

الابتداء... تظمن القلوب

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت آموزشی و امور دانشجویی

سوالات آزمون ورودی دوره دکتری تخصصی (Ph.D.) ژنتیک پزشکی

آبان ماه ۱۳۸۴

تعداد سوالات : ۱۳۰ سوال

تعداد صفحات : ۱۱ صفحه

زمان : ۱۲۰ دقیقه

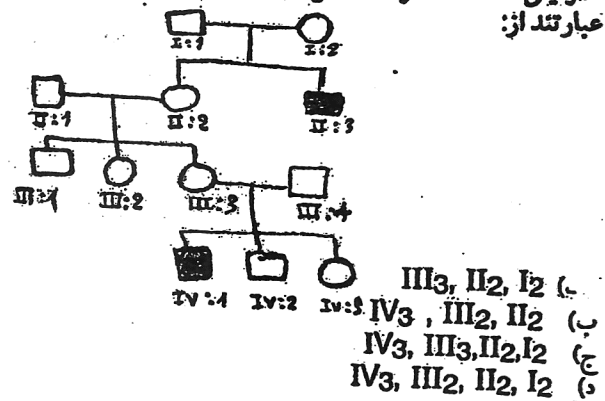
مشخصات داوطلب :

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.

۶- در شجره نامه مقابل افراد و II₃ و IV₁ مبتلا به پینمازی فنونیل هستند. افراد حامل اجباری در این شجره نامه عبارتند از:



۷- فرزندان زنی هموزیگوت برای ژن بیماری زائی فنیل کتونوری (PKU) که خود در کودکی مورد معالجه قرار گرفته است دارای عقب ماندگی ذهنی می باشند. علت آن چیست؟
 الف) هموزیگوت بودن فرزندان برای لوکوس مربوط به آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز.
 ب) به ارث بردن بیماری از مادر هموزیگوت برای ژن بیماریزا.
 ج) بالا بودن میزان فنیل آلانین در خون مادر در حین بارداری.
 د) بالا بودن میزان فنیل آلانین در خون کودک.

۸- کدام یک از گزینه های زیر می تواند بهترین تعریف از خصوصیات کمی به حساب آید؟
 الف) در دولتهای همسان بیشتر از دولتهای غیرهمسان مشاهده می شوند.
 ب) مقادیر آنها پیوسته در حال تغییر هستند و ممکن است هر مقداری را شامل شوند.
 ج) اغلب از توارث Multifactorial تبعیت می کنند.
 د) مقادیر آنها در فرزندان بیشتر از والدین است.

۹- والدینی که هر دو مبتلا به ناشنوایی مغلوب اتوزومی هستند دارای فرزندانسی طبیعی می باشند. علت آن کدام یک از گزینه های زیر می تواند باشد؟
 الف) Allelic heterogeneity
 ب) Locus heterogeneity
 ج) Epistatic effects
 د) Epigenetic effects

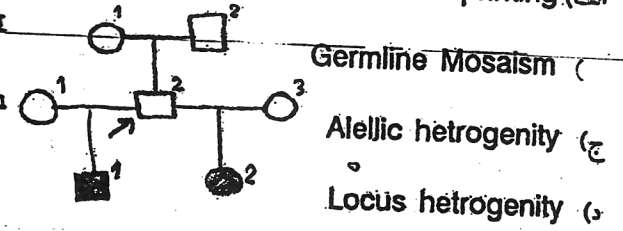
۱۰- شیوع بیماری انسداد پیلور مادرزادی در نوزادان پسر بیشتر از دختر است. در مورد خانواده ای که یک دختر مبتلا دارند کدام یک از گزینه های زیر صحیح است؟
 الف) احتمال وقوع دوباره بیماری در این خانواده کمتر از خانواده ای است که یک پسر مبتلا دارند.
 ب) احتمال وقوع دوباره بیماری در این خانواده بیشتر از خانواده ای است که یک پسر مبتلا دارند.
 ج) احتمال وقوع دوباره بیماری در هر دو حالت مساوی است.
 د) احتمال تولد دختران مبتلا در این خانواده بیشتر از پسران است.

۱۱- خوردن قرص ضد حاملگی (OCP) در کدام یک از موارد زیر خطرناک تر است؟
 الف) افرادی که دارای ژن جهش یافته اکسین هستند.
 ب) افرادی که دارای ژن جهش یافته Prothrombin هستند.
 ج) افرادی که دارای ژن جهش یافته پرولاکتین هستند.
 د) افرادی که دارای ژن جهش یافته P21 هستند.

ژنتیک پزشکی و بالینی

۱- کدام یک از گزینه های زیر در مورد Anticipation صحیح است؟
 الف) در هر نسلی بیماری نسبت به نسل پیش شدیدتر می شود.
 ب) فنوتیپ بیماری در سنین بالا ظاهر می شود.
 ج) تنها در وراثت هولاندریک مشاهده می شود.
 د) به نفوذ متفاوت ژنی اطلاق می گردد.

۲- شجره نامه مقابل نشان دهنده یک بیماری غالب اتوزومی می باشد کدام یک از گزینه های زیر در این مورد صحیح است؟
 الف) Genomic Imprinting



۳- در کدام یک از اختلالات ژنتیکی زیر، بررسی کروموزومی به تشخیص کمک می کند؟
 الف) نقص در آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز
 ب) نقص در آنزیم گزانتین گوانین فسفوریبوزیل ترانسفراز
 ج) نقص در آنزیم ۵ الفاردوکتاز
 د) نقص در آنزیم گلوکز فسفات دی هیدروژناز

۴- الگوی توارثی هر یک از بیماری های آرنی زیر چیست؟
 (ترتیب را از راست به چپ بخوانید)
 (1)- Rett syndrome
 (2)- Gaucher disease
 (3)- Becker muscular dystrophy
 (4)- Familial hypercholesterolemia

الف) غالب وابسته به X - مغلوب اتوزومی - مغلوب وابسته به X - غالب اتوزومی
 ب) غالب وابسته به X - غالب اتوزومی - غالب وابسته به X - مغلوب اتوزومی
 ج) غالب اتوزومی - مغلوب اتوزومی - غالب وابسته به X - مغلوب وابسته به X
 د) مغلوب وابسته به X - غالب اتوزومی - غالب وابسته به X - غالب اتوزومی

۵- زنی حامل بتا تالاسمی است و همسر وی حامل کم خونی داسی شکل است. در صورت بارداری احتمال ابتلای فرزند آنها به کم خونی شدید چقدر است؟
 الف) ۷۵٪
 ب) ۵۰٪
 ج) ۷۵٪
 د) صفر