

به نام آنکه جان را فکرت آموخت

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 ۱۴۰۴-۱۴۰۵

رشته: ژنتیک پزشکی

تعداد سوالات: ۱۳۰

زمان پاسخگویی: ۱۵۰ دقیقه

تعداد صفحات: ۱۸

مشخصات داوطلب:

نام:

نام خانوادگی:

پزشکی

توجه: استفاده از ماشین حساب مجاز نمی باشد.

ژنتیک انسانی

- ۱- زن *PCDH19* بر روی کروموزوم X واقع است. مردان دارای جهش در این ژن (همی زیگوت) سالم هستند در حالیکه زنانی که جهش در این ژن دارند، به فرم شدید *early infantile epileptic encephalopathy (EIEE type 9)* مبتلا هستند. این وضعیت می تواند ناشی از کدام مورد زیر باشد؟

الف) Phenocopy

ب) Sex Limitation

ج) Partial Sex-Linkage

د) Paradoxical X-Linked inheritance

- ۲- کدام یک از موارد زیر در مورد مطالعات *Genome-wide association studies (GWAS)* صحیح است؟

الف) cut off برای معنی دار بودن یک واریانت از لحاظ آماری، همیشه $P < 0.05$ می باشد.

ب) بالا بودن تعداد آلل های مورد مطالعه، ریسک یافتن Associations by chance را کاهش می دهد.

ج) به دلیل وجود Population stratification احتمال مشاهده False-positive associations وجود دارد.

د) برای حذف false-positive، یک replication study بر روی گروهی از افرادی مشابه با گروه اول صورت می گیرد تا نشان دهند که آلل های نزدیک همان لوکوس، با بیماری associate می شوند.

- ۳- کدام گزینه در مورد نقایص بدو تولد (*birth defects*) صحیح است؟

الف) وقوع Deformation به ویژه در سه ماهه اول بارداری شایع است.

ب) انگشت اضافی در ناهنجاری Greig cephalopolysyndactyly ناشی از عوامل داخلی است.

ج) Disruption ناشی از تخریب غیرقابل جایگزین بافت های طبیعی در اثر عوامل داخلی است.

د) Arthrogryposes ناهنجاری های ناشی از عوامل خارجی هستند که به صورت فیزیکی در طی تکوین اثر می گذارند.

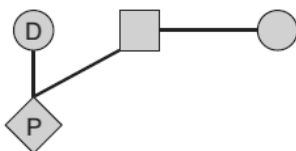
- ۴- کدام گزینه به طور دقیق بر شجره روبرو منطبق است؟

الف) Surrogate sperm donation

ب) Sperm donation

ج) Surrogate ovum donation

د) Adoption



- ۵- در میان اختلالات کروموزومی، کدام مورد بیشتر با خطر سقط جنین همراه است؟

الف) منوزومی کروموزوم X

ب) موزایسم در یک بافت

ج) اینورژن پراسنتریک

د) موزایسم late stage

- ۶- در مورد ناهنجاری های ژنومی، کدام مورد صحیح است؟

الف) توزیع یکنواخت حذف ها در ژنوم

ب) فنوتیپ یکسان در همه بیماران حامل یک حذف کروموزومی

ج) فنوتیپ یکسان حذف و مضاعف شدگی در یک ناحیه

د) ارتباط فنوتیپ با Dosage imbalance