## PNT - Đề word

Friday, August 28, 2020



## Đề-di-truyề

n

## Phần kỹ thuật di truyền:

- Để theo dỗi di truyền tính trạng trên những người cùng một dòng họ qua nhiều thế hệ người ta thường sử dụng phương pháp:
  - a. Di truyền học phân tử

15:26

- b. Di truyền học quần thể
- c. Phả hệ
- d. Di truyền học Tb
- e. Chưa có câu trả lời thích hợp
- 2) Người ta đã phân tính được mã di truyền và xác định được bộ gene của người có trên
  - 30 nghìn genes khác nhau nhờ phương pháp nghiện cứu:
  - a. Phả hệ
  - b. Di ruyền học quần thể
  - c. Di truyền học tế bào
  - d. Di truyền học phân tử
  - e. Chưa có câu trả lời thích hợp
- 3) Câu nào sau đây đúng với NST đồ:
  - a. Đẹp nhất ở Tb ở kì trung gian
  - b. Giúp phát hiện mọi bất thường của NST
  - c. Trong quá trình thực hiện cần sử dụng kính hiển vi điện tử
  - d. Thời gian nắng nhất trả kết quả là 3 ngày
  - e. Thường được thực hiện trên hồng cầu
- 4) Câu nào sau đây đúng với kỹ thuật nuôi cấy TB, TRÙ:
  - a. Cần giữ mọi điều kiện nuôi cấy ổn định
  - b. Cần thay đổi mội trường khi chỉ thị màu thay đổi nhiều
  - c. Môi trường luôn chứa thuốc kháng sinh kháng nấm
  - d. Cần thực hiện trong điều kiện vô trùng
  - e. Hạn chế thực hiện với các mẫu không đạt chuẩn
- 5) Ghi kết quả Karyotape Trisomy 18 thuần nhất, câu nào sau đây đúng:
  - a. 47, XXX, +18 hay 47, XXYY, +18
  - b. 47, XX, +18 hay 47, XY, +18c. 46, XX/ 47, XX, +18
  - d. 46, XY/ 47, XY, +18
  - e. 48, XXY, +18
- 6) NST ty thể người là 1 DNA dạng vòng nên chỉ chứa:
  - a. 16469 cặp base
  - b. 16669 cặp
  - c. 16569 cặp
  - d. 16769 cặp
- 7) Pp định lượng PCR cho chúng ta biết trong mẫu có:
  - a. Một allel methyl hóa (bình thường)
  - b. Hai allel methyl hóa (bất thường)
  - c. Không có allel nào bị methyl hóa (bất thường)

- d. Cả 2 allel đều bị methyl hòa HCI
- e. Câu A, B, C đều đúng
- 8) Chỉ định làm NST đồ, TRÙ:
  - a. Mẹ trên 38 tuổi
  - b. Mẹ sinh con 1 lần bình thường
  - c. Tiền căn sinh con trước đó có dị tật bẩm sinh
  - d. Tiền căn gia đình có bệnh lý di truyền NST
  - e. Bất thường thai nhi trên siêu âm
- 9) Phương pháp lai huỳnh quang tại chỗ (FISH):
  - a. Áp dụng trên mô hình cơ thể người tìm nguyên nhân gây bệnh ung thư
  - b. Giúp phát hiện bất thường NST đồ
  - c. Sử dụng đoạn mồi DNA đánh dấu huỳnh quang phát hiện sự hiện diện hay mất 1 đoạn NST đặc hiệu. Tiền căn sinh con trước đó bị dị tật bằm sinh
  - d. Giúp phát hiện bệnh Edwards
  - e. Không câu nào kể trên
- 10) Để chuẩn đoán H/C Parader Willi (Bất thường NST 15) béo phì, dương vật nhỏ,... ta dùng kỹ thuật nào sau đây, TRỬ:
  - a. Dùng kỹ thuật di truyền phân tử
  - b. Nhuộm giemse đơn thuần
  - c. Băng G NST
  - d. A& B đúng
  - e. Tất cả đều sai
- 11) Để điều trị đột biến gene người ta tiến hành:
  - a. Dùng các biện pháp kỹ thuật xét nghiệm cao
  - b. Dùng thuốc đặc trị Đb gene
  - c. Lấy Tb nuôi cấy
  - d. Theo dõi 1 thời gian để tầm soát
  - e. Không có thuốc điều trị đặc hiệu
- 12) Xét nghiệm di truyền được chỉ định trong các trường hợp sau, TRÙ:
  - a. Người yêu cầu được xét nghiệm
  - b. Cha mẹ bệnh nhân có bệnh di truyền
  - c. Bệnh nhân nghi ngờ mắc bệnh di truyền
  - d. Thai nhi ở mẹ lớn tuổi
  - e. Trẻ sốt cao co giật
- 13) Xét nghiệm nào sau đây được xem là chuyên biệt để chuẩn đoán bệnh di truyền, TRÙ:
  - a. Karyotape
  - b. FISH
  - c. Xét nghiệm DNA
  - d. Khảo sát sản phẩm của gene
  - e. Chụp X-q tim phổi màng
- 14) Hiện nay các bệnh ung thư sau có thể chuẩn đoán bằng phương pháp di truyền, TRÙ:
  - a. Thiếu máu Fanconi
  - b. \$Down
  - c. U nguyên bào võng mạc

- d. Huntington's
- e. Bệnh bạch cầu màn dòng tủy
- 15) Làm NST đồ qua cấy Tb lympho
- 16) Sáng lọc triple test có nguy cơ cao
- 17) Soi độ mờ da gáy có nguy cơ cao
- 18) Khi thai bị dị tật bẩm sinh cột sống
- 19) Nuôi cấy các Tb thai nhi để phân tích NST
  - a. Sinh thiết tua nhau thai
  - b. Chọc ối
  - c. Chọc hút máu cuống rốn
  - d. B, C đúng
  - e. Tất cả sai
- 20) Chồng 40 tuổi lấy vợ 38, có tiền sử sảy thai 2 lần, lần 3 sinh con mắc \$Down ở lần này mang thai 17 tuần, kỹ thuật nào là thích hợp để chuẩn đoán trước sinh cho thai này:
  - a. Xét nghiệm máu, lập karyotape mẹ và bố
  - b. Nuôi cấy Tb ối
  - c. Xét nghiệm sinh hóa PApp A- triple test
  - d. Siêu âm đo độ mờ da gáy
  - e. Siêu âm lúc thai 20-22 tuần, đo chiều dài xươn mũi thai nhi
- 21) NST đồ thường là kỹ thuật được thực hiện đầu tiên VÌ:
  - a. Là 1 trong những xét nghiệm có chi phí thấp
  - b. Về mặt kỹ thuật đây là một xét nghiệm dễ thực hiện
  - c. Cho phép quan sát và phân laoi5 toàn bộ bộ NST
  - d. Giúp phát hiện các bất thường của các gene
  - e. Là xét nghiệm đã chuẩn hóa tốt
- 22) FISH thường không phải là kỹ thuật xét nghiệm di truyền được thực hiện đầu tiên VÌ:
  - a. Chi phí quá cao
  - b. Kỹ thuật quá phức tạp đối với khả năng kỹ thuật ở Việt nam
  - c. Chỉ đi tìm bất thường NST có đặc hiệu có định hường trước
  - d. Thời gian trả kết quả quá dài nên không dùng trong xét nghiệm chuẩn đoán tiền sinh
  - e. Là kỹ thuật xét nghiệm chưa được chuẩn hoá tốt
- 23) NST người (human chromosomes) có các đặc điểm sau, TRÙ:
  - a. NST bao gồm chuỗi xoắn kép liên kết với nhau bằng liên kết cộng hóa trị
  - b. Trên NST có chứa các trạng thái biểu hiện khác nhau của gene gọi là allel
  - Cặp NST tương đồng bao gồm nhiều NST giống nhau về kích thước, vị trí tâm động, đặc diểm băng sáng-tối (Điện di)
  - NST chứa thông tin di truyền và đảm bảo truyền đạt lại cho các Tb con trong quá trình phân bào
  - e. NST đóng xoắn cực đại vào kỳ giữa của quá trình phân bào
- 24) Phương pháp phân tích NST đồ (karyotape):
  - a. NST đồ là phương pháp di truyền Tế bào cho phép quan sát số lương NST và genetrong bộ NST
  - Các bước thực hiện chính bao gồm sốc nhược trương, ngưng phân bào và nhuộm lame

- c. Phân tích NST đồ bằng phần mềm cytovision hay metaphase
- d. Ở người bao gồm 46 NST với 23 cặp tương đồng
- Sặp xếp theo hệ thống phân loại của Denver Colorado, thì bộ NST người được chia làm 7 nhóm

#### 25) Về kỹ thuật nhuộm băng NST:

- a. Chỉ có phương pháp nhuôm băng G của NST
- b. Băng T dùng cho vùng centromere hay vùng tâm động
- c. Khi nhuộm băng G thì tâm NST luôn bắt màu tối
- d. Băng NST phụ thuộc vào các kỹ thuật nhuộm khác nhau
- e. Băng NST là do sự tác động của nhiệt độ tác động lên

## 26) Phương pháp NST đồ cho Tb máu:

- về mặt kỹ thuật thực hiện, có 2 phương pháp thu hoạch là trong dung dịch (in suspension) hay tại chỗ (insitu)
- b. Tb máu được lấy trong mao mạch và được nuôi dưỡng trong 72-96h
- c. Mội trường cơ bản nuôi cấy Tb máu là RPMI
- d. PHA (phytohaemagglutitin) là thành phần cơ bản trong mt nuôi cấy
- e. Tế bào lymphocyte có thể thu hoạch trực tiếp mà không qua nuôi cấy

#### 27) Đặc điểm về băng của NST:

- a. Là do sự tác động của nhiệt độ tạo thành các vùng sáng tối
- b. Băng NST chỉ có thể tạo thành khi sử dụng phẩm nhuộm giemsa
- c. Băng R là viết tắt của Reverse
- d. Giemsa là phẩm nhuộm có tính ái cao đối với vùng gian G-C
- e. Băng NST không nhất thiết phụ thuộc vào thành phần nu của vùng

#### 28) Về kỹ thuật lai phân tử trong di truyền Tb:

- a. FISH (Fluorescent in stitu Hybridization) dùng trong chuẩn đoán tiền sản và cho kết quả nhanh hơn xét nghiệm Karyotape thường quy
- FISH dựa trên bắt cặp bổ sung giữa đoạn mỗi và đoạn DNA trên mạch chính cần tìm
- c. FISH chỉ có thể tìm trên các cụm phân bào
- d. FISH cho các locus đặc hiệu thuogn72 dùng đoạn mồi thương mại hóa
- e. FISH cho độ phân giải thấp hơn Karyotape

#### 29) Giải thích bộ NST đồ sau 46, XY, t(21;21):

- a. Bộ NST nam bình thường có 46 NST
- Bộ NST nam có chuyển đoạn Robertson của NST 21 nhưng bình thường vì có 46 NST
- c. Bộ NST nam có chuyển đoạn hòa nhập tâm của NST 21
- d. Nam mắc bệnh Trisomy 21 do chuyển đoạn hòa nhập tâm
- e. Nam mắc bệnh Trisomy 21 do chuyển đoạn Robertson

## 30) Đề án giải mã bộ gene người:

- a. Dùng Pp cắt bộ gene người thành những đoạn nhỏ 100kb
- b. Chèn vào các BAC
- c. Hoàn tất việc giải mã 100%
- d. Chủ yếu tập trung vào bộ gene con người

- e. Cho phép nhận định được sự thông minh giữa các loài
- 31) NST đồ đa huỳnh quang multicolor
  - a. Bộ NST chứa toàn bộ 24 màu.
  - b. Phát hiện các hay đổi về chất liệu di truyền giữa các NST trong cùng 1 cặp
  - c. Sử dụng các chất huỳnh quang để đánh dấu và tạo màu
  - d. NST thường to hơn Pp thông thường
  - e. Độ sài bị hạn chế do đánh dấu huỳnh quang
- 32) NST đồ thường được thực hiện trong những trường hợp sau TRÙ:
  - a. Vô sinh
  - b. Chậm phát triển tâm thần
  - c. Rối loạn dậy thì
  - d. Chuẩn đoán tiền sản các bệnh lý và hội chứng về di truyền
  - e. Rối loạn dinh dưỡng
- 33) Để tạo điều kiện tối ưu cho nuôi cấy Tb làm NST đồ, giảm thiểu khả năng thất bại, các điều kiện sau cần được chú ý, TRÙ:
  - a. Luôn thực hiện song song 2 mẫu nhưng thực hiện trong 2 tủ cấy khác nhau
  - b. Dùng mội trường tối ưu cho loại mô sử dụng
  - c. Tôn trọng thờ gian nuôi cấy tối ưu cho từng loại mô
  - d. Người lấy mẫu cần tôn trọng các nguyên tắc lấy mẫu
  - e. Huần luyện nâng cao kỹ năng người kỹ thuật viên
- 34) Chọn mẫu để nuôi cấy làm NST đồ nên ưu tiên:
  - a. Loại mô có mt nuôi cấy rẻ nhất
  - b. Loại mô có kích thước Tb dễ quan sát
  - c. Mô có thể lấy mẫu dễ dàng ít xâm lấn
  - d. Mô ít phân chia để sau đó kích thích bằng PHA sẽ phát triên đồng đều
  - e. Tất cả đều đúng
- 35) Quá trình tái bản DNA trong PCR cần phải có:
  - a. Đoạn mồi bắt cặp và đoạn mạch khuôn
  - b. 4 loại deoxyribonucleotide từ Phosphate
  - c. Tất cả đều sai
  - d. A, B đúng
- 36) Điền vào chỗ trống:

- a. Caping, intron, exon
- b. Caping, exon, intron
- c. Splicing, intron, exon
- d. Splicing, exon, intron
- d. Splicing, exon, intron
- 37) Trong quá trình sinh tổng hợp DNA, mội primer là:
  - a. Một đoạn DNA mạch đơn hoặc RNA ngắn để bắt cặp với mạch khuôn
  - b. Một đoạn DNA có sẵn trong mội trường nội bào để kéo dài sự tổng hợp
  - c. Một loại enzyme để đưa nucleotide vào bắt cặp với mạch khuôn
  - d. Một đoạn DNA hoặc RNA ngắn để bắt cặp với mạch khuôn
- 38) Trong thí nghiệm của Griffith (1928) thì vật chất di truyền được vận chuyển ntn?

- a. Từ sống ko gây bệnh sang sống gây bệnh b. Từ sống ko gây bệnh sang Vi khuẩn gây bệnh chết đã bị diệt = nhiệt c. Từ sống gây bệnh sang Vi khuẩn o gây bệnh chết đã bị diệt = nhiệt d. Từ sống gây bệnh chết đã bị diệt = nhiệt sang Vi khuẩn o gây bệnh
- 39) Đường cấu tạo nên đon phân DNA có CT là:
  - a. C5h10o5
  - b. C6h12o6
  - c. C5h10o4
  - d. Tất cả đều sai
- 40) Nhiễm sắc thể hòa nhập tâm thường xảy ra đồi với NST thuộc nhóm nào?
  - a. E
  - b. A
  - c. C
- 41) Yếu tố nhận biết điểm gốc trên DNA:
  - a. Protein B
  - b. Protein SSB
  - c. Helicase
  - d. topoizomerase
- 42) Mô hình xoắn kép DNA là do ai xây dựng?
  - a. Avery
  - b. Jever
  - c. Griffith
  - d. Watson & crick
  - e. shargaf
- 43) Giai đoạn mũ chụp (capping) và gắn đuôi poly A được thực hiện khi nào?
  - a. Trước phiên mã
  - b. Khi đang tổng hợp tiền mRNA
  - c. Trong quá trình trưởng thành của RNA
  - d. Khi bắt đầu dịch mã
- 44) Trong kỹ thuật la tái tổ hợp thì véc-tơ có bản chất háo học là gì?
  - a. ARN
  - b. Protein
  - c. Lipid
- d. ADN
- 45) Vật thể Barr thường nằm ở vị trí nào trong Tb?
  - a. Trong hạch nhân
  - b. ở Th chất
- c. áp vào mặt trong màng nhân
- d. áp vào mặt ngoài màng nhân
- 46) Vật thể Barr thường có hình dạng gì?

  - b.
  - C.

d.	
e.	Notice to the second se
	it nucleotide gồm những thành phần nào?
	H3PO4, đường C5 và base nitric
	H3PO4 và base nitric
	Base nitric và đường C5
	H3PO4 và đường C5
50.000	ề khảm 45/46/47 được hình thành do không phân ly NST của lần phân cắt thứ mấy
	a hợp tử
	1st 2nd
	3rd
	4 <sup>th</sup>
49) Đạ sv	c điểm cấu trúc DNA của Tb Eukaryote: kích thước DNA klq đến mức đô tiến hóa củ
50)	
50)	
	a. b.
	D. C.
	d.
51)	u.
,	i trò của nhân tố TF1 trong quá trình dịch mã. TRỬ:
,	Liên kết vào vi trí đặc hiệu A của Sub S
	Góp phần ko cho 2 đơn vị dưới của Rib kết hợp lại
	Tăng cường hoạt động của IF2 à IF3
	Giúp gắn phứ hợp aa-tARN vào phức Sub S
	người Talomere chứa 1 trình tự lặp nhiều lần theo thứ tự từ 5'-3' là:
	TATAGG
b.	TTAGGG
C.	TTAAGG
d.	TTGAGG
54) Tro	ong giai đoạn khởi sự dịch mã yếu tố nào sau đây liên kết với năng lượng?
a.	IF1
b.	IF2
C.	IF3
d.	Met-tARNi <sup>met</sup>
55) Qu	á trình splicing là gì và xảy ra trong giai đoàn nào?
a.	Giai đoạn khởi động
b.	Giai đoạn kéo dài
C.	Giai đoạn kết thúc
	Quá trình trưởng thành của tiền mARN
	t ứng dụng công nghệ di truyền sinh học phổ biền hiện nay ở Việt Nam:
a.	Công nghệ Tb mầm

- c. PCR
- d. Lai phân tử
- 57) Thứ tự nhân tố trong giai đoạn khởi sự giải mã (dịch mã??)
  - a. IF2 IF1 IF3
  - b. 1-2-3
  - c. 3-1-2
  - d. 2 3 1
- 58) Men giúp cDNA tách khỏi mạch khuôn ARN trong phiên mã ngược là:
  - a. Helicase
  - b. Ligase
  - c. Ribonuclease H
  - d. AND polymerase phụ thuộc ARN
- 59) Phương pháp nghiên cứu phả hệ xác định:
  - a. Quy luật di truyền của bệnh
  - b. Khả năng mắc bệnh thế hệ tiếp theo
  - c. Người dị hợp tử mang gene bệnh
  - d. Tất cả đều đúng
- 60) Mồi:
  - a. 1 đoạn DNAhay RNA gồm 5-10 base
  - b. 1 đoạn RNA gồm 5-10 base
  - c. Là 1 phức hợp gồm nhiều protein và men primase
  - d. A, B, C đều sai
- 61) Trong kỹ thuật PCR, sự linh hoạt trong các dạng hoạt động chức năng của DNA được đảm bảo bởi:
  - a. Tính bền vững của liên kết phosphodieste
  - b. Tính yếu của các liên kết Hidro trong nguyên tắc bổ sung
  - c. Cấu trúc không gian xoắn kép giau74 2 mạch DNA
  - d. Sự đóng và tháo xoắn của sợi nhiễm sắc
  - e. Đường kính của phân tử DNA
- 62) " nghiên cứu NST khổng lồ" giúp xác định được:
  - a. Các ĐB cấu trúc nhiễm sắc thể
  - b. Trình tự sắp xếp các gen trên NST
  - c. Trạng thái phiên mã của gene
  - d. Kết quả sự phiên mã
  - e. Cả A, B, C, D
- 63) Hiện tượng thai làm tổ diễn ra vào ngày thứ mấy của chu kì kinh 28 ngày?
  - a. Ngày 14
  - b. Ngày 16
  - c. Ngày 21
  - d. Ngày 24
  - e. Ngày 27
- 64) Khi làm tiêu bản để quan sát ở thực vật người ta thường dùng:
  - a. Dễ chuẩn bị và xử lí mẫu
  - b. Bộ NST có kích thước ớn dễ quan sát

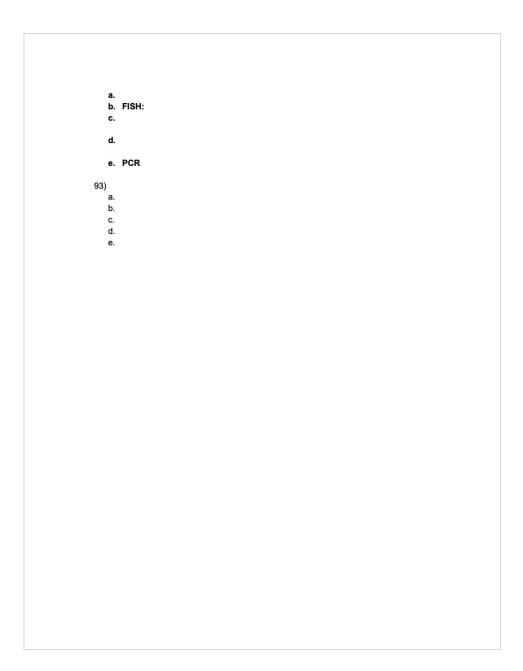
```
c. Để phân biệt đồng nhiễm sắc và dị nhiễm sắc
d. Có nhiều Tb đang phân chia
65) Kỹ thuật nào sau đây không thuộc nhóm kỹ thuật Di truyền phân tử:

    b.
    c. FISH
d. PCR
66)
    a.
    b. FISH
   c. PCR
d.
    e. Southern-Blot
67)
    a.
    b.
    c.
d.
    e.
68)
    b.
    C.
    d. Ngăn phân chia
69)
    a.
    b.
    c.
d.
    e.
70)
    a.
    b.
    c.
d.
    e.
71)
    a. PHA
    b. Trypsinc. Collagenase
    d. L-Glutamin
```

```
e.
72)
         a.
b.
c.
d.
e.
e.
73)
a.
b.
c.
d.
e.
e.
74)
a.
b.
c.
d.
e.
                                                                                          :
 e.
75)
a. Karyotape
b. FISH
c.
d.
e.
 e.
76)
a.
b.
c. FISH
d.
e. PCR
e. PON
77)
a. Prophase
b.
c. Metaphase
d. Telophase
e. anaphase
e.
78)
a.
b.
c.
d.
e.
```

```
:
79)
a.
b.
c.
d.
e.
80)
a.
b.
c.
d.
e.
                                                                                                                                           :
e.
81)
a.
b.
       c.
d.
e.
 82)
       a.
b.
c.
d.
e.
83)
                                                                 :
      a.
b.
c.
d.
e.
e.
84)
a.
b.
c.
d.
e.
e.
85)
a.
b.
c.
d.
```

```
e.
86)
     C.
     d.
     e.
87)
     b.
     C.
     d.
     e.
88)
     a.
     b.
     c.
     d.
     e.
89)
     a.
     b.
     C.
     d.
     e.
90)
     a. FISH
    b. PCR
    C.
     d.
91) Để phát hiện 1 đột biến Lệch khung người ta thường ứng dụng kỹ thuật di truyền nào
    Giải trình tự DNA là 1 kỹ thuật được thực hiện bằng máy cho ra tín hiệu 4 màu huỳnh quang thay thế dấu phóng xạ mà tham gia là đoạn DNA đặc hiệu được phóng đại lên nhiều lần nhờ kỹ thuật PCR -2014 Bộ môn Di truyền đã gộp lại- ngoài ra kỹ thuật điện
     di cũng có vai trò tương tự nhưng với các sắc sáng tối.
    a. FISH
    b.
     c. PCR
     d.
     e.
92)
```



# Thuyết Hardy- Weinberg và Thuyết Kimura 1) Vốn gene là gì? 2) Dòng gene (gene flow hay migration) là gì? 3) Di truyền drift (di truyền giới hạn dân số, 1 trong 6 dk để trạng thái cân bằn quần thể diễn ra) 4) Ý nghĩa của Đl. Hardy- Weinberg về mặt Lý luận là gì? b. C. d. 5) Định luật H-W chỉ đúng khi thỏa mãn các điều kiện sau, TRỬ: b. C. d. 6) Định luật H-W có các đặc điểm sau, TRÙ: b. C. 7) Các yếu tố tác động đến sự cân bằng của 1 quần thể, TRÙ: b. d. e. 8) C. d. 9) 10) 11)

12)									
13)									
a.									
b.									
c. d.									
e.									
14)						:			
a. b.									
C.									
d.									
e. 15)									
a.									
b.									
c. d.									
e.									
16)									
a. b.									
C.									
d. e.									
17)	56. Trong số các s	males that said days.	quan un			_			
		o this Lugna	К	éu gier	1	Tân suất (	các alen		
	1 900	måu	AA	An	00	A	0		
	-	100	20		0	0,8	0.2	+	
	A B	100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		
	A B C D	100 100 100 100	36	48	15	0.8	0,2		
a.	A B C D	100 100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		
<b>a</b> . b.	A B C	100 100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		
b. c.	A B C D	100 100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		
b. c. d.		100 100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		
b. c. d.	Nein	100 100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		
b. c. d.		100 100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		
b. c. d.		100 100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		
b. c. d.		100 100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		
b. c. d.		100 100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		
b. c. d.		100 100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		
b. c. d.		100 100 100 100	36	48	16	0,8 0,8	0,2		

1.	Hiện tại các bệnh sau có thể chuẩn đoán bằng Kỹ thuật di truyền, TRỬ:  a. Ung thư nguyên bào cõng mac
	b. Sarcom sun
	c. Ung thư bạch cầu dòng tủy (xoang tủy hạch)
	d. Bứu Wilms
	e. Ung thư bạch cầu dòng tủy mãn tính
2.	Một phụ nữ 40 tuổi sảy thai liên tiếp được thực hiện NST đồ. Kết quả: Bệnh nhân mang
	chuyển đoạn hòa nhập tâm t(21;21). Tham vần di truyền cho bệnh nhân này nên nhấn
	mạnh:
	a. Khi bệnh nhân sinh con khả năng mắc \$Down là 100%
	b. Bệnh nhân có 25% khả năng sinh con mắc \$Down
	c. Người mắc \$Down đa số có khả năng sống đến tuổi trưởng thành
	<ul> <li>Bệnh nhân nữ này có nhiều khả năng vô sinh</li> <li>Cần làm Karyotape bộ gene của Chồng bà này</li> </ul>
3	Thời gian tầm soát bệnh suy giáp bầm sinh:
٥.	a. Tiền làm tổ
	b. So sinh
	c. Tiền sản
	d. Khi trẻ 3 tuổi
	e. Trẻ sốt cao co giật
4.	Điều trị bệnh di truyền có các phương pháp sau, TRÙ:
	a. Liệu pháp gene
	b. Bổ sung các sản phẩm của gene bị khiếm khuyết
	c. Diều chình các kiểu hình sai lệch d. Điều hòa thai
	e. Ghép tế bào gốc
5	Phương pháp nghiên cứu di truyền được sử dụng để nghiên cứu yếu tố di truyền đối với 1
0.	bệnh hoặc 1 tính trạng nào đó:
	a. Pp phả hê
	b. Pp nghiên cứu con sinh đôi
	c. Pp nghiên cứu nếp vân da
	d. Tất cả đều đúng
6.	:
	a.
	b. c.
	c. d.
	d. e.
7.	:
	a.
	b.
	c.
	d.

```
8.
                                                     :
        a.
b.
c.
d.
e.
9.
       a.
b.
c.
d. $ Down
        e.
10.
        a. Thallassemie
        b.
c.
d.
e.
11.
        a. Huntington's
        b.
        c.
d. Hemophilia
        e.
12.
       b. Vô sinh
c.
d.
        e. Viêm gan cho Virus
13.
        a.
b.
c.
d.
        e.
14.
        a.
b.
```

```
c.
d.
e.
 15.
             b.
c.
d.
 16.
                                                                                                            :
             a.
b.
c.
d.
e.
17.
18.
19.
20.
21.
             a.
b.
c.
d.
e.
22.
             a.
b.
c.
d.
23.
            a.
b. Trisomy 47, XXX
c.
d.
             e.
24.
             a.
b.
c.
```

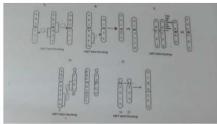
d. e. 25.



a. \$ Down b. \$ Edward c. \$Patau d.

e.

26.



a. A1. Đảo đoạn cạnh tâm
b. A2. Đảo đoạn quanh tâm
c. B. Chuyến đoạn cân bằng
d. C. NST đều
b. Chuyển đoạn cân bằng
E. Chuyển đoạn Roberson

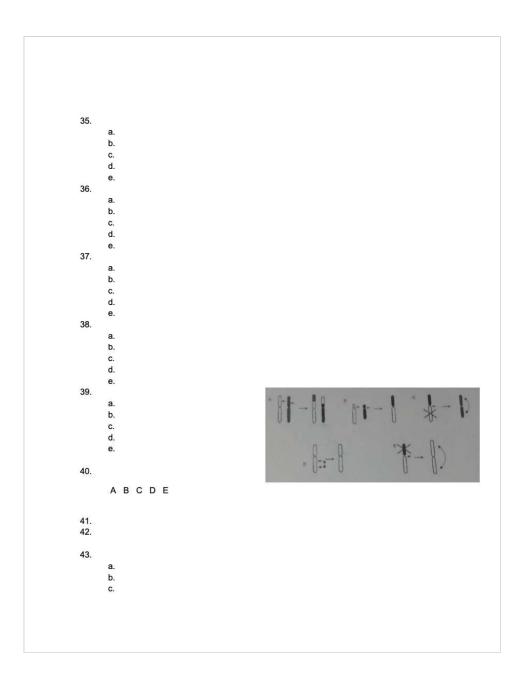
27.

a. b. c. d.

28.

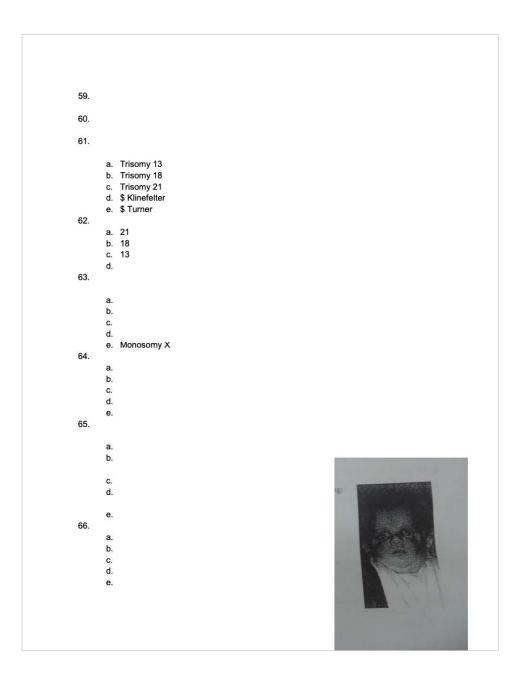
a.

b. c. d. e. 29. a. 0%b. 10%c. 25%d. 50%e. 75% 30. a. b. c. d. 31. b. c. d. e. 32. b. c. d. 33. b. c. Xin con nuôi d. e. 34. a. b. c. d. e.

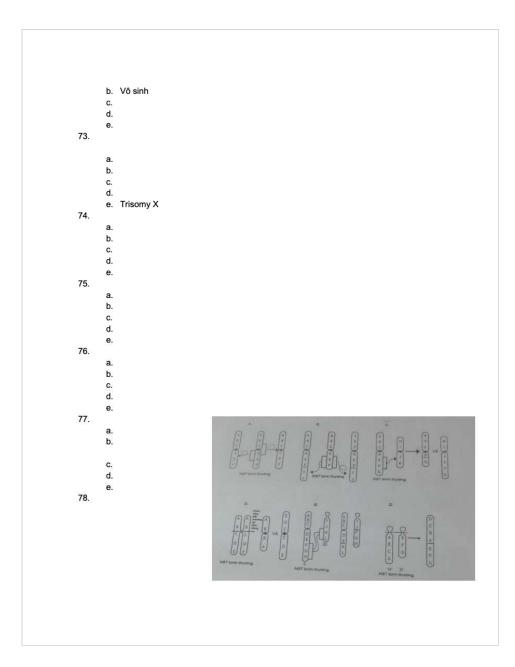


```
d.
e.
44.
           a.
b.
           c.
d.
           e.
45.
           a. 1/8b. 1/16c. 1/64d. 1/256e. 1/512
46.
           a.
b.
c.
d.
47.
           b.
c.
d.
e.
48.
           a.
b.
c.
d.
           e.
49.
           a. $ Down
b. $ Patau
           c.
d. $ Edward
           e.
50.
           a.
b.
```

```
c.
d.
         e.
51.
         f. $ Down
         g. $ Patau
         h.
         i. $ Edward
         j.
52.
         a.
b.
         c.
d.
         e.
53.
        a. 46, XX, +21/46, XY
b. 47, XY, +21
c. 47, XXX/46, XX
d. 47, XX, +21/46, XX
e. 47, XX, +21 (46, XX)
54.
         b.
         c. Cao cholesterol
         d.
         e. Huntington's
55.
         a. 46, XX, +13/46, XY
b. 47, XXX/46, XX
         c. 47, XY, +13
         d. 46, XX/ 47, XX, +13
         e. 47, XX, +13 (46, XX)
56.
         b.
         c.
d.
         e.
57.
58.
```



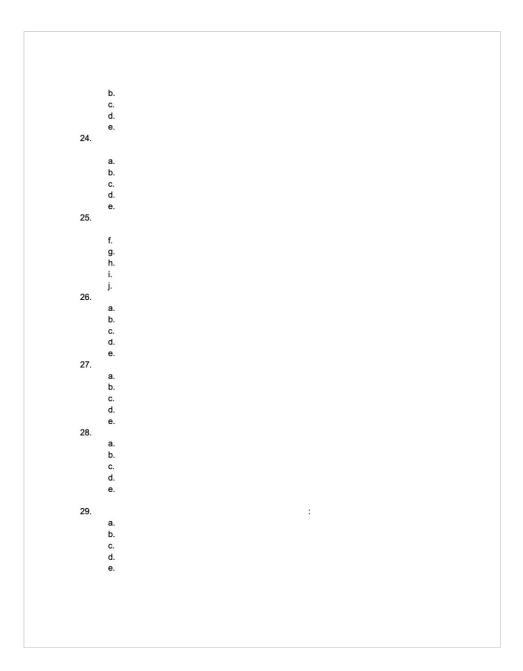
67.	a. b. c. d. e.	
68.		erc.
	a.	
	b.	
	c. d.	
	e.	ÖC A THE TOTAL OF
69.		
	a. b.	
	о. С.	
	d.	
	e.	
70.		m hoat đồng
	a. \$ Marfan	
	a. ъ магтап b.	
	c.	
	d.	
	e.	
71.		
	a. b. Vô sinh	
	c. \$ Patau	
	d.	
	e. Viêm gan	
72.		
	a.	

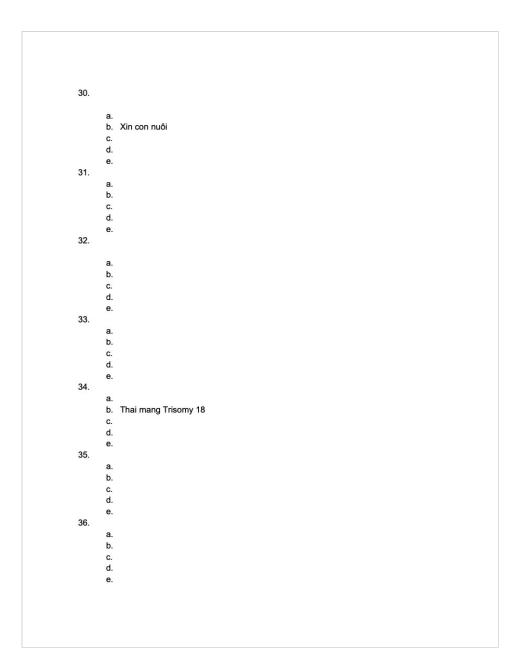


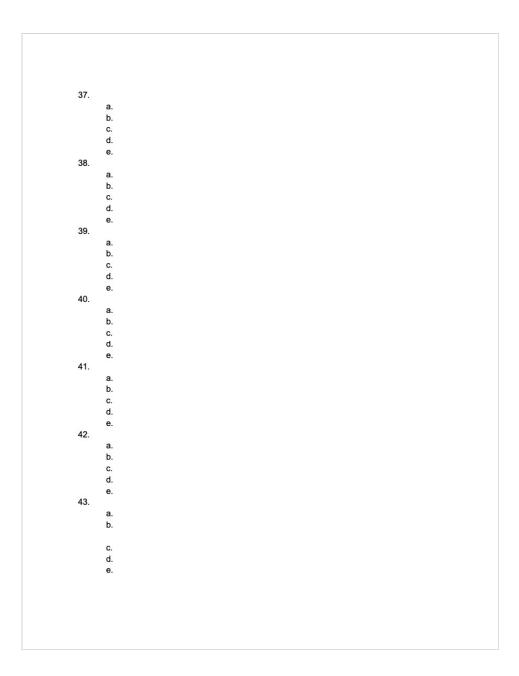
- 1. Tham vần di truyền cho 1 cặp vợ chồng có tiền căn sinh con bị \$Down:
  - a. Không nên sinh con vì nguy cơ tái phát rất cao
  - b. Sinh thiết tua gai nhau để chuẩn đoán
  - c. Xét nghiệm Karyotape 2 vợ chồng
  - d. Siêu âm phát hiện \$Down
  - e. Tất cả đều sai
- 2. Chọc dò nước ối để làm NST đồ được chỉ định trong những trường hợp sau, TRÙ:
  - a. Mang thai 2 lần, con so bị dị tật bẩm sinh
  - b. Em trai của cha có phát hiện chuyển đoạn t(21, 13)
  - c. Mẹ có tiền căn sảy thai 3 lần liên tiếp
  - d. Khoảng sáng gáy thai nhi tăng bất thường trên phim siêu âm
  - e. Mang thai lần 3, mẹ 39 tuổi
- 3. Chỉ định chuẩn đoán tiền sản trong các trường hợp sau, TRÙ:
  - a. Tiền căn sinh con có dị tật bẩm sinh
  - b. Mẹ bị RI, cấu trúc NST
  - c. Phát hiện thai dị tật qua siêu âm
  - d. Xét nghiệm phát hiện cha bị HIV
  - e. Sảy thai liên tiếp
- 4. Xét nghiệm bộ ba "Triple test" là:
  - a. Xét nghiệm quan trọng nhất để chuẩn đoán bệnh di truyền
  - b. Đo nồng độ APP, estriol và HCG trong máu mẹ
  - c. Nếu âm tính có thể loại trừ bệnh di truyền
  - d. Nếu dương tính có thể tham vần thai phụ điều hòa thai
  - e. Tất cả đều sai
- 5. Kỹ thuật lấy máu thai nhi để phân tích NST
- 6. Thời điểm tốt nhất để chọc ối
- 7. Dị tật ống thần kinh ở thai nhi
- 8. Lấy Tb thai nhi để nuôi cấy
- 9. Thời diểm thích hợp để làm phẫu thuật chọc dò gai nhau
- 10. Khảo sát Tb dịch ối phát hiện lệch bội
- 11. Vấn đề lớn và khó khăn nhất trước khi thực hiện kỹ thuật dị tật trước sinh
  - a. 11 13 tuần tuổi
    - b. Lấy máu cuốn rốn xét nghiệm

    - c. Thai >= 17 tuần tuổi
    - d. Nồng độ ATP trong máu tăng
    - e. Lệch bội NST
    - f. Dịch ối
    - g. Thể khảm
- 12. Thai 20 tuần phát hiện dị tật tim bẩm sinh, Tham vấn di truyền:
  - a. Chấm dứt thai kì
  - b. Xét nghiệm Karyotape bố mẹ
  - c. Không nên sinh con nữa vì nguy cơcao
  - d. Chọc ối xét nghiệm Karyotape

e. Thực hiện Triple test 13. Một thai phụ có thai 12 tuần, siêu âm hình thái học thấy độ mờ da gáy là 4mm, xét nghiệm tiếp theo: a. Xét nghiệm dịch não tủy b. Chụp X-q xương sọ c. Chọc dò lấy màu cuống rốn d. Sinh thiết tua gai nhau e. Đo chỉ số IQ 14. Tránh thai ở nam giới có các biện pháp sau, TRÙ: a. Sử dụng bao cao su b. Chỉ giao hợp nhiều ngày sau thời điểmrụng trứng c. Thắt ống dẫn tinh d. Xuất tinh ngoài âm đạo e. Giao hợp trước rụng trứng nhiều ngày 15. Xét nghiệm chuẩn đoán tiền sản được chỉ định trong các trường hợp sau, TRỪ : a. Tiền căn sinh con rối loạn NST b. Siêu âm phát hiện dị vật tim bẩm sinh c. Các xét nghiệm sàng lọc các NST bất thường, nguy cơ cao d. Cha là người mang rối loạn cấu trúc NST e. Thụ tinh trong ống nghiệm 16. 17. 18. 19. 20. C. d. e. 21. b. c. d. e. 22. a. b. C. d. e. 23. a.

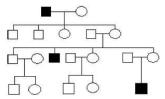






## Sơ đồ phả hệ

1. Cây gia hệ sau gợi ý:



- a. Bệnh di truyền lặn NST thườngb. Bệnh di truyền trội NST thường

- Bệnh di truyền lặn NST X
   Bệnh di truyền tội NST X
   Bệnh di truyền trội NST X
   E. Không phải bệnh lý di truyền
   Trong sơ đồ phả hệ ký hiệu sau đây miêu tả:

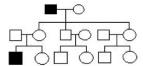


- a. Cá thể dị hợp tử với tính trạng di truyền trội
- b. Cá thể dị hợp tử với tính trạng di truyền lặn liên kết X
- c. Sảy thai hay thai lưu không biết giới tính

- d. Chết

  e. Chưa có câu trả lời thích hợp

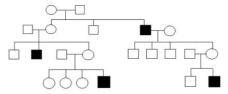
  3. Quy luật di truyền của cây phả hệ sau đây có thể là:
  - a. Trội NST thường



- b. Trội, liên kết NST giới tính Xc. Trội, liên kết NST giới tính Y
- d. Lặn, liên kết NST giới tính Y
- e.) Không câu nàu nào kể trên
- 4. Kiểu gene của người II.3 là:
  - a. XaY

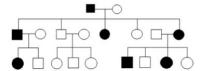


- e. XYA
- 5. Bệnh trong gia đình sau đây được di truyền theo quy luật:



- a. Trội, NST thường b. Trội, liên kết NST giới tính X c. Lặn, liên kết NST giới tính X d. Trội, liên kết NST giới tính Y
- e. Lặn, liên kết NST giới tính Y

Sử dụng cây gia hệ sau:

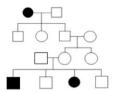


- 6. Cây gia hệ trên cho thấy:
  - a. Cây gia hệ có dạng ngang
- b. Không liên quan giới tính c. Di truyền trội NST X
- d. Di truyền lặn NST X
- e. A, C đều đúng
- 7. Kiêu gene của người II.2 là:
  - a. Aa Trội thường: aa
  - b. AA
  - c. Aa d. X<sup>a</sup>X<sup>a</sup>

  - e. X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>
- 8. Nếu II.5 lập gia đình với 1 người khỏe mạnh, khả năng mắc bệnh của các con là:
  - a. 100%
  - b. 75%
- c. 50%

- d. 25%
- e. A, C đều đúng
- 9. Nếu II.5 muốn lập gia đình và có các con khỏe mạnh, lời khuyên cho cô ta?
  - a. Xin con nuôi vì không thể xin con bình thường
- → b. Thụ tinh trong ống nghiệm
  - xét nghiệm người hôn phối, nếu bình thường sẽ sinh con bình thường
     Tỷ lệ các con mắc bệnh là không dáng để vì độ xâm nhập thấp
- e. Tất cả đều sai.

## Sử dụng cây gia hệ sau:



- 10. Quy luật di truyền trong cây gia hệ trên:
  - a. Cây gia hệ có dạng dọc
  - b. Liên quan đến NST X
- c. Di truyền trội, liên kết NST X

  d. Di truyền lặn NST thường
- e. B, C đúng.
- 11. Kiểu gene của người III.1 là:
  - a. aa
  - b. AA
- c. Aa d. B, C đúng
- e. Không xác định được
  12. Nếu IV.3 lập gia đình với 1 người hoàn toàn bình thường về kiểu hình cũng như kiểu gene, xác xuất để con của 2 người mắc bệnh 100% là?
  - a. 100%
- b. 50% c. 0% d. B, C đều đúng
- e. Tất cả đều sai
- 13. Các yếu tố sau đây cần được khai thác trong cây gia hệ, TRÙ:
  - a. Tên, tuổi, giới tính
- b. Ngày lập cây gia hệ
  c. Số con sinh ra
  d. Số lần mắc bệnh nhiễm trùng

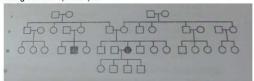
- e. Tên người cung cấp thông tin
- 14. ở người bệnh bạch tạng (albinism) do đột biến gene lặn trên NST thường qui định. Một cặp vợ chồng không mắc bệnh đã s<u>inh ra một người con mắc bệnh này. Nếu họ si</u>nh con thứ 2 thì xác suất để người này là con trai và không bị bệnh là bao nhiêu?
  - a. 100%
  - b. 75%

37,5%

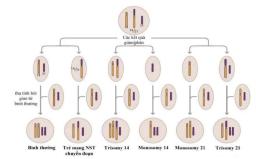
- c. 50% d. 25%
- e. B, C đều đúng
- 15. Xét hợp tử XY ở lần phân cắt 2<sup>nd</sup>, nột trong 2 không có sự phân li của NST giới tính Y, hậu quả của sự kiện này có thể tạo ra karyotape:
  - a. 46, XY/ 47, XXY
  - b. 45, XO/46, XY/47, XYY
- c. 45, XO/ 47, XYY d. 45, XO/ 46, XX/ 47, XXX
- 16. Người 45, XX, D-, G-, t(21, 14) khi hình thành giao tử: Tạo 6 loại giao tử -> 6 loại hợp tử. Có 3 loại sống
  - a. Có 4 khả năng

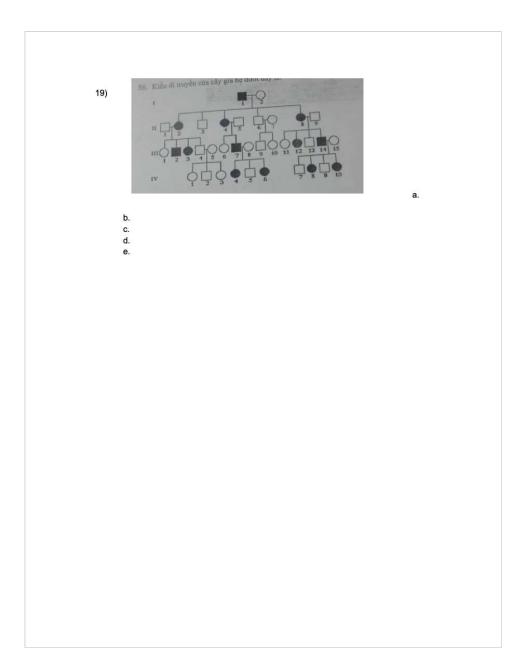
- Có 3 loại chết: Monosomy 14, 21, Trisomi 14
- c. Có 4 loại giao tử khi kết hợp với giao tử bình thường paht1 triển thành hợp tử d. Có 3 giao tử khi kết hợp với giao tử bình thường sinh được 3 kiểu hình con
- 17. Giả sử rằng 1 phân tử mRNA của sinh vật nhân chuẩn đang tham gia mã hóa protein có tổng số nu = 1000. Hỏi rằng gene qui định đoạn RNA trên có độ dài là bao nhiêu?
  - a. 1000 Aº
  - b. 2000 A°
  - c. 3396,6 Aº
  - d. 1696,6 A°
  - Không thể xác định được.

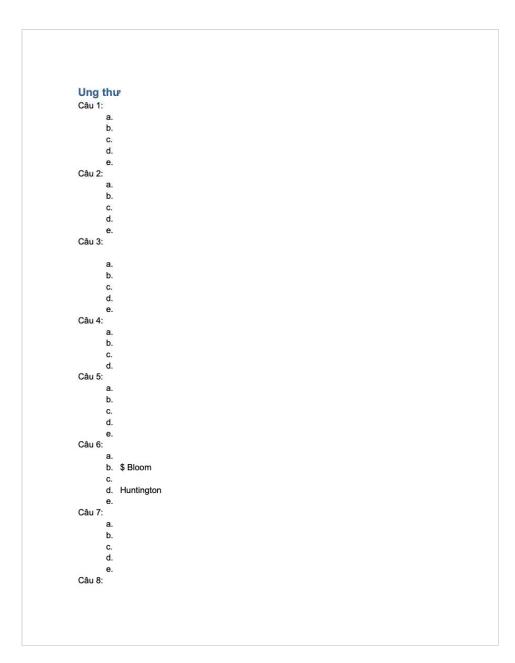
18)

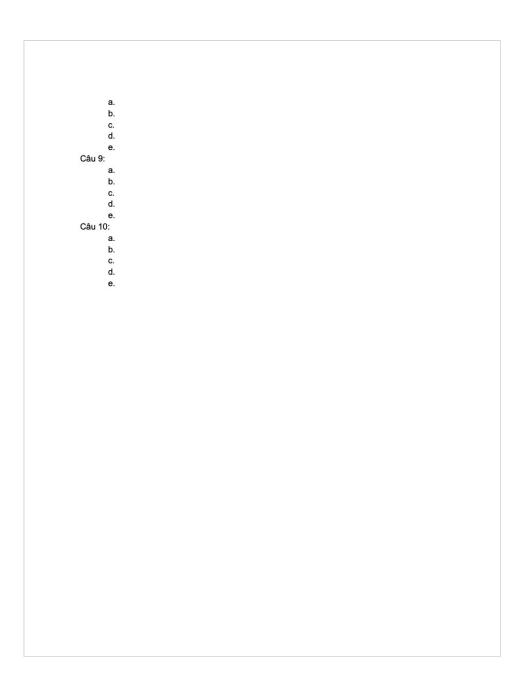


- f.
- g. h.
- i.









```
1-
          a.
          b.
          d.
          e.
2-
          a.
b.
          c.
d.
e.
3- Hồi biến là:
a. Hiện tượng ĐB được phục hồi
b. 2 mạch của DNA bắt cặp lại bình thường sau khi tách ra do nhiệt tăng
c. A, B đúng
d. A, B sai
          a.
          b.
          c.
d.
          e.
1.
     c. Chronic high blood pressure causes by cholesterol d.
```