

CÂU HỎI TỰ LUẬN

MÔN: SINH HỌC VÀ DI TRUYỀN

Câu 1. (1.5 điểm)

Vào những năm 1960, một gen được định nghĩa như là: những trình tự liên tục trên DNA, nằm cố định tại một vị trí trên một nhiễm sắc thể, qui định trình tự các amino acid từ một sợi. Hãy liệt kê 3 cách làm cho định nghĩa này thay đổi.

Câu 2. (2 điểm)

Ở người, các hoạt động của hệ thần kinh giao cảm chủ yếu liên quan đến nhóm chất dẫn truyền thần kinh epinephrine (adrenaline) và norepinephrine (noradrenaline). Khi các chất dẫn truyền thần kinh này liên kết với thụ thể sẽ gây ra các tác dụng khác nhau, tùy thuộc vào loại thụ thể, ái lực và vị trí của thụ thể. Ví dụ, epinephrine có ái lực cao hơn với thụ thể beta-2, sự liên kết giữa epinephrine và beta-2 giúp kích hoạt con đường cAMP, kết quả là làm giãn mạch, giãn phế quản. Norepinephrine có ái lực cao hơn với thụ thể alpha-1, khi chúng liên kết với nhau sẽ kích hoạt con đường inositol phospholipid (IP) và kết quả là làm co mạch, co bóp tử cung,

Một bệnh nhân vô tình sử dụng quá liều một loại thuốc kích hoạt thụ thể alpha-1 và hiện đang lên cơn hen suyễn nghiêm trọng (do tăng phản ứng phế quản gây co hẹp phế quản).

1. Với hai loại thuốc cho ví dụ nêu trên, theo em có thể đề nghị sử dụng thuốc gì cho bệnh nhân này? Tại sao?
2. Cho biết ảnh hưởng của thuốc anh chị đề nghị lên việc tăng/giảm hoạt động của adenylate cyclase và phospholipase C như thế nào?

Câu 3. (2 điểm)

Chị Hà, 32 tuổi, bình thường, kết hôn từ 2006 đến nay. Trong 3 năm đầu, chị Hà bị sảy thai 2 lần liên tiếp (đều vào 3 tháng đầu của thai kỳ). Năm 2009, chị Hà đến khám tại bệnh viện HV và được chỉ định làm các xét nghiệm cận lâm sàng và Di truyền tế bào. Kết quả karyotype chị Hà có mang chuyển đoạn (14,15). Karyotype của người chồng và bệnh sử của cả 2 gia hệ đều không phát hiện bất thường.

Hãy trả lời các câu hỏi sau:

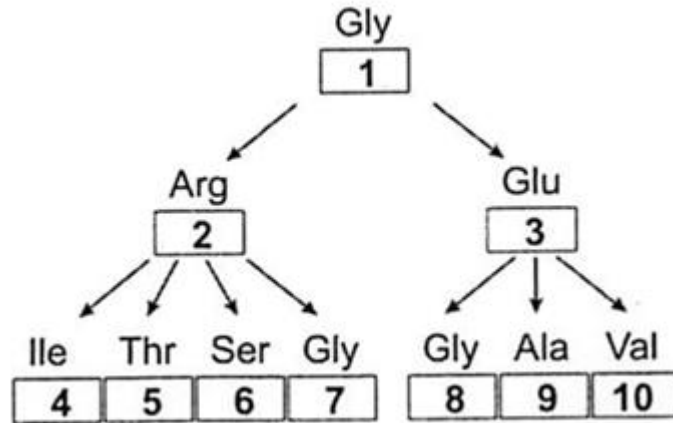
1. Hãy viết karyotype của chị Hà
2. Chị Hà có bị vô sinh không? Tại sao?
3. Xác suất để sinh ra được các kiểu đứa con là bao nhiêu (%)?
4. Nếu vợ chồng chị Hà vẫn muốn sinh con, hiện nay y học có cách nào để khắc phục hoàn toàn kiểu chuyển đoạn này ở đời con không? Giải thích?

Câu 4. (4 điểm)

Thể 1 là dạng hoang dại có khả năng tổng hợp tryptophan, có vị trí amino acid thứ 38 là Gly. Có hai thể đột biến 2 và 3. Thể đột biến 2 có amino acid thứ 38 là Arg và thể đột biến 3 có vị trí amino acid thứ 38 là Glu. Thể đột biến 2 và 3 được nuôi cấy trong môi trường không có tryptophan. Trong quá trình nuôi cấy thể 2 và thể 3, có xuất hiện một số

đột biến ngẫu nhiên tại vị trí amino acid thứ 38 (theo sơ đồ sau) hình thành một số khuẩn lạc có khả năng tổng hợp tryptophan.

Lưu ý sự thay thế mỗi amino acid là kết quả từ sự thay thế từ một cặp base duy nhất. Sinh viên hãy phân tích ý hai nội dung sau đúng hay sai?



Nội dung 1: Thẻ 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.

Nội dung 2: Thẻ đột biến 7 xuất hiện do có một đột biến đồng chuyển ở vị trí đầu tiên của codon 38.

Câu 5. (0.5 điểm)

Hãy điền vào bảng sau:

| Loại trình tự | Chức năng hoặc đặc điểm |
|---------------|--|
| Xist RNA | |
| | Hướng dẫn enzyme thực hiện sự sao chép DNA, sự phiên mã và dịch mã |

-----HẾT-----