

# 109年第一次專門職業及技術人員高等考試醫學分子檢驗學

(楊宏基老師)

41. 基因轉錄之起啟複合物 (Preinitiation complexes) 中，何者不會直接與DNA結合？

- A. RNA polymerase
- B. Mediators
- C. Activators
- D. TFIIB

答案: B

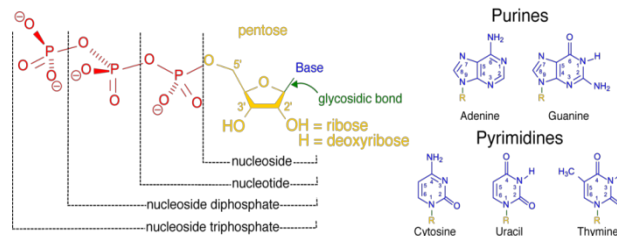
解析：轉錄開始於RNA聚合酶與通用轉錄因子共同結合到模板DNA的啟動子序列上，轉錄的啟動還受到另外的蛋白質影響，如轉錄活化蛋白和阻遏蛋白

42. Deoxynucleoside triphosphates 中的那一個磷酸根在 DNA 合成時，會保留在合成的 DNA 中？

- A.  $\alpha$
- B.  $\beta$
- C.  $\gamma$
- D.  $\Delta$

答案: A

解析：與糖連接的第一個磷酸基團稱為  $\alpha$ -磷酸，第二個稱為  $\beta$ -磷酸，第三個稱為  $\gamma$ -磷酸， $\alpha$ -磷酸會留在合成的 DNA



43. 下列何種分子檢驗的方法是屬於訊號放大而不是目標物放大的方法？

- A. 突變分辨聚合酶連鎖反應 (Mutagenically separated polymerase chain reaction, MS-PCR)
- B. 應用核酸序列的放大反應 (Nucleic acid sequence-based amplification, NASBA)
- C. 轉錄介導的擴增法 (Transcription-mediated amplification, TMA)
- D. 雜交捕獲法 (Hybrid capture assay)

答案: D

解析： hybrid capture assay 屬於訊號放大

44. 下列有關人類 microsatellite markers 的敘述，何者錯誤？

- A. 是親子鑑定很好的工具
- B. 通常是指 6 到 10 個核苷酸為一單位的重複序列

C. Microsatellite markers 的重複序列長度常不穩定  
D. 廣泛分佈於全基因體 (Genome)，而非侷限於 heterochromatin 或 euchromatin

答案: B

解析：微衛星亦稱為短串聯重複(short tandem repeats, STRS; simple sequence repeats, SSRs)，由 1~5 個核苷酸為重複單位的重複性序列

45. 以單一鹼基延長作用 (Single base extension, SBE) 來偵測 single nucleotide polymorphism (SNP)，SNP 所在的位置是：

- A. SBE primer 5' 端第一個核苷酸
- B. SBE primer 3' 端最後一個核苷酸
- C. 不存在 SBE primer 序列中，是緊接 SBE primer 3' 端後第一個核苷酸
- D. 不存在 SBE primer 序列中，是緊接 SBE primer 5' 端前第一個核苷酸

答案: C

解析：primer's terminal 3' end (3' 端後) directly adjacent to the nucleotide base

46. 下列何種凝血因子的缺失會造成 B 型血友病？

- A. 凝血第一因子
- B. 凝血第三因子
- C. 凝血第八因子
- D. 凝血第九因子

答案: D

解析：A: 8, B: 9, C: 11

47. 下列何者是 t(8; 14) 血液疾病的重要產物？

- A. Chromosome 8 之 c-MYC 基因與 chromosome 14 之 IgH 基因融合成 c-MYC-IgH fusion protein
- B. Chromosome 14 之 c-MYC 基因與 chromosome 8 之 IgH 基因融合成 c-MYC-IgH fusion protein
- C. Chromosome 8 之 c-MYC 基因與 chromosome 14 之 IgH 基因融合成 IgH-c-MYC fusion protein
- D. Chromosome 14 之 c-MYC 基因與 chromosome 8 之 IgH 基因融合成 IgH-c-MYC fusion protein

答案: C

解析：t(8;14)(q24;q32) IGH/MYC

48. 下列何者是 t(8; 21) 血液疾病的重要產物？

- A.Chromosome8 之 AML1 基因與 chromosome 21 之 ETO 基因融合成 AML1-ETO fusion protein
- B.Chromosome21 之 AML1 基因與 chromosome 8 之 ETO 基因融合成 AML1-ETO fusion protein
- C.Chromosome8 之 AML1 基因與 chromosome 21 之 ETO 基因融合成 ETO-AML1 fusion protein
- D.Chromosome21 之 AML1 基因與 chromosome 8 之 ETO 基因融合成 ETO-AML1 fusion protein

答案: B

解析： **t(8;21)(q22;q22) RUNX1/RUNX1T1**

49.臺灣發生率最高之 G6PD 基因變異為：

- A.95 A→G
- B.392 G→T
- C.493 A→G
- D.1376 G→T

答案: D

解析： 1376, 1388 最多

50.關於 BRCA1 在乳癌細胞的突變之敘述，下列何者錯誤？

- A.常造成不完整的蛋白質產物，導致該蛋白質失去正常的功能
- B.突變的位置都集中在某 1~2 個核苷酸的位置
- C.突變常發生在蛋白質轉譯的區域
- D.該基因的突變也會在不具家族史的病患發生

答案: B

解析：在 *BRCA1* 與 *BRCA2* 上，仍然有許多點突變位置，目前無法確定是良性或是致病性的基因變異，被歸類成未明確的變異(variants of uncertain significance, VUS)。舉例來說，當 *BRCA1* 發生 C 端(C-terminus)BRCT domain 的刪除缺損(deletion)時，則 *BRCA1* 功能缺失，為致病性的突變；又如 *BRCA1* 發生 M1775R 的點突變時，也是致病性的突變；但是 *BRCA1* 發生 S1613G 的點突變時，則是良性的基因變異，與致癌無關

51.下列有關 VKORC1 基因的敘述何者正確？

- A.VKORC 酵素可將 vitamin K 2,3-epoxide 轉變為 vitamin K hydroquinone
- B.VKORC1 基因-1639 位置序列由 G 變成 A 會造成 VKORC 酵素活性上升
- C.VKORC1 基因多型性會影響 warfarin 藥物的適用劑量
- D.VKORC 酵素活性高所需之 warfarin 藥物劑量則較低

答案: C

解析：VKORC 的酵素活性降低時，凝血的速率就會降低而達到抗凝血治療的目標

52.下列何種基因的多型性與化療藥物 irinotecan 的毒性副作用最有關？

- A.CYP3A5
- B.VKORC1
- C.APO E
- D.UGT1A1

答案:D

解析：Irinotecan 進入人體肝臟後，會被轉換為一具活性的中間產物，且具有第一型拓樸酶(topoisomerase I)抑制劑的活性，名為 SN-38 接著會被 UGT1A1 酵素轉換為 SN-38G

53.下列何種病人最有可能需要服用 clopidogrel ？

- A.胃癌化學治療接受者
- B.肺癌標靶治療接受者
- C.接受冠狀動脈支架置入手術者
- D.第二型糖尿病患者

答案:C

解析：具有抗血小板聚集作用及抗血栓形成的作用，廣泛用於治療心肌梗塞或接受冠脈支架置入手術後常服用的藥物

54.下列何種人類白血球抗原（HLA）具有最多的等位基因（Allele）？

- A.HLA-A
- B.HLA-B
- C.HLA-C
- D.HLA-DQ

答案: B

解析：目前已發現的 HLA-A 等位基因有四千多種、HLA-B 五千多種、HLA-C 三千多種、HLA-DR 二千多種、最少的 HLA-DQ 也有一千多種

55.下列何者不是用於 HLA 分型之特異性寡核苷酸探針（Sequence-specific oligonucleotide probe）的特性？

- A.長度約 19~20 bases
- B.RNA 探針
- C.單股寡核苷酸
- D.通常有標定（Label）物質

答案: B

解析：不是 RNA 探針

56.分子檢驗中運用 PCR 反應的定性試驗，下列何種控制組可以監測因為 DNA 品質不好導致 false negative 的結果？

- A.Reagent blank control
- B.Positive control
- C.Negative control
- D.Internal control

答案:D

解析：Internal control 可監測 DNA 品質(House keeping gene, ex, actin)

57.在目前的次世代定序技術中，如果想針對大型基因中的點突變進行偵測，最理想的方式為：

- A.全基因體定序 ( whole genome sequencing )
- B.全外顯子定序 ( whole exome sequencing )
- C.目標區域定序 ( targeted sequencing )
- D.全轉錄體定序 ( whole transcriptome sequencing )

答案:C

解析：目標區域定序 ( targeted sequencing ) 較理想

58.細菌的分子鑑定可分為標的核酸物質放大法與偵測訊號放大法，請問下列何者不屬於核酸物質放大法？

- A.Strand displacement amplification
- B.Nucleic acid sequence-based amplification
- C.Branched DNA signal amplification
- D.Ligase chain reaction

答案:C

解析：分枝 DNA 訊號法 branched-chain DNA(bDNA) assay 屬於訊號放大

59.下列何種分子檢測法不適用於檢測細菌的抗藥性基因？

- A.Arbitrarily primed PCR
- B.Pyrosequencing
- C.PCR-SSCP (single-strand conformation polymorphism)
- D.Microarray analysis

答案: A

解析： Arbitrarily primed PCR 沒有特定目標

60.在病原菌分型時，如何增加隨機複製多型性分析法 (RAPD) 結果的可信度？

- A.利用二組以上之引子，分次進行核酸增幅
- B.使用專一性引子進行核酸增幅
- C.使用限制酶切割增幅產物
- D.使用多對引子在單一反應中進行核酸增幅

答案: A

解析：利用多對引子分次進行核酸增幅

61.有關萬古黴素抗藥腸球菌（Vancomycin-resistant enterococcus, VRE）的敘述，下列何者錯誤？

- A.主要是 van-encoding ligases 的突變造成
- B.vanA 和 vanB 基因主要出現在跳躍子（Transposons）上
- C.vanC 基因無法藉由接合反應進行基因的傳遞
- D.抗藥基因的強度  $\text{vanC} > \text{vanB} > \text{vanA}$

答案:D

解析：抗藥基因的強度  $\text{vanA} > \text{vanB} > \text{vanC}$

62.真菌的分子鑑定法，主要是針對下列那一個基因標的進行定序？

- A.16S rDNA
- B.18S rDNA
- C.28S rDNA 的 D1/D2 區
- D.5.8S rDNA

答案:C

解析：近年來已有很多研究利用這種技術來鑑定致病性真菌。最常用的目標基因為真菌的 28S rDNA 及內轉錄區。真菌的 DNA 序列中有一段高保守性及重複性的 rRNA 基因，包含 18S、5.8S 及 28S rRNA 基因

63.下列何種病毒／感染症狀／檢體的組合，最不適合用於以 PCR 為基礎的分子診斷方法？

- A.腺病毒／出血性膀胱炎／尿液
- B.冠狀病毒／肺炎／鼻咽拭子
- C.巨大細胞病毒／腦炎／肝素血漿
- D.腸病毒／腦膜腦炎／腦脊液

答案:C

解析：巨大細胞病毒由唾液

64.相對於血漿中第一型人類免疫缺乏病毒之定性核酸增幅試劑的測試評估，下列何者是定量試劑必須增加的評估項目？

A.測定極限（limit of detection）

B.精確度

C.線性範圍

D.特異性

答案:C

解析：定量必須評估線性範圍(類似 protein assay)

65.下列何種試驗可搭配公開的人類免疫缺乏病毒抗藥資料庫，同時分析第一型人類免疫缺乏病毒之基因型與抗  
病毒耐藥性？

A.病毒斑點試驗

B.即時聚合酶連鎖反應

C.轉錄介導核酸擴增試驗

D.高通量定序

答案: D

解析：抗藥性分析，常用基因型分析的方法，是直接以血漿中的 HIV RNA，以 RT-PCR 增幅擴增聚合酶(polymerase)基因與蛋白酶(protease)基因後進行核酸定序

66.關於檢測子宮頸檢體之人類乳突病毒（Human Papillomavirus, HPV）感染的敘述，何者錯誤？

A.Pap 抹片會有高比例的偽陰性

B.體外培養人類乳突病毒非常困難

C.所有感染的病人都會有抗體反應

D.可以用聚合酶連鎖反應偵測活動性感染

答案:C

解析：子宮頸癌抹片篩檢單獨一次檢查存在高達 30%的偽陰性。HPV 目前無法於細胞中培養，且血清學檢查不可靠，病毒檢驗以偵測病毒核酸為主。

67.關於使用分子信標（molecular beacon）檢測轉錄介導核酸擴增（transcription-mediated amplification）產物的

敘述，下列何者錯誤？

A.具有擴增子特異性核苷酸的探針

B.需要固相支持和洗滌程序產生螢光訊號

C.探針的兩端分別標記螢光報告基團（reporter dye）和遮蔽基團（quencher dye）

D.在恆溫下進行核酸擴增

答案:B



解析：反應在液相的單一試管中進行，不需固相受質及清洗步驟，操作簡單

68.下列何者不是導致乙型海洋性貧血的分子機制？

- A.核苷酸單點突變
- B.短片段核苷酸缺失（deletion）
- C.三核苷酸重複
- D.短片段核苷酸插入（insertion）

答案: C

解析：海洋性貧血不是三核苷酸重複

69.東南亞型是國人最常出現的甲型海洋性貧血基因型，下列敘述何者錯誤？

- A.南方墨點法無法用於檢測此型
- B.此型是屬於  $\alpha$ -thalassemia-1 基因型
- C.此型的成因是  $\alpha$  globin 基因群發生大片段（20 kb 以上）缺失
- D.Gap-PCR 檢測法可以有效鑑別此型

答案: A

解析：利用刪去法

70.變性高效能液相層析法能有效檢測因核苷酸單點突變造成的遺傳疾病，例如海洋性貧血。對於此方法的相關敘述，下列何者正確？

- A.此檢測方法不需要進行聚合酶連鎖反應放大欲檢測的基因片段
- B.其原理是雙股 DNA（duplex DNA）片段長度與層析管柱的親和力成正比
- C.雙股 DNA 中若有錯配的核苷酸，會降低其與層析管柱的親和力
- D.進行變性高效能液相層析法時，層析管柱的溫度須保持恆定

答案: C

解析： under partially denaturing temperatures, heteroduplex has lower  $T_m$ -> earlier elution

71.下列分子檢驗方法可以分析癌細胞的染色體基因拷貝數變異（copy number variation, CNV），何者除外？

- A.次世代定序儀（Next-generation sequencer）進行全基因體定序
- B.微陣列比較基因組雜交（array Comparative Genomic Hybridization, aCGH）技術
- C.次世代定序儀進行轉錄體核糖核酸定序（RNA-sequencing）
- D.次世代定序儀進行外顯子組定序（Exome-sequencing）

答案: C

解析：不是 RNA-sequencing

72.下列何種蛋白會與 E2F 結合而控制細胞週期的限制點（restriction point）？



- A.P53
- B.RB
- C.RAS
- D.EGFR

答案: B

解析： E2F1 與下列蛋白具有相互作用:

視網膜母細胞瘤蛋白（英語：retinoblastoma protein，常縮寫為 Rb、RB 或 RB1）

73.下列何種基因的變異會造成乳癌病人對 tamoxifen 治療產生抗藥性？

- A.TP53
- B.PTEN
- C.PI3K
- D.KRAS

答案: A

解析： p53 基因變異會造成抗藥性

74.胃腸道間質瘤（gastrointestinal stromal tumor, GIST）的 C-KIT 基因突變，最常發生在那一外顯子？

- A.8
- B.11
- C.13
- D.17

答案: B

解析： c-Kit 基因突變中,外顯子 11 突變最常見,以缺失突變、點突變及混合突變為主。

75.EML4（Echinoderm Microtubule Associated Protein Like 4）與 ALK（Anaplastic lymphoma kinase）之融合基因

（EML4-ALK fusion gene）是肺腺癌中常見的一種染色體轉位（translocation）變異，下列何種方法最不適用

在檢測此種變異或其蛋白產物？

- A.螢光原位雜交（FISH）
- B.RNA 反轉錄後進行聚合酶連鎖反應（RT-PCR）
- C.免疫組織化學染色法（IHC）
- D.DNA 桑格定序法（Sanger sequencing）

答案: D

解析：定序法成本高

76.融合基因變異常見於血液腫瘤，而融合基因主要是由下列何種變異所產生？

- A.點突變（point mutation）
- B.拷貝數變異（CNV）
- C.染色體轉位（translocation）
- D.外顯子（exon）框內刪除（in-frame deletion）

答案:C

解析：染色體轉位產生融合基因

77.為避免分子檢驗室之污染，下列敘述何者錯誤？

- A.理想狀態需要至少 3 個空間，即 pre-amplification room，amplification room 及 post-amplification room
- B.只要使用有棉塞過濾的 tip，就可以在不同空間使用同一支微量吸管
- C.若空間不足，只要有適當區隔，試劑配製與檢體處理可合併在同一室
- D.人員進出不同空間的原則是採 clean to dirty

答案:B

解析：不同空間使用同一支微量吸管易造成污染

78.關於醫學分子實驗室自行開發檢驗（Laboratory-developed tests, LDT）之品質管制的敘述，下列何者錯誤？

- A.須確認其檢測法的敏感度
- B.不需要與 gold standard 進行比較
- C.須確認該檢測法的量測區間
- D.須確認其檢測法的特異性

答案:B

解析：一定要與 gold standard 進行比較

79.有一病患經大腸鏡檢查後，發現有腸道病變的可能，經家族史調查後，發現家族中有四位患有大腸癌，其中兩人為一等親且發病年齡都在 50 歲以下，患者與其中一位患病的家族成員為父姪輩的關係。綜合以上資訊，可初步推斷該名病患可能有下列何種疾病？

- A.家族性腺性瘻肉群症
- B.遺傳性非瘻肉性大腸直腸癌群症
- C.慢性潰瘍性結腸炎
- D.偶發性大腸直腸症候群

答案:B

解析：HNPCC 患者在 50 歲前罹患大腸直腸癌機率比一般人高出 25%

80.承上題，上述病患最有可能在下列何種分子檢驗中有異常的現象？

- A.以 protein truncation test 檢測 APC 基因的突變
- B.以 pyrosequencing 檢測 mismatch repair 基因的序列
- C.以 dHPLC 檢測 BRCA2 基因的突變
- D.以 DNA 定序檢測 PDGFR 的序列

答案: B

解析：癌細胞容易產生錯配修復基因 (Mismatch repair gene ; MMR gene)突變而有失去功能的現象