

ĐỀ: A

PHẦN THI DI TRUYỀN Y HỌC

Họ và tên sinh viên: _____

Số báo danh: _____

Lớp: R1M1

Ngày thi: ngày 31 tháng 12 năm 2014

Số câu: 80 câu

Thời gian làm bài: 60 phút

Thí sinh phải nộp lại đề sau khi thi xong

Chú ý: Câu đúng được chọn bằng cách dùng viết bì hoặc viết chì bôi đen vào vòng tròn có ký tự mã cho câu đúng.

Viết: (A) (B) (C) (D) (E) (chọn câu B), nếu muốn sửa chữa (A) (B) (C) (D) (E)

Hãy chọn 01 đáp án đúng nhất cho các câu hỏi sau đây:

Câu 1: Cơ chế của đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể là:

- A. Đứt gãy xảy ra trên nhiễm sắc thể trong nguyên phân hoặc giảm phân.
- B. Bất thường của quá trình tiếp hợp và trao đổi chéo giữa các nhiễm sắc thể tương đồng trong quá trình giảm phân.
- C. Rối loạn không phân ly hai chromatid chị em trong quá trình giảm phân II.
- D. Câu A và B đúng.
- E. Tất cả đều đúng.

Câu 2: Nói về loạt thí nghiệm nhằm chứng minh DNA là vật chất di truyền, câu nào sau đây KHÔNG đúng:

- A. Thí nghiệm của Griffith (1928) đã sử dụng 2 chủng phế cầu (có độc lực và không có độc lực) để tiêm vào chuột.
- B. Thí nghiệm của Avery, McCarty và MacLeod đã dựa trên cơ sở thí nghiệm trước nhưng có thêm bước hủy lần lượt các thành phần hóa học khác nhau trong dịch chiết tách từ vi khuẩn chết.
- C. Thí nghiệm của Hershey và Chase dựa vào đặc tính của phage T₂ khi xâm nhập vi khuẩn để đánh dấu thành phần DNA và protein của phage T₂ bằng hai đồng vị phóng xạ ³²P và ³⁵S, nhằm xác định được DNA chính là thành phần xâm nhiễm vào tế bào E. coli.
- D. Nhóm Avery, McCarty và MacLeod là những người đầu tiên đưa ra khái niệm "biến nạp" (transformation) để chỉ hiện tượng chất liệu di truyền phóng thích từ vi khuẩn có độc lực (đã bị giết chết bởi nhiệt) đã tích hợp vào vi khuẩn không có độc lực để biến nó trở thành có độc lực.
- E. Tất cả đều đúng.

Câu 3: Các yếu tố nguy cơ nào sau đây được sử dụng trong công tác sàng lọc trước sinh ở quý I?

- A. Nồng độ PAP-A huyết thanh
- B. Nồng độ β -hCG tự do trong huyết thanh
- C. Đường kính lưỡng đỉnh (BPD)
- D. Câu A và B đúng
- E. Câu A, B, C đều đúng

Câu 4: Biểu hiện nào sau đây KHÔNG đặc trưng cho dị tật bẩm sinh do bất thường nhiễm sắc thể:

- A. Khôn miệng rộng.
- B. Tật thiếu xương chi.
- C. Lùn, nhẹ cân.
- D. Chậm phát triển tâm thần và vận động.
- E. Già tăng tần số dị tật cơ quan, đặc biệt là dị tật tim.

Signature

Câu 3: Hậu quả lâm sàng của bất thường nhiễm sắc thể gồm:

- A. Sảy thai ngẫu nhiên
- B. Di tật bẩm sinh
- C. Ung thư
- D. Tất cả đều sai
- E. Tất cả đều đúng

Câu 4: Những loại đột biến nào sau đây thuộc loại cân bằng:

- A. Trisomy 21 (thể tam nhiễm 21)
- B. Tự bội
- C. Nhiễm sắc thể đều
- D. Nhiễm sắc thể hình nhon
- E. Chèn đoạn

Câu 5: Theo thống kê của Tổ chức Y tế Thế giới, dị tật bẩm sinh phổ biến nhất tính trên toàn thế giới là:

- A. Bệnh thiếu men G6PD
- B. Dị tật ống thần kinh
- C. Hội chứng Down
- D. Dị tật tim bẩm sinh
- E. Các bệnh hemoglobin/thalassemia/ hồng cầu hình liềm

Câu 6: Cách viết nào sau đây đúng để mô tả cho trường hợp: Chèn đoạn nằm giữa băng 2 và băng 3 của vòng 1 trên nhánh dài nhiễm sắc thể 7 vào điểm ở băng 1 vòng 3 nhánh dài nhiễm sắc thể 4.

- A. $t(9;4)(q12;q31)$
- B. $q(4;9)(q1;q12q13)$
- C. $inv(4;9)(q31;q12q13)$
- D. $inv(9;4)(q12q13;q31)$
- E. $inv(4;9)(q31;q12q13)$

Câu 7: Nội về đột biến vô nghĩa, câu nào sau đây đúng:

- A. Đột biến làm mất mã di truyền mã hóa cho một acid amin nào đó trở thành mã kết thúc
- B. Thuộc loại đột biến cân bằng
- C. Hậu quả là làm số lượng sản phẩm protein do gen bị đột biến mã hóa
- D. Tất cả đều đúng
- E. Tất cả đều sai

Câu 8: Tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể trong số sảy thai ngẫu nhiên sớm là khoảng:

- A. 30%
- B. 50%
- C. 70%
- D. 90%
- E. 100%

Câu 9: Đột biến mất khung là:

- A. Đột biến thêm 3 nucleotide
- B. Đột biến mất 3 nucleotide
- C. Đột biến làm mất codon kết thúc
- D. Câu A và B đúng
- E. Tất cả đều sai

Câu 10: Trong bệnh tăng galactose máu do thiếu enzyme transferase, mô tả nào dưới đây là KHÔNG đúng:

- A. Biểu hiện lâm sàng: gan lớn, đục thủy tinh thể, suy thận, tổn thương não
- B. Do galactose không tham gia được vào quá trình đường phân nên cơ thể thiếu năng lượng ATP nghiêm trọng
- C. Hậu chế dùng sữa, các sản phẩm làm từ sữa và các thức ăn có lactose từ giai đoạn sơ sinh sẽ ngăn cản không cho bệnh phát triển
- D. Gen đột biến mã hóa cho enzyme transferase nằm trên nhánh ngắn NST số 9
- E. Do thiếu enzyme transferase nên galactose không thể đi vào quá trình đường phân

Câu 13: Trong quá trình tái bản DNA, vai trò của ligase là:

- A. Kéo dài mỗi để tổng hợp mạch mới bổ sung với mạch khuôn mẫu.
- B. Phá vỡ các liên kết hydro để tách hai mạch đơn.
- C. Gắn vào mạch đơn để ổn định mạch trong quá trình tái bản.
- D. Tổng hợp mỗi bổ sung với mạch khuôn mẫu.
- E. Bật các lỗ hổng giữa các đoạn DNA nhỏ mới được tổng hợp.

Câu 14: Các yếu tố sinh hóa được sử dụng để sàng lọc trước sinh cho các thai phụ mang thai từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày là:

- A. AFP, hCG và uE3
- B. β -hCG và PAPP-A
- C. hCG và PAPP-A
- D. AFP và PAPP-A
- E. Tất cả các câu trên đều sai.

Câu 15: Nói về nucleosome, câu nào sau đây KHÔNG đúng:

- A. Là đơn vị được tạo thành bởi sự cuộn xoắn ở cấp đầu tiên của phân tử DNA trong nhiễm sắc thể.
- B. Sự cuộn xoắn DNA tạo nucleosome này làm sợi DNA dày lên với đường kính 10 nm.
- C. Khoảng 6 nucleosome được cuộn lại tạo thành một solenoid.
- D. Gồm có đoạn DNA dài 500 bp quấn 2 vòng quanh lõi histone.
- E. Tất cả các câu đều không đúng.

Câu 16: Hãy giải thích danh pháp sau: 46,XX,t(7;10)(q22;q24).

- A. Người nữ mang chuyển đoạn Robertson giữa 2 nhiễm sắc thể (NST) 7 và 10.
- B. Người nữ mang chèn đoạn, NST 7 nhận đoạn chèn tại vị trí bằng 2 vùng 2 nhánh dài, NST 10 cho đoạn chèn từ điểm bằng 4 vùng 2 nhánh dài đến đầu mút.
- C. Người nữ mang chuyển đoạn tương hỗ giữa 2 NST 7 và 10, NST 7 có điểm gãy là bằng 2 vùng 2 nhánh dài, NST 10 có điểm gãy là bằng 4 vùng 2 nhánh dài.
- D. Người nữ mang chèn đoạn, NST 10 nhận đoạn chèn tại vị trí bằng 4 vùng 2 nhánh dài, NST 7 cho đoạn chèn từ điểm bằng 2 vùng 2 nhánh dài đến đầu mút.
- E. Người nữ bị mất đoạn ở 2 NST 7 và 10, điểm gãy trên NST 7 là bằng 2 vùng 2 nhánh dài, điểm gãy NST 10 là bằng 4 vùng 2 nhánh dài.

Câu 17: Đột biến mất đoạn giữa của nhiễm sắc thể có đặc điểm nào sau đây?

- A. Có sự thay thế vật liệu di truyền trên nhiễm sắc thể
- B. Là đột biến cân bằng
- C. Do 2 vị trí đứt gãy xảy ra trên một nhiễm sắc thể
- D. Câu A và B
- E. Câu A và C

Câu 18: Nói về tính đa hiệu, câu nào sau đây là đúng:

- A. Một bệnh được gây ra bởi các đột biến ở các locus khác nhau ở những gia đình khác nhau.
- B. Một gen có thể gây nhiều hiệu quả khác nhau trên những cơ quan khác nhau.
- C. Một gen bị đột biến ở những vị trí khác nhau gây nên những bệnh khác nhau.
- D. Một bệnh gây ra bởi một đột biến gen nhưng mức độ nghiêm trọng của bệnh biểu hiện khác nhau trên những cơ thể khác nhau.
- E. Tất cả các câu trên đều sai.

Câu 19: Trong quá trình tái bản DNA, enzyme có tác dụng biến tính tách hai mạch đơn là:

- A. SSB protein
- B. Polymerase
- C. Helicase
- D. Ligase
- E. Primase

Câu 20: Loại đột biến nào sau đây có 2 điểm gãy trên các nhiễm sắc thể liên quan:

- A. Một đoạn đầu mút.
- B. Chèn đoạn.
- C. Một đoạn giữa (k2).
- D. Cả 3 loại trên.
- E. Không có loại nào trong 3 loại trên.

Câu 21: Trong trường hợp nào dưới đây sẽ KHÔNG quan sát thấy vật thể Barr trong tế bào?

- A. Người nữ mang ba nhiễm sắc thể giới tính X.
- B. Người nam mang cặp nhiễm sắc thể giới tính XX.
- C. Người nữ mang cặp nhiễm sắc thể giới tính XY.
- D. Người nữ mắc hội chứng Turner.
- E. Người nam mắc hội chứng Klinefelter.

Câu 22: Những loại đột biến nào sau đây có thể không cân bằng ở mức độ phân tử nhưng lại cân bằng ở mức độ kiểu hình:

- A. Chuyển đoạn tương hỗ.
- B. Chuyển đoạn Robertson cân bằng.
- C. Đảo đoạn ngoài tâm.
- D. Cả 3 đột biến trên.
- E. Không có loại đột biến nào.

Câu 23: Một cặp vợ chồng bình thường sinh được 2 người con đều mắc hội chứng Marfan, hiện tượng nào đã xảy ra trong trường hợp này?

- A. Hiện tượng khảm ở tế bào dòng sinh dục.
- B. Do gen FBN1 nằm trên NST số 15 của trong các tế bào bố hoặc mẹ bị đột biến.
- C. Do gen FBN1 nằm trên NST số 15 của trong các tế bào dòng sinh dục của bố hoặc mẹ bị đột biến.
- D. Câu A và B đúng.
- E. Câu A và C đúng.

Câu 24: Nhiễm sắc thể Philadelphia trong bệnh bạch cầu thể tủy mạn tính có đặc điểm nào sau đây:

- A. Được tạo nên bởi sự chuyển đoạn tương hỗ giữa hai nhiễm sắc thể số 19 và 22.
- B. Có chứa gen lai BCR/ABL.
- C. Được tạo nên bởi sự mất đoạn trên nhiễm sắc thể số 22.
- D. Có chứa gen FMR1 bị đột biến mất đoạn.
- E. Câu C và D đúng.

Câu 25: Đặc điểm của intron:

- A. Thuộc vùng được phiên mã của gene, nó không mang mã di truyền và nằm xen kẽ giữa các đoạn mang mã.
- B. Là vị trí trên gene để các yếu tố phiên mã và enzyme RNA polymerase đến tương tác rồi khởi đầu quá trình phiên mã.
- C. Là vùng mang mã của gene.
- D. Câu A và câu B đúng.
- E. Câu A và câu C đúng.

Câu 26: Xét nghiệm tế bào tuỷ của một người nữ thấy có 5 NST giới tính X. Số vật thể Barr trong tế bào sẽ là:

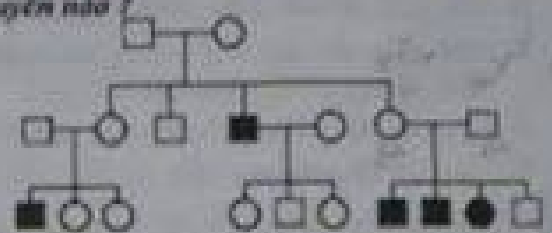
- A. 1
- B. 2
- C. 3
- D. 4
- E. 5

Câu 27: Đặc điểm nào dưới đây **KHÔNG** phải là đặc điểm của hiện tượng di truyền của các gene trên DNA của ty thể?

- A. Các bệnh lý di truyền ty thể thể hiện sự đa dạng trong biểu hiện
- B. Người nam nhận DNA ty thể từ mẹ nhưng không truyền cho DNA này cho con
- C. Bệnh biểu hiện phổ biến ở nữ hơn ở nam
- D. DNA được di truyền theo dòng mẹ
- E. Các hệ thống cơ quan có nhu cầu ATP lớn và ngưỡng ATP cao là những cơ quan chịu ảnh hưởng nặng nề nhất trong các bệnh của ty thể

Câu 28: Phả hệ dưới đây gọi là đặc điểm của loại bệnh lý di truyền nào?

- A. Kiểu trội, NST giới tính X.
- B. Kiểu lặn, NST giới tính X.
- C. Kiểu lặn, NST thường.
- D. Kiểu trội, NST thường
- E. Di truyền đa yếu tố.



Câu 29: Trong sàng lọc trước sinh quý I, nồng độ β -hCG tự do và PAPP-A huyết thanh đều giảm là dấu hiệu thường gặp của:

- A. Thai nhi mắc hội chứng Down.
- B. Thai nhi mắc hội chứng Edward
- C. Thai nhi mắc hội chứng Patau
- D. B và C đúng
- E. Tất cả các câu trên đều đúng.

Câu 30: Trung cấu trúc hóa học của nucleotide, thành phần cho phép một mạch đơn DNA có thể tiếp tục được kéo dài bởi enzyme DNA polymerase là:

- A. Gốc PO_4 ở vị trí 5' của đường 5 carbon.
- B. Gốc PO_4 ở vị trí 3' của đường 5 carbon.
- C. Gốc OH ở vị trí 3' của đường 5 carbon.
- D. Gốc OH ở vị trí 2' của đường 5 carbon.
- E. Gốc NH_2 của base ni-tơ.

Câu 31: Đặc điểm nào dưới đây **KHÔNG** có ích trong việc giúp phân biệt giữa kiểu di truyền gene trội và di truyền gene lặn trên nhiễm sắc thể thường?

- A. Sự có mặt của tính trạng hỗn nhân cận huyết
- B. Tỷ lệ người mắc bệnh trong con cái của mỗi kiểu hôn nhân
- C. Sự biểu hiện của bệnh qua nhiều thế hệ của gia đình
- D. Sự ổn định trong tính chất biểu hiện của bệnh
- E. Tỷ lệ nam nữ ở những người mắc bệnh

Câu 32: Đặc điểm nào sau đây **KHÔNG** phải là đặc điểm của quá trình tái bản DNA?

- A. Có tính bán bảo tồn.
- B. Tổng hợp theo nguyên tắc bổ sung.
- C. Tổng hợp theo chiều 3' \rightarrow 5'.
- D. Phải có mồi để DNA polymerase kéo dài.
- E. Tùy theo hướng tổng hợp thuận hay ngược chiều với chiều tách hai mạch đơn của helixase mà mạch DNA được tổng hợp liên tục hay gián đoạn.

Câu 12: Nói về phân tử DNA trong các nhiễm sắc thể của người, câu nào sau đây đúng?

- A. Có mạch vòng.
- B. Có mạch đơn, được cấu tạo từ những đơn phân là các nucleotide.
- C. Có cấu trúc xoắn kép.
- D. Câu A và C đúng.
- E. Tất cả đều sai.

Câu 14: Nói về đặc điểm của bệnh di truyền đa yếu tố, câu nào sau đây là KHÔNG đúng?

- A. Nguy cơ tái phát sẽ cao hơn nếu có trên 1 thành viên trong gia đình mắc bệnh.
- B. Nếu bệnh có biểu hiện càng nặng thì nguy cơ tái phát càng cao.
- C. Nếu nguy cơ mắc bệnh trong một quần thể là f thì nguy cơ cho con và anh chị em của người mắc bệnh sẽ xấp xỉ bằng căn bậc hai của f .
- D. Nguy cơ tái phát sẽ cao hơn nếu giới tính của người mắc bệnh là giới có tỷ lệ mắc bệnh cao hơn.
- E. Nguy cơ tái phát của bệnh thường giảm dần theo khoảng cách giữa những người họ hàng.

Câu 15: Nhóm bệnh nào dưới đây thuộc loại di truyền đa yếu tố?

- A. Bệnh hemophilia A, bệnh mù màu, bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne
- B. Bệnh u xơ thần kinh, bệnh loạn sản sụn bẩm sinh
- C. Hội chứng Down, hội chứng Patau, hội chứng Edwards
- D. Hội chứng Turner, hội chứng Klinefelter
- E. Các khuyết tật của ống thần kinh, tật khe hở môi bẩm, tật bàn chân khoèo

Câu 16: Phần lớn nhiễm sắc thể 21 thừa trong trisomy 21 thuần là được nhận từ (a: mẹ; b: bố; c: mẹ và bố có tỷ lệ bằng nhau). Nguyên nhân là do (m: sự khác biệt trong quá trình giảm phân tạo trứng ở mẹ và quá trình giảm phân tạo tinh trùng ở bố; n: tuổi bố thường lớn hơn tuổi mẹ). Yếu tố quyết định là thời gian chờ đợi quá lâu để được hoàn thiện quá trình giảm phân (x: tạo trứng ở người mẹ; y: tạo tinh trùng ở người bố).

- A. a, m, x B. b, n, y C. c, m, y D. a, n, x E. b, m, y

Câu 17: Đặc điểm nào dưới đây KHÔNG thấy trong Liều di truyền đa yếu tố điển hình?

- A. Sử dụng nguy cơ kinh nghiệm để tính nguy cơ tái phát ở các anh chị em ruột.
- B. Bệnh muốn biểu hiện phải vượt qua ngưỡng mắc bệnh.
- C. Hệ số tương hợp cao hơn ở các cặp sinh đôi cùng trứng so với cặp sinh đôi khác trứng.
- D. Nguy cơ tái phát ở các anh chị em ruột là 50%.
- E. Họ hàng càng xa nguy cơ tái phát càng giảm.

Câu 18: Nói về chèn đoạn (loại cơ bản), câu nào sau đây đúng?

- A. Có sự tham gia của hai nhiễm sắc thể không tương đồng.
- B. Có tất cả 3 điểm gãy.
- C. Là loại đột biến cân bằng.
- D. Câu A và C đúng.
- E. Tất cả đều đúng.

Câu 19: Trung tâm lực trước tinh quy 1, nồng độ β -hCG tự do huyết thanh tăng và nồng độ PAPP-A huyết thanh giảm là dấu hiệu thường gặp của:

- A. Thai nhi mắc hội chứng Edward
- B. Thai nhi mắc hội chứng Patau
- C. Thai nhi mắc hội chứng Down
- D. Thai nhi mắc hội chứng Turner
- E. Tất cả các câu trên đều đúng

Câu 40: Nhận định về đặc điểm của xương muối, câu nào sau đây là đúng?

- A. Phụ thuộc vào chủng tộc, không phụ thuộc vào tuổi thai.
- B. Phụ thuộc vào tuổi thai, không phụ thuộc vào chủng tộc.
- C. Phụ thuộc vào tuổi thai và chủng tộc.
- D. Không phụ thuộc vào tuổi thai và chủng tộc.
- E. Tất cả các câu trên đều sai.

Câu 41: Nói về các amino acid thiết yếu, câu nào sau đây là đúng:

- A. Là các amino acid mà cơ thể không tổng hợp được.
- B. Là các amino acid mà cơ thể có thể tổng hợp được.
- C. Phải do môi trường cung cấp.
- D. A và C đúng.
- E. B và C đúng.

Câu 42: Đa số bệnh di truyền chuyển hóa đều thuộc nhóm

- A. Di truyền kiểu gen trội NST thường.
- B. Di truyền kiểu gen lặn NST thường.
- C. Di truyền kiểu gen trội liên kết với NST giới tính X.
- D. Di truyền kiểu gen lặn liên kết với NST giới tính X.
- E. Di truyền kiểu gen đột biến trên DNA ti thể.

Câu 43: Liên kết giữa các nucleotide trên cùng một mạch đơn của phân tử DNA là:

- A. Liên kết phosphodiester.
- B. Liên kết hydro.
- C. Liên kết disulfide.
- D. Liên kết peptide.
- E. Tất cả đều sai.

Câu 44: Điều kiện nào dưới đây KHÔNG phải là điều kiện nghiệm đúng cho định luật Hardy-Weinberg?

- A. Không có tình trạng nhập cư.
- B. Sự kết hôn xảy ra ngẫu nhiên.
- C. Quần thể lớn.
- D. Không xảy ra đột biến làm xuất hiện allele mới.
- E. Mọi cá thể không nhất thiết phải có cơ hội sinh sản như nhau.

Câu 45: Trong một chương trình sàng lọc người ta phát hiện tần số người bình thường mang gene beta-thalassemia ở một quần thể người Ý là 4%. Tần số của allele beta-thalassemia là:

- A. 0,04
- B. 0,2
- C. 0,4
- D. 0,02
- E. 0,004

Câu 46: Đơn vị cấu tạo một nhiễm sắc thể (Chromosome) là:

- A. Nucleid
- B. Solenoid
- C. Chromatid
- D. Nucleosome
- E. Chromatin

Câu 47: Mô tả nào dưới đây về nguy cơ tái phát của sự di truyền đa yếu tố là KHÔNG đúng?

- A. Có tính đồng nhất giữa các quần thể khác nhau.
- B. Mang tính đặc hiệu cho từng loại bệnh trong nhóm bệnh di truyền đa yếu tố.
- C. Nếu bệnh biểu hiện ở giới tính có tỷ lệ mắc bệnh thấp thì nguy cơ tái phát sẽ cao hơn.
- D. Hạ hàng với người mắc bệnh càng xa thì nguy cơ tái phát giảm càng mạnh.
- E. Bệnh càng nặng thì nguy cơ tái phát càng cao.

Câu 48: Tổng số lượng cặp nucleotide của tất cả các phân tử DNA trong bộ nhiễm sắc thể đơn bội của người là khoảng:

- A. 1,2 tỷ cặp. C. 3,2 tỷ cặp. E. 5,2 tỷ cặp.
B. 2,2 tỷ cặp. D. 4,2 tỷ cặp.

Câu 49: Bộ ba nucleotide nào sau đây là codon kết thúc (xét trên gene)?

- A. TAA B. GAA C. CTA D. ATA E. GGA

Câu 50: Nơi về đột biến gen trong bệnh hồng cầu hình liềm, câu nào sau đây đúng:

- A. Là một đột biến vô nghĩa.
B. Đột biến xảy ra trên codon thứ 16 của gen.
C. Đột biến xảy ra trên gen mã hóa cho chuỗi α polypeptide.
D. Đột biến làm một acid amin glutamic bị thay thế bởi valine.
E. Tất cả đều đúng.

Câu 51: Tỷ lệ phát hiện (DR) của một test sàng lọc được định nghĩa là:

- A. Khả năng xác định những người mắc bệnh trong số những người thực sự mắc bệnh.
B. Khả năng xác định những người không mắc bệnh trong số những người không mắc bệnh.
C. Khả năng xác định những người mắc bệnh trong số những người tham gia sàng lọc.
D. Khả năng xác định những người không mắc bệnh trong số những người tham gia sàng lọc.
E. Tất cả các câu trên đều sai.

Câu 52: Một cặp vợ chồng có một con gái mắc một bệnh di truyền và ba đứa con khác không mắc bệnh. Các ông bà nội ngoại và hai vợ chồng này đều không mắc bệnh này. Có thể nghĩ tới khả năng bệnh di truyền này là một bệnh:

- A. Di truyền kiểu trội nhiễm sắc thể thường.
B. Di truyền kiểu lặn nhiễm sắc thể thường.
C. Di truyền kiểu lặn liên kết với nhiễm sắc thể giới tính.
D. Di truyền kiểu trội liên kết với nhiễm sắc thể giới tính.
E. Dữ kiện trên không đủ để đưa ra nhận xét về đặc điểm di truyền của bệnh.

Câu 53: Trong một quần thể cân bằng, 3 kiểu gen có tần số lần lượt như sau: AA: 0,64; Aa: 0,32; aa: 0,04. Tần số của A và a là:

- A. $A = 0,5$; $a = 0,5$ C. $A = 0,3$; $a = 0,7$ E. $A = 0,4$; $a = 0,6$
B. $A = 0,8$; $a = 0,2$ D. $A = 0,2$; $a = 0,8$

Câu 54: RNA hoàn chỉnh (trưởng thành) KHÔNG có các thành phần nào sau đây:

- A. Vùng 5' không dịch mã, vùng 3' không dịch mã. D. Exon
B. Nucleotit Guanin đã biến đổi hóa học đầu 5'. E. Intron
C. Đuôi poly-A đầu 3'.

Câu 55: Giả sử gọi p là tần số của allele A, q là tần số của allele a và các allele kết hợp với nhau một cách ngẫu nhiên trong quần thể các allele nằm trên nhiễm sắc thể thường. Thì theo định luật Hardy-Weinberg tần số của các kiểu gene AA, Aa, aa được thể hiện qua công thức nào dưới đây?

- A. $p^2 + 2pq + q^2$ C. $p + 2pq + q$ E. $2pq + q^2$
B. $p^2 + q^2$ D. $p^2 + 2pq$

Câu 56: Những loại đột biến nào sau đây thuộc loại cân bằng:

- A. Chèn đoạn. C. Nhiễm sắc thể hình nhẫn. E. Trisomy 21 (thể tam nhiễm 21).
B. Tái tổ hợp. D. Nhiễm sắc thể đều.

Câu 57: Một bệnh di truyền trội NST thường gây bệnh rối loạn chuyển hóa porphyrin làm da tăng nhạy cảm với ánh sáng, đau bụng, viêm thần kinh ngoại biên và các cơn loạn thần kinh. Biểu hiện trên đây của bệnh thuộc tính chất nào dưới đây của bệnh đột biến đơn gene

- A. Biểu hiện đa dạng (variable expression)
- B. Tính dị nguyên của locus đột biến (locus heterogeneity)
- C. Sự biểu hiện bệnh sớm (anticipation)
- D. Tính đa hiệu (pleiotropy)
- E. Tính thâm giảm (reduced penetrance)

Câu 58: Nói về xét nghiệm chẩn đoán trước sinh, đặc điểm nào sau đây KHÔNG đúng:

- A. Đắt tiền
- B. Không gây nguy cơ cho thai phụ và thai nhi.
- C. Sử dụng trên nhóm thai phụ sàng lọc trước sinh có nguy cơ cao.
- D. Cho kết quả chẩn đoán chính xác thai nhi mắc hay không mắc các bất thường số lượng NST 21, 18, 13, X và Y.
- E. Có độ nhạy và độ đặc hiệu cao.

Câu 59: Nói về chuyển đoạn tương hỗ, câu nào sau đây KHÔNG đúng:

- A. Thông thường có hai nhiễm sắc thể không tương đồng tham gia vào loại bất thường này.
- B. Con cái của người này đều mang chuyển đoạn tương hỗ như vậy.
- C. Nếu một trong hai vợ chồng là người mang loại bất thường này thì người vợ sẽ có nguy cơ sảy thai liên tiếp.
- D. Là loại bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể loại cân bằng.
- E. Thường có hai điểm gãy trong loại bất thường này.

Câu 60: Các yếu tố nguy cơ nào sau đây được sử dụng trong công tác sàng lọc trước sinh ở quý I?

- A. Khoảng mở da gáy (NT)
- B. Nồng độ PAPP-A huyết thanh
- C. Nồng độ β -hCG tự do trong huyết thanh
- D. Câu B và C đúng
- E. Câu A, B, C đều đúng

Câu 61: Liên kết hóa học giữa các nucleotide trong phân tử DNA gồm:

- A. Các liên kết hydro và phosphodiester
- B. Các liên kết peptide và phosphodiester
- C. Các liên kết hydro và disulfide
- D. Các liên kết peptide và hydro.
- E. Các liên kết phosphodiester và disulfide

Câu 62: Một người nữ là người mang (carrier) gene bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne(DMD), một bệnh di truyền gene lặn liên kết với NST giới tính X, kết hôn với một người nam bình thường. Tỷ lệ con trai mắc bệnh trong số con trai và tỷ lệ con gái mắc bệnh trong số con gái của họ lần lượt là:

- A. 50%, 50%
- B. 25%, 25%
- C. 50%, 0%
- D. 50%, 25%
- E. 100%, 50%

Câu 63: Bệnh mù màu đỏ lục là một bệnh di truyền lặn liên kết với nhiễm sắc thể giới tính X ở người. Nếu một người nam mắc bệnh này và bố mẹ anh ta hoàn toàn bình thường. Hãy cho biết trong các ông bà nội ngoại của anh ta sẽ có người nào có khả năng mắc bệnh mù màu đỏ lục này?

- A. Bà ngoại
- B. Ông ngoại
- C. Bà Nội
- D. Ông nội
- E. Ông nội và ông ngoại đều có khả năng như nhau

Câu 64: Enzyme nào sau đây không tham gia vào quá trình tái bản DNA:

- A. DNA polymerase
- B. Primase
- C. Helicase
- D. Ligase
- E. Kinase

Câu 65: Trong quá trình tái bản DNA, vai trò của DNA polymerase là:

- A. Phá vỡ các liên kết hydro để tách hai mạch đơn.
- B. Kéo dài mỗi để tổng hợp mạch mới bổ sung với mạch khuôn mẫu.
- C. Bật các lỗ hổng giữa các đoạn DNA nhỏ mới được tổng hợp.
- D. Gắn vào mạch đơn để ổn định mạch trong quá trình tái bản.
- E. Tổng hợp mỗi bổ sung với mạch khuôn mẫu.

Câu 66: Nói về lợi ích của cấu trúc xoắn kép của phân tử DNA, câu nào sau đây KHÔNG đúng:

- A. Tạo điều kiện đột biến có lợi cho quá trình tiến hóa.
- B. Biết trình tự của một chuỗi nucleotide có thể suy ra trình tự chuỗi còn lại của phân tử DNA.
- C. Giúp sao chép chính xác từ một phân tử DNA ban đầu để tạo ra hai phân tử giống hệt nó.
- D. Cho phép sửa sai chính xác và hiệu quả các DNA bị thương tổn.
- E. Tất cả đều đúng.

Câu 67: Nói về bất thường nhiễm sắc thể trong hội chứng Down, câu nào sau đây đúng:

- A. Trisomy 21 thuần chiếm tỷ lệ 60%.
- B. Chuyển đoạn Robertson không cân bằng chiếm tỷ lệ 40%.
- C. Số lượng nhiễm sắc thể của những người mắc hội chứng Down luôn luôn là 47, ngoại trừ thể khảm.
- D. Tất cả đều đúng.
- E. Tất cả đều sai.

Câu 68: Vùng promoter (vùng khởi động) của gene có chức năng nào sau đây:

- A. Là trình tự mang mã di truyền.
- B. Là vị trí xảy ra quá trình cắt nối gene.
- C. Là vị trí gắn đuôi poly-A.
- D. Là vị trí tương tác với các yếu tố phiên mã và RNA polymerase.
- E. Là vị trí gắn mũ Guanin biến đổi hóa học giúp bảo vệ phân tử RNA đang được tổng hợp.

Câu 69: Khả năng một cặp vợ chồng, trong đó người chồng mắc bệnh thiếu men G6PD, người vợ hoàn toàn bình thường không mang gen bệnh, sinh con mắc bệnh này là bao nhiêu? Biết rằng bệnh thiếu men G6PD di truyền theo kiểu lặn trên NST giới tính X.

- A. 50% con trai mắc bệnh, 50% con trai bình thường
- B. 50% con gái mắc bệnh, 50% con gái mang gen bệnh.
- C. Không mắc bệnh
- D. Câu B và C đúng
- E. Tất cả các câu trên đều sai.

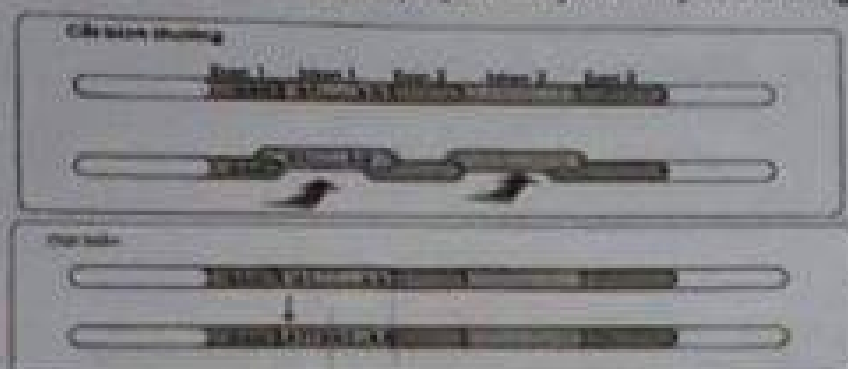
Câu 70: Đặc điểm nào sau đây KHÔNG phù hợp với đột biến tăng chức năng protein:

- A. Gây bệnh lý di truyền trội.
- B. Sản phẩm protein không những không có chức năng mà còn ức chế chức năng của phân tử protein được mã hóa bởi allele bình thường.
- C. Có thể làm xuất hiện một phân tử protein mới.
- D. Sản phẩm protein có thể được biểu hiện quá mức.
- E. Sản phẩm protein có thể biểu hiện không phù hợp.

Câu 71: Nói về hội chứng Down do chuyển đoạn Robertson không cân bằng, câu nào sau đây đúng:

- A. Số lượng nhiễm sắc thể trong mỗi nhân tế bào là 45.
- B. Thường có bố hoặc mẹ là người mang chuyển đoạn Robertson cân bằng.
- C. Nguy cơ tái phát khi bố hay mẹ là người mang đều giống nhau.
- D. Câu B và C đúng.
- E. Tất cả đều đúng.

Câu 72: Nhìn vào hình dưới đây rồi cho biết hậu quả của đột biến thực vật ở trong hình.



- A. Hậu quả của đột biến này là làm giảm ái lực của enzyme RNA polymerase.
- B. Hậu quả của đột biến này là làm mất phần intron có mặt trong mRNA hoàn chỉnh.
- C. Hậu quả của đột biến này là làm nguyên một intron có mặt trong mRNA hoàn chỉnh.
- D. Hậu quả của đột biến này là làm mất một phần exon trong mRNA hoàn chỉnh.
- E. Hậu quả của đột biến này là làm mất nguyên một exon trong mRNA hoàn chỉnh.

Câu 73: Dấu hiệu nào sau đây **KHÔNG** phải là triệu chứng lâm sàng thường gặp của hội chứng Down:

- A. Mộng thường há với lưỡi thè ra ngoài.
- B. Giãn hoặc bất cân đối giữa ngón tay út.
- C. Dị tật tim bẩm sinh.
- D. Chậm phát triển tâm thần.
- E. Bàn chân hình dẻ giày trượt băng.

Câu 74: Nói về đột biến vùng điều hòa, câu nào sau đây đúng:

- A. Có thể xảy ra ở vùng promoter.
- B. Có thể xảy ra ở các yếu tố thúc đẩy.
- C. Hậu quả của đột biến này là giảm ái lực của enzyme RNA polymerase.
- D. Tất cả đều đúng.
- E. Câu B và C đúng.

Câu 75: Trường hợp nào sau đây **KHÔNG** phải là cơ chế gây nên tảo huyết:

- A. Một trứng thụ tinh với hai tinh trùng.
- B. Một trứng và một thể cực cùng thụ tinh với một tinh trùng.
- C. Một tinh trùng lưỡng bội thụ tinh với trứng bình thường.
- D. Một trứng lưỡng bội thụ tinh với tinh trùng bình thường.
- E. Rối loạn không phân ly toàn bộ bộ nhiễm sắc thể trong quá trình nguyên phân hợp tử.

Câu 76: Ở người nữ, vật thể Barr của tế bào sinh dưỡng có thể quan sát thấy ở thời kỳ nào của tế bào:

- A. Kỳ trung gian
- B. Kỳ đầu
- C. Kỳ giữa
- D. Kỳ sau
- E. Kỳ cuối

Câu 77: Nói về cơ chế gây nên lệch bội, câu nào sau đây KHÔNG đúng:

- A. Không phân ly của nhiễm sắc thể trong quá trình giảm phân I.
- B. Không phân ly của nhiễm sắc thể trong quá trình giảm phân II.
- C. Không phân ly nhiễm sắc thể trong nguyên phân sau thụ tinh, có thể tạo ra trạng thái khảm.
- D. Không phân ly của toàn bộ bộ nhiễm sắc thể trong quá trình nguyên phân của hợp tử.
- E. Tất cả đều đúng.

Câu 78: Người mang chuyển đoạn Robertson cân bằng có số nhiễm sắc thể trong nhân tế bào sinh dưỡng là:

- A. 22 B. 23 C. 24 D. 45 E. 46

Câu 79: Nói về mỗi trong quá trình tái bản DNA, câu nào sau đây đúng:

- A. Có bản chất là đoạn DNA mạch đơn, kích thước khoảng 10-15 nucleotide.
- B. Được tổng hợp bởi enzyme primase.
- C. Được kéo dài bởi enzyme RNA polymerase.
- D. Tất cả đều đúng.
- E. Tất cả đều sai.

Câu 80: Nói về đảo đoạn, câu nào sau đây đúng:

- A. Đảo đoạn quanh tâm có 2 điểm gãy nằm trên cùng một nhánh của nhiễm sắc thể.
- B. Đảo đoạn ngoài tâm có 2 điểm gãy nằm trên hai nhánh khác nhau của cùng một nhiễm sắc thể.
- C. Thường có biểu hiện lâm sàng bất thường.
- D. Người mang đảo đoạn có thể tạo giao tử cân bằng hoặc không cân bằng về vật chất di truyền.
- E. Tất cả những người mang đảo đoạn đều không thể có con bình thường.