

پنجشنبه
۹۲/۸/۱۶

یاد خدا را، بخش ولایت

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت آموزشی
دبیرخانه شورای آموزش علوم پایه پزشکی، بهداشت و تخصصی
مرکز سنجش آموزش پزشکی

سوالات آزمون ورودی دکتری تخصصی (Ph.D)
سال تحصیلی ۹۲-۹۳

رشته: ژنتیک پزشکی

تعداد سوالات:	۱۵۰
زمان:	۱۵۰ دقیقه
تعداد صفحات:	۲۰

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.

توجه: استفاده از ماشین حساب مجاز نمی باشد.

سازمان سنجش
آموزش پزشکی

ژنتیک پزشکی و بالینی

- ۱ - اگر مردی که مبتلا به رتینوبلاستوما می باشد (با الگوی توارثی غالب اتوزومی) می باشد با زن کاملاً سالمی ازدواج نماید، شانس ابتلای فرزندشان به این بیماری چقدر است؟ (قدرت نفوذ بیماری حدود ۹۰٪ می باشد).
- الف) ۲۵٪ ب) ۴۵٪ ج) ۷۵٪ د) ۱۰۰٪
- ۲ - در مورد یک بیماری چند عاملی (Multifactorial) که تعداد مبتلایان زنان دو برابر مردان باشد، ریسک داشتن فرزند بیمار در کدام مورد بیشتر است؟ در یک رویداد مجدد در پسران آنها بیشتر است یا در دختران آنها؟
- الف) وقتی پدر بیمار و مادر سالم باشد - در دختران آنها
ب) وقتی پدر بیمار و مادر سالم باشد - در پسران آنها
ج) وقتی مادر بیمار و پدر سالم باشد - در دختران آنها
د) وقتی مادر بیمار و پدر سالم باشد - در پسران آنها
- ۳ - خانمی ۳۰ ساله سالم جهت مشاوره از دواج مراجعه نموده است. خواهر وی با بیماری تی ساکس فوت نموده است. این خانم چند درصد شانس هتروزیگوت بودن برای این بیماری را دارد؟
- الف) $\frac{1}{4}$ ب) $\frac{1}{3}$ ج) $\frac{2}{3}$ د) $\frac{1}{2}$
- ۴ - در کدام یک از نشانگان های ناشنوائی، افراد مبتلا علاوه بر ناشنوائی به گواتر (goiter) نیز مبتلا هستند؟
- الف) Alport
ب) Usher
ج) Jervell-Lang-Nielsen
د) Pendred
- ۵ - شناسائی یک ژن واجد هومولوژی با ژن شناخته شده ای که مسبب یک بیماری وراثتی معین است، نمایانگر آن است که این ژن می تواند
الف) به عنوان یک ژن نامزد احتمالی برای دیگر ناهنجاری های وراثتی با فنوتیپ متفاوت به حساب آید.
ب) به عنوان یک ژن نامزد احتمالی برای دیگر ناهنجاری های وراثتی با فنوتیپ مشابه به حساب آید.
ج) به عنوان یک ژن گزارشگر به حساب آید.
د) عضو گروهی از ژن هایی باشد که یک صفت چند ژنی را ایجاد می کنند.
- ۶ - نفوذپذیری کاهش یافته (Reduced penetrance) در کدام مورد زیر مشاهده می شود؟
- الف) در برخی از خانم های مبتلا به بیماری های میتوکندریائی
ب) در برخی افراد هموزیگوت برای جهش های ژنی که به ناهنجاری های مشخص غالب اتوزومی منجر می شوند.
ج) در برخی افراد هتروزیگوت برای جهش های ژنی که به ناهنجاری های مشخص غالب اتوزومی منجر می شوند.
د) در افرادی با الگوی وراثتی هم غالب
- ۷ - در خصوص نشانگان ویلیامز، کدام گزینه درست است؟
- الف) هیپوکلسمی از علائم بارز دوران کودکی است.
ب) جهش معمول حذف ریزکروموزمی است که با FISH قابل ردیابی است.
ج) ناهنجاری قلبی در این بیماری نادر است.
د) اختلال روانی در این بیماری نادر است.