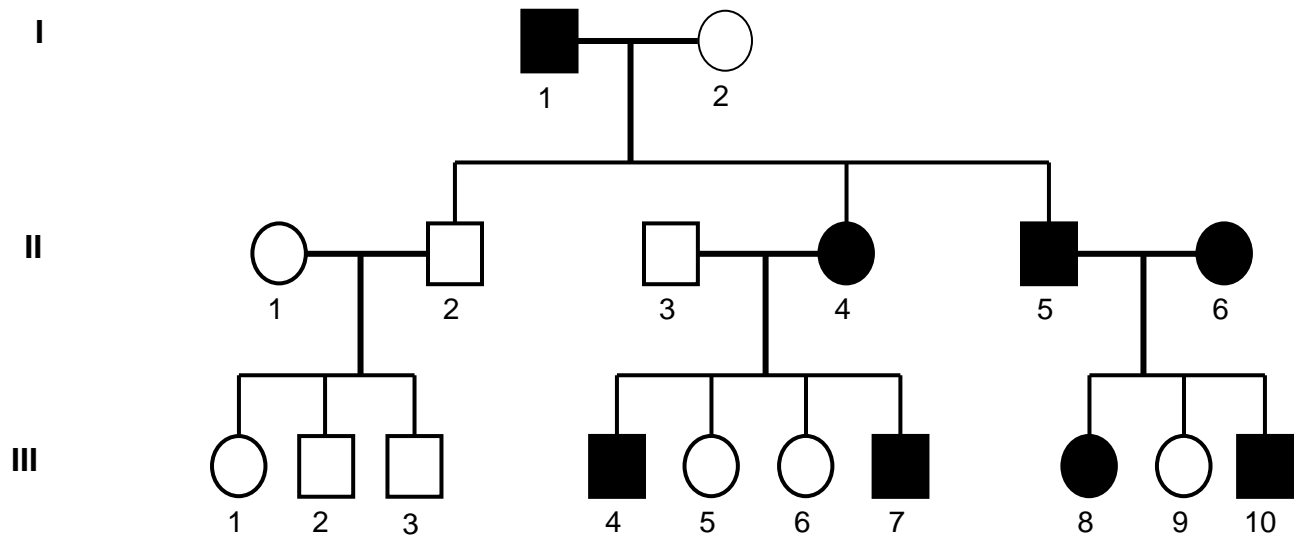


## MỘT SỐ CÂU HỎI DI TRUYỀN THAM KHẢO

Câu 1, 2 : Cho phả hệ bên dưới (\*)



1. Hãy xác định phả hệ trên tuân theo quy luật di truyền nào ?

A. Lặn NST thường

**B. Trội NST thường**

C. Trội NST giới tính X

D. Lặn NST giới tính X

2. Hãy xác định kiểu gen của cá thể III-9 trong phả hệ trên, biết rằng trong quá trình tạo giao tử không tạo ra đột biến mới. (\*\*\*)

A.  $X^A X^A$  hoặc  $X^A X^a$

B.  $X^a X^a$

C. AA hoặc Aa

**D. aa**

3. Người mắc hội chứng Prader – Willi [ $\text{del}(15)(q11-13)$ ] có biểu hiện béo phì, thể trạng thấp bé, trí tuệ kém...Để chẩn đoán bệnh này, chọn kỹ thuật nào cho kết quả chính xác và nhanh nhất ? (\*\*)

- A. Phương pháp nghiên cứu phả hệ
- B. Phương pháp xét nghiệm NST với kỹ thuật nhuộm băng
- C. Phương pháp lai tại chỗ phát huỳnh quang (FISH)**
- D. Phương pháp xét nghiệm NST với kỹ thuật nhuộm chuẩn (Giemsa)

4. Một người đàn ông chết vì bệnh Huntington, bệnh do gen trội nằm trên NST thường. Khẳng định nào sau đây là đúng nhất ? (\*\*)

- A. Không có đủ thông tin để trả lời câu hỏi này
- B. Tất cả con của người này sẽ chết vì bệnh Huntington
- C. Các con trai của người này sẽ chết vì bệnh Huntington nhưng con gái thì không
- D. Bố (hoặc mẹ) hoặc cả 2 bố mẹ của người đàn ông này đều bị bệnh Huntington**

5. Người chồng bị mù màu, còn người vợ bình thường nhưng có mang một alen bệnh lặn. Kết quả nào sau đây cho phép kết luận bệnh mù màu là bệnh di truyền lặn NST giới tính X ? (\*\*)

- A.  $\frac{1}{2}$  số con trai và  $\frac{1}{2}$  số con gái bị mù màu**
- B. Tỷ lệ các con là 3 mù màu : 1 bình thường
- C. Tất cả con gái bị mù màu, còn con trai thì không ai bị
- D. Tất cả con trai bị mù màu, còn con gái thì không ai bị.

6. Những người mắc hội chứng Williams có NST đồ (Karyotype) là 46,XX,del(7)(q11);46,XY,del(7)(q11). Để chẩn đoán bệnh này, phương pháp nào dưới đây được ưu tiên sử dụng ? (\*)

- A. Phương pháp nghiên cứu phả hệ
- B. Phương pháp lai tại chỗ phát huỳnh quang (FISH)**
- C. Phương pháp PCR
- D. Phương pháp nhuộm băng

7. Khi thống kê về bệnh suyễn (Bronchial asthma), người ta thấy 48 % số cặp sinh đôi MZ và 25 % số cặp sinh đôi DZ có cùng biểu hiện bệnh. Dựa vào số liệu trên hãy xác định mức độ tác động của môi trường sống lên việc phát sinh bệnh suyễn là khoảng bao nhiêu % ? (\*\*)

- A. 23%
- B. 30%
- C. 70%**
- D. 75%

Câu 8, 9, 10: Cho thông tin như sau : (\*\*\*)

Một phụ nữ 24 tuổi mới lập gia đình và bị sảy thai 2 lần liên tiếp. Người phụ nữ này đến khám tại bệnh viện phụ sản và sau khi thăm khám bác sĩ đã chỉ định làm nhiễm sắc thể đồ (Karyotype) cả 2 vợ chồng. Kết quả NST đồ như sau : Người vợ : 46, XX

Người chồng : 45, XY, -21, -21, + t(21/21)

8. Hỏi xác suất sảy thai lần nữa là bao nhiêu % ? (\*\*)

- A. 0 %
- B. 25 %
- C. 50%**
- D. 75%

9. Hỏi xác suất có một đứa con *khỏe mạnh không mắc bệnh di truyền* của cặp vợ chồng này là bao nhiêu % ?

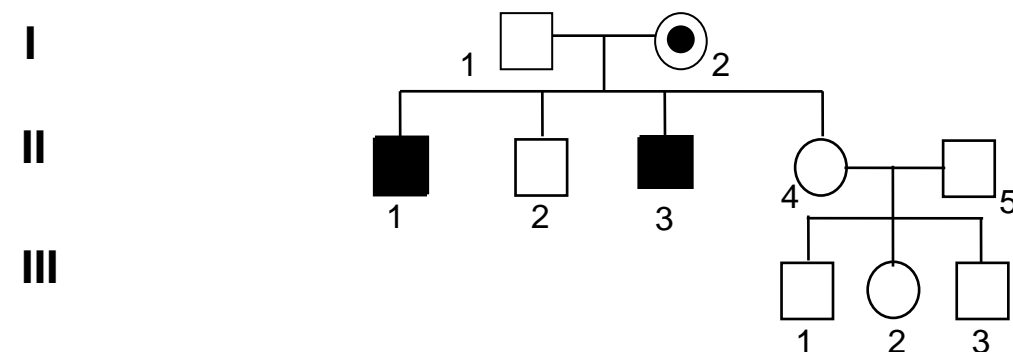
- A. 0 %**
- B. 25 %
- C. 50%
- D. 75%

10. Trong trường hợp này thì bác sĩ sẽ đưa ra lời khuyên tư vấn di truyền nào sau đây là hợp lý nhất ? (\*\*\*\*)

- A. Xin trứng của người khác để làm thụ tinh trong ống nghiệm
- B. Xin tinh trùng của người khác để làm thụ tinh trong ống nghiệm**
- C. Xin trứng và tinh trùng của người khác để làm thụ tinh trong ống nghiệm
- D. Không thể sinh được những đứa con hoàn toàn khỏe mạnh, chỉ nên nhận con nuôi

Câu 11, 12 (\*)

Khi theo dõi bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne của một gia đình, người ta lập được bảng phả hệ sau : (\*)



11. Điền vào chỗ trống : "Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne là bệnh di truyền .....trên nhiễm sắc thể ....."

- A. trội ; thường

B. trội ; giới tính X

C. lặn ; thường

**D. lặn ; giới tính X**

12. Hãy xác định kiểu gen của người II-4

A.  $X^AX^A$

**B.  $X^AX^A$  hoặc  $X^AX^a$**

C.  $X^aX^a$

D. Tất cả đều sai

13. Dưới đây là các công việc phải thực hiện khi phân tích một bảng phả hệ (\*\*)

1. Xác định qui luật di truyền của bệnh
2. Tính xác suất mắc bệnh của thế hệ tiếp theo
3. Sử dụng bảng punnett để tìm ra các kiểu gen chưa biết
4. Đánh số cá thể trong bảng phả hệ
5. Viết kiểu gen của nhiều cá thể trong phả hệ mà bạn có thể viết

Hãy sắp xếp các công việc trên theo đúng thứ tự khi phân tích phả hệ

A.  $1 \rightarrow 5 \rightarrow 3 \rightarrow 2 \rightarrow 4$

B.  $2 \rightarrow 1 \rightarrow 4 \rightarrow 5 \rightarrow 3$

C.  $3 \rightarrow 4 \rightarrow 5 \rightarrow 2 \rightarrow 1$

**D.  $4 \rightarrow 1 \rightarrow 5 \rightarrow 3 \rightarrow 2$**

Câu 14, 15 (\*)

Dựa vào số liệu thống kê về bệnh động kinh (Epilepsy) ở trẻ sinh đôi, người ta thấy 60% số cặp sinh đôi MZ và 20% số cặp sinh đôi DZ có cùng biểu hiện bệnh.

14. Hãy xác định đúng hệ số di truyền (H) trong trường hợp trên là bao nhiêu % ?

A. 40%

**B. 50%**

C. 60%

D. 80%

15. Dựa vào hệ số di truyền (H) tính được ở phần trên, kết luận nào sau đây về bệnh động kinh là đúng nhất ?

A. Bệnh động kinh di truyền chủ yếu do gen

B. Bệnh động kinh phát sinh do ảnh hưởng của điều kiện sống

**C. Tỷ trọng yếu tố di truyền và yếu tố môi trường tác động lên bệnh động kinh là ngang nhau**

D. Không đủ dữ kiện để trả lời

16. Về lý thuyết, số cặp sinh đôi cùng giới luôn bằng số cặp sinh đôi khác giới. Nhưng trong thực tế, do hiện tượng sinh đôi .....nên số cặp sinh đôi cùng giới luôn nhiều hơn số cặp sinh đôi khác giới.

(\*)

A. cùng giới

B. khác giới

**C. MZ**

D. DZ

17. Những người mắc hội chứng **Di George** có karyotype như sau : 46,XX,del(22)(q11) hoặc 46,XY,del(22)(q11). Hãy xác định dạng bất thường cấu trúc NST mà những người này đã mắc phải là gì ? (\*\*)

A. mất đoạn 22 nhánh dài NST số 11

B. mất đoạn 11 nhánh dài NST số 22

C. mất vùng 2 băng 2 nhánh dài NST số 11

**D. mất vùng 1 băng 1 nhánh dài NST số 22**

18. Trong các trường hợp sau đây, trường hợp nào được chỉ định xét nghiệm chất nhiễm sắc giới tính ? (\*)

A. Người bị dị dạng cơ quan sinh dục ngoài

B. Nam nữ chậm phát triển giới tính

C. Những người vô sinh kể cả nam và nữ

**D. Tất cả đều đúng**

19. Trong các trường hợp sau đây, trường hợp nào được chỉ định làm các xét nghiệm chẩn đoán trước sinh ? (\*)

A. Tiền sử đã có con bị trisomi 21

B. Người mẹ mang thai từ 40 tuổi trở lên

C. Bố hoặc mẹ có mang NST chuyển đoạn

**D. Tất cả đều đúng**

20. Chậm phát triển trí tuệ là một bệnh lý hay gặp ở trẻ em. Để xác định sự phát triển trí tuệ của trẻ chịu ảnh hưởng của di truyền hay môi trường xã hội, người ta thống kê và tính được hệ số di truyền là 38%. Như vậy *tác nhân chủ yếu* gây ra bệnh lý chậm phát triển trí tuệ là yếu tố .....(\*)

A. Di truyền

**B. Môi trường**

C. Di truyền và môi trường

D. Không đủ dữ kiện để trả lời

21. Quan sát vật thể Barr ở nhân tế bào niêm mạc má của người nữ có Karyotype là 46, X, i(Xq), ta sẽ thấy kích thước của vật thể Barr sẽ như thế nào ? (\*\*)

**A. Vật thể Barr lớn hơn bình thường**

B. Vật thể Barr nhỏ hơn bình thường

C. Vật thể Barr có kích thước không đổi

D. Vật thể Barr có kích thước thay đổi tùy theo trạng thái sinh lý

22. Điền vào chỗ trống : “Số vân tuyệt đối bằng tổng các số đếm thu được trên .....” (\*)

**A. tất cả 10 ngón tay**

B. ngón tay có hoa vân vòng

C. ngón tay có hoa vân móc

D. ngón tay có hoa vân cung

23. Khi nghiên cứu về bệnh đau tim ở nam giới, người ta thấy 44% các cặp sinh đôi MZ tương hợp, còn ở các cặp sinh đôi DZ là 30%. Như vậy bệnh đau tim ở nam giới do ảnh hưởng của nhân tố môi trường là bao nhiêu % ? (\*\*)

A. 20%

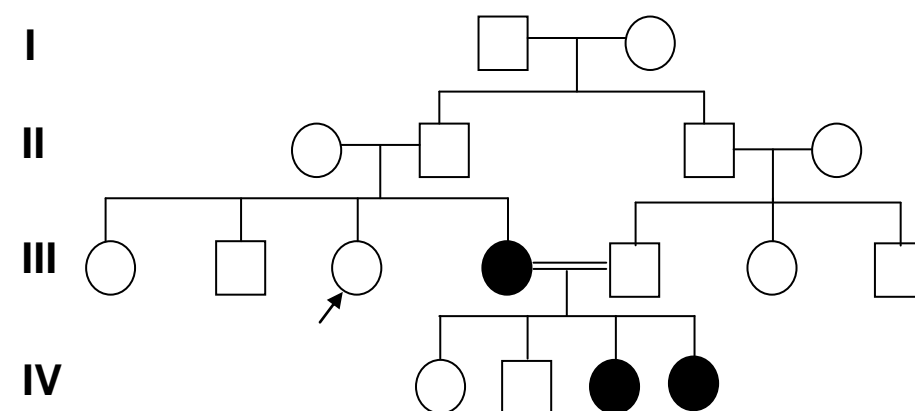
B. 30%

C. 44%

**D. 80%**

Câu 24, 25 (\*\*)

Lập phả hệ bên dưới theo dõi bệnh Phenylketon niệu (**Phenylketonuria - PKU**) của một gia tộc



24. Hãy xác định quy luật di truyền của bệnh này

A. Trội NST thường

**B. Lặn NST thường**

C. Trội NST giới tính X

D. Lặn NST giới tính X

25. Nếu người phụ nữ III-3 kết hôn với một người không mắc bệnh di truyền này thì xác suất con của người phụ nữ này **bị mắc bệnh tối đa** là bao nhiêu % ? (\*\*\*\*)

A. 0%

**B. 25%**

C. 50%

D. 75%

Câu 26, 27, 28 (\*)

Dựa vào danh sách các nhà khoa học nghiên cứu về vật chất di truyền dưới đây :

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Watson	Avery	Franklin	Chase	Feulgen	Hershey	Griffith	Wilkin	Shargaff	Miescher	Crick

26. Hãy chọn ra số thứ tự của những nhà khoa học đã tham gia vào quá trình chứng minh ADN là vật chất di truyền

A. 2-5-7

**B. 2-4-6-7**

C. 2-4-7-10

D. 2-4-5-6-7

27. Hãy chọn ra số thứ tự của những nhà khoa học đã có sự đóng góp trong việc tìm ra cấu trúc phân tử ADN. (\*)

A. 1-8-11

B. 1-3-8-9

C. 1-8-9-11

**D. 1-3-8-9-11**

28. Hãy chọn ra số thứ tự của những nhà khoa học đã đoạt được giải Nobel về mô hình cấu trúc không gian của phân tử ADN (\*)

A. 1-11

**B. 1-8-11**

C. 1-3-11

D. 1-3-8-11

29. Phân tử đường của nucleotide và ribonucleotide khác nhau ở cacbon số mấy ? (\*)

A. 1

**B. 2**

C. 3

D. 5

30. Với 3 loại trình tự trong ADN Eukaryote thì loại trình tự nào hiện nay được sử dụng nhiều trong nhận dạng cá thể người hay truy tìm huyết thống bằng các phương pháp phân tích mới nhất ? (\*\*)

**A. Trình tự lặp lại nhiều lần**

B. Trình tự có số lần lặp lại trung bình

C. Trình tự duy nhất

D. A, B đúng

31. Trình tự nào sau đây tập trung tại vùng centromer và telomer ? (\*)

A. Trình tự duy nhất

**B. Trình tự lặp lại nhiều lần**

C. Trình tự có số lần lặp lại trung bình

D. Không có câu nào đúng

32. Khi làm xét nghiệm bệnh viêm gan B (HBV), người ta sẽ ly trích lấy thành phần nào sau đây trong tế bào ? (\*\*)

**A. ADN**

B. ARN

C. Protein

D. A, B đúng



33. Phân tử ARN thông tin (mARN) có thể được tổng hợp từ gen nào dưới đây ? (\*)

- A. Gen cấu trúc
- B. Gen điều hòa
- C. Gen hoạt hóa

**D. A, B đúng**

34. Ở đầu 3' của phân tử ARN vận chuyển (tARN) luôn luôn có 3 trình tự cuối cùng là gì ? (\*\*)

- A. CCA**
- B. CAA
- C. ACA
- D. AAC

35. Vùng trình tự nào trong gen có vai trò hoạt hóa sự phiên mã ? (\*)

- A. Operator
- B. Terminator
- C. Promoter**
- D. Vùng phiên mã

36. Trong cấu trúc gen của E.coli thì hộp TATA (TATA box) ở vị trí nào ? (\*\*)

- A. -10**
- B. -35
- C. -40
- D. -200

37. Cho một đoạn trình tự mARN là 5'AUUACGCACA3', hãy chọn ra trình tự gen tương ứng trên mạch 5' → 3'. (\*\*\*)

- A. 5' TGTGCGTAAT 3'
- B. 5' TAATGCGTGT 3'
- C. 5' ATTACGCACA 3'**
- D. 5' ACACGCATTA 3'

38. Trình tự nucleotide của 3 mã kết thúc trên mạch 5' → 3' của gen là : (\*\*)

- A. TAA, TAG, TGA**
- B. UAA, UAG, UGA
- C. AGT, GAT, AAT

D. AAU, GAU, AGU

39. Điền vào chỗ trống : “ trình tự các bộ ba trên mạch khuôn mẫu qui định trình tự.....trên .....tương ứng” (\*)

A. ribonucleotide / ARN

B. nucleotide / ADN

**C. acid amin / protein**

D. B, C đúng

40. Cho một đoạn trình tự gen 5'ATG.ACG.CAT.GAT 3', hãy xác định trình tự acid amin tương ứng, biết mã di truyền AUG-Met ; CUA-Leu ; ACG-Thr ; GUA-Val; CAU-His ; UGC-Cys; GAU-Asp ; UAC-Tyr ; AUC-Ile ; CGU-Arg (\*\*\*)

**A. Met-Thr-His-Asp**

B. Ile-Met-Arg-His

C. Tyr-Cys-Val-Leu

D. Tất cả đều sai

41. Nhiệt độ biến tính ADN càng cao khi nào (\*)

A. Phân tử ADN biến tính càng dài

B. Phân tử ADN biến tính có nhiều cặp nucleotide GC

C. Phân tử ADN biến tính có nhiều intron và exon

**D. A, B đúng**



Câu 42. Cho danh sách các nhà khoa học và công trình nghiên cứu của họ

1	2	3	4	5	6	7	8
Watson-Crick	Avery	Franklin-Wilkin	Chase-Hershey	Feulgen	Griffith	Shargaff	Miescher

Công trình nghiên cứu	
Phát hiện <i>Nuclein</i> trong nhân tế bào bạch cầu	A
Tìm ra phương pháp nhuộm màu đặc hiệu đối với ADN	B
Phát hiện sự chuyển thể ở vi khuẩn	C

42. Hãy sắp xếp các công trình nghiên cứu theo thứ tự danh sách các nhà khoa học đã được đánh số
- A. 1H-2E-3F-4A-5E-6G-7D-8B
- B. 1H-2C-3F-4E-5A-6D-7B-8G
- C. 1H-2D-3F-4E-5B-6C-7G-8A**
- D. Không câu nào đúng

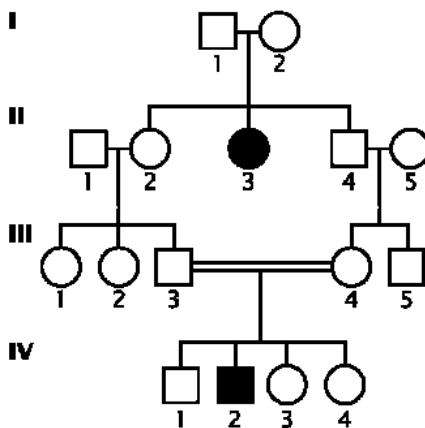
## MỘT SỐ CÂU HỎI DI TRUYỀN THAM KHẢO

1. Trong các ký hiệu dùng để lập bảng gia hệ, ký hiệu   dùng để chỉ người có đặc điểm gì ? (\*)

- A. Người mang gen bệnh lặn
- B. Người có hội chứng không đầy đủ**
- C. Người mang gen bệnh không rõ tính di truyền
- D. Người mang gen bệnh trung gian

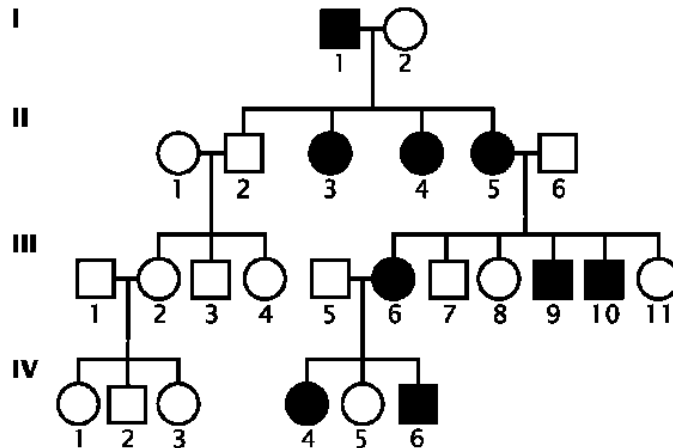
2. Khi khảo sát bệnh di truyền của 1 gia tộc, bác sĩ đã lập được cây gia hệ sau. Hãy lựa chọn quy luật di truyền đúng nhất của bệnh này ? (\*\*\*)

- A. Trội NST thường
- B. Lặn NST thường**
- C. Trội NST giới tính X
- D. Lặn NST giới tính X



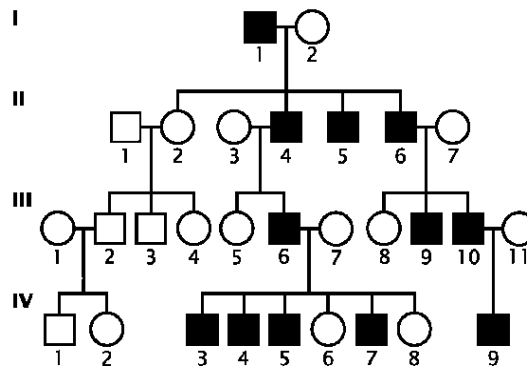
3. Khi khảo sát bệnh di truyền của 1 gia tộc, bác sĩ đã lập được cây gia hệ sau. Hãy cho biết bệnh này tuân theo quy luật di truyền nào dưới đây ? (\*\*\*)

- A. Trội NST thường
- B. Lặn NST thường
- C. Trội NST giới tính X**
- D. Lặn NST giới tính X



4. Khi khảo sát bệnh di truyền của 1 gia tộc, bác sĩ đã lập được cây gia hệ sau. Hãy cho biết bệnh này tuân theo quy luật di truyền nào dưới đây ? (\*\*)

- A. Di truyền trội NST thường
- B. Di truyền trội NST giới tính X
- C. Di truyền liên kết NST giới tính Y**
- D. Không câu nào đúng



5. Trong các bệnh di truyền liệt kê dưới đây, bệnh nào là bệnh di truyền trội nhiễm sắc thể thường ? (\*)

- A. Tật thừa ngón**
- B. Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne
- C. Bệnh Tay-Sach
- D. Bệnh Thalassaemia

6. Trong các bệnh di truyền liệt kê dưới đây, bệnh nào là bệnh di truyền lặn nhiễm sắc thể giới tính X ? (\*)

- A. Bệnh xơ hoá nang
- B. Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne**
- C. Bệnh Tay-Sach
- D. Bệnh Phenylceton niệu

7. Trong các bệnh di truyền liệt kê dưới đây, bệnh nào là bệnh di truyền lặn nhiễm sắc thể thường ? (\*)

- A. Bệnh máu khó đông
- B. Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne
- C. Bệnh Tay-Sach**
- D. Bệnh Thalassaemia

8. Trong các bệnh di truyền liệt kê dưới đây, bệnh nào là bệnh di truyền trung gian ? (\*)

- A. Tật thừa ngón
- B. Bệnh còi xương do giảm phosphate máu
- C. Bệnh tăng galatoza trong máu
- D. Bệnh Thalassaemia**

9. Hội chứng Prader – Willi có liên quan đến sự thèm ăn, béo phì, thể trạng thấp bé, trí tuệ kém phát triển. Bệnh nhân mắc hội chứng này do có sự mất đoạn nhỏ trên NST số 15. Để chẩn đoán bệnh này, kỹ thuật nào dưới đây cho kết quả chính xác và nhanh nhất ? (\*\*\*)

- A. Phương pháp xét nghiệm NST với kỹ thuật nhuộm chuẩn (Giemsa)
- B. Phương pháp xét nghiệm NST với kỹ thuật băng
- C. Phương pháp lai tại chỗ phát huỳnh quang (FISH)**
- D. Phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào

10. Nếu một mạch ADN có trình tự bazơ nitơ là 5' ATTTGC 3', thì trình tự của mạch bổ sung sẽ là : (\*)

- A. 5' TAAACG 3'
- B. 3' TAAACG 5'**
- C. 5' UAAACG 3'
- D. 3' UAAACG 5'

11. Một người đàn ông chết vì bệnh Huntington, một loại bệnh do gen trội nằm trên NST thường quy định. Khẳng định nào sau đây là đúng ? (\*)

- A. Tất cả con của người này sẽ chết vì bệnh Huntington
- B. Các con trai của người này sẽ chết vì bệnh Huntington nhưng con gái thì không
- C. Bố (hoặc mẹ) hoặc cả 2 bố mẹ của người đàn ông này đều bị bệnh Huntington**
- D. Không có đủ thông tin để trả lời câu hỏi này

12. Người vợ bị mù màu, còn người chồng bình thường. Kết quả nào sau đây cho phép kết luận bệnh mù màu là bệnh di truyền lặn NST giới tính X ? (\*\*)

- A. ½ số con trai và ½ số con gái bị mù màu
- B. Tỷ lệ các con là 3 mù màu : 1 bình thường
- C. Tất cả con gái bị mù màu, còn con trai thì không ai bị
- D. Tất cả con trai bị mù màu, còn con gái thì không ai bị.**

13. Một phụ nữ 24 tuổi mới lập gia đình và bị sảy thai 2 lần liên tiếp. Người phụ nữ này đến khám tại bệnh viện phụ sản và được bác sĩ chỉ định làm nhiễm sắc thể đồ (Karyotype) cho cả 2 vợ chồng. Kết quả NST đồ như sau : Người vợ : 45, XX, -21, -21, + t(21/21) ; Người chồng : 46, XY . Như vậy xác suất để cặp vợ chồng này có được đứa con bình thường khỏe mạnh là bao nhiêu % ? (\*\*\*\*)

- A. 0 %**
- B. 25 %
- C. 50%
- D. 75%

14. Một phụ nữ 24 tuổi mới lập gia đình có tiền sử thai chết lưu 2 lần (lần 1 khi thai 11 tuần, lần 2 khi thai được 8 tuần). Hai vợ chồng đến khám tại bệnh viện phụ sản và được bác sĩ chỉ định làm nhiễm sắc thể đồ (Karyotype). Kết quả NST đồ như sau : Người vợ : 46, XX ; Người chồng : 45, XY, -21, -21, + t(21/21). Như vậy để cặp vợ chồng này có được đứa con hoàn toàn khoẻ mạnh thì bác sĩ sẽ đưa ra lời khuyên tư vấn di truyền nào sau đây là hợp lý nhất ? (\*\*\*\*)

A. Không thể sinh được những đứa con hoàn toàn khoẻ mạnh, chỉ nên nhận con nuôi

B. Xin trứng của người khác để làm thụ tinh trong ống nghiệm

**C. Xin tinh trùng của người khác để làm thụ tinh trong ống nghiệm**

D. Xin trứng và tinh trùng của người khác để làm thụ tinh trong ống nghiệm

15. Hội chứng Williams có các triệu chứng cằm nhỏ, miệng rộng, môi dày, mắt sưng húp, trọng lượng lúc sinh thấp, tăng cân chậm, hẹp động mạch chủ, có những bất thường về răng, thận. Những người mắc hội chứng này có NST đồ (Karyotype) là 46,XX,del(7)(q11);46,XY,del(7)(q11). Để chẩn đoán bệnh này, phương pháp nào dưới đây cho kết quả chính xác và nhanh nhất ? (\*\*)

A. Phương pháp nghiên cứu phả hệ

**B. Phương pháp lai tại chỗ phát huỳnh quang (FISH)**

C. Phương pháp xét nghiệm NST trực tiếp tế bào tủy xương

D. Phương pháp xét nghiệm NST gián tiếp với tế bào bạch cầu máu ngoại vi

16. Một cặp vợ chồng không bị mắc bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne, nhưng lại có 2 đứa con trai đều bị mắc bệnh này. Nếu người mẹ này tiếp tục sinh con thì xác suất để có được một đứa con không bị mắc bệnh này là bao nhiêu % ? (\*\*\*\*)

A. 25%

B. 50%

**C. 75%**

D. 100%

17. Một cặp vợ chồng không bị mắc bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne, nhưng đứa con trai đầu lòng mắc bệnh và đã chết, đứa con trai thứ hai cũng bắt đầu có những biểu hiện bệnh giống anh mình. Như vậy nếu người mẹ này vẫn tiếp tục muốn có con trai thì xác suất đứa con trai không bị mắc bệnh này là bao nhiêu % ? (\*\*\*\*)

A. 25%

**B. 50%**

C. 75%

D. 100%

18. Một thai phụ được bác sĩ siêu âm chẩn đoán là mang song thai. Như vậy xác suất để thai phụ này sanh được 1 bé trai và 1 bé gái là bao nhiêu % ? (\*)

A. 12,5%

B. 25%

**C. 50%**

D. 75%

19. Khi điều tra về sự di truyền của chỉ số thông minh IQ, người ta thấy 80% các cặp sinh đôi MZ có cùng chỉ số thông minh IQ, còn ở các cặp sinh đôi DZ chỉ có 10% là cùng chỉ số IQ. Như vậy nhân tố di truyền đóng góp khoảng bao nhiêu % trong việc hình thành trí thông minh ? (\*\*)

A. 22%

B. 70%

**C. 78%**

D. 80%

20. Điều tra 200 cặp sinh đôi thấy 90 cặp sinh đôi khác giới. Vậy số cặp sinh đôi 1 hợp tử là bao nhiêu ? (\*)

- A. 20
- B. 90
- C. 110
- D. 180

21. Khi phân tích định lượng hoa vân ngón tay, hoa vân nào sau đây có số đường vân = 0 ? (\*)

- A. Hoa vân vòng
- B. Hoa vân móc
- C. **Hoa vân cung**
- D. Hoa vân cung và hoa vân móc quay

22. Ở các bệnh nhân bị sai lệch số lượng NST giới tính (cụ thể khi NST giới tính X tăng) thì số hoa vân nào giảm ? (\*)

- A. W
- B. L
- C. A
- D. A và W

23. Khi quan sát các đường vân ở ngón tay của bệnh nhân mắc hội chứng Down thường thấy loại hoa vân nào nhất ? (\*)

- A. W
- B. **L**
- C. A
- D. A và W

24. Một bộ karyotype chuẩn được thực hiện bằng việc chụp hình các tế bào ở giai đoạn nào của quá trình nguyên phân ? (\*)

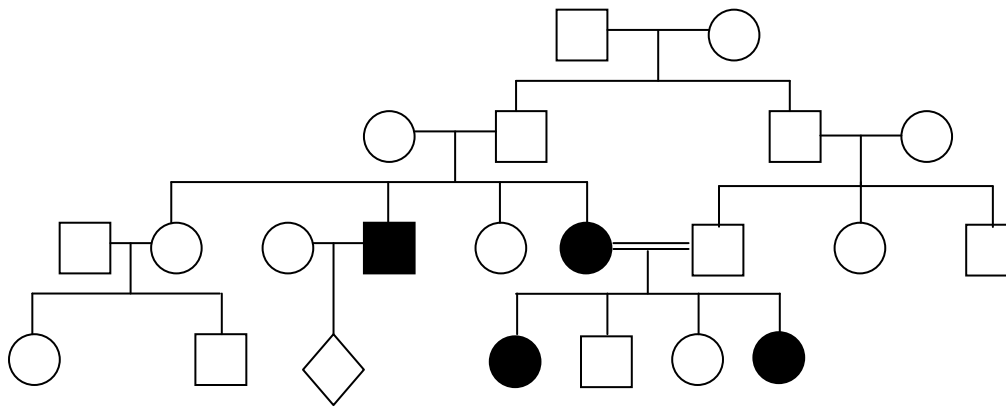
- A. Gian kỳ
- B. Kỳ đầu
- C. **Kỳ giữa**
- D. Gian kỳ và kỳ giữa

25. Một người phụ nữ không có tiền sử về bệnh mù màu (hoàn toàn lành mạnh không mang gen bệnh) kết hôn với một người đàn ông bị bệnh mù màu. Như vậy xác suất mắc bệnh của con trai hoặc con gái của cặp vợ chồng này là bao nhiêu % ? (\*\*)

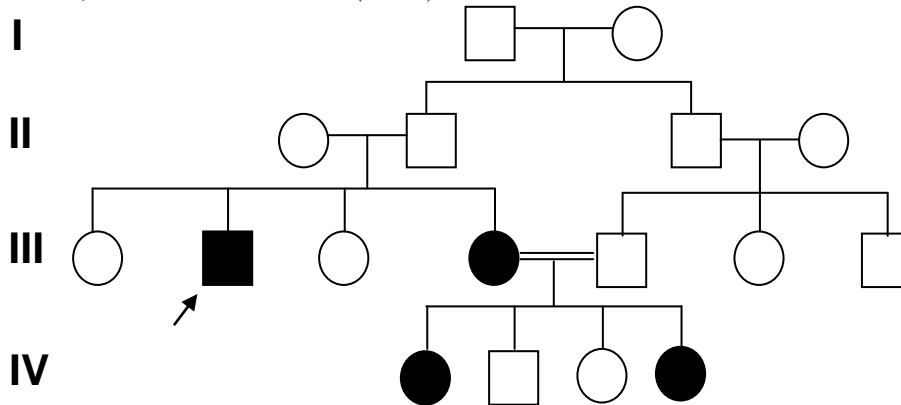
- A. **0%**
- B. 25%
- C. 50%
- D. 100%

26. Đây là phả hệ của một gia bị mắc bệnh viêm sắc tố võng mạc. Hãy cho biết bệnh này tuân theo quy luật di truyền nào ? (\*\*\*)

- A. Trội NST thường
- B. **Lặn NST thường**
- C. Trội NST giới tính X
- D. Lặn NST giới tính X

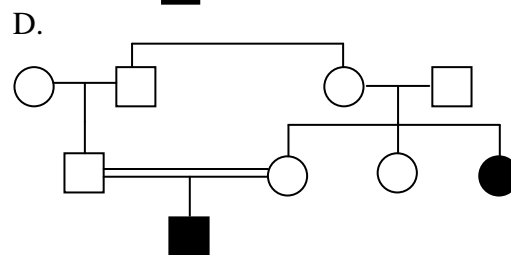
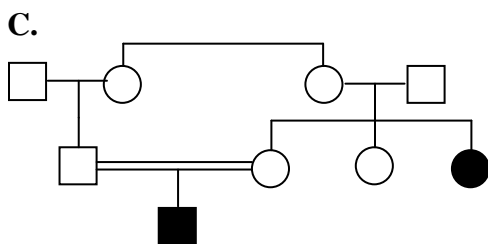
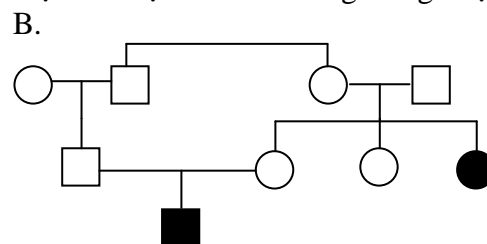
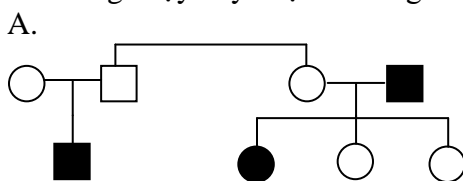


27. Phả hệ dưới đây được vẽ từ một gia tộc mắc bệnh viêm sắc tố võng mạc. Nếu người đàn ông III-2 kết hôn với một người lành mạnh không mang gen bệnh thì xác suất con của người đàn ông này bị mắc bệnh là bao nhiêu % ? (\*\*\*\*)



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

28. Căn cứ theo tài liệu nghiên cứu về bệnh xơ hoá nang. Có một tài liệu nói về phả hệ của một gia tộc như sau : Một cặp vợ chồng có 3 người con gái, cô con gái út bị mắc bệnh xơ hoá nang. Cô con gái đầu lòng cưới người anh họ của mình (con trai của dì ruột) và họ có 1 đứa con trai bị bệnh xơ hoá nang. Vậy hãy chọn ra đúng sơ đồ phả hệ minh họa cho bệnh xơ hoá nang của gia tộc trên. (\*)





29. Chọn câu sai

Bệnh Huntington là bệnh di truyền trội NST thường. Người mắc bệnh này có thể được sinh ra trong gia đình có bố mẹ như thế nào ? (\*\*)

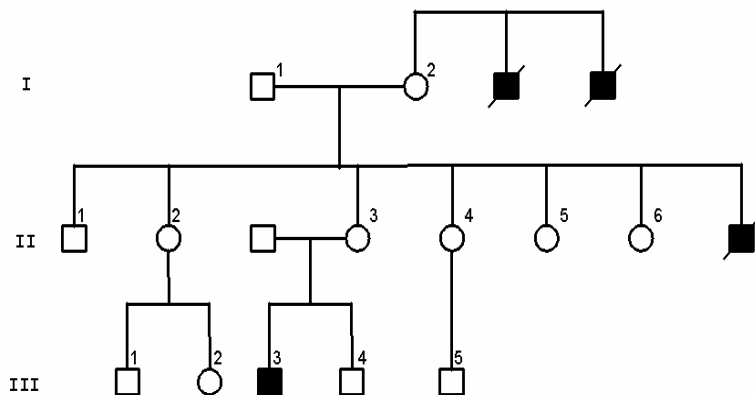
A. Có bố hoặc mẹ bị bệnh

B. Cả 2 bố mẹ đều mắc bệnh

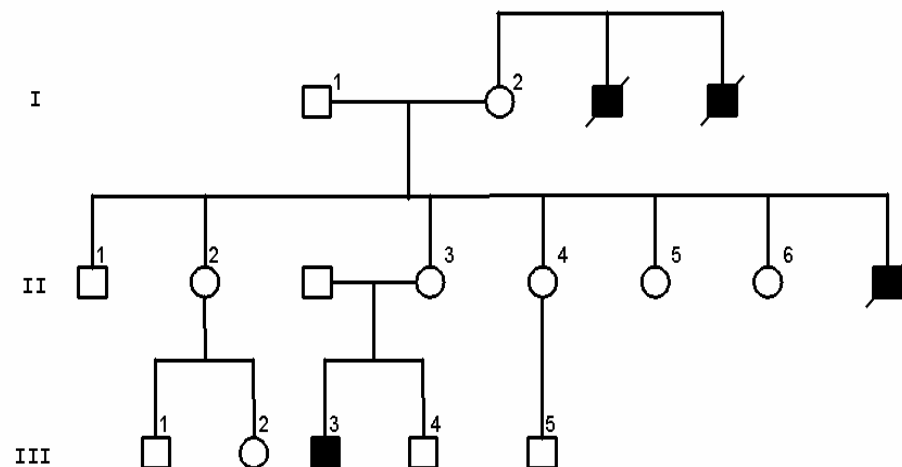
**C. Cả 2 bố mẹ đều lành mạnh (gen bệnh ở bố mẹ có độ thâm hoàn toàn)**

D. Cả 2 bố mẹ đều lành mạnh (người con mắc bệnh mang đột biến mới)

30. Phả hệ bên dưới được lập ra để theo dõi bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne của một gia tộc. Hãy xác định kiểu gen của cá thể II-3. (\*\*)



31. Nếu người phụ nữ II-3 của phả hệ bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne dưới đây muốn sinh thêm 1 đứa con gái nữa thì xác suất mắc bệnh của đứa bé con gái sẽ là bao nhiêu % ? (\*\*\*)



A. 0%

B. 25%

C. 50%

D. 100%

32. Về lý thuyết, số cặp sinh đôi cùng giới luôn bằng số cặp sinh đôi khác giới. Nhưng trong thực tế, số cặp sinh đôi cùng giới luôn nhiều hơn số cặp sinh đôi khác giới. Vậy điều gì gây ra hiện tượng này ? (\*\*)

**A. Do sinh đôi 1 hợp tử**

B. Do sinh đôi 2 hợp tử

C. Do sinh đôi 1 hợp tử và 2 hợp tử

D. Không có câu nào đúng

33. Trong một cuộc điều tra về dân số tại 1 vùng, người ta thống kê được có tổng cộng 45 cặp sinh đôi trong đó có 15 cặp sinh đôi khác giới, tổng số dân sống tại vùng là 15000 người. Từ số liệu trên thì tính được hệ số sinh đôi hai hợp tử (d) là bao nhiêu ? (\*)

- A. 1
- B. 2**
- C. 3
- D. 4

34. Điền vào chỗ trống : “Ở các cặp sinh đôi một hợp tử (MZ), độ tương hợp của một tính trạng hoặc một bệnh nào đó giữa 2 thành viên của cặp sinh đôi càng lớn thì .....”(\*)

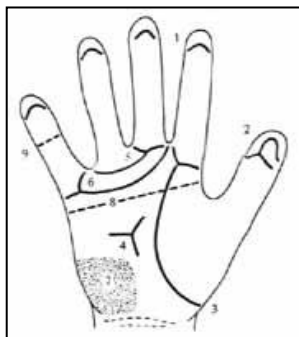
- A. yếu tố di truyền càng yếu
- B. yếu tố di truyền càng mạnh**
- C. tính trạng hoặc bệnh càng do yếu tố môi trường quyết định
- D. tính trạng hoặc bệnh hoàn toàn do yếu tố di truyền quyết định

35. Để nghiên cứu vai trò của yếu tố di truyền đối với 1 tính trạng hoặc 1 bệnh nào đó, người ta sẽ lựa chọn chỉ số nào sau đây để tính toán ? (\*)

- A. Hệ số di truyền (H)**
- B. Số cặp sinh đôi MZ tương hợp
- C. Số cặp sinh đôi DZ tương hợp
- D. Hệ số sinh đôi một hợp tử (m) và hai hợp tử (d)

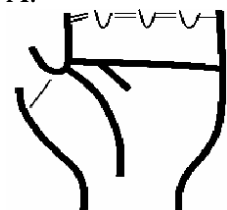
36. Hình dưới đây là hình thái nếp vân da lòng bàn tay thường quan sát thấy ở bệnh nhân nào sau đây ? (\*)

- A. Bệnh nhân trisomi 13
- B. Bệnh nhân trisomi 18
- C. Bệnh nhân trisomi 21**
- D. Bệnh nhân Turner



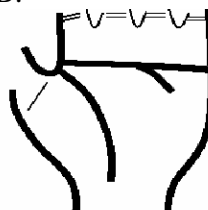
37. Trong 4 kiểu bất thường của nếp ngang chập dưới đây, kiểu nào thường quan sát thấy ở bệnh nhân bị bệnh Down ? (\*)

A.

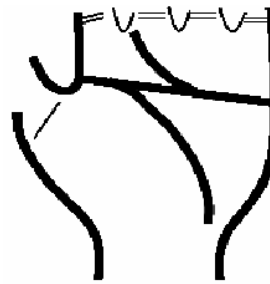
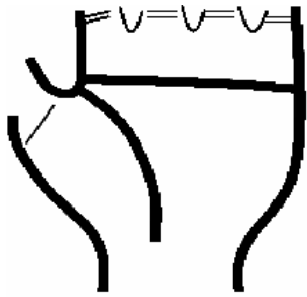


C.

B.



D.



38. Căn cứ theo bảng danh pháp NST, thì NST được đánh dấu mũi tên có tên gọi là gì ? (\*)

- A. **dicentric**
- B. acentric
- C. ring
- D. isochromosome



40. Những người mắc hội chứng **Di George** có các triệu chứng như : suy giảm hệ miễn dịch, chậm phát triển thể chất, miệng nhỏ có dạng như miệng cá, mặt dài; tai đóng thấp.... ; NST đồ (Karyotype) của những người này được viết như sau : 46,XX,del(22)(q11) hoặc 46,XY,del(22)(q11). Dựa vào công thức NST đồ, hãy cho biết dạng bất thường cấu trúc NST mà những người này mắc phải là gì ? (\*\*)

- A. mất 11 đoạn nhánh dài NST số 22
- B. mất 22 đoạn nhánh dài NST số 11
- C. **mất vùng 1 băng 1 nhánh dài NST số 22**
- D. mất vùng 2 băng 2 nhánh dài NST số 11

41. Trong các trường hợp sau đây, trường hợp nào được chỉ định xét nghiệm chất nhiễm sắc giới tính ? (\*)

- A. Người bị dị dạng cơ quan sinh dục ngoài
- B. Nam nữ chậm phát triển giới tính
- C. Những người vô sinh kể cả nam và nữ
- D. **Tất cả đều đúng**

42. Trong các trường hợp sau đây, trường hợp nào không được chỉ định làm các xét nghiệm chẩn đoán trước sinh ? (\*)

- A. Tiền sử đã có con bị trisomi 21
- B. Người mẹ mang thai từ 40 tuổi trở lên
- C. Bố hoặc mẹ có mang NST chuyển đoạn
- D. **Khi cần xác định giới tính trong những trường hợp bệnh di truyền trội liên kết NST giới tính**

43. Quan sát vật thể Barr ở nhân tế bào niêm mạc má của người nữ có Karyotype là 46, X, i(Xq), ta sẽ thấy kích thước của vật thể Barr sẽ như thế nào ? (\*\*)

- A. **Vật thể Barr lớn hơn bình thường**
- B. Vật thể Barr nhỏ hơn bình thường
- C. Vật thể Barr có kích thước không đổi
- D. Vật thể Barr có kích thước thay đổi tùy theo trạng thái sinh lý

44. Phương pháp nghiên cứu di truyền nào được sử dụng để nghiên cứu vai trò của **yếu tố di truyền** đối với một tính trạng hoặc một bệnh nào đó ? (\*)

- A. Phương pháp nghiên cứu phả hệ
- B. Phương pháp nghiên cứu con sinh đôi**
- C. Phương pháp nghiên cứu nếp vân da
- D. Tất cả đều đúng

45. Khi nghiên cứu về bệnh tiểu đường, để xem xét sự tác động của yếu tố như : chế độ ăn, cân nặng, điều kiện sống, tập luyện thể thao, tuổi tác ....lên sự biểu hiện của bệnh, thì người ta sẽ sử dụng phương pháp nghiên cứu nào sau đây ? (\*\*)

- A. Phương pháp nghiên cứu phả hệ
- B. Phương pháp nghiên cứu con sinh đôi**
- C. Phương pháp nghiên cứu nếp vân da
- D. Phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào

46. Chậm phát triển tâm thần là một bệnh lý hay gặp ở trẻ em. Để xác định sự phát triển trí tuệ của trẻ chịu ảnh hưởng của di truyền hay môi trường xã hội, người ta áp dụng phương pháp nghiên cứu con sinh đôi và tính được hệ số di truyền  $H = 38\%$ . Điều này có nghĩa là gì ? (\*\*\*)

- A. Bệnh lý chủ yếu do yếu tố di truyền quyết định
- B. Bệnh lý chủ yếu do yếu tố môi trường quyết định**
- C. Bệnh lý này 38% do ảnh hưởng của môi trường xã hội quyết định
- D. Bệnh lý này 62% do ảnh hưởng của yếu tố di truyền quyết định

47. Điền vào chỗ trống : “Số vân tuyệt đối bằng tổng các số đếm thu được trên .....” (\*)

- A. tất cả 10 ngón tay**
- B. ngón tay có hoa vân vòng
- C. ngón tay có hoa vân móc
- D. ngón tay có hoa vân cung

48. Mặt trước đốt xa của ngón tay của bệnh nhân trisomi 21 thường quan sát thấy hoa vân nào ? (\*)

- A. Hoa vân cung và hoa vân móc quay
- B. Hoa vân vòng
- C. Hoa vân cung
- D. Hoa vân móc**

49. Khi nghiên cứu về bệnh đau tim ở nam giới, người ta thấy 44% các cặp sinh đôi MZ tương hợp, còn ở các cặp sinh đôi DZ là 30%. Như vậy bệnh đau tim ở nam giới do ảnh hưởng của nhân tố môi trường là bao nhiêu % ? (\*\*)

- A. 20%
- B. 30%
- C. 44%
- D. 80%**

50. Quan sát NST đồ dưới đây, thấy 1 NST trong cặp số 9 có mang một dạng bất thường cấu trúc NST. Để xác định chính xác dạng bất thường cấu trúc NST này, thì kỹ thuật nào sau đây sẽ được sử dụng ? (\*)

- A. Phương pháp PCR
- B. Phương pháp lai tại chỗ
- Phương pháp xét nghiệm di truyền tế bào
- C. Phương pháp lai tại chỗ phát huỳnh quang**

