

سوالات آزمون دکتری تخصصی

# ژنتیک پزشکی

(کد ۱۵۹)

سال تحصیلی ۱۴۰۱-۱۴۰۲

عصر پنج شنبه | ۱۴۰۱/۴/۲

دروس:

ژنتیک انسانی

بیوشیمی بالینی

برگزارکننده: وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

ارائه: سامانه علمی پژوهشی ایران پویش | [iranpuyesh.ir](http://iranpuyesh.ir)

## ژنتیک انسانی

- ۱- کدامیک از موارد زیر مثالی از **gene-associated polymorphisms** در ژنوم انسان به صورت **gene fusion** است؟
- الف) EMD and FLN1 genes  
 ب) GSTM1 and GSTT1 genes  
 ج) FUT2 and FUT3 genes  
 د) RCP and GCP genes
- ۲- افزایش توالی‌های سه نوکلئوتیدی در ناحیه **coding** که منجر به "Genetic anticipation" می‌گردد در کدام بیماری زیر دیده می‌شود؟
- الف) Friedreich ataxia  
 ب) Kennedy disease  
 ج) Myotonic dystrophy  
 د) Fragile X
- ۳- کدامیک از اختلالات کروموزومی زیر، ایجادکننده طیف بیماری اوتیسم است؟
- الف) 2q37 deletion  
 ب) 15q11 deletion  
 ج) 21q11.2 duplication  
 د) Xq28 deletion
- ۴- کدامیک از بیماری‌های ژنتیکی زیر جزء **Generalized Overgrowth Disorders** محسوب می‌شود؟
- الف) Achondroplasia  
 ب) Beckwith-Wiedemann syndrome  
 ج) Noonan syndrome  
 د) Prader-Willi syndrome
- ۵- کدام بیماری زیر در اثر **compound heterozygote** برای یک آلل فاقد عملکرد و یک پلی مورفیسم با فرکانس پایین در جمعیت ایجاد می‌شود؟
- الف) Thrombocytopenia-Absent Radius (TAR) syndrome  
 ب) Brittle bone disease  
 ج) Charcot-Marie-Tooth disease type 1A  
 د) Apert syndrome
- ۶- جهش در ژن  **$\alpha$ -synuclein** سبب ایجاد کدام بیماری زیر می‌گردد؟
- الف) Parkinson's disease  
 ب) Rett Syndrome  
 ج) Parkes-Weber syndrome  
 د) Celiac disease