

الا بذروا... تظمن القلوب

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

سوالات آزمون ورودی دوره دکتری تخصصی (Ph.D.) رشته ژنتیک پزشکی  
آذرماه ۱۳۸۶

تعداد سوالات: ۱۳۰

تعداد صفحات: ۱۸

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.

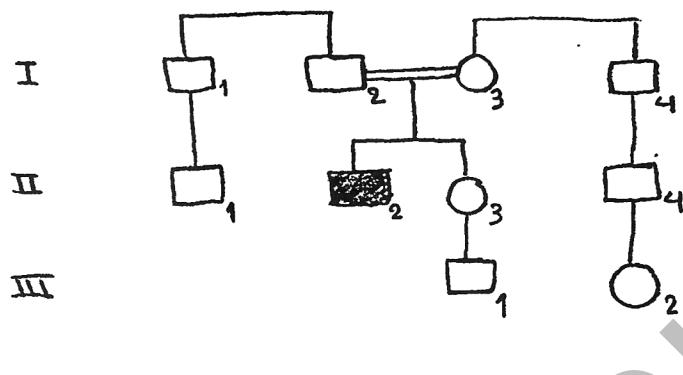
مرکز سنجش آموزش پزشکی

## ژنتیک پزشکی و بالینی

سؤال ۱ - کدامیک از بیماری‌های زیر ناشی از جهش در DNA میتوکندریائی می‌باشد؟

- (الف) سندروم Kearns - Sayre  
 (ب) سندروم هورلر (Hurler)  
 (ج) چنگال خرچنگی (Lobster Claw)  
 (د) استئوژنزیس ایمپرفکتا (Osteogenesis Imperfecta)

سؤال ۲ - در شجره‌نامه مقابل فرد II<sub>2</sub> مبتلا به بیماری Cystic Fibrosis می‌باشد. احتمال هتروزیگوت بودن فرد II<sub>1</sub> چقدر است؟



- (الف)  $\frac{1}{2}$   
 (ب)  $\frac{1}{3}$   
 (ج)  $\frac{1}{4}$   
 (د)  $\frac{2}{3}$

سؤال ۳ - در شجره‌نامه سؤال پیش (۲) اگر فرد III<sub>2</sub> بخواهد با پسرداشی خود یعنی II<sub>4</sub> ازدواج نماید، احتمال اینکه اولین فرزند آنها مبتلا به Cystic Fibrosis بشود چقدر است؟

- (الف)  $\frac{1}{12}$   
 (ب)  $\frac{1}{24}$   
 (ج)  $\frac{1}{16}$   
 (د)  $\frac{1}{32}$

سؤال ۴ - در شجره‌نامه سؤال ۲ اگر فرد II<sub>2</sub> بخواهد با یک فرد سالم غیر خویشاوند ازدواج نماید، احتمال اینکه اولین فرزندش مبتلا به Cystic Fibrosis بشود چقدر است؟ (بروز بیماری CF در اجتماع  $\frac{1}{2500}$  می‌باشد).

- (الف)  $\frac{1}{200}$   
 (ب)  $\frac{1}{400}$   
 (ج)  $\frac{1}{600}$   
 (د)  $\frac{1}{800}$

سؤال ۵ - در ارتباط با انواع جهش در ژن بتاکلوبین و ناحیه پیرامونی آن که به تالاسمی بتأثیر منجر می‌شود، گزینه درست کدام است؟

- (الف) این جهش‌ها در ناحیه بازهای  $^3$  ناحیه پلی آدنیلاسیون رخ نمی‌دهند.  
 (ب) جهش‌های واقع در سمت  $^5$  جعبه TATA با ناحیه پروموتر ژن کلوبین بتأثیر افزایش سطوح رونویسی mRNA این ژن منجر می‌شود.  
 (ج) جهش‌های حذفی می‌توانند یک جهش بی‌معنی یا کدون پایان زنجیره را از mRNA کلوبین بتأثیر ایجاد کنند.  
 (د) جهش دگر معنی (Missense) به کلوبین بتأثیر به شدت پایدار منجر می‌شود.