

بسمه تعالی

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

معاونت آموزشی

دبیرخانه شورای آموزش علوم پایه پزشکی، بهداشت و تخصصی

سوالات آزمون ورودی دوره دکتری تخصصی (Ph.D)

رشته: ژنتیک پزشکی

سال تحصیلی ۹۱-۹۰

تعداد سوالات: ۱۵۰

زمان: ۱۵۰ دقیقه

تعداد صفحات: ۲۱

مشخصات داوطلب

نام: .....

نام خانوادگی: .....

داوطلب عزیز لطفاً 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

سوال ۱- کدام بیماری زیر، انباشت گلیکوژن بوده و به دلیل کمبود آنزیم گلوکز - ۶ - فسفاتاز ایجاد می‌شود؟

(ب) Von Gierke

(الف) Cori

(د) Her

(ج) Anderson

سوال ۲- ناهنجاری‌های مادرزادی فراوانی توسط نقائص تک ژنی ایجاد می‌شوند که سه بیماری زیر از آن جمله‌اند.

الگوی وراثتی این بیماری‌ها (به ترتیب از راست به چپ) کدام است؟ Hydrocephalus ← Roberts ← Meckle

(ب) XLD , AD , AD

(الف) XLD , AR , AD

(د) XLR , AD , AR

(ج) XLR , AR , AR

سوال ۳- کدام یک از بیماری‌های زیر بر اثر الگوی وراثتی AR به ارث رسیده و چشم فرد مبتلا نارسایی داشته و ژن

مربوطه بر روی کروموزوم 11q23 قرار دارد؟

(ب) Ataxia Telangiectasia

(الف) Smith-Magenis Syndrome

(د) Aniridia

(ج) Williams

سوال ۴- ADO در کدام یک از روش‌های زیر دیده می‌شود؟

(الف) در زمان انجام PND با استفاده از CVS

(ب) در مسیر انجام PCR نمونه گرفته شده از پوست جنین

(ج) در زمان انجام PGD توسط FISH

(د) در زمان انجام PGD توسط PCR

سوال ۵- جهش‌های ایجاد کننده آکندروپلازیا، احتمالاً با کدام یک از مکانیسم‌های زیر عمل می‌کند؟

(ب) Loss-of-function

(الف) Gain-of-function

(د) Haploinsufficiency

(ج) Dominant negative

سوال ۶- کدام یک از جملات زیر در مورد gene tracking درست است؟

(الف) در مواردی که ژن بسیار کوچک و ناشناخته است می‌توان از این روش برای تشخیص علت بیماری استفاده نمود.

(ب) در بیماریهایی مانند Angelman و Prader - Willi کاربرد دارد.

(ج) بدون وجود مارکر خاص، می‌توان به دقت ۸۰٪ ژن مورد نظر را با این روش ردیابی نمود.

(د) مهم‌ترین بخش ژنتیک بالینی است که در مورد آزمون fetal exclusion ، روش اختصاصی است.

سوال ۷- کدامیک از موارد زیر در مورد Lod score صحیح است؟

(الف) در صورتی که عدد +۳ باشد احتمال Linkage بسیار کم است.

(ب) در صورتی که عدد ۲- باشد احتمال عدم Linkage بسیار زیاد است.

(ج) در صورتی که عدد ۱- باشد احتمال عدم Linkage بسیار کم است.

(د) در صورتی که عدد صفر باشد دلیل قاطعی بر Linkage می‌باشد.