

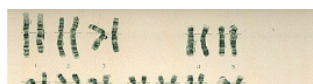
Ngân hàng trắc nghiệm phần Di truyền Y học
Bộ môn Y Sinh học - Di truyền
Đại Học Y Hải Phòng

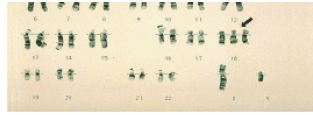
- C©u 1 : Hội chứng trisome nào sau đây không có khả năng sinh sản
A. Down, Edwards B. Klinerfelter, Down,
C. Klinerfelter, siêu nữ XXX D. Down, Patau
- C©u 2 : Người nam có Karyotyp : 47, XXY
A. Có một vật thể Y và một vật thể Barr trong nhân tế bào B. Có một vật thể Y và hai vật thể Barr trong nhân tế bào
C. Có một vật thể Y trong nhân tế bào D. Có vật thể Barr và vật thể dài trống
- C©u 3 : Trẻ sơ sinh mà thiếu men Galacto 1 photphat urydyl tranferase thì có thể phát sinh bệnh sau đây trong điều kiện gì
A. Bệnh Fructose niệu nếu ăn sữa bò B. Bệnh tích Glycozen nếu ăn sữa bò
C. Bệnh Galactose máu nếu ăn sữa bò D. Bệnh Ancapton niệu nếu ăn sữa bò
- C©u 4 : Các Bệnh di truyền liên quan đến rối loạn chuyển hoá axit amin phenylalanin là
A. Bệnh dẫn suy giáp trạng bẩm sinh; Bệnh tích Oxalat Ca; Bệnh phenynxeton niệu; Bệnh ancapton niệu và Bệnh bạch tạng B. Bệnh ancapton niệu; Bệnh dẫn suy giáp trạng bẩm sinh; Bệnh galactose máu và Bệnh phenynxeton niệu
C. Bệnh dẫn suy giáp trạng bẩm sinh; Bệnh galactose máu; Bệnh phenynxeton niệu và Bệnh bạch tạng D. Bệnh dẫn suy giáp trạng bẩm sinh; Bệnh phenynxeton niệu và Bệnh ancapton niệu
- C©u 5 : Người nam bị Edwards lệch bội khám có tế bào di truyền là
A. 47, XY, +13/ 46, XY B. 47, XY, +18/ 46, XY
C. 47, XY, +18 D. 47, XY, +13
- C©u 6 : Nội dung không đúng với bệnh phenylxeton niệu
A. Do đột biến gen lặn trên NST số 12 B. Biểu hiện trẻ ngộ độc thần kinh trung ương, đầu nhỏ, có rối loạn định kì, chậm biết nói, ngu dần
C. Thuộc nhóm bệnh quá sản enzym D. Có biểu hiện thiếu sắc tố da
- C©u 7 : Để xác định chính xác các cặp nhiễm sắc thể là dùng
A. Nhuộm băng nhiễm sắc thể B. Nhuộm huỳnh quang
C. Gây mất đoạn nhiễm sắc thể D. Nhuộm thương nhiễm sắc thể
- C©u 8 : Hệ HLA được gọi là hệ kháng nguyên bạch cầu người vì
A. Có ở mọi tế bào của mọi mô trên cơ thể B. Có nhiều trên limpho bào
C. Có tính đa dạng cao và đặc trưng cho từng cá thể D. Có hơn 150 loại kháng nguyên HLA
- C©u 9 : Quy luật di truyền “chéo” không đúng với trường
A. Di truyền gen lặn nhiễm sắc thể Y B. Di truyền gen trội nhiễm sắc thể X
C. Di truyền gen lặn nhiễm sắc thể X D. Bố bệnh truyền gen bệnh cho con gái của mình
- C©u 10 : Cho các gen sau : 1. oncogen tế bào; 2. P₅₃; 3. sửa chữa ADN; 4. oncogen virut; 5. Rb-1. Xác định gen có vai trò ức chế ung thư qua cơ chế phân bào
A. 2 và 3; hoạt động kiểm soát được chu kì phân bào B. 3 và 5; hoạt động kiểm soát được chu kì phân bào
C. 1 và 4; hoạt động mạnh gây ung thư D. 2 và 5; hoạt động kiểm soát được chu kì phân bào
- C©u 11 : Đặc tính nào của gen của hệ HLA tạo ra tính đặc trưng cho từng cá thể nên không tìm thấy 2 người giống nhau hoàn toàn về HLA trừ sinh đôi một trứng
A. Có tính liên kết chặt chẽ B. Có tính đa dạng cao vì do nhiều gen, nhiều alen
C. Có tính đồng trội D. Điều đúng
- C©u 12 : Hội chứng nữ hoá có tính hoàn thuộc
A. Nam lưỡng giới thật B. Nam lưỡng giới giả

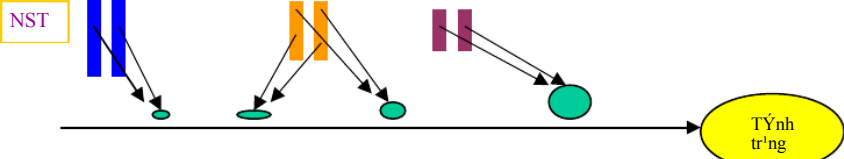
- Nữ lưỡng giới giả D. Nữ lưỡng giới thật
- Xét nghiệm đặc hiệu chung cho các hội chứng về Hemoglobin là
A. Soi hình thái hồng cầu B. Định lượng Hemoglobin
C. Điện di huyết sắc tố D. Định lượng sợi huyết
- C©u 14 : Bệnh β Thalassemia thuộc nhóm bệnh, ngoại trừ
A. Do rối loạn các nhân từ protein không là B. Bệnh rối loạn cả chuỗi Globin

- A. Do rối loạn các phân tử protein không men
B. Bệnh rối loạn cơ chuỗi Glutamin
C. Do đột biến đơn gen và là gen lặn liên quan
D. Bệnh rối loạn một vài axit amin
- Câu 15 : đến nhiễm sắc thể thường
Nội dung không đúng với khái niệm về ung thư là
A. Nhóm bệnh do bất thường trong biệt hoá và
loạn sinh tế bào
B. Điều liên quan đến mất kiểm soát chu kì phân bào
C. Có ở mọi tổ chức mọi mô
D. Chỉ gặp ở người già
- Câu 16 : Trong Bệnh tật di truyền đa nhân tố thì tỉ lệ bệnh ở nam nữ là khác nhau đó là do đặc điểm nào sau đây
A. Theo đường phân phối chuẩn
B. Có “ngưỡng bệnh”
C. Tính đa dạng lâm sàng
D. Tính biến thiên lớn
- Câu 17 : Cơ sở di truyền giải thích cơ chế phát sinh ung thư do Telomere là
A. Telomere đảm bảo cho sự toàn vẹn NST
B. Telomere có trình tự các nucleotit TTAGGG nhắc lại hàng nghìn lần
C. Sau mỗi chu kì phân bào Telomere ngắn lại đến một giới hạn nhất định thì dừng phân bào
D. Nếu Telomere cứ dài ra làm đầu mút NST dài ra dẫn đến phân bào không ngừng
- Câu 18 : Để đánh giá nhiễm sắc thể ở gian kì là dùng phương pháp
A. Làm vật thể giới tính
B. Làm nhiễm sắc thể người gián tiếp
C. Làm nhiễm sắc thể người trực tiếp
D. Di truyền phân tử
- Câu 19 : Cho các bệnh : 1. Bạch tạng; 2. galactose máu; 3. phenylketon niệu ; 4. fructose niệu; 5. đần suy giáp trạng; 6. tích Oxalic; 7. tăng Cholesterol máu có tính gia đình; 8. tích Glycozen; 9. ancapton niệu. Đây là nhóm bệnh do rối loạn chuyển hoá đường
A. 1, 3, 5 và 9
B. 2, 4, 7 và 8
C. 2, 4 và 8
D. 1, 3, 5, 6 và 9
- Câu 20 : Bệnh rối loạn chuyển hoá bẩm sinh do tích Glycozen thì Glycogen thường được tích tụ ở mô nào nhiều nhất
A. Mô não
B. Mô cơ
C. Mô gan
D. Mô liên kết
- Câu 21 : Các phương pháp phòng bệnh di truyền là phòng ngừa
A. trước hôn nhân, trong hôn nhân và sau hôn nhân
B. trước hôn nhân, sau hôn nhân và trước thai
C. trước sinh, sau sinh và trong cộng đồng
D. trước hôn nhân, trước thai và sau thai
- Câu 22 : Cho các phương pháp nghiên cứu di truyền người sau: 1. làm tiêu bản nhiễm sắc thể ; 2. khảo sát con sinh đôi; 3. di truyền phân tử; 4. làm tiêu bản vật thể Barr; 5. phả hệ; 6. di truyền quần thể; 7. làm vật thể dùi trống; 8. khám lâm sàng; 9. nếp vắn da bàn tay. Thì phương pháp nghiên cứu áp dụng trong cộng đồng gồm
A. 4, 5, 7 và 9
B. 2, 4, 5, 6 và 1
C. 1, 2, 4, 5 và 6
D. 3, 4, 5, 7 và 8
- Câu 23 : Trong bệnh tật di truyền đơn gen, nếu bệnh được truyền trực tiếp từ bố sang các con trai của mình thì đó là do
A. Di truyền gen trên nhiễm sắc thể Y
B. Di truyền gen trội nhiễm sắc thể Y
C. Di truyền gen lặn nhiễm sắc thể Y
D. Di truyền gen trội nhiễm sắc thể Y
- Câu 24 : Trẻ có karyotype 47, XY, +21 hoặc 47, XX, +13 hoặc 47, XY, +18 có nguyên nhân là
A. Do các nguyên nhân đột biến
B. Do đột biến mới phát sinh trong quá trình tạo giao tử hay trong quá trình phân cắt của hợp tử
C. Do bố hay mẹ mang nhiễm sắc thể có rối loạn di truyền ho con
D. Do tuổi bố mẹ cao

- Câu 25 : Điều kiện của bệnh nào sau đây có thể gây đái máu
A. Bệnh ancapton niệu
B. Bệnh phenylketon niệu
C. Bệnh tích oxalic
D. Bệnh porphyryl cấp từng cơn
- Câu 26 : Bệnh ancapton niệu là do đột biến gen gây thiếu hụt enzym
A. Tyrozinase
B. Degalogenase
C. phenylalanin hydroxynase
D. Hemogentisic axit oxydase
- Câu 27 : Để điều trị bệnh Galactose máu trước tiên là
A. Thay thế gen bệnh
B. Chế độ ăn tiết chế đường hoa quả chín
C. Chế độ ăn tiết chế đường sữa bò
D. Chế độ ăn nghèo phenylalanin trong khẩu phần
- Câu 28 : Xác định hình ảnh sau :





- A. Karyotype 47, XY, +13; bị hội chứng Edwars
 B. Karyotype 47, XY, +13; bị hội chứng Patau nhuộm băng
 C. Karyotype 47, XY, +13; bị hội chứng Edwars nhuộm băng
 D. Karyotype 47, XY, +13; bị hội chứng Patau nhuộm thường
- C©u 29 : Nếu di truyền nhóm máu do 3 alen chi phối thì số kiểu gen có thể gặp trong quần thể người là
 A. 6 kiểu gen
 B. 8 kiểu gen
 C. 3 kiểu gen
 D. 10 kiểu gen
- C©u 30 : Cho các hội chứng sau : 1. Down; 2. mèo kêu; 3. Galactose máu; 4. thừa ngón; 5. Turner; 6. hồng cầu liềm; 7. phenylxeton niệu; 8. thalasemia; 9 hồng cầu nhỏ; 10 tích oxalat. Thì định lượng enzym áp dụng với
 A. 1, 2, 4 và 5
 B. 1, 2 và 5
 C. 6, 8 và 9
 D. 3, 7 và 10
- C©u 31 : Các bệnh: porphyrin cấp từng , tăng Cholesterol máu có tính gia đình có tính chất di truyền là
 A. Đột biến gen lặn trên NST X
 B. Đột biến gen trội trên NST X
 C. Đột biến gen lặn trên NST thường
 D. Đột biến gen trội trên NST thường
- C©u 32 : Ngã ba trực của bàn tay là
 A. Ngã ba gót gan bàn tay gọi là ngã ba t
 B. Ngã ba đáy ngón 2 gọi là ngã ba a và Ngã ba đáy ngón 3 gọi là ngã ba b
 C. Ngã ba đáy ngón 3 gọi là ngã ba b và Ngã ba đáy ngón 4 gọi là ngã ba c
 D. Đều đúng
- C©u 33 : Sơ đồ sau minh họa hiện tượng di truyền nào sau đây

 A. Di truyền đa nhân tổ
 B. Di truyền đa gen
 C. Di truyền đơn gen
 D. Di truyền gen liên kết
- C©u 34 : Nội dung không đúng với hội chứng hồng cầu liềm là
 A. Bệnh di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường
 B. Thay thế aa số 6 của chuỗi β thứ tư là Glutamic bằng Valin
 C. Thể đồng hợp tử lặn thiếu máu tan huyết nhẹ và sống được
 D. Do biến đổi mã số 6 của chuỗi β thứ tư
- C©u 35 : Một bệnh người nữ được xác định bị bệnh liên quan đến di truyền biểu hiện chậm trễ về trí tuệ có rối loạn định kì kèm theo thiếu sắc tố da nhẹ thì đó là bệnh
 A. Bạch tạng da
 B. Chậm trí tuệ do đa nhân tổ
 C. Ancapton niệu
 D. Phenynxeton niệu

- C©u 36 : Hemoglobin của bệnh hồng cầu liềm là
 A. $\alpha_2\beta_2$ (26Lyzin)
 B. $\alpha_2\beta_2$ (26Valin)
 C. $\alpha_2\beta_2$ (6Valin)
 D. $\alpha_2\beta_2$ (6Lyzin)
- C©u 37 : Đặc điểm không đúng với nhiễm sắc thể X ở người
 A. Thuộc nhóm C
 B. Có tính biến thiên mạnh
 C. ở người nữ có tính ghép đôi
 D. Có thể bị bất hoạt không hoạt động di truyền ở gian kỳ
- C©u 38 : Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenens là do đột biến
 A. Gen lặn nhiễm sắc thể X
 B. gen trội nhiễm sắc thể thường
 C. gen trội nhiễm sắc thể X
 D. Gen lặn nhiễm sắc thể thường
- C©u 39 : Nếu bố mẹ đều bình thường sinh ra con trai và con gái, trong đó chỉ có con gái bệnh thì tính chất di truyền của bệnh là gì? biết rằng không có đột biến mới phát sinh
 A. Di truyền gen lặn nhiễm sắc thể X
 B. Di truyền gen lặn nhiễm sắc thể thường
 C. Di truyền gen trội nhiễm sắc thể X
 D. Di truyền gen trội nhiễm sắc thể thường
- C©u 40 : Ký hiệu L^U là
 A. Vân móc trụ
 B. Vân vòng
 C. Vân móc quay
 D. Vân cung
- C©u 41 : Cho các hội chứng sau : 1. Down; 2. mèo kêu; 3. Galactose máu; 4. thừa ngón; 5. Turner; 6. hồng cầu liềm; 7. phenylxeton niệu; 8. thalasemia; 9 hồng cầu nhỏ; 10 tích oxalat. Các hội chứng bất thường biểu hiện về phân tử protein là

- A. 1, 2, 4 và 5
B. 3, 6, 7, 8, 9 và 10
C. 6, 8 và 9
D. 3, 7 và 10
- C©u 42 : Người có Karyotype $45_{XX, t(14;21)}$ có khả năng tạo giao tử nào thụ tinh và phát triển được
A. $23_{X, 14, 21}$; $23_{X, 14, t(14;21)}$ và $23_{X, 21, t(14;21)}$
B. $23_{X, 14, 21}$; $22_{X, t(14;21)}$ và $22_{X, 21}$
C. $23_{X, 14, 21}$; $22_{X, t(14;21)}$ và $23_{X, 21, t(14;21)}$
D. $22_{X, 14}$; $23_{X, 14, 21}$ và $23_{X, 21, t(14;21)}$
- C©u 43 : Bệnh biểu hiện thiếu máu tan huyết nhẹ khi ở thể đồng hợp là
A. HbS
B. HbF
C. HbC
D. HbE
- C©u 44 : Cơ chế không có trong các Hội chứng trisome do lệch bội là
A. Một cặp nhiễm sắc thể nào đó không phân ly trong giảm phân 1 tạo giao tử
B. Thất lạc một nhiễm sắc thể nào đó trong giảm phân tạo giao tử hay phân cắt của hợp tử
C. Một cặp nhiễm sắc thể nào đó không phân ly trong giảm phân 2 tạo giao tử
D. Một cặp nhiễm sắc thể nào đó không phân ly trong phân cắt của hợp tử
- C©u 45 : Trong điều trị lưỡng giới căn cứ nào để có thể can thiệp bằng phẫu thuật để chuyển giới nam hay nữ
A. Căn cứ vào biểu hiện của cả 2 loại tuyến sinh dục
B. Căn cứ vào có tuyến sinh dục là nam hay là nữ
C. Căn cứ vào sản phẩm của gen TDF là (+) hay (-)
D. Mức độ sai sót về hình thái cơ quan sinh dục hướng nam hay hướng nữ nhiều
- C©u 46 : Phương pháp điều trị không đặc hiệu không có
A. Dùng phương pháp truyền máu hay can thiệp bằng phẫu thuật...
B. Trên cơ sở điều trị triệu chứng của bệnh
C. Áp dụng cho nhiều bệnh
D. Dùng phương pháp loại bỏ hay thay thế hay tránh các chất không chuyển hoá được hay điều trị tận gốc
- C©u 47 : Trong các hội chứng rối loạn các yếu tố đông máu thì xét nghiệm đặc hiệu là
A. Soi hình thái hồng cầu
B. Điện di huyết sắc tố
C. Định lượng sợi huyết
D. Định lượng Hemoglobin
- C©u 48 : Mục đích của phương pháp di truyền học tế bào là
A. Quan sát đánh giá nhiễm sắc thể ở kì giữa và ở gian kì
B. Quan sát đánh giá nhiễm sắc thể ở kì giữa
C. Quan sát đánh giá nhiễm sắc thể ở gian kì
D. Quan sát đánh giá nhiễm sắc thể trong các kì
- C©u 49 : Nhận định không đúng về hệ HLA ở người là
A. Được nghiên cứu nhiều trong kháng nguyên phù hợp tổ chức
B. Do một phức hợp 4 gen trên nhiễm sắc thể số 6 quy định theo thứ tự từ cánh ngắn đến cánh dài nhiễm sắc thể là A, B, C, D
D. Do một phức hợp 4 gen trên nhiễm sắc thể số 6 quy định theo thứ tự từ cánh ngắn đến cánh dài nhiễm sắc thể là D, B, C, A

- Được gọi là hệ kháng nguyên tổ chức ở cơ thể người
D. Do một phức hợp 4 gen trên nhiễm sắc thể số 6 quy định theo thứ tự từ cánh ngắn đến cánh dài nhiễm sắc thể là D, B, C, A
- J©u 50 : Bệnh di truyền biểu hiện liên tục với tần suất cao trong trường hợp
A. Di truyền gen trội nhiễm sắc thể thường và gen trội nhiễm sắc thể X
B. Di truyền gen trội hay gen lặn nhiễm sắc thể thường
C. Di truyền gen lặn nhiễm sắc thể thường và gen lặn nhiễm sắc thể X
D. Di truyền gen trội hay gen lặn nhiễm sắc thể X
- C©u 51 : Rãnh khi là dấu hiệu thường có của hội chứng nào sau đây
A. Edwards
B. Down
C. Turner
D. Patau
- C©u 52 : Bệnh dẫn suy giáp trạng bẩm sinh là do đột biến gen gây thiếu hụt enzym
A. phenylalanin hydroxynase
B. Tyrosinase
C. Hemogentisic axit oxydase
D. Degalogenase
- C©u 53 : Cổ có nếp da hình cánh bướm là biểu hiện dị tật của hội chứng
A. Down
B. Klinefelter
C. Turner
D. “Mèo kêu”
- C©u 54 : Bố mẹ bình thường sinh con bị Down lệch bội thì nhận định nào là không đúng
A. Con có Karyotype $47, XX(XY), +21$
B. Bệnh Down có tính chất di truyền
C. Con bị bệnh là đột biến mới phát sinh trong quá trình tạo giao tử hay quá trình phân cắt của hợp tử
D. Có thể sàng lọc sớm trước sinh những thai có nguy cơ bị Down bằng Triptest
- C©u 55 : Khi thiếu hụt enzym Fructose kinase gây nên
A. Tích tụ Fructose 1 photphat trong máu rồi đào thải ra nước tiểu và gây bệnh
B. Đúng
C. Tích tụ Fructose 6 photphat trong máu rồi đào thải ra nước tiểu và gây bệnh
D. Tích tụ Fructose trong máu rồi đào thải ra nước tiểu và gây bệnh

- Quốc gia và nước tiểu và gây bệnh nước tiểu và gây bệnh
- Câu 56 : Với người đã được xác định là bị Down lệch bội thì Karyotype của bố (mẹ) có thể là
 A. 45, XY(XX), t(14;21) B. 46, XY(XX)
 C. 46, XY(XX), t(14;21) D. 47, XY(XX)
- Câu 57 : Kí hiệu L^R là
 A. Vân móc quay B. Vân cung
 C. Vân móc trụ D. Vân vòng
- Câu 58 : Phương pháp điều trị đặc hiệu không có
 A. Dùng phương pháp loại bỏ hay thay thế hay tránh các chất không chuyển hoá được hay điều trị tận gốc B. Điều trị riêng cho từng bệnh
 C. Tác động vào đúng khâu bị bệnh hay còn gọi là điều trị căn nguyên D. Dùng phương pháp truyền máu hay can thiệp bằng phẫu thuật...
- Câu 59 : Nội dung không đúng với bệnh quá sản enzyim gây nên
 A. Trong nước tiểu có sản phẩm chuyển hoá B. Làm sản phẩm chuyển hoá tăng cao trong máu
 dưới dạng dẫn chất mà bình thường không gây ngộ độc và gây bệnh
 C. Biểu hiện là ngộ độc thần kinh trung ương kèm theo thiếu sắc tố Melanin D. Liên quan đến đột biến gen R hay vị trí O nên làm operon cứ hoạt động
- Câu 60 : Phương pháp dùng AMP vòng để giải kim hãm trong điều trị bệnh di truyền nào
 A. Bệnh tích glycozen B. Bệnh Glactase máu
 C. Bệnh Thalasemia D. Bệnh porphyrin cấp từng cơn
- Câu 61 : Bệnh rối loạn chuyển hoá là nguyên chính gây sỏi tiết niệu có tính gia đình là
 A. Bệnh dẫn suy giáp trạng có tính gia đình B. Bệnh ancapton niệu
 C. Bệnh tích oxalic D. Bệnh porphyrin cấp từng cơn
- Câu 62 : Với người đã được xác định là bị Down chuyển đoạn 14;21 thì Karyotype của bố (mẹ) có thể là
 A. 46, XY (XX) B. 45, XY(XX), t(14;21)
 C. 47, XY(XX) D. 46, XY(XX), t(14;21)

- Câu 63 : Nội dung không phải là đặc điểm sinh học của tế bào ung thư
 A. Tính biệt hoá thấp hay không có tính biệt hoá tạo nên tế bào bất thường và có tính di căn, xâm lấn các mô các tổ chức khác B. Xuất phát từ tế bào gốc gây ung thư và Mất kiểm soát chu kì phân bào
 C. Tế bào có thể chuyển ghép vào động vật thí nghiệm gây u và tăng sinh không giới hạn D. Sinh ra ở đâu thì phát triển ở tại đó
- Câu 64 : Bệnh gây hiệu quả chết thai nam là do
 A. Đột biến gen trội trên nhiễm sắc thể X B. Đột biến gen lặn trên X
 C. Đột biến gen trội trên nhiễm sắc thể thường D. Đột biến gen lặn trên nhiễm sắc thể thường
- Câu 65 : Rãnh dọc của nếp vân da bàn tay không có đặc điểm là
 A. Bắt nguồn từ gian ngón 1 và ngón 2 và tận hết ở nếp gấp cổ tay B. Bắt nguồn từ gian ngón 2 và ngón 3 và tận hết ở đáy mô ngón 5
 C. Bắt nguồn từ gian ngón 1 và ngón 2 và tận hết ở đáy mô ngón 4 D. Là do ngang gần và ngang xa chập làm một
- Câu 66 : Cho các hội chứng sau : 1. Down; 2. mèo kêu; 3. Galactose máu; 4. thừa ngón; 5. Turner; 6. hồng cầu liềm; 7. phenylketon niệu; 8. thalasemia; 9 hồng cầu nhỏ; 10 tích oxalat.
 Các hội chứng bất thường biểu hiện về hình thái cơ thể là
 A. 3, 6, 7, 8, 9 và 10 B. 3, 7 và 10
 C. 6, 8 và 9 D. 1, 2, 4 và 5
- Câu 67 : Kí hiệu A là
 A. Vân cung B. Vân móc quay
 C. Vân vòng D. Vân móc trụ
- Câu 68 : Người có bộ nhiễm sắc thể là 45, XX, t(13;21) có thể sinh ra con cái bình thường có bộ nhiễm sắc thể là
 A. 46, XX (XY), t(13;21) B. 46, XX (XY)
 C. 45, XX (XY), t(13;21) D. 47, XX (XY)
- Câu 69 : Nguyên nhân di truyền của bệnh Hemophilia B là do
 A. Đột biến gen trội trên nhiễm sắc thể 11 làm ức chế tổng hợp chuỗi β Globin tạo huyết cầu tố bào thai di truyền B. Đột biến gen lặn trên Xq làm thiếu yếu tố XI của quá trình đông máu
 C. Đột biến gen lặn trên Xq làm thiếu yếu tố XI của quá trình đông máu D. Đột biến gen lặn trên Xq làm thiếu yếu tố XI của quá trình đông máu
- Câu 70 : Cơ chế gây bệnh hồng cầu nhỏ là
 A. Đột biến thay thế aa số 6 của chuỗi globin β thứ 4 là glutamic bằng Valin B. Đột biến thay thế aa số 6 của chuỗi globin β thứ 4 là glutamic bằng Valin

- C. Đột biến thay thế aa số 26 của chuỗi globin β thứ 4 là glutamic bằng Lysin D. Đột biến thay thế aa số 26 của chuỗi globin β thứ 4 là glutamic bằng Valin
- C©u 71 : Nhận định đúng nhất về cơ sở di truyền của người nhóm máu A là
- A. Có gen H và gen I_A nên có kháng nguyên A B. Do gen I_A trên nhiễm sắc thể số 9 quy định
- C. Có kháng nguyên A trên bề mặt hồng cầu và có kháng thể kháng B trong huyết thanh D. Có kháng A và kháng nguyên H trên bề mặt hồng cầu
- C©u 72 : Giải thích không đúng với Cơ chế gây ung thư do Telomerase
- A. Là trình tự các nucleotit TTAGGG nhắc lại B. Là enzym cần thiết cho sự duy trì đầu mút NST dài ra
- C. Enzym Telomerase làm đầu mút NST cứ dài ra và làm tế bào phân chia không ngừng D. Người bình thường có enzym Telomerase
- C©u 73 : Đặc điểm không phải của nhóm bệnh rối loạn di truyền đa nhân tố là
- A. Bệnh chỉ biểu hiện khi vượt qua “ngưỡng bệnh” B. Có thể tính được xác suất người bị bệnh, người mang gen qua điều tra phả hệ
- C. Bệnh biểu hiện có tính biến thiên lớn do chịu tác động của nhiều nhân tố môi trường D. Có tính đa dạng về lâm sàng vì bệnh biểu hiện từ nhẹ đến nặng theo đường phân phối chuẩn
- C©u 74 : Nhận định không đúng của hội chứng Turner
- A. Có karyotype 45, XO B. Trong nhân tế bào gian kì vật thể Barr (+)
- C. Vô kinh nguyên phát nên không có khả năng D. Nguyên nhân chủ yếu do tinh trùng không có

- sinh sản
- nhiễm sắc thể giới nào được thụ tinh với trứng bình thường
- 5 : Trong nhóm bệnh tật di truyền đơn gen nếu bố bệnh toàn sinh con gái bệnh thì bệnh được giải thích do
- A. Di truyền gen Trội nhiễm sắc thể X B. Di truyền gen Lặn trên nhiễm sắc thể thường
- C. Di truyền gen Lặn trên nhiễm sắc thể X D. Di truyền gen Trội nhiễm sắc thể thường
- C©u 76 : Người có Karyotype 47, XXY được giải thích là
- A. Do hợp tử 46_{XY} cặp XY không phân ly ngay lần phân cắt đầu của hợp tử B. Đều đúng
- C. Do trứng 24_{XX} x tinh trùng 23_Y D. Do trứng 23_X x tinh trùng 24_{XY}
- C©u 77 : Vân móc đầu ngón tay có đặc điểm là
- A. Các đường vân hình móc được xác định bởi 1 ngã ba B. Các đường vân đồng tâm hoặc không đồng tâm xác định bởi 2 ngã ba
- C. Các đường vân tạo nên hoa vân đầu ngón D. Các đường vân hình cung không có ngã ba nào
- C©u 78 : Bệnh phenylxeton niệu gồm có phenylxeton niệu
- A. cổ điển và thuộc hồng cầu B. cổ điển và thuộc hồng cầu
- C. cổ điển và thuộc BH_4 D. thuộc gan và thuộc hồng cầu
- C©u 79 : Cơ chế giải thích hội chứng Martin-Bell là
- A. Do đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể X dạng đứt gãy B. Do mất khả năng điều hoà tổng hợp protein cấu tạo nên noron thần kinh và dẫn truyền xung động thần kinh của synap
- C. Do đột biến lặn trên nhiễm sắc thể X biểu hiện là sự lặp lại > 60 lần của bộ 3 mã CGG trên X gây mất ổn định ADN dẫn đến dễ đứt gãy trong môi trường nuôi cấy đặc hiệu D. Do nhiễm sắc thể X dễ đứt gãy biểu hiện rõ ở nam
- C©u 80 : Một bệnh người nam được xác định bị bệnh liên quan đến di truyền biểu hiện có nhiễm sắc tố tích tụ ở đầu xương đầu sụn kèm theo đái nước tiểu gặp khi trời chuyển màu đen đỏ là bệnh
- A. Bạch tạng da B. Phenylxeton niệu
- C. Chậm trí tuệ do đa nhân tố D. Ancylostomiasis
- C©u 81 : Nước tiểu của bệnh nào khi thử với $FeCl_3$ chuyển màu xanh
- A. Bệnh ancylostomiasis B. Bệnh porphyrin cấp từng cơn
- C. Bệnh phenylxeton niệu D. Bệnh tích oxalic
- C©u 82 : Một công thức Karyotype thể hiện lần lượt là
- A. Số lượng nhiễm sắc thể, nhiễm sắc thể giới tính, nhiễm sắc thể thừa hay thiếu sau dấu cộng hay dấu trừ B. Nhiễm sắc thể giới tính, số lượng nhiễm sắc thể, nhiễm sắc thể thừa hay thiếu sau dấu cộng hay dấu trừ
- C. Nhiễm sắc thể thừa hay thiếu sau dấu cộng hay dấu trừ, số lượng nhiễm sắc thể, nhiễm sắc thể giới tính D. Số lượng nhiễm sắc thể, nhiễm sắc thể giới tính
- C©u 83 : Nếp vân da bàn tay có Rãnh khi là
- A. Nếp ngang gần và ngang xa chập làm một B. Nếp dọc kéo dài tận hết ở mô út

- C. Nếp ngang gân kéo dài tận hết ở mô út D. Nếp ngang xa kéo dài tận hết ở mô út
- C©u 84 : Nội dung không phải của Bệnh Galactose máu là
- A. Bệnh do thiếu hụt enzym liên quan đến các phân tử protein là men B. Dùng điều trị đặc hiệu bằng chế độ ăn tiết chế loại đường sữa bò
- C. Bệnh chỉ biểu hiện khi trẻ sơ sinh thiếu men D. Thuộc bệnh rối loạn di truyền đơn gen do đột biến gen trội liên quan đến nhiễm sắc thể thường
- C©u 85 : Cơ chế gây bệnh hồng cầu bìa là
- A. Đột biến thay thế aa số 6 của chuỗi globin β thứ 4 là glutamic bằng Valin B. Đột biến thay thế aa số 26 của chuỗi globin β thứ 4 là glutamic bằng Valin
- C. Đột biến thay thế aa số 6 của chuỗi globin β thứ 4 là glutamic bằng Lyzin D. Đột biến thay thế aa số 26 của chuỗi globin β thứ 4 là glutamic bằng Lyzin
- C©u 86 : Nhận định đúng nhất về lưỡng giới thật thể xen kẽ là

- A. Hình thái cơ quan sinh dục ái nam ái nữ nhiều mức độ B. Một người có cả 2 bên đều là tuyến hỗn hợp giữa buồng trứng và tinh hoàn
- C. Một người có 1 bên là buồng trứng và 1 bên là tinh hoàn D. Một người 1 bên là buồng trứng hay tinh hoàn còn 1 bên là tuyến hỗn hợp giữa buồng trứng và tinh hoàn
- C©u 87 : Nhận định không đúng về hội chứng Martin-Bell là
- A. Gọi là hội chứng Fragile X B. Bệnh biểu hiện chậm trí tuệ rõ ở nam
- C. Chậm phát triển trí tuệ do đa nhân tố D. Do đột biến lặn trên nhiễm sắc thể X làm mất khả năng điều hoà tổng hợp protein cấu tạo nên noron thần kinh và dẫn truyền xung động thần kinh của synap
- C©u 88 : Mô thường được dùng để làm tiêu bản nhiễm sắc thể trực tiếp là
- A. Mô tủy xương B. Mô limpho bào
- C. Mô tế bào sợi D. Mô buồng trứng
- C©u 89 : Nội dung không đúng với bệnh Galactose máu là
- A. Bệnh biểu hiện có rối loạn tiêu hoá kéo dài B. Là bệnh do thiếu hụt enzyim và khi ăn đường Lactose
- C. Trong nước tiểu có thành phần của galactose D. Bệnh do đột biến gen lặn trên NST X gây nên
- C©u 90 : Chiều dài tương đối của một nhiễm sắc thể được thể hiện là
- A. $\frac{L(p+q)}{Ln(x)} \times 100$ B. $\frac{Lp}{L(p+q)} \times 100$
- C. $\frac{Lp}{L(p+q)} \times 1000$ D. $\frac{Lq}{L(p+q)} \times 1000$
- C©u 91 : Nhận định đúng nhất về cơ sở di truyền của người nhóm máu B là
- A. Có gen H và gen I_B nên có kháng nguyên B B. Có kháng nguyên B trên bề mặt hồng cầu và có kháng thể kháng A trong huyết thanh
- C. Do gen I_B trên nhiễm sắc thể số 9 quy định D. Có kháng B và kháng nguyên H trên bề mặt hồng cầu
- C©u 92 : Khi tan máu mà dùng nhóm thuốc ngủ Bacbituric có thể gây bệnh
- A. Bệnh tích oxalic B. Bệnh phenylketon niệu
- C. Bệnh ancapton niệu D. Bệnh porphyrin cấp từng cơn
- C©u 93 : Hình ảnh hồng cầu dị dạng có hình giọt nước gạo trong hội chứng nào sau đây
- A. Hắng cầu liềm B. Hắng cầu bìa
- C. Thalasemia D. Hắng cầu nhỏ
- C©u 94 : Nếu gen Đột biến là trội trên nhiễm sắc thể thường thì khả năng giao phối hay gặp trong quần thể để bệnh truyền cho thế hệ sau là
- A. $Aa \times aa$ B. $AA \times Aa$
- C. $X^A X^a \times X^a Y$ D. $Aa \times Aa$
- C©u 95 : Cho các bệnh : 1. Bạch tạng; 2. galactose máu; 3. phenylketon niệu ; 4. fructose niệu; 5. đần suy giáp trạng; 6. tích Oxalic; 7. tăng Cholesterol máu có tính gia đình; 8. tích Glycozen; 9. ancapton niệu. Đây là nhóm bệnh do rối loạn chuyển hoá aa
- A. 2, 4 và 8 B. 1, 3, 5, 6 và 9
- C. 1,3, 5 và 9 D. 2, 4, 7 và 8
- C©u 96 : Nhận định đúng nhất về cơ chế của hội chứng nữ lưỡng giới giả
- A. Do đột biến gen lặn trên nhiễm sắc thể X làm giảm tác dụng của Androgen gây hội chứng kháng Androgen hoàn toàn hoặc không hoàn toàn B. Do đột biến gen lặn trên nhiễm sắc thể X làm tăng tác dụng của Androgen
- C. Do đột biến làm biến đổi cơ quan sinh dục D. Do có Karyotype là 46, XX và có buồng trứng

Câu 97 : Nội dung không đúng với gen gây ung thư

- A. Là gen có thể chuyển tế bào bình thường dần dần trở thành ác tính
 B. Là gen có thể tăng cường cho tế bào đột biến tiếp tục phân chia
 C. Là các Oncogen
 D. Là các gen sửa chữa ADN, gen P₅₃, gen Rb-1 hoạt động bình thường

Câu 98 : Khi tan máu có dùng nhóm thuốc ngũ Mebroamat có thể gây bệnh

- A. Bệnh phenylketon niệu
 B. Bệnh ancapton niệu
 C. Bệnh tích oxalic
 D. Bệnh porphyrin cấp từng cơn
 Câu 99 : Đặc điểm không phải của di truyền bệnh do gen trội trên nhiễm sắc thể thường là
 A. Bệnh biểu hiện sớm và có tính đồng nhất
 B. Bệnh có cả ở trai và ở gái
 C. Trai gái đều có khả năng mắc bệnh với tỉ lệ cao
 D. Có tính liên tục

Câu 100 : Hiện tượng khi tan huyết có có đau bụng cấp từng cơn, đau nhiều dây thần kinh, đái nước tiểu đỏ là biểu hiện của bệnh nào

- A. Bệnh porphyrin cấp từng cơn thuộc hồng cầu
 B. Bệnh porphyrin cấp từng cơn cổ điển
 C. Bệnh tích oxalic
 D. Bệnh porphyrin cấp từng cơn thuộc gan

Câu 101 : Các phương pháp sàng lọc bệnh di truyền là sàng lọc

- A. trước hôn nhân, sau hôn nhân và trước thai
 B. trước hôn nhân, trước thai và sau thai
 C. trước hôn nhân, trong hôn nhân và sau hôn nhân
 D. trước sinh, sau sinh và trong cộng đồng

Câu 102 : Để giải thích cơ chế chỉ gây quái thai trong bất thường bẩm sinh đó là

- A. Do rối loạn vật chất di truyền có sẵn hay mới phát sinh
 B. Do các tác nhân
 C. Do rối loạn quá trình phân bào
 D. Do chết tế bào có định hướng

Câu 103 : Một bệnh nhân nữ 20 tuổi nhập viện với biểu hiện thiếu máu thường xuyên không rõ nguyên nhân. Sau khi được khám có kết luận ban đầu không nghĩ đến hội chứng thiếu máu liên quan đến di truyền là

- A. Bệnh Thalassemia
 B. Bệnh hồng cầu nhỏ
 C. Bệnh hồng cầu liềm
 D. Bệnh Hemophilia

Câu 104 : Biểu hiện lâm sàng chủ yếu của trẻ bị hội chứng Down là

- A. Cổ ngắn, gáy dẹt, thừa da gáy
 B. Mắt xếch, mũi tẹt, lưỡi dày dài, hai mắt xa nhau, ngu đần
 C. Đầu nhỏ, khớp rộng, nhãn cầu có hoặc không, gốc mũi có hoặc không
 D. Đầu to dài, miệng bé hàm lùi sau có bàn tay ki dị, nhẹ cân suy dinh dưỡng

Câu 105 : Đặc điểm không phải của di truyền bệnh do gen Lặn trên nhiễm sắc thể thường là

- A. Bệnh biểu hiện muộn và có tính biến thiên
 B. Trai gái đều có khả năng mắc bệnh với tỉ lệ thấp
 C. Có tính không liên tục
 D. Trong quần thể chủ yếu là người mang gen bệnh

Câu 106 : Tại trạm y tế có một bé gái được đưa đến khám với lý do có nhiều bất thường về đầu mặt cổ như thừa da gáy, mũi tẹt, 2 mắt xa nhau, lưỡi dày dài luôn thè ra, chậm trễ về trí tuệ... Đó là dấu hiệu biểu hiện của hội chứng

- A. Patau
 B. Turner
 C. Edwards
 D. Down

Câu 107 : Tính chất di truyền của bệnh bạch tạng ở người là

- A. Di truyền gen Lặn trên nhiễm sắc thể thường
 B. Di truyền gen Trội nhiễm sắc thể X
 C. Di truyền gen Lặn trên nhiễm sắc thể X
 D. Di truyền gen Trội nhiễm sắc thể thường

Câu 108 : Bệnh rối loạn chuyển hoá liên quan đến tổng hợp Hem là

- A. Bệnh ancapton niệu
 B. Bệnh tích oxalic
 C. Bệnh porphyrin cấp từng cơn
 D. Bệnh đần suy giáp trạng có tính gia đình

Câu 109 : Người có Karyotype 47, XY, + 13/ 46, XY được hình thành do

- A. Trứng 24_{13,13} x tinh trùng 23₁₃
 B. Hợp tử 46_{13,13} từ lần phân cắt thứ 2 trở đi tạo phôi bào 47, XX, + 13 phát triển được
 C. Hợp tử 46_{13,13} ngay lần phân cắt đầu tạo phôi bào 47, XX, + 13 phát triển được
 D. Trứng 23₁₃ x tinh trùng 24_{13,13}

Câu 110 : Các Phương pháp nghiên cứu di truyền vận dụng trong cộng đồng là

- A. Làm vật thể Barr, làm vật thể đuôi trống, nếp vân da bàn tay và Phả hệ
 B. Phả hệ, nếp vân da bàn tay, di truyền học quần thể và Tế bào học
 C. Tế bào học, phả hệ, khảo sát con sinh đôi, di truyền học quần thể và di truyền phân tử
 D. Phả hệ, nếp vân da bàn tay, khảo sát con sinh đôi và làm tiêu bản nhiễm sắc thể

- C©u 111 : Nhận định đúng nhất về cơ sở di truyền của người nhóm máu AB là
- A. Có gen H , gen I_A và I_B nên có kháng nguyên A và B
- B. Có kháng nguyên A và B trên bề mặt hồng cầu và không có kháng thể kháng A, kháng B trong huyết thanh
- C. Có kháng A, B và kháng nguyên H trên bề mặt hồng cầu
- D. Do gen I_A và I_B trên nhiễm sắc thể số 9 quy định
- C©u 112 : Trong di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường, người dị hợp tử được viết như thế nào và biểu hiện ra sao nếu bệnh liên quan đến enzym
- A. Aa; kiểu hình bình thường hoặc bệnh nhẹ
- B. X^AX^a; kiểu hình bình thường hoặc bệnh nhẹ hay bệnh nặng
- C. Aa; kiểu hình bình thường
- D. X^AX^a; kiểu hình bình thường
- C©u 113 : Nếp vân da bàn tay có nếp Sydney là
- A. Nếp ngang gần kéo dài tận hết ở mô út
- B. Nếp ngang xa kéo dài tận hết ở mô út
- C. Nếp dọc kéo dài tận hết ở mô út
- D. Nếp ngang gần và ngang xa chập làm một
- C©u 114 : Phương pháp truyền máu được áp dụng trong điều trị nhóm bệnh di truyền
- A. Bệnh thiếu hụt enzyim
- B. Bệnh rối loạn chuyển hoá aa
- C. Bệnh porphyrin cấp từng cơn
- D. Bệnh thiếu máu tan huyết so sai sót về hemoglobin và bệnh về yếu tố đông máu
- C©u 115 : Đột biến gen liên quan đến NST số 13 ở người có thể gây nên ung thư
- A. Ung thư da
- B. Ung thư ruột già
- C. Ung thư máu
- D. Ung thư vòm họng
- C©u 116 : Nội dung không đúng với bệnh Porphyrin cấp từng cơn là
- A. Khi vỡ hồng cầu cơ thể phải tổng hợp men ALA synthase để tổng hợp protoporphyrin
- B. Do đột biến làm men ALA synthase cứ được tổng hợp
- C. Khi Hem được tổng hợp đủ thì protoporphyrin không được tổng hợp
- D. Thuộc nhóm bệnh rối loạn chuyển hoá bẩm sinh các phân tử protein không là men
- C©u 117 : Để sơ bộ xác định Người bị hội chứng Klinefelter thì xét nghiệm đơn giản nhất anh (chị) có thể vận dụng được là
- A. Karyotype
- B. Vật thể barr
- C. Vật thể Y
- D. Định lượng nội tiết tố nam Testosteron
- C©u 118 : Để điều trị bệnh Phenylketon niệu trước tiên là
- A. Thay thế gen bệnh
- B. Chế độ ăn tiết chế đường sữa bò
- C. Chế độ ăn nghèo phenylalanin trong khẩu phần
- D. Chế độ ăn tiết chế đường hoa quả chín
- C©u 119 : Nguyên tắc của phòng bệnh di truyền, ngoại trừ
- A. Tránh và hạn chế các tác hại của các tác nhân
- B. Giảm khả năng nhận gen bệnh ở thế hệ sau và cần cho lời khuyên di truyền
- C. Ngăn ngừa sớm tác hại của gen đột biến
- D. Cần phát hiện sớm, điều trị sớm và điều trị suốt đời
- C©u 120 : Hemoglobin của bệnh hồng cầu bìa là
- A. $\alpha_2\beta_2$ (6Valin)
- B. $\alpha_2\beta_2$ (26Valin)
- C. $\alpha_2\beta_2$ (6Lysin)
- D. $\alpha_2\beta_2$ (26Lysin)
- C©u 121 : Người có bộ nhiễm sắc thể là 45, XX, t(13;21) có thể sinh ra con cái bị Down có bộ nhiễm sắc thể là
- A. 45, XX (XY), t(13;21)
- B. 46, XX (XY), t(13;21)
- C. 46, XX (XY)
- D. 47, XX (XY)
- C©u 122 : Rãnh ngang xa của nếp vân da bàn tay không có đặc điểm là
- A. Bắt nguồn từ gian ngón 2 và ngón 3 và tận hết ở đáy mô ngón 5
- B. Bắt nguồn từ gian ngón 1 và ngón 2 và tận hết ở nếp gấp cổ tay
- C. Bắt nguồn từ gian ngón 1 và ngón 2 và tận hết ở đáy mô ngón 4
- D. Là do ngang gần và ngang xa chập làm một
- C©u 123 : Cho các bệnh sau: 1. bạch tạng; 2. thalasemia; 3. galactose máu; 4. mù màu đỏ-lục; 5. porphyrin cấp từng cơn; 6. hồng cầu liềm; 7. tích oxalat; 8. tích Glycozen; 9. hemophilia; 10. tăng cholesterol máu có tính gia đình; 11. teo cơ Duchenne; 12. phenylketon niệu; 13. dính thừa ngón; 14. hồng cầu nhỏ. Đây là nhóm bệnh do đột biến gây tắc nghẽn enzym gây nên