

تست آموز سنا (تاس) ژنتیک انسانی



گردآوری و تألیف

دکتر علی ذکری

(عضو هیأت علمی دانشگاه علوم پزشکی ایران
و مدرس با سابقه کلاسهای طلایی و نکات برتر)

احسان سهرابی

معصومه مسلمی

امیدبرزگری

میلاد حسینپور

رضا صفری



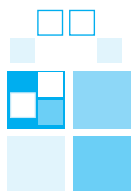
مقدمه ناشر

در طی سالهای اخیر، عدم وجود کتابی که شامل پرسشهای چهارگزینه‌ای استاندارد و تألیفی از آخرین ویرایش کتاب ژنتیک پزشکی ایمری حس می‌شد. لذا دانشجویان زیادی با تماس با دفتر انتشارات از ما خواستند که کتاب سؤالات تألیفی ژنتیک انسانی را مجدداً براساس ویرایش جدید از کتاب ایمری عرضه کنیم. خوشبختانه جناب آقای دکتر ذکری زحمت دوباره بروزرسانی و طراحی تست‌های جدید از کتاب ایمری را به عهده گرفته و کتاب مذکور را با نام جدید تاس ژنتیک پزشکی (تست‌آموز سنا) و براساس فصل به فصل کتاب ژنتیک پزشکی ایمری ۲۰۱۷ ارائه نموده‌اند. لذا از ایشان و کلیه همکارانمان در واحد تولید بویژه از سرکار خانم ابوالحسنی و جناب آقای زمانی تشکر نماییم.

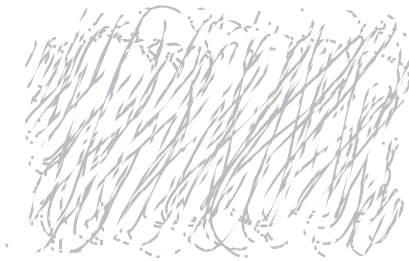
مسلماً این اثر حاصل زحمات یک زنجیره از افرادی است که برای آن از نگارش گرفته تا تایپ، صفحه‌آرایی، طراحی، لیتوگرافی و چاپ زحمات زیادی کشیده‌اند و از فروش هر نسخه از آن این افراد کسب درآمد می‌کنند. لذا از خوانندگان بخاطر اینکه از حقوق این افراد با کپی نکردن این کتاب چه بصورت فایل و یا کپی کاغذی حمایت می‌کنند متشکریم.

مدیریت مؤسسه علمی انتشاراتی سنا «سامانه نوین‌آموز»

دکتر منیره ملکی - دکتر هادی طغیانی



فایل‌ها و فیلم‌های آموزشی کتاب



با فراش و ثبت کد بالا در سایت bookadds.ir می‌توانید به موارد زیر دسترسی پیدا کنید:

- ۱: دریافت فایل ویرایش‌های علمی و املایی کتاب
- ۲: لیست فیلم‌های آموزشی مربوط به کتاب در App همراه سنا
- ۳: دانلود رایگان سؤالات آزمون‌های وزارت بهداشت
- ۴: دانلود رایگان تصاویر و انیمیشن‌های مرتبط با مباحث



ویژگی فیلم‌های آموزشی:
تدریس توسط اساتید مؤسسه سنا
آموزش روان و سلیس مطالب
صرفه‌جویی در زمان و دسترسی در هر مکان (تلفن همراه)
قابلیت تکرار و مشاهده چندباره فیلم‌ها
و ...



مقدمه مولف

هرگز دل من ز علم محروم نشد کم ماند ز اسرار که معلوم نشد (خیام)

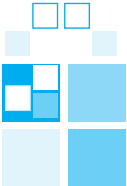
به منظور شتاب بخشیدن به روند پیشرفت دانش ژنتیک پزشکی کشور و گسترش عدالت علمی، آموزش صحیح و دقیق مفاهیم درسی به کلیه علاقه‌مندان در "سرتاسر این کشور پهناور" موضوعی اجتناب‌ناپذیر است. با توجه به تجربه چندین و چند ساله در زمینه تدریس ژنتیک پزشکی و اصرار دانشجویان مخصوصاً داوطلب‌های مناطق محروم و دور از مرکز استان به منظور آشنایی دقیق با مفاهیم کتاب ژنتیک پزشکی ام‌ری، بر آن شدیم که سری دوم کتاب "تست‌های تالیفی کتاب ژنتیک ام‌ری" را تهیه کنیم. البته استقبال و رضایت داوطلب‌های عزیز از سری اول این کتاب، بسیار دلگرم‌کننده بوده است. طراحی تست‌ها به صورت فصل به فصل می‌باشد. سعی شده است که در طراحی تست، سطح سختی و آسانی تست و همچنین تست‌های مفهومی موردنظر قرار بگیرد. پاسخ‌نامه نیز تلاش شده است که آموزنده و دقیق باشد.

با امید به اینکه توانسته باشیم سهم ناچیز ولی اثرگذار در بهبود کیفیت و عدالت آموزشی و همچنین پیشرفت‌های آتی کشورمان داشته باشیم.

دکتر علی ذکری

عضو هیأت علمی دانشگاه علوم پزشکی ایران

۲۱ فروردین ۱۳۹۸



فهرست مطالب

- فصل ۱: تاریخچه ژنتیک و تأثیر آن بر علم پزشکی ۱۰
- فصل ۲: اساس سلولی و مولکولی وراثت ۱۸
- فصل ۳: کروموزوم‌ها و تقسیم سلول ۴۵
- فصل ۴: کشف علت بیماری‌های تک‌ژنی با شناسایی ژن‌های عامل بیماری ۶۹
- فصل ۵: تکنیک‌های آزمایشگاهی برای تشخیص بیماری‌های تک‌ژنی ۷۸
- فصل ۶: الگوهای وراثت ۱۰۰
- فصل ۷: ژنتیک کمی و جمعیت ۱۲۶
- فصل ۸: محاسبه خطر ۱۴۰
- فصل ۹: تکوین ۱۴۷
- فصل ۱۰: عوامل ژنتیکی در بیماری‌های شایع، پلی‌ژنی و چندعاملی ۱۶۱
- فصل ۱۱: غربالگری بیماری‌های ژنتیکی ۱۷۴
- فصل ۱۲: هموگلوبین و هموگلوبینوپاتی ۱۷۸
- فصل ۱۳: ایمونوژنتیک ۱۸۸
- فصل ۱۴: اساس ژنتیکی سرطان و ژنتیک سرطان ۲۰۱
- فصل ۱۵: علم فارماکوژنتیک پزشکی شخصی و درمان بیماری‌های ژنتیکی ۲۱۹
- فصل ۱۶: ناهنجاری‌های مادرزادی، سندروم‌های بدشکلی و ناتوانی در یادگیری ۲۲۶
- فصل ۱۷: بیماری‌های کروموزومی ۲۳۷
- فصل ۱۸: نقایص مادرزادی متابولیسمی ۲۵۵
- فصل ۱۹: بیماری‌های تک‌ژنی ۲۶۷
- فصل ۲۰: ژنتیک تولیدمثل و آزمایش‌های تشخیص پیش از تولد ۲۸۵
- فصل ۲۱: مشاوره ژنتیک ۲۹۵
- فصل ۲۲: موارد اخلاقی و قانونی در ژنتیک پزشکی ۲۹۹
- فصل ۲۳: تست‌های برگزیده از دانشگاه‌های اروپا و آمریکا ۳۰۱

کلمات کلیدی، مفهومی و کنکوری فصل ۱

■ اکتسابی (Acquired)

در ژنتیک به هر نوع وضعیت یا شرایط پزشکی گفته می‌شود که در زمان لقاح توسط ساختار ژنتیکی تعیین نشده باشد.

■ بیماری‌های ژنتیکی سوماتیک اکتسابی

(Acquired somatic genetic diseases)

بیماری ژنتیکی که می‌توانند در هر زمانی بعد از لقاح (post-fertilization) توسط واریانت‌های ژنی یا کروموزومی ایجاد شوند.

■ آلل یا اللومورف (Allele or allelomorph)

فرم دیگری از یک ژن که در یک لکوس یکسان بر روی کروموزوم‌های همولوگ قرار دارند.

■ مادرزادی (Congenital)

هر ناهنجاری که در زمان تولد وجود دارد، خواه ژنتیکی باشد و خواه نباشد.

■ دالتونیزم (Daltonism)

اصطلاحی که سابقاً به افتخار "جان دالتون" برای یک توارث وابسته به X به کار می‌رفت. او این الگوی توارث را در کوررنگی شرح داد.

■ اپیستازی (Epistasis)

تعامل بین ژن‌های غیر آلی.

■ اگزوم (Exome)

قسمتی از ژنوم که توسط اگزون‌ها ایجاد می‌گردد. به عبارتی به نواحی کد کننده ژن‌ها می‌گویند (تقریباً فقط ۲٪ کل ژنوم را شامل می‌شود).

■ فیلپال (Filial)

مربوط به فرزندان.

■ ژنوم (Genome)

تمام مواد ژنتیکی یک سلول که شامل DNA کد کننده و غیر کد کننده است.

■ قانون یک شکلی (Law of uniformity)

وقتی دو هموزیگوت با آلل‌های متفاوت با هم آمیزش داده می‌شوند، همه زاده‌های نسل اول با هم یکسان و هتروزیگوت هستند (یعنی صفات مخلوط نمی‌شوند و می‌توانند در نسل بعد دوباره ظاهر شوند).

■ شیوع (Prevalence)

نسبتی از افراد یک جمعیت خاص که در یک زمان دارای یک ناهنجاری یا یک صفت خاص می‌باشند.

■ پریون (Prion)

یک ذره عفونی پروتئینی که در ایجاد چندین بیماری نادر تحلیل برنده عصبی دخالت دارد.

■ توارث کمی (Quantitative inheritance)

سهام ژنتیک در اتیولوژی و سبب شناسی بیماری‌هایی که هر دو عامل ژنتیک و محیط در ایجاد آنها نقش دارند، که معادل توارث پلی ژنتیک (Polygenic inheritance) است.

■ ضریب رگرسیون (Regression coefficient)

در اطلاعات ارائه شده گرافیکی به عنوان یک ارتباط خطی، این ضریب ثابت است، که نشان می‌دهد نرخ تغییر یک متغیر به عنوان عملکردی از تغییر در متغیر دیگر است (به عبارتی همان شیب خط رگرسیون).

■ تفکیک (Segregation)

جداسازی آلل‌ها در طول میوز، به طوری که هر گامت فقط حاوی یک عضو از یک جفت آلل باشد.

■ موتاسیون سوماتیک (Somatic mutation)

جهشی که محدود به سلول‌های غیر جنسی است.

■ پروژه ۱۰۰۰ ژنوم (Thousand genome project)

یک همکاری تحقیقاتی بین‌المللی که در سال ۲۰۰۸ شروع شده و برای تدوین کاتالوگ جزئیات تفاوت‌های ژنتیکی انسان به کار گرفته شده است.

■ توالی‌یابی کل اگزوم

(Whole Exome Sequencing, WES)

روشی برای توالی‌یابی تمام ژن‌های بیان شده در ژنوم.

■ توالی‌یابی کل ژنوم

(Whole Genome Sequencing, WGS)

روش یا فرآیندی جهت تعیین توالی کل ژنوم ارگانیزم که نواحی غیر کد کننده DNA را هم شامل می‌شود.

■ مطالعه مورد-کنترل (Case-control study)

یک نوع روش تحقیق مشاهده‌ای است. در پزشکی، مقایسه یک گروه از بیماران با شرایط تعیین شده با یک گروه دیگر که مشخصات دیگری دارند.

اغلب شکست‌های زندگی برای افرادی رخ داده که موقع تسلیم شدن نمی‌دانستند چقدر به موفقیت نزدیک شده‌اند.
(توماس ادیسون)

Before anything else, preparation is the key to success.

(Alexander Graham Bell)

Education is the most powerful weapon which you can use to change the world. (Nelson Mandela)



تاریخچه ژنتیک و تأثیر آن بر علم پزشکی

۵ کدام گزینه می‌تواند علت ۴۰-۵۰٪ از مجموع سقط‌های شناسایی شده در سه ماهه نخست بارداری را توجیه می‌کند؟

- الف) ناهنجاری‌های تک‌زنی
- ب) ناهنجاری‌های چندزنی
- ج) ناهنجاری‌های کروموزومی
- د) ناهنجاری‌های کمپلکس

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

- الف) ۵۰٪
- ب) ۲۵٪
- ج) ۳۵٪
- د) ۲۰٪

۷ اولین دانشمندانی که وجود اسپرم و تخمک را مشاهده کردند، چه کسانی بودند؟

- الف) تئودور بوری و والتر ساتن
- ب) استانی کوهن و هربرت بایر
- ج) دیگراف و لیون هوک
- د) لیون هوک و تئودور بوری

۸ نظریه کروموزومی وراثت توسط چه کسانی ارائه گردید؟

- الف) توماس مورگان و بریجز
- ب) واتسون و کریک
- ج) والتر ساتن و تئودور بوری
- د) تجبو و لوان

۹ دو صفت توارثی بررسی شده توسط پیردی موپرتوئیس چه بودند؟

- الف) هموفیلی و پلی داکتیلی
- ب) آلبینیسم و سین داکتیلی
- ج) اکروداکتیلی و هموفیلی
- د) پلی داکتیلی و آلبینیسم

۱ کدامیک از اصول و قانون‌های 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 دالتونیزم (Daltonism) معرفی کرد؟

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

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

- الف) ناهنجاری تک‌زنی
- ب) ناهنجاری‌های چند زنی
- ج) ناهنجاری‌های کروموزومی
- د) ناهنجاری‌های کمپلکس

۴ کدام عبارت صحیح نمی‌باشد؟

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

۱۵. تقریباً ۱٪ کل بدخیمی‌ها توسط توارث تک‌ژنی ایجاد می‌شوند.

۱۵. کدام گزینه زیر صحیح می‌باشد؟

- الف) بیش از ۵٪ جمعیت بزرگسالان مسن در کشورهای پیشرفته دارای یک مشکل ژنتیکی می‌باشند.
- ب) بروز به مقدار موارد جدید ایجاد شده اشاره دارد.
- ج) شیوع به نسبتی از جمعیت مبتلا در هر زمان اشاره دارد.
- د) شیوع یک بیماری ژنتیکی معمولاً کمتر از میزان بروز آن است.

۱۶. کدامیک از گزینه‌های زیر در ارتباط با تأثیر بیماری‌های ژنتیکی نادرست می‌باشد؟

- الف) یک ناهنجاری کروموزومی در ۵۰-۴۰٪ همه سقط‌های سه ماه اول حاملگی وجود دارد.
- ب) از تمام نوزادان ۲-۳٪ حداقل دارای یک ناهنجاری عمده مادرزادی هستند.
- ج) بیماری‌های ژنتیکی مسئول ۵۰٪ کل نابینایی‌های کودکی و ناشنوایی و مشکلات یادگیری هستند.
- د) تقریباً ۱۰٪ سرطان‌ها توارث تک‌ژنی دارند.

۱۷. اختلالات مادرزادی متابولیسم توسط چه کسی و با کشف کدام بیماری پایه‌ریزی شده است؟

- الف) گارود - کوررنگی
- ب) مک کیوسیک - هموفیلی
- ج) گارود - آلکاپتونوری
- د) مک کیوسیک - کوررنگی

۱۸. چند درصد از سقط خود بخودی در سه ماهه اول دارای یک ناهنجاری کروموزومی هستند؟

- الف) ۲۰٪
- ب) ۵۰٪
- ج) ۷۰٪
- د) ۹۰٪

۱۹. این جمله که هر فرد دارای دو ژن برای هر صفت خاص است و در هر زمان فقط یکی از آن‌ها می‌تواند منتقل شود مربوط به کدامیک از قوانین مندلی می‌باشد؟

- الف) uniformity
- ب) segregation
- ج) independent assortment
- د) central dogma

۱۰. استثنای قانون تفکیک مندل در چه زمانی می‌تواند رخ دهد؟

- الف) عدم تفکیک صحیح کروموزومی در میوز ۱
- ب) عدم تفکیک صحیح جفت آلل‌ها در میوز ۲
- ج) عدم تفکیک صحیح کروموزومی در میتوز
- د) عدم تفکیک صحیح کروماتیدهای خواهری در میوز

۱۱. درباره اولین صفت تک‌ژنی که مبدا ژنتیک پزشکی را رقم زد کدام گزینه صحیح می‌باشد؟

- الف) آلکاپتونوریا - بیماری مغلوب اتوزومی
- ب) بیماری کم‌خونی سلول داسی - جهش روی کروموزوم X
- ج) ژن آن در سال ۱۹۹۶ روی کروموزوم ۳ نقشه‌برداری شده است.
- د) بزرگسالان مبتلا ممکن است دچار آرتریت مفصلی شوند.

۱۲. گزینه صحیح مربوط به OMIM را انتخاب کنید.

- الف) سایت مربوط به بیماری‌های چند ژنی می‌باشد.
- ب) سایت بیماری‌های کروموزومی و تک‌ژنی انسان می‌باشد.
- ج) سایت مربوط به بیماری‌های شایع سه اللی در انسان می‌باشد.
- د) سایت مربوط به بیماری‌هایی با وراثت مندلی در انسان می‌باشد.

۱۳. کدام گزینه زیر نادرست می‌باشد؟

- الف) اصل ترانسفورماسیون اولین بار توسط گریفیت ارائه شد.
- ب) کم‌خونی داسی شکل اولین صفت ژنتیکی توالی‌یابی شده در سطح مولکولی است.
- ج) تاجیو و لوان تعداد ۴۶ کروموزوم را گزارش دادند.
- د) کشف ساختار DNA توسط واتسون و کریک در سال ۱۹۵۶ اتفاق افتاد.

۱۴. کدام گزینه زیر نادرست می‌باشد؟

- الف) ناهنجاری‌های کروموزومی در ۵۰-۴۰٪ همه سقط‌های سه ماه اول حاملگی وجود دارد.
- ب) ۱/۴ همه حاملگی‌های شناخته‌شده به سقط خودبخودی ختم می‌شود.
- ج) ۵۰٪ تمام نوزادان دارای یک ناهنجاری عمده مادرزادی می‌باشند.

۲۴ اولین بار تعداد صحیح کروموزوم‌های انسانی را چه کسانی و در چه سالی مطرح کردند؟

الف) تئوفیلوس پینتر - ۱۹۵۶

ب) تئوفیلوس پینتر - ۱۹۵۳

ج) تجیو ولون - ۱۹۵۶

د) تجیو ولون - ۱۹۵۳

۲۵ کدامیک از تکنیک‌های زیر، ترکیبی از سیتوژنتیک و ژنتیک مولکولی است؟

الف) آرایه CGH

ج) MLPA

ب) FISH

د) QF - PCR

۲۶ کدامیک از انواع بیماری‌های زیر بیشترین سهم بیماری‌های دوران بزرگسالی را شامل می‌شود؟

الف) تک زنی

ب) کروموزومی

ج) چندعاملی

د) اکتسابی

۲۷ نام کدام دانشمند با کشف علمی مقابل نامش، مطابقت ندارد؟

الف) اسوالداوری، مک کارتی، مک لویده: کشف DNA به عنوان ماده ژنتیک

ب) فرانسیس کریک، پائول زمینیک و هوگلدن: شناسایی مولکول tRNA

ج) واتسون و کریک: کشف ساختار DNA

د) پینتر: کشف ژن و وراثت

۲۸ کدامیک از تعاریف زیر مربوط به incidence یک بیماری می‌باشد؟

الف) به نرخ اتفاق افتادن موارد جدید اشاره می‌کند.

ب) به نسبتی از یک جمعیت که در زمان خاص مبتلا هستند اشاره دارد.

ج) ابزاری برای تخمین درجه شباهت بیماری بین خویشاوندان می‌باشد.

د) برای توضیح بیماری‌هایی استفاده می‌شود که اساس ژنتیکی ندارد.

۲۹ کدامیک از قوانین مندلی زیر برای همهی ژن‌ها صادق نمی‌باشد؟

الف) uniformity

ب) segregation

ج) independent assortment

د) هیچکدام

۳۰ اساس مشاوری ژنتیک براساس مطالعات کدام دانشمند پایه‌گذاری شد؟

الف) مندل

ج) تجیو ولون

ب) جوزف آدامز

د) پینتر

۳۱ نظریه کروموزومی وراثت و نظریه ژنی وراثت هر یک توسط کدام دانشمندان ارائه شد؟

الف) والتر ساتن و تئوری دوربووری - توماس مورگان

ب) والتر ساتن و تئوری دوربووری - پیر دی ماپرتوئیس

ج) جوزف آدامز - توماس مورگان

د) جوزف آدامز - پیر دی ماپرتوئیس



پاسخ‌نامه‌ی تشریحی فصل ۱

۱. الف ب ج د

بر مبنای تصورات قبل از مندل، صفات والدین با هم مخلوط می‌شدند و در فرزندان ظاهر می‌شدند 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 هتروزایگوت حاصل از تلاقی دو والد هموزایگوت متفاوت، می‌تواند فرزندی داشته باشد که دوباره صفات پدر بزرگ و مادر بزرگ خود را نشان دهند.

۲. الف ب ج د

علت نامگذاری، ابتلای شیمیدان معروف دالتون به این بیماری می‌باشد.

۳. الف ب ج د

این پزشک آمریکایی در سال ۱۹۶۶ حدوداً ۱۵۰۰ صفت تک ژن شناسایی شده تا آن زمان را به صورت یک فهرست تهیه و منتشر کرد.

۴. الف ب ج د

ناهنجاری‌های مادرزادی، به بیماری‌های اشاره می‌کند که در هنگام تولد وجود دارند و می‌تواند 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 جهش‌های ژنی (مثلاً به علت خطای همانندسازی) و جهش‌های کروموزومی (مانند اختلال در آنافاز) را فراهم می‌کند. این جهش‌ها 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 به علت مرگ برخی از بیماران در سنین کودکی باشد.

نکته کنکوری

بسامد (Frequency) یا فراوانی، اصطلاحی عمومی است و از نظر علمی اختصاصی نمی‌باشد هر چند در ژنتیک جمعیت و محاسبه فراوانی آلل و ژن مترادف با واژه Incidence می‌باشد.

۵. الف ب ج د

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

ناهنجاری‌های ژنتیکی حداقل در ۲٪ تمام نوزادان حضور داشتند و ۵۰٪ از نابینایی‌ها و ناشنوایی‌های دوران بچگی را به خود اختصاص می‌دهد. این ناهنجاری‌ها همچنین ۵٪ افراد ۲۵ ساله را درگیر می‌کند.

۷. الف ب ج د

فلاسفه یونان باستان مثل ارسطو و بقراط با خشوع مردانه خود نتیجه‌گیری می‌کردند که ویژگی‌های مهم انسان توسط منی تعیین می‌شود که از خون قاعدگی به عنوان محیط کشت و از رحم به انوان انکوباتور استفاده می‌شود. تصور بر این بود که منی توسط کل بدن ایجاد می‌شود بنابراین پدر تاس پسر تاس خواهد داشت تا اینکه لیون هوک و دیگران وجود اسپرم و تخمک را شناسایی کردند.

۸. الف ب ج د

اشکال میتوزی انسانی در اواخر دهه ۱۸۸۰ مشاهده شدند و در سال ۱۹۰۲ و والتر ساتن دانشجوی پزشکی آمریکائی و تئودور بواری یک زیست‌شناس آلمانی بطور مستقل اعلام کردند کروموزوم‌ها حاملین توارث‌اند. توماس مورگان و بریجز این نظریه را اثبات کردند.

۹. الف ب ج د

شکوفایی انقلاب علمی در قرن ۱۹ و ۱۸ موجب توجه دانشمندان و پزشکان به توارث شد که در بین آن‌ها نام دو نفر برجسته است:

پیردی مو پرتوئیس طبیعی‌دان فرانسوی که روی توارث-پلی‌داکتیلی و آلبنیسم کار کرده است و جوزف آدامز یک پزشک انگلیسی که مکانیسم‌های متفاوت توارث را شناسایی کرد.

۱۰. الف ب ج د

قانون تفکیک به این نکته اشاره دارد که هر فرد دارای دو ژن برای هر صفت خاص است که تنها یکی از آن‌ها را هر بار می‌تواند منتقل نماید. استثنای نادر این قانون

زمانی رخ می‌دهند که دو آلل ژن به دلیل عدم تفکیک کروموزومی در اولین تقسیم میوزی از هم جدا نشوند.

۱۱. الف ب ج د

آلکاپتونوریا یک بیماری اتوزوم مغلوب نادر است. در این بیماری، ادرار افراد در برابر قلیا یا هوای آزاد تیره می‌شود. این بیماران ناتوانی در متابولیسم هموجنتسیک اسید دارند. اطفال در قسمت پوشک خود بی‌رنگی پوست نشان داده و بزرگسالان ممکن است در مفاصل خود دچار ارتریت شوند و یا آبی شدن لاله گوش را (اکرونوز) نشان دهند.

نکته ژن هموجنتسیک اسید اکسیداز بروی کروموزوم ۳ قرار دارد. این بیماری اولین بار توسط باتسن و گارود مورد توجه قرار گرفت.

۱۲. الف ب ج د

OMIM نسخه الکترونیکی اینترنتی کاتالوگی از بیماری‌هایی با وراثت مندلی یا تک‌ژنی است که توسط ویکتور مک کوسیک ایجاد شده است.

۱۳. الف ب ج د

کشف ساختار DNA توسط واتسون کریک در سال ۱۹۵۳ اتفاق افتاد.

۱۴. الف ب ج د

۳٪ همه نوزادان دارای ناهنجاری عمده مادرزادی‌اند که حداقل ۵۰٪ آنها منحصرأ یا نسبتاً توسط عوامل ژنتیکی ایجاد شدند.

۱۵. الف ب ج د

فراوانی (frequency) اصطلاحی فاقد اختصاصیت مترادف بروز می‌باشد.

شیوع: به نسبتی از هر جمعیت مبتلا در هر زمان اشاره دارد. شیوع بیماری ژنتیکی از بروز آن کمتر است.

میزان بروز به موارد جدید اشاره دارد.

مادرزادی به این معنا است که بیماری در هنگام تولد وجود داشته باشد. خواه ژنتیکی باشد خواه غیر ژنتیکی. بیش از ۵۰٪ جمعیت سالمندان کشورهای توسعه یافته یک مشکل پزشکی با منشأ ژنتیکی دارند.

۱۶. الف ب ج د

نکات:

• یک ناهنجاری کروموزومی در ۴۰-۵۰٪ همه سقط‌های سه ماه اول حاملگی وجود دارد.

• از تمام نوزادان ۲-۳٪ حداقل دارای یک ناهنجاری عمده مادرزادی هستند.

• بیماری‌های ژنتیکی مسئول ۵۰٪ کل نابینایی‌های کودکان و ناشنوایی و مشکلات یادگیری هستند.

• تقریباً ۱٪ سرطان‌ها توارث تک ژنی دارند.

۱۷. الف ب ج د

اختلالات مادرزادی متابولیسم توسط گارود و با کشف بیماری آلکاپتونوریا پایه‌ریزی شده است.

۱۸. الف ب ج د

در حدود ۴۰-۵۰٪ از سقط خودبخودی در سه ماهه اول دارای یک ناهنجاری کروموزومی هستند.

۱۹. الف ب ج د

قانون تفکیک به این مشاهده اشاره دارد که هر فرد دارای دو ژن برای هر صفت خاص است و در هر زمان فقط یکی از آنها می‌تواند منتقل شود. اما استثنای نادر نسبت به این قانون زمانی اتفاق می‌افتد که دو ژن اللی به جهت عدم تفکیک کروموزوم‌ها در تقسیم اول میوز، نتوانند از هم جدا شوند. همچنین گزینه د جز قوانین مندلی نمی‌باشد.

۲۰. الف ب ج د

۲۱. الف ب ج د

قانون جور شدن مستقل ژن‌ها به این نکته اشاره می‌کند که اعضای جفت ژن‌های مختلف در انتقال به فرزندان به طور مستقل از یکدیگر تفکیک می‌شوند. در واقع این مطلب همیشه صحیح نمی‌باشد زیرا ژن‌هایی که روی یک کروموزوم به یکدیگر نزدیک‌اند تمایل دارند با همدیگر به ارث برسند به عبارتی به هم وابسته هستند.

۲۲. الف ب ج د

(جوزف) ژوزف آدامز پزشک انگلیسی نشان داد که مکانیسم‌های متفاوتی برای وراثت وجود دارد و رساله‌ای پیرامون ویژگی‌های فرضی وراثتی بیماری‌ها منتشر کرد که اساس مشاوره ژنتیک در نظر گرفته شد.

۲۳. الف ب ج د

بعد از اینکه در اواخر دهه ۱۸۸۰ شکل‌های میتوزی انسان مشاهده شد، در سال ۱۹۰۲ والتر ساتن و تئودور بوری به طور جداگانه پیشنهاد کردند که کروموزوم‌ها عامل وراثت هستند و در پی آن توماس مورگان نظریه کروموزومی ساتن را به نظریه ژنی انتقال داد.

۲۴. الف ب ج د

اولین بار در سال ۱۹۵۶، تجیو و لون پینتر تعداد صحیح کروموزوم یعنی ۴۶ عدد را گزارش داد. عدد ۴۸ از مقاله‌ای که در سال ۱۹۲۱ توسط تتوفیلوس پینتر به چاپ رسید به دست آمد.

۲۵. الف ب ج د

FISH تکنیکی است که ترکیبی از آنالیز کروموزومی (سیتوژنتیک) و ژنتیک مولکولی است.

۲۶. الف ب ج د

بیماری‌های چندعاملی بیشترین سهم را در بین بیماری‌های دوران بزرگسالی دارند.

۲۷. الف ب ج د

بقیه گزینه‌ها صحیح است ولی کشف علمی پنیتر تعداد کروموزوم بود.

گروه نویسندگان این کتاب تست توصیه می‌کنند که داوطلب‌های گرامی، ترجمه‌ای از کتاب ژنتیک ایمری را برای آمادگی کنکور انتخاب نمایند که دارای ترجمه دقیق و صحیح و متن روان باشد و خطاهای مربوط به مراحل تهیه کتاب مانند صفحه‌بندی و ... وجود نداشته باشد. توصیه گروه نویسندگان، ترجمه دکتر ذکری از کتاب ایمری است که علاوه بر ترجمه دقیق و روان دارای بخش‌های سودمند و جدید و سوالات اضافی و طبقه‌بندی شده برای هر فصل بصورت جداگانه است.

