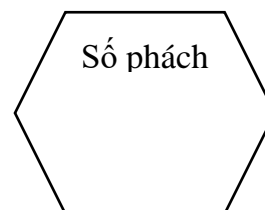


Họ và tên: Cáp Hoàng Ngọc Vy	Số phách
Lớp: Y20E Tổ: 28	
MSSV: 111200416	



Giám khảo	Điểm



BÀI LÀM

Câu 1: 3 cách làm cho định nghĩa này thay đổi:

- Gene phân mảnh thì có các đoạn intron xen giữa các đoạn exon mã hóa trình tự acid amin => không phải trình tự liên tục
- Trong quá trình phát triển có xảy ra các lần tái tổ hợp gene, đột biến cấu trúc và trường hợp gene nhảy nên không phải nằm ở vị trí cố định
- Gene mã hóa cho tARN và rARN không mã hóa cho acid amin

Câu 2.1.

- Hiện tại bệnh nhân đang bị quá liều thuốc kích hoạt thụ thể alpha-1 gây co thắt phế quản và lên cơn hen. Mục tiêu của chúng ta bây giờ là có thể đảo ngược vấn đề co thắt phế quản tức là làm giãn phế quản đưa bệnh nhân ra khỏi cơn hen. Cơ trơn phế quản có nhiều thụ thể beta-2. Do đó, trong 2 thuốc epinephrine và norepinephrine ta sẽ đề nghị sử dụng epinephrine vì epinephrine có ái lực cao với thụ thể beta-2 và làm giãn phế quản thỏa mãn mục tiêu mà ta đang mong đợi.....

Câu 2.2.

- Epinephrine gắn với thụ thể beta 2 giúp làm tăng hoạt động của adenylate cyclase → làm tăng chuyển hóa ATP thành cAMP → giúp hoạt hóa PKA → gây nên tác dụng giãn phế quản
- PKA còn có tác dụng ức chế nhanh chóng con đường phospholipase C → epinephrine làm giảm hoạt động của phospholipase C

Câu 3:

1. 45,XX,-14,-15,+t(14q;15q) hoặc 45,XX,rob(14;15)
2. Chị Hà không vô sinh, nhưng có khả năng sinh sản giảm do khi giảm phân chị tạo các giao tử khác nhau, có mang chuyển đoạn hoặc không. Khi chúng kết hợp với giao tử của người bình thường sẽ chỉ tạo ra 2 loại hợp tử còn sống, đa số các hợp tử còn lại đều chết trong 3 tháng đầu thai kỳ do bất thường NST. (cả trisomy 14 và trisomy 15 đều gây chết thai)



THÍ SINH KHÔNG ĐƯỢC GHI VÀO VÙNG GẠCH
CHÉO NÀY, NÓ LÀ PHÁCH SẼ BỊ CẮT ĐI MẮT

3. Chị Hoa có thể sinh:

- 50% là người lành mang chuyển đoạn: 45,XX,rob(14;15) hoặc 45,XY,rob(14;15).
- 50% là người bình thường: 46,XX hoặc 46,XY

Các hợp tử còn lại sẽ chết trong quá trình phát triển do không cân bằng về di truyền.

4.

- Hiện nay y học không có cách nào để khắc phục hoàn toàn kiểu chuyển đoạn này ở đời con
- Ta có thể sàng lọc, chẩn đoán trước sinh (sinh thiết nhau thai, lấy máu cuống rốn...) sau đó làm xét nghiệm phát hiện chuyển đoạn (NST đồ, FISH...) để phát hiện sớm con mang đột biến và quyết định có phá thai hay không.

Câu 4. Vì sự thay đổi một acid amin chỉ đến từ một cặp base duy nhất trong mã codon, mà từ thể đột biến 2 (CGN hoặc AG(A/G)) đột biến thành 4 thể là Ile AU(U/C/A), Thr ACN, Ser AG(U/C) và Gly GGN thì có thể thấy để nucleotide thứ 2 của thể đột biến 2 đã đột biến tạo thành thể đột biến 4, 5 và 6 thì codon mã hóa cho thể đột biến 2 là AGA. Do đó, thể 1 có mã bộ ba GGA.

Nội dung 1: Thể đột biến 2 có sự thay thế base ở vị trí đầu tiên ở codon 38, bao gồm đột biến đồng chuyển và đảo chuyển là sai vì từ thể 1 sang thể 2 xảy ra đột biến đồng chuyển: C.G → T.A ở mạch gốc.

Nội dung 2: Thể đột biến 7 xuất hiện do có một đột biến đồng chuyển ở vị trí đầu tiên của codon 38 là đúng vì thể 2 (AGA) đã biến đổi thành thể đột biến 7 (GGN - trong trường hợp này là GGA) bằng đột biến đồng chuyển: T.A → C.G ở mạch gốc.

Câu 5

- + Xist RNA: tham gia vào quá trình bất hoạt ngẫu nhiên nhiễm sắc thể X. Được mã hoá bởi trung tâm bất hoạt NST X – XIC. Xist RNA không được phiên mã thành protein mà bao phủ NST X bị bất hoạt làm hình thành và lan rộng vùng dị nhiễm sắc trên NST X, làm bất hoạt và khoá các gen trên NST X -> Tạo nên sự cân bằng về sản phẩm của gen trên NST X giữa giới đực và giới cái
- + Trình tự Consensus: hướng dẫn enzyme thực hiện sự sao chép DNA, sự phiên mã và dịch mã.