

سوالات آزمون دکتری تخصصی

ژنتیک پزشکی

(کد ۱۵۹)

پنج شنبه | ۱۴۰۲/۸/۴

رشته: ژنتیک پزشکی

تعداد سوالات: ۱۳۰

زمان پاسخگویی: ۱۵۰ دقیقه

تعداد صفحات: ۱۸

ژنتیک انسانی

بیوشیمی بالینی

زبان تخصصی و عمومی

برگزارکننده: وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی

ارائه: سامانه علمی پژوهشی ایران پویش | iranpuyesh.ir

توجه: استفاده از ماشین حساب مجاز نمی‌باشد.

ژنتیک انسانی

- ۱- در مورد **epistasis** کدام گزینه صحیح است؟
 الف) ناشی از تعامل بین آلل‌های مختلف یک ژن است.
 ب) به دلیل خاموش کردن پروموتور، بیان یک ژن از بین می‌رود.
 ج) در تغییر علائم بالینی بیماری SMA تیپ ۱ نقش دارد.
 د) در تفاوت علائم بالینی افراد هتروزیگوت و هموزیگوت در بیماری آکندروپلازی نقش دارد.
- ۲- در یک پسر دچار نقص آنزیم ۵ آلفا ردوکتاز کدام مورد زیر دیده می‌شود؟
 الف) اختلال در ساختار مجاری تناسلی داخلی مردانه
 ب) ایجاد علائم ثانویه جنسی بعد از سن بلوغ
 ج) آزواسپرمی
 د) باقی ماندن رحم و تخمدان
- ۳- در مورد تکنولوژی **Zinc finger nuclease** کدام مورد صحیح است؟
 الف) در اتصال به توالی‌های DNA اختصاصی عمل نمی‌کند.
 ب) FokI تخریب ساختار DNA را به عهده دارد.
 ج) RISC در این تکنیک نقش عملکردی دارد.
 د) از یک آنزیم هلیکاز استفاده می‌کند.
- ۴- واریانت‌های ژن‌های **VKORC1** و **CYP2C9** برای ارزیابی پاسخ به کدام دارو اهمیت دارند؟
 الف) وارفارین (ب) هپارین (ج) هرسپتین (د) ایماتینیب
- ۵- اضافه کردن پروموتور پاروویروس به وکتور **adeno-associate** ویروس چه اثری دارد؟
 الف) افزایش تکثیر *Ex vivo*
 ب) افزایش تکثیر داخل بدن
 ج) افزایش قدرت حمل ژن خارجی
 د) افزایش اختصاصیت وکتور برای رده سلولی خاص
- ۶- اختلال ساختاری فک و صورت، تترالوژی فالو، اختلال ایمنی و توارث اتوزوم غالب از ویژگی‌های کدام سندرم است؟
 الف) Williams Syndrome
 ب) 22q11 Deletion Syndrome
 ج) Alagille Syndrome
 د) Patau Syndrome
- ۷- مزیت اصلی و عملی **whole genome sequencing** نسبت به **whole exome sequencing** چیست؟
 الف) عدم نیاز به *exon capture*
 ب) دریافت اطلاعات در مورد نواحی *start codon* غیر کدکننده
 ج) هزینه کمتر
 د) تفسیر راحت‌تر نتایج