

پنج شنبه
۱۴۰۳/۰۸/۱۰

سوالات آزمون دکتری ژنتیک پزشکی

سال ۱۴۰۳-۱۴۰۴

دروس:

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 نمی باشد.

ژنتیک انسانی

- ۱- در مورد جهش‌های ژن *CFTR* کدام یک از جملات زیر صحیح است؟
 الف) همه موارد جهش‌ها باعث Reduced expression می‌گردد.
 ب) در کلاس ۴ بیماری Defective conduction دیده می‌شود.
 ج) در تمام انواع جهش‌ها پدیده Defective gating ایجاد می‌شود.
 د) در کلاس ۵ بیماری folding پروتئین نقص دارد.
- ۲- کدام یک از بیماری‌های زیر حاصل جهش ژنی منجر به اختلال در Subcellular localization of the polypeptide or the holomer است؟
 الف) Hereditary hemoglobiopathies/thalassemia
 ب) Hereditary persistence of fetal hemoglobin
 ج) Familial hypercholesterolemia variants (class 4)
 د) I-Cell disease lysosomal storage disorder
- ۳- کدام یک از موارد زیر در مورد خصوصیات ژنتیکی فنوکروموسیتوما با منشا جهش در ژن *SDHD* صحیح است؟
 الف) دارای توارث paternal imprinting است.
 ب) واجد full penetrance است.
 ج) در صورت وجود جهش هموزیگوت، فرد سالم است.
 د) شیوع بیماری در خانم‌ها دو برابر آقایان است.
- ۴- در سندرم Rett اختلال در کدام یک از DNA methylation genes باعث ایجاد علائم بیماری می‌گردد؟
 الف) *MeCP2* as a writer
 ب) *MeCP2* as a reader
 ج) *DNMT1* as an eraser
 د) *DNMT1* as a reader
- ۵- کدام مورد در Congenital adrenal hyperplasia اتفاق می‌افتد؟
 الف) اختلال در تکوین تخمدان
 ب) اختلال در ساختار رحم
 ج) عدم حساسیت به آندروژن
 د) تولید بیش از حد آندروژن
- ۶- توارث اتوزوم مغلوب با Sex influence در کدام مورد زیر دیده می‌شود؟
 الف) هموکروماتوز ارثی
 ب) بلوغ زودرس پسران
 ج) نارسایی زودرس تخمدان
 د) ویلسون
- ۷- کدام مورد در سندرم X شکننده دیده می‌شود؟
 الف) افزایش تعداد تکرارها در میوز پدری
 ب) آتاکسی در پسران حامل پیش جهش
 ج) فقدان اختلال در دختران حامل پیش جهش
 د) نفوذ کامل در زنان