

الا بذکر... تطمئن القلوب

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

معاونت آموزشی و امور دانشجویی

دبیرخانه شورای آموزش علوم پایه پزشکی، بهداشت و تخصصی

اداره سنجش آموزش

سوالات آزمون ورودی دوره دکتری تخصصی (Ph.D.) رشته

ژنتیک پزشکی

آبان ماه ۱۳۸۳

( داوطلبان پزشک )

تعداد سوالات: ۱۳۰ سوال

تعداد صفحات: ۱۱ صفحه

زمان: ۱۲۰ دقیقه

مشخصات داوطلب

نام: .....

نام خانوادگی: .....

داوطلب عزیز لطفا قبل از شروع پاسخگویی دفترچه سوالات را از نظر تعداد صفحات به دقت مورد بررسی قرار داده و در صورت وجود هرگونه اشکال به مسئولین جلسه اطلاع دهید.

ژنتیک پزشکی و بالینی

۱- در آمیزش متدلی (P1) Aa Cc Ddxaa Bb cc Dd (P2) Bb چه نسبتی از فرزندان به لحاظ فنوتیپی شبیه والدینک (P1) خواهند بود؟

(الف)  $\frac{9}{64}$

(ب)  $\frac{22}{64}$

(الف)  $\frac{4}{64}$

(ج)  $\frac{18}{64}$

۲- وقوع نوترکیبی (Recombination) در تقسیم میتوز ...  
 (الف) نادر و غیرطبیعی است. (ب) نادر و طبیعی است.  
 (ج) شایع و طبیعی است. (د) شایع و غیرطبیعی است.

۳- زنی بدون سابقه ابتلا به دیستروفی عضلانی دوشن (DMD) در خانواده (شجره نامه) صاحب پسری مبتلا به این بیماری شد. احتمال اینکه این زن حامل (Carrier) این بیماری باشد چقدر است؟ (الف) ۱۰۰ درصد

(ب)  $\frac{2}{3}$

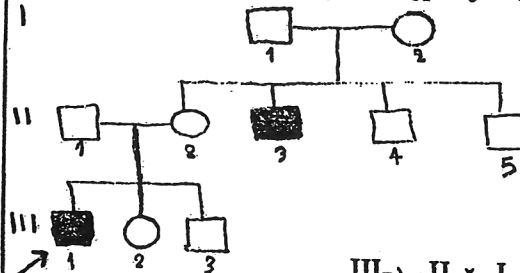
(ج)  $\frac{1}{3}$

(د) بر اساس اطلاعات بالا نمی توان نتیجه گرفت.

۴- ژنهایی که در انواع سلولی متفاوت بیان شده و در قلمرو مکانیسم های معمول و پایه فیزیولوژی سلول نقش دارند، چه نام دارند؟  
 (الف) Enhancer genes  
 (ب) Homeotic genes  
 (ج) House keeping genes  
 (د) Pseudogenes

۵- با استفاده از کدامیک از روشهای زیر ژن مسئول Cystic Fibrosis شناسایی شد؟  
 (الف) In situ hybridization  
 (ب) In vitro mutagenesis  
 (ج) Heterologous Probing  
 (د) Chromosome walknig

۶- یک مرد ۲۳ ساله فاقد دید مرکزی چشم راست است و سه ماه بعد این وضعیت در چشم چپ او نیز ظاهر می شود. به استثنای این مشکل، این مرد در طول زندگی خود سالم بوده است. دایی این مرد نیز به همین عارضه (Leber Hereditary Optic Neuropathy) که در اثر جهش در میتوکندری رخ می دهد دچار بوده است. در شجره نامه زیر کدام اعضای خانواده نیز در معرض خطر ابتلا به این بیماری هستند؟



(الف) افراد I-۲، II-۲، III-۱  
 (ب) افراد II-۲، II-۳، II-۴، III-۵، III-۱  
 (ج) افراد I-۲، II-۵، II-۴، II-۳، II-۲، III-۳، III-۲، III-۱  
 (د) افراد I-۲، II-۲، II-۳، III-۱

۷- پیروسی ماهیچه ذر کودکی تحت درمان Lactic acidosis با abnormal mitochondria و encephalomyopathy

نشان می دهد. والدین کودک دختر همو - پسر همو هستند. احتمال دارد که کودک یک بیماری میتوکندریایی ...  
 (الف) غالب وابسته به X را از والدین خود به ارث برده باشد.  
 (ب) مغلوب اتوزومی را از والدین خود به ارث برده باشد.  
 (ج) غالب اتوزومی را از والدین خود به ارث برده باشد.  
 (د) هرلاندتریک را از پدر خود به ارث برده باشد

۸- بیماری ارثی زیر به ترتیب (از سمت راست به چپ)، از چه الگوی توارثی پیروی می کنند؟  
 Gaucher، G6PD، و Lenz microphthalmia

(الف) مغلوب اتوزومی، مغلوب وابسته به X، مغلوب وابسته به X  
 (ب) مغلوب اتوزومی، مغلوب وابسته به X، غالب وابسته به X  
 (ج) غالب اتوزومی، مغلوب وابسته به X، مغلوب وابسته به X  
 (د) مغلوب وابسته به X، غالب وابسته به X، مغلوب اتوزومی

۹- زوجی متعلق به یهودیان اشکنازی به جهت نگرانی از خطر احتمالی داشتن فرزندان با بیماری Gaucher برای مشاوره ژنتیک مراجعه می کنند. شوهر دارای برادری مبتلا به این بیماری است در حالی که همسرش در تاریخچه خانوادگی خود هیچ نشانی از این بیماری را ندارد. در صورتی که فراوانی افراد ناخالص (Carriers) در این جمعیت یک در پنجاه باشد. احتمال آنکه این زوج دارای فرزند مبتلا به Gaucher گردند برابر است با:

(ب)  $\frac{1}{75}$

(الف)  $\frac{1}{6}$

(د)  $\frac{1}{300}$

(ج)  $\frac{1}{150}$

۱۰- نخستین بیماری که معلوم گردید ژنتیکی است چه نام دارد؟  
 (الف) آلکاپتونوری  
 (ب) بتا تالاسمی  
 (ج) کره هانتینگتون  
 (د) آلکلیسم

۱۱- Polysome چیست؟

(الف) طولی از tRNA است که با شماری از ریبوزوم ها مجتمع شده است  
 (ب) طولی از mRNA است که با شماری از ریبوزوم ها مجتمع شده است  
 (ج) طولی از tRNA است که با شماری از ریبوزوم ها مجتمع شده است  
 (د) طولی از هر سه نوع RNA (rRNA, mRNA, tRNA) است که با شماری از ریبوزوم ها مجتمع شده است

۱۲- بیماری Retinitis Pigmentosa با الگوهای توارثی غالب اتوزومی، مغلوب اتوزومی و مغلوب وابسته به X گزارش گردیده، علت آن چیست؟

(الف) Allelic heterogeneity  
 (ب) Variable expressivity  
 (ج) Non Penetrance  
 (د) Locus heterogeneity