

سوالات تألیفی ژنتیک انسانی و پزشکی

(بر اساس کتابهای ایمری و تامپسون با پاسخهای تشریحی)

به همراه آزمون های سالهای اخیر کارشناسی ارشد و دکترای ژنتیک پزشکی
وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی و پاسخ های تشریحی

تالیف:

علی ذکری (دانشجو دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی - علوم پزشکی تهران)

نازنین جلیلیان (دانشجو دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی - علوم پزشکی تهران)

سرشناسه	:	
عنوان و نام پدیدآور	:	سوالات تألیفی ژنتیک انسانی بر اساس کتابهای ایمری و تامپسون
	:	(علی ذکری - نازنین جلیلیان)
مشخصات نشر	:	علمی سنا
مشخصات ظاهری	:	وزیری
شابک	:	978-600-93671-2-2
وضعیت فهرست‌نویسی	:	فیپا
یادداشت	:	واژه‌نامه.
یادداشت	:	کتابنامه.
موضوع	:	
رده‌بندی کنگره	:	
رده‌بندی دیویی	:	
شماره کتابشناسی ملی	:	

انتشارات علمی سنا (مرجع تخصصی علوم پزشکی)

نام کتاب: سوالات تألیفی ژنتیک انسانی بر اساس کتابهای ایمری و تامپسون

نویسندگان: علی ذکری - نازنین جلیلیان

ناشر: علمی سنا

شابک: 978-600-93671-2-2

نوبت چاپ: اول

صفحه‌آرایی: بهزاد ملکی

طراح جلد: مهناز عابدینی

چاپ و صحافی: میلاد نور

پست الکترونیک: elmsana@gmail.com

فروش اینترنتی (با تخفیف): www.sanabook.ir

تیراژ: ۱۰۰۰

سال مادل طلب جام جم از مای کرد و آنچه خود داشت ز بیکانه نمنا می کرد کوهری کز صدف کون و مکان بیرون است طلب از کشندگان لب دریای کرد

"حافظ"

سالیان سال می باشد که دانش مربوط به شناخت موجودات زنده و مکانیسم های مورد استفاده توسط آنها (زیست شناسی) پیشرفت های خیره کننده و بسیار چشم گیر کرده است که شاید بتوان ادعا کرد دانش ژنتیک در مرکز این تحولات قرار داشته و دارد. سودآوری و منافع اقتصادی شاخه های گوناگون وابسته به دانش زیست شناسی به قدری می باشد که درصد بسیار بالای از تولیدات و گردش مالی کشورهای پیشرفته را به خود اختصاص داده است. وجود شرکت های عظیم دارویی و مواد غذایی و بیوتکنولوژی و شاهدی بر این سخن می باشد. سود آوری هر کدام از این کارخانه ها می تواند با چاه های نفت کشورهای جهان سوم برابری نماید. در این بین دانش پژوهان کشور ایران نیز از قافله عقب نمانده و حرکت های انجام داده اند. هر چند که اینگونه فعالیت ها در مقایسه با تحولات واقعی صورت گرفته در عرصه های جهانی ناچیز و کم اثر می باشد.

در جهت شتاب بخشیدن به روند پیشرفت دانش ژنتیک پزشکی، آموزش عادلانه صحیح و دقیق مفاهیم درسی به کلیه علاقه مندان در سرتاسر کشور امری اجتناب ناپذیر است. در این راستا کتاب حاضر تهیه شده که در نوع خود کم نظیر می باشد زیرا که فصل به فصل کتب مرجع (ژنتیک پزشکی ایمری و تامپسون) را بصورت پرسش های تالیفی چهارگزینه ای هدف دار با پاسخ های تشریحی و کامل آموزش می دهد. تا بدین وسیله مخاطب با نگرش های گوناگون در حوزه ژنتیک آشنا گردد. در انتهای کتاب سوالات و پاسخ های سنوات اخیر کنکور کارشناسی ارشد و دکترای ژنتیک پزشکی وزارت بهداشت و سوالات کارشناسی ارشد وزارت علوم تهیه و جمع آوری شده است. با امید اینکه توانسته باشیم سهم ناچیز ولی اثر گذار در روند تحولات و پیشرفت های علمی کشورمان داشته باشیم.

علی ذکری

(دانشجوی دکترای تخصصی ژنتیک پزشکی، علوم پزشکی تهران)

«کتاب اصول ژنتیک پزشکی ایمری»

- ۱۰ فصل ۱_ اصول ژنتیک
- ۱۱ فصل ۲_ اساس سلولی و مولکولی وراثت
- ۱۴ فصل ۳_ کروموزوم ها و تقسیم سلول
- ۱۸ فصل ۴- فن آوری DNA و کاربردهای آن
- ۱۹ فصل ۵- تعیین نقشه و شناسایی ژن
- ۲۰ فصل ۶- ژنتیک نمو و تکوینی
- ۲۳ فصل ۷- الگوهای وراثت
- ۲۸ فصل ۸-ژنتیک اختلالات کمپلکس
- ۳۱ فصل ۹_ وراثت چند ژنی و چند عاملی
- ۳۳ فصل ۱۰- بیماریهای هموگلوبین
- ۳۶ فصل ۱۱- ژنتیک بیوشیمیایی
- ۴۰ فصل ۱۲- فارماکوژنتیک
- ۴۲ فصل ۱۳- ژنتیک ایمنی
- ۴۶ فصل ۱۴- ژنتیک سرطان
- ۴۸ فصل ۱۵_ عوامل ژنتیکی در بیماری های شایع
- ۵۰ فصل ۱۶_ ناهنجاریهای مادرزادی و سندرم های بدشکلی
- ۵۱ فصل ۱۷_ مشاوره ژنتیک
- ۵۲ فصل ۱۸_ ناهنجاری های کروموزومی
- ۵۴ فصل ۱۹-بیماری های تک ژنی
- ۵۶ فصل ۲۰- غربالگری
- ۵۷ فصل ۲۱_ آزمون پیش از تولد

«کتاب ژنتیک پزشکی تامپسون»

- فصل ۲_ اساس کروموزومی وراثت ۶۲
- فصل ۳_ ساختار و عملکرد ژن ها و کروموزوم ها ۶۴
- فصل ۴_ روش های ژنتیک مولکولی انسانی ۶۶
- فصل ۵_ اصول ژنتیک سلولی بالینی ۶۷
- فصل ۶_ سیتوژنتیک بالینی ۷۰
- فصل ۷_ الگوهای توارث تک ژنی ۷۴
- فصل ۸- ژنتیک اختلالات کمپلکس ۸۳
- فصل ۹_ تنوع ژنتیکی در جمعیت ها و افراد ۸۶
- فصل ۱۰_ نقشه برداری ژنی و شناسای ژن بیماری ۹۳
- فصل ۱۱- اساس مولکولی بیماری ها: درس هایی از هموگلوبینوپاتی ها ۹۵
- فصل ۱۱_ اساس مولکولی هموگلوبینوپاتیها ۹۹
- فصل ۱۲_ اساس سلولی و مولکولی بیماریهای ژنتیکی ۱۰۱
- فصل ۱۳- درمان بیماریهای ژنتیکی ۱۰۴
- فصل ۱۴_ ژنتیک نمو و تکوین ۱۰۶
- فصل ۱۵_ تشخیص پیش از تولد ۱۰۸
- فصل ۱۶_ ژنتیک سرطان ۱۰۹
- فصل ۱۷_ ژنتیک سیستم ایمنی ۱۱۱
- فصل ۱۹_ مشاوره ژنتیک و تعیین میزان خطر ۱۱۳
- فصل ۲۰_ مباحث اخلاقی در ژنتیک پزشکی ۱۱۵

«کتاب اصول ژنتیک پزشکی ایمری»

- پاسخنامه تشریحی فصل ۱: اصول ژنتیک ۱۱۶

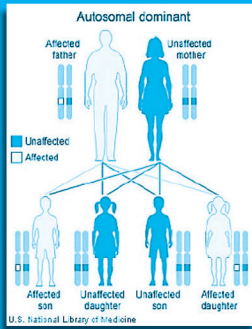
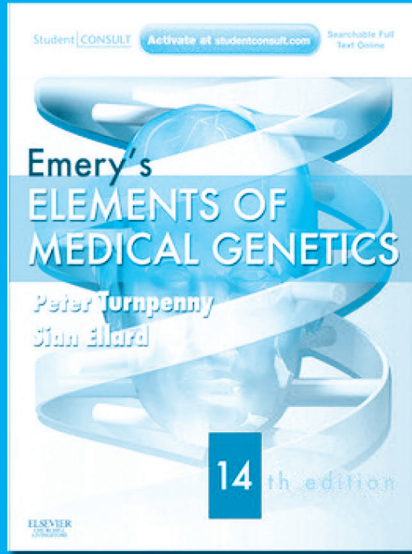
- ۱۱۷ پاسخنامه فصل ۲: اساس سلولی و مولکولی وراثت
- ۱۲۱ پاسخنامه تشریحی فصل ۳: کروموزوم ها و تقسیم سلول
- ۱۲۸ پاسخنامه تشریحی فصل ۴: فن آوری DNA و کاربردهای آن
- ۱۲۹ پاسخنامه تشریحی فصل ۵: تعیین نقشه و شناسایی ژن
- ۱۳۱ پاسخنامه تشریحی فصل ۶: ژنتیک نمو و تکوینی
- ۱۳۵ پاسخنامه تشریحی فصل ۷: الگوهای وراثت
- ۱۴۰ پاسخنامه تشریحی فصل ۸: الگوهای وراثت
- ۱۴۳ پاسخنامه تشریحی فصل ۹: وراثت چند ژنی و چند عاملی
- ۱۴۵ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۰: بیماریهای هموگلوبین
- ۱۴۸ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۱: ژنتیک بیوشیمیایی
- ۱۵۲ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۲: فارماکوژنتیک
- ۱۵۴ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۳: ایمونوژنتیک
- ۱۵۷ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۴: ژنتیک سرطان
- ۱۵۹ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۵: عوامل ژنتیکی در بیماری های شایع
- ۱۶۱ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۶: ناهنجاریهای مادرزادی و سندرم های بدشکلی
- ۱۶۳ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۷: مشاوره ژنتیک
- ۱۶۴ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۸: ناهنجاریهای کروموزومی
- ۱۶۸ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۹: بیماری های تک ژنی
- ۱۷۱ پاسخنامه تشریحی فصل ۲۰: غربالگری
- ۱۷۳ پاسخنامه تشریحی فصل ۲۱: آزمون پیش از تولد
- ۱۷۵ پاسخنامه تشریحی فصل ۲۲ و ۲۳: محاسبات احتمال خطر و درمان بیماریهای ژنتیکی
- « کتاب ژنتیک پزشکی تامپسون »**
- ۱۷۷ پاسخنامه تشریحی فصل ۲: اساس کروموزومی وراثت
- ۱۷۹ پاسخنامه تشریحی فصل ۳: ساختار و عملکرد ژن ها و کروموزوم ها

- ۱۸۰ پاسخنامه تشریحی فصل ۴: روش های ژنتیک مولکولی انسانی
- ۱۸۱ پاسخنامه تشریحی فصل ۵: اصول ژنتیک سلولی بالینی
- ۱۸۴ پاسخنامه تشریحی فصل ۶: سیتوژنتیک بالینی
- ۱۸۹ پاسخ های تشریحی فصل ۷: الگو های توارث تک ژنی
- ۱۹۵ پاسخ های تشریحی فصل ۸: ژنتیک اختلالات کمپلکس
- ۱۹۷ پاسخ نامه تشریحی فصل ۹: تنوع ژنتیکی در جمعیت ها و افراد
- ۲۰۵ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۰: نقشه برداری ژنی و شناسای ژن بیماری
- ۲۰۸ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۱- اساس مولکولی بیماری ها: درس هایی از هموگلوبینوپاتی ها
- ۲۱۳ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۱: اساس مولکولی هموگلوبینوپاتیها
- ۲۱۵ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۲: اساس مولکولی، بیوشیمیایی و سلولی بیماری های ژنتیکی
- ۲۲۰ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۳: درمان بیماریهای ژنتیکی
- ۲۲۳ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۴: ژنتیک نمو و تکوین
- ۲۲۵ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۵: تشخیص پیش از تولد
- ۲۲۷ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۶: ژنتیک سرطان
- ۲۳۰ پاسخ های تشریحی فصل ۱۷: ژنتیک سیستم ایمنی
- ۲۳۳ پاسخنامه تشریحی فصل ۱۹: مشاوره ژنتیک و تعیین میزان خطر
- ۲۳۶ پاسخنامه تشریحی فصل ۲۰: مباحث اخلاقی در ژنتیک پزشکی
- ۲۳۷ سوالات آزمون ورودی دوره کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی ۹۰-۹۱
- ۲۴۴ سوالات آزمون ورودی دوره کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی ۹۱-۹۲
- ۲۵۱ سوالات آزمون ورودی دوره کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی ۹۲-۹۳
- ۲۵۸ سوالات آزمون ورودی دوره کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی ۹۳-۹۴
- ۲۶۵ سوالات آزمون دکترای تخصصی (Ph.D.) ژنتیک پزشکی ۸۸-۸۹
- ۲۸۱ سوالات آزمون دکترای تخصصی (Ph.D.) ژنتیک پزشکی ۸۹-۹۰

۲۹۸	سوالات آزمون دکترای تخصصی (Ph.D.) ژنتیک پزشکی ۹۰-۹۱
۳۱۴	سوالات آزمون دکترای تخصصی (Ph.D.) ژنتیک پزشکی ۹۱-۹۲
۳۳۲	سوالات آزمون دکترای تخصصی (Ph.D.) ژنتیک پزشکی ۹۲-۹۳
۳۴۹	پاسخنامه تشریحی آزمون ورودی کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی ۹۰-۹۱
۳۵۵	پاسخنامه تشریحی آزمون ورودی کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی ۹۱-۹۲
۳۶۱	پاسخنامه تشریحی آزمون ورودی کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی سال ۹۲-۹۳
۳۶۷	پاسخنامه آزمون ورودی کارشناسی ارشد ژنتیک انسانی ۹۳-۹۴
۳۶۸	پاسخنامه آزمون ورودی دکترای تخصصی (Ph.D.) ژنتیک پزشکی ۸۸-۸۹
۳۸۲	پاسخنامه آزمون ورودی دکترای تخصصی (Ph.D.) ژنتیک پزشکی ۸۹-۹۰
۳۹۵	پاسخنامه آزمون ورودی دکترای تخصصی (Ph.D.) ژنتیک پزشکی ۹۰-۹۱
۳۹۸	پاسخنامه آزمون ورودی دکترای تخصصی (Ph.D.) ژنتیک پزشکی ۹۱-۹۲
۴۰۱	پاسخنامه آزمون ورودی دکترای تخصصی (Ph.D.) ژنتیک پزشکی ۹۲-۹۳

سوالات تألیفی برگرفته از

«کتاب اصول ژنتیک پزشکی ایمری»



فصل ۱: اصول ژنتیک

۱- کدامیک از اصول و قانون های زیر بر پایه تجربیات مندل نقض و باطل شد؟

- الف- Law of uniformity
ب- Law of blending
ج- Law of Segregation
د- Law of independent assortment

۲- کدام بیماری زیر را میتوان به عنوان دالتونیسیم (Daltonism) معرفی کرد؟

- الف- تالاسمی β
ب- تالاسمی α
ج- هموفیلی
د- کورنگی

۳- فهرست تهیه شده توسط مک کیوسیک که به عنوان (Online Mendel Inheritance in Man) OMIM شناخته میشود به کدام نوع ناهنجاری اشاره میکند؟

- الف- ناهنجاری تک ژنی
ب- ناهنجاریهای چند ژنی
ج- ناهنجاریهای کروموزومی
د- ناهنجاریهای کمپلکس

۴- کدام عبارت صحیح نمیشود؟

- الف- تمام ناهنجاریهای مادرزادی، ژنتیکی نمیشوند.
ب- تمام ناهنجاریهای ژنتیکی، مادرزادی نمیشوند.
ج- Incidence یک بیماری معمولاً از Prevalence آن بیماری کمتر است.
د- Incidence به نسبت نوزادان مبتلای متولد شده به کل نوزادان گفته میشود.

۵- کدام گزینه می تواند علت ۵۰-۴۰٪ از مجموع سقط های شناسایی شده در سه ماهه نخست بارداری را توجیه می کند؟

- الف- ناهنجاریهای تک ژنی
ب- ناهنجاریهای چند ژنی
ج- ناهنجاریهای کروموزومی
د- ناهنجاریهای کمپلکس

۶- ناهنجاریهای ژنتیکی در چند درصد از کل نابیناییها و ناشنواییها دیده میشود؟

- الف- ۵۰٪
ب- ۲۵٪
ج- ۳۵٪
د- ۲۰٪

«کتاب اصول ژنتیک پزشکی ایمری»

پاسخنامه تشریحی فصل ۱: اصول ژنتیک

- ۱- الف ب ج د منبع: اصول ژنتیک پزشکی ایمری
بر مبنای تصورات قبل از مندل، صفات والدین با هم مخلوط می شدند و در فرزندان ظاهر می شدند که به (Law of blending) معروف است ولی اصل یکنواختی مندل (Law of uniformity) این قانون را نقض میکند و عنوان میدارد که یک فرد هتروزیگوت حاصل از تلاقی دو والد هموزیگوت متفاوت، میتواند فرزندی داشته باشد که دوباره صفات پدربزرگ و مادربزرگ خود را نشان دهند.
- ۲- الف ب ج د منبع: اصول ژنتیک پزشکی ایمری
علت نامگذاری، ابتلای شیمیدان معروف دالتون به این بیماری میباشد.
- ۳- الف ب ج د منبع: اصول ژنتیک پزشکی ایمری
این پزشک امریکایی در سال ۱۹۶۶ حدوداً ۱۵۰۰ صنعت تک ژن شناسایی شده تا آن زمان را به صورت یک فهرست تهیه و منتشر کرد.
- ۴- الف ب ج د منبع: اصول ژنتیک پزشکی ایمری
ناهنجاریهای مادرزادی، به بیماریهایی اشاره میکند که در هنگام تولد وجود دارند و میتوانند ژنتیکی یا غیرژنتیکی (در اثر عوامل محیطی، مثلاً در اثر ضربه به مادر) ایجاد شده باشد. از طرف دیگر میلیاردها تقسیم میتوز در طول دوران زندگی یک فرد، امکان ایجاد جهش های ژنی (مثلاً به علت خطای همانندسازی) و جهش های کروموزومی (مانند اختلال در آنافاز) را فراهم میکند. این جهش ها میتوانند قبل از تولد و یا بعد از تولد رخ دهند و بنابراین برخی از ناهنجاریهای ژنتیکی مادرزادی نیستند. گزینه د نیز انسداد (بروز) را به درستی تعریف میکند که به بیماران جدید ایجاد شده در یک جمعیت اشاره میکند. از طرف دیگر پره والنس (شیوع) به نسبتی از یک جمعیت که در یک زمان مشخص به یک بیماری مشخص مبتلا هستند اشاره میکند و معمولاً شیوع یک بیماری از بروز آن کمتر است که این موضوع میتواند بعلت مرگ برخی از بیماران در سنین کودکی باشد.
- ❖ نکته کنکوری = بسامد (Frequency) یا فراوانی، اصطلاحی عمومی است و از نظر علمی اختصاصی نمیشد هر چند در ژنتیک جمعیت و محاسبه فراوانی آلل و ژن مترادف با واژه Incidence میباشد.
- ۵- الف ب ج د منبع: اصول ژنتیک پزشکی ایمری
- ۷-۵% از تمام بارداریهای شناسایی شده دارای ناهنجاری کروموزومی هستند. اگر بتوان بارداریهای شناسایی نشده را نیز محاسبه و به این ارقام افزود مشخص میشود که درصد زیادی از سقطها دارای ناهنجاریهای کروموزومی (میکروسکوپی و ریز میکروسکوپی) هستند.
- ۶- الف ب ج د منبع: اصول ژنتیک پزشکی ایمری
ناهنجاریهای ژنتیکی حداقل در ۲% تمام نوزادان حضور داشتند و ۵۰% از نابیناها و ناشنواها در دوران بچگی را به خود اختصاص میدهد. این ناهنجاریها همچنین ۵% افراد ۲۵ ساله را درگیر میکند.