

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 ۹۶-۹۵

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.

پژنتیک پزشکی

## ژنتیک پزشکی و بالینی

- ۱- کدامیک از واریانت های هموگلوبین دارای Low oxygen affinity می باشد؟  
 الف) Kansas      ب) Chesapeake      ج) Heathrow      د) Bristol
- ۲- در کدام یک از ژنهای زیر Inversion بیشتر گزارش شده است؟  
 الف) فاکتور XIII      ب) دیستروفین      ج) فاکتور VIII      د) CFTR
- ۳- حدود چند درصد از موارد سندرم بکویت (BWS) حاصل ازدواج خویشاوندی هستند و جهش های چه ژنی در حدود نیمی از این موارد دیده شده است؟  
 الف) CDKN1C , 50%  
 ب) CDKN1C , 15%  
 ج) COX , 50%  
 د) COX , 15%
- ۴- کدام گروه از مبتلایان سندروم آنجلمن با خطر بازگشت ناهنجاری همراه هستند؟  
 الف) با ناهنجاری در ICR  
 ب) دیزومی تک والدی  
 ج) حذف ژن UBE3A  
 د) جهش در ژن UBE3A
- ۵- علامت Banana Sign در اولترا سونوگرافی نشانه چه ناهنجاری در جنین است و در اثر چه نقصی بوجود می آید؟  
 الف) Cranium deficiency, Anencephaly  
 ب) Fluid at the back of the neck, microcephaly  
 ج) Posterior encephalocele, meckel-Gruber Syndrome  
 د) Rocker-bottom foot, digital anesthesia
- ۶- در مورد مشاوره بیماران واجد بد شکلی ها کدام یک از جملات زیر صحیح است؟  
 الف) در بسیاری موارد می توان والدین را به بی خطر بودن خطر احتمالی برای فرزند بعدی مطمئن نمود.  
 ب) اندازه گیری تقارن و درگیری خط میانی می تواند ژنتیکی بودن آن را ثابت کند.  
 ج) موارد uniparental disomy می بایست نادیده گرفته شود.  
 د) جهش های مغلوب جدید می تواند موید سندرومهای ایجاد شده باشد.
- ۷- کدام بیومارکر زیر نقش Predictive دارد؟  
 الف) BCR-ABL1      ب)  $Tp^{53}$       ج) PML-RARA      د) Her2
- ۸- در وراثت غالب وابسته به X  
 الف) زنان مبتلا، در مقایسه با مردان مبتلا، معمولاً "انواع خفیف تر از بیماری را بروز می دهند.  
 ب) بیماری معمولاً "وراثت عمودی نشان می دهد.  
 ج) تقریباً به نسبت مساوی پسران و دختران را مبتلا می کند.  
 د) برخی از زنان هتروزیگوت، بیماری را با شدت های متفاوت نشان می دهند.