

總共 50 題選擇題(單選)，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. 下列何種疾病之遺傳度(heritability)最低？
 - (A) 第二型糖尿病
 - (B) 肺癌
 - (C) 高血脂
 - (D) 肺結核

2. 下列何者不是遺傳度計算方法？
 - (A) 領養研究
 - (B) 雙胞胎研究
 - (C) 手足/大眾患病比例
 - (D) 主成份分析

3. 下列研究，何者最適合找尋罕見家族遺傳疾病致病基因？
 - (A) 病例-對照分析
 - (B) 世代追蹤分析
 - (C) 全基因組定序
 - (D) 常見單一核苷酸多形性全基因組掃描

4. 下列何種致病變異，穿透力最弱？
 - (A) 內含子(intronic)變異
 - (B) 停止突變(nonsense mutation)
 - (C) 錯意突變(miss-sense mutation)
 - (D) 框架移位突變(frame shift mutation)

5. 有關蠶豆症之描述，下列何者有誤？
 - (A) 為 G6PD 酵素缺乏
 - (B) 自體隱性
 - (C) 遇到氧化壓力會產生溶血
 - (D) 與瘧疾盛行率地區重疊

6. 依照某一基因序列比對，分析物種演化相關之分析稱為？
 - (A) 相關分析
 - (B) 連鎖分析
 - (C) 發生樹分析(phylogenetic tree)
 - (D) 群集分析

7. 世界各地區中，人與人之間基因差異最大的為？
 - (A) 非洲
 - (B) 東亞
 - (C) 印地安人
 - (D) 俄羅斯

見背面

8. 下列何者分析，不能分析基因表現量？
- (A) RT-qPCR
 - (B) 北方拓墨法
 - (C) 南方拓墨法
 - (D) RNA 定序
9. 基因選殖之順序為下列何者？
- 1: PCR amplification
 - 2: ligation
 - 3: restriction enzyme digestion
- (A) 1>3>2
 - (B) 3>2>1
 - (C) 2>3>1
 - (D) 1>2>3
10. 下列何種情形不會產生違背 Hardy-Weinberg 定律的情形？
- (A) 族群瓶頸
 - (B) 隨機婚配
 - (C) 基因型定型錯誤
 - (D) 突變產生
11. A genetic disease “X” is a recessive disorder. If a phenotypically unaffected couple produces an affected offspring, which of the following probabilities is wrong?
- (A) The probability that both parents are heterozygotes is 100%;
 - (B) The probability for an offspring to be a heterozygote is 50%;
 - (C) The probability that any 2 out of the next 3 offspring will be phenotypically unaffected is 14.1 %;
 - (D) The probability that the next 3 offspring will be phenotypically unaffected is 42.2%.
12. Which of the following events, occurring within a tandem repeat sequence, will cause expansion or contraction of the sequence?
- (A) Endoduplication;
 - (B) Homologous recombination;
 - (C) Unequal cross-over;
 - (D) Error-prone DNA repair;
13. Which statement about imprinting is wrong?
- (A) Imprinting is involved in sex-specific gene expression.
 - (B) Imprinting occurs most often in sex chromosome.
 - (C) Dnmt1 is involved in imprinting.
 - (D) XIST gene is an imprinted X-linked gene.

14. Which statement about changes in DNA methylation during human development is correct?
- (A) Genome-wide demethylation occurs after gastrulation.
 - (B) Erasure of sex-specific imprinting occurs at early embryo stage.
 - (C) Genes in oocytes are more highly methylated than in sperms.
 - (D) New sex-specific imprinting occurs before spermatogenesis.
15. Which statement about histone modifications is correct?
- (A) H3K9 methylation is inhibited by CpG methylation.
 - (B) H3K9 acetylation is involved in gene silencing.
 - (C) H3K9 deacetylation is preceded and promoted by MeCP2 binding.
 - (D) H3K9 methylation is involved in gene activation.
16. Which of the following descriptions about human mutations is wrong?
- (A) Hotspot mutations occur in GC doublets belong to transversion mutation.
 - (B) Mutations caused by deamination include cytosine to uracil change, and adenine to hypoxanthine change, and belong to transition mutation.
 - (C) Mutations caused by deamination include cytosine to thymine change.
 - (D) Mutations involving methylation include cytosine to thymine change.
17. Which of the following descriptions about human mutations is correct?
- (A) Mutations caused by deamination include guanine to xanthine change, which is a type of transversion mutation.
 - (B) Transition mutations often occur by depurination.
 - (C) APOBEC, a protein that fights viral infections, mutates the double-strand DNA by changing cytosine to thymine and causes human cancers, such as colon cancer.
 - (D) Oxidative damage causes transversion mutation, such as G:C to T:A change, which is common in cancers, such as lung cancer.
18. In a country, the incidence of a disease called PKU is 1/3600. What is the carrier rate of PKU in this country?
- (A) 1.67%
 - (B) 3.3%
 - (C) 50%
 - (D) 0.98%.
19. Human maturing oocytes are arrested in meiosis II and then wait for fertilization. Which of the followings would be wrong for meiosis-II arrested oocytes?
- (A) The oocytes are diploid.
 - (B) Chromosomes are condensed.
 - (C) Sister chromatids have not separated.
 - (D) Homologous chromosome pairs have separated.
20. Which of the followings is correct about the prophase in meiosis I?
- (A) DNA content becomes half of that in mitotic prophase.
 - (B) Homologous chromosome undergo exchange, namely "crossover".
 - (C) Sister chromatid exchange does not occur in this stage.
 - (D) Replication of sister chromatids occurs in this stage.

21. 有關 DNA 與 RNA 的敘述, 下列何者錯誤?

- (A) DNA 由去氧核糖核酸組成, RNA 由核糖核酸組成
- (B) 在弱鹼溶液中, RNA 較 DNA 穩定
- (C) 雙股 DNA 大多以 B form 二級結構存在
- (D) DNA 與 RNA 皆用磷酸二酯鍵(phosphodiester bond)形成聚合體

22. 下列何種鹼基不存在一般 RNA 分子?

- (A) 腺嘌呤 (adenine)
- (B) 尿嘧啶 (uracil)
- (C) 胞嘧啶 (cytosine)
- (D) 胸腺嘧啶 (thymine)

23. 5'-ACCGTAAGGCTTTAG-3' DNA 之互補股 (complementary strand), 其核苷酸序列為何?

- (A) 5'-ACCGUAAGGCUUUA-3'
- (B) 5'-CUAAAGCCUUACGG-3'
- (C) 5'-CTAAAGCCTTACGGT-3'
- (D) 5'-ACCGTAAGGCTTTAG-3'

24. 假設分析某生物體的基因體實驗中發現, 核酸中的 adenine 含量約為 20%, 則此基因體的 guanine 含量為何?

- (A) 10%
- (B) 20%
- (C) 30%
- (D) 40%

25. 從一未知的病毒抽取核酸遺傳物質, 經初步分析的結果如下:

Treatment	Result
DNase	no degradation
Alkali	degradation
Heat	aboarder melting transition temperature
Nucleotide composition	A ≈ C >> G

試問此未知病毒的遺傳物質最有可能為:

- (A) 單股 DNA (ssDNA)
- (B) 雙股 DNA (dsDNA)
- (C) 單股 RNA (ssRNA)
- (D) 雙股 RNA (dsRNA)

26. 在 AMP 的 de novo synthesis 過程中, 下列哪一物質不是其合成的材料?

- (A) Asp
- (B) Val
- (C) CO₂
- (D) Gln

27. 下列何種物質之代謝異常可能會引起尿酸 (uric acid) 聚積於人體而造成痛風 (gout)?
- (A) Alanine
 - (B) Cysteine
 - (C) UTP
 - (D) AMP
28. 嘌呤核苷酸 (purine nucleotides) 之分解過程中, 何種酵素之先天性缺陷會造成 dATP 儲積, 傷害免疫細胞, 引起嚴重的免疫缺乏症 (immunodeficiency)?
- (A) Adenine phosphorbsyl transferase
 - (B) Xanthine oxidase
 - (C) Adenosine deaminase
 - (D) Purine nucleoside phosphorylase
29. 下列哪一種疾病導因於合成核酸之 salvage pathway 發生問題所致?
- (A) Severe combined immunodeficiency disease
 - (B) Xeroderma pigmentosum
 - (C) Balloon syndrome
 - (D) Lesch-Nyhan syndrome
30. 治療癌症之藥物胺甲喋呤 (methotrexate) 可以抑制下列哪個酵素?
- (A) 胸苷酸合成酶 (thymidylate synthase)
 - (B) 麩胺醯胺酶 (glutaminase)
 - (C) 麩胺酸脫氫酶 (glutamate dehydrogenase)
 - (D) 二氫葉酸還原酶 (dihydrofolate reductase)
31. DNA 定序的原理有數種。其中一個很通用的方式是 sequencing by synthesis (SBS)。
請問以下幾種定序方式/平台中, 哪一種不是經由 SBS 原理的?
- (A) Oxford Nanopore Technologies: MinION
 - (B) Illumina: MiSeq
 - (C) Sanger dideoxy sequencing
 - (D) Thermo Fisher Scientific: Ion Proton
32. 人類細胞核基因組 (nuclear genome) 中, protein-coding genes 的數目大約是?
- (A) 2,300,000
 - (B) 230,000
 - (C) 23,000
 - (D) 2,300
33. 下列何種基因變異是最近十年來最常被利用來當做親子鑒定的 markers?
- (A) 單一核苷酸變異 (single nucleotide polymorphism)
 - (B) 微衛星 (microsatellite) (also known as short tandem repeat polymorphism, STRP)
 - (C) 迷你衛星 (minisatellite) (also known as variable number tandem repeats, VNTR)
 - (D) 拷貝數變異 (copy number variation)

34. 人類的粒線體由親代傳遞到子代是怎麼樣遺傳的？
- (A) 父、母皆傳到子代，比例絕對是精準的 1:1。
 - (B) 父、母皆傳到子代，比例隨機。
 - (C) 全由父親遺傳。
 - (D) 全由母親遺傳。
35. 關於印痕遺傳疾病 (imprinting disease) 的描述一下何者為是？
- (A) 全是由父親傳下來才會致病。
 - (B) 全由由母親傳下來才會致病。
 - (C) 有些疾病是由父親傳下來才會致病，有些疾病則是由母親傳下來才會致病。
 - (D) 其原理目前知道得最清楚的是 DNA 的乙醯化 (acetylation) 所調控。
36. 關於 genetic mapping 的方法學中，linkage analysis 以及 association study 的描述何者為是？
- (A) Linkage analysis 都是靠收集 unrelated individuals 來進行。
 - (B) Association study 都是靠收集 family samples 來進行。
 - (C) Linkage analysis 的解析度非常好，一個成功的 linkage analysis 界定的 linkage peak 通常限縮在 ~20 Kb 大小的區間，在這樣的區間範圍內常常只有一個基因存在。
 - (D) Association study 用來找尋單基因疾病 (也常是罕見疾病) 的致病基因通常並不合適。
37. 單一核苷酸變異(single nucleotide variant)是人類基因體中數量最多的變異，其主要成因是演化歷史上發生了 single nucleotide substitution。請問以下哪一種 substitution 是最常也最容易發生？
- (A) C>T
 - (B) A>G
 - (C) A>T
 - (D) T>G
38. CRISPR/Cas9 的應用是近幾年來生物醫學領域非常重要的進展。
- Cas9 的全名是 CRISPR associated protein 9。
- 而 CRISPR 的全名是『Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats』？
- (A) 以上描述 CRISPR 全名正確。
 - (B) 以上描述 CRISPR 全名錯誤。
39. 以下描述何者為是？
- (A) 隨著科技的進步，現在可以利用 PCR (polymerase chain reaction) 將 DNA 的量放大。因此只要收集某個人的一些口水，將裡頭所含細胞裡的 DNA 提煉出來，就足以做基本的基因定型 (genotyping)。
 - (B) 自體顯性 (autosomal dominant) 遺傳疾病的致病基因，一般是位於 X 染色體上頭
 - (C) 同卵雙胞胎每一個細胞裡所含的 DNA 序列都一樣，也因此他們的指紋也都會相同。這就是遺傳因子決定一切表現型的最好例子。
 - (D) 人類是萬物之靈，所以人類每個細胞所含有的 DNA 總數比其他任何其他生物 (不包括未知的外星生物) 都多。

40. 以下描述何者為是？

- (A) 黃種人和白人看起來差很多，所以如果比較我國總統蔡英文和美國總統 Donald Trump 的 DNA 序列（扣除 X, Y 染色體不比較的話），至少應該有 10% 以上的序列不同。
- (B) 人類的基因體 (genome) 大小大約是 3,000,000,000 base-pairs，其中大約有四分之一的序列 (24.17%) 是 exons 而最終會被製造成 protein。
- (C) 某個疾病在病患的同一個家族成員的危險性比一般人要高（也就是說有家族聚集性），這代表此疾病一定是遺傳因素造成的。
- (D) 某些藥物引起的嚴重藥物不良反應，可能是跟個人的基因型有關，例如說 Carbamazepine 引起的 Stevens-Johnson syndrome 就可能和 *HLA-B*15:02* 有關。

41. 近年來大腸直腸癌不論在西方世界或國內的罹患率都在上升，以下何者為非？

- (A) 其中一部分(2~5%)是遺傳性非癌肉結直腸癌綜合症(Hereditary nonpolyposis colorectal cancer, HNPCC; 也稱為 Lynch Syndrome)，遺傳型式為體染色體顯性 (autosomal dominant)
- (B) HNPCC 多為參與 DNA 錯配修復(mismatch repair)之基因突變所引起
- (C) 另有約 1%為家族性結直腸癌綜合症 (Familial adenomatous polyposis, FAP)，為抑癌基因 APC 突變所引起
- (D) FAP 病人之腫瘤多有高度微衛星不穩定 (microsatellite instability; MSI+) 之特徵

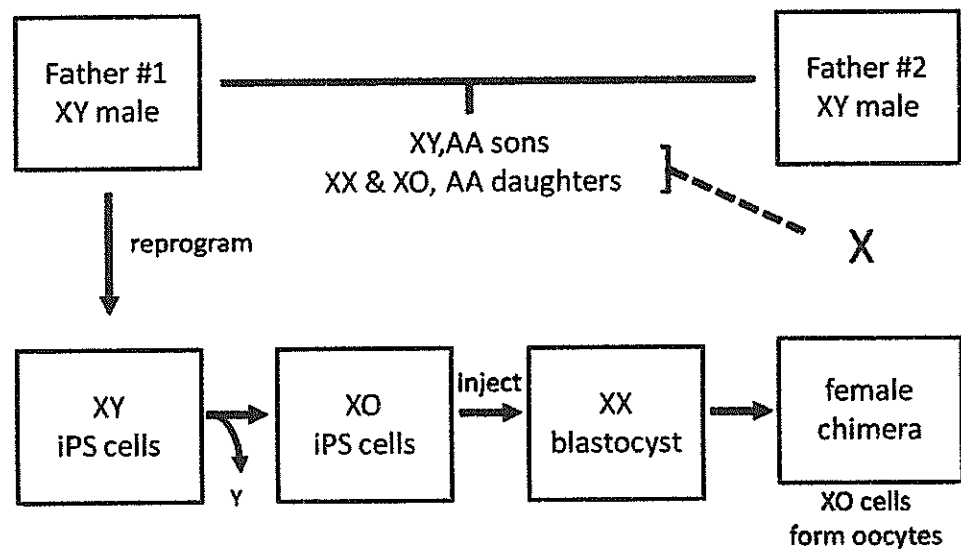
42. 關於 CRISPR/Cas9 基因編輯技術何者為非？

- (A) CRISPR 是 "clustered regularly interspaced short palindromic repeats" 的縮寫
- (B) 最早是發現於細菌(bacteria)及古菌(archaea)中用來抵禦噬菌體(phage)的後天免疫機制(adaptive immunity)
- (C) 由於其效率高，已廣泛應用到各基因改造之模式物種(model organism)及非模式物種(non-model organism)的製作
- (D) 由於其精確度及安全性，目前已廣泛應用在臨床基因治療(gene therapy)

43. 關於癌症的發生請問以下何者為是？

- (A) 常有多個基因突變參與其中
- (B) 大多數是生殖突變(germline mutants)，只有少部分是體細胞突變(somatic mutants)
- (C) 目前從全基因體序列(whole genome sequencing)就已經能完全解釋其成因
- (D) 腫瘤內所有細胞都是來自同一突變細胞，也都一定在所有抑癌基因座有喪失異質性(loss of heterozygosity)的特徵

44. 近來幹細胞研究領域發達，於 2011 年已有實驗證實利用誘導式萬能幹細胞 (induced pluripotent stem cell; iPSC) 及嵌合體 (chimera) 小鼠製作技術，可以如右圖所示之流程產生兩隻公鼠之子。以下哪個描述是錯的？



- (A) 子代所有體染色體上的遺傳訊息可由 Father #1 及 Father #2 來
- (B) XX blastocyst 貢獻 XX&XO, AA daughters 中的 mitochondria DNA
- (C) Father #2 的精子決定子代的性別
- (D) XY, AA sons 的粒線體來源為 Father #1

45. 模式物種為遺傳學研究的重要工具，常見模式物種包括酵母菌、線蟲、果蠅、斑馬魚、小鼠等，關於模式物種的描述，以下何者為非？

- (A) 上述物種中只有小鼠為哺乳類動物，與人類最接近
- (B) 斑馬魚屬於脊椎動物，世代更替所需時間(generation time)與小鼠接近，但為卵生，且一次可繁殖較多子代
- (C) 線蟲可以有雌雄同體(hermaphrodite)時期
- (D) 果蠅可依實驗需要誘發進入單倍體 (haploid) 或雙倍體 (diploid) 時期

46. 人類胚胎幹細胞近來也可作為基因研究的平台，

以下關於人類胚胎幹細胞(human embryonic stem cell; hESC)的描述，何者為非？

- (A) 生長速度遠較一般癌細胞株(cancer cell lines)快得多、且不易分化
- (B) 相較於一般癌細胞株，仍保持完整的雙倍體(diploidy)的機會較高，但非必然
- (C) 相對於誘導式萬能幹細胞 (induced pluripotent stem cell; iPSC)，不同來源之 hESCs 之間的基因表現特徵(expression profile)較為接近
- (D) hESC 的建立過程常牽涉到人類胚胎的破壞，因此容易有倫理及道德上的爭議

47. 基因剔除小鼠(knockout mouse)在當代生物醫學研究中扮演不可或缺的角色，

基因剔除小鼠製作技術的發展主要奠定於小鼠胚胎操作、小鼠胚胎幹細胞 (mouse embryonic stem cell; mESC) 的發現，哺乳動物細胞中同源重組互換 (homologous recombination; HR) 的相關研究，也因此獲得了 2007 年的諾貝爾生理醫學獎。以下哪一個相關描述為非？

- (A) mESC 源自於囊胚 (blastocyst) 期的內細胞團塊 (inner cell mass; ICM)
- (B) mESC 可用於桑葚胚聚合 (morula aggregation) 或囊胚注射 (blastocyst injection)
- (C) 現今用於製作嵌合體 (chimera) 小鼠的 mESC 必須源於雌性 (XX) 小鼠，因為只有 XX 的 mESC 製作之嵌合體小鼠才具有生殖能力
- (D) HR 在原核的 *E.coli* 或真核的 budding yeast 中之效率比在哺乳動物細胞中好

48. ABO 為人類基因體中決定 ABO 血型的基因座，已知小明的祖父是 B 型、祖母是 A 型，爸爸是 A 型，外祖父是 A 型，外祖母是 B 型，媽媽是 AB 型，請問小明的血型最不可能是以下哪一種？
- (A) A 型
 - (B) B 型
 - (C) O 型
 - (D) AB 型
49. 以下哪一種科學證據最具說服力？
- (A) loss of function
 - (B) gain of function
 - (C) correlation
 - (D) senior person's recommendation.
50. 在 A 基因被破壞的果蠅中觀察到 B 基因及 C 基因都有變化，以下哪一個推論最沒根據？
- (A) B 與 C 有因果關係
 - (B) B 與 C 相關
 - (C) A 與 C 有因果關係
 - (D) A 與 B 有因果關係

試題隨卷繳回