



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 ۹۳-۹۴

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



ژنتیک پزشکی و بالینی

۱- در **Congenital Adrenal Hyperplasia** نسبت‌های فنوتیپی مندلی تحت اثر کدام رویداد تغییر یافته است؟
الف) Lethal Alleles (ب) Epistasis (ج) Penetrance (د) Multiple Alleles

۲- در کدام بیماری زیر، بیشتر از بقیه، الگوی متفاوت وراثتی شناخته شده است؟

الف) Charcot Marie Tooth

ب) Congenital Cataract

ج) Retinitis pigmentosa

د) Ichthyosis

۳- **Haploinsufficiency** برای ژن **TBX1** بر روی کروموزوم ۲۲ موجب چه نوع بیماری می‌شود؟

الف) Smith-Magenis (ب) Di-George (ج) Wolf-Hirschhorn (د) Rubinstein-taybi

۴- شباهت دو بیماری گزردرماپیگمنتوزا و پولیپوزشکمی (و مرتبط با **MutYH**) در چیست؟

الف) هر دو در بیماران دارای جابه‌جانی کروموزوم ۱۳ می‌باشد.

ب) هر دو، اختلال تعمیر DNA دارند.

ج) در اثر تابش UV به سرطان منجر می‌شوند.

د) دایمرهای پیریمیدینی ناشی از UV یا دارو منجر به عوارض بیماری می‌شود.

۵- در مورد سندروم **Noonan** کدام گزینه صحیح است؟

الف) از الگوی توارث مغلوب اتوزومی پیروی می‌کند.

ب) کاردیومیوپاتی رایج‌ترین علامت بیماری است.

ج) جهش ژن **PTPN11** مسئول ایجاد بیماری در ۹۰٪ موارد است.

د) برخی از بیماران تا سنین میانسالی زنده می‌مانند.

۶- در شجره‌نامه مقابل که مربوط به بیماری **Cystic Fibrosis** است، احتمال

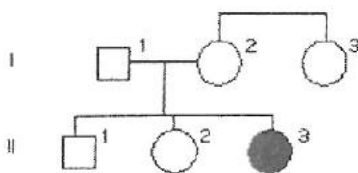
حامل بودن فرد شماره ۳ از نسل ۱ چقدر است؟

الف) $\frac{1}{3}$

ب) $\frac{1}{4}$

ج) $\frac{1}{2}$

د) $\frac{1}{16}$



۷- در مورد بیماری‌هایی که دامنه محدودی از جهش‌ها را نشان می‌دهند، کدام بیماری‌های زیر به دلیل جهش‌های

Gain of function ایجاد می‌شوند؟

الف) Huntington , Myotonic dystrophy

ب) Tay-Sachs , Achondroplasia

ج) Huntington , Cystic Fibrosis

د) β -Thalassemia , Myotonic dystrophy