۵ و دکتری تخصصی (Ph.D) ۴۰۳-۴۰۴ و ۴۰۴-۴۰۵	
.....	به صورت فصل‌بندی شده	۶۵۵
.....	پاسخنامه کارشناسی ارشد ۴۰۴-۴۰۵ و دکتری تخصصی (Ph.D) ۴۰۳-۴۰۴ و ۴۰۴-۴۰۵	
.....	به صورت فصل‌بندی شده	۶۸۴

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.

پاسخنامه تشریحی فصل سوم

۴۶. گزینه «۲»

وقتی وارونگی پاراسنتریک باشد، کروموزوم‌های نوترکیب نامتعادل، عموماً فاقد سانترومر یا دارای دوسانترومر می‌باشند و ممکن است باعث ایجاد فرزند زنده نشوند. بنابراین، خطر این که حامل یک وارونگی پاراسنتریک، فرزند زنده بدنیا آمده با کاریوتیپ غیرطبیعی داشته باشد، عملاً بسیار کم است.

۴۷. گزینه‌های «۴»

اختلالات ساختمانی کروموزومی با بازآرایی‌های نامتعادل شامل: حذف‌شدگی، مضاعف‌شدگی، کروموزوم نشانگر یا اضافی با ساختمان غیرطبیعی (marker or supernumerary or ESAC chromosomes)، کروموزوم‌های حلقوی (ring chromosomes)، ایزوکروموزوم‌ها (Isochromosomes) و جابه‌جایی درج شدگی (Insertional translocation) می‌باشند.

۴۸. گزینه «۴»

مناسب‌ترین روش تشخیص جابه‌جایی (q 24; q32) t(8:14) که در لنفوم بورکیت دیده می‌شود، GTG-banding می‌باشد.

۴۹. گزینه «۴»

تکنیک هیبریداسیون مقایسه‌ای ژنومی (CGH)، در بررسی انحرافات کروموزومی بویژه تشخیص حذف‌ها و مضاعف‌شدگی‌ها در بافت‌های سرطانی کاربرد دارد و در ابتدا برای غلبه بر مشکل تهیه آمایش‌های متافازی با کیفیت مطلوب از تومورهای سفت، ابداع شد.

۵۰. گزینه «۲»

از آن‌جا که نوترکیبی شامل به‌هم تابیدن فیزیکی دو هومولوگ تا نقطه‌ای مناسب در طی میوز I است، برای تضمین جدا شدن مناسب کروموزوم‌ها در طول میوز نیز اهمیت دارد. عدم نوترکیبی مناسب می‌تواند به جدا شدن نادرست کروموزوم‌ها در میوز I منجر شود که از علل رایج اختلالات کروموزومی مانند سندرم داون می‌باشد.

۵۱. گزینه‌های «۱»

احتمال وقوع کاریوتیپ‌های غیرطبیعی (46,xy,-14,+t(14q:21q) و (45,xy,-14,21,+t(14q:21q) در نوزادان بیش‌تر است.

۵۲. گزینه «۱»

به کروموزوم حاصل از ناهنجاری ساختمانی از نوع جابه‌جایی مثل جابه‌جایی متقابل (Reciprocal translocation)، کروموزوم مشتق شده (Drivative chromosome) گفته می‌شود.

۵۳. گزینه «۱»

بیش از ۷۰ درصد موارد سندرم ترنر (45, X) ناشی از خطای کروموزومی در میوز پدري است. در حالی که عامل تنها ۵۰ درصد موارد سندرم کلاین فلتز 47, XXY، خطای میوز I پدري است و تقریباً تمامی موارد 47,XXX ناشی از خطاهایی در میوز I مادری است.

منشأ والدی خطاهای میوزی ایجادکننده آنیپلوئیدی		
ناهنجاری کروموزومی	پدري %	مادری %
تری‌زومی ۱۳	۱۵	۸۵
تری‌زومی ۱۸	۱۰	۹۰
تری‌زومی ۲۱	۵	۹۵
X و ۴۵	۸۰	۲۰
XXY و ۴۷	۵	۹۵
XXY و ۴۷	۴۵	۵۵
XXY و ۴۷	۱۰۰	۰

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.

پاسخنامه تشریحی فصل چهارم

۱۱۴. گزینه «۳»

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

۱۱۵. گزینه «۲»

۱۱۶. گزینه «۳»

۱۱۷. گزینه «۴»

۱۱۸. گزینه «۳»

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

۱۱۹. گزینه «۴»

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

۱۲۰. گزینه «۴»

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

۱۲۱. گزینه «۳»

برومودمین‌ها، لیزین‌های استیل‌شده را تشخیص می‌دهند و کرومومدمین‌ها تشخیص‌دهنده لیزین‌های متیل‌شده‌اند. در هر گروه پروتئین‌های خاصی به‌طور ویژه رزیدوهای لیزین خاص را تشخیص می‌دهند.

۱۲۲. گزینه «۴»

۱۲۳. گزینه «۳»

فاکتورهای رونویسی عمومی مورد نیاز برای شروع رونویسی توسط RNA پلی‌مراز II

نام	تعداد زیرواحد	ایفای نقش در شروع رونویسی
TFIID	I: TPB II: TAF	TBP جعبه‌ی TATA را می‌شناسد. TAF دیگر توالی‌های DNA نزدیک به نقطه‌ی آغاز را تشخیص می‌دهد، اتصال به DNA از طریق TBP را تنظیم می‌کند.
TFIIB	۱	در پروموتورها عنصر BRE را تشخیص می‌دهد. RNA پلی‌مراز را دقیقاً در جایگاه آغاز رونویسی قرار می‌دهد.
TFIIF	۳	برهم‌کنش RNA پلی‌مراز را با TBP و TFIIB پایدار می‌سازد. به جذب TFIIE و TFIIH کمک می‌نماید.
TFIIE	۲	TFIIH را جذب و تنظیم می‌کند.
TFIIH	۹	مارپیچ DNA را در نقطه آغاز رونویسی باز می‌کند، سرین ۵ دمین C ترمینال RNA پلی‌مراز را فسفریله می‌کند، RNA پلی‌مراز را از پروموتور جدا می‌کند.

۱۲۴. گزینه «۲»

اندازه ژنوم میتوکندری 16/6Kb بوده و دارای ۲۴ ژن RNA (2rRNA , 22tRNA) می‌باشد. ژنوم میتوکندری دارای توالی تکراری بسیار کم می‌باشد.

ژنوم میتوکندری	ژنوم هسته‌ای	
۱۳	۲۱/۰۰۰	تعداد ژن رمزکننده پروتئین
۲۴	دقیقاً نامعلوم، ولی بیش از ۶۰۰۰	تعداد ژن‌های RNA
یک ژن به ازای هر ۰/۴۵Kb	حدود یک ژن به ازای هر ۱۲۰Kb	تراکم ژن

ژنوم میتوکندری	ژنوم هسته‌ای	DNA تکراری
بسیار ناچیز	بیش از ۵۰٪ ژنوم	
رونوشت‌های چندژنی از هر دو نوع رشته سبک و سنگین تولید می‌شود.	ژن‌ها اغلب به‌طور مستقل رونویسی می‌شوند.	رونویسی DNA به RNA
وجود ندارد.	در اغلب ژن‌ها یافت می‌شوند.	اینترن‌ها
۶۰ کدون آمینواسید + ۴ کدون خاتمه	۶۱ کدون آمینواسید + ۳ کدون خاتمه	کاربرد کدون

۱۲۵. گزینه «۲»

مبدأ همانندسازی رشته H در ناحیه‌ی حلقه‌ی CR/D بوده و مبدأ همانندسازی رشته L نیز در فضای کوچک مابین دو ژن tRNA است. تنها پس از سنتز حدوداً $\frac{2}{3}$ رشته‌ی H دختری (با استفاده از رشته L به‌عنوان الگو و جابه‌جایی رشته H قدیمی) مبدأ همانندسازی رشته L آشکار می‌گردد. پس همانندسازی رشته L در جهت مخالف و با استفاده از رشته‌ی H به‌عنوان الگو پیش می‌رود.

۱۲۶. گزینه «۴»

واژگونی زمانی رخ می‌دهد که جایگاه‌ها به‌صورت معکوس بر روی یک کروماتید باشد.

۱۲۷. گزینه «۱»

Mycoplasma Genitalium دارای کم‌ترین تعداد ژن می‌باشد.

۱۲۸. گزینه «۱»

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

۱۲۹. گزینه «۴»

۱۳۰. گزینه «۳»

۱۳۱. گزینه «۲»

فرایند سنتز miRNA، مستلزم برش پیش‌سازهای RNA به‌وسیله‌ی ریبونوکلازهای RNase III ویژه هسته و ویژه سیتوپلاسم می‌باشد. این‌گونه نوکلئازها به‌طور اختصاصی با RNAهای دورشته‌ای پیوند برقرار نموده و باعث گسسته شدن آن‌ها می‌شوند. در رونوشت اولیه premiRNA انواعی از واحدهای تکرار معکوس در نزدیکی هم واقع شده‌اند که از طریق تشکیل جفت باز یک RNA شبیه سنجاق سر را تشکیل می‌دهند. این جز در آغاز به‌وسیله‌ی آنزیم هسته‌ای RNase III معروف به Rnasen یا Drosha از رونوشت اولیه جدا شده و یک پیش miRNA دو رشته‌ای کوتاه را ایجاد می‌کند که به خارج از هسته منتقل می‌گردد. نوعی آنزیم سیتوپلاسمی RNase III به‌نام dicer پیش miRNA را برش داده و بدین طریق یک miRNA دوتایی حاوی دی‌نوکلئوتیدهای ۳' بیرون‌زده را ایجاد می‌کند. یک کمپلکس خاموش‌کننده ویژه القاشونده به‌وسیله‌ی RNA (RISC) حاوی اندوریبونوکلاز ارگونات به miRNA دوتایی متصل شده و به نحوی عمل می‌کند که باعث باز شدن رشته‌های miRNA دوتایی از یکدیگر می‌شود. سپس پروتئین ارگونات یکی از رشته‌های RNA (رشته مسافر) را تجزیه نموده و بدین ترتیب یک miRNA تک‌رشته‌ای بالغ مشهور به رشته راهنما به صورت متصل به ارگونات باقی می‌ماند. miRNA بالغ با رونوشت‌های RNA حاوی توالی‌های مکمل با رشته راهنما پیوند برقرار می‌کند. پیوند مابین miRNA و رونوشت هدف معمولاً شامل تعداد قابل ملاحظه‌ای از عدم تطابق‌های بازی می‌باشد. در نتیجه یک miRNA معمولی قادر است به شیوه‌ای بسیار مشابه با تأثیرگذاری یک فاکتور رونویسی پروتئین مختص به بافت بر پروسه‌ی بیان ژن‌های هدف چندگانه به‌طور همزمان باعث خاموشی بیان صدها ژن هدف هستند.

پاسخنامه تشریحی فصل چهارم

۱۳۲. گزینه «۳»

نکات	RNA ساخته شده	RNA پلی‌مراز
در هسته جای دارند، RNA پلی‌مراز یک رونوشت منفرد اولیه ۴۵S rRNA تولید می‌کند که شکسته می‌شود تا سه دسته rRNA عنوان شده در این جا حاصل شوند.	۲۸S rRNA ۱۸S rRNA ۵/۸S rRNA	I
رونوشت‌های RNA پلی‌مراز II در روند کلاهیگذاری و پلی‌آدنیلایسیون منحصر به فرد هستند.	mRNA miRNA اغلب SnRNA ها Sno RNA	II
پروموتور بعضی از ژن‌هایی که توسط RNA pol III رونویسی می‌شوند مثل ۵S rRNA، ۵S rRNA، tRNA و YSLRNA در داخل ژن و برای بقیه در بالادست ژن قرار دارد.	۵S rRNA tRNA YSLRNA و U6SnRNA سایر انواع RNA های غیررمزکننده کوچک	III

۱۳۳. گزینه «۳»

به پاسخ سوال ۱۲۳ مراجعه نمایید.

۱۳۴. گزینه «۴»

RNA های برهم‌کنش‌کننده با پروتئین piwi (piRNA) در گستره‌ی وسیعی از انواع یوکاریوت‌ها یافت می‌شود. این اجزاء در سلول‌های لاین زایشی پستانداران بیان شده و معمولاً دارای طولی معادل ۲۴-۳۱ نوکلئوتید می‌باشند. تصور می‌شود این ترکیبات نقش اساسی را در محدود کردن ترانس‌پوزیشن به‌وسیله‌ی رتروترانسپوزون‌ها در سلول‌های لاین زایشی پستانداران بر عهده داشته باشند.

۱۳۵. گزینه «۱»

۱۵۲

SnoRNA ها دارای طولی مابین ۶۰ و ۳۰۰ نوکلئوتید بوده و نخستین بار داخل هستک شناسایی شدند که امکان نقش هدایت فرآیندهای تغییر نوکلئوتیدهای rRNA را در موقعیت ویژه برعهده دارند.

۱۳۶. گزینه «۲»

۱۳۷. گزینه «۱»

miRNA ها دارای طول ۵۰-۸۰ نوکلئوتید هستند. معمولاً جایگاه‌های اتصال در ناحیه ترجمه نشده انتهای ۳' توالی‌های mRNA هدف واقع بوده و miRNA پیوندیافته نیز از عمل ترجمه ممانعت نموده تا بدین طریق بیان ژن هدف را در سطح پایین‌تری تنظیم کند. miRNA ها به‌صورت تک‌ رشته‌ای بالغ به صورت متصل به ارگونات باقی می‌ماند. miRNA ها دارای الگوی بافتی خاصی هستند.

۱۳۸. گزینه «۲»

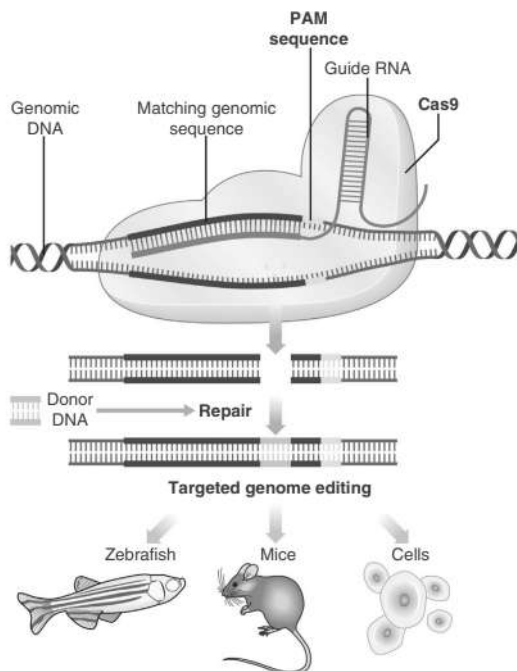
۱۳۹. گزینه «۴»

ژنتیک کلاسیک (رو به جلو یا فنوتیپ ← ژن): نقطه‌ی شروع فنوتیپ مورد نظری است که ممکن است به‌طور خودبه‌خود پدیدار شده باشد اما معمولاً به‌واسطه‌ی جهش‌زائی تصادفی با استفاده از موتاژن‌های شیمیایی یا اشعه یونیزه‌کننده به‌وجود می‌آید. هدف شناسایی ژنی است که بیان آن توسط موتاسیون‌های تغییر یافته که خود سبب به‌وجود آمدن فنوتیپ مشاهده شده می‌شود.

ژنتیک معکوس (ژن ← فنوتیپ): یک ژن خاص به طریقی با هدف تولید فنوتیپی که نقش ژن را روشن می‌سازد، به‌طور ژنتیکی دستکاری می‌شود.

۱۴۰. گزینه «۲»

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



شکل شماتیکی از ویرایش ژنوم توسط تکنولوژی CRISPER/Cas. در این تکنیک یک RNA راهنما یا gRNA برای توالی ژنوم هدف که ۱۹ تا ۲۳ جفت باز است و در سمت ۵ توالی PAM (توالی N NGG هر نوکلئوتیدی می‌تواند باشد) طراحی شده است. gRNA از نوکلئاز Cas9 استفاده کرده و سبب القای شکست دو رشته‌ای در DNA هدف می‌شود. DNA دهنده به واسطه ترمیم توسط همولوژی وارد DNA هدف می‌شود. تکنولوژی CRISPER/Cas می‌تواند در تولید سلول‌های انسانی اصلاح شده و یا سلول باکتری تغییر یافته استفاده شود و یا همچنین در طیف مختلفی از مدل‌های جانوری جهت مطالعات در *invivo* (داخل بدن) به کار رود.

۲۱۸. گزینه «۲»

کلون‌سازی موضعی

کلون‌سازی موضعی، شناسایی یک ژن بیماری‌زا از روی مکانش در ژنوم انسان، بدون شناخت قبلی عملکردش صورت می‌گیرد. این مفهوم همچنین به صورت علم ژنتیک معکوس^۱ توصیف می‌شود زیرا مستلزم روشی برخلاف روش کلون‌سازی عملکردی است که در آن پروتئین نقطه‌ای آغاز آنالیز است. چون از ژن شناسایی شروع شده پس با ایجاد جهش در ژن و تغییر آن می‌توان اثر فنوتیپی آن را بررسی کرد.

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 الیگونوکلو 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

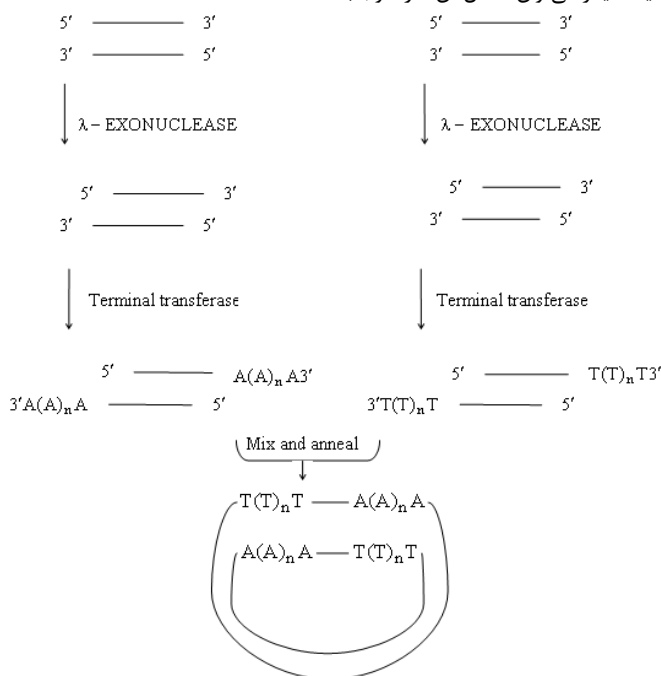
gel shift assay

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.

۵۲. گزینه «۴»

از آنزیم Terminal Transferase در روش Homopolymer Tailing استفاده می‌شود. این روش به واسطه مکملیت بین توالی‌های هومو پلی مری، موجب اتصال (annealing) قطعات پلی نوکلئوتیدی به هم می‌گردد. برای مثال، به واسطه اضافه کردن توالی‌های Oligo (dA) به انتهای 3' یک جمعیت از مولکول‌های DNA و بلوک‌های Oligo (dT) به انتهای 3' جمعیت دیگر می‌توان اتصال آن‌ها را موجب شد.



(Principles of gene manipulations, Primrose et al)

۵۳. گزینه «۳»

از حامل باکلوویروس جهت کلونینگ بیان ژنی در سلول حشرات استفاده می‌شود.

۵۴. گزینه «۲»

از قطعه Klenow آنزیم DNA پلیمراز I برای پر کردن قسمت انتهایی تک رشته‌ای مولکول‌های DNA استفاده می‌شود.

۵۵. گزینه «۴»

کاسمیدها، پلاسمیدهای دارای Cos Site باکتریوفاژ λ می‌باشند.

۵۶. گزینه «۱»

روش SSCP برای تشخیص جهش‌های نقطه‌ای در یک قطعه DNA کاربرد دارد، هم‌چنین برای تشخیص چند موتاسیون نقطه‌ای نزدیک به هم استفاده می‌شود.

۵۷. گزینه «۳»

برای تشخیص جهش‌ها در ژن DMD از روش Multiplex PCR استفاده می‌شود.

۵۸. گزینه «۱»

PCR-RFLP تکنیکی است که به‌دلیل هم غالب‌بودن توارث آن، امکان تشخیص هتروزیگوسیتی در ژن هدف را فراهم می‌کند.

پاسخنامه تشریحی فصل پنجم

۵۹. گزینه «۲»

از روش PCR - SSCP (PCR – Single Stranded Conformation Polymorphism) برای شناسایی یک جهش ناشناخته می‌توان بهره برد.

۶۰. گزینه «۱»

آنزیم S1 نوکلئاز قادر به برش توالی‌های تکرار شده‌ای RNA و DNA می‌باشد و می‌توان از آن برای تعیین توالی جایگاه شروع رونویسی بهره برد.

۶۱. گزینه «۲»

از تکنیک‌های RT-PCR (Reverse Transcriptase PCR) و Northern blotting می‌توان برای بررسی بیان ژن‌ها استفاده نمود.

۶۲. گزینه «۱»

از تکنیک Real time PCR می‌توان جهت بررسی کمی DNA و تعیین تعداد نسخه‌های یک ژن خاص در ژنوم بهره برد.

۶۳. گزینه «۲»

ساختار بخش اصلی DNA فاژ λ در میزبان و فاژ دو رشته‌ای می‌باشد.

۶۴. گزینه «۳»

مهم‌ترین مزیت فاژ M_{13} امکان تهیه DNA تک رشته‌ای می‌باشد.

۶۵. گزینه «۱»

کاسمید پلاسمیدی دارای یک محل COS است. کاسمیدها فاقد تمام ژن‌های λ می‌باشند. بنابراین پلاک تشکیل نمی‌دهند و توان لیژوژنیک هم ندارند. در عوض مانند یک حامل پلاسمیدی، روی محیط انتخابی کلونی تشکیل می‌دهند

۶۶. ۲۱۸. گزینه «۱»

از برنامه نرم افزاری و رایانه‌ای Cloning in silico جهت جستجوی هم ساختی توالی با ژن‌های معلوم در پایگاه‌های اطلاعاتی توالی DNA ژنومی استفاده می‌شود. هم‌چنین می‌توان از NCBI blast استفاده نمود.

۶۷. گزینه «۱»

ژن گزارشگر، ژنی آزمایشی است که به فرادست ژن کلون شده متصل می‌شود تا جایگزین آن ژن شود. هنگامی که حامل درون جاندار میزبان کلون می‌شود. الگوی بیان ژن گزارشگر باید دقیقاً تقلیدی از الگوی بیان ژن اصلی باشد زیرا ژن گزارشگر دقیقاً تحت تاثیر همان توالی‌های کنترلی است که ژن اصلی قرار داشته است. در جدول زیر لیستی از ژن‌های گزارشگر رایج مورد استفاده در مطالعات تنظیم بیان ژن در جانداران عالی آورده شده است.

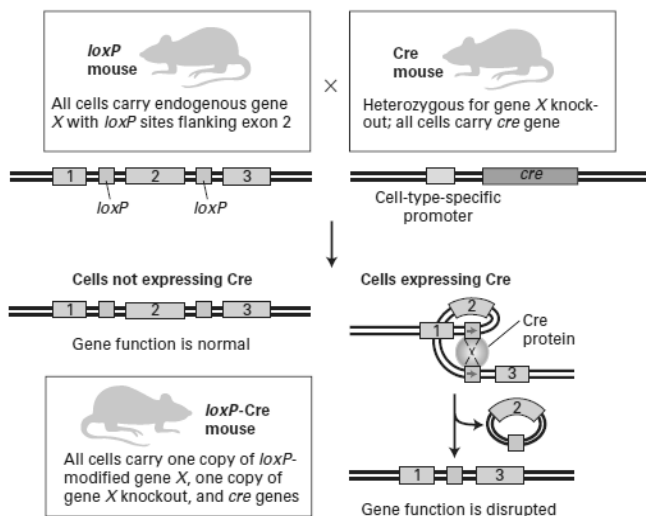
ژن	محصول ژنی	آزمون تشخیصی
LacZ	B گالاکتوزیداز	تست هیستوشیمیایی
Lux	لوسیفراز	بیولومینسانس
neo	نئومايسين فسفوترانسفراز	مقاومت به کانامایسین
Cat	کلرامفنیکل استیل ترانسفراز	مقاومت به کلرامفنیکل
dhfr	دهیدروفولات ردوکتاز	مقاومت به متوترکسات
UidA	B گلوکورونیداز	تست هیستوشیمیایی
aphIr	هیگرومایسین فسفوترانسفراز	مقاومت به هیگرومایسین
GFP	پروتئین فلورسانت سبز	فلورسانس

Popularly used hybridization assays

Hybridization class	Method	Applications	Examples
STANDARD ASSAY: labeled probe-unlabeled test sample	Southern blot	Looking for medium-size changes in genes/DNA (hundreds of base pairs to several kilobases) in test sample	Figure 6.15
	Tissue in situ	Tracking RNA transcripts in tissues and embryos	Figure 7.10A,B
	Chromosome in situ	Studying large-scale changes using fixed chromosomes on a slide as the test sample	Figures 15.3 and 19.4
REVERSE ASSAY: unlabeled probe-labeled test sample	Microarray CGH *	Genome-wide search for large (often megabase-sized) changes in DNA samples	Figures 15.6 and 15.7
	Microarray-based expression profiling	Simultaneously tracking expression of very many genes; used widely in cancer profiling	Figure 7.11

* Also called array CGH or aCGH, where CGH = comparative genome hybridization.

نوترکیبی سلول سوماتیک می‌تواند ژن‌ها را در بافت خاص غیرفعال سازد. این نوترکیبی از یک جایگاه خاص به نام $lox p$ استفاده می‌کند و آنزیم Cre نوترکیبی بین آن‌ها را کاتالیز می‌کند و سیستم نوترکیبی Cre- $lox p$ از باکتریوفاج P_1 حاصل شده است. به شکل زیر دقت شود. بر طبق این شکل جایگاه $lox p$ به اطراف اگزون ۲ ژن هدف X به‌واسطه نوترکیبی همولوگ وارد می‌شود و موش $lox p$ تولید می‌شود موش‌های Cre یک آلل ناقص Cer از باکتریوفاج P_1 بر پروتومر مختص نوع سلول متصل می‌شود و ژن Cre توسط نوترکیبی غیرهمولوگ به ژنوم موش وارد می‌شود و عملکرد سایر ژن‌ها را تحت تأثیر قرار نمی‌دهد و در موش‌های Cre- $lox p$ که از آمیزش حاصل می‌شوند توسط آنزیم Cre نوترکیبی بین جایگاه‌های $lox p$ کاتالیز شده و منجر به حذف اگزون ۲ شده است.



پاسخنامه تشریحی فصل پنجم

۳۵۱. گزینه «۴»

نوترکیبی هومولوگ می‌تواند آسیب DNA را ترمیم کند و ایجاد تنوع ژنتیکی نماید. زمانی تصور می‌شد نوترکیبی هومولوگ نقش کوچکی در ترمیم سلول‌های انسانی دارد. این تصور، هنگامی که محققین پی بردند بسیاری از سرطان‌های انسانی در اثر موتاسیون‌های وراثتی در ژن‌های مورد نیاز برای ترمیم نوترکیبی هومولوگ ایجاد می‌شود، تغییر کرد. اهمیت نوترکیبی در دهه اخیر چنان نمود پیدا کرده است که امروزه می‌دانیم که تمامی مولکول‌های DNA نوترکیب هستند. نوترکیبی هومولوگ در سطوح مختلف به حفظ ماده ژنتیکی سلول و ایجاد تنوع در آن کمک می‌کند؛ شاید بارزترین مثال اهمیت نوترکیبی هومولوگ را بتوان در نقش آن در تقسیم میوز مثال زد. در واقع بارزترین نوع تبادل ژنتیکی در طی تقسیم میوز در هنگام جفت شدن کروموزوم‌های هومولوگ قبل از اولین تقسیم‌بندی هسته‌ای قابل مشاهده است. در طی این جفت‌شدگی تبادل ژنتیکی بین کروموزوم‌ها روی می‌دهد. این تبادل ژنتیکی که به‌طور کلاسیک تحت عنوان کراسینگ اوور (crossing over) نامیده می‌شود، یکی از بارزترین نتایج نوترکیبی هومولوگ است. در واقع کراسینگ اوور مستلزم تبادل فیزیکی قطعات DNA بین کروموزوم‌ها می‌باشد. فراوانی کراسینگ اوور بین دو کروموزوم مشابه، بستگی به فاصله فیزیکی بین این ژن‌ها دارد. هرچه این فاصله بیش‌تر باشد، فراوانی تبادل افزایش می‌یابد.

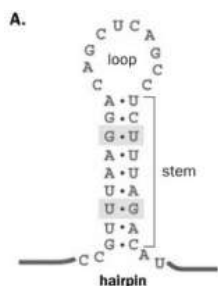
نوترکیبی هومولوگ علاوه بر ایجاد تنوع ژنتیکی در میوز، به سلول‌ها امکان ترمیم توالی‌های آسیب دیده خود را نیز می‌دهد. در واقع در نواحی آسیب دیده (برش در هر دو رشته DNA) نوترکیبی هومولوگ یکی از مهم‌ترین روش‌هایی است که جانداران پر سلولی از آن استفاده می‌نمایند. این نوع ترمیم به‌صورت تعویض بخش آسیب دیده با قطعات سالم موجود در کروموزوم‌های هومولوگ صورت می‌گیرد. از سوی دیگر نوترکیبی هومولوگ به‌عنوان راهکاری برای شروع دوباره جنگال همانندسازی متوقف شده یا آسیب دیده است. علاوه بر این انواع ویژه‌ای از نوترکیبی‌ها سبب تنظیم بیان برخی ژن‌ها می‌شوند. به‌عنوان مثال سلول با تغییر مکان قطعات ویژه‌ای در کروموزوم می‌تواند ژن‌های خفته را به جایگاه‌هایی انتقال دهد که بیان می‌شوند.

امروزه یکی از متداول‌ترین روش‌ها برای ایجاد موجودات تراریخته (transgenic) و موجوداتی که برخی ژن‌های آن‌ها حذف گردیده است (knock-out) استفاده از نوترکیبی هومولوگ است. این روش برای حذف و یا وارد کردن ژن جدیدی در کل موجود، مبتنی بر نوترکیبی بوده و ابزار بسیار قدرتمندی برای شناخت عملکرد ژن‌ها می‌باشد.

۳۵۲. گزینه «۱»

دو تکنیک مرتبط، یعنی ترجمه با ازا شدن از هیبرید (HRT) و ترجمه با حبس در هیبرید (HART) جهت شناسایی محصول ترجمه ژن کلون شده به‌کار می‌رود. هر دو تکنیک به توانایی mRNA می‌خالص شده برای هدایت سنتز پروتئین‌ها در سیستم ترجمه بدون سلول مرتبط می‌باشد. در هر دو روش در صورتی که ژن مورد مطالعه از کلون cDNA حاصل شود، بهتر عمل می‌کند. (براون فصل ۱۱)

۳۵۳. گزینه «۲»



وقتی در یک رشته RNA توالی‌های مکمل معکوس وجود داشته باشد که با توالی غیرمکمل از هم جدا شده باشند، این نوع مولکول‌ها می‌توانند با برقراری پیوندهای هیدروژنی بین نوکلئوتیدهای موجود در توالی‌های مکمل معکوس به هم متصل شوند (پیوندها می‌تواند به‌صورت G.U و یا جفت باز استاندارد واتسون کریک باشد). اگر طول بخش غیرمکمل بین ۵ تا ۱۰ جفت باز باشد سنجاق سر یا Hairpin شکل می‌گیرد اما اگر طول بخش غیرمکمل بین ۱۰ تا چند صد جفت باز باشد ساقه حلقه یا Stem Loop شکل می‌گیرد. تخمین استقامت noncoding RNA stem loop به‌واسطه تعداد جفت باز ساقه مشخص می‌شود.

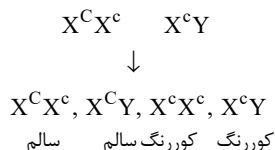
۱. سندرم Apert فقط در یک فرد از یک فامیل دیده شده است علت آن چیست؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
- ۱) رخداد جهش جدید
۲) قدرت نفوذ کامل ژن
۳) هتروژنی ژنتیکی
۴) غالبیت کامل
۲. دختر سالم یک مرد کوررنگ، با مردی کوررنگ ازدواج می‌کند، کدام یک از موارد زیر در مورد فرزندان وی صحیح است؟
(ژنتیک انسانی سال ۸۵)
- ۱) نیمی 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.

پاسخنامه تشریحی فصل ششم

۱۴۸. گزینه «۱»

وراثت دو ژنی به موقعیتی اشاره دارد که در آن یک ناهنجاری از اثرات افزایشی جهش‌های هتروزیگوت در دو جایگاه ژنی متفاوت ناشی شده باشد. این نوع وراثت در موش‌های ترانس ژنتیک خاص، دیده شده است. موش‌هایی که برای ژن *rv* (مه‌ره-دنده) و یا *Dll1* (دلتا لایک-۱) حالت هموزیگوت دارند، فنوتیپ‌های غیرطبیعی را نشان می‌دهند در حالی که موش‌های هتروزیگوت، طبیعی هستند. موش‌هایی که برای *(rib-vertebrae)* یا *Dll1* (*Delta-like-1*) هتروزیگوت دوگانه^۱ هستند، نقایصی در ستون فقرات خود دارند. در انسان یکی از اشکال رتینیت رنگیزه‌ای (PR)^۲، یک ناهنجاری پیشرفته‌ی آسیب بینایی توسط حالت هتروزیگوتی دوگانه برای جهش‌هایی در دو ژن غیرمرتبط به نام‌های *ROM1* و *PR*^۳، که هر دو پروتئین‌هایی را ایجاد می‌کنند که در گیرنده‌های نوری حضور دارند، ایجاد می‌شود. افرادی که تنها یکی از این جهش‌ها را دارند، مبتلا نیستند. یک مثال مشابه سندرم اوشر با توارث مغلوب است که در آن التهاب شبکیه به همراه نقص شنوایی حسی رخ داده است. در این زمینه می‌توان به بیماری ارثی آریتمی قلبی و کاردیومیوپاتی اشاره کرد که توارث دای ژنتیک برای ایجاد فنوتیپ بیماری ضروری است و در نتیجه مشاوره ژنتیک را پیچیده می‌کند. از دیگر مثال‌ها در این باره می‌توان به ناشنوایی ارثی، سندرم باردت بیدل و سندرم ژوبرت اشاره نمود. دیگر الگوهای وراثت که در دسته مندلی قرار ندارند شناسایی شده‌اند که پدیده نامعمول را توجیه می‌کنند.

۱۴۹. گزینه‌ی صحیح ندارد.

در حدود ۱۰٪ افراد *AS*، جهش‌هایی در ژن *UBE3A* دارند که این ژن یکی از ژن‌های لیگاز یوبی کوئیتینه‌کننده می‌باشد، به نظر می‌رسد این ژن در کروموزوم ۱۵ مادری در مغز بیان می‌شوند. این که چگونه وقوع جهش در *UBE3A* منجر به علائم موجود در افراد مبتلا به سندرم آنجلمن می‌شود، واضح نیست. اما یوبی کوئیتیناسیون می‌تواند منجر به تخریب پروتئین‌ها در سیستم عصبی مرکزی شود که در طی تکوین نقش دارد. در سلول‌های هیپوکامپ و سلول‌های پورکینز در مخچه *UBE3A* بیش‌ترین میزان بیان را دارد. *UBE3A* تحت کنترل *AS ICR* است. خانواده‌های نادری گزارش شده‌اند که جابه‌جایی، در بخش پروکسیمال بازوی بلند کروموزوم ۱۵ به ارث رسیده است. بر مبنای این که جابه‌جایی توسط پدر و یا مادر به فرزند انتقال یابد، فرزندان مبتلا در یک خانواده، دچار سندرم پرادر-ویلی و یا سندرم آنجلمن خواهند بود، تقریباً در ۱۰٪ موارد *AS*، علت نقص مولکولی ناشناخته است؛ اما ممکن است برخی از موارد که ادعا می‌شود آنجلمن هستند دارای تشخیص متفاوت می‌باشند. هرچند که از نظر فنوتیپی مشابه آنجلمن هستند.

یک پدر و پسر که هر دو به هموفیلی مبتلا هستند دارای دیزومی تک‌والد هستند. تا پنجاه درصد موارد راسل سیلور به دلیل اختلال نقش‌گذاری در لکوس *P15.511* ایجاد می‌شود. از آن جایی که هاپیرومتیلاسیون *DMR1*، باعث تنظیم بیان بیش‌تر *IGF2* و در نتیجه باعث رشد بیش از حد می‌شود، در حالی که هاپیومتیلاسیون (کاهش در میزان متیلاسیون) *H19*، سبب تنظیم بیان کم‌تر *IGF2* را به دنبال دارد. حدود ۲٪ از مبتلایان به *PWS* و تقریباً حدود ۵٪ از افراد مبتلا به *AS*، دارای ناهنجاری‌هایی در *ICR* هستند.

۱۵۰. گزینه «۳»

در اکثر ناهنجاری‌های تک‌ژنی (مانند تالاسمی β)، تعداد زیادی از جهش‌های متفاوت، به عنوان مسئول بیماری، شناسایی شده‌اند. افرادی که دارای دو جهش مختلف در یک لوکوس یکسان هستند، تحت عنوان هتروزیگوت‌های مرکب، شناخته می‌شوند. که به آن هتروژنی جهشی یا هتروژنی آلی نیز می‌گویند. اکثر افراد مبتلا به یک ناهنجاری مغلوب اتوزومی، احتمالاً به جای هموزیگوت‌های حقیقی، هتروزیگوت‌های مرکب هستند مگر آن که والدین آن‌ها خویشاوند باشند که در آن صورت به احتمال زیادی برای جهش یکسان توسط جد مشترک هموزیگوت هستند، یعنی از یک جد مشترک، یک جهش یکسان را به ارث برده‌اند.

1. double heterozygotes
2. Retinitis Pigmentosa
3. Peripherin

۱۵۱. گزینه «۴»

علائم بالینی در اختلالات غالب اتوزومی، می‌تواند تنوع قابل توجهی را از شخصی به شخص دیگر، حتی در یک خانواده نشان دهند. این تفاوت بین افراد شدت بیان متغیر نامیده می‌شود. به عنوان مثال در بیماری کلیه‌ی پلی‌کیستیک غالب اتوزومی برخی از افراد نارسایی کلیوی را در اوایل بزرگسالی نشان می‌دهند. در حالی که برخی دیگر تنها چند کیست کلیوی دارند که بر روی عملکرد کلیه، تأثیر زیادی ندارند.

۱۵۲. گزینه «۳»

هتروژنی بالینی در شرایطی است که یک ژن جهش‌های مختلف بیابد و در نتیجه اثرات فنوتیپی متعددی خواهد داشت مثلاً جهش LOF یا فقدان عملکرد در ژن RET سبب بیماری هیشپرونک و جهش GOF یا کسب عملکرد در آن سبب بیماری MEN2A, B می‌شود.

۱۵۳. گزینه «۲»

برخی از بیماری‌های بالینی، به دلیل وجود جهش‌هایی در بیش از یک ژن رخ می‌دهد که به آن هتروژنی لکوسی (Locus heterogeneity) می‌گویند. به عنوان مثال ناشنوایی یا نقص شنوایی حسی-عصبی، معمولاً الگوی توارثی اتوزومی مغلوب را نشان می‌دهد. افراد ناشنوا، اغلب به علت تحصیل و مشارکت در جامعه‌ی ناشنوایان، تمایل به ازدواج با فرد ناشنوا دیگر دارند. چنانچه دو فرد ناشنوا هموزیگوت برای ژن مغلوب یکسان، باهم ازدواج کنند، همه‌ی فرزندان آنان، مبتلا می‌شوند. با این حال خانواده‌هایی وجود دارند که در آن‌ها، تمامی کودکان متولد شده از والدین ناشنوا با الگوی اتوزومی مغلوب، دارای شنوایی کاملاً طبیعی می‌باشند زیرا هتروزیگوت‌های دوگانه (Double heterozygotes) هستند. بنابراین والدین برای انواع آلل‌های جهش‌یافته‌ی واقع در لکوس‌های متفاوت، هموزیگوت هستند. این حالت بدین معنی است که تعدادی از ژن‌های متفاوت، می‌توانند باعث ناشنوایی حس-عصبی اتوزومی مغلوب شوند. در حقیقت بیش از ۸۰ ژن یا جایگاه ژنی (لوکوس) متفاوت شناخته شده که در ناشنوایی مغلوب اتوزومی نقش دارند. داستان مشابهی نیز در ناهنجاری مغلوب رتینیت پیگمنتوزا وجود دارد.

۱۵۴. گزینه «۱»

بیماری‌های با فنوتیپ‌های مشابه و ناشی از لوکوس‌های ژنی متفاوت ژنوکپی (Genocopy) نامیده می‌شوند. در حالی که فنوتیپ‌های مشابه ناشی از عوامل محیطی به عنوان فنوکپی (phenocopy) شناخته می‌شوند.

۱۵۵. گزینه «۲»

بیماری فابری یک بیماری وابسته به X می‌باشد و ناشی از نقص آلفا گالاکتوزیداز است و توسط ژن GLA کد می‌شود. این بیماری منجر به رسوب پیشرونده لیپوزومی گلوبو تری‌آسیل سرامید globotriaosylceramide در اجسام سلولی و بافت‌های بدن می‌شود. اشکال شدید بیماری در کودکی یا نوجوانی با حملات دردناک ناخوشایند در دست‌ها و پاها شروع می‌شود.

سندرم آلپورت^۱ به سبب ناهنجاری‌های موجود در کلاژن نوع چهار، یک نفروپاتی غشای پایه‌ای نازک است و بیوپسی کلیوی توسط میکروسکوپ الکترونی برای تشخیص علائم در سطح فراساختاری مورد نیاز است بیماری کلیوی پیش‌رونده است که با خونریزی‌های میکروسکوپی شروع می‌شود و به دنبال آن پروتئینوری، تخریب عملکرد کلیه‌ها و ESRD رخ می‌دهد، SNHL یا ناشنوایی صدهای بلند پیش‌رونده نیز رخ می‌دهد که معمولاً تا اواخر کودکی یا اوایل بزرگسالی فاقد علامت است. الگوی توارث AR در ۲۰٪ موارد ابتلا به AS ناشی از ژن‌های جهش‌یافته COL4A3 یا COL4A4، تقریباً سه برابر توارث AD است، عارضه‌ی حاصل از توارث AD، خفیف‌تر بوده و دوره‌ی پیشروی آن آهسته‌تر است. وقوع جهش در PAX6 نیز منجر به فقدان عنبیه می‌شود که به "aniridia" معروف است این رخداد، نشان‌دهنده‌ی ویژگی کلیدی سندرم WAGR می‌باشد که به علت حذف ژن پیوسته در لوکوس PAX6 بر روی کروموزوم ۱۱ رخ می‌دهد. توارث آن غالب اتوزومی است.

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»

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

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

(n درجه خویشاوندی است) (ضریب هم‌خونی)

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

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

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

۹. گزینه «۴»

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

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

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

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

$$\frac{\frac{1}{30}}{\frac{1}{30} + \frac{2}{3600}} = \frac{\frac{1}{30}}{\frac{122}{3600}} \approx 0.098$$

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.

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»

اکاندروپلازی، شایع‌ترین علت کوتولگی در انسان است. نوعی اختلال اتوزومی غالب ناشی از جهش‌های اختصاصی در گیرنده فاکتور رشد فیبروبلاستی (FGFR3) می‌باشد. جهش شایع دومن 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 همین طور 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

α۵ - ردوکتاز ۲ (SRD5A2)

اختلالات فعالیت آندروژن

سندرم عدم حساسیت به آندروژن (AR)

داروها و تعدیل کننده‌های محیطی

(ج) دیگر موارد:

۱. همراهی‌های سندرومی رشد و تکوین دستگاه تناسلی مردانه، مانند ناهنجاری‌های cloacal

۲. سندرم پایداری مجرای مولرین

۳. سندرم بیضه ضعیف شونده

۴. هیپوسپادیاس ایزوله (CXorf6)

۵. هیپوگنادیسم هیپوگنادوتروپیک مادرزای

۶. کریپتورکیدیسیم (LGR8, INSL3)

۷. تأثیرات محیطی

۷۵. گزینه «۱»

تشکیل اندودرم اولیه تحت تأثیر بیان ژن GATA6 می‌باشد.

۷۶. گزینه «۱»

به طور 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 به دلیل جهش‌ها در ژن گیرنده آندروژن (AR) بر روی کروموزوم X 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 فتنق اینگوینال، مخصوصاً اگر دو طرفه باشد، تشخیص باید در نظر گرفته شود. تولید آندروژن به وسیله بیضه‌ها طبیعی است اما به صورت نیست چرا که گیرنده عملکردی نیست. بافت بیضه باید به دلیل خطر بدخیمی برداشته شود.

۷۷. گزینه «۱»

ژن WNT4 در مزونفروس‌های در حال رشد و تکوین بیان می‌شود و ژن DAX1 را فعال می‌کند. علاوه بر آن، به وسیله ژن SRY در 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 لایدیگ 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.

۷۸. گزینه «۴»

دو برابر شدن هاپلوئید طبیعی پدری که شامل ۲۳ کروموزوم است می‌تواند به علت لقاح توسط دو اسپرم به نام دی‌اسپرمی یا مضاعف شدن کروموزوم‌های اسپرم هاپلوئید طی فرآیند درون مضاعف‌شدگی دوباره^۲ باشد.

ویژگی مول‌های هیداتیفرم کامل و ناقص

مول ناقص	مول کامل
تعداد کروموزوم‌ها	۶۹
منشأ والدی کروموزوم‌ها	همه ۴۶ کروموزوم پدری
آیا جنین وجود دارد؟	بله اما زنده نمی‌ماند
پتانسیل سرطان‌زایی	بسیار اندک
	خیر
	بالا

1. complete androgen insensitivity syndrome

2. Endoreduplication

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 مولکول های سیگنالینگ تکوینی خانواده Wnt نیز در تمایز غدد جنسی اهمیت دارند. ژن WNT4 در مزونفروس های در حال رشد و تکوین بیان می شود و ژن DAX1 را فعال می کند. علاوه بر آن، به وسیله ژن SRY بیضه کاهش بیان می یابد اما در تخمدان این کاهش را ندارد و در مجاری مولرین بیان می شود اما در مجاری ولفین وجود ندارد. اختلال در ژن WNT4 در زنان منجر به مردانه شدن تخمدان ها، تولید آندروژن ها از سلول های شبه لایدیک می گردد و یک دلیل نادر آپلازی مولرین می باشد. یکی دیگر از اعضای این خانواده WNT7A است که برای تکمیل رشد و توسعه مجاری مولرین به دستگاه تناسلی داخلی زنان لازم می باشد.

۸۳. گزینه «۱»

آسیب های مزه های انسان: بیماری های تکوینی شناخته شده که به دلیل نقص در مزه ها ایجاد می شوند.

بیماری / سندرم	ژن	جایگاه کروموزومی	سیستم بدن که تحت تأثیر قرار می گیرد
Alstrom syndrome	ALMS1	2q13	شبکیه، بافت چربی، دستگاه درون ریز، قلب
Jenue asphyxiating thoracic dystrophy	IFT80	15q13	دستگاه اسکلتی
Bardet-Biedl syndrome	BBS1-BBS14	جایگاه های 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 دوقلوئی 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.

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 (۱) گروه تألیفی دکتر خلیلی

بakteri شناسی



Shیمی عمومی الی



بیوشیمی



سلولی مولکولی



ژنتیک



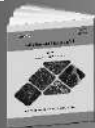
بانک سوالات

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

کتابهای کارشناسی ارشد مجموعه علوم آزمایشگاهی (۲) گروه تألیفی دکتر خلیلی

بakteri شناسی



سلولی مولکولی



خون شناسی



بیوشیمی



ایمنی شناسی



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

بدزودی



الگوریتم

چکیده تمامی مطالب
و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع

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

چکیده‌ی تمامی مطالب و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع

کتاب‌های کارشناسی ارشد مجموعه علوم آزمایشگاهی (۳) گروه تألیفی دکتر خلیلی

بیوشیمی ایمنی‌شناسی انگل‌شناسی باکتری‌شناسی فارو شناسی سلولی مولکولی ویروس‌شناسی



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

چکیده‌ی تمامی مطالب
و نکات لازم
برای کنکور براساس منابع

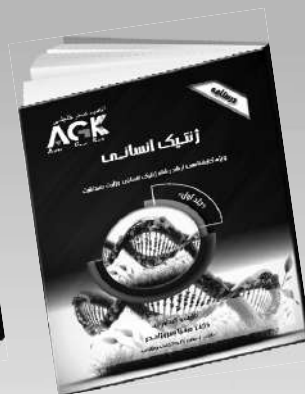
مجموعه کتاب‌های زبان انگلیسی گروه تألیفی دکتر خلیلی



دریافت نمونه‌ی کتاب به صورت رایگان



www.agkpublish.com



شماره تماس با نمایندگی‌های فعال و رسمی آناهید گستر خلیلی

نمایندگی	شماره تماس	نمایندگی	شماره تماس
اراک (آقای حسینی)	۰۹۹۱۳۷۱۳۷۵۰	شیراز (آقای فروردین/ خانم هوشمندی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۲
اردبیل (خانم عاصمی‌زاده)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۸	فسا (آقای یاعلی جهرمی)	۰۹۰۱۳۷۳۷۸۹۶
ارومیه (آقای دکتر آرمیون)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۱	قزوین (خانم چگینی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۴۹
اسفراین (خانم اسماعیل‌زاده)	۰۹۱۹۶۳۲۱۸۵۲	کرج (آقای دکتر علیرضاپور)	۰۹۱۹۷۷۸۱۹۴۷
اصفهان (آقای نصری)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۰	کاشان (خانم صادق‌پور)	۰۹۹۱۳۷۱۳۷۴۶
بوشهر (آقای امین‌فر)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۴	کردستان (آقای ابراهیمی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۴۸
بیرجند (آقای دکتر بهروان)	۰۹۱۹۵۹۰۷۲۰۳	کرمان (آقای یاعلی جهرمی)	۰۹۰۱۳۷۳۷۸۹۶
خوزستان (آقای امین‌فر)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۴	کرمانشاه (آقای ابراهیمی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۴۸
تبریز (خانم عاصمی‌زاده)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۴۷	کهگیلویه (آقای فروردین/ خانم هوشمندی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۲
جهرم (آقای یاعلی جهرمی)	۰۹۰۱۳۷۳۷۸۹۶	گلستان (آقای دکتر اکبری)	۰۹۱۹۷۷۸۱۹۴۴
خرم‌آباد (خانم میر)	۰۹۱۹۲۷۰۵۸۷۸	گیلان (آقای وحیدی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۳
خوزستان (آقای امین‌فر)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۵۴	مراغه (آقای صمدی)	۰۹۱۹۵۷۳۳۱۷۹
زنجان (خانم دکتر هوشیار)	۰۹۱۹۲۷۰۵۸۷۱	میاندوآب (آقای صمدی)	۰۹۱۹۵۷۳۳۱۷۹
ساری (آقای دکتر اکبری)	۰۹۱۹۷۷۸۱۹۴۴	هرمزگان (آقای زارعی)	۰۹۱۹۵۷۳۳۲۸۴
سمنان (آقای دکتر سلمانی)	۰۹۹۱۳۷۱۳۷۴۱	همدان (آقای ابراهیمی)	۰۹۱۹۵۷۳۰۱۴۸
شهرکرد (خانم تقی‌پور)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۹	یزد (خانم مهندس آزاد)	۰۹۱۹۹۱۰۱۲۴۳

بانک کتاب ناهید



«هر کتابی، از هر انتشاراتی را از ما بخواهید»

- ✓ جامع‌ترین بانک کتاب
- ✓ تحویل روزانه
- ✓ ارسال به تمامی نقاط کشور
- ✓ ارسال رایگان برای خرید بیش از ۷۰۰۰۰۰ ریال
- ✓ سفارش کتاب به‌صورت تلفنی و آنلاین

www.NBS.ir



کتاب دانشگاهی، فنی و مهندسی، علوم پزشکی، علوم انسانی، عمومی،
ادبی، مذهبی، کمک آموزشی، کودک و نوجوان و کتاب نفیس

فروشگاه: تهران - خیابان انقلاب - روبه‌روی درب اصلی دانشگاه تهران

پاساژ فروزنده - طبقه همکف - پلاک ۳۳۱

تلفن: ۶۶۴۸۹۳۷۵ - ۰۲۱ - ۶۶۴۸۹۳۴۹ - ۰۲۱