

ĐỀ: B

PHẦN THI MÔN: DI TRUYỀN Y HỌC

Họ và tên sinh viên:

Số báo danh:

Lớp: RHMI

Ngày thi: ngày 03 tháng 07 năm 2017

Số câu: 80

Thời gian làm bài: 50 phút

Thí sinh phải nộp lại đề sau khi thi xong

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

Ví dụ: ☐ A ☒ B ☐ C ☐ D ☐ E (chọn câu B), nếu muốn sửa chữa ☐ A ☒ B ☐ C ☐ D ☐ E

Hãy chọn câu đúng nhất:

- A** 1. 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. Do 2 vị trí đứt gãy xảy ra trên một nhiễm sắc thể
 - ☐ C. Là đột biến cân bằng
 - ☐ D. Câu A và C
 - ☐ E. Câu A và câu B
- B** 2. Đặc điểm nào sau đây KHÔNG đúng khi nói về mã 5':
- ☐ A. Ngăn cản sự giáng hoá RNA.
 - ☐ B. Nucleotide Guanin đầu 5' được gắn nhóm methyl (CH_3).
 - ☒ C. Chỉ định vị trí bắt đầu phiên mã.
 - ☐ D. Tất cả đều đúng.
 - ☐ E. Tất cả đều sai.
3. Nhận định nào dưới đây về hiện tượng nhiễu loạn di truyền là đúng:
- ☒ A. Dẫn đến sự thay đổi ngẫu nhiên tần số của các allele trong một quần thể nhỏ
 - ☐ B. Tần số của các allele được duy trì không đổi trong quần thể mới
 - ☐ C. Nếu một trong số các cá thể trong nhóm cá thể tách ra mang một allele hiếm thì về sau tần số của allele này trong quần thể mới cũng sẽ không cao hơn so với quần thể cũ
 - ☐ D. Các gen của quần thể nhập cư dần dần được đưa vào vốn gen của quần thể tiếp nhận và làm thay đổi tần số của các allele trong quần thể này
 - ☐ E. A và B đúng
4. Một số bệnh di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường có tần số cao trong quần thể, ngay cả khi bệnh gây chết ở giai đoạn bào thai. Hiện tượng này được giải thích bởi nguyên nhân nào dưới đây:
- ☐ A. Những người mang gene bình thường ở trạng thái đồng hợp có cơ hội sống sót cao hơn so với người mang gene bệnh ở trạng thái dị hợp.
 - ☒ B. Những người mang gene bệnh ở trạng thái dị hợp có cơ hội sống sót cao hơn so với người lành không mang gene bệnh
 - ☐ C. Không có cơ chế nào trên đây là đúng
 - ☐ D. Hôn nhân đồng huyết
 - ☐ E. Tần số đột biến cao ở các quần thể đặc hiệu
5. Trong kỹ thuật PCR, yếu tố quyết định DNA được khuếch đại chọn lọc là:
- ☒ A. Tính đặc hiệu của enzyme DNA polymerase.
 - ☐ B. Tính đặc hiệu của DNA làm khuôn mẫu.
 - ☐ C. Tính đặc hiệu của cặp mồi xuôi, mồi ngược.
 - ☐ D. Tất cả đều đúng.
 - ☐ E. Tất cả đều sai.
6. Số chu kỳ của một phản ứng PCR thường là:
- ☐ A. 10 chu kỳ
 - ☐ B. 30 chu kỳ
 - ☒ C. 50 chu kỳ
 - ☐ D. 100 chu kỳ
 - ☐ E. Tất cả đều sai
7. Để làm giảm nguy cơ thai nhi mắc khuyết tật của ống thần kinh, phụ nữ cần:
- ☐ A. Đi siêu âm ngay khi biết mình mang thai
 - ☐ B. Uống Vitamin tổng hợp (polyvitamin) ngay khi biết mình mang thai
 - ☐ C. Đi siêu âm vào quý II của thai kỳ
 - ☒ D. Uống Axit Folic vào quý 2 của thai kỳ
 - ☐ E. Uống Axit Folic trước khi mang thai ít nhất một tháng
8. Thể tích trung bình của mỗi phản ứng PCR thông thường là:
- ☐ A. 25-50 μl .
 - ☐ B. 25-50 ml.
 - ☒ C. 5-10 μl .
 - ☐ D. 5-10 ml.
 - ☐ E. 1,5 μl .

9. Loại bất thường nhiễm sắc thể nào sau đây có ba điểm gây trên các nhiễm sắc thể liên quan:

- A. Chuyển đoạn tương hỗ giữa hai nhiễm sắc thể không tương đồng.
- B. Chèn đoạn giữa hai nhiễm sắc thể không tương đồng.
- C. Chuyển đoạn Robertson.
- D. Đảo đoạn quanh tâm.
- E. Mất đoạn kề.

10. Đặc điểm của mỗi trong phản ứng PCR cơ bản là:

- A. Mỗi phản ứng PCR chỉ được cho vào một môi (hoặc môi xuôi hoặc môi ngược).
- B. Là một đoạn RNA mạch đơn.
- C. Chiều dài trung bình của mỗi là 18-30 nucleotide.
- D. Được thiết kế sao cho sáu nucleotide cuối cùng phải có trình tự lặp lại đảo ngược.
- E. Tất cả đều đúng

11. Mô tả nào sau đây đúng với bất thường nhiễm sắc thể kiểu trisomy (tam nhiễm):

- A. Tất cả các cặp nhiễm sắc thể trong bộ nhiễm sắc thể đều có ba nhiễm sắc thể.
- B. Số nhiễm sắc thể trong nhân mỗi tế bào tăng gấp ba lần.
- C. Có một cặp nhiễm sắc thể gồm ba chiếc, các cặp còn lại bình thường.
- D. Bất thường liên quan đến nhiễm sắc thể số 3.
- E. Có ba cặp nhiễm sắc thể bị bất thường.

12. Bộ nhiễm sắc thể người tồn tại thành cặp tương đồng, 2 nhiễm sắc thể tương đồng là 2 nhiễm sắc thể có đặc điểm

- A. Giống nhau hoàn toàn do được nhân đôi từ một nhiễm sắc thể ban đầu
- B. Hai nhiễm sắc thể cùng nguồn gốc từ bố hoặc mẹ
- C. Là 2 nhiễm sắc thể giống nhau về hình dạng và kích thước
- D. Hai nhiễm sắc thể có nguồn gốc khác nhau, 1 nhận từ bố, một nhận từ mẹ
- E. Câu C và câu D

13. Tế bào nào được sử dụng nuôi cấy trong phòng thí nghiệm di truyền tế bào để chẩn đoán trước sinh các bất thường về nhiễm sắc thể

- A. Tế bào gai nhau
- B. Tế bào lympho
- C. Tế bào lấy từ dịch ối
- D. Câu A và B
- E. Câu A và C

14. Ở bộ nhiễm sắc thể người bình thường, DNA vệ tinh có mặt ở đầu tận cùng nhánh ngắn của các nhiễm sắc thể sau:

- A. Ở các nhiễm sắc thể tâm đầu
- B. Ở nhiễm sắc thể 13, 14, 15 và nhiễm sắc thể Y
- C. Ở nhiễm sắc thể nhóm D và nhiễm sắc thể nhóm G
- D. Ở nhiễm sắc thể giới tính Y
- E. Ở nhiễm sắc thể 21, 22 và nhiễm sắc thể Y

15. Một trong hai trẻ sinh đôi cùng trứng mắc một bệnh di truyền gene trội NST thường, người kia thì không. Hãy giải thích theo hai cách khác nhau hiện tượng trên?

- A. Do gen bệnh giảm tính thâm ở 1 trong 2 trẻ sinh đôi
- B. Một đột biến đã xảy ra ở 1 trong 2 tế bào sau khi hợp tử phân chia và tách thành 2 tế bào
- C. Do một trong 2 trẻ mang đột biến của gen ngoài nhân
- D. A và B đúng
- E. A, B và C đều đúng

16. Một đột biến gene xảy ra làm thay đổi trình tự nucleotide từ TAA thành CAA gây hậu quả nào sau đây:

- A. Thay đổi một amino acid.
- B. Phân tử protein được tổng hợp không thay đổi chiều dài.
- C. Phân tử protein được tổng hợp dài hơn bình thường.
- D. A và B đúng.
- E. A và C đúng.

17. Trường hợp người nam mắc hội chứng Klinefelter số lượng vật thể Barr tìm được trong nhân tế bào sinh dưỡng ở gian kỳ là:

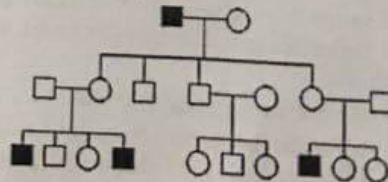
- A. Không có vật thể Barr
- B. Có 1 vật thể Barr.
- C. Có 2 vật thể Barr
- D. Có 1 hoặc 2 vật thể Barr
- E. Tất cả các câu trên đều sai

18. Khi phân tích nhiễm sắc thể bằng kỹ thuật lập karyotype, loại tế bào nào sau đây được sử dụng thêm (sau khi đã phân tích thường quy) để chẩn đoán tình trạng khảm ở các tổ chức:

- A. Tế bào lympho máu ngoại vi.
- B. Tế bào da.
- C. Tế bào ối.
- D. Tế bào gai nhau.
- E. Tế bào tủy xương

Handwritten signature

19. Thành phần của dung dịch sốc nhuộm tương sử dụng trong giai đoạn thu hoạch tế bào của kỹ thuật nuôi cấy tế bào lympho máu ngoại vi gồm:
- A. KCl 1,5M : Natri citrate 8% theo tỷ lệ 20:1
 B. KCl 0,75M : Natri citrate 0,8% theo tỷ lệ 20:1
 C. KCl 0,075M : Natri citrate 0,8% theo tỷ lệ 20:1
 D. KCl 0,75M : Natri citrate 0,8% theo tỷ lệ 10:1
 E. KCl 0,075M : Natri citrate 0,8% theo tỷ lệ 10:1
20. Xét một bệnh di truyền đa yếu tố xảy ra gấp đôi ở nam so với ở nữ. Kiểu hôn nhân nào sẽ làm tăng nguy cơ sinh con mắc bệnh. Nguy cơ tái phát sẽ cao hơn nếu con đầu của họ là con trai hay con gái?
- A. Bố bệnh x Mẹ bình thường, con trai
 B. Bố bệnh x Mẹ bình thường, con gái
 C. Mẹ bệnh x Bố bình thường, con trai
 D. Mẹ bệnh x Bố bình thường, con gái
 E. Mẹ bình thường x Bố bệnh, cả con trai và con gái
21. Trong các bệnh sau đây, bệnh nào được sàng lọc trên mẫu máu gót chân của trẻ?
- A. Suy giảm thính lực bẩm sinh
 B. Rối loạn chuyển hóa acid amin
 C. Di tật tim bẩm sinh
 D. Câu A và B đúng
 E. Tất cả các câu trên đều sai
22. Mỗi chuỗi trong ... (a: quá trình tái bản DNA; b: phản ứng PCR) có bản chất là (m: RNA; n: DNA) sẽ đến gần bổ sung với DNA khuôn mẫu mạch (x: 5'-3'; y: 3'-5')
- A. a; m; x
 B. a; m; y
 C. b; m; x
 D. b; m; y
 E. b; n; y
23. Nội về ứng dụng của kỹ thuật PCR trong lĩnh vực y sinh học, câu nào sau đây sai:
- A. Chẩn đoán vi sinh vật gây bệnh.
 B. Chẩn đoán bệnh lý di truyền do đột biến gene.
 C. Chẩn đoán tác nhân gây đột biến gene.
 D. Xác định huyết thống.
 E. Tất cả đều đúng.
24. Thang chuẩn 100bp KHÔNG có đặc điểm nào sau đây:
- A. Gồm các đoạn DNA có kích thước chuẩn.
 B. Kích thước từ 100bp - 10000bp.
 C. Giúp xác định kích thước DNA cần kiểm tra.
 D. Sau khi điện di, nhuộm DNA và đọc kết quả dưới đèn cực tím, sẽ thấy hình ảnh các băng màu vàng cam.
 E. Tất cả đều là đặc điểm của thang chuẩn 100bp
25. Vai trò của ion Mg^{++} trong phản ứng PCR là:
- A. Tăng biến tính DNA.
 B. Giảm tốc độ tổng hợp mạch DNA mới.
 C. Tăng hoạt tính của enzyme Taq polymerase.
 D. Loại bỏ những sản phẩm bị tổng hợp dang dở.
 E. Tất cả đều sai.
26. Bệnh nào sau đây KHÔNG phải là bệnh di truyền liên kết với NST giới tính?
- A. Loạn đường cơ Duchenne
 B. Bệnh hemophilia A
 C. Hội chứng Goltz
 D. Bệnh loạn sản sụn bẩm sinh
 E. Tất cả đều là bệnh di truyền liên kết với NST giới tính X.
27. Nghiên cứu cho thấy có khoảng 3% anh chị em ruột của người mắc tật của ống thần kinh mắc bệnh. Một cặp vợ chồng bình thường đã có một đứa con mắc tật của ống thần kinh, nguy cơ tái phát của tật này trong lần sinh tiếp theo sẽ là:
- A. 1,5%
 B. 6%
 C. 3%
 D. 25%
 E. 50%
28. Trong kỹ thuật nhuộm băng G, vùng bắt màu băng đậm thuộc vùng nào:
- A. Giàu GC, mang ít gen mã hóa, chứa nhiều đoạn lặp
 B. Vùng giàu GC, mang nhiều gen mã hóa
 C. Vùng giàu AT, mang nhiều gen mã hóa
 D. Vùng giàu AT, mang ít gen mã hóa, chứa nhiều đoạn lặp
 E. Vùng giàu GC, mang nhiều gen mã hóa, chứa nhiều đoạn lặp
29. Phả hệ dưới đây gợi ý đặc điểm của loại bệnh lý di truyền theo kiểu 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.



30. Nguyên nhân thường gặp nhất của tam bội là:
- A. Một trứng và một thể cực cùng thụ tinh với một tinh trùng.
 B. Hai trứng cùng rụng và 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. Một trứng được thụ tinh với hai tinh trùng.

31. Trong sàng lọc trước sinh quý I, nồng độ β -hCG tự do huyết thanh tăng và nồng độ PAPP-A huyết thanh giảm là dấu hiệu thường gặp của:
- Thai nhi mắc hội chứng Down.
 - Thai nhi mắc hội chứng Edward
 - Thai nhi mắc hội chứng Patau
 - Thai nhi mắc hội chứng Turner
 - Tất cả các câu trên đều đúng
32. Nhận định nào dưới đây về nhóm bệnh di truyền đa yếu tố là không đúng?
- Nguy cơ tái phát của bệnh thường giảm dần theo khoảng cách giữa những người có quan hệ họ hàng.
 - Nếu tỷ lệ mắc của bệnh trong một quần thể là f thì nguy cơ cho con và anh chị em của người mắc bệnh sẽ xấp xỉ căn bậc hai của f .
 - Nguy cơ tái phát sẽ cao hơn nếu chưa có thành viên nào trong gia đình mắc bệnh.
 - Nếu bệnh có biểu hiện bệnh càng nặng thì nguy cơ tái phát càng cao.
 - Nguy cơ tái phát sẽ cao hơn nếu giới tính của người mắc bệnh thuộc về giới có tỷ lệ mắc bệnh thấp hơn.
33. Đột biến cấu trúc nào sau đây là đột biến cân bằng
- Chuyển đoạn Robertson
 - Đảo đoạn
 - Nhiễm sắc thể vòng
 - Chèn đoạn
 - Tất cả đều đúng
34. Các yếu tố nguy cơ nào sau đây được sử dụng trong công tác sàng lọc trước sinh ở quý I?
- Đường kính lưỡng đỉnh (BPD)
 - Nồng độ PAPP-A huyết thanh
 - Nồng độ β -hCG tự do trong huyết thanh
 - Câu B và C đúng
 - Câu A, B, C đều đúng
35. Trong đột biến thay thế nucleotide, loại đột biến nào phổ biến nhất?
- Đột biến im lặng.
 - Đột biến sai nghĩa.
 - Đột biến vô nghĩa.
 - Đột biến vị trí cắt nối.
 - Đột biến vùng điều hoà.
36. Chuyển đoạn Robertson cân bằng có đặc điểm nào sau đây:
- Không có sự thay đổi về mức độ phân tử
 - Chuyển đoạn xảy ra giữa các nhiễm sắc thể tâm đầu
 - Bộ nhiễm sắc thể gồm 46 nhiễm sắc thể
 - Hậu quả của chuyển đoạn gây ra các biến đổi về mặt kiểu hình
 - Tất cả đều là đặc điểm của chuyển đoạn Robertson cân bằng
37. Trong các bệnh sau đây, bệnh nào được đưa vào chương trình sàng lọc sơ sinh?
- Thiếu men G6PD
 - Bệnh tăng galactose máu bẩm sinh
 - Bệnh thiếu năng giáp bẩm sinh
 - Câu A và C đúng
 - Tất cả các bệnh trên
38. Nguyên nhân của bất thường số lượng nhiễm sắc thể dạng lệch bội
- Sự phân ly bất thường của một cặp nhiễm sắc thể trong nguyên phân
 - Trong giảm phân II, cặp nhiễm sắc thể tương đồng không phân ly vào 2 tế bào con
 - Nhiễm sắc thể không tách nhau qua tâm động trong giảm phân I để về hai tế bào con
 - Cặp nhiễm sắc thể tương đồng không phân ly trong giảm phân I để về hai tế bào con
 - Câu A và câu D
39. Cấu trúc của một phân tử RNA hoàn chỉnh sau khi được vận chuyển ra bào tương gồm có:
- Vùng 5' dịch mã, các exon – intron xen kẽ nhau, vùng 3' dịch mã, đuôi polyA
 - Vùng 5' dịch mã, các exon, vùng 3' dịch mã, đuôi polyA
 - Vùng 5' không dịch mã, các exon – intron xen kẽ nhau, vùng 3' không dịch mã, đuôi polyA
 - Vùng 5' không dịch mã, các exon, vùng 3' không dịch mã, đuôi polyA.
 - Vùng 5' không dịch mã, các exon, vùng 3' không dịch mã, đuôi polyA
40. Đột biến gene gây bệnh hồng cầu hình liềm là loại đột biến:
- Thay thế glutamic bởi valine tại vị trí amino acid thứ 6 trên phân tử protein beta globin.
 - Thay thế glutamic bởi valine tại vị trí amino acid thứ 16 trên phân tử protein beta globin.
 - Thay thế valine bởi glutamic tại vị trí amino acid thứ 6 trên phân tử protein beta globin.
 - Thay thế valine bởi glutamic tại vị trí amino acid thứ 16 trên phân tử protein beta globin.
 - Tất cả đều sai.
41. Cơ chế gây nên bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể KHÔNG bao gồm trường hợp nào sau đây:
- Đứt gãy nhiễm sắc thể và nối nhầm, xảy ra trong nguyên phân.
 - Đứt gãy nhiễm sắc thể và nối nhầm, xảy ra trong giảm phân.
 - Tiếp hợp trao đổi chéo không cân bằng, xảy ra trong nguyên phân.
 - Tiếp hợp trao đổi chéo không cân bằng, xảy ra trong giảm phân.
 - Tất cả đều là cơ chế gây bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể.
42. Chất PHA (phytohemagglutinin) có vai trò nào say đây?
- Kích thích tế bào lympho T phân biệt hóa
 - Kích thích tế bào lympho B phân biệt hóa
 - Kích thích tế bào bạch cầu trung tính phân biệt hóa
 - A&B đúng
 - Tất cả đều đúng

43. Sản phẩm protein được mã hoá ngắn hơn bình thường là hậu quả của loại đột biến nào sau đây?
 A. Đột biến im lặng. C. Đột biến vô nghĩa. E. Đột biến vùng điều hoà.
 B. Đột biến sai nghĩa. D. Đột biến vị trí cắt nối.
44. Phả hệ dưới đây là phả hệ của một gia đình bị xơ nang, một bệnh di truyền theo kiểu gen lặn trên NST thường. Khả năng người nữ 1,3 mang gene bệnh thấp nhất là bao nhiêu?
-
- A. 1/4
 B. 1/3
 C. 1/2
 D. 2/3
 E. 3/4
45. Điều tra bệnh mù màu, một bệnh di truyền gen lặn trên NST giới tính X, trên một quần thể thấy tỷ lệ mắc bệnh ở nam giới là 0,2%. Tỷ lệ người nữ dị hợp tử gen bệnh trong số nữ giới ở quần thể này là bao nhiêu?
 A. 4% B. 0,02% C. 0,2% D. Rất thấp E. 0,4%
46. Một người nam mắc bệnh di truyền gene trội liên kết NST giới tính X có tình trạng 100% KHÔNG THỂ là con của cặp vợ chồng nào sau đây? (Giả sử không có đột biến xảy ra)
 A. Người nam mắc bệnh kết hôn với người nữ bình thường.
 B. Người nữ mắc bệnh kết hôn với người nam bình thường.
 C. Cặp vợ chồng bình thường
 D. Cặp vợ chồng mắc bệnh
 E. Câu A và C đúng
47. Trong các tác nhân gây đột biến gene sau đây, tác nhân nào có thể gây đột biến di truyền cho thế hệ sau?
 A. Tia cực tím. C. Aflatoxin B. E. Tất cả đều đúng.
 B. Tia X. D. A và B đúng.
48. Khi một người mang chuyển đoạn tương hỗ giữa hai nhiễm sắc thể không tương đồng, trong quá trình giảm phân tạo giao tử nếu xảy ra phân ly kiểu 2:2 thì số loại giao tử mang bộ nhiễm sắc thể cân bằng và không cân bằng lần lượt là:
 A. 1 và 5 B. 2 và 4 C. 3 và 3 D. 4 và 2 E. 5 và 1
49. Một bệnh di truyền gen lặn trên NST thường có tần số allele đột biến $q = 0,02$. Tỷ lệ người mang kiểu gen ở trạng thái dị hợp trong một quần thể cân bằng di truyền ước tính là bao nhiêu?
 A. 2% B. 90% C. 4% D. 95% E. 98%
50. Cấu trúc ở cấp độ cuộn xoắn thấp nhất của phân tử DNA trên nhiễm sắc thể là:
 A. Nucleid B. Nucleosome C. Solenoid D. Chromatin E. Chromatid
51. Tế bào mang bộ nhiễm sắc thể từ bộ có karyotype như sau $92,XXYY$ có thể do những nguyên nhân nào sau đây:
 A. Sự phân ly bất thường của cặp nhiễm sắc thể giới tính trong nguyên phân
 B. Toàn bộ nhiễm sắc thể nhân đôi nhưng không phân ly trong nguyên phân
 C. Trùng $2n$ thụ tinh với tinh trùng $2n$
 D. Sự bất thường phân ly trong giảm phân tạo trứng và tinh trùng
 E. Câu C và câu D
52. Loại bất thường nhiễm sắc thể nào sau đây thuộc nhóm không cân bằng:
 A. Chuyển đoạn tương hỗ. C. Nhiễm sắc thể vòng. E. Tất cả đều không cân bằng.
 B. Chèn đoạn. D. Tất cả đều cân bằng.
53. Một người đàn ông mắc bệnh bạch tạng kết hôn với một phụ nữ bình thường và sinh được một người con trai mắc bệnh này. Vậy, xác suất cặp vợ chồng này sinh ra một người con gái cũng mắc bệnh bạch tạng là bao nhiêu?
 A. Con gái của cặp vợ chồng này không mắc bệnh. D. 3/4
 B. 1/4 E. Tất cả các câu trên đều sai
 C. 1/2
54. Số lượng các gene cấu trúc trong genome người khoảng:
 A. 10000 – 20000 gene C. 50000 – 60000 gene E. Tất cả đều sai
 B. 25000 – 30000 gene D. 90000 – 100000 gene
55. Nói về mỗi trong kỹ thuật PCR, đặc điểm nào sau đây sai:
 A. Có bản chất là DNA.
 B. Kích thước 18-30 nucleotide.
 C. Gồm có mỗi xuôi và mỗi ngược.
 D. Trong giai đoạn gắn mỗi, mỗi xuôi và mỗi ngược sẽ gắn bổ sung với nhau.
 E. Tất cả đều đúng.
56. Thuật ngữ nào sau đây dùng để mô tả bộ nhiễm sắc thể người bình thường ở tế bào sinh dục:
 A. Monosomy C. Haploidy E. Heteroploidy
 B. Diploidy D. Aneuploidy

57. Kiểu di truyền gen trội liên kết nhiễm sắc thể giới tính X KHÔNG có đặc điểm nào sau đây:

- A. Nữ giới thường mắc bệnh nhiều hơn nam giới.
- B. Một cá thể chỉ cần nhận một gen bệnh liên kết với NST X là đã biểu hiện bệnh.
- C. Mẹ mắc bệnh sẽ truyền bệnh cho 100% con trai.
- D. Bố mắc bệnh sẽ truyền bệnh cho 100% con gái.
- E. Mẹ không mắc bệnh thì tất cả con trai sinh ra đều không mắc bệnh.

58. Trong các nguyên nhân gây ra hội chứng Down, nguyên nhân nào thường gặp nhất:

- A. Nhiễm sắc thể 21 thừa có nguồn gốc từ mẹ
- B. Nhiễm sắc thể 21 thừa có nguồn gốc từ bố
- C. Người mẹ mang chuyển đoạn Robertson giữa nhiễm sắc thể 14 và 21
- D. Người bố mang chuyển đoạn Robertson giữa nhiễm sắc thể 14 và 21
- E. Tất cả đều đúng

59. Thuốc nhuộm DNA RedSafe có đặc điểm nào sau đây:

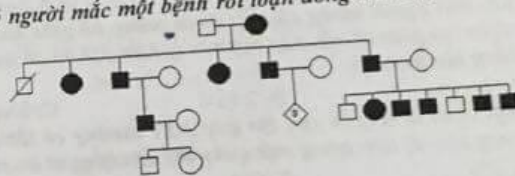
- A. Hiện thị màu trong suốt quá trình điện di DNA.
- B. Chèn vào sợi đôi DNA.
- C. Phát màu huỳnh quang dưới tác dụng của ánh sáng cực tím.
- D. A và C đúng.
- E. B và C đúng.

60. Bệnh, tật nào dưới đây không có nguyên nhân di truyền đa yếu tố:

- A. Các khuyết tật của ống thần kinh
- B. Bệnh tâm thần phân liệt
- C. Bệnh bạch tạng
- D. Tật khe hở môi - hàm
- E. Dị tật tim bẩm sinh

61. Dưới đây là một phần phả hệ của một đại gia đình có người mắc một bệnh rối loạn đông máu đặc biệt. Hãy cho biết bệnh này được di truyền theo kiểu gì?

- 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.



62. Cơ chế nào sau đây gây nên lệch bội trạng thái khảm kiểu 47/46:

- A. Rối loạn không phân ly toàn bộ bộ nhiễm sắc thể trong quá trình nguyên phân của hợp tử.
- B. Rối loạn không phân ly hai nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân I.
- C. Rối loạn không phân ly hai chromatid chị em của một nhiễm sắc thể kép trong lần nguyên phân đầu tiên sau khi hình thành hợp tử.
- D. Rối loạn không phân ly hai chromatid chị em của một nhiễm sắc thể kép trong lần nguyên phân thứ hai sau khi hình thành hợp tử.
- E. Rối loạn không phân ly hai chromatid chị em của một nhiễm sắc thể kép trong lần nguyên phân đầu tiên sau khi hình thành hợp tử.

63. Trong bộ nhiễm sắc thể bị tam bội (triploidy), kiểu nhiễm sắc thể giới tính nào sau đây KHÔNG thể xuất hiện:

- A. XXX
- B. YYY
- C. XYY
- D. XXY
- E. Tất cả đều có thể xảy ra.

64. Trong một chương trình sàng lọc để phát hiện tỷ lệ người lành mang gen β -thalassemia, một bệnh di truyền gen lặn NST thường, trong một quần thể người Châu Á, người ta thấy tỷ lệ người mắc bệnh này là 9%. Giả sử chỉ có một loại đột biến β -thalassemia chung cho cả quần thể, ước tính tần số của allele β -thalassemia trong quần thể này sẽ là:

- A. 0,04
- B. 0,08
- C. 0,02
- D. 0,3
- E. 0,4

65. Một cô gái 23 tuổi đến khám để được tư vấn trước sinh. Cô ta có một người em trai chết vì một khuyết tật của quá trình oxy hoá acid béo của ty thể khi cậu ta được vài tháng tuổi, đây là bệnh di truyền do gen lặn trên NST thường và tỷ lệ người lành mang gen bệnh trong quần thể là 0,014. Nguy cơ để cô ta sinh một đứa con mắc bệnh là bao nhiêu?

- A. 0,01
- B. 0,002
- C. 0,02
- D. 0,001
- E. 0,05

66. Trong giai đoạn kéo dài mỗi của phản ứng PCR, đặc điểm nào sau đây đúng:

- A. Enzyme RNA polymerase sẽ gắn các deoxyribonucleotide vào đầu 3' của mỗi
- B. Enzyme RNA polymerase sẽ gắn các deoxyribonucleotide vào đầu 5' của mỗi
- C. Enzyme DNA polymerase sẽ gắn các deoxyribonucleotide vào đầu 3' của mỗi
- D. Enzyme DNA polymerase sẽ gắn các deoxyribonucleotide vào đầu 5' của mỗi
- E. Tất cả đều sai

67. Một đột biến xảy ra làm thay đổi một codon từ ATC thành CTC thuộc kiểu đột biến nào?

- A. Thay thế nucleotide kiểu đồng hoán
- B. Thay thế nucleotide kiểu dị hoán
- C. Đột biến vô nghĩa
- D. Đột biến kết thúc chuỗi
- E. Tất cả đều sai

68. Để chẩn đoán dị tật ống thần kinh, người ta sử dụng phương pháp nào sau đây?
 A. Lấy nước ối và gai nhau để làm xét nghiệm karyotype.
 B. Lấy nước ối và gai nhau để làm xét nghiệm QF-PCR.
 C. Siêu âm thai để chẩn đoán.
 D. Câu A và B đúng.
 E. Tất cả các câu trên đều đúng.
69. Đặc điểm của enzyme Taq polymerase là:
 A. Kéo dài mỗi theo chiều 3'-5'.
 B. Là enzyme DNA polymerase.
 C. Tách chiết từ vi khuẩn *E. coli*.
 D. Nhiệt độ hoạt động tối ưu là 65°C.
 E. Tất cả đều đúng.
70. Hậu quả của bất thường nhiễm sắc thể tùy thuộc vào: (CHỌN CẤU SAI)
 A. Tuổi và giới.
 B. Mức độ cân bằng vật chất di truyền bị ảnh hưởng.
 C. Các gene bị ảnh hưởng bởi bất thường.
 D. Đặc tính bất thường.
 E. Khả năng di truyền cho thế hệ sau.
71. Trong phân tích nhiễm sắc thể bằng kỹ thuật lập karyotype từ tế bào lympho máu ngoại vi, chất PHA (phytohemagglutinin) được bổ sung vào (a: môi trường nuôi cấy; b: vào ống nuôi cấy trước khi tiến hành thu hoạch tế bào) để (x: phá hủy hồng cầu; y: kích thích tế bào lympho T chuyển thành dạng nguyên bào lympho có khả năng phân bào; phá hủy thoi phân bào)
 A. a; x
 B. b; y
 C. a; z
 D. b; x
 E. a; y
72. Đặc điểm của giai đoạn biến tính trong kỹ thuật PCR:
 A. Thực hiện ở nhiệt độ 93-95°C.
 B. Các liên kết phosphodiester sẽ bị phá vỡ.
 C. Các liên kết hydro sẽ bị phá vỡ.
 D. A và B đúng.
 E. A và C đúng.
73. Đặc điểm nào sau đây KHÔNG thuộc về chuyển đoạn Robertson cân bằng:
 A. Bản thân người mang bất thường này không có triệu chứng lâm sàng.
 B. Bộ nhiễm sắc thể gồm 46 chiếc.
 C. Xảy ra giữa hai nhiễm sắc thể tâm đầu, hai nhiễm sắc thể này có thể tương đồng hoặc không.
 D. Xét về mức độ phân tử thì có bị mất DNA, trên đó mang các bản sao (copy) của gene mã hóa rRNA.
 E. Tất cả đều là đặc điểm của chuyển đoạn Robertson cân bằng.
74. Dung dịch Carnoy trong kỹ thuật phân tích nhiễm sắc thể bằng lập karyotype tác dụng nào sau đây:
 A. Làm nhiễm sắc thể trở nên dài và mảnh, tạo điều kiện nhuộm bằng nhuộm băng nhiễm sắc thể.
 B. Đẩy nước vào tế bào để tế bào căng phồng, tạo điều kiện cho cụm nhiễm sắc thể phân tán.
 C. Giữ nguyên trạng thái căng phồng của các tế bào đã được xử lý trước đó.
 D. Câu B và C.
 E. Cả A, B và C.
75. Kỹ thuật nhuộm băng để lập karyotype người giúp cho việc chẩn đoán:
 A. Phát hiện được các trường hợp về bất thường số lượng nhiễm sắc thể.
 B. Phát hiện được các bất thường về cấu trúc nhiễm sắc thể < 5Mb.
 C. Phát hiện được các bất thường cấu trúc > 5Mb.
 D. Câu A và câu C.
 E. Chẩn đoán các bất thường nhiễm sắc thể ở cả kỳ giữa và kỳ trung gian của tế bào.
76. Loại bất thường nhiễm sắc thể nào sau đây thuộc nhóm cân bằng:
 A. Mất đoạn.
 B. Nhấn đoạn.
 C. Nhiễm sắc thể đều.
 D. Đảo đoạn.
 E. Nhiễm sắc thể hình nhẫn.
77. Mô tả đặc điểm nhiễm sắc thể nhóm D, điều nào sau đây đúng:
 A. Kích thước nhỏ.
 B. Vị trí tâm đầu.
 C. Gồm 3 nhiễm sắc thể 16, 17, 18.
 D. A & B đúng.
 E. A và C đúng.
78. Trình tự DNA mang mã (codon) thuộc vùng nào của gene?
 A. Vùng khởi động.
 B. Exon.
 C. Intron.
 D. A và B đúng.
 E. A và C đúng.
79. Để chẩn đoán nhanh các bất thường số lượng NST 21, 18 và 13, kỹ thuật nào sau đây đang được sử dụng phổ biến nhất hiện nay?
 A. Kỹ thuật lập karyotype trên mẫu tế bào dịch ối.
 B. Kỹ thuật lập karyotype trên mẫu tế bào gai nhau.
 C. Kỹ thuật FISH.
 D. Kỹ thuật QF-PCR.
 E. Câu A và B đúng.
80. Ở những người mắc bệnh bạch tạng, bất thường trong quá trình tạo sắc tố ở da dẫn đến người bệnh có những đám da sáng màu xuất hiện ở tay, chân, mặt... hoặc toàn thân. Thậm chí một số bệnh nhân còn không tạo được sắc tố ở tóc và mắt. Đây là ví dụ của:
 A. Tính đa hiệu.
 B. Tính biểu hiện đa dạng.
 C. Tính dị nguyên.
 D. Đột biến mới.
 E. Tính thâm giảm.

