

ĐỀ A

MÔN THI : DI TRUYỀN Y HỌC

Họ và tên học viên:

Số báo danh:

Lớp: Y HỌC DỰ PHÒNG 1

Ngày thi: ngày 30 tháng 06 năm 2014

Thời gian làm bài: 40 phút

Thí sinh phải nộp lại đề thi sau khi thi xong

Chú ý: Câu đúng được chọn bằng cách dùng viết bi hoặc viết chì 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)

Học viên hãy chọn câu trả lời đúng nhất

Câu 1: Bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm (Sickle cell anemia) là một bệnh di truyền phổ biến ở Châu Phi. Người bình thường đồng hợp tử có kiểu gen SS dễ mắc bệnh sốt rét, người đồng hợp tử gen bệnh ss có hồng cầu dễ bị biến dạng khi thiếu oxygen gây tử vong, người dị hợp tử Ss có biểu hiện bệnh nhẹ nhưng có khả năng đề kháng sốt rét tốt hơn so với thể đồng hợp. Nếu 9% dân số Châu Phi khi sinh mang gen bệnh ở trạng thái đồng hợp ss thì tỷ lệ người mang gen dị hợp tử Ss là bao nhiêu?

A. 82%

B. 49%

C. 18%

☒ D. 42%

E. 3%

Câu 2: Kiểu di truyền gen lặn liên kết với NST giới tính X có những đặc điểm nào dưới đây:

A. Có sự gián đoạn biểu hiện bệnh qua các thế hệ;

D. A và B đúng.

B. Nam và nữ đều có khả năng mắc bệnh như nhau.

☒ E. A và C đúng.

C. Bệnh phổ biến hơn ở nam giới.

Câu 3: Khả năng một cặp vợ chồng, trong đó người chồng mắc bệnh thiếu men G6PD, người vợ hoàn toàn bình thường không mang gen bệnh, sinh con mắc bệnh này là bao nhiêu? Biết rằng bệnh thiếu men G6PD di truyền theo kiểu lặn trên NST giới tính X.

☒ A. Không mắc bệnh

D. Câu B và C đúng

B. 50% con trai mắc bệnh, 50% con trai bình thường

E. Tất cả các câu trên đều sai.

C. 50% con gái mắc bệnh, 50% con gái mang gen bệnh.

Câu 4: Chương trình sàng lọc sơ sinh quốc gia hiện nay đang triển khai để sàng lọc các bệnh sau:

A. Thiếu men G6PD và bệnh phenylketone niệu

☒ C. Thiếu men G6PD và thiếu năng giáp bẩm sinh

B. Thiếu năng giáp bẩm sinh và tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh

D. Thiếu năng giáp bẩm sinh và bệnh phenylketone niệu

E. Thiếu men G6PD và hội chứng Down

Câu 5: Hiện tượng hiệu ứng "người sáng lập" là hiện tượng:

A. Hiện tượng nhập cư của một số lượng lớn cá thể vào một quần thể nhỏ

☒ B. Một nhóm cá thể tách ra khỏi quần thể lớn hơn tạo nên quần thể mới mang vốn gen đặc trưng của quần thể gốc

C. Phát tán chậm chạp của gen qua biên giới làm thay đổi dần tần số của các allele của quần thể

☒ D. Một nhóm cá thể tách ra khỏi quần thể sau đó tần số của các allele trong quần thể mới trở nên khác biệt so với quần thể gốc

E. Sự thay đổi ngẫu nhiên tần số của các allele trong một quần thể nhỏ

Câu 6: Giả sử qua một chương trình sàng lọc trên trẻ sơ sinh người ta phát hiện bệnh Phenylketoneuria (PKU) chiếm tỷ lệ 1/10.000, nếu quần thể ở trạng thái cân bằng di truyền, nhận xét nào dưới đây là đúng:

☒ A. Tần số của allele bình thường khoảng chừng 1/100

D. Tần số người lành mang gen khoảng chừng 1/50

B. Tần số của allele bình thường khoảng chừng 49/50

E. Tần số allele đột biến khoảng chừng 1/5000

C. Tần số người lành mang gen khoảng chừng 1/100

...đến kết quả nào dưới đây:

- A. Tế bào sẽ bị ứ đọng các chất lẽ ra được enzyme này 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. Cơ thể sẽ luôn luôn bị thiếu sản phẩm cuối cùng của quá trình chuyển hóa
- D. Sự tích lũy các chất không được chuyển hóa gây độc cho tế bào
- E. Các biểu hiện bệnh lý thường liên quan đến sự ứ đọng các chất không được chuyển hóa

âu 8: Một cặp vợ chồng bình thường sinh ra 2 người con đều mắc hội chứng Marfan, hiện tượng nào đã có khả năng xảy ra cao nhất 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 gen FBN1 nằm trên NST số 15 của trong các tế bào dòng sinh dục của bố hoặc mẹ bị đột biến.
- ☒ D. Câu A và C đúng
- E. Tất cả các câu trên đều đúng.

âu 9: Một sản phụ mắc bệnh phenylketone niệu được phát hiện qua chương trình sàng lọc sơ sinh và được điều trị bằng chế độ tiết thực, tuy nhiên trong quá trình mang thai đã không thực hiện tốt chế độ ăn nghèo phenylalanine. Nguy cơ nào sau đây có thể xảy ra với trẻ được sinh ra trong lần mang thai này:

- A. Trẻ sinh ra hoàn toàn khỏe mạnh
- B. Trẻ sinh ra đã mắc bệnh phenylketone niệu bẩm sinh
- C. Trẻ có nguy cơ mắc bệnh này là 25%
- D. Trẻ có nguy cơ mắc bệnh này là 50%
- ☒ E. Trẻ có nguy cơ mắc bệnh này là 12,5%

âu 10: Rối loạn đơn gen phổ biến nhất của quá trình chuyển hóa carbohydrate là:

- A. Không chuyển hóa được phenylalanine do thiếu enzyme hydroxylase ✗
- B. Tăng nồng độ lipid trong huyết tương do thiếu enzyme dehydrogenase ✗
- ☒ C. Tăng galactose máu do thiếu enzyme transferase
- D. Không chuyển hóa được glucose do thiếu enzyme kinase
- E. Thiếu một trong số các enzyme trong ty thể xúc tác cho quá trình tổng hợp ATP ✗

âu 11: Bộ nhiễm sắc thể người tồn tại thành cặp đồng dạng, 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 D đúng

âu 12: Di truyền y học là ngành học nhằm ứng dụng di truyền vào y học, tuy nhiên di truyền y học KHÔNG bao gồm nhiệm vụ:

- A. Tư vấn di truyền
- ☒ B. Nghiên cứu DNA và RNA của vi khuẩn và virus để phục vụ cho việc điều trị và chẩn đoán các bệnh nhiễm trùng.
- C. Nghiên cứu sự di truyền của bệnh trong các gia đình
- D. Chẩn đoán và điều trị các bệnh di truyền
- E. Xác định vị trí của các gene trên NST và phân tích cơ chế phân tử trong quá trình sinh bệnh của gene đột biến

âu 13: Trong sàng lọc trước sinh hội chứng Down, tỉ lệ phát hiện (DR: detection rate) dùng để mô tả:

- A. Tỷ lệ thai nhi bình thường nhưng có kết quả sàng lọc dương tính.
- B. Khả năng xác định thai nhi thực sự mắc hội chứng Down trong số những thai nhi mắc hội chứng Down.
- C. Khả năng xác định thai nhi thực sự mắc hội chứng Down trong số những thai nhi không mắc.



V. Các cá thể có cơ hội sinh sản như nhau

Câu 21: Nói về tính di truyền về allele, câu nào sau đây là đúng:

- ☒ A. Một bệnh được gây ra bởi các đột biến ở các locus khác nhau ở những gia đình khác nhau.
- B. Một gen có thể gây nhiều hiệu quả khác nhau trên những cơ quan khác nhau.
- C. Một gen bị đột biến ở những vị trí khác nhau gây nên những bệnh khác nhau trên những cơ quan khác nhau.
- D. Một bệnh gây ra bởi một đột biến gen nhưng mức độ nghiêm trọng của bệnh biểu hiện khác nhau trên những cơ thể khác nhau.
- E. Tất cả các câu trên đều sai.

Câu 22: Đột biến cấu trúc của nhiễm sắc thể nào sau đây được xếp vào đột biến cân bằng

- A. Đột biến mất đoạn
- B. Đột biến chuyển đoạn tương hỗ
- C. Đột biến đảo đoạn
- D. ☒ Câu B và C đúng
- E. Câu A, B và C đúng

Câu 23: Không kể các bệnh có liên quan đến di truyền được gặp phổ biến hơn ở người trưởng thành như bệnh tim, bệnh đái đường và bệnh ung thư, tỷ lệ tương đối của các bệnh di truyền trong quần thể chung khoảng:

- A. Từ 10 - 15%
- B. ☒ Từ 3 - 7%
- C. Từ 6 - 9%
- D. Từ 0,3 - 0,7%
- E. Khó xác định cụ thể

Câu 24: Vùng di nhiễm sắc của nhiễm sắc thể có đặc điểm nào sau đây:

- A. Giàu AT, mang ít gen mã hóa
- B. Giàu GC, mang nhiều gen mã hóa
- C. Giàu AT, chứa nhiều đoạn lặp
- D. Giàu GC, chứa nhiều đoạn lặp
- E. ☒ Câu A và C

Câu 25: Năm loại di tật bẩm sinh phổ biến nhất (1) di tật tim bẩm sinh, (2) các bệnh lý của Hb; (3) thiếu men G6PD; (4) hội chứng Down và (5) di 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. 1 → 5 → 2 → 4 → 3
- D. 2 → 1 → 5 → 4 → 3
- E. 2 → 5 → 1 → 3 → 4

Câu 26: Đột biến nhiễm sắc mất đoạn đầu mút là đột biến có đặc điểm:

- ☒ A. Do có một vị trí đứt gãy trên một nhánh của nhiễm sắc thể
- B. Do có 2 vị trí đứt gãy trên một nhiễm sắc thể
- ☒ C. Có sự mất đi của vật liệu di truyền trên nhiễm sắc thể

Câu 27: Nói về tính chất biểu hiện đa dạng của một bệnh di truyền, câu nào sau đây là đúng:

- A. Một bệnh được gây ra bởi các đột biến ở các locus khác nhau ở những gia đình khác nhau. *tính di truyền*
- B. Một gen có thể gây nhiều hiệu quả khác nhau trên những cơ quan khác nhau. *đa hiệu*
- C. Một gen bị đột biến ở những vị trí khác nhau gây nên những bệnh khác nhau trên những cơ quan khác nhau.
- D. Một bệnh gây ra bởi một đột biến gen nhưng mức độ nghiêm trọng của bệnh biểu hiện khác nhau trên những cơ thể khác nhau. *tính tham gia*
- E. ☒ Tất cả các câu trên đều sai.

Câu 28: Các bệnh di truyền được chia thành bao nhiêu nhóm chính?

- ☒ A. 4 nhóm
- B. 1 nhóm
- C. 3 nhóm
- D. 2 nhóm
- E. 5 nhóm

Câu 29: Đơn vị cấu tạo một Nhiễm sắc thể (Chromosome) là:

- A. Nucleid
- ☒ B. Nucleosome
- C. Solenoid
- D. Chromatin
- E. Chromatid

Câu 30: Trong chương trình sàng lọc sơ sinh quốc gia, mẫu máu của trẻ sơ sinh được lấy và gửi đến các trung tâm sàng lọc là:

- ☒ A. Máu dây rốn
- B. Máu tĩnh mạch của trẻ
- C. Máu lấy ở ngón tay của trẻ
- D. Máu lấy ở gót chân của trẻ
- E. Máu lấy ở tĩnh mạch của mẹ



Câu 31: Để có thể phát hiện sớm các dị tật bẩm sinh về hình thái của thai nhi, biện pháp hiệu quả và kinh tế nhất hiện nay là:

- A. Phân tích ADN của thai nhi trong máu mẹ
- ☒ B. Siêu âm thai
- C. Phân tích máu mẹ
- D. Phân tích máu mẹ kết hợp với phân tích tế bào nước ối của thai nhi
- E. Phân tích bộ nhiễm sắc thể trong tế bào nước ối hoặc tế bào gai nhau

Câu 32: Loại bất thường số lượng nhiễm sắc thể nào sau đây **KHÔNG** phải là lệch bội?

- ☒ A. Tam bội
- B. Thể tam nhiễm
- C. Thể đơn nhiễm
- D. Câu A và B đúng
- E. Câu B và C đúng

Câu 33: Nói về tính đa hiệu, câu nào sau đây là đúng:

- A. Một bệnh được gây ra bởi các đột biến ở các locus khác nhau ở những gia đình khác nhau.
- ☒ B. Một gen có thể gây nhiều hiệu quả khác nhau trên những cơ quan khác nhau.
- ☒ C. Một gen bị đột biến ở những vị trí khác nhau gây nên những bệnh khác nhau trên những cơ quan khác nhau.
- D. Một bệnh gây ra bởi một đột biến gen nhưng mức độ nghiêm trọng của bệnh biểu hiện khác nhau trên những cơ thể khác nhau.
- E. Tất cả các câu trên đều sai.

Câu 34: Trong một quần thể cân bằng, 3 kiểu gen AA, Aa, aa có tỷ lệ phân bố lần lượt như sau: 0,81 ; 0,18 ; 0,01. Tần số của allele A và a lần lượt là:

- ☒ A. 0,9 và 0,1
- B. 0,81 và 0,01
- C. 0,9 và 0,2
- D. 0,2 và 0,9
- E. 0,3 và 0,6

Câu 35: 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 đúng
- E. Câu A và B đúng

Câu 36: Kỹ thuật nào dưới đây được sử dụng để chẩn đoán trước sinh cho thai nhi mắc hội chứng Down?

- A. Đo độ mờ da gáy của thai nhi
- ☒ B. Phân tích bộ nhiễm sắc thể của các tế bào nước ối
- C. Thực hiện các test huyết thanh máu mẹ
- D. Siêu âm
- E. Tất cả đều đúng

Câu 37: Sự bất thường phân ly nhiễm sắc thể của tế bào sau khi thụ tinh **KHÔNG** phải là nguyên nhân dẫn đến trường hợp nào sau đây:

- ☒ A. Tế bào mang bộ nhiễm sắc thể tam bội.
- B. Lệch bội
- C. Thể tam nhiễm
- D. Thể đơn nhiễm
- E. Tứ bội

Câu 38: Trong chẩn đoán trước sinh các bất thường số lượng nhiễm sắc thể, phương pháp lấy mẫu nước ối có thuận lợi hơn phương pháp lấy mẫu gai nhau ở điểm:

- A. Chẩn đoán sớm hơn
- B. Phát hiện nhiều bất thường di truyền hơn
- C. Mẫu gai nhau không cho phép chẩn đoán các bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể
- ☒ D. Nguy cơ sảy thai thấp hơn
- E. C và D đúng

Câu 39: Một tế bào mang bộ nhiễm sắc thể tam bội có karyotyp như sau 69,XXY do cơ chế nào sau đây:

- A. Một trứng được thụ tinh bởi 2 tinh trùng
- B. Trứng 2n thụ tinh với tinh trùng bình thường; hoặc trứng bình thường thụ tinh với tinh trùng 2n



C. Một nhiễm sắc thể và một thể cực (polar cell) thu tinh bởi 1 tinh trùng

D. Câu A và B đúng

☒ E. Tất cả A, B, và D đều đúng.

Câu 40: Bệnh di truyền kiểu 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. 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 có người mắc bệnh thì sinh ra con không mắc bệnh trừ khi xuất hiện đột biến mới.

☒ E. Đa số các trường hợp mắc bệnh trong quần thể là do di truyền từ bố mẹ.

Câu 41: Thuật ngữ mô tả đột biến số lượng nhiễm sắc thể nào sau đây là **KHÔNG** chính xác:

A. 47,XY, -18

B. 47,XX, +18

☒ C. 47,XY, +Y

E. Câu B và C đúng

☒ D. Câu A và C đúng

Câu 42: Tỷ lệ người mắc bệnh di truyền trong quần thể rất khó xác định vì lý do nào dưới đây:

A. Một số bệnh phân bố theo chủng tộc ☒

B. Khả năng chẩn đoán của bác sỹ ☒

C. Phương tiện chẩn đoán ☒

D. Một số bệnh do đột biến gen trội được gặp phổ biến hơn ở người lớn tuổi do đó tỷ lệ mắc các bệnh này cao hơn ở những quần thể có độ tuổi lớn hơn. ☒

☒ E. Tất cả đều đúng

Câu 43: Mô tả nào dưới đây về bệnh phenylketone niệu là **KHÔNG** đúng:

A. Là bệnh được nghiên cứu đầy đủ nhất và được thực hiện sàng lọc sơ sinh đầu tiên

B. Sự ứ đọng phenylalanine trong tổ chức thần kinh sẽ dẫn đến tình trạng chậm phát triển trí tuệ nặng không hồi phục

☒ C. Là một bệnh di truyền do đột biến gene trội trên nhiễm sắc thể thường

D. Bệnh có tỷ lệ mắc không đồng đều ở mọi chủng tộc

E. Trên gene mã hóa cho enzyme phenylalanine hydroxylase (PAH) có nhiều đột biến khác nhau đều gây bệnh phenylketone niệu.

Câu 44: 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

C. Tế bào lấy từ dịch ối

☒ E. Câu A và C

B. Tế bào lympho

D. Câu A và B

Câu 45: Nói về DNA của ty thể, câu nào sau đây là đúng?

A. Là DNA dạng vòng có không đến 10.000 cặp base.

☒ D. Câu A và C đúng

B. Bao gồm các đoạn intron và exon nằm xen kẽ.

E. Câu B và C đúng

C. Di truyền theo dòng mẹ

Câu 46: Kiểu di truyền gen trội liên kết nhiễm sắc thể giới tính X **KHÔNG** có đặc điểm nào sau đây:

☒ A. Tỷ lệ mắc bệnh xấp xỉ ngang nhau ở nam và nữ.

B. Một cá thể chỉ cần nhận một gen bệnh liên kết với NST X là đã biểu hiện bệnh.

C. Bố mắc bệnh sẽ truyền bệnh cho 100% con gái.

D. Mẹ không mắc bệnh thì tất cả con trai sinh ra đều không mắc bệnh.

E. Mẹ mắc bệnh ở trạng thái dị hợp tử sẽ truyền gen bệnh và gây bệnh cho con trai và con gái với xác suất 50% như nhau ở cả 2 giới.

Câu 47: Yếu tố nào dưới đây nếu xảy ra sẽ **KHÔNG** làm ảnh hưởng đến tần số của các allele trong quần thể

A. Tác động của sự di dân.



Câu 57: Trong sàng lọc và chẩn đoán trước sinh các kỹ thuật nào sau đây KHÔNG thể được chỉ định?

A. Hỗ trợ kỹ thuật lấy mẫu gai nhau

B. Xác định tuổi thai

C. Chẩn đoán xác định bất thường nhiễm sắc thể

☒ D. Đo độ mờ da gáy của thai nhi ở quý I của thai kỳ

E. Hỗ trợ kỹ thuật lấy nước ối

Câu 58: Trong quần thể tỷ lệ nhóm bệnh di truyền nào là cao nhất

☒ A. Đột biến gene ti thể

B. Đột biến gene trên NST thường

☒ C. Di truyền đa yếu tố

D. Bất thường NST

E. Di truyền liên kết với NST giới tính X

Câu 59: Ở bộ nhiễm sắc thể người bình thường, ADN 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

Câu 60: Nghiên cứu trên một quần thể người châu Á gồm 5264 nam và 5240 nữ, thấy có tới 105 người nam mắc bệnh máu khó đông, một bệnh di truyền kiểu gen đột biến lặn nằm trên NST giới tính X. Giả sử quần thể đang ở trạng thái cân bằng di truyền, hãy cho biết tần số của alen bệnh trong quần thể và tần số người nữ bình thường mang gen bệnh trong quần thể này là bao nhiêu?

A. 2% và 98%

☒ B. 2% và 4%

C. 2% và 96%

D. 4% và 96%

E. 1% và 4%

