

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」。

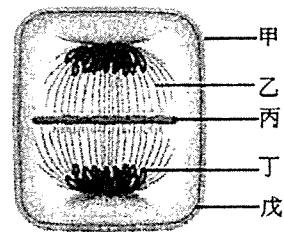
- 下列何種基因變異的數量最多？
 - 單一核苷酸變異 (single nucleotide polymorphism)
 - 微衛星 (microsatellite)
 - 迷你衛星(minisatellite)
 - 拷貝數變異(copy number variation)
- 人類基因組中，蛋白質編碼的區域(coding region)約占？
 - 80 %
 - 20%
 - 10%
 - 1~1.5%
- 下列何者不是轉錄因子(transcriptional factor)促進轉錄的機轉？
 - 改變染色質構型(chromatin remodeling)。
 - 組織蛋白修飾 (histone modification)。
 - 促進 RNA 聚合酶(RNA polymerase)接近。
 - 引起基因重複(genetic duplication)。
- 領養研究(adoption study)為決定性狀(phenotype)的遺傳度(heritability)的方法之一？
 - 是
 - 否
- 兩個基因位點的距離越近，其發生互換的機率越高？
 - 是
 - 否
- 染色體同源性重組(homologous recombination)最常發生於？
 - 減數分裂(meiosis)
 - 有絲分裂(mitosis)
 - DNA 修補(DNA repair)
 - 病毒感染
- 人類 ABO 血型的遺傳屬於哪一種遺傳模式？
 - 顯性(dominant)
 - 隱性 (recessive)
 - 共顯性(co-dominant)
 - 性聯遺傳(sex-linked)

見背面

8. 造成蛋白質轉錄提前終止的突變稱為？
(A) 錯意突變 (missense mutation)
(B) 無義突變 (nonsense mutation)
(C) 同義突變 (synonymous mutation)
(D) 框架位移突變 (frame-shift mutation)
9. 下列有關於 microRNA 與 siRNA 的作用機轉敘述為誤？
(A) 和 mRNA 完全配對時，可引發 mRNA 被降解。
(B) 可阻擋核糖體(ribosome)轉譯。
(C) 可減少 poly-A tail 長度而調節 mRNA 穩定度。
(D) 單股 RNA 效果比雙股 RNA 好。
10. 人類胚胎發育時，細胞迅速進行分裂與生長，並生成細胞膜，細胞膜的成分不含下列哪一種成分？
(A) 蛋白質
(B) 脂質
(C) 醣類
(D) 去氧核糖核酸
(E) 膽固醇

11. 圖為植物細胞處於「有絲分裂後期」之示意圖。
甲至戊五種構造，哪一個不應出現於圖中？

- (A) 甲
(B) 乙
(C) 丙
(D) 丁
(E) 戊



12. DNA 雙股配對原則為 A 與 T 配對，C 與 G 配對。假如某一段 DNA 之序列為 5'-ATCGC-3'，則它與其互補股間共有 13 個氫鍵。請問若有另一段 DNA 其中一股的序列為 5'-AACGGTCGCATCGGTCATGC-3'，則該段 DNA 兩股間應有多少個氫鍵？
(A) 20
(B) 40
(C) 48
(D) 52
(E) 60

13. 科學家針對五種不同品種的水稻（甲、乙、丙、丁及戊）進行基因多樣性之研究，在各品種的個體間隨機取樣，檢測六個基因的基因型種類。結果顯示各品種的每個基因平均都有十種不同的基因型。種植十代後，再於各品種的個體間隨機取樣，檢測同樣六個基因的基因型種類，得出平均每一個基因所具有的基因型種類數如表一所示：

| 品種 | 親代數量 (株) | 親代基因型 (種類) | 子代 (F10) 數量 (株) | 子代 (F10) 基因型 (種類) |
|----|-------------|---------------|--------------------|----------------------|
| 甲 | 100 | 10 | 3000 | 10 |
| 乙 | 50 | 10 | 200 | 20 |
| 丙 | 100 | 10 | 2000 | 40 |
| 丁 | 60 | 10 | 1200 | 30 |
| 戊 | 200 | 10 | 6000 | 15 |

如果目前出現一種新的病毒會感染水稻，引起疾病，請問新病毒引發水稻疾病後，上述哪一品種的水稻，因該種疾病而滅絕的可能性最大？

- (A) 甲
 (B) 乙
 (C) 丙
 (D) 丁
 (E) 戊
14. 圖為甲~丁四人，「ABO 血型」及「Rh 血型」血液凝集測試結果示意圖。Rh 血型以「+/-」表示，會表現 Rh 基因者以「+」標示；反之，則以「-」標示。例如圖中「甲」的血型為 B⁺，表示其為 B 血型並會表現 Rh 基因。請據以推論乙、丙及丁三人之血型。

| 加入的抗體 | | | 人 | 血型 |
|-------|----|-----|---|----------------|
| 抗A | 抗B | 抗Rh | | |
| | | | 甲 | B ⁺ |
| | | | 乙 | ? |
| | | | 丙 | ? |
| | | | 丁 | ? |

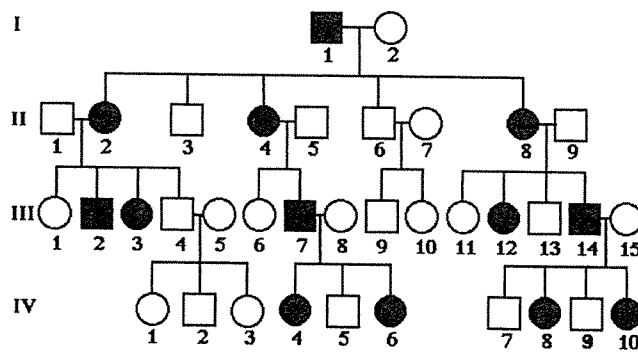
- (A) 乙—A⁻，丙—B⁺，丁—AB⁻
 (B) 乙—A⁺，丙—O⁻，丁—AB⁺
 (C) 乙—AB⁺，丙—A⁻，丁—O⁺
 (D) 乙—O⁺，丙—A⁻，丁—AB⁻
 (E) 乙—O⁺，丙—AB⁻，丁—A⁻

15. 當媽媽的表型為 ORh⁻MN，女兒的表型是 ORh⁺MN；請問下列何者可能為父親的表型？
- (A) ABRh⁺M
 (B) ARh⁺MN
 (C) BRh⁻MN
 (D) ORh⁻N

見背面

16. 一種染色體異常現象，指非同源染色體的片段重新排列組合，兩條染色體的長臂融合，成為一條染色體，並失去短臂稱之為？
- (A) chromosome lagging
 - (B) centromeric fusion
 - (C) unequal crossing over
 - (D) Robertsonian translocation
17. 染色體互換 (crossing over)發生在下列哪個時期？
- (A) In mid to late prophase
 - (B) In late interphase
 - (C) When chiasmata appear
 - (D) In early to mid prophase
 - (E) In both C and D
18. In DNA adenine normally pairs with:
- (A) cytosine
 - (B) guanine
 - (C) thymine
 - (D) uracil
19. In meiosis, recombination occurs in:
- (A) Metaphase I
 - (B) Prophase I
 - (C) Metaphase II
 - (D) Prophase II
20. Schizophrenia is a multifactorial inherited disease. In a condition such as schizophrenia the recurrence risk will be greatest for which of the following relatives of an affected individual?
- (A) Brother
 - (B) Nephew
 - (C) Grandchild
 - (D) Aunt
21. With which of the following relatives is an individual most likely to share the same HLA haplotypes?
- (A) Father
 - (B) Mother
 - (C) Brother
 - (D) Son

22. If an X-linked recessive disorder is in Hardy-Weinberg equilibrium and the incidence in males equals 1 in 100, then the expected incidence of affected homozygous females would be _____.
- (A) 1 in 1000
(B) 1 in 4000
(C) 1 in 10 000
(D) 1 in 40 000
23. Marked microsatellite instability is a feature of:
- (A) familial adenomatous polyposis
(B) hereditary non-polyposis colon cancer (HNPCC)
(C) multiple endocrine neoplasia type 2
(D) neurofibromatosis
24. A nonsense mutation involves:
- (A) a regulatory sequence
(B) an AG splice acceptor site
(C) the creation of a different amino acid
(D) the creation of a stop codon
25. 下方 pedigree 為何種遺傳模式?



- (A) Autosomal dominant inheritance (AD)
(B) Autosomal recessive inheritance (AR)
(C) X-linked dominant inheritance (XD)
(D) X-linked recessive inheritance (XR)

見背面

26. 下列何者變異非aCGH (array comparative genomic hybridization) 檢測之 limitation?
- (A) Balanced translocation
 - (B) Low-rate mosaicism
 - (C) Duplication
 - (D) Uni-parental disomy
27. Hardy-Weinberg 定律視群體遺傳中最重要基本定律，只在下列條下，基因出現的頻率將維持一個常數，且不同基因之間出現的比例也是固定的，下列何者非Hardy-Weinberg 定律中的條件？
- (A) 沒有天擇 (No natural selection)
 - (B) 族群小 (Small population)
 - (C) 沒有突變 (No mutation)
 - (D) 隨機婚配(Random mating)
28. 關於 Linkage analysis 與 Association analysis，何者為非？
- (A) Association analysis 適用於大型且案例眾多的家族譜系疾病。
 - (B) Association analysis 相較於 Linkage analysis 其解析度較佳。
 - (C) 強的 Linkage disequilibrium (LD)是指當有一小段 chromosome 上的兩個基因非常接近，歷經許多子代也不容易被 recombination 拆散。
 - (D) Linkage study 常依賴 disease 基因與 marker 之間的 recombination event。
29. 紅綠色盲屬於 X 染色體隱性性聯遺傳，如果一位視覺正常的女性，她的爸爸患有色盲，她和視覺正常的男性，生下一個寶寶，請問以下何種表現型不符合預期？
- (A) 患有色盲的女寶寶
 - (B) 患有色盲的男寶寶
 - (C) 正常視覺的女寶寶
 - (D) 正常視覺的男寶寶
30. 三色貓又叫三花貓，指身上同時擁有黑色、橘色及白色的貓咪，請問以下敘述何者錯誤？
- (A) 與 X-染色體不活化作用有關。
 - (B) 絕大部分三色貓都是母的。
 - (C) 沒有公的三色貓。
 - (D) 決定白色的基因位在體染色體上。

31. 染色體數目異常時，會造成遺傳性疾病，請問下列組合何者錯誤？
- (A) 唐氏症(Down syndrome)—有三條 21 號染色體(trisomy 21)。
 - (B) 透納氏症候群(Turner syndrome)—女性只有一條 X 染色體。
 - (C) 克林菲爾特氏症候群(Klinefelter's syndrome)—男性有兩條 Y 染色體。
 - (D) 艾德華氏症(Edward's Syndrome)—有三條 18 號染色體(trisomy 18)。
32. 亨丁頓舞蹈症(Huntington's disease)是一種體染色體顯性遺傳疾病，如果一位男生的爸爸患有亨丁頓舞蹈症，而他的媽媽是正常的，則這位男生有多少機率會得到亨丁頓舞蹈症？
- (A) 1/4
 - (B) 3/4
 - (C) 1
 - (D) 1/2
33. 父親基因型為 AaBb，母親的基因型為 aabb，其子代產生 Aabb 的機率為多少？
- (A) 3/4
 - (B) 1
 - (C) 1/2
 - (D) 1/4
34. Nucleosomes 不包含下列哪一個組蛋白？
- (A) H2A
 - (B) H2B
 - (C) H1
 - (D) H3
35. 以下人類染色體中，在正常狀態下，那一條最短？
- (A) chromosome 1
 - (B) chromosome 21
 - (C) chromosome X
 - (D) chromosome 11
36. 以下常見限制酶 (Restriction endonucleases) 的辨認 DNA 序列，何者有誤？
- (A) BamHI: GGATCC
 - (B) HindIII: AAGCTT
 - (C) EcoRI: GAATCC
 - (D) NotI: GCGGCCGC

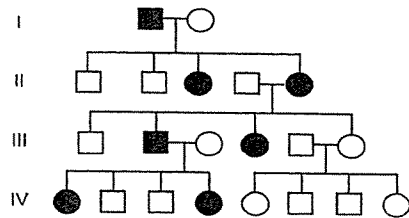
見背面

37. 以下 amino acids 性質的描述，何者有誤？
- (A) Histidine (His)是屬於酸性 amino acid。
 - (B) Arginine (Arg)是屬於鹼性 amino acid。
 - (C) Tyrosine (Tyr)帶有 hydroxyl group。
 - (D) Tryptophan (Trp)是屬於 nonpolar amino acid。
38. 關於 cell signaling 的描述，何者有誤？
- (A) 以 Wnt family 為 signaling molecules 的 pathway,其 receptor 可以是 Frizzled。
 - (B) G-protein coupled receptors 常常帶有 7 個 transmembrane domains。
 - (C) 以 Neurotransmitters 為 signaling molecules 的 pathway，其 receptors 常常有和離子通道(ion channels) couple 在一起的情形。
 - (D) 以 steroid 為 signaling molecules 的 pathway,其 receptors 絕大部份在細胞膜上。
39. 以下哪一種定序平台不屬於次世代定序 (next-generation sequencing, NGS) 平台？
- (A) Illumina MiSeq
 - (B) Life IonTorrent
 - (C) ABI Sanger Sequencing
 - (D) Pacific Biosciences RS II
40. 以下生物的 protien-coding genes 的數目，那個有明顯錯誤？(由於都是預測值，誤差在 30% 以內不算明顯錯誤)
- (A) *H. sapiens* (human, 人): ~20,000
 - (B) *D. melanogaster* (fruit fly, 果蠅): ~14,150
 - (C) *S. cerevisiae* (baking yeast, 酵母菌): ~6,275
 - (D) *C. elegans* (nematode, 線蟲): ~4,200
41. 關於基因變異點，以下何者有誤？
- (A) 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。
 - (B) DNA 序列變異點的一種常用而且快速的檢驗方式是 Western blotting。
 - (C) 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。
 - (D) 高齡孕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。

接次頁

42. 下列關於Huntington's disease之敘述，何者錯誤？
- (A) Huntingtin基因的CAG三核苷酸重複序列異常擴張，導致基因產物異常。
 - (B) 下一代重複序列數目可能增加，發病年齡可能提前，此稱anticipation。
 - (C) 這是性聯遺傳的好例子。
 - (D) 由於患者通常最明顯症狀就是四肢不自主晃動，所以才被稱為「舞蹈症」(chorea)。
43. 關於『多因子遺傳』(complex diseases, multifactorial inheritance)，何者正確？
- (A) 例如未來將罹患大腸癌與否，可以透過測定您血中的少數幾個基因，可準確預測其發生率且值得推廣。
 - (B) 蠶豆症是一種溶血性貧血，屬於典型多因子遺傳。
 - (C) 常牽涉到危險因子，因為正常人極少帶有這危險因子基因，而帶病的人一定有這個基因，其間的因果關係很強烈。
 - (D) 例如先天性心臟病一般人是百分之一，但如果你有先天性心臟病，你的小孩可能有明顯高於百分之一的機率得到(例如10%)，因為風險值高。
44. 您在速食店看到一位14歲、常見的染色體疾病病患出現較為固執之點餐行為，他的顏面扁平，眼瞼裂斜向外，有Brushfield spots，鼻梁塌陷，短頸，四肢短小，請問關於這種病友之敘述何者為正確？
- (A) 產前羊水檢查無法預知此種疾病。
 - (B) 個性友善，性喜模仿，節奏感良好，喜歡音樂；可據此特色與他互動。
 - (C) 母親大多數是未成年懷孕所致。
 - (D) 通常肇因於父親年齡過大。

45. 請詳細觀察以下家族譜系圖以回答問題：以下何者錯誤？



- (A) 是 X-linked 遺傳。
- (B) 男性患者遺傳給男性與女性後代的比率不一樣。
- (C) 這是典型的 X-linked 型隱性遺傳。
- (D) 由圖中或推算可知,女性患者遺傳給男性與女性後代的比率是一樣。

見背面

46. 關於逢機遺傳漂變(genetic drift)，下列敘述何者錯誤？
- (A) 是因為小群體中，純粹因為機率，使某種突變的 carriers 之生殖率與生存機會增加。
 - (B) 屬於一種隨機 (by chance) 之效應。
 - (C) 所謂 founder effect 屬於此種 genetic drift。
 - (D) 符合 Hardy-Weinberg 定律對其來源之族群所預測之結果。
47. 關於 copy number variance(CNV)之敘述，何者錯誤？
- (A) 解讀時，要注意 background 之 common variations。
 - (B) 通常 DNA sequencing 無法解決，須用傳統之 cytogenetics 來看。
 - (C) array CGH 是用來偵測 CNV 之利器。
 - (D) 在解讀病人之 CNV 時，需要參考父母親的 CNV。
48. 關於 association analysis，下列何者錯誤？
- (A) 常用於比較某一 haplotype 或 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) 在 case-control study 中有涵蓋卡方鑑定的概念。
 - (D) case-control study 中常會計算某個 allele 之 disease odds ratio。
49. 關於 linkage studies 之敘述，何者正確？
- (A) 主要是比較病人與對照組某 SNP 發生率之不同，可以是 case control 或是 cohort study。
 - (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) disease 基因與 markers 間之 recombinant events 常提供有力資訊。
50. 關於粒線體疾病遺傳，何者錯誤？
- (A) 在形成一個受精卵時，只有母系的粒線體DNA會被遺傳下去。
 - (B) 所有造成粒線體功能異常的病，都是母系遺傳。
 - (C) 所謂heteroplasmy是指，經過分裂複製，每個子細胞中mutant/wild-type 粒線體DNA 的比例都會被重新隨機分配，不遵守孟德爾定律。
 - (D) heteroplasmy攜帶者不一定發病，因此可看到隔代遺傳的現象。

試題隨卷繳回