

總共 50 題選擇題，每題 2 分，請用 2B 鉛筆作答於答案卡，並先詳閱答案卡之「畫記說明」。

1. About blood transfusion based on ABO blood type system, which of the following is correct:
 - (A) AB type is the universal donor due to the absence of related antigens on blood cells
 - (B) O type is the universal recipient due to the absence of related antigens on the blood cells
 - (C) AB type is the universal recipient due to absence of related antibodies in the plasma
 - (D) O type is the universal donor due to the absence of related antibodies in the plasma
2. Which DNA polymerase is responsible for copying DNA by reading existing strand, building new complementary strand and always adds to 3' end, but cannot start a new strand on its own (ORI sites)?
 - (A) DNA polymerase III
 - (B) GYRASE
 - (C) NONE of the choices listed
 - (D) DNA polymerase I
3. Sickle cell disease is an autosomal genetic disease due to a point mutation in the beta-globin gene, where glutamic acid is substituted for valine at the sixth codon of the gene, resulting in a faulty hemoglobin S (Hb S). Sickle cell disease is one of many genetic diseases where a single gene controls the expression of many phenotypic traits. The phenomenon where a single gene controls the expression of many phenotypic traits is best referred to as:
 - (A) Polygenic inheritance
 - (B) Epigenetics
 - (C) Pleiotropy
 - (D) Epistasis
4. 關於 retrotransposon 何者錯誤?
 - (A) LTR(long terminal repeat)中間包含數個開放轉錄區(open reading frame)以轉譯反轉錄移位(retrotransposition)所需的蛋白質
 - (B) LINE(long interspersed elements)長度約 500bp, SINE(short interspersed elements)長度約 7000bp
 - (C) 佔人類基因體 40%以上
 - (D) LTR 若缺少某些 ORF 以致不能自行擴增,則會失去部分功能後變成不活動的 pseudogene

見背面

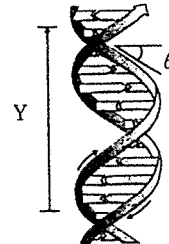
5. 染色體 C-bands 主要是由甚麼組成？
(A) intercalary heterochromatin
(B) intercalary euchromatin
(C) euchromatin
(D) constitutive heterochromatin
6. 第三型脊髓小腦萎縮症(Spinocerebellar Ataxia type 3)是台灣常見的體染色體顯性遺傳疾，關於此病下列何者錯誤？
(A) 通常父母中一人得病，子女發病率為 1/2
(B) 是因 SCA3 (*ATXN3*) 基因的 CAG 三核苷酸重複序列異常擴張，導致基因產物異常
(C) 重複序列數目若增加，發病年齡可能提前
(D) 難以建立誘導型多能性幹細胞 (induced pluripotent stem cells) 之疾病模式
7. Which one represents a transversion mutation?
(A) C G→T A
(B) G C→A T
(C) T A→C G
(D) T A→G C
8. 下列關於 DNA 之敘述，何者錯誤：
(A) 人類 DNA 的 AT 含量約占 60%、GC 含量約占 40%
(B) exon 都是以 GT 開頭、以 AG 結尾，又稱 GT-AG rule
(C) intron 都是以 GT 開頭、以 AG 結尾，又稱 GT-AG rule
(D) GT 為 intron splicing 切割時的 donor site、AG 為切割時的 acceptor site
9. 下列關於體染色體顯性遺傳(Autosomal dominant) 之敘述，何者錯誤：
(A) 常見水平與隔代遺傳(例如：兄弟姊妹有，子代卻沒有、父母通常沒發病，子代卻有發病)
(B) 子代染病的機率為 50%
(C) 同合子型(兩條 DNA 都帶有致病突變)，疾病表現會更加嚴重
(D) 垂直遺傳 (家族譜可發現每代幾乎都有)
10. 下列關於粒線體遺傳之敘述，何者錯誤：
(A) 粒線體 DNA 為單股環狀 DNA，無 intron
(B) 粒線體 DNA 大約 16 kb (15-17 Kb) 長，有 37 個基因
(C) 有病的孩子一定有帶病的母親
(D) 有病的爸爸不會傳給孩子

接次頁

11. 某族群中, 20 人帶有 a/a 基因型; 320 人帶有 A/A 基因型; 160 人帶有 A/a 基因型, 則 A allele 之 allelic frequency 為何?
(A) 10% (B) 20% (C) 60% (D) 80%
12. 關於 linkage studies 之敘述, 何者正確?
(A) 常用至少 10^6 數量之 markers 來做
(B) 通常可以把 target 基因確定至 1-10 kb 之範圍
(C) 最常用來尋找複雜且多因性疾病中何者是主要致病 alleles
(D) 在致病基因座與 markers 間之 recombinant events 提供資訊
13. 關於 linkage disequilibrium (LD) 之敘述, 下列何者錯誤?
(A) $D'=1$ 表示 complete linkage disequilibrium (LD)
(B) 在當兩個 alleles 在 haplotype 中之比例相同於其在族群中的比例之時, 很有可能此兩個 alleles 有 LD
(C) 有一小段 chromosome 上的 2 個基因由於非常接近, 歷經許多子代也不會被 recombination 拆散, 這是因為此 2 個 genes 有很強的 LD
(D) 隨著子代之代數慢慢增加, 兩個 loci 之間之 LD 強度會慢慢減弱, θ 值越大, 減得越快
14. 關於隨機遺傳漂變(genetic drift), 下列敘述何者錯誤?
(A) 屬於一種隨機(random)之效應
(B) 所謂始祖效應 (founder effect) 屬於此種 genetic drift
(C) 結果會接近 Hardy-Weinberg 定平衡
(D) 是因為小群體中因為機率, 使某種突變之生存機會增加
15. 關於 genetic association analysis, 下列何者正確?
(A) 常用於比較某一 SNP 在患病者與無此病者間出現機率之高低
(B) 適用於有大型的且有眾多案例的家族譜系的疾病
(C) 最常用於罕見單基因孟德爾氏遺傳疾病之致病基因的 identification
(D) 可以分析 marker 與 marker 中的連鎖(linkage)
16. 有關於 Genome-wide association study (GWAS) 和 Haplotype map(HapMap) 之敘述, 何者錯誤?
(A) 以 HapMap 為基礎之 linkage disequilibrium, 目的在減少研究時所需用的 polymorphic allele 之數目
(B) 用以研究的疾病其肇因之 SNP 一般是常見的
(C) 該疾病之肇因 SNP 必須是在不同 haplotype backgrounds 都可以看到反覆發生突變的
(D) 所謂標誌 SNP (tagSNP), 是足以用來界定某個 linkage disequilibrium block 中大多數 haplotypes 之最具代表性之一組 SNP alleles

見背面

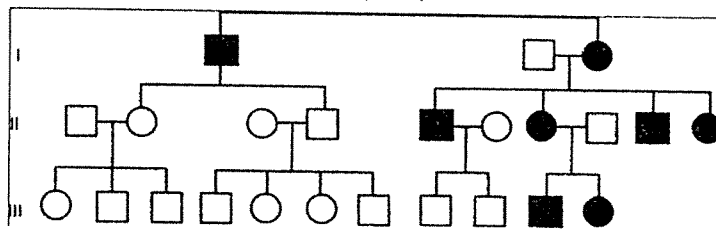
17. 右圖為利用 X 光觀察 DNA 所繪出之立體的雙股結構示意圖，圖中的 θ 代表 DNA 結構旋轉的角度，其中 Y 段雙股的 DNA 共含有多少個含氮鹼基？



- (A) 8 (B) 10 (C) 12 (D) 16 (E) 20

18. 下列哪個現象最能顯示 DNA 為遺傳物質？
(A) RNA 的生物合成比須以單股 DNA 作為模板
(B) DNA 的轉化作用(transformation)能改變細菌的表型(phenotype)
(C) DNA 存在於原核生物中
(D) DNA 存在於所有的真核的細胞核中
19. 去氧核糖核酸(DNA)雙股螺旋(double helix)結構為二十世紀最偉大的發現之一；雙股螺旋結構之穩定性主要來自下列何者？
(A) 鄰近嘧啶(purine)間之氫鍵
(B) 鄰近嘧啶(pyrimidine)間之氫鍵
(C) 雙股螺旋結構本身
(D) 不同股 DNA 嘧啶(purine)與嘧啶(pyrimidine)間之氫鍵
20. RNA 比 DNA 在弱鹼中較容易發生水解,最主要的原因為：
(A) RNA 是單股
(B) RNA 以 U 取代 T
(C) RNA 的核糖具有 2'-OH
(D) 分子較小
21. Watson 和 Crick 認為 DNA 是雙股螺旋，是依據下列哪一種方法觀察所提出的假說？
(A) UV
(B) NMR
(C) X-ray diffraction
(D) IR
22. Purine 代謝異常所造成免疫缺陷症狀,是因為缺乏下列哪一種酵素所致？
(A) PRPPsynthase
(B) HGPRTase
(C) Adenosine deaminase
(D) Xanthine oxidase

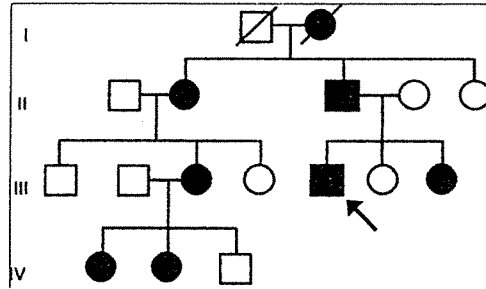
23. 下列關於 Lesch-Nyhan syndrome 的敘述，何者錯誤？
- (A) 先天缺乏 Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase 而導致
 - (B) 無法藉由新合成路徑(De novo pathway)合成鳥嘌呤
 - (C) 患病兒童通常在 2 歲前發病，出現肢體不協調與智能障礙
 - (D) 嚴重者會累積過多的尿酸，造成組織的破壞
24. 下列何者不是 *E. coli* DNA 複製所必須？
- (A) Helicase
 - (B) Topoisomerase
 - (C) Ligase
 - (D) Telomerase
25. 與染色體(chromosome)結合的蛋白質有 1000 多種以上，其中五種蛋白質具有很明顯的胺基酸共識序列(consensus amino acid sequence)，該種蛋白質富含離胺酸(lysine)和精胺酸(arginine)，是染色質(chromatin)的主要結構蛋白，請問該蛋白質為何？
- (A) 支架蛋白(scaffolding proteins)
 - (B) 核仁蛋白(nucleus proteins)
 - (C) 組織蛋白(histone proteins)
 - (D) 轉錄因子(transcription factors)
26. 下列何種實驗方法不能用來證實核體(nucleosome)是染色質的重複單位？
- (A) 電子顯微鏡
 - (B) X-射線繞射
 - (C) DNase I 處理染色質後經電泳分析
 - (D) 流式細胞儀
27. 以下家族譜最可能是什麼遺傳模式？



- (A) autosomal dominant
- (B) autosomal recessive
- (C) X-linked
- (D) Mitochondrial

見背面

28. 以下家族譜最可能是什麼遺傳模式？



- (A) autosomal dominant
(B) autosomal recessive
(C) X-linked
(D) Mitochondrial
29. 關於人類基因體 (genome) 的概念，以下何者正確？
(A) 就定義上來說，能夠被經過轉錄及轉譯而最後製造成蛋白質而影響細胞功能的 DNA 片段才稱之為基因
(B) 人類的細胞核內基因體 (nuclear genome) 大小大約是 3,000,000,000 base-pairs，其中大約有十分之一的序列 (10.17%) 是 exons 而最終會被製造成 protein
(C) 人類的粒線體 (mitochondria) 大小約 16.6 Kb，上頭帶有 83 個基因
(D) 人類至少有 25,000 個基因
30. 台灣衛生署補助的新生兒篩檢項目，不包括哪些項目？(甲) Spinal muscular atrophy (SMA); (乙) Congenital adrenal hyperplasia; (丙) Maple syrup urine disease; (丁) Galactosemia; (戊) Congenital hypothyroidism; (己) Fabry disease.
(A) 丙丁
(B) 甲丙
(C) 丙戊己
(D) 乙丙戊
31. 關於個人化醫療的概念，以下何者不正確？
(A) 診治病人時，簡單的家族病史詢問就算是個人化醫療的一步
(B) 新生兒篩檢也能提供個人化醫療所需的重要資訊
(C) 新生兒篩檢的項目絕大多數是利用基因檢測 (genotyping) 的方式來
(D) 進行篩檢世界各國進行 Heterozygote screening 的項目可能會因為各國重要疾病及基因型分布的差異而大不相同

接次頁

32. 家族關於基因變異點，以下何者不正確？
- (A) 高齡父親一個重要需要擔心的是精子 DNA 序列帶有 point mutation 的比例可能增加
 - (B) 高齡產婦一個重要需要擔心的情形是卵子染色體 nondisjunction 的比例可能會增加
 - (C) 有些疾病的致病變異點有所謂的 hot spot(s)，例如 >98% 的 achondroplasia 都是因為 *FGFR3* 基因上 Gly380Arg 變異而造成
 - (D) DNA 的單核苷酸序列變異點的一種常用而且快速的檢驗方式是 Southern blotting
33. 關於個人化醫療，以下何者不正確？
- (A) 研究發現亞洲人盛行率較高的 pulmonary adenocarcinoma，其對於標靶治療藥物 gefitinib 的反應率，與 *EGFR* 上的一些特定序列變異點有關
 - (B) 隨著科技的進步，靠 PCR 可以將非常少量的 DNA 放大，所以前述的 pulmonary adenocarcinoma 患者，目前若要進行 *EGFR* 基因變異點檢測以決定是否使用 gefitinib，可以簡單的從口水中的口腔粘膜細胞透過 PCR 放大 DNA 的數量來檢測就可以了
 - (C) 一般來說，次世代定序 (next-generation sequencing) 比傳統定序方式提供更高的 throughput 以及更便宜的價錢 (cost per base-pair)，但是每一次單一試驗的價錢會比較高
 - (D) 有時候對於某些族群最合適的個人化醫療基因變異標記 (genetic biomarker) 不見得對其他族群也合適
34. 『特定 DNA 序列對於 splicing 的正確非常重要。例如說 (從 5' 端往 3' 端來說) intron 的前兩個 DNA 序列一定要是 gg，而最後兩個 DNA 序列一定要是 ag。』以上的敘述：
- (A) 正確
 - (B) 不正確
35. 『人類的 protein-coding 基因中，平均每個基因有 9.8 個 exons，而含 exons 最多數目的是 *TTN* 基因 (就是製造 Titin protein 的基因) 含有 363 個 exons，而含最少 exon 數目的基因可以少到只含 1 個 exon (也就是沒有 intron)，如 *SRY* 基因。』以上的敘述：
- (A) 正確
 - (B) 不正確
36. Exon skipping is associated with:
- (A) nonsense mutations
 - (B) regulatory mutations
 - (C) RNA processing mutations
 - (D) silent mutations

見背面

37. Autozygosity mapping is used to map disorders that show which pattern of inheritance?
- (A) Autosomal dominant
 - (B) Autosomal recessive
 - (C) X-linked dominant
 - (D) X-linked recessive
38. A missense mutation means
- (A) change in regulatory sequences
 - (B) change in AG splice acceptor sites
 - (C) mutation that creates a different amino acid
 - (D) the creation of a stop codon
39. In DNA cytosine normally pairs with:
- (A) cytosine
 - (B) guanine
 - (C) thymine
 - (D) uracil
40. Because of a translocation involving non-homologous chromosomes, a growth gene suddenly finds itself expressed at a much higher rate and the cell becomes cancerous. This activation of the growth gene is because of
- (A) suppression of crossing over
 - (B) nullisomy
 - (C) transduction
 - (D) position effects
41. Individuals made up of cells with different numbers of chromosomes (mosaics) are most likely caused by
- (A) nondisjunction during mitosis
 - (B) interference during crossing over
 - (C) failure of a chromosome to replicate during S phase
 - (D) nondisjunction during meiosis
42. A nucleus that has the ability to develop into any type of adult cell is said to be
- (A) pleiotropic
 - (B) totipotent
 - (C) hemizygous
 - (D) plenipotent

接次頁

43. The Central Dogma in genetics describes
- (A) the pattern of information flow in the cell
 - (B) the pattern of chromosomal inheritance in populations
 - (C) the role of mutations in disease
 - (D) the role of promoters
44. The generally deleterious effects caused by inbreeding are due to
- (A) an increase in genetic variability that disrupts developmental sequences
 - (B) an increase in homozygosity of recessive deleterious alleles
 - (C) an increase in allozygosity of all alleles
 - (D) an increase in the mutation rate
45. 下列何者非表觀遺傳作用(epigenetics)
- (A) DNA 甲基化(methylation)
 - (B) 染色質修飾 (chromatin modification)
 - (C) 微 RNA (miRNA)
 - (D) 轉錄後修飾(post-translation modification)
46. 染色體同源性重組(homologous recombination)最常發生於？
- (A) 減數分裂第一期(meiosis I)
 - (B) 有絲分裂(mitosis)
 - (C) 減數分裂第二期(meiosis II)
 - (D) 病毒感染
47. 連鎖分析通常以何種樣本進行分析？
- (A) 病例對照相關研究 (case-control association)
 - (B) 患病手足對 (affective sib pair)
 - (C) 親兒三元體(Trio)
 - (D) 全民生物資料庫 (national biobank)
48. 提出依互換率(recombination rate)製作出基因相對位置圖的是？
- (A) 孟德爾 (Gregor Johann Mendel)
 - (B) 摩根與其學生 (Thomas Morgan)
 - (C) 達爾文(Charles Robert Darwin)
 - (D) 華生 (James Dewey Watson)
49. 人類女性卵子形成過程(oogenesis)中，何時進行第一次減數分裂(meiosis I)
- (A) 胚胎發育到青春前期
 - (B) 排卵前
 - (C) 受精後
 - (D) 濾泡期
50. Prader-Willi syndrome 與 Angelman syndrome 均是由於人類 15 號染色體特定位置基因缺失造成，但是卻有不同的表型，下列哪一項是主要的原因？
- (A) X-linked 遺傳
 - (B) 基因體印記
 - (C) 考倍數差異
 - (D) 粒線體遺傳