

ĐỀ: A

MÔN THI DI TRUYỀN Y HỌC

Họ và tên sinh viên: ..... Số báo danh: .....

Lớp: Y1

Ngày thi: ngày 21 tháng 07 năm 2015

Số câu: 100

Thời gian làm bài: 70 phút

Thí sinh phải nộp lại đề sau khi thi xong

Chú ý: Câu đúng được chọn bằng cách dùng viết b hoặc viết chỉ 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) (X) (C) (D) (E)

Hãy chọn câu đúng nhất:

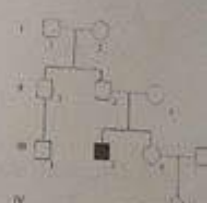
- Các bệnh di truyền được chia thành bao nhiêu nhóm chính ?  
 A. 2 nhóm: Các bất thường của nhiễm sắc thể và bất thường đơn gen  
 B. 3 nhóm: Các bất thường của nhiễm sắc thể, bất thường của DNA và bất thường di truyền đa yếu tố  
 C. 3 nhóm: Các bất thường của nhiễm sắc thể, bất thường đơn gen và bất thường di truyền đa yếu tố  
☒ D. 4 nhóm: Các bất thường của nhiễm sắc thể, bất thường di truyền của ti thể, các bất thường di truyền đa yếu tố và bất thường đơn gen  
 E. 4 nhóm: Các bất thường của nhiễm sắc thể, bất thường của DNA, các bất thường di truyền đa yếu tố và bất thường đơn gen
- Trong các loại bệnh di truyền sau đây: di truyền trội; di truyền lặn; di truyền liên kết với NST X; bất thường NST; dị tật bẩm sinh, loại nào có tỷ lệ thấp nhất:  
 A. Di truyền trội  
 B. Di truyền lặn  
 C. Di truyền liên kết với NST X  
 D. Bất thường NST  
 E. Dị tật bẩm sinh
- Đột biến mất ba nucleotide CTT (trong đó C thuộc codon 507 và TT thuộc codon 508) của gene CFTR gây nên bệnh di truyền nào sau đây:  
 A. Bệnh phenylketone niệu.  
 B. Bệnh u xơ thần kinh.  
 C. Bệnh Huntington.  
☒ D. Bệnh xơ nang.  
 E. Bệnh nhiễm sắc thể X dễ gãy.
- Đặc điểm nào sau đây phù hợp với DNA độc bản :  
☒ A. Chỉ một phần nhỏ là thuộc vùng mang mã (chiếm khoảng 1,5% genome).  
 B. Phần lớn có chức năng rõ ràng.  
 C. Chủ yếu thuộc vùng khởi động của các gene.  
 D. Tất cả đều đúng.  
 E. Tất cả đều sai.
- Nội về các yếu tố thúc đẩy câu nào sau đây đúng:  
 A. Luôn luôn tác động từ phía đầu dòng của gene.  
 B. Gắn trực tiếp vào hộp TATA của vùng khởi động (promoter) để khởi đầu quá trình phiên mã.  
 C. Có bản chất là protein có hoạt tính gắn DNA.  
☒ D. Có thể tác động từ khoảng cách khá xa gene.  
 E. Còn có tên gọi khác là đảo CpG.
- Hậu quả nào sau đây KHÔNG phải là hậu quả của đột biến vị trí cắt nối:  
☒ A. Giảm số lượng sản phẩm protein được tạo thành.  
 B. Mất một phần hoặc nguyên một exon trong mRNA trưởng thành.  
 C. Còn một phần hoặc nguyên intron trong mRNA trưởng thành.  
 D. Có thể có một tỷ lệ intron được cắt không chính xác.  
 E. Trình tự acid amin trong chuỗi polypeptid sản phẩm của gene bị thay đổi.
- 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%

8. Bệnh PKU (phenylketonuria) thuộc nhóm:

- A. Rối loạn chuyển hóa Carbonhydrate  
B. Di truyền đa yếu tố  
C. Rối loạn chuyển hóa Lipid  
D. Rối loạn chuyển hóa axit amin  
E. Rối loạn hệ thống vận chuyển qua màng tế bào.

9. Phả hệ cho thấy một người con trai III2 mắc bệnh phenylketonuria, một bệnh di truyền kiểu lặn trên NST thường. Giả sử tần số bệnh phenylketonuria trong quần thể là 1:10.000. Khả năng cô gái III3 sinh con mắc bệnh là bao nhiêu khi chồng cô không mắc bệnh này?

- A. 1/300  
B. 1/6  
C. 1/50  
D. 1/8  
E. 1/150



10. Một trẻ 1 tuần tuổi được chẩn đoán bị tăng galactose máu, một bệnh di truyền gen lặn trên NST thường. Hoạt tính của enzyme GAL-1-P uridyl transferase chuyển hóa galactose bình thường. Hãy phân giải kết quả này và giải thích tại sao những đột biến trên các gene khác nhau lại có thể gây ra kiểu hình tương tự?

- A. Do đột biến gen nhưng không làm thay đổi cấu trúc của enzyme GAL-1-P uridyl transferase. Tính dị nguyên.  
B. Do ăn chế độ ăn galactose vượt quá ngưỡng hấp thu galactose của tế bào. Tính đa hiệu.  
C. Do đột biến gen mã hóa cho enzyme cần thiết khác cho quá trình chuyển hóa galactose. Tính dị nguyên.  
D. Do đột biến gen mã hóa cho enzyme cần thiết khác cho quá trình chuyển hóa galactose. Tính đa dạng.  
E. Do đột biến gen nhưng không làm thay đổi cấu trúc của enzyme GAL-1-P uridyl transferase. Tính đa hiệu.

11. Một người đàn ông bình thường kết hôn với một phụ nữ mắc bệnh bạch tạng. Khả năng mắc bệnh của con cái họ như thế nào? Biết rằng cả 2 người đều mang kiểu gen đồng hợp tử.

- A. 25% con sinh ra mắc bệnh, 75% con sinh ra bình thường  
B. Chỉ có con trai mắc bệnh  
C. 50% con gái bị bệnh, 50% con gái bình thường.  
D. Tất cả con cái đều bị bệnh  
E. Tất cả con cái đều không mắc bệnh

12. Kiểu di truyền gen trội trên nhiễm sắc thể thường KHÔNG có đặc điểm nào sau đây:

- A. Tỷ lệ mắc bệnh xấp xỉ ngang nhau ở nam và nữ.  
B. Thường không có sự gián đoạn biểu hiện bệnh giữa các thế hệ.  
C. Bố hoặc mẹ mắc bệnh thì có khả năng sinh ra con mắc bệnh.  
D. Bố mẹ không mắc bệnh thì không bao giờ sinh ra con mắc bệnh.  
E. Người mang gen bệnh ở trạng thái dị hợp kết hôn với người bình thường sẽ truyền gen bệnh và gây bệnh cho 1/2 số con của họ.

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

- A. Các khuyết tật của ống thần kinh  
B. Loạn sản sụn bẩm sinh  
C. Tật khe hở môi - hàm  
D. Di tật tim bẩm sinh  
E. Bệnh tâm thần phân liệt

14. Rối loạn tái tổ hợp giữa các đoạn lặp là cơ chế gây ra loại đột biến nào sau đây:

- A. Đột biến sai nghĩa.  
B. Đột biến vô nghĩa.  
C. Đột biến xử lý RNA.  
D. Đột biến mất hoặc chèn đoạn nhỏ.  
E. Đột biến mất hoặc chèn đoạn lớn.

15. Nhận định nào dưới đây về nhóm bệnh di truyền đa yếu tố là KHÔNG đúng?

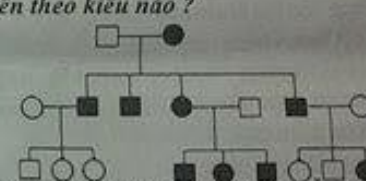
- A. Nguy cơ tái phát của bệnh thường giảm dần theo khoảng cách giữa những người có quan hệ họ hàng.  
B. Nếu bệnh có biểu hiện bệnh càng nặng thì nguy cơ tái phát càng cao.  
C. Nguy cơ tái phát sẽ cao hơn nếu giới tính của người mắc bệnh thuộc về giới có tỷ lệ mắc bệnh thấp hơn.  
D. Nếu tỷ lệ mắc 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  $f$ .  
E. Nguy cơ tái phát sẽ cao hơn nếu chưa có thành viên nào trong gia đình mắc bệnh.



33. Thành phần nào sau đây chỉ thấy xuất hiện trên RNA nguyên thủy mà không có trên RNA trưởng thành (RNA hoàn chỉnh) bình thường:
- ☒ A. Intron.  
B. Exon.  
C. Đuôi poly-A.  
D. Mũ Guanin biến đổi hóa học.  
E. Các vùng không dịch mã.
34. Yếu tố phiên mã tổng quát KHÔNG có chức năng nào sau đây:
- A. Giúp tách hai mạch đơn của phân tử DNA khi khởi động phiên mã.  
B. Đưa enzyme RNA polymerase đến gần vùng promoter (vùng khởi động).  
C. Giải phóng enzyme RNA polymerase khỏi vùng promoter khi khởi động xong.  
D. Tăng tốc độ phiên mã của gene tương ứng ở những thời điểm nhất định.  
☒ E. Có tất cả các chức năng trên.
35. Genome ty thể ở người có đặc điểm nào sau đây:
- A. Là phân tử DNA mạch thẳng với cấu trúc xoắn kép.  
☒ B. Có 37 gene.  
C. Có khoảng 30.000 gene.  
D. Là phân tử DNA mạch vòng với cấu trúc mạch đơn.  
E. Tất cả đều sai.
36. Đặc điểm nào sau đây phù hợp với DNA độc bản:
- ☒ A. Chỉ một phần nhỏ là thuộc vùng mang mã (chiếm khoảng 1,5% genome).  
B. Phần lớn có chức năng rõ ràng.  
C. Chủ yếu thuộc vùng khởi động của các gene.  
D. Tất cả đều đúng.  
E. Tất cả đều sai.
37. Trong chương trình sàng lọc sơ sinh đối với các bệnh di truyền. Tiêu chuẩn để chọn bệnh đưa vào chương trình KHÔNG có tiêu chuẩn nào dưới đây:
- A. Có hệ thống y tế giám sát bệnh hoạt động hiệu quả.  
B. Phổ biến trong quần thể.  
C. Có sẵn xét nghiệm sàng lọc hiệu quả và rẻ tiền.  
D. Bệnh làm ảnh hưởng nghiêm trọng đến chất lượng sống của trẻ.  
☒ E. Không thể điều trị được.
38. Các loại đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể dạng cân bằng bao gồm:
- A. Đảo đoạn, chuyển đoạn tương hỗ, nhiễm sắc thể đều.  
B. Chèn đoạn, đảo đoạn, nhiễm sắc thể đều.  
C. Mất đoạn, nhân đoạn, nhiễm sắc thể vòng.  
☒ D. Chuyển đoạn tương hỗ, chuyển đoạn Robertson, nhiễm sắc thể vòng.  
☒ E. Đảo đoạn, chuyển đoạn tương hỗ, chèn đoạn.
39. Nói về yếu tố phiên mã tổng quát, câu nào sau đúng:
- ☒ A. Giúp tách hai mạch đơn của phân tử DNA trong giai đoạn khởi đầu phiên mã.  
B. Đưa enzyme DNA polymerase đến gần vùng promoter (vùng khởi động) để tổng hợp mRNA.  
C. Đưa enzyme RNA polymerase đến vùng promoter để kéo dài mRNA và tổng hợp phân tử RNA nguyên thủy.  
D. Câu B và C đúng.  
E. Tất cả các chức năng trên.
40. Bệnh cystine niệu, một bệnh di truyền gen lặn NST thường, gây ra sự gia tăng cystine trong nước tiểu dẫn đến việc hình thành sỏi thận. Tình trạng này sẽ dẫn đến các biến chứng nhiễm trùng, cao huyết áp và suy thận. Bệnh này xảy ra do:
- A. Hệ tiêu hóa không thể hấp thu cystine.  
B. Bất thường của protein vận chuyển cystine trong máu.  
C. Chỉ xảy ra khi chế độ ăn có quá nhiều cystine.  
☒ D. Khiếm khuyết của quá trình vận chuyển cystine ở các tế bào biểu mô dạ dày - ruột và các ống thận.  
E. Rối loạn chuyển hóa cystine trong tế bào ống thận.

49. Trong các bệnh lí di truyền chuyển hóa, khi một enzyme bị bất hoạt do gene mã hóa bị đột biến, nhận định nào dưới đây là **KHÔNG** đúng:
- A. Cơ thể sẽ bị thiếu sản phẩm cuối cùng của quá trình chuyển hóa
  - B. Tế bào sẽ bị ứ đọng các sản phẩm chuyển hóa phụ do gia tăng nồng độ của chất không được chuyển hóa
  - C. Sự tích lũy các chất không được chuyển hóa thường gây độc cho tế bào
  - ☒ D. Sẽ hình thành ngay các đường chuyển hóa phụ để đảm bảo duy trì hoạt động chuyển hóa
  - E. Tế bào sẽ bị ứ đọng các chất lờ ra được enzyme này chuyển hóa
50. Trong bệnh tăng galactose máu do thiếu enzyme transferase, mô tả nào dưới đây là **KHÔNG** đúng:
- A. Gene đột biến mã hóa cho enzyme transferase nằm trên nhánh ngắn NST số 9
  - ☒ B. Do galactose không tham gia được vào quá trình đường phân nên cơ thể thiếu năng lượng ATP nghiêm trọng
  - C. Do thiếu enzyme transferase nên galactose không thể đi vào quá trình đường phân
  - D. Biểu hiện lâm sàng: gan lớn, đục thủy tinh thể, suy thận, tổn thương não
  - E. Hạn chế dùng sữa, các sản phẩm làm từ sữa và các thức ăn có lactose từ giai đoạn sơ sinh sẽ ngăn cản không cho bệnh phát triển
51. Họ Alu có đặc điểm nào sau đây :
- A. Là yếu tố rải rác kích thước dài, trung bình 7000 bp.
  - B. Là những đoạn DNA lặp lại nối tiếp.
  - C. Gồm có khoảng 100.000 thành viên.
  - ☒ D. Gồm những đoạn DNA kích thước khoảng 280 bp, lặp lại rải rác trong genome.
  - E. Câu A và C đúng.
52. Đặc điểm nào sau đây **KHÔNG** phù hợp với chèn đoạn:
- A. Có tất cả ba điểm gãy.
  - B. Ảnh hưởng đến hai nhiễm sắc thể không tương đồng.
  - ☒ C. Là loại đột biến không cân bằng.
  - D. Tất cả đều không phù hợp.
  - E. Tất cả đều phù hợp.
53. Đặc điểm nào sau đây **phù hợp** với chuyển đoạn tương hỗ giữa hai nhiễm sắc thể:
- A. Là sự chuyển đoạn giữa hai nhiễm sắc thể tương đồng.
  - B. Có tất cả ba điểm gãy.
  - ☒ C. Là loại đột biến cân bằng.
  - D. Tất cả đều phù hợp.
  - E. Tất cả đều không phù hợp.
54. Đặc điểm nào sau đây **phù hợp** với chuyển đoạn Robertson cân bằng:
- A. Là sự chuyển đoạn giữa hai nhiễm sắc thể tâm lệch kích thước nhỏ.
  - ☒ B. Là loại đột biến không cân bằng ở mức độ phân tử nhưng cân bằng về mặt kiểu hình.
  - C. Người mang đột biến này có 46 nhiễm sắc thể.
  - D. Tất cả đều phù hợp.
  - E. Tất cả đều không phù hợp.
55. 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 thẩm 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 và C đúng
56. 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. 3%
  - C. 6%
  - D. 25%
  - E. 50%
57. Đột biến gene trong hội chứng nhiễm sắc thể X dễ gây là:
- A. Đột biến mất 3 nucleotide.
  - B. Đột biến thay thế nucleotide.
  - C. Đột biến vùng cắt nối.
  - D. Đột biến dịch khung.
  - ☒ E. Đột biến tăng số lần lặp lại của bộ ba nucleotide.



58. Đối với các bệnh di truyền đa yếu tố, nguy cơ tái phát được tính dựa vào:
- Kiểu gene của bố mẹ
  - Mức độ tác động của các yếu tố môi trường vào quá trình xuất hiện bệnh
  - Kinh nghiệm riêng của các nhà di truyền học
  - ☒ Các số liệu thống kê về sự xuất hiện bệnh thu được trên một số lượng lớn gia đình trong quần thể
  - Không tính được
59. Biểu hiện nào sau đây **KHÔNG** đặc trưng cho dị tật bẩm sinh do bất thường nhiễm sắc thể:
- Khuôn mặt đặc thù.
  - Lùn, nhẹ cân.
  - Chậm phát triển tâm thần và vận động.
  - ☒ Gia tăng tần số dị tật cơ quan, đặc biệt là dị tật tim.
  - Tật thiếu xương chi.
60. Nhiễm sắc thể Philadelphia trong bệnh bạch cầu thể tủy mạn tính có đặc điểm nào sau đây:
- Được tạo nên bởi sự chuyển đoạn tương hỗ giữa hai nhiễm sắc thể số 19 và 22.
  - ☒ Có chứa gen lai BCR/ABL.
  - Được tạo nên bởi sự mất đoạn trên nhiễm sắc thể số 22.
  - Có chứa gen FMR1 bị đột biến mất đoạn.
  - Câu C và D đúng.
61. Một sản phụ mắc bệnh phenylketone niệu được phát hiện qua chương trình sàng lọc sơ sinh và được điều trị tốt bằng chế độ tiết thực, tuy nhiên trong quá trình mang thai đã không thực hiện tốt chế độ ăn nghèo phenylalanin. Nguy cơ nào sau đây có thể xảy ra với trẻ được sinh ra trong lần mang thai này:
- Trẻ sinh ra hoàn toàn khỏe mạnh
  - Trẻ có nguy cơ mắc bệnh này là 25%
  - ☒ Trẻ có nguy cơ mắc bệnh này là 50%
  - Trẻ sinh ra mắc bệnh phenylketone niệu bẩm sinh
  - Trẻ có nguy cơ mắc bệnh này là 12,5%
62. Phả hệ dưới đây gợi ý đặc điểm của loại bệnh lý di truyền theo kiểu nào?
- Kiểu trội, NST giới tính X.
  - Kiểu lặn, NST giới tính X.
  - Kiểu lặn, NST thường.
  - ☒ Kiểu trội, NST thường
  - Di truyền theo dòng mẹ.
- 
63. Trong quá trình phân tích, các tính chất nào sau đây có thể gây ảnh hưởng đến biểu hiện của bệnh, dẫn đến gây khó khăn cho việc chẩn đoán và xác định kiểu di truyền của một bệnh?
- Tính chất biểu hiện đa dạng
  - Tính thâm giảm
  - Khởi bệnh muộn
  - A và B đúng
  - ☒ Tất cả các câu trên đều đúng
64. Nói về bất thường nhiễm sắc thể trong hội chứng Down, câu nào sau đây đúng:
- Trisomy 21 thuần chiếm tỷ lệ 60%.
  - Chuyển đoạn Robertson không cân bằng chiếm tỷ lệ 40%.
  - Số lượng nhiễm sắc thể của những người mắc hội chứng Down luôn luôn là 47, ngoại trừ thể khảm.
  - Tất cả đều đúng.
  - ☒ Tất cả đều sai.
65. Nói về hội chứng Down do chuyển đoạn Robertson không cân bằng, câu nào sau đây đúng:
- Số lượng nhiễm sắc thể trong mỗi nhân tế bào là 45.
  - ☒ Thường có bố hoặc mẹ là người mang chuyển đoạn Robertson cân bằng.
  - Nguy cơ tái phát khi bố hay mẹ là người mang đều giống nhau.
  - Câu B và C đúng.
  - Tất cả đều đúng.



66. Một đứa trẻ rối loạn hành vi ăn uống, mập phì, có bàn tay và bàn chân nhỏ, không tương xứng với thân hình. Thành tích học tập kém, đánh giá thương số trí tuệ (IQ) có giảm. Khuôn mặt nhai chung không có bất thường gì đáng kể. Lập karyotype thường qui với kỹ thuật nhuộm băng không phát hiện bất thường. Trường hợp nào sau đây phù hợp với bệnh cảnh đã nêu:
- ☒ A. Hội chứng Prader Willi.  
☐ B. Hội chứng Down thể khảm.  
☐ C. Hội chứng Wolf-Hirschhorn.  
☐ D. Hội chứng Klinefelter.  
☐ E. Hội chứng Patau.
67. Hội chứng nào sau đây có bộ mặt hình "mũ chiến binh Hy Lạp":
- ☒ A. Hội chứng Wolf-Hirschhorn.  
☐ B. Hội chứng mất đoạn nhiễm sắc thể 5.  
☐ C. Hội chứng Patau.  
☐ D. Hội chứng Edward.  
☐ E. Hội chứng Prader-Willi.
68. Năm loại dị tật bẩm sinh phổ biến nhất: (1) dị tật tim bẩm sinh; (2) các bệnh lý của Hb; (3) thiếu máu G6PD; (4) hội chứng Down và (5) dị tật ống thần kinh, có tỷ lệ theo thứ tự từ cao đến thấp là:
- A. 1 → 2 → 3 → 4 → 5  
☒ B. 2 → 1 → 3 → 5 → 4  
☐ C. 2 → 1 → 5 → 4 → 3  
☐ D. 1 → 5 → 2 → 4 → 3  
☐ E. 2 → 5 → 1 → 3 → 4
69. Để có thể sàng lọc sơ sinh nhiều bệnh chuyển hóa trên cùng một mẫu máu khô, người ta dùng phương pháp:
- ☐ A. Giải trình tự gen  
☒ B. Dùng hệ thống phân tích khối phổ kép  
☐ C. Phân tích toàn bộ bộ nhiễm sắc thể  
☐ D. Sử dụng kỹ thuật PCR  
☐ E. Phân tích bằng kỹ thuật hóa sinh nhiều lần trên cùng một mẫu máu
70. Nói về khả năng sinh sản của người mắc hội chứng Down, câu nào sau đây đúng:
- ☐ A. Tất cả đều không có khả năng sinh sản.  
☐ B. Người nam bị Down vẫn có khả năng sinh sản bình thường.  
☐ C. Người nữ bị Down không có khả năng sinh sản.  
☒ D. Người nữ bị Down vẫn có thể sinh con bình thường.  
☐ E. Tất cả đều sai.
71. Nếu một trong hai vợ chồng bị bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể dạng cân bằng, tình huống nào sau đây đúng:
- ☐ A. Tất cả con cái của họ đều mang bất thường nhiễm sắc thể như bố hoặc mẹ và có kiểu hình bình thường.  
☐ B. Họ không thể có người con nào mang bộ nhiễm sắc thể bình thường.  
☐ C. Tất cả các lần mang thai đều sảy.  
☐ D. Tất cả con cái họ sinh ra đều mang dị tật bẩm sinh.  
☒ E. Họ có thể bị sảy thai, có thể sinh con bình thường và cũng có thể sinh con bất thường.
72. Nói về chuyển đoạn Robertson, câu nào sau đây đúng:
- ☐ A. Người mang chuyển đoạn Robertson cân bằng có 46 nhiễm sắc thể.  
☒ B. Người mang chuyển đoạn Robertson cân bằng có 45 nhiễm sắc thể.  
☐ C. Người mang chuyển đoạn Robertson không cân bằng có 45 nhiễm sắc thể.  
☐ D. Tất cả con cái của người mang chuyển đoạn Robertson cân bằng đều mang bộ nhiễm sắc thể giống.  
☐ E. Người này không thể có con bình thường.
73. Test bộ ba (triple test) sử dụng trong quý II của thai kỳ cho phép đánh giá nguy cơ:
- ☐ A. Trisomy 21, 13, 18, hội chứng Turner (45,X) và Klinefelter (47,XXY)  
☒ B. Trisomy 21, 13, 18  
☐ C. Trisomy 21, 13  
☒ D. Trisomy 21, 18  
☐ E. Trisomy 21, 13, 18 và Klinefelter
74. Trong bệnh di truyền gen trội trên NST thường, tính thấm 100%: Một người đàn ông thường kết hôn với một phụ nữ mắc bệnh ở trạng thái dị hợp tử. Khả năng mắc bệnh của con họ như thế nào? Biết rằng không có đột biến mới xảy ra.
- ☐ A. 50% con sinh ra không mắc bệnh.  
☐ B. 50% con sinh ra mắc bệnh ở trạng thái dị hợp tử  
☐ C. 50% con sinh ra mắc bệnh ở trạng thái đồng hợp tử  
☒ D. A và B đúng  
☐ E. B và C đúng



75. Một người mắc bệnh xơ nang có các đặc điểm lâm sàng như sau: tắc nghẽn, nhiễm trùng phế quản phổi, tắc nghẽn các ống mật và tụy, giảm các enzyme tiêu hóa. Đây là biểu hiện của tính chất gì?
- ☒ A. Tính chất biểu hiện đa dạng  
☐ B. Tính thâm giảm  
☐ C. Tính chất đa hiệu  
☐ D. Tính dị nguyên  
☐ E. Tất cả các câu trên đều đúng
76. Cơ chế của bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể là do:
- ☐ A. Sự đứt gãy và nối nhầm của nhiễm sắc thể trong nguyên phân hoặc giảm phân.  
☒ B. Sự bất thường của quá trình tiếp hợp và trao đổi chéo của các nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân.  
☐ C. Sự không phân ly của hai nhiễm sắc thể tương đồng trong giảm phân.  
☐ D. Câu A và B đúng.  
☐ E. Câu B và C đúng.
77. Trường hợp nào sau đây không phải là nguyên nhân của hội chứng Prader – Willi:
- ☒ A. Mất đoạn nhánh ngắn nhiễm sắc thể 15 có nguồn gốc từ bố.  
☐ B. Hai nhiễm sắc thể 15 đồng thân có cùng nguồn gốc từ mẹ.  
☒ C. Rối loạn methyl hóa vùng đặc trưng hội chứng Prader – Willi trên nhiễm sắc thể 15 có nguồn gốc từ bố.  
☐ D. Chọn A và C.  
☐ E. Chọn cả A, B và C.
78. Quan sát các tế bào lưỡng bội ở kỳ giữa của một người nam mắc hội chứng Klinefelter, có thể thấy bao nhiêu vật thể Barr?
- ☒ 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
79. Nếu một gen trên X có allele tương đồng trên Y bị đột biến và gây bệnh thì bệnh này di truyền theo kiểu nào sau đây?
- ☒ A. Di truyền như kiểu gen liên kết nhiễm sắc thể thường  
☐ B. Di truyền liên kết với nhiễm sắc thể X, tùy theo tính chất trội, lặn của bệnh mà dẫn đến sự khác nhau về tỷ lệ mắc bệnh giữa nam và nữ.  
☒ C. Do hiện tượng bất hoạt nhiễm sắc thể X nên bệnh này sẽ di truyền theo kiểu gen liên kết NST Y.  
☐ D. Câu A và C đúng  
☐ E. Tất cả các câu trên đều sai
80. Loại đột biến nào sau đây thuộc loại đột biến không cân bằng:
- ☐ A. Đảo đoạn quanh tâm.  
☐ B. Đảo đoạn ngoài tâm.  
☐ C. Chuyển đoạn tương hỗ.  
☒ D. Nhiễm sắc thể đều.  
☐ E. Chèn đoạn.
81. Nói về mất đoạn nào sau đây đúng:
- ☐ A. Có hai kiểu mất đoạn là mất đoạn quanh tâm và mất đoạn ngoài tâm.  
☐ B. Luôn luôn có hai điểm gãy.  
☒ C. Là loại đột biến không cân bằng.  
☐ D. Câu A và C đúng.  
☐ E. Câu B và C đúng.
82. Sử dụng kỹ thuật điện di protein để nghiên cứu trên 100 người trong một quần thể để xác định xem họ mang gene hemoglobine bình thường (HbA) hay gene gây bệnh hồng cầu hình liềm (HbS), các kiểu gene được xác định như sau:  $HbA/HbA = 88$  ;  $HbA/HbS = 10$  ;  $HbS/HbS =$  Theo định luật Hardy- Weinberg, tần số dự kiến của các kiểu gene là bao nhiêu?
- ☐ A.  $HbA/HbA = 88\%$  ;  $HbA/HbS = 10\%$  ;  $HbS/HbS = 2\%$   
☐ B.  $HbA/HbA = 13\%$  ;  $HbA/HbS = 86\%$  ;  $HbS/HbS = 1\%$   
☐ C.  $HbA/HbA = 93\%$  ;  $HbA/HbS = 8\%$  ;  $HbS/HbS = 2\%$   
☐ D.  $HbA = 93\%$  ;  $HbS = 7\%$   
☒ E.  $HbA/HbA = 86,5\%$  ;  $HbA/HbS = 13\%$  ;  $HbS/HbS = 0,5\%$



83. Trong chẩn đoán trước sinh các bất thường số lượng nhiễm sắc thể, phương pháp lấy mẫu gai nhau có thuận lợi hơn phương pháp lấy mẫu nước ối ở điểm:
- ☒ A. Cho chẩn đoán sớm hơn
  - B. Phát hiện nhiều bất thường di truyền hơn
  - C. Cho phép chẩn đoán các bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể
  - D. Nguy cơ gây sảy thai thấp hơn
  - E. A và D đúng
84. Trong một chương trình sàng lọc, người ta thấy tỷ lệ người lành mang gen  $\beta$ -thalassemia trong một quần thể người Ý là 4%. Giả sử chỉ có một loại đột biến  $\beta$ -thalassemia chung cho cả quần thể, ước tính tần số của allele  $\beta$ -thalassemia trong quần thể này sẽ là:
- A. 0,04
  - ☒ B. 0,02
  - C. 0,08
  - D. 0,2
  - E. 0,4
85. Vùng khởi động (promoter) của gen người KHÔNG có thành phần nào sau đây:
- ☒ A. Yếu tố đặc hiệu mô.
  - C. Hộp TATA.
  - E. Có tất cả các thành phần trên.
  - B. Hộp CCAAT.
  - ☒ D. Codon khởi đầu ATG.
86. Nếu một người có đột biến nhiễm sắc thể loại chuyển đoạn tương hỗ, trong quá trình giảm phân thì kiểu phân ly nào sau đây có thể tạo giao tử bình thường hoàn toàn về bộ nhiễm sắc thể:
- A. Kiểu 4:0
  - C. Kiểu 3:1 và liên kề.
  - E. Kiểu 2:2 và liên kề.
  - ☒ B. Kiểu 3:1 và xen kẽ.
  - D. Kiểu 2:2 và xen kẽ.
87. Dấu hiệu nào sau đây KHÔNG phải là triệu chứng lâm sàng thường gặp của hội chứng Down:
- A. Miệng thường há với lưỡi thè ra ngoài.
  - D. Chậm phát triển tâm thần.
  - ☒ B. Giảm hoặc bất sản đốt giữa ngón tay út.
  - ☒ C. Bàn chân hình đế giày trượt băng.
  - C. Dị tật tim bẩm sinh.
88. Dấu hiệu "tiếng khóc như mèo kêu" được gặp trong hội chứng nào sau đây:
- A. Hội chứng mất đoạn nhánh ngắn nhiễm sắc thể 4.
  - D. Hội chứng đảo đoạn nhiễm sắc thể 6.
  - ☒ B. Hội chứng 47, XYY
  - ☒ C. Hội chứng Turner trong thời kỳ sơ sinh.
  - ☒ E. Không có hội chứng nào được kể ở trên.
89. Phần lớn nhiễm sắc thể 21 thừa trong trisomy 21 thuần là được nhận từ (a: mẹ; b: bố; c: mẹ và bố có tỷ lệ bằng nhau). Nguyên nhân là do (m: sự khác biệt trong quá trình giảm phân tạo trứng ở mẹ và quá trình giảm phân tạo tinh trùng ở bố; n: tuổi bố thường lớn hơn tuổi mẹ). Yếu tố quyết định là thời gian chờ đợi quá lâu để được hoàn thiện quá trình giảm phân (x: tạo trứng ở người mẹ; y: tạo tinh trùng ở người bố).
- ☒ A. a; m; x
  - B. b; n; y
  - C. c; m; y
  - D. a; n; x
  - E. b; m; y
90. Nói về hội chứng 47, XYY, câu nào sau đây đúng:
- A. Được gặp trong quần thể với tần suất 1/5000 ở người nam.
  - ☒ B. Thường được phát hiện trong bối cảnh đi khám vô sinh.
  - C. Luôn có dấu hiệu chậm phát triển tâm thần.
  - D. Một phần ba trường hợp có dấu hiệu vú lớn.
  - ☒ E. Tình tình hung bạo, dễ gây gổ, phạm tội.
91. Dấu hiệu "phù mọng mu bàn tay và mu bàn chân" là dấu hiệu đặc trưng cho hội chứng bất thường nhiễm sắc thể nào sau đây:
- ☒ A. Hội chứng Turner ở thời kỳ sơ sinh.
  - D. Hội chứng Prader-Willi.
  - B. Hội chứng Tam bội.
  - E. Hội chứng Edward.
  - C. Hội chứng Klinefelter thời kỳ sơ sinh.
92. Trong chương trình sàng lọc sơ sinh tại Việt Nam, các bệnh và/hoặc khiếm khuyết di truyền nào dưới đây đang được sàng lọc trên mẫu máu khô lấy từ gót chân của trẻ sơ sinh trên phạm vi toàn quốc:
- A. Trường hợp thiếu men G6PD, bệnh tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh
  - ☒ B. Bệnh thiếu năng giáp bẩm sinh, trường hợp thiếu men G6PD
  - C. Bệnh thiếu năng giáp bẩm sinh, bệnh tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh và trường hợp thiếu men G6PD
  - D. Bệnh tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh, bệnh rối loạn chuyển hóa galactose
  - E. Bệnh thiếu năng giáp bẩm sinh, bệnh tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh



93. Nói về hiện tượng bất hoạt nhiễm sắc thể giới tính X, câu nào sau đây là đúng:

- A. Hiện tượng bất hoạt nhiễm sắc thể X bắt đầu xảy ra khi thai nhi được khoảng 11 -14 tuần.
- B. Các vật thể Barr được tìm thấy khi phân tích bộ NST của người nữ bằng kỹ thuật lập karyotype.
- C. Số vật thể Barr trong tất cả các tế bào của cơ thể người nữ luôn bằng số lượng NST X trừ đi 1.
- D. NST X ở người nam không bao giờ bị bất hoạt.

☒ E. Tất cả các câu trên đều sai.

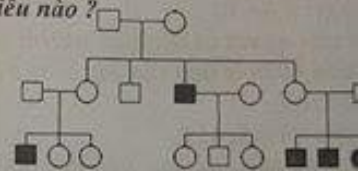
94. Trong bệnh thiếu men G6PD: Một người đàn ông mắc bệnh kết hôn với một phụ nữ bình thường và sinh được 01 đứa con trai mắc bệnh này. Nếu cặp vợ chồng này sinh được 01 đứa con gái thì khả năng cháu gái này mắc bệnh là bao nhiêu?

- A. Con gái của cặp vợ chồng này không mắc bệnh.
- B. 25%
- C. 50%
- D. 100%.
- E. Tất cả các câu trên đều sai

☒ E. Tất cả các câu trên đều sai

95. 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.



96. Tín hiệu gắn đuôi poly-A có đặc điểm nào sau đây:

- A. Nằm ở vùng 5' không dịch mã của gene.
- B. Nằm cách vị trí gắn đuôi poly-A khoảng 50 nucleotide.
- C. Nằm ngay sau codon kết thúc.
- D. Câu A và B đúng.
- E. Tất cả đều sai.

☒ E. Tất cả đều sai.

97. Loại đột biến nào sau đây thuộc loại đột biến cân bằng:

- A. Mất đoạn đầu mút.
- B. Mất đoạn giữa (kẽ).
- C. Chèn đoạn.
- D. Nhân đoạn.
- E. Nhiễm sắc thể đều.

☒ C. Chèn đoạn.

98. Nói về đảo đoạn, câu nào sau đây không đúng:

- A. Có hai loại là đảo đoạn đầu mút và đảo đoạn ở giữa.
- B. Chỉ ảnh hưởng đến một nhiễm sắc thể.
- C. Có hai điểm đứt gãy.
- D. Thường hình thành vòng đảo trong quá trình tiếp hợp trao đổi chéo khi tế bào giảm phân.
- E. Là loại đột biến cân bằng.

☒ C. Có hai điểm đứt gãy.

99. Một cặp vợ chồng sinh được một người con gái mắc bệnh mù màu đỏ-lục (bệnh di truyền th kiểu lặn trên NST X). Khả năng cặp vợ chồng này sinh tiếp con thứ hai là con trai mắc bệnh n là bao nhiêu? Biết rằng người mẹ không mắc bệnh.

- A. 50%
- B. 25%
- C. 12,5%
- D. 0%
- E. 100%

☒ B. 25%

100. Một cặp vợ chồng bình thường sinh được 2 người con đều mắc hội chứng Marfan, hiện tượng nào đã xảy ra trong trường hợp này:

- A. Hiện tượng khảm ở tế bào dòng sinh dục.
- B. Do gen FBN1 nằm trên NST số 15 của trong các tế bào bố hoặc mẹ bị đột biến.
- C. Do trong các tế bào dòng sinh dục của bố hoặc mẹ có các tế bào mang gen FBN1 nằm trên NST số bị đột biến
- D. Câu A và C đúng
- E. Tất cả các câu trên đều đúng.

☒ D. Câu A và C đúng

E. Tất cả các câu trên đều đúng.