

190 CÂU HỎI TRẮC NGHIỆM DI TRUYỀN ÔN THI BSNT 2020

Ban biên soạn: Tập thể Sinh viên Đại Học Y Dược TP.HCM khối Y2014

Nguyễn Ngọc Hoàn Băng, Phạm Hoàng Khả Hân, Lê Minh Quân, Phan Tiến Bảo Anh,
Nguyễn Lê Thành Đạt, Phạm Thị Phụng Hằng, Lưu Nguyễn An Khương, Nguyễn Quốc Bảo

* * * * *

ĐẠI CƯƠNG DI TRUYỀN HỌC UNG THƯ

Câu 1. Đột biến nào làm mất chức năng TSG

- A. TP53 B. RAS C. PTEN D. EGFR

Câu 2. Driver gene là:

- A. Oncogen B. TSG: gen ức chế u C. A và B đều đúng D. Tất cả đều sai

Câu 3. Đột biến điểm gây hoạt hoá oncogen gồm các đột biến sau đây

- A. NRAS B. HRAS C. LRAS D. A và B đúng

Câu 4. Gen nào sau đây thuộc nhóm proto-oncogenes:

- A. RB1 B. P53 C. MLH1 D. RET

Câu 5. Gen nào sau đây thuộc nhóm caretaker (DNA repair) :

- A. MSH2 B. RET C. RAS D. P53

Câu 6. Hội chứng MEN2 liên quan đến gen nào?

- A. APC B. RET C. RAS D. P53

Câu 7. Gen nào sau đây nằm trên NST số 17 liên quan đến mô hình two-hit, mất dị hợp tử dẫn đến ung thư

- A. TP53 B. RB1 C. RET D. RAS

Câu 8. Thuyết 2 cú đánh để mô tả ung thư do đột biến gen nào?

- A. TSG B. Proto-oncogenes C. Oncogen D. A và B đều đúng

Câu 9. Hội chứng Li-Fraumeni biểu hiện điển hình là khối u thượng thận sớm ở trẻ từ 1-6 tuổi, liên quan đến gen:

- A. TP53 B. RB1 C. RET D. RAS

Câu 10. Ung thư liên quan đến virus do các loại virus nào?

- A. HPV B. KSHV C. EBV D. Cả 3 ý trên

Câu 11. Telomerase đóng vai trò là một:

- A. Oncogen B. TSG C. Cả 2 đều đúng D. Tất cả đều sai

Câu 12. Tỷ lệ mắc K vú ở bệnh nhân mang gen BRAC1 có người trong gia đình bị bệnh:

- A. 50% B. 80% C. 40% D. 70%

Câu 13. Chức năng của proto-oncogen, chọn câu sai:

- A. Thành phần dẫn truyền tín hiệu xuyên màng
B. Điều hoà chết chương trình
C. Yếu tố phiên mã làm gen khác có biểu hiện bất thường telomerase

- D. Mã hoá cho receptor kinase
- E. Duy trì số lượng cấu trúc NST

Câu 14. Chức năng của TSG, chọn câu sai:

- A. Duy trì số lượng cấu trúc NST
- B. Mã hoá cho protein sửa chữa dna
- C. Mã hoá protein điều hoà chu trình tế bào
- D. Telomerase

Câu 15. Nhận định nào sau đây đúng:

- A. Gen TSG chỉ cần đột biến 1 alen có thể sinh ung thư
- B. Gen OG đột biến 2 alen có thể sinh ung thư
- C. Gen TSG loại gatekeeper khi bị đột biến sinh ung thư muộn
- D. Gen RB1 là oncogene

Câu 16. Nhận định nào sau đây đúng:

- A. K rải rác không tìm thấy đột biến ở tế bào mầm
- B. K có tính gia đình do bất hoạt TSG
- C. K di truyền bất hoạt TSG do mất dị hợp tử
- D. K di truyền do đột biến mới oncogen

Câu 17. Nguyên nhân gây mất chức năng TSG, chọn câu sai

- A. Do đột biến
- B. Do mất đoạn NST
- C. Do giảm protein vì miRNA
- D. Do chuyển đoạn t(9;22)(q34;q11)

Câu 18. Nhận định nào sau đây đúng về u nguyên bào võng mạc

- A. Là loại K rải rác không có tính gia đình
- B. K loại rải rác luôn bị 1 bên
- C. K có tính gia đình chiếm 60%
- D. 90-95% ghi nhận tiền sử gia đình
- E. Thường khởi phát >7 tuổi

Câu 19. Đột biến nào sau đây là đột biến điểm, ngoại trừ:

- A. RAS
- B. HER-2
- C. EGFR
- D. Ung thư máu dòng tuỷ mạn tính

Câu 20. Gen BRCA 1 và 2 liên quan đến ung thư nào:

- A. Vú, buồng trứng, trực tràng
- B. Vú, buồng trứng, tuyến giáp
- C. Tiền liệt tuyến, buồng trứng, trực tràng
- D. Tụy, tiền liệt tuyến, buồng trứng
- E. Vú, tụy, tuyến giáp

Câu 21. Ung thư liên quan đến virus do các thay đổi nào sau đây

- A. Virus làm thay đổi vi môi trường tế bào
- B. Làm thay đổi hình dạng tế bào
- C. Virus làm mất ổn định bộ gen
- D. Tất cả đều đúng

Câu 22. Ung thư tế bào dòng tuỷ mạn tính là do đột biến nào sau đây

- A. Chuyển đoạn không tương hỗ NST 9-22
- B. Chuyển đoạn tương hỗ NST 9-11
- C. Chuyển đoạn tương hỗ NST 9-22
- D. Chuyển đoạn không tương hỗ NST 9-11

Câu 23. Oncogen MYC gây bệnh nào sau đây:

- A. Burkitt lymphoma
- B. Ung thư máu
- C. Ung thư đại trực tràng
- D. Ung thư xương

Câu 24. Telomere, chọn câu sai:

- A. Là đoạn đầu mút của NST
- B. Là trình tự lặp lại GGTTAG
- C. Ngắn dần theo thời gian
- D. Tế bào K có telomerase bị bất hoạt

Câu 25. Điều gì đến nay được xem là chìa khóa của sự bất tử của tế bào ung thư trong nhiều loại ung thư khác nhau?

- A. Mất đoạn telomere
- B. Bất hoạt telomerase
- C. Tái hoạt hóa telomerase
- D. Đột biến ở telomere

Câu 26. Ứng dụng di truyền học ung thư:

- A. Phân biệt các loại K
- B. Đánh giá tiên lượng
- C. Targeted therapies
- D. Tất cả đều đúng

Câu 27. Về tính di truyền của ung thư

- A. Ung thư là do đột biến TB sinh dưỡng, là bệnh lý mắc phải, không phải do di truyền.
- B. Ung thư có liên quan đến hư hại NST hoặc gene nên tất cả đều di truyền qua các thế hệ.
- C. Một gia đình có sẵn một đột biến gene, là cơ địa tăng nguy cơ ung thư.
- D. Nghiên cứu di truyền của ung thư là cần thiết vì phương pháp điều trị của ung thư có di truyền và không di truyền là giống nhau.
- E. Khoảng 50% các bệnh ung thư có tính di truyền

Câu 28. Về vai trò của di truyền học trong ung thư. Khả năng có thể tìm thấy đột biến gene cao nhất ở loại ung thư nào?

- A. Trong các trường hợp ung thư khởi phát muộn
- B. Trong các loại ung thư không có tính chất gia đình
- C. Một số loại ung thư như ung thư vú, ung thư trực tràng
- D. Ung thư bàng quang
- E. Tất cả đều đúng

Câu 29. Quá trình phát triển của khối u. Chọn phát biểu sai:

- A. Các dòng đột biến khác nhau có độ ác tính khác nhau.
- B. Tạo nên các dòng khác nhau với các đột biến khác nhau và có sự trùng lặp.
- C. Có sự mất ổn định của nhiễm sắc thể.
- D. Cùng một loại ung thư có thể có nhiều loại kiểu hình u khác nhau.
- E. Tổn thương nhiễm sắc thể này kéo theo sự tổn thương của những nhiễm sắc thể kế tiếp.

Câu 30. Đặc điểm nào sau đây không phải là của đột biến gen “Driver” ?

- A. Số lượng ít
- B. Phát sinh ngẫu nhiên
- C. Đặc trưng cho loại ung thư
- D. Gồm 2 loại: gen sinh ung và gen đè nén u
- E. Là đột biến quan trọng trong nghiên cứu di truyền ung thư

Câu 31. Tiền gene sinh ung có các tính chất sau, ngoại trừ:

- A. Là các gene có chức năng bình thường, chỉ khi bị đột biến sẽ trở thành gene sinh ung
- B. Là tên gọi chung của một nhóm gene có nhiều chức năng đa dạng
- C. Bao gồm các gene quan trọng trong kích thích tăng sinh tế bào
- D. Bao gồm các gene quan trọng trong điều hòa hệ thống miễn dịch
- E. Bao gồm các gene quan trọng trong quá trình chết chương trình của tế bào

Câu 32. Đặc điểm nào sau đây không phải là của đột biến gen “Passenger” ?

- A. Số lượng nhiều
- B. Không đặc trưng cho khối u
- C. Passenger gene có thể trở thành driver gene
- D. Độc lập với các đột biến ở driver gene

Câu 33. Xu hướng hiện nay về quan niệm phân định khối ung thư không phân biệt rạch ròi giữa Driver gene và Passenger gene. Phát biểu nào sau đây về “ Driver” gene là không đúng ?

- A. Ảnh hưởng đến sự dịch mã
- B. Điều hòa chu kỳ tế bào, ức chế phát triển bởi tiếp xúc tế bào – tế bào
- C. Đột biến driver genes là đột biến mất đoạn hoặc lặp đoạn trên nucleotide
- D. Trực tiếp và/ hoặc gián tiếp ảnh hưởng đến các gen khác

Câu 34. Hiện nay xu hướng nghiên cứu di truyền trong ung thư tập trung vào nghiên cứu các miRNAs (oncomirs). Gene giữ công là gene:

- A. Có chức năng bảo vệ sự nguyên vẹn của tế bào, chống lại các tác động của các yếu tố sinh ung
- B. Có chức năng trung hòa các chất oxy hóa mạnh có thể làm hư hại DNA
- C. Là các gene kiểm soát, định hướng biệt hóa của các dòng tế bào
- D. Là một nhóm trong những gene sinh ung
- E. Là các gene kiểm soát sự tăng sinh tế bào tại các điểm kiểm soát của chu trình tế bào

Câu 35. Phát biểu đúng là gene TP53 :

- A. Là oncogene
- B. Là gatekeeper gene
- C. Là caretaker gene
- D. Gene TP53 có trọng lượng phân tử là 53 KDA
- E. Cả C và D đều đúng

Câu 36. Hậu quả của chuyển đoạn gen tiền sinh ung trong ung thư tạo ra

- A. Protein bất thường
- B. Tăng số lượng protein quá mức
- C. Protein chưa xác định
- D. Protein có hoạt tính thấp hơn bình thường

Câu 37. Cơ chế đột biến khiến gen sinh ung được tăng hoạt, chọn câu sai:

- A. Đột biến điểm vùng mã hóa
- B. Đột biến điểm vùng điều hòa
- C. Đột biến mất đoạn
- D. Đột biến chuyển đoạn
- E. Đột biến lặp đoạn

Câu 38. Khi nói về gene sinh ung và gene ức chế ung, phát biểu sai là :

- A. Gene tiền sinh ung là gene chứa những nguy cơ gây bệnh ung thư
- B. Gene ức chế ung có 2 loại quan trọng
- C. Các gen liên quan đến ung thư có tần suất thấp hơn các gene bình thường, nhưng mỗi đột biến của các gene này đều có khả năng đưa đến sự phát triển của khối u
- D. Khi gene bảo vệ không hoàn thành được nhiệm vụ các tế bào sẽ tăng sinh nhiều gây tích tụ và phát triển thành ung thư
- E. Đột biến gene TP53 nằm trên NST số 17 và ngăn sự nhân đôi của DNA bị tổn thương.

Câu 39. Chức năng phù hợp với protein được mã hóa bởi proto-oncogens, chọn câu sai

- A. Yếu tố phiên mã
- B. Thành phần đường dẫn truyền tín hiệu
- C. Enzyme sửa lỗi DNA
- D. Yếu tố tăng trưởng và thụ thể
- E. Telomerase

Câu 40. P53, được gọi như vậy vì nó có trọng lượng phân tử 53 KD là một protein được mã hóa bởi gene TP53 nằm trên NST 17 (17p13.1). p53 có rất nhiều chức năng khác nhau trong tế bào và được mệnh danh là “người bảo vệ bộ gene”. Chức năng nào phù hợp với khả năng đó của p53

- A. p53 là một yếu tố phiên mã giúp sản xuất các protein kích hoạt tế bào phân chia
- B. p53 ngăn chặn sự nhân đôi của DNA bị thương tổn
- C. p53 ngăn không cho tế bào bước vào apoptosis

D. p53 kích thích sự tổng hợp các enzyme sửa chữa DNA giúp phục hồi telomere bị mất

THAM VẤN DI TRUYỀN

Câu 41. Giải quyết các nguy cơ tái phát trong tham vấn di truyền bằng các biện pháp sau, trừ một:

- A. Chẩn đoán tiền lâm tổ
- B. Chẩn đoán tiền sản
- C. Sàng lọc sơ sinh
- D. Xin con nuôi
- E. Thụ tinh nhân tạo với trứng hoặc tinh trùng từ người hiến

Câu 42. Để chẩn đoán các bệnh di truyền hiện nay tại thành phố Hồ Chí Minh, người ta nuôi cấy các tế bào sau, trừ một:

- A. Tế bào lympho
- B. Tế bào trong dịch ối
- C. Tế bào gai nhau
- D. Tế bào màng dây rốn
- E. Tế bào máu cuống rốn

Câu 43. Ung thư được xem là bệnh lí chịu ảnh hưởng bởi

- A. 100% di truyền
- B. Di truyền > môi trường
- C. Di truyền = môi trường
- D. Môi trường < di truyền
- E. 100% môi trường

Câu 44. Các yếu tố sau là xu thế y khoa hiện đại của cây phả hệ trong tham vấn di truyền, chọn câu sai:

- A. Dự đoán và đánh giá nguy cơ bệnh
- B. Tầm soát và dự phòng
- C. Điều trị
- D. Cá nhân hóa cho từng bệnh nhân, gia đình
- E. Sự tham gia đóng góp của bệnh nhân

Câu 45. Người nào không được xếp vào nhóm nguy cơ cao của ung thư

- A. Có 1 người thân 1st khởi phát sớm
- B. Có 2 người thân 2nd cùng bên cha/mẹ khởi phát sớm
- C. Có 1 người thân 1st khởi phát muộn và 1 người thân 2nd khởi phát sớm
- D. Có 3 người thân 2nd cùng bên cha/mẹ mắc bệnh
- E. Có 2 người 2nd cùng bên cha/mẹ không rõ thời điểm khởi phát

Câu 46. Trường hợp nào sau đây được xếp vào nhóm nguy cơ vừa của ung thư:

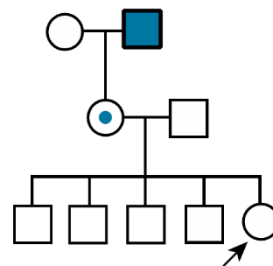
- A. 2 người thân 1st khởi phát muộn
- B. 2 người thân 2nd khác thể hệ mắc bệnh khởi phát sớm
- C. 1 người thân 1st mắc bệnh khởi phát không rõ thời gian
- D. 1 người thân 2nd mắc bệnh khởi phát sớm
- E. 3 người thân 2nd cùng bên cha/mẹ mắc bệnh khởi phát sớm

Câu 47. Hemophilia A là 1 bệnh di truyền do đột biến gene F8, tổng hợp yếu tố VIII, nằm trên NST X. Chị Y. có ông ngoại mắc bệnh và kiểu gene

của mẹ chị Y cho thấy có chứa allele F8 đột biến. Khả năng chị Y. có bộ gene chứa allele F8 đột biến là bao nhiêu?

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

Câu 48. Từ lần kết hôn trước, chị A. sinh con bị bệnh X., là một bệnh di truyền lặn theo NST thường. Chị và chồng cũ (anh B.) không có biểu hiện bệnh. Chị chuẩn bị tái hôn với anh C. Chị muốn biết nếu có con với anh C., khả năng đứa bé bị mắc bệnh X. là bao nhiêu? Biết tỷ lệ người lành mang gen của bệnh X. là 1/22 ở chủng tộc châu Á



A. $1/22 \times 1/8$

B. $1/22 \times 1/2$

C. $1/22 \times 1/4$

D. $1/22 \times 1$

Câu 49. Chị A là người lành có đột biến gen lặn trên NST thường kết hôn với anh C chưa rõ kiểu gen. Biết tần số mang gen đột biến trong dân số là $1/30$. Hỏi con 2 người có nguy cơ mắc bệnh là bao nhiêu?

A. $1/30$

B. $1/60$

C. $1/120$

D. $1/240$

Câu 50. Bệnh do di truyền lặn trên NST thường, chọn câu sai

A. Hồng cầu hình liềm

C. Loạn dưỡng cơ Dunchene

B. Bệnh xơ nang

D. Thiếu alpha-1-antitrypsin

Câu 51. Khi đánh giá nguy cơ của bệnh di truyền phức tạp, đa yếu tố, chọn câu sai:

A. Cần phải dựa vào mô hình phức tạp hơn

C. Nguy cơ bệnh dựa trên quy luật Mendel

B. Có thể sai gấp sai số

D. Thường phải dựa trên các nghiên cứu

Câu 52. Thời điểm có thể thực hiện tham vấn di truyền:

A. Trước khi kết hôn

C. Trước sanh

B. Trước khi mang thai

D. Bất kể khi nào trong suốt vòng đời

Câu 53. Khi nào cần tham vấn di truyền:

A. Nguy cơ tăng từ cây phả hệ

C. Bệnh nhân chưa hiểu đúng

B. Bệnh nhân lo lắng

D. Tất cả đều đúng

Câu 54. Quá trình tham vấn di truyền gồm có mấy bước?

A. 5 bước

B. 6 bước

C. 7 bước

D. 8 bước

E. 4 bước

Câu 55. Thăm khám lâm sàng, thực hiện các xét nghiệm là nội dung của bước nào trong quá trình tham vấn di truyền:

A. Thu thập thông tin

C. Đánh giá nguy cơ

E. Ra quyết định

B. Đánh giá

D. Tham vấn

Câu 56. Trung tâm của quá trình tham vấn di truyền nằm ở bước?

A. Thu thập thông tin

C. Tham vấn

E. Hỗ trợ tinh thần – xã hội

B. Ra quyết định

D. Đánh giá nguy cơ

Cô T 28 tuổi, đến khám vì lo lắng về ung thư vú, khám lâm sàng cô hoàn toàn khỏe mạnh. Tiền sử gia đình: Mẹ bị ung thư vú đã mất năm 62 tuổi, dì ruột 40 tuổi đang điều trị ung thư vú. Ngoài dì và mẹ ra, không ai trong gia đình hai bên nội ngoại mắc bệnh này.

Câu 57. Hãy xác định nguy cơ của cô T:

A. Nguy cơ cao

C. Nguy cơ thấp

B. Nguy cơ vừa

D. Nguy cơ tương đương dân số chung

Câu 58. Cô T nên được làm gì tiếp theo với nguy cơ này:

A. Siêu âm vú định kỳ

C. Cần các xét nghiệm sâu hơn

B. Đoạn nhũ dự phòng

D. Trấn an, không cần làm gì thêm.

Anh N 35 tuổi, đến khám vì táo bón 1 tháng nay. Thăm khám không phát hiện bất thường. Gia đình có bố bị ung thư dạ dày năm 60 tuổi, chị gái ung thư vú năm 39 tuổi đang điều trị, chú bị ung thư đại tràng năm 60 tuổi.

Câu 59. Nguy cơ ung thư đại tràng của anh N:

A. Nguy cơ cao

B. Nguy cơ vừa

C. Nguy cơ thấp

D. Nguy cơ tương đương dân số chung

Câu 60. Cần làm gì tiếp theo cho anh N:

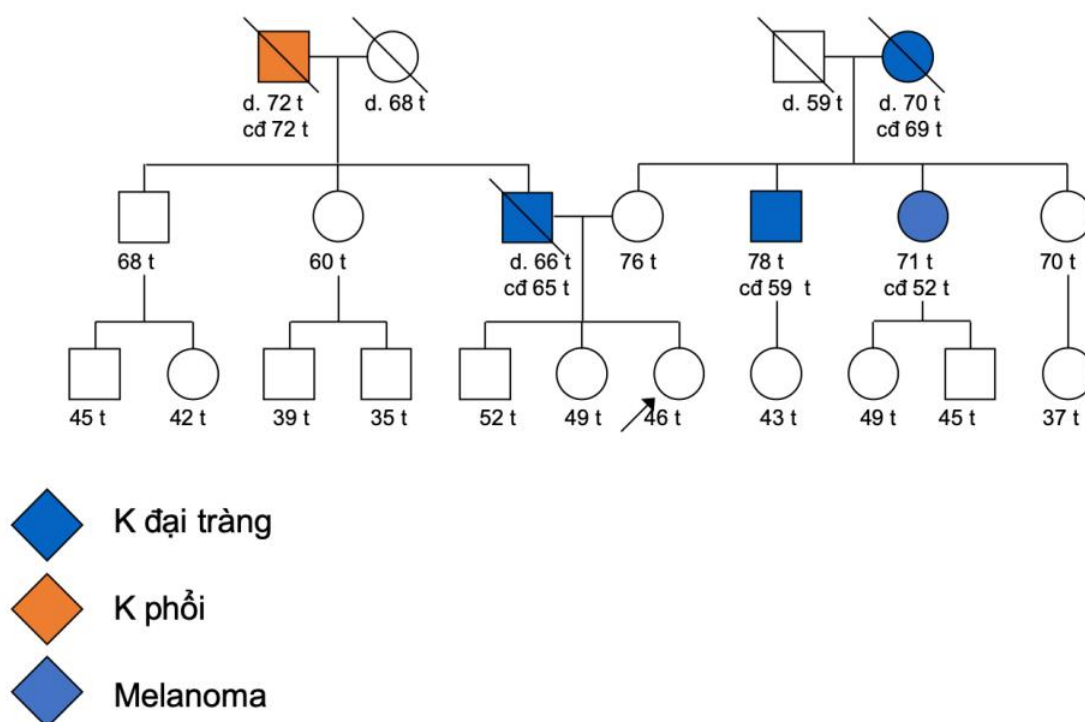
A. Tầm soát ngay ở thời điểm hiện tại

C. Cần được tham vấn di truyền

B. Làm thêm xét nghiệm di truyền chuyên sâu

D. Theo khuyến cáo chung là đủ

Cô S. nhận thấy nhiều người trong gia đình mình mắc ung thư, đặc biệt là ung thư đại tràng. Cô ấy chắc chắn rằng sắp tới mình cũng sẽ bị ung thư. Hãy phân tích và trả lời câu 18-19 của cây phả hệ trong hình đính kèm



Câu 61. Nguy cơ ung thư của cô S:

A. Nguy cơ cao

C. Nguy cơ thấp

B. Nguy cơ vừa

D. Nguy cơ tương đương dân số chung

Câu 62. Cần làm gì tiếp theo cho cô S:

A. Tầm soát ngay ở thời điểm hiện tại

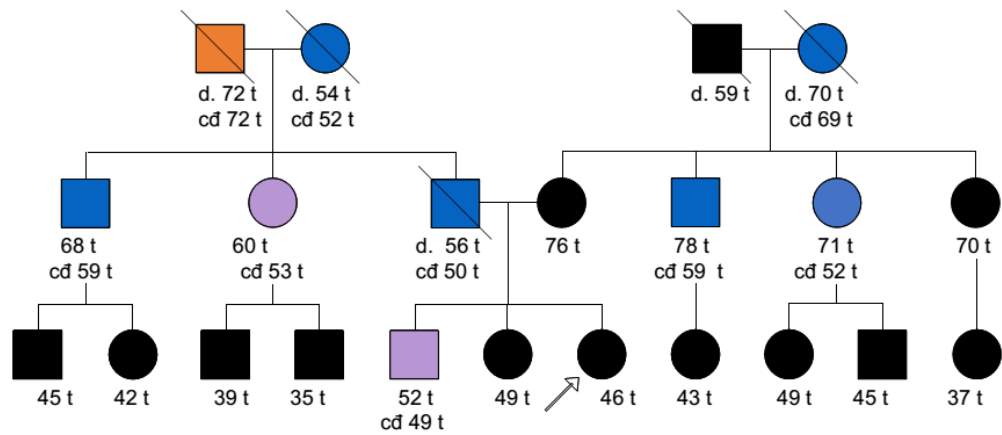
D. A và C đúng





B. Làm thêm xét nghiệm di truyền chuyên sâu

E. Tất cả đều đúng

C. Cần được tham vấn di truyền

Cô Z. nhận thấy nhiều người trong gia đình mình mắc ung thư, đặc biệt là ung thư đại tràng. Cô ấy chắc chắn rằng sắp tới mình cũng sẽ bị ung thư. Hãy phân tích và trả lời câu 20-21 của cây phả hệ trong hình đính kèm



-  K đại tràng
-  K phổi
-  Melanoma
-  Polyps đại tràng

Câu 63. Nguy cơ ung thư của cô Z:

- A. Nguy cơ cao
- B. Nguy cơ vừa
- C. Nguy cơ thấp
- D. Nguy cơ tương đương dân số chung

Câu 64. Cần làm gì tiếp theo cho cô Z:

- A. Tầm soát ngay ở thời điểm hiện tại
- B. Làm thêm xét nghiệm di truyền chuyên sâu
- C. Cần được tham vấn di truyền
- D. A và B đúng
- E. Tất cả đều đúng

DI TRUYỀN ĐƠN GEN

Ghép cặp thích hợp, sử dụng các lựa chọn sau

Câu 65. Truyền bệnh từ mẹ cho con trai

Câu 66. Tuổi mẹ tăng cao là một yếu tố đặc trưng cho bệnh dễ xảy ra

Câu 67. Hôn nhân cận huyết là một đặc trưng

Câu 68. Các bệnh rối loạn chuyển hóa

- A. Di truyền trội nhiễm sắc thể thường
- B. Di truyền lặn nhiễm sắc thể thường
- C. Di truyền lặn liên kết giới tính X
- D. Rối loạn nhiễm sắc thể
- E. Di truyền đa gen

Câu 69. Bệnh di truyền có các đặc điểm sau, trừ một:

- A. Bệnh phải liên quan đến ít nhất hai người trong một gia đình

- B. Có thể truyền từ bố mẹ sang con
- C. Có thể là đột biến mới ở con, bố mẹ bình thường
- D. Có thể không biểu hiện kiểu hình nếu môi trường không thuận lợi
- E. Có thể biểu hiện kiểu hình, bất chấp môi trường

Câu 70. Bệnh di truyền lặn có các đặc điểm sau, trừ một:

- A. Thường trong gia đình, có người mắc bệnh ở thế nặng, có người ở thế nhẹ
- B. Cây gia hệ có dạng ngang
- C. Không phải thế hệ nào cũng có người mắc bệnh
- D. Có thể thế hệ nào cũng có người mắc bệnh
- E. Có tỷ lệ nam nữ mắc bệnh bằng nhau

Câu 71. Bệnh di truyền lặn có các đặc điểm sau, trừ một:

- A. Chỉ biểu hiện ở kiểu gen đồng hợp tử
- B. Có thể con mắc bệnh, bố mẹ không biểu hiện bệnh
- C. Có thể bố mẹ đều biểu hiện bệnh, con không mắc bệnh
- D. Có thể tất cả các con đều mắc bệnh, bố mẹ không biểu hiện bệnh
- E. Hôn nhân đồng huyết thống là yếu tố làm tăng tần suất bệnh

Câu 72. Di truyền học người là việc nghiên cứu tính di truyền:

- A. Ở loài người
- B. Ở người có bất thường về thể chất
- C. Ở người có bệnh tâm thần
- D. Ở người có bệnh huyết học
- E. Tất cả đều sai

Câu 73. Tất cả các bệnh lý sau là bệnh di truyền liên kết giới tính X, trừ một:

- A. Bệnh hồng cầu hình liềm
- B. Thiếu men G6PD
- C. Nhược cơ Duchenne
- D. Bệnh máu khó đông (Hemophilia)
- E. Bệnh mù màu

Câu 74. Bệnh lý nào sau đây hoàn toàn do di truyền:

- A. Tiểu đường tuýp 1
- B. Bệnh tâm thần
- C. Cao cholesterol máu
- D. Béo phì
- E. Bất sản sụn

Câu 75. Khuyết tật ống thần kinh là bệnh do:

- A. di truyền
- B. môi trường
- C. đa yếu tố trong đó di truyền = môi trường
- D. đa yếu tố trong đó di truyền > môi trường
- E. đa yếu tố trong đó môi trường > di truyền

Câu 76. Di truyền học có thể giúp ứng dụng trong chẩn đoán các bệnh sau, trừ một:

- A. Ung thư máu
- B. Bệnh chuyển hóa
- C. Vô sinh
- D. Viêm gan siêu vi

Câu 77. Di truyền học người là việc nghiên cứu tính di truyền:

- A. Ở loài người
- B. Ở người có bất thường về thể chất
- C. Ở người có bệnh tâm thần
- D. Ở người có bệnh huyết học
- E. Tất cả đều sai

Câu 78. Thalassamie là bệnh do

- A. di truyền
- B. môi trường
- C. đa yếu tố trong đó di truyền = môi trường
- D. đa yếu tố trong đó di truyền > môi trường
- E. đa yếu tố trong đó môi trường > di truyền

Câu 79. Phương pháp nào không áp dụng để nghiên cứu di truyền học người

- A. Giải trình tự gen B. Phả hệ C. Lai phân tích D. Đồng sinh

Câu 80. Để theo dõi sự di truyền của một tính trạng trên những người cùng một dòng họ qua nhiều thế hệ, người ta sử dụng phương pháp nghiên cứu:

- A. Phả hệ D. Di truyền quần thể
B. Di truyền học tế bào E. Chưa có câu trả lời thích hợp
C. Di truyền học phân tử

Câu 81. Các yếu tố sau cần khai thác trong cây gia hệ, trừ một:

- A. Tên, tuổi, giới tính D. Số lần mắc bệnh nhiễm trùng
B. Ngày lập cây gia hệ E. Tên người cung cấp thông tin
C. Số con sinh ra

Câu 82. Bệnh di truyền trội trên NST thường

- A. Biểu hiện kiểu hình tùy thuộc vào môi trường D. Con mắc bệnh luôn có bố mẹ mắc bệnh
B. Bố hoặc mẹ mắc bệnh luôn có con mắc bệnh E. Cây phả hệ có dạng ngang
C. Ở người ít gặp kiểu đồng hợp tử

Câu 83. Di truyền có thể chẩn đoán được các bệnh sau, trừ một:

- A. Khiếm khuyết ống thần kinh D. Vô sinh
B. Hội chứng Patau E. Nhiễm trùng huyết
C. Suy giáp bẩm sinh

Câu 84. Bệnh nhiễm sắc thể:

- A. Lệch bội thường biểu hiện bệnh nặng nề hơn đa bội
B. Bệnh đa bội ít gặp ở người nhất
C. Biểu hiện nặng nhẹ luôn phụ thuộc vào môi trường
D. Sai lệch cấu trúc thường biểu hiện nhẹ hơn lệch bội
E. Tất cả các câu trên đều đúng

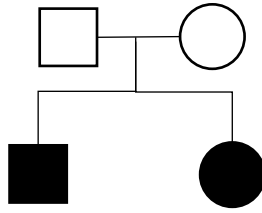
Câu 85. Người ta đã phân tích được trình tự mã di truyền và xác định được bộ gen của người có trên 30 000 gen khác nhau nhờ phương pháp nghiên cứu:

- A. Phả hệ D. Di truyền quần thể
B. Di truyền tế bào E. Chưa có câu trả lời thích hợp
C. Di truyền phân tử

Câu 86. Bệnh di truyền lặn trên NST thường

- A. Cây phả hệ có dạng dọc
B. Trong một quần thể, xác suất một cặp vợ chồng gặp gỡ ngẫu nhiên đều là người lành mang gene bệnh là tương đối cao.
C. Cha và mẹ của người bệnh chắc chắn là người mang allele đột biến dị hợp.
D. Cha và mẹ mang gen dị hợp, 25% các con có nguy cơ là người lành mang bệnh
E. Bệnh xảy ra liên tục và không ngắt quãng

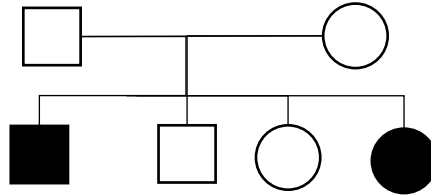
Câu 87. Quy luật di truyền của cây gia hệ trên có thể là:



- A. Di truyền lặn, NST X
- B. Di truyền lặn, NST Y
- C. Di truyền trội, NST Y

- D. Di truyền trội, NST thường
- E. Di truyền lặn, NST thường

Câu 88. Quy luật di truyền của cây gia hệ trên có thể là



- A. Di truyền lặn, NST thường
- B. Di truyền lặn, NST X
- C. Di truyền trội, NST X

- D. Di truyền trội, NST Y
- E. Di truyền trội, NST thường

Câu 89. Điều nào sau đây là sai khi nói về bệnh Marfan:

- A. Do đột biến gene FBN1 trên NST số 15
- B. Tần số bệnh khoảng 1/5000 – 1/3000
- C. Bệnh lý di truyền trội trên NST thường
- D. Có nguy cơ bóc tách ĐM chủ cao hơn người thường
- E. Hay còn gọi là Hội chứng Tay vượn.

Câu 90. Điều nào sau đây là đúng khi nói về bệnh bất sản sụn

- A. Bệnh lý di truyền trội hoàn toàn
- B. Tần số bệnh khoảng 1/5000 – 1/3000
- C. Ít gặp đồng hợp tử
- D. Đột biến gene FBN1 trên NST số 5
- E. Cây gia hệ có dạng ngang

Câu 91. Bất sản sụn rất hiếm gặp thể đồng hợp trội vì

- A. Cá thể biểu hiện bệnh nặng và thường chết sớm
- B. Cha mẹ dị hợp tử hiếm khi lấy nhau
- C. Đây là bệnh rất hiếm gặp
- D. Chưa rõ nguyên nhân

Câu 92. Khi nói về dị tật ở ngón, phát biểu nào sau đây sai?

- A. Thừa ngón thường gần ngón cái và gần ngón út của bàn tay hoặc chân
- B. Thừa ngón có thể là cả ngón hoặc 1 phần ngón
- C. Tật ngón ngắn do mất đi đốt 1, 2 hoặc 3
- D. Tật ngón ngắn có thể xảy ra ở đốt 1, 2 hoặc 3
- E. Tật dính ngón có thể dính ở phần mềm hoặc cả phần xương

Câu 93. Bệnh lý nào sau đây có cây phả hệ dạng ngang

- A. U xơ thần kinh
- B. Bệnh tăng cholesterol máu gia đình
- C. Bệnh u nguyên bào võng mạc
- D. Bạch tạng

E. Tật dính ngón/ thừa ngón

Câu 94. Người phụ nữ da đen 24 tuổi, bị bệnh Thiếu máu hồng cầu hình liềm, nhẹ, 6 năm nay chỉ có 1 con cấp, cưới chồng không bị bệnh. Người con có nguy cơ mắc bệnh như thế nào:

- A. Mẹ bị nhẹ nên con có bệnh cũng rất nhẹ
- B. Cần xác định kiểu gene chồng
- C. Mỗi con có 25% khả năng bệnh
- D. Mỗi con có 25% là người lành mang gene bệnh
- E. Nguy cơ mắc bệnh theo dân số chung khoảng 1/500

Câu 95. Phát biểu nào sau đây là sai khi nói về di truyền Mendel:

- A. Hay còn gọi là di truyền đơn gene
- B. Có 5 nhóm bệnh di truyền Mendel
- C. Cặp gene có 2 allele khác nhau thì gọi là heterozygous
- D. Cặp gene có 2 allele giống nhau thì gọi là heterozygous
- E. Allele bệnh hay còn gọi là mutant allele

Câu 96. Các bệnh sau thuộc di truyền trội trên NST thường, ngoại trừ:

- A. Hội chứng Marfan
- B. Bất sản sụn
- C. Các bệnh có cây phả hệ dạng dọc
- D. Hồng cầu hình liềm
- E. Bệnh xương thủy tinh

Câu 97. Điều nào sau đây khi nói về bệnh Hemophilia A là không chính xác?

- A. Bệnh xảy ra chủ yếu ở nam
- B. Cá thể nữ mắc bệnh khi NST X bình thường bị bất hoạt
- C. Cá thể nữ mắc bệnh thường gặp ở hôn nhân đồng huyết thống
- D. Antihemophilic A còn được gọi là yếu tố VIII trong quá trình đông máu
- E. Giảm số lượng yếu tố VIII gây bệnh nặng hơn giảm chất lượng yếu tố VIII






Câu 98. Khi nói về bệnh còi xương do thiếu phosphate máu, chọn câu đúng

- A. Chân vòng kiềng
- B. Bệnh lý không hiếm gặp
- C. Còi xương nhẹ
- D. Thận giảm đào thải P
- E. Chậm phát triển trí tuệ

Câu 99. Khi nói về di truyền NST Y, chọn câu sai:

- A. Bệnh xảy ra hoàn toàn ở nam
- B. Cha bị bệnh thì 100% con trai mắc bệnh
- C. Cây gia hệ có dạng dọc
- D. Tất cả đều sai

Câu 100. Kí hiệu gia hệ nào sau đây mang ý nghĩa là hôn nhân đồng huyết:

- A. 
- B. 
- C. 
- D. 
- E. 






Câu 101. Kí hiệu gia hệ nào sau đây mang ý nghĩa là cá thể dị hợp với tính trạng di truyền lặn liên kết X

- A. 
- B. 
- C. 
- D. 
- E. 






Câu 102. Kí hiệu gia hệ nào sau đây mang ý nghĩa là cá thể dị hợp với tính trạng di truyền lặn NST thường

- A.  B.  C.  D.  E. 






Câu 103. Kí hiệu gia hệ nào sau đây mang ý nghĩa là sinh đôi cùng trứng:

- A.  B.  C.  D.  E. 

Câu 104. Kí hiệu gia hệ nào sau đây mang ý nghĩa là người đã chết

- A.  B.  C.  D.  E. 

Câu 105. Kí hiệu gia hệ nào sau đây mang ý nghĩa là sảy thai hay thai lưu không biết giới tính:

- A.  B.  C.  D.  E. 

Câu 106. Câu nào sau đây là đúng với bệnh di truyền ty thể

- A. Chỉ liên quan đến cơ quan vận động và thần kinh
B. Không bị ảnh hưởng bởi các gen trong nhân
C. Di truyền hoàn toàn cho thế hệ sau
D. Chỉ di truyền từ mẹ sang con

Câu 107. Bệnh di truyền theo kiểu chéo, mẹ là người mang gen, con trai biểu hiện bệnh là qui luật di truyền của

- A. Gen trội trên NST thường C. Gen trội trên NST X
B. Gen lặn trên NST thường D. Gen lặn trên NST X

Câu 108. Chọn câu sai khi nói về bệnh di truyền ty thể:

- A. Lượng bào tương của trứng nhiều gấp 100 lần tinh trùng
B. Mẹ truyền bệnh lý không phân biệt giới tính
C. Đột biến ảnh hưởng đến chuyển hóa năng lượng tế bào
D. Đột biến xảy ra nhiều và nhanh

Câu 109. Đặc điểm lâm sàng của bệnh thần kinh thị giác Leber:

- A. Bệnh thần kinh trung ương D. Mù
B. Thay đổi phát xung động tim E. Mất thị giác trung tâm mạn tính
C. Bán manh thái dương hai bên

Câu 110. Phóng đại đơn vị lặp không ổn định thường xảy ra trong quá trình nào?

- A. Phân cắt hợp tử C. Thụ tinh
B. Giảm phân tạo giao tử D. Nhân đôi DNA

Câu 111. Hội chứng NST X dễ gây là do phóng đại quá mức bộ 3 nucleotit nào sau đây?

- A. CAG B. CCG C. CCA D. CGC E. CGA

Câu 112. Gen đột biến gây bệnh Hungtinton có

- A. Bộ ba CAG lặp lại hơn 25 lần D. Bộ ba CCG lặp lại hơn 31 lần
B. Bộ ba CCG lặp lại hơn 200 lần E. Bộ ba CAG lặp lại 36-100 lần
C. Bộ ba CAG lặp lại hơn 35 lần

Cho các bệnh lý di truyền sau đây, hãy trả lời các câu hỏi bên dưới:

- | | |
|----------------------------------|-------------------------------|
| 1. U xơ thần kinh | 11. Phenylketon niệu |
| 2. Tật dính ngón | 12. Còi xương kháng vitamin D |
| 3. Mù màu đỏ-lục | 13. Tay-Sachs |
| 4. Đái tháo đường do thận | 14. Hungtinton |
| 5. Thiếu men răng | 15. Bất sản sụn |
| 6. Hemophilia A | 16. Loạn dưỡng cơ Duchenne |
| 7. Tăng cholesterol máu gia đình | 17. Hội chứng Marfan |
| 8. Còi xương thiếu phosphate máu | 18. U nguyên bào võng mạc |
| 9. Hồng cầu hình liềm | 19. Thalassemia |
| 10. Xơ nang | 20. Thiếu men G6PD |

Câu 113. Số bệnh lý di truyền theo gen lặn trên NST thường

- A. 4 B. 5 C. 6 D. 7 E. 8

Câu 114. Số bệnh lý di truyền theo gen trội trên NST thường

- A. 4 B. 5 C. 6 D. 7 E. 8

Câu 115. Số bệnh lý di truyền theo gen lặn trên NST X

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

Câu 116. Số bệnh lý di truyền theo gen trội trên NST X

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

BỆNH NHIỄM SẮC THỂ

Câu 117. Bé gái 15 tuổi chậm phát triển chiều cao và các đặc điểm giới tính nữ, có kết quả NST đồ: 45, XO. Bất thường trên bệnh nhân này thuộc loại:

- A. Lệch bội NST giới tính C. Thể đa bội E. Trisomy X
B. Thể đơn bội D. Thể khảm

Câu 118. Cấu trúc nào sau đây của nhiễm sắc thể có thể dùng để phân biệt các nhiễm sắc thể có kích thước tương tự nhau?

- A. Đầu tận B. Tâm động C. Nhánh ngắn D. Nhánh dài

Câu 119. Thay đổi chiều dài vùng dị nhiễm sắc ngay dưới tâm trên nhánh dài được ghi nhận ở nhiễm sắc thể nào sau đây?

- A. NST X B. NST Y C. NST 16 D. NST 18

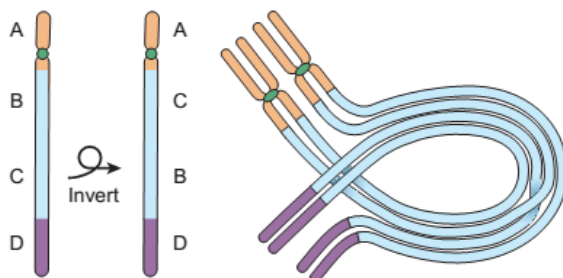
Câu 120. NST có biến thể tăng chiều dài đoạn stalk thuộc satellites có kí hiệu là

- A. qs+ B. pstk+ C. qstk+ D. ps+

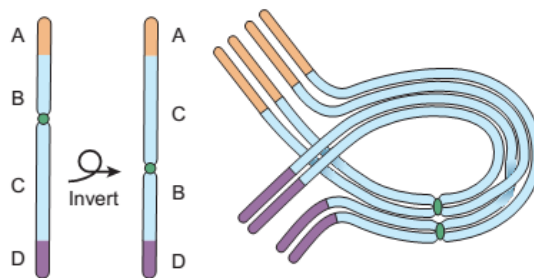
Câu 121. NST có stalk và satellites là những NST thuộc nhóm

- A. Tâm giữa B. Tâm gần giữa C. Tâm đầu D. Tâm lệch

Câu 122. Đột biến hình (I) và hình (II) lần lượt là:



Hình (I)



Hình (II)

A. Đảo đoạn quanh tâm, đảo đoạn cạnh tâm

B. Đảo đoạn cạnh tâm, đảo đoạn quanh tâm

C. Chuyển đoạn quanh tâm, đảo đoạn quanh tâm

D. Chuyển đoạn cạnh tâm, đảo đoạn cạnh tâm

Câu 123. Một cặp vợ chồng đến khoa chẩn đoán tiền sản bệnh viện phụ sản X để được tư vấn trước sinh. Cặp vợ chồng này đã có 1 bé trai 1 tuổi mắc hội chứng Down. Cặp vợ chồng và bé trai đã được làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ với các kết quả karyotype như sau:

- Bé trai: 47,XY,+21,21ps+

- Ba của bé: 46,XY,21ps+

- Mẹ của bé: 46,XX,9qh+

Cặp vợ chồng này muốn biết bản thân mỗi người có bất thường gì liên quan đến bé Down hay không? Theo bạn có sự liên quan không và nếu có thì khả năng do vấn đề gì?

A. Không liên quan, bé Down là do bất thường trong phân chia tạo giao tử

B. Không liên quan, các kết quả karyotype có hiện diện 21ps+ nhưng 21ps+ không phải bất thường cấu trúc NST

C. Có thể liên quan, do bất thường trong phân chia tạo noãn ở người mẹ lớn tuổi

D. Có thể liên quan, do ba của bé có biến thể 21ps+ có thể gây lỗi trong tạo giao tử

Câu 124. Cơ chế nào sau đây giải thích được thể khảm lệch bội nhiễm sắc thể ở 1 cá thể, ví dụ 45,X/46,XX?

A. Bất thường trong giảm phân tạo noãn

B. Bất thường trong giảm phân tạo tinh trùng

C. Bất thường trong nguyên phân của hợp tử sau thụ tinh

D. Bất thường trong nguyên phân của phôi hai lá

Câu 125. Cá thể mang lệch bội nhiễm sắc thể nào sau đây có thể sống đến hơn 20 tuổi?

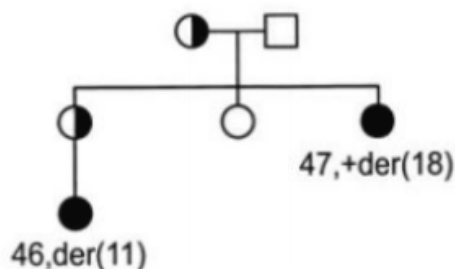
A. Monosomy 14

B. Monosomy 2

C. Trisomy 18

D. Trisomy X

Câu 126. Cây gia hệ sau đây thể hiện người mang nhiễm sắc thể chuyển đoạn t(11;18) (p15;q11). Giao tử mang cặp nhiễm sắc thể nào được hình thành ở người mang chuyển đoạn này có thể giải thích cho trường hợp bé gái 47,+der(18)? Biết: der(18) = NST 18 có phần chuyển đoạn của NST 11, der(11) = NST 11 có phần chuyển đoạn của NST 18

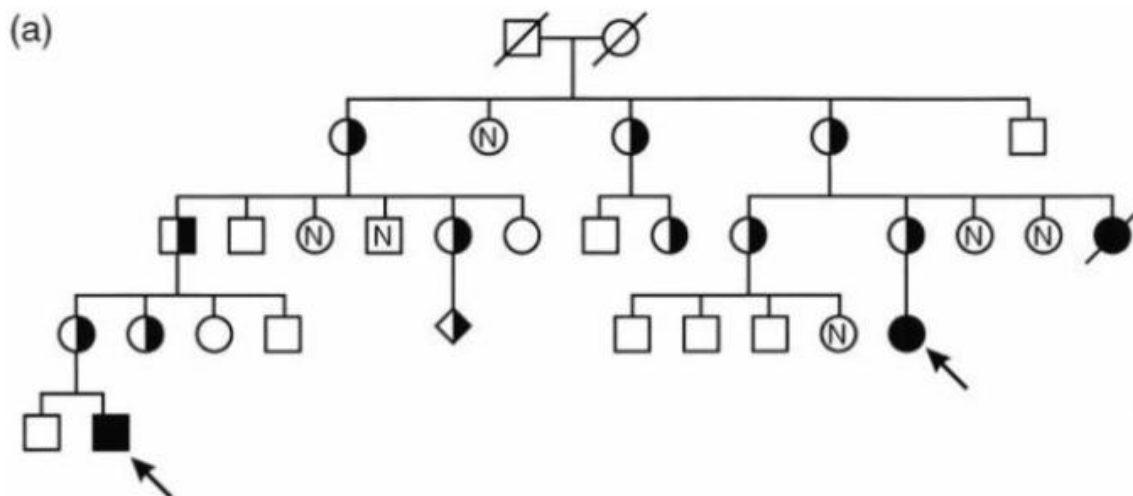


- A. 11;der(18) B. der(11);18 C. 11;18 D. der(11);der(18)

Câu 127. Không phân chia trong giai đoạn nào sau đây có thể dẫn đến hợp tử 47, XXY

- A. Giảm phân II của quá trình sinh tinh
B. Giảm phân II của quá trình sinh trứng
C. Giảm phân I của quá trình sinh tinh
D. Giảm phân I của quá trình sinh trứng
E. Giảm phân II của quá trình tạo giao tử cả cha và mẹ

Câu 128. Cây gia hệ sau đây thể hiện sự hiện diện của những người mang chuyển đoạn tương hỗ t(3;11)(q26;p21) [các biểu tượng nửa trắng nửa đen). Theo bạn, những người được vẽ hình tròn hoặc vuông tô đen là do có mang bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể nào sau đây?



- A. Trisomy toàn bộ nhiễm sắc thể 11
B. Trisomy phần đầu nhánh dài nhiễm sắc thể 11
C. Trisomy toàn bộ nhánh ngắn nhiễm sắc thể 11
D. Trisomy phần đầu nhánh ngắn nhiễm sắc thể 11

Câu 129. Hình ảnh sau đây thể hiện bất thường / thay đổi gì trong cấu trúc nhiễm sắc thể 9?

- A. Đảo đoạn quanh tâm C. Tăng chiều dài vùng dị nhiễm sắc
B. Nhân đoạn vùng nhánh dài gần tâm D. Mất đoạn trên nhánh dài



Câu 130. Đột biến cấu trúc NST thuộc loại cân bằng

- A. Mất đoạn B. Thêm đoạn C. NST đều D. NST vòng E. Chuyển đoạn

Câu 131. Phát biểu nào sau đây là sai?

- A. Trisomy 18 và 13 thường chết trước 1 tuổi.
B. Trisomy 18 thường bị dị tật tim nặng.
C. Trisomy 13 thường bị tật thần kinh nặng.
D. Đa phần trisomy 21 có thời gian sống mong đợi nhỏ hơn 30 tuổi.
E. Tỷ lệ mắc trisomy 21 cao hơn cả trisomy 13 và 18 cộng lại.

Câu 132. Phát biểu nào sau đây là đúng?

- A. Người có bộ nhiễm sắc thể 47, XXY thường cao, chất lượng tinh trùng, buồng trứng tốt.
B. Người 47, XYY thường có bất thường về hành vi xã hội kèm chỉ số IQ thấp.
C. Người bị hội chứng siêu nam và siêu nữ thường có bất thường nặng nề hơn so với HC Turner

và 47, XXY.

D. Klinefelter và Turner syndrome thường có chức năng sinh sản bình thường.

Câu 133. Tần suất mắc của 47,XXY (1), 47,XYY (2), 45,X (3), theo thứ tự hay gặp lớn dần là:

- A.** (2),(3),(1). **B.** (3),(2),(1). **C.** (1),(3),(2). **D.** (1),(2),(3).

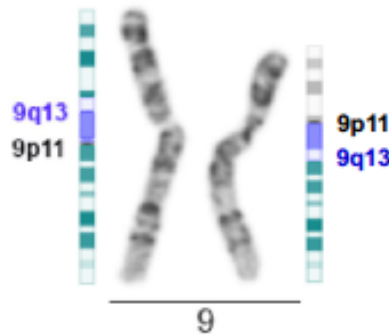
Câu 134. Phát biểu nào sau đây là đúng?

- A.** Bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể gồm 3 loại.
B. Bất thường cấu trúc NST loại cân bằng thường gây biến đổi về kiểu hình.
C. Người mang đột biến cấu trúc NST loại cân bằng có thể tạo ra các Fusion genes.
D. Chuyển đoạn Roberson còn gọi là chuyển đoạn cạnh tâm.
E. Chuyển đoạn giữa các NST tâm đầu sẽ tạo ra đột biến chuyển đoạn tương hỗ.

Câu 135. Tỷ lệ sinh con mắc trisomy 21 ở người mang NST chuyển đoạn rob (14;21):

- A.** 1/8 **B.** 1/6 **C.** 1/3 **D.** 1/4

Câu 136. Cách viết nào sau đây về đột biến NST như hình bên là đúng?



- A.** Inv(9)(p11q13) **B.** Dup(9)(911;q13) **C.** Inv(9),(p11q13) **D.** Dup(9)(q13p11)

Câu 137. Phát biểu về nhiễm sắc thể Ph nào là đúng?

- A.** Là đột biến 46,XX,rob(9;22).
B. Fusion gene BCR-ABL nằm trên NST số 22.
C. Fusion gene làm bất hoạt Tyrosine kinase, dẫn đến ung thư.
D. Dùng Trastuzumad để điều trị.
E. Tất cả đều đúng.

Câu 138. Bất thường cấu trúc NST có đặc điểm?

- A.** Luôn thay đổi lượng gene.
B. Nhiễm sắc thể vòng được tạo ra do NST mất 2 đoạn telomere nên rất bền.
C. NST đều thường xảy ra nhất trên NST giới tính Y.
D. NST đều NST có cấu tạo gồm 4 nhánh ngắn hoặc nhánh dài.

Câu 139. Hội chứng DiGeorge có đặc điểm sau?

- A.** Do đột biến vi mất đoạn 22p11.3
B. Thường được phát hiện qua NST đồ.
C. Muốn phát hiện thì cần thực hiện FISH, PCR.
D. Kích thước đoạn đột biến > 10 Mb.

Câu 140. Hội chứng Prader Willi và Angelman có đặc điểm nào là đúng?

- A.** Thường được phát hiện bằng NST đồ.
B. Nguyên nhân hàng đầu là đột biến gene.

- C. Prader-Willi thường xảy ra do nhận NST bất thường từ ba.
D. Do đột biến vi mất đoạn 15p11.2-p13 và đột biến gene.

Câu 141. Hội chứng Prader Wili và Angelman thường do nguyên nhân chủ yếu nào

- A. Vi mất đoạn
B. Đột biến điểm
C. Di truyền theo dòng cha/mẹ
D. Không xác định

Câu 142. Nhóm có tỷ lệ sảy thai cao?

- A. Trisomy 16; trisomy 18, trisomy 21
B. 45,X; 47, XXY, trisomy 16, trisomy 18
C. Bất thường cấu trúc loại cân bằng
D. 45,X; trisomy 16

Câu 143. Đột biến NST nào sau đây gây sảy thai liên tục nhiều nhất:

- A. Trisomy 16
B. Trisomy 21
C. Trisomy 22
D. Monosomy X

Câu 144. Câu nào sau đây đúng về NST:

- A. Nhiễm sắc thể (NST) là những cấu trúc chứa vật liệu di truyền trong các tế bào sinh vật đang sống
B. NST trong Prokaryotes có phân tử DNA dạng sợi
C. NST trong Eukaryotes có phân tử DNA dạng vòng
D. Tất cả đều đúng

Câu 145. Nhận định nào sai đây đúng về tâm động:

- A. Nơi kết nối của hai chromatid
B. Chứa nhiều kinetochore
C. Gồm nhiều DNA có trình tự lặp lại
D. Vị trí tâm động giúp phân biệt các NST có kích thước tương tự nhau

Câu 146. Nhận định đúng đầu tận (telomere):

- A. Gồm nhiều chuỗi DNA có trình tự đặc hiệu khác nhau
B. Giúp duy trì cấu trúc nguyên vẹn NST
C. Không có vai trò trong định vị NST
D. Là điểm bắt đầu của quá trình sao mã

Câu 147. Nhận định đúng:

- A. Vị trí của dị nhiễm sắc thường chỉ xảy ra vùng dưới tâm
B. Biến thể chiều dài vùng dị nhiễm sắc thường xảy ra trên các NST 1, 10, 16, X
C. Vùng dị nhiễm sắc trên NST Y thường nằm cạnh tâm
D. Có khả năng tạo ra những giao tử bất thường trong quá trình giảm phân

Câu 148. Nhận định đúng:

- A. Bất thường NST là nguyên nhân gây sảy thai hàng đầu ở 3 tháng đầu thai kỳ
B. Nhiễm sắc thể tâm đầu bao gồm: 13, 14, 15, 21, 22, Y
C. Thay đổi kích thước ở vùng vệ tinh thường không quan trọng và không bao giờ tạo ra giao tử bất thường
D. Bất thường NST là nguyên nhân hàng thứ 2 của bệnh lý di truyền, sau những bất thường gen

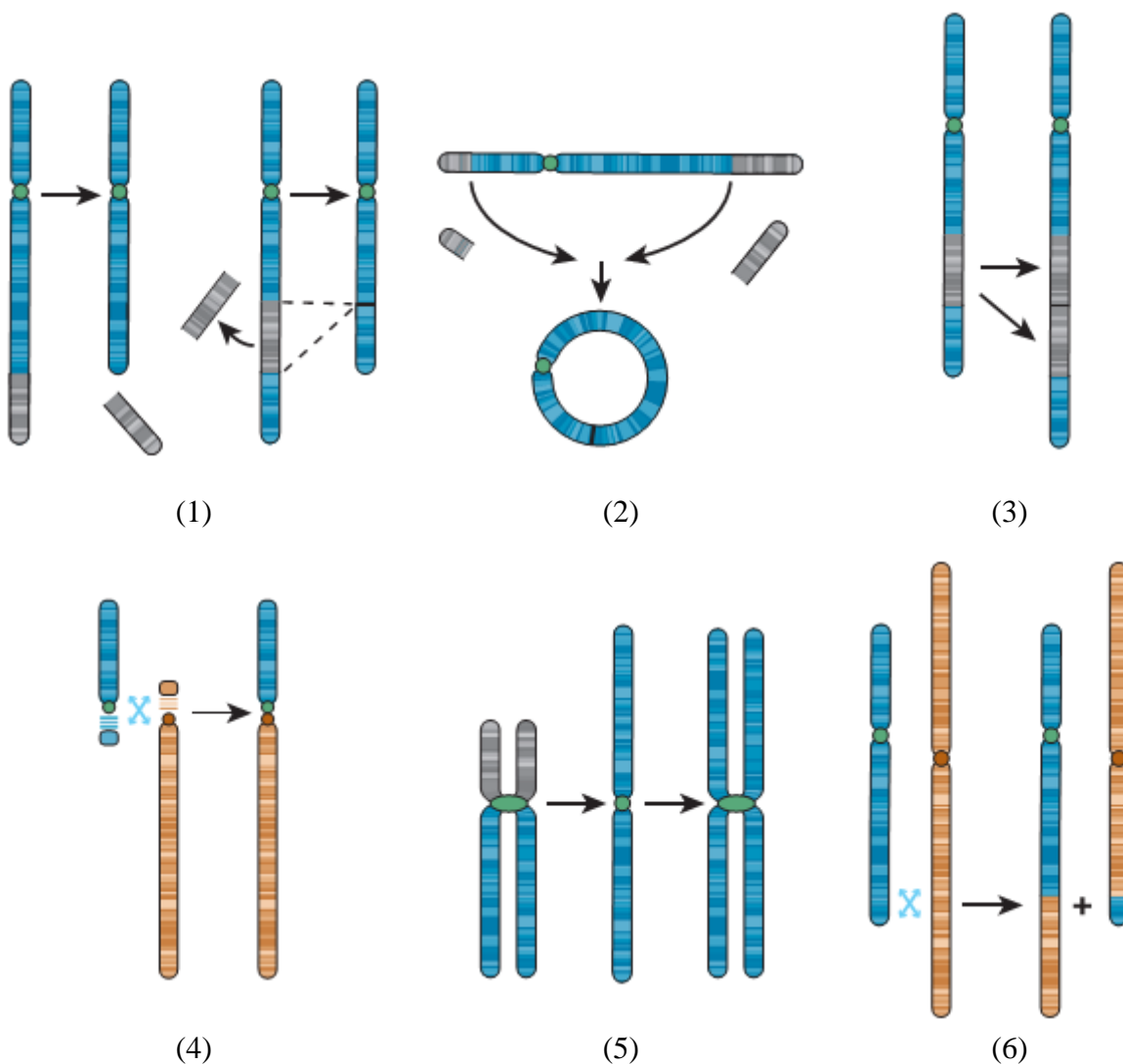
Câu 149. Nhận định sau đây sai về bất thường cấu trúc NST:

- A. Đa bội hiện diện ở tất cả các tế bào của cơ thể trong khi lệch bội chỉ hiện diện ở dạng khảm
B. Cơ chế của lệch bội do bất thường trong quá trình giảm phân tạo giao tử
C. Cơ chế của lệch bội do bất thường trong quá trình nguyên phân của hợp tử
D. Thường gặp thể lệch bội hơn đa bội ở người

Câu 150. Nhận định nào sau đây đúng về lệch bội

- A. Giao tử tạo ra trong bất thường giảm phân 1 chỉ mang vật chất di truyền từ ba hoặc mẹ
- B. Giao tử tạo ra trong bất thường giảm phân 2 mang vật chất di truyền từ cả ba và mẹ
- C. Bất thường trong giảm phân tạo giao tử gây biến đổi tất cả tế bào ở hợp tử
- D. Bất thường trong quá trình nguyên phân của hợp tử gây ra biến đổi tất cả tế bào ở hợp tử

Cho các hình ảnh sau và trả lời các câu hỏi bên dưới



Câu 151. Đột biến cấu trúc NST thuộc loại không cân bằng là:

- A. (1), (2), (5), (6)
- B. (1), (2), (3), (6)
- C. (2), (3), (4), (5)
- D. (1), (2), (3), (5)
- E. (1), (4), (5), (6)

Câu 152. Đột biến chuyển đoạn Robertson là:

- A. (1)
- B. (5)
- C. (4)
- D. (6)
- E. (2)

Câu 153. Đột biến chuyển đoạn cạnh tâm là:

- A. (1)
- B. (3)
- C. (4)
- D. (6)
- E. (5)

CÁC KỸ THUẬT CHẨN ĐOÁN DI TRUYỀN

Câu 154. NST đồ thường là xét nghiệm di truyền đầu tiên được thực hiện vì:

- A. Là một trong những xét nghiệm có chi phí thấp
- B. Về mặt kỹ thuật, đây là xét nghiệm dễ thực hiện
- C. Cho phép quan sát và phân loại toàn bộ bộ NST
- D. Là xét nghiệm được chuẩn hóa tốt

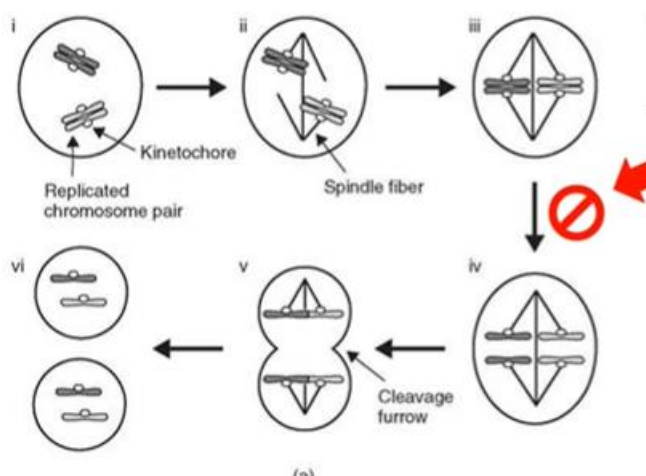
Câu 155. Để tạo ra hình ảnh NST đồ chuẩn xác người ta thu nhận các ảnh tế bào pha M ở kỳ

- A. Prophase
- B. Prometaphase
- C. Metaphase
- D. Anaphase
- E. Telophase

Câu 156. Điều nào sau đây là đúng khi nói về nguyên lý kỹ thuật trong NST đồ:

- A. Ngăn sự hình thành thoi vô sắc, giữ NST ở trạng thái kì giữa
- B. Sử dụng dung dịch nhuộm tương
- C. Sử dụng dung dịch định hình (Acetic acid: methanol =1:3), loại nước khỏi tế bào và định hình NST
- D. A và C đúng
- E. A, B, C đều đúng

Câu 157. Chất được sử dụng ở mũi tên để hãm phân bào?



- A. Colchicine (slide cũ)
- B. Demecolcine
- C. Colcemid
- D. B và C đúng
- E. A, B và C đúng

Câu 158. Để định danh NST nhuộm băng G (Giemsa band) cần dựa vào yếu tố nào?

- A. Kích thước
- B. Vị trí tâm
- C. Hình thái, kích thước các băng
- D. Vị trí các băng
- E. Tất cả đều đúng

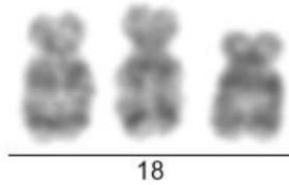
Câu 159. Quan sát thấy trên nhánh dài NST 18 có 4 vạch màu đen thì độ phân giải NST có bao nhiêu băng?

- A. 400
- B. 500
- C. 550
- D. 700

Câu 160. Để chẩn đoán nhanh tình trạng lệch bội nhiễm sắc thể, người ta có thể dùng bộ nhiễm sắc thể ở độ phân giải băng nào sau đây?

- A. 600 băng
- B. 500 băng
- C. 400 băng
- D. 300 băng

Câu 161. Bạn hãy cho biết độ phân giải băng thông qua hình ảnh nhiễm sắc thể 18 sau đây?



- A. 750 băng B. 650 băng C. 550 băng D. 350 băng

Câu 162. Trình tự thực hiện kỹ thuật NST đồ?

- A. Thu thập mẫu → cho chất ức chế phân bào → nuôi cấy → nhuộm tương và định hình → trải trên tiêu bản và phân tích
 B. Thu thập mẫu → nuôi cấy → cho chất ức chế phân bào → nhuộm tương và định hình → trải trên tiêu bản và phân tích
 C. Thu thập mẫu → nuôi cấy → nhuộm tương và định hình → cho chất ức chế phân bào → trải trên tiêu bản và phân tích
 D. Thu thập mẫu → nhuộm tương và định hình → nuôi cấy → cho chất ức chế phân bào → trải trên tiêu bản và phân tích

Câu 163. Trong các cách ghi kết quả phân tích NST đồ sau, cách ghi nào là sai

- A. 46, XX, t (9;22)(q34;q11.2) C. 46,XY,inv(3)(p13q21)
 B. 46,XX,dup(1)(q22;q25) D. 46, XX, del (5)(q13)

Câu 164. Để thể hiện bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể sau: "đảo đoạn cạnh tâm trên nhánh ngắn nhiễm sắc thể 2, với 2 điểm gãy là 2p13 và 2p23" Bạn sẽ viết công thức nhiễm sắc thể như thế nào?

- A. inv(2)(q13q23) C. inv(2)(p13p23)
 B. inv(2)(q13;q23) D. inv(2)(p13;p23)

Câu 165. Để thể hiện bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể sau: "bé trai trisomy 13, có hiện diện nhiễm sắc thể chuyển đoạn rob(13;21)(q10;q10)" Bạn sẽ viết công thức nhiễm sắc thể như thế nào?

- A. 47,XY,+13,rob(13;21)(q10;q10) C. 46,XY,+13,rob(13;21)(q10;q10)
 B. 47,XY,rob(13;21)(q10;q10) D. 46,XY,rob(13;21)(q10;q10)

Câu 166. Diễn giải nào sau đây là đúng?

- A. 46,XX,dup(1)(q22q25): người nữ có nhân đoạn trên nhánh ngắn NST số 1 ở giữa vị trí 22 và 25
 B. 46,XY,inv(3)(p13q21): người nam có đảo đoạn cạnh tâm trên NST 3 với hai điểm gãy ở vị trí 13 của nhánh ngắn và vị trí 21 của nhánh dài
 C. 46, XX,del (5)(q13): người nữ có mất đoạn NST trên nhánh ngắn NST 5 ở vị trí 13
 D. 46,XY,inv(3)(q21q26.2): người nam có đảo đoạn cạnh tâm trên NST 3 với hai điểm gãy trên nhánh dài ở vị trí 21 và 26.2

Câu 167. Chọn câu đúng khi nói về kỹ thuật karyotype :

- A. Phát hiện mất đoạn <2MB C. Quan sát NST ở trạng thái kỳ giữa
 B. Không cần sốc nhuộm tương D. Không cần nuôi cấy tế bào

Câu 168. Chỉ định thực hiện kỹ thuật NST đồ?

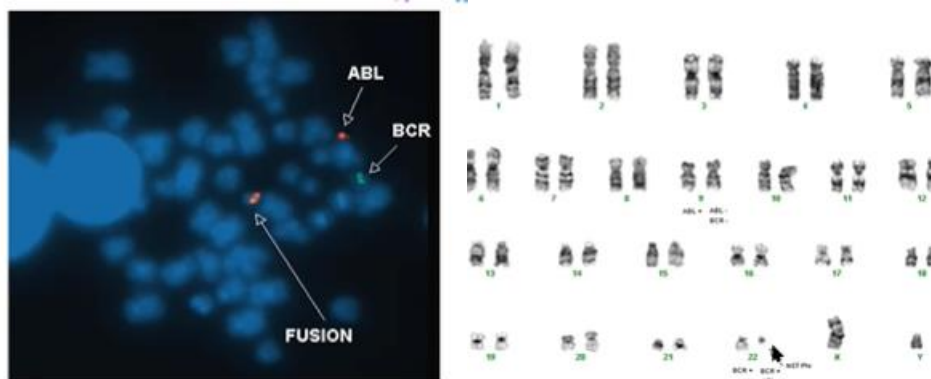
- A. Sảy thai liên tiếp/ vô kinh/ vô sinh
 B. Bất thường hình thái cầu thai trên siêu âm/ thai sảy trong 3 tháng đầu

- C. Bệnh sử gia đình đã xác định người mang bất thường cấu trúc NST
- D. Mơ hồ giới tính
- E. Cả 4 chỉ định trên đều đúng

Câu 169. Trong kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ FISH, đối với đoạn dò trình tự đặc hiệu (Locus-specific probes), phát biểu nào sau đây là đúng?

- A. Không được ứng dụng trong khuếch đại gen ung thư
- B. Chẩn đoán chậm lệch bội NST trong chẩn đoán trước sinh
- C. Độ sáng huỳnh quang mức độ trung bình
- D. Không phát hiện bất thường trong số lượng NST

Câu 170. Hình ảnh sau đây sử dụng loại đoạn dò nào trong kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ?

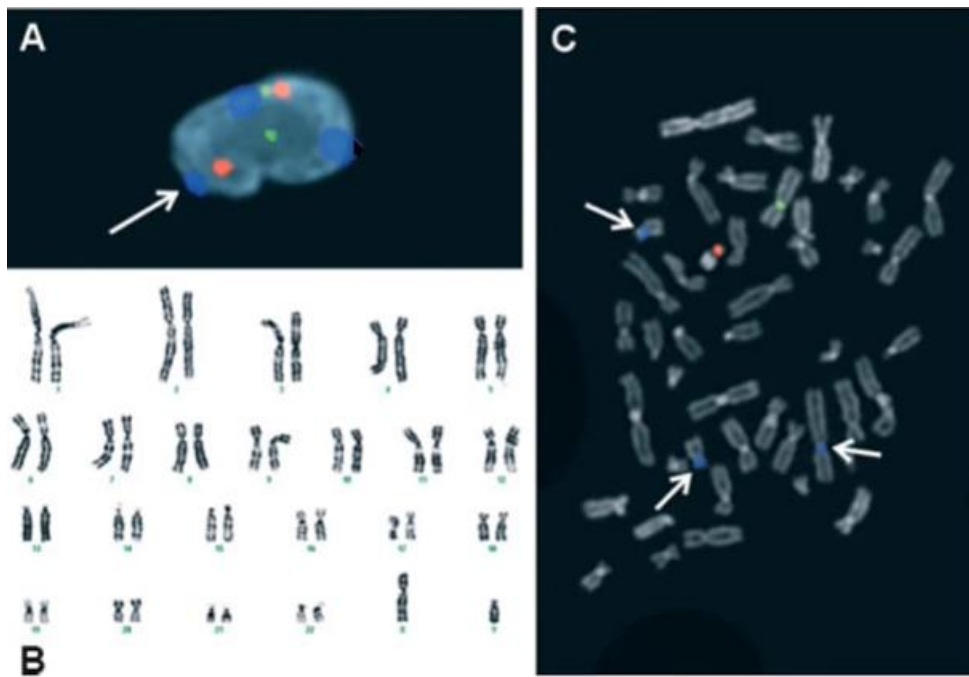


- A. Sơn toàn bộ NST
- B. Đoạn dò trình tự đặc hiệu (Locus-specific probes)
- C. Đoạn dò gồm những trình tự DNA ngắn lặp lại ở những vùng dị nhiễm sắc., tâm động hay các đầu tận (Repetitive- sequence probes)
- D. Tất cả đều sai

Câu 171. Trong kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ FISH, phát biểu về đoạn dò Repetitive- sequence, chọn câu sai?

- A. Những đoạn trình tự DNA ngắn lặp lại ở các vùng dị NST, ở tâm động hoặc các đầu tận của NST
- B. Ứng dụng trong xác định nhanh lệch bội NST
- C. Ứng dụng trong xác định sự thay đổi kích thước vùng dị nhiễm sắc ở NST 1, 9, 16 và Y
- D. Độ sáng huỳnh quang mức độ cao
- E. Có thể có hiện tượng lai chéo các NST khi dùng đoạn trình tự ở nhánh dài NST

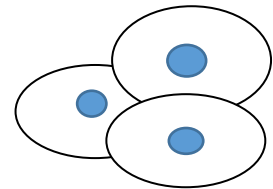
Câu 172. Đây là hiện tượng gì?



- A. Hiện tượng lai chéo các NST khi dùng đoạn trình tự ở tâm động NST
- B. Chuyển đoạn NST
- C. Lặp đoạn NST
- D. Mất đoạn NST

Câu 173. Có bao nhiêu tín hiệu được phát hiện trong hình sau?

- A. 3
- B. 4
- C. 5
- D. Không xác định

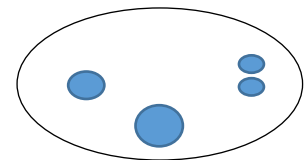


Câu 174. Nhược điểm lớn nhất khi sử dụng Chromosome-painting probes (sơn toàn bộ NST)?

- A. Độ sáng huỳnh quang thấp nên không thể quan sát được lâu
- B. Cần nhiều thời gian để định danh NST
- C. Chi phí cao, thiết bị đắt tiền
- D. Có hiện tượng lai chéo các NST khi dùng đoạn trình tự tâm động nên dễ định danh nhầm NST

Câu 175. Có bao nhiêu tín hiệu được phát hiện trong hình sau?

- A. 3
- B. 4
- C. 5
- D. Không xác định



Câu 176. Ưu điểm của FISH

- A. Phát hiện được các đột biến phối hợp
- B. Trả kết quả trong vòng 1h
- C. Có thể làm trong metaphase hay interphase đều được
- D. Chi phí xét nghiệm thấp

Câu 177. Chọn tổ hợp đúng khi nói về ưu điểm trong kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ?

1. Có thể thực hiện được trên cả mẫu nuôi cấy hoặc không nuôi cấy
2. Hỗ trợ kỹ thuật NST đồ không thành công hoặc trong trường hợp thể khảm
3. Thời gian trả kết quả nhanh trong 24h
4. Phát hiện được các bất thường đi kèm (nếu có)

A. 1, 2, 3 đúng

B. 2, 4 đúng

C. Chỉ 3 đúng

D. Tất cả đều đúng

Câu 178. Một bé gái 30 tháng tuổi có vấn đề về chậm phát triển trí tuệ và chậm nói. Bé gái là con út trong 1 gia đình lao động nghèo có 4 người con, 3 người anh và chị của bé gái đều khỏe mạnh. Kiểm tra bộ nhiễm sắc thể của bé và của ba mẹ bé ghi nhận các kết quả như sau:

- Ba của bé = 46,XY

- Mẹ của bé = 46,XX

- Bé gái = 47,XX,+mar (như hình)

Theo bạn có thể dùng kỹ thuật nào sau đây để xác định nhanh và chính xác nhiễm sắc thể marker này?



A. Kỹ thuật FISH, dùng đoạn dò repetitive sequence ở tâm động NST 20

B. Kỹ thuật FISH, dùng đoạn dò repetitive sequence ở đầu tận nhánh ngắn NST 20

C. Kỹ thuật FISH, dùng đoạn dò son toàn bộ 24 nhiễm sắc thể

D. Kỹ thuật microarray, sử dụng chip có độ phân giải trên 1 Mb

Câu 179. Sản phụ X. 31 tuổi đi siêu âm hình thái thai nhi ở tuần 22 ghi nhận thai có thận đa nang và tim thai nhi có block AV 2:1. Thai tăng trưởng phù hợp tuổi thai. Sản phụ X. chưa làm xét nghiệm sàng lọc sinh hóa tầm soát hội chứng Down. Bác sĩ đã chỉ định chọc ối cho sản phụ X. để làm xét nghiệm FISH chẩn đoán nhanh tình trạng lệch bội NST 13,18,21, X và Y; đồng thời làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ tế bào ối.

Kết quả FISH trên 80 nhân tế bào:

- Bộ đoạn dò 13/21 ghi nhận: 65 nhân có 3 tín hiệu nhiễm sắc thể 21, 15 nhân có 2 tín hiệu nhiễm sắc thể 21.

- Bộ đoạn dò 18/X/Y ghi nhận: toàn bộ 80 nhân tế bào này đều cho tín hiệu XY.

Kết quả nhiễm sắc thể đồ 1 tuần sau ghi nhận: 54 khúm tế bào từ 4 mẫu cấy độc lập đều cho kết quả 46,XY.

Theo bạn nguyên nhân nào sau đây có thể giải thích sự bất tương hợp kết quả giữa 2 kỹ thuật?

A. Do sử dụng đoạn dò tâm động nhiễm sắc thể 13

B. Do sử dụng đoạn dò tâm động nhiễm sắc thể 21

C. Do sử dụng đoạn dò vùng đặc hiệu trên nhánh dài nhiễm sắc thể 13

D. Do sử dụng đoạn dò vùng đặc hiệu trên nhánh dài nhiễm sắc thể 21

Câu 180. Nhược điểm của kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ FISH?

A. Không phát hiện được bất thường đi kèm (nếu có)

- B. Cần trang bị kính hiển vi điện tử
- C. Chi phí cao
- D. B, C đúng
- E. A, C đúng

Câu 181. Chỉ định lai huỳnh quang tại chỗ FISH trong trường hợp nào sau đây, chọn câu sai?

- A. Hội chứng mất đoạn lớn NST (DiGeorge, Prader-Willi, Cri-du-chat,...)
- B. Biểu hiện gen ung thư đặc trưng trong các bệnh lý ác tính huyết học (BCR-ABL trong CML), ung thư vú (HER-2 NEU)
- C. Chẩn đoán nhanh lệch bội trong chẩn đoán tiền sản
- D. Kiểm định các nghi ngờ bất thường cấu trúc của kết quả NST đồ

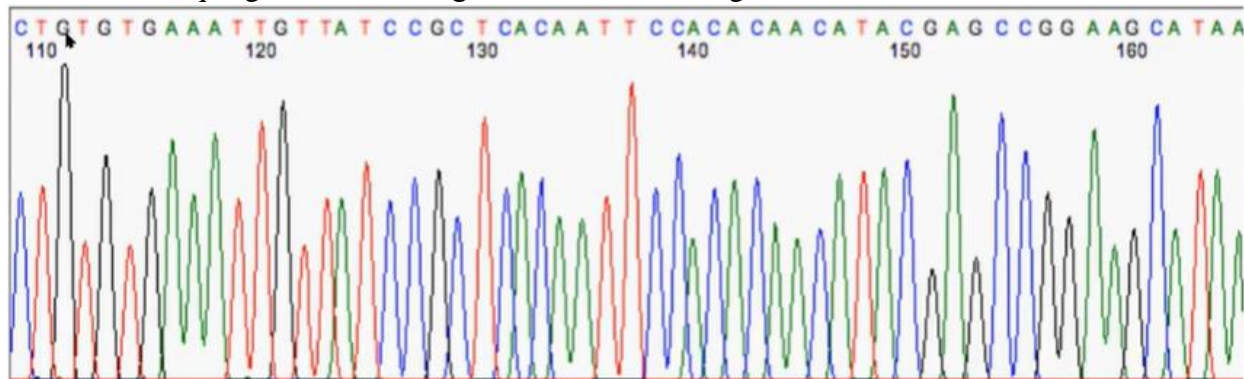
Câu 182. Giải trình tự là tìm trình tự của

- A. Đường ribose
- B. Phosphate
- C. Base của DNA
- D. Base của mRNA

Câu 183. Yếu tố nào đóng vai trò kết thúc chuỗi trong nguyên lý của Sanger sequencing?

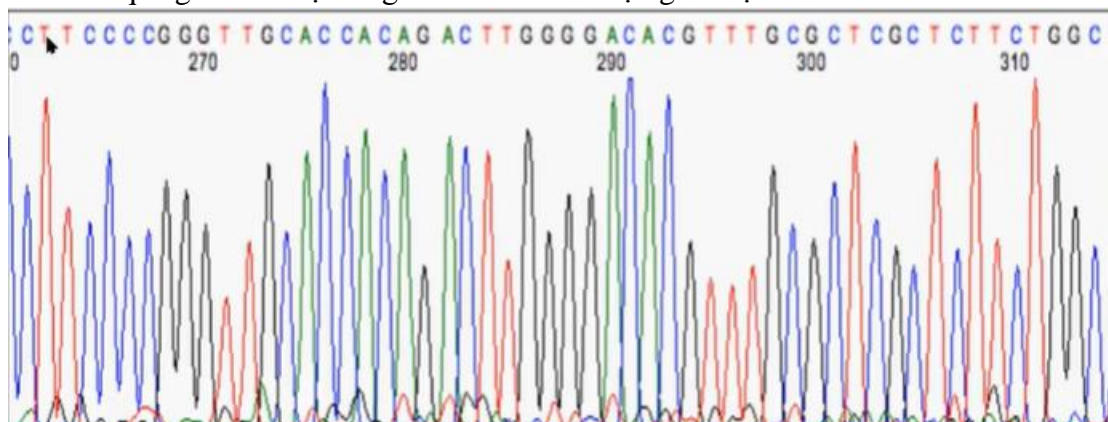
- A. Tác nhân bên ngoài
- B. DNA
- C. Deoxynucleotides
- D. Dideoxynucleotides

Câu 184. Kết quả giải trình tự Sanger bên dưới sẽ được ghi nhận như thế nào?



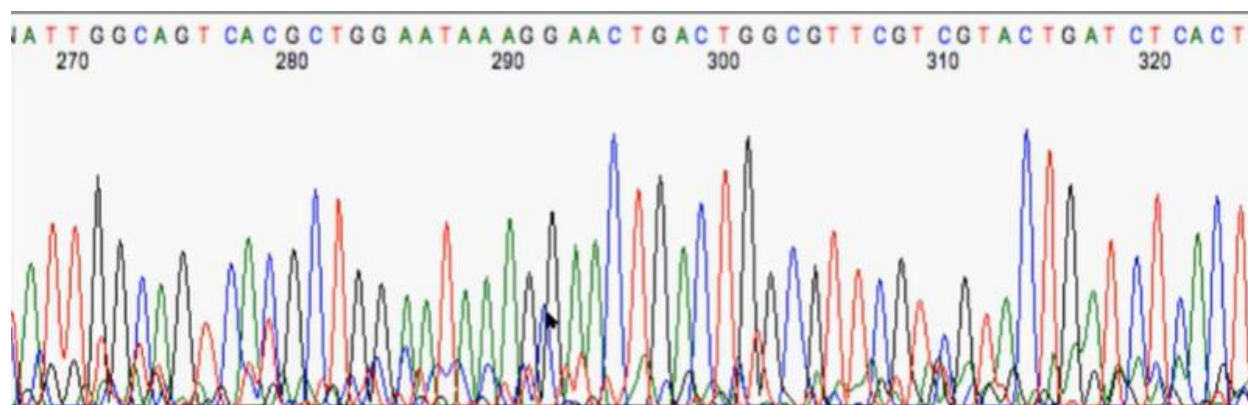
- A. Kết quả tốt, không noise
- B. Kết quả tạm chấp nhận, ít noise
- C. Kết quả không tốt, noise nhiều
- D. Kết quả không tốt, pha trộn nhiều mẫu DNA

Câu 185. Kết quả giải trình tự Sanger bên dưới sẽ được ghi nhận như thế nào?



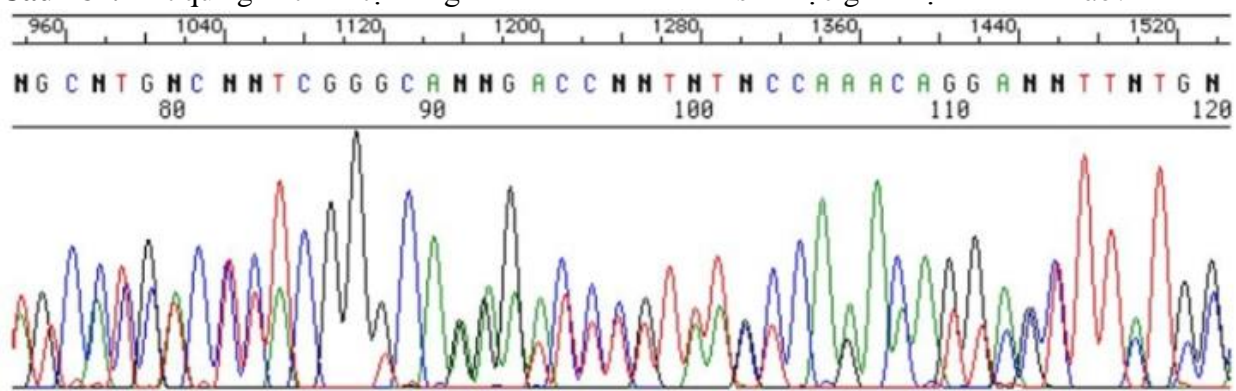
- A. Kết quả tốt, không noise
- B. Kết quả tạm chấp nhận, ít noise
- C. Kết quả không tốt, noise nhiều
- D. Kết quả không tốt, pha trộn nhiều mẫu DNA

Câu 186. Kết quả giải trình tự Sanger bên dưới sẽ được ghi nhận như thế nào?



- A. Kết quả tốt, không noise
- B. Kết quả tạm chấp nhận, ít noise
- C. Kết quả không tốt, noise nhiều
- D. Kết quả không tốt, pha trộn nhiều mẫu DNA

Câu 187. Kết quả giải trình tự Sanger như hình bên dưới sẽ được ghi nhận như thế nào?

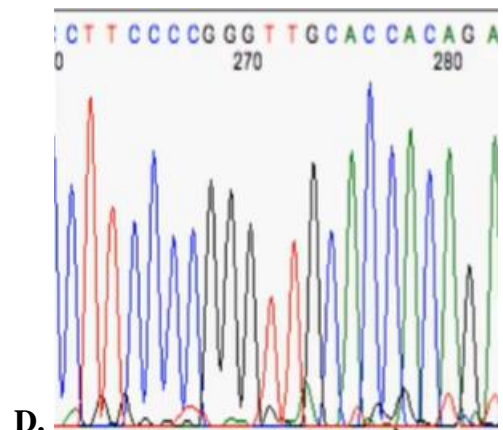
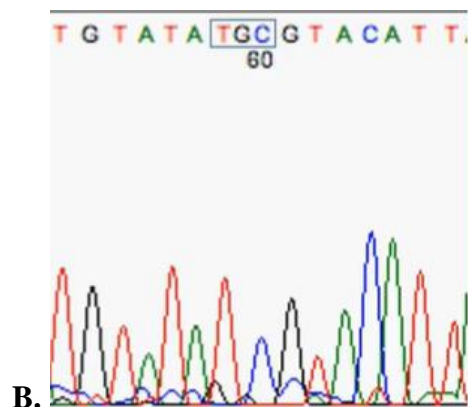
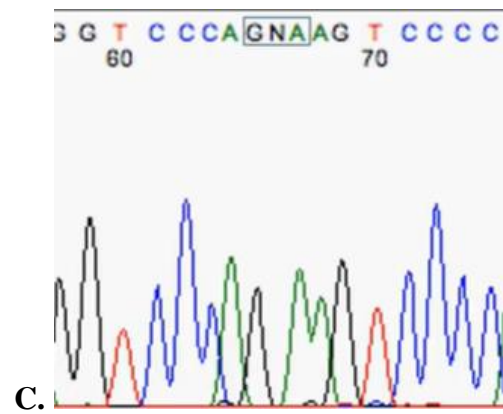
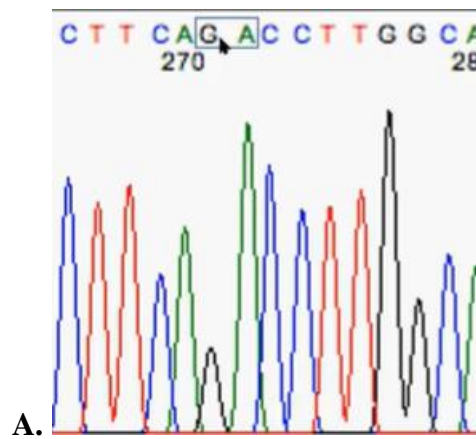


- A. Kết quả tốt, không noise
- B. Kết quả tạm chấp nhận, ít noise
- C. Kết quả không tốt, noise nhiều
- D. Kết quả không tốt, pha trộn nhiều mẫu DNA

Câu 188. Điều nào sau đây là sai khi nói về kĩ thuật giải trình tự Sanger?

- A. Chiều dài phân mảnh DNA dài hơn kĩ thuật NGS
- B. Độ chính xác cao
- C. Chi phí cao, tốn thời gian
- D. Độ dài trình tự > 1000bp
- E. Dùng để kiểm định lại các đột biến được phát hiện bởi kĩ thuật NGS

Câu 189. Trong kĩ thuật giải trình tự Sanger, gọi sai tên nucleotide không được chấp nhận trong trường hợp nào sau đây?



Câu 190. Chỉ định của kỹ thuật giải trình tự Sanger, chọn câu sai?

- A. Phát hiện các đột biến mất đoạn trong chẩn đoán bệnh di truyền
- B. Phát hiện đột biến DNA trong ung thư, bệnh lý thần kinh
- C. Định danh vi khuẩn, virus, vi nấm
- D. Kiểm định lại các đột biến DNA mới được phát hiện bằng các kỹ thuật giải trình tự thế hệ mới (NGS)
- E. Xác định type và các allele kháng nguyên bạch cầu HLA có liên quan đến bệnh

ĐÁP ÁN THAM KHẢO

1A	2C	3D	4D	5A	6B	7A	8A	9A	10D
11A	12B	13E	14D	15B	16C	17D	18B	19D	20D
21D	22C	23A	24D	25C	26D	27C	28C	29E	30B
31D	32D	33C	34E	35D	36C	37C	38D	39C	40B
41D	42E	43B	44C	45E	46C	47A	48C	49C	50C
51C	52D	53D	54C	55B	56D	57A	58C	59D	60D
61B	62D	63A	64E	65C	66D	67B	68E	69C	70A
71C	72A	73A	74E	75C	76D	77A	78A	79C	80A
81D	82C	83E	84B	85C	86C	87D	88A	89A	90C
91A	92C	93D	94B	95C	96D	97E	98A	99D	100C
101C	102B	103D	104A	105C	106D	107D	108A	109D	110B
111B	112C	113	114	115	116	117A	118B	119C	120B
121C	122B	123D	124C	125D	126D	127A	128D	129C	130E
131D	132B	133B	134C	135B	136A	137B	138D	139C	140C
141A	142D	143A	144A	145C	146B	147D	148A	149A	150C
151D	152C	153D	154C	155B	156A	157E	158E	159B	160D
161D	162B	163B	164C	165C	166D	167C	168E	169C	170B
171E	172A	173D	174C	175A	176C	177A	178B	179B	180E
181A	182C	183D	184A	185B	186C	187D	188D	189B	190A