ژنتیک انسانی

۱. **کدامیک از موارد زیر در ایجاد ناباروری انسدادی مردان (CBAVD) موثر است؟**

الف) اختلال در ژن DAZ

ب) بیماری کارتاژنز

ج) اختلال در ژن CFTR

د) بیماری اوریون

۲. **در کدامیک از بیماری‌های زیر تقریبا همه‌ی افراد مبتلا، HLA-DR2 می‌باشند؟**

الف) Celiac

ب) Narcolepsy

ج) Hemochromatosis

د) Werner

۳. **در سنتز انواع مختلفsncRNA مانند □□□□□۵ و U6 snRNA کدام RNA polymerase در یوکاریوت‌ها ایفای نقش می‌نماید؟**

الف) mt ب) I ج) II د) III

۴. **ژن مربوط به سندرم Rett کدام است و با چه مکانیسمی باعث بیماری می‌شود؟**

الف) MECP2 و به علت Loss of function

ب) FLNA و به علت Gain of function

ج) ATRX و به علت Loss of function

د) CREBBP و به علت Gain of function

۵. **جابجایی بین کروموزوم‌های ۲ و ۱۳ که منجر به ایجاد یک رونوشت کایمریک جدید می‌شود، سبب ایجاد کدام تومور نادر زیر است؟**

الف) تومور WAGR

ب) کارسینوم تیروئید

ج) رابدومیوسارکومای الوئلی

د) واردنبرگ تیپ ۱

۶. **کدامیک از ژن‌های زیر برای تکمیل تکوین مجاری مولرین به دستگاه تناسلی داخلی زنانه لازم است؟**

الف) DMRT1 ب) WNT7A ج) PAX3 د) SRY

۷. **علت نقص SCIDX1 کدام گزینه است؟**

الف) جهش در زنجیره گامای گیرنده سایتوکاین اینترلوکین ۲

ب) شکل نادر و بسیار شدید بواسطه جهش در ژن ادنیلات کیلاز ۲

ج) کمبود حاد لنفوسیت‌ها (لنفوپنی)

د) نقص در گیرنده تیروزین فسفاتاز CD45

www.sanapezeshki.com medical_sana

۸ دشواری تشخیص پیش از تولد ناهنجاری‌های میتوکندریایی با کدامیک از گزینه‌های زیر مرتبط است؟
الف) استخراج ناقص DNA میتوکندریایی
ب) توالی یابی ناقص DNA میتوکندریایی
ج) هموپلاسمی
د) هتروپلاسمی

۹ کدام گزینه اولین ناهنجاری ژنتیکی انسان است که نشان داده شد به علت یک کمبود آنزیمی به وجود می‌آید؟
الف) Phenylketonuria ب) Galactosemia ج) Tyrosinemia د) Alkaptonuria

۱۰ کدامیک از نشانگان زیر با سندروم ۲۲q۱۱.۲ تفاوت دارد؟
الف) WAGR ب) DiGeorge ج) Sedláčková د) Velocardiofacial

۱۱ کدام گزینه در مورد DNA پلیمراز I صحیح است؟
الف) فعالیت پلی مرازی آن به وسیله ۳۲۳ آمینواسید اول انجام می‌شود.
ب) فعالیت نوکلئازی آن به وسیله ۳۲۳ آمینواسید اول انجام می‌شود.
ج) فعالیت پلی مرازی آن به وسیله ۳۲۳ آمینواسید آخر انجام می‌شود.
د) فعالیت نوکلئازی آن به وسیله ۳۲۳ آمینواسید آخر انجام می‌شود.

۱۲ کدام گزینه نشان دهنده Down syndrome critical region می‌باشد؟
الف) rob 21;21 ب) ۲۱q۱۱ ج) t,9;21 د) ۲۱q۲۲

۱۳ تکثیر (Amplification) کدام خانواده ژنی زیر، در سرطان‌های خاصی، به کرات مشاهده شده است؟
الف) Fos ب) Jon ج) MYC د) Abl

۱۴ کدام گزینه زیر یک growth factor receptor tyrosine kinases oncogene است؟
الف) V-SIS ب) Ret2 ج) Her2 د) EGF

۱۵ کدام گزینه در مورد خصوصیات میکروآری در مقایسه با تکنیک RNA-seq صحیح است؟
الف) سریع‌تر و ارزان‌تر است.
ب) سریع‌تر ولی گران‌تر است.
ج) کندتر و گران‌تر است.
د) کندتر ولی ارزان‌تر است.

۱۶ در کدامیک از ناهنجاری‌های ژنتیکی با وراثت غالب، شدت بیماری در افراد هوموزیگوت بسیار بیشتر است؟
الف) Multiple endocrine neoplassia
ب) Huntington disease
ج) Achondroplasia
د) Myotonic dystrophy

۱۷ در کدام گزینه زیر، در خصوص یک بیماری وابسته به جنس مغلوب، یک خانم با ژنوتیپ هتروزیگوت عوارض تقریبا کامل بیماری را بروز می‌دهد؟
الف) Affected father
ب) Reduced penetrance
ج) Normal X-inactivation
د) X-Autosome translocations

www.sanapezeshki.com medical_sana

۱۸ کدامیک از ویژگی‌های زیر جزو خصوصیات مفید pBR322 می‌باشد؟
الف) اندازه آن بیش از ۱۰ کیلوباز است
ب) تعداد سایت‌های برش آنزیمهای محدود کننده آن تنوع زیادی دارد
ج) به طور معمول تعداد هزار تا سه هزار کپی از آن در هر E.Coli وجود دارد
د) دارای سه ژن مقاوم به آنتی‌بیوتیک است

۱۹ کدام ناهنجاری کروموزومی زیر هم partial monosomy و هم partial trisomy ایجاد می‌کند؟
الف) ۴۶,XX,inv(9)(p12q12)
ب) ۴۶,XX,del(1)(q21)
ج) ۴۶,XX,r(۲۱)
د) ۴۶,X,i(Xq)

۲۰ کدامیک از وکتورهای مخمری زیر کمترین تعداد کپی Copy number را دارد؟
الف) YIp
ب) YEp
ج) YRp
د) تعداد کپی هر ۳ یکسان است

۲۱ کدامیک از گزینه‌های زیر در مورد Simian Virus 40 صحیح است؟
الف) اولین تجربه کلونینگ در سلول‌های پستانداران بر روی وکتورهای براساس این ویروس انجام شد
ب) قادر به آلوده کردن سلولهای بعضی از پستانداران به وسیله سیکل لیتیک بوده ولی سیکل لیزوژنتیک ندارد
ج) طول ژنوم ویروس بیش از ده هزار باز است
د) دارای سه ست ژنی early, middle, late است

۲۲ اسید آمینه هدف برای متیلاسیون پروتئین‌ها کدام است؟
الف) Tyr ب) Lys ج) Ser د) Glu

۲۳ اگر یک زنجیره DNA دارای یک توالی تصادفی باشد و محتوی CG آن ۵۰ درصد باشد هر کدام از ۳ کد خاتمه به طور متوسط یک‌بار در هر چند جفت باز ظاهر خواهد شد؟
الف) ۱۶ ب) ۶۴ ج) ۱۲۸ د) ۲۵۶

۲۴ کدام سندرم زیر در اثر جهش در ژن‌های کد کننده Cilia proteins ایجاد می‌شود؟
الف) Polycystic kidney
ب) Sotos
ج) Russel-Silver
د) Ulnar-mammary

۲۵ پدیده discontinuous replication در نتیجه کدامیک از ویژگی‌های DNA رخ می‌دهد؟
الف) Complementary bases
ب) Charged phosphate group
ج) Five-carbon sugar
د) Antiparallel nucleotide strands

www.sanapezeshki.com medical_sana

۲۶ کدامیک از آنزیم‌های زیر باعث double-strand breaks می‌گردد؟

الف) Type I topoisomerase

ب) DNA gyrase

ج) Primase

د) DNA polymerase III

۲۷ تعداد حالات مختلف ترکیب کروموزوم‌های والدین در یک گامت حاصل از یک تقسیم میوزی چقدر است؟

الف) ۶۴ حالت

ب) حدود یک هزار حالت

ج) حدود صد هزار حالت

د) بیش از یک میلیون حالت

۲۸ کدامیک از موارد زیر در مردان حامل جابجایی‌های متعادل کروموزوم X با اتوزوم معمولا درست است؟

الف) فنوتیپ غیر طبیعی دارند و همگی بارور هستند.

ب) فنوتیپ طبیعی دارند و همگی نابارور هستند.

ج) فنوتیپ طبیعی دارند و همگی بارور هستند.

د) فنوتیپ غیر طبیعی دارند و همگی نابارور هستند.

۲۹ isodisomy و uniparental disomy در کروموزم ۷ به ترتیب چه بیماری‌هایی را در صورت نقص ژنی ایجاد می‌نماید؟

الف) CF و Russel-Silver

ب) Fanconi Anemia و Marfan

ج) MELAS و Kearns-Sayre

د) Angelman و Prader-Willi

۳۰ در کاریوتایپ کدام سندرم و در کدام کروموزم، Rosette formation مشاهده می‌شود؟

الف) ICF و کروموزم ۱

ب) Rett و کروموزم X

ج) Nijmegen breakage و کروموزم ۱۶

د) Bloom و کروموزم ۱۳

۳۱ همبستگی قوی بین جهش کدام ژن و پاسخ به سولفونیل اوره در دیابت به اثبات رسیده است؟

الف) HLA B5071 ب) UGT1A1 ج) HNFIA د) HER2/neu

۳۲ در نواحی پری سانترومریک کدامیک از کروموزم‌های زیر، Sn5 satellite DNA دیده می‌شود؟

الف) اکروسنتریک ب) متا سنتریک ج) ساب متاسنتریک د) X

۳۳ کدامیک از تظاهرات بالینی توبروس اسکلروزیس در درصد کمتری از بیماران نسبت به بقیه گزینه‌ها مشاهده می‌شود؟

الف) ناهنجاری کلیوی

ب) تشنج

ج) صدمات سیستم اعصاب مرکزی

د) ناتوانی یادگیری

۳۴ چه مکانیسم درمانی برای سیستم CRISPR-cas9 در مقابله با عفونت با HIV در نظر گرفته می‌شود؟
الف) استفاده از وکتورهای بیانی sgRNA در هدف قرار دادن HIV-1 LTRs
ب) استفاده از CRISPRi در هدف قرار دادن Tummor suppressor genes
ج) تاثیرات off-target با واسطه عملکرد RNAi در فرایند عفونت‌زایی
د) حذف قسمتی از ژنوم T lymphocyteها برای ممانعت از نفوذ ژنوم ویروسی

۳۵ طولانی‌ترین ژن کدکننده پروتئین در انسان کدام است؟
الف) Dystrophin ب) CNTNAP2 ج) P53 د) CFTR

۳۶ در صورتی که یک بیماری اتوزومال مغلوب یک در ده هزار نوزاد را مبتلا کند ریسک اینکه مردی تصادفی ناقل باشد تقریبا یک به پنجاه است. اگر این مرد با دختر عموی خود ازدواج کند احتمال تولد یک فرزند مبتلا از این ازدواج یک در چند است؟
الف) ۴۰۰ ب) ۸۰۰ ج) ۱۶۰۰ د) ۳۲۰۰

۳۷ کدامیک از ژن‌های زیر تعداد اگزون کمتری نسبت به بقیه دارد؟
الف) Factor VIII ب) Beta globin ج) SRY د) P16

۳۸ کدامیک از فنوتیپ‌های طبیعی انسان به صورت غالب بروز می‌نماید؟
الف) Attached ear lobe
ب) Widow's peak hairline
ج) Straight little finger
د) Short eye lash length

۳۹ پایگاه داده SMART به منظور بررسی کدامیک از موارد زیر کاربرد دارد؟
الف) SNP analysis
ب) Splicing analysis
ج) Protein domain function
د) Regulatory DNA confirmation

۴۰ نوآرایی کروموزومی منجر به فعال شدن انکوژن BCL2 کدامیک از موارد زیر را در پی دارد؟
الف) مهار القای اپوپتوز
ب) فعال شدن القای اپوپتوز
ج) القای شکست کروموزومی
د) مهار ترمیم DNA

۴۱ اختلال در کدامیک از فرایندهای ترمیمی زیر منجر به بروز بیماری زیرودرماپیگمنتوزوم می‌شود؟
الف) Base excision repair
ب) Nucleotide excision repair
ج) Mismatch repair
د) Non-homologous end joining

۴۲ متداول‌ترین منشا کروموزوم مارکر کدام کروموزوم است؟
الف) کروموزوم ۵ ب) کروموزوم ۹ ج) کروموزوم ۱۵ د) کروموزوم ۱۹

۴۳ جایگاه پروتوانکوژن RET بر روی کدام کروموزوم و در چه ناحیه‌ای است؟
الف) ۱۰q۱۱,۲ ب) ۱۰q۳۲,۲ ج) ۱۱q۲۱,۲ د) ۱۱q۱۰.۱

www.sanapezeshki.com medical_sana

۴۴ کدام گزینه مناسب‌ترین روش تشخیص تکثیر **Her2** در نمونه‌های سرطان پستان می‌باشد؟
الف) FISH ب) CGH ج) Array-CGH د) Flowcytometry

۴۵ کدامیک از گزینه‌های زیر در مورد جهش‌های شایع **EGFR** یا **ERBB1** در سرطان‌ها صحیح است؟
الف) شامل جهش درجی ۱۸ بازی می‌باشد
ب) قسمت داخل هسته‌ای پروتئین را تحت تاثیر قرار می‌دهد
ج) جهش از دست رفتن عملکرد است
د) محل اتصال ATP را تحت تاثیر قرار می‌دهد

۴۶ حدود چند درصد از **DNA**ی میتوکندری در انسان کدکننده پروتئین است؟
الف) ۶ ب) ۳۶ ج) ۶۶ د) ۹۹

۴۷ در ژنتیک سرطان وجود **double minute** در سلول نشانه چیست؟
الف) Amplification ب) Deletion ج) Inversion د) Translocation

۴۸ حدودا چند درصد از **DNA**ی تخمک در انسان متعلق به میتوکندری‌ها می‌باشد؟
الف) ۱ درصد ب) ۳ درصد ج) ۳۰ درصد د) ۷۰ درصد

۴۹ در بررسی نتایج توالی ژنوم کدامیک از بانک‌های اطلاعاتی زیر ابزاری قوی برای تشخیص غیر پاتوژنیک بودن یک واریانت شایع به شمار می‌رود؟
الف) EXAC ب) SMART ج) nCode د) OMIM

۵۰ کدام گزینه در مورد ژن‌های موجود در داخل ژن **NF1** صحیح است؟
الف) ژن کوچکتری در داخل این ژن وجود ندارد.
ب) سه ژن کوچکتر بر روی رشته مخالف ژن وجود دارد.
ج) دو ژن کوچکتر بر روی همان رشته ژن وجود دارد.
د) یک ژن کوچکتر بر روی رشته ژن و یک ژن کوچکتر بر روی رشته مخالف وجود دارد.

۵۱ کدامیک از روش‌های زیر می‌تواند جایگزین **Array CGH** در بررسی مضاعف شدگی و حذف قطعات کوچک کروموزومی شود؟
الف) Clinical Exome Sequencing
ب) Whole Exome Sequencing
ج) Whole Genome Sequencing
د) Targeted Geneome Sequencing

۵۲ در کدام گزینه زیر معمولا سطح **IgM** سرم پایین و ناهنجاری در تعداد و عملکرد **T-Cell**ها دیده می‌شود؟
الف) سندرم دی جورج ب) اتاکسی تلانژکتازی ج) سندرم Job د) سندرم ویسکوت الدریچ

۵۳ ابتدایی‌ترین معیار در روند تفسیر پاتوژن بودن یا نبودن یک واریانت چیست؟
الف) exprimental test ب) conservation ج) frequency د) precedent

۵۴ متداول ترین روش تعیین **RH** جنین (**Rhesus Typing**) کدام است؟
الف) NIPT ب) FISH ج) Amniocentesis د) CVS

۵۵ کدامیک از **RNA**های زیر در بلوغ **snRNA**ها نقش دارد؟
الف) snoRNA ب) tRNA ج) piRNA د) scaRNA

۵۶ در کدامیک از آزمایشات زیر برای هیبریدازیسیون از روش برعکس Reverse assay استفاده می‌شود؟
الف) Southern blot
ب) Tissue in situ
ج) Chromosome in situ
د) Microarray CGH

۵۷ کدامیک از روش‌های زیر، برای بررسی مکرر یک پنل مشخص شامل چند صد واریانت مناسب است؟
الف) Pyrosequencing
ب) Mass Spectrometry
ج) Oligonucleotide Ligation Assay
د) ARMS PCR

۵۸ در ارتباط با نسل نوین توالی‌یابی (NGS) کدامیک از روش‌های خوانش جهت بررسی توالی‌های خیلی تکراری و کدامیک جهت بررسی تغییرات در قطعات خیلی بزرگ دارای سایز حدود چند kb می‌باشد؟ به ترتیب از راست به چپ
الف) paired end و single end
ب) paired end و mate pare
ج) mate pair و paired end
د) mate pair و single end

۵۹ تقریبا چند درصد از بیماری امیوتروفیک لترال اسکلروسیس به صورت ارثی است؟
الف) ۱ ب) ۱۰ ج) ۲۵ د) ۵۰

۶۰ بر اساس سطوح مختلف Expression Mapping، وضوح (Resolution) کدام گزینه بالاتر است؟
الف) Northern blot hybridization
ب) RNA dot-blot hybridization
ج) RNA-Seq
د) Cellular in situ hybridization

۶۱ موتاسیون در HOXA1 منجر به کدامیک از سندروم‌های زیر می‌شود؟
الف) Bosley-Salih-Alorainy
ب) Hand-foot-genital
ج) Renal-coloboma
د) Holt-Oram

۶۲ فرآیند کروموتریپسیس (chromothripsis) در سلول‌هایی که کدام جهش ژنی را دارند فراوان‌تر است؟
الف) TP53 ب) RB1 ج) BCL2 د) RET

۶۳ مناسب‌ترین تکنیک آزمایشگاهی در تشخیص ناهنجاری‌های imprinting مثل سندروم آنجلمن و پرادر ویلی، برای تمایز بین جهش‌های حذفی و دیزومی تک والدی کدام است؟
الف) MLPA ب) FISH ج) MS-MLPA د) M-FISH

۶۴ کدامیک از ژن‌های زیر واجد یک ژن کاذب (psudogene) بر روی کروموزوم ۹ است؟
الف) Glutamate ammonia ligase
ب) Carnetine transporter
ج) Pyruvate carboxylase
د) Fructose diphosphatase

www.sanapezeshki.com medical_sana

۶۵ جهش در کدام ژن در اجداد انسان نتیجه انتخاب مثبت داروینی می‌باشد و ممکن است در یادگیری زبان نقش داشته باشد؟
الف) FOXP2 ب) AMY1A ج) G6PD د) EPAS1

۶۶ کدامیک از بیماری‌های زیر ناشی از پدیده negative dominant effect می‌باشد؟
الف) فنیل کتونوری ب) سندرم مارفان ج) آکندروپلازی د) تای ساکس

۶۷ کدام گزینه در مورد سیگنال دهی سلولی صحیح است؟
الف) در سیگنال دهی پاراکرین، سلول دهنده‌ی سیگنال با سلول پاسخ دهنده در تماس مستقیم با یکدیگر هستند.
ب) در سیگنال دهی سیناپسی که تنها بین دو سلول عصبی رخ می‌دهد دپلاریزاسیون غشا رخ می‌دهد.
ج) در سیناپس الکتریکی انتقال دهنده‌های عصبی نقش انتقال سیگنال را بر عهده دارند.
د) در سیگنال دهی جوکستاکرین گیرنده و لیگاند هر دو متصل به غشاء سلول هستند.

۶۸ موقعیت تکرارهای گسترش یافته ناپایدار در کدامیک از بیماری‌های زیر با سه مورد دیگر متفاوت است؟
الف) Huntington disease
ب) Myotonic dystrophy 2
ج) Spinal and bulbar muscular atrophy
د) Spinocerebellar ataxia 17

۶۹ در مورد chromoplexy و chromothripsis کدام گزینه صحیح است؟
الف) در chromoplexy بازآرایی‌های کروموزومی بر روی چندین کروموزوم رخ می‌دهد.
ب) در chromothripsis ده‌ها و صدها بازآرایی بر روی تعداد زیادی کروموزوم مختلف رخ می‌دهد.
ج) در chromothripsis تنها یک کروموزوم منفرد متحمل یک نوع بازآرایی می‌شود.
د) chromothripsis خود نوعی از chromoplexy می‌باشد.

۷۰ مکانیسم فعال‌سازی کدامیک از پروتوانکوژن‌های زیر با ۳ مورد دیگر متفاوت است؟
الف) HRAS ب) ERBB2 ج) EGFR د) KIT

۷۱ در مورد سندروم Roberts کدام گزینه صحیح است؟
الف) جهش در ژن EGFR عامل بروز بیماری است.
ب) الگوی توارث از نوع غالب اتوزومی است.
ج) فقدان فعالیت ESCO2 استیل ترانسفراز یکی از مکانیسم‌های بروز بیماری است.
د) اولیگوداکتیلی به ندرت و میکروسفالی به فراوانی در این بیماری مشاهده می‌شود.

۷۲ بیان ژن CDH1 با کدام مرحله تکوینی زیر ارتباط دارد؟
الف) Gastrulation ب) Compaction ج) Organogenesis د) Cleavage

۷۳ تجمع اسفنگو میلین در سلول‌های مغز استخوان و تشکیل حالت اسفنجی (foam cells)، مشخصه کدام بیماری است؟
الف) Tay Sachs disease
ب) Niemann-pick disease
ج) Hurler syndrome
د) Hunter syndrome

www.sanapezeshki.com medical_sana

۷۴ وجود کدامیک از ژن‌های زیر می‌تواند خطر سکته را در کودکان افزایش دهد؟

الف) Notch3 ب) Protein C ج) Factor V Leiden د) Factor II

۷۵ کدام ژن زیر در ایجاد دوقلوهای **Monozygote** موثر است؟

الف) GDF9 ب) PITX2 ج) BMP15 د) WNT7

۷۶ کدام گزینه زیر به عنوان **lock in** برای موارد اپی ژنتیک عمل می‌کند؟

الف) استیلاسیون هیستون

ب) داستیلاسیون هیستون

ج) متیلاسیون DNA

د) دمتیلاسیون DNA

۷۷ کدام عامل تنظیمی می‌تواند از برهم‌کنش نامناسب تقویت کننده‌ها و پروموتر ممانعت به عمل آورد؟

الف) Silencer ب) Boundary element ج) Insulator د) Co-activator

۷۸ در مورد روش‌های تکثیر ایزوترمال کدام گزینه صحیح است؟

الف) در روش تکثیر وابسته به هلیکاز، کارآمدی تکثیر بسیار بالا و در حد روش LAMP است.

ب) در روش LAMP تکثیر بسیار بالا، اختصاصیت بالا و نیاز به حداکثر ۴ پرایمر است.

ج) دمای مناسب برای روش LAMP بین ۶۰-۷۲ درجه است.

د) در روش LAMP از DNA پلی مراز مقاوم به حرارت و با فعالیت جا بجاشدگی رشته بالا استفاده می‌شود.

۷۹ کدام گزینه در مورد بیماری **Atelosteogenesis type I** صحیح است؟

الف) الگوی توارث بیماری مغلوب اتوزومی است.

ب) موارد ارثی و خانوادگی به فراوانی مشاهده می‌شود.

ج) به دلیل جهش در ژن فیلامین ب (FLNB) ایجاد می‌شود.

د) به دلیل الگوی وراثت وابسته به X، فقط در مردان مشاهده می‌شود.

۸۰ کدامیک از وکتورهای ویروسی موجب تحریک سیستم ایمنی می‌شود و در درمان فیبروز کیستی به شکل گسترده‌ای بکار رفته است؟

الف) Adenovirus ب) Lentivirus ج) Vacciniavirus د) Oncoretrovirus

بیوشیمی بالینی

۸۱ کدام گزینه در مورد **I-cell disease** صحیح است؟

الف) یک بیماری ذخیره لیزوزومی اتوزومال غالب است.

ب) سطح بسیاری از هیدرولازهای لیزوزومال اسید در سلول افزایش و در مایعات بدن کاهش دارد.

ج) یک اختلال در آنزیمی که یک گروه فسفات را به mannose residues منتقل می‌کند وجود دارد.

د) اختلالات کلینیکی تقریبا یکسانی در کلیه بیماران دیده می‌شود.

www.sanapezeshki.com medical_sana

۸۲ سه نوع اختلال اتوزومال مغلوب متابولیسم فروکتوز شرح داده شده است. شایعترین نوع بر اثر جهش در ژن کد کننده کدام آنزیم به وجود می‌آید؟

الف) froctose 1,6-bisphosphate aldolase

ب) fructose 1,6-phosphatase

ج) phosphofructokinase

د) hepatic fructokinase

۸۳ کدام گزینه در مورد شایع‌ترین اختلال تک ژنی متابولیسم کربوهیدرات یعنی گالاکتوزومی کلاسیک درست است؟

الف) ژن مربوطه ۱۱ اگزون دارد و جهش تک بازی در اگزون ۶ مسبب آن است.

ب) معمولا بر اثر جهش در ژن سنتزکننده در آنزیم galactose methyl transferase به وجود می‌آید.

ج) اکثر جهش‌ها در اروپای غربی بر اثر حذف ناحیه پرموتور ژن مربوطه به وجود می‌آید.

د) افراد مبتلا قادر به تبدیل گالاکتوز به گالاکتیتول نمی‌باشند.

۸۴ اختلال در عملکرد آنزیم Fumarylacetacetate hydrolase باعث کدام بیماری می‌شود؟

الف) Classic phenylketonuria

ب) Tyrosinase-negative oculocutaneous albinism

ج) Alkaptonuria

د) Tyrosinemia type I

۸۵ چرا با وجود آنکه در بیماری BH4 deficiency یک اختلال تک‌ژنی وجود دارد کاهش عملکرد در بیش از یک آنزیم دیده می‌شود؟

الف) آنزیم‌ها یک کوفاکتور مشترک دارند.

ب) آنزیم‌ها یک پروتئین فعال کننده مشترک دارند.

ج) آنزیم‌ها به وسیله یک آنزیم modifying مشترک process می‌شوند.

د) همه آنزیم‌ها به وسیله یک ارگانل سنتز می‌شوند.

۸۶ درمان کدامیک از بیماری‌های زیر شامل رژیم غذایی با متیونین کم می‌باشد؟

الف) آلکاپتونوری

ب) گالاکتوزومی

ج) هموسیستینوری

د) اسیدوری متیل گلوتاکونیک

۸۷ در حالت طبیعی SIRT6 چه نقشی در فرایندهای بیوشیمیایی ایفا می‌کند؟

الف) مهار کننده تومور ـ توقف گلیکولیز بی‌هوازی

ب) هیستون داستیلاز ـ توقف گلیکولیز هوازی

ج) انکوژن ـ انزیم جانبی چرخه کربس

د) انکوژن ـ آنزیم اصلی مسیر پنتوز ۵ فسفات

۸۸ کدام گزینه یک ناهنجاری متابولیسم اسید آمینه‌های سولفور است؟

الف) Ornithine transcarbamylase defciency

ب) Arginosuccinic aciduria

ج) Homocystinuria

د) Citrullinemia

۸۹ در بیمار مذکری با علائم بالینی دال بر کاردیومیوپاتی هیپرتروفیک (HCM) که در شجره نامه خانوادگی نشانی از انتقال از پدر به پسر وجود ندارد فعالیت کدامیک از آنزیم‌های زیر با هدف غربال‌گری اندازه‌گیری می‌شود؟

الف) آلفا-گلوکزیداز

ب) آلفا-گالاکتوزیداز

ج) آلفا-هگزوز آمینداز

د) بتا-هگزوز آمینیداز

۹۰ اختلال در Glycogen debranching enzyme منجر به بروز چه تیپی از بیماری‌های ذخیره گلیکوژن می‌شود؟

الف) I ب) II ج) III د) IV

۹۱ باقی ماندن فعالیت آنزیم Lactase-phlorizin hydrolase LPH در بالغین در جمعیت اروپایی معمولا بر اثر پلی مورفیسم در چه ژنی میباشد؟

الف) LCT ب) MCM6 ج) HFI د) GAL-1-P

۹۲ پروتوپورفیری اریتروپویتیک از کمبود چه آنزیمی ناشی می‌شود؟

الف) کوپروپورفیرینوژن اکسیداز

ب) اوروپورفیرینوژن سنتتاز

ج) فروشلاتاز

د) اوروپورفیرینوژن دکربوکسیلاز

۹۳ کدام گزینه در مورد بیماری متاکروماتیک لکودیستروفی صحیح است؟

الف) یک وضعیت ارثی غالب متغیر است.

ب) هر چه سن شروع بیماری دیرتر باشد بیماری پیشرفته‌تر است.

ج) اکثریت موارد در اواخر دوران کودکی شروع می‌شود.

د) به علت کمبود متیل سولفاتاز B به وجود می‌اید.

۹۴ کدام ناهنجاری متابولیک؛ شایع‌ترین ناهنجاری تک ژنی غالب اتوزومی در جوامع غربی است؟

الف) Congenital Adrenal Hyperplasia

ب) Familial Hypercolestrolemia

ج) Maple Syrup Urine Disease

د) Classical Galactosemia

www.sanapezeshki.com medical_sana

۹۵ کمبود کدامیک از آنزیم‌های زیر جزو نادرترین علل بروز هیپرپلازی مادرزادی غده فوق کلیوی می‌باشد؟

الف) ۲۱ هیدروکسیلاز

ب) ۱۱ بتا هیدروکسیلاز

ج) ۳ بتا هیدروکسیلاز

د) ۱۷ آلفا هیدروکسیلاز

۹۶ نشانگان بارت Barth به کدامیک از اسیدوری‌های آلی گفته می‌شود؟

الف) گلوتاریک تیپ یک

ب) متیل مالونیک

ج) پروپیونیک

د) متیل گلوتانیک

۹۷ اختلال در بیوسنتز کلسترول بعلت نقص در مراحل اولیه مسیر Sonic-hedgehog سبب ایجاد کدام بیماری می‌شود؟

الف) Gorlin

ب) Smith- Lemli-Opitz

ج) DiGorge

د) Werner

۹۸ کدامیک از بیماری‌های زیر به علت کمبود آنزیم شاخه ساز گلیکوژن ایجاد می‌شود؟

الف) Anderson

ب) Hunter

ج) Von-gierke

د) Morquio

۹۹ تفاوت بروز Neonatal و Late onset در بیماری Citrullinemia کدامیک از موارد زیر است؟

الف) فعالیت آنزیم در نوع اول صفر و در نوع دوم ده درصد است.

ب) جهش در ژن هیدروکسیلاز باعث ایجاد فرم اول است.

ج) میزان اختلال فعالیت آنزیم در فرم Neonatal بیشتر از فرم Late onset است.

د) توارث در فرم Neonatal بصورت XLR و در فرم Late Onset به شکل AD است.

۱۰۰ رایج‌ترین خطای مادرزادی متابولیسم اسید چرب ناشی از کمبود آسیل کوآ دهیدروژناز چیست؟

الف) MCAD

ب) LCHAD

ج) SCAD

د) LCAD

موفق باشید

www.sanapezeshki.com medical_sana