

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 تقریباً همه‌ی افراد مبتلا، HLA-DR2 می‌باشند؟
 الف) Celiac
 ب) Narcolepsy
 ج) Hemochromatosis
 د) Werner
۳. در سنتز انواع مختلف snRNA مانند ۵S 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 کایمیریک 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