ĐÁP ÁN PHẦN SINH HỌC DI TRUYỀN – PHÂN TỬ

TAM SINH TRUYỀN KỲ 2020

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Mục tiêu | STT | Câu hỏi | Đáp án | Mức độ |
|  | 16 | Hình. Quá trình hấp thụ và bài tiết tại ống lượn gần ở thận.  Chọn phát biểu đúng.   1. Glucose và Amino acid được hấp thụ vào tế bào ống thận nhờ vận chuyển tích cực nguyên phát cùng Na+. 2. Na+ được tái hấp thụ theo cơ chế tích cực thứ phát vào dịch kẽ nhờ bơm Na+-K+-ATPase. 3. Quá trình hấp thụ Glucose và Amino acid vào tế bào ống thận làm cho điện tích lòng ống thận thay đổi theo hướng âm đi. 4. Tế bào ống thận bài tiết H+ theo cơ chế đồng vận chuyển không tiêu tốn trực tiếp ATP cùng Na+. | A Sai. Vì Glucose và Amino acid được hấp thụ vào tế bào ống thận nhờ sự chênh lệch nồng độ Na+. Đây là quá trình vận chuyển tích cực thứ phát.  B Sai. Na+ được tái hấp thụ theo cơ chế vận chuyển tích cực nguyên phát do bơm Na+-K+-ATPase tiêu thụ trực tiếp ATP của tế bào.  C Đúng. Quá trình hấp thụ Glucose và Amino acid vào tế bào ống thận nhờ sự vận chuyển Na+ từ lòng ống vào tế bào nên dần dần điện tích lòng ống thận sẽ thay đổi theo hướng âm đi.  D Sai. Tế bào ống thận bài tiết H+ theo cơ chế đối vận chuyển không tiêu tốn trực tiếp ATP cùng Na+. | TH |
| 17 | Chọn phát biểu đúng về cơ chế vận chuyển các chất qua màng tế bào?   1. Glucose chỉ được vận chuyển nhờ năng lượng từ sự chênh lệch nồng độ Na+ hai bên màng. 2. Các ion được vận chuyển tích cực nhờ các protein kênh. 3. Ca2+ được đối vận chuyển nhờ Na+ không tiêu tốn trực tiếp ATP. 4. H+ được bơm từ bào tương vào lysosome nhờ bơm nhóm P. | A.Sai. Vì glucose còn được vận chuyển thụ động qua protein tải.  B.Sai. Vì các ion được vận chuyển tích cực nhờ các bơm.  C.Đúng.  D.Sai. Vì H+ được bơm từ bào tương vào lysosome nhờ bơm nhóm V. | TH |
| 18 | Loại tế bào nào sau đây không có chu kỳ phân bào?   1. Tế bào thần kinh. 2. Tế bào hồng cầu. 3. Tế bào phôi sớm. 4. Tế bào ung thư. | B. Tế bào hồng cầu không có chu kỳ phân bào do chúng không có nhân. | TH |
| 22 | Một trong những tín hiệu chủ chốt trong phức hợp tín hiệu với RTK là Ras. Ras có 2 trạng thái: hoạt động khi liên kết với GTP và không hoạt động khi liên kết với GDP. Một bệnh nhân bị đột biến gen thiếu protein hoạt hóa các GTPase monomer. Bạn hãy dự đoán xem những bất thường có thể xảy ra khi Ras đáp ứng các tín hiệu ngoại bào?   1. Ras sẽ đáp ứng quá mức bình thường. 2. Mức độ đáp ứng kích thích tăng lên. 3. Mức độ đáp ứng kích thích về sau bị giảm lại nhưng vẫn cao hơn bình thường. 4. Thời gian Ras đáp ứng tín hiệu sẽ dài hơn thời gian bình thường. 5. Có 2 ý đúng 6. Có 3 ý đúng 7. Có 4 ý đúng 8. Có 1 ý đúng | Đáp án: C  GTPase monomer là các enzyme thủy phân GTP thành GDP, do đó nó ức chế hoạt động của protein tín hiệu Ras. Tín hiệu Ras kích thích tế bào tăng sinh, thúc đẩy sức sống hay biệt hóa tế bào. Đột biến gen khiến Ras luôn hoạt động có thể dẫn đến ung thư. Chúng ta phân tích từ từ:  1)Ras sẽ đáp ứng quá mức bình thường bởi vì Ras không thể bị ức chế.  2)Mức độ đáp ứng kích thích tăng lên. Vì tính luôn cả phần của nhiều Ras đã gắn GTP từ trước đó.  3)Mức độ đáp ứng kích thích bị giảm lại. Vì số lượng Ras gắn GTP dần tiến đến bão hòa. Lưu ý mức độ này vẫn lớn hơn bình thường.  4)Thời gian Ras đáp ứng tín hiệu sẽ dài hơn thời gian bình thường vì Ras không thể bị ức chế để dừng đáp ứng. | VD |
| 23 | Khi có hiện tượng thiếu máu nuôi, tế bào biểu mô ruột tại vùng ảnh hưởng nhanh chóng bị tổn thương, làm giảm đáng kể chức năng hấp thu các chất qua màng tế bào. Hiện tượng nào sau đây sẽ xảy ra:   1. Lactate máu không thay đổi 2. Glucose không còn được đồng vận chuyển với Na 3. Natri được tăng hấp thu do đã mất đi màng tế bào ngăn cản 4. Các bơm Na+/K+ ATPase tại màng đáy tăng hoạt động thay cho kênh Natri đã bị mất ở vi nhung mao để tái hấp thu Natri. | B. Khi thiếu máu nuôi, các tế bào không còn nguồn cung cấp Oxi nên nhanh chóng chuyển sang hô hấp kỵ khí, tạo ra acid lactic làm tăng lactate máu. Các chức năng của tế bào biểu mô ruột như hấp thu Glucose, điện giải, acid amin… đều bị mất đi. Việc hô hấp kỵ khí cũng không còn cung cấp đủ ATP cho bơm Na+/K+ ATPase hoạt động, cộng hiện tượng hoại tử khiến cho bơm nhanh chóng bị tổn thương. | VD |
| 25 | Chọn phát biểu đúng về quá trình truyền tín hiệu tế bào nhờ Acetylcholin và thụ thể protein G?   1. Acetylcholin gây giảm nhịp tim bằng cách gây mở kênh K+ trên màng tế bào cơ tim. 2. Acetylcholin hoạt động trên tế bào cơ xương thông qua thụ thể gắn với protein G. 3. Phức hợp Acetylcholin-GPCR kích hoạt protein G bằng cách giảm ái lực α-GTP.   Chính phức hợp α-GTP đã tác động lên kênh K+ dẫn đến giảm nhịp tim và lực co cơ tim. | A Đúng.  B Sai. Acetylcholin hoạt động trên tế bào cơ xương thông qua thụ thể gắn với kênh ion. Acetylcholin hoạt động trên tế bào cơ tim thông qua thụ thể gắn với protein G.  C Sai. Phức hợp Acetylcholin-GPCR kích hoạt protein G bằng cách giảm ái lực α-GDP, tăng ái lực α-GTP.  D Sai. Phức hợp βγ đã tác động lên kênh K+ dẫn đến giảm nhịp tim và lực co cơ tim. | VD |
| 27 | Một số loại ung thư có liên quan đến sự xâm nhiễm của virus. Ví dụ điển hình là ung thư cổ tử cung gây ra bởi virus u nhú ở người (HPV). Virus này tạo ra protein E6 và E7 – tác nhân trực tiếp dẫn đến ung thư cổ tử cung. Phát biểu này sau đây là hợp lý khi giải thích cơ chế gây ung thư của protein E6 và E7?  A. E6 kích hoạt con đường apoptosis thông qua protein p53.  B. E6 kích hoạt proteasome bằng cách đánh dấu protein p53.  C. Sự liên kết giữa E7 và pRb kích hoạt pRb bám vào E2F.  D. E7 bám vào promotor của gene p21 giúp gene tăng cường phiên mã. | A.Sai. E6 kích hoạt con đường apoptosis thì không gây ung thư.  B.Đúng. E6 kích hoạt proteasome bằng cách đánh dấu protein p53 -> proteasome nhận biết và phân hủy p53 -> thiếu p53 thì các tế bào bị hư hỏng DNA sẽ vẫn tiếp tục phân bào -> gây ra ung thư.  C.Sai. Sự liên kết giữa E7 và pRb kích hoạt pRb bám vào E2F -> pRb tiếp tục ức chế E2F -> tăng hiệu quả điểm kiểm soát G1 -> không gây ra ung thư.  D.Sai. E7 bám vào promotor của gene p21 giúp gene tăng cường phiên mã -> tạo ra nhiều p21 -> tăng hiệu quả điểm kiểm soát G1 -> không gây ra ung thư. | VD |
| 30 | Karyotype nào sau đây không xác định hội chứng Down ?   1. 45,XY,-14,-21,+t(14;21) 2. 47,XX,+21. 3. 46,XX,-22,+t(21;22) 4. 46,XY,-21,+t(21;21) | 1. Ở các cá thể B, C, D trong bộ NST có 3 bản sao của NST số 21, xác định hội chứng Down.   Trong khi đó, cá thể A dù có chuyển đoạn Robertson giữa NST 14 và 21 nhưng vẫn chỉ có 2 bản sao NST 21. Tuy vậy, A có khả năng cao sinh con bị Down. | TH |
| 31 | Cho 1 trứng và 1 tinh trùng thụ tinh ống nghiệm. Hợp tử tạo thành do bất thường phân ly cặp NST giới tính nào sau đây không thể gây ra hội chứng Turner ?   1. GP II của trứng và GP I của tinh trùng 2. GP I của trứng và GP của tinh trùng bình thường 3. GP của trứng bình thường và GP II của tinh trùng 4. GP của trứng bình thường và GP I của bố | A.  Xét khả năng tạo giao tử ở mỗi câu : A: (XX, O) x (XY, O) không thể tạo ra XO  B: (XX, O) x (X, Y) có thể tạo ra XO  C: (X) x (XX, YY, O) có thể tạo ra XO D: (X) x (XY, O) có thể tạo ra XO | TH |
| 33 | Một thai nhi 10 tuần tuổi, bác sĩ tiến hành chọc ối để kiểm tra bất thường về nhiễm sắc thể, phát hiện thai nhi chỉ có đột biến chuyển đoạn Robertson giữa NST 14 và NST 21. Dự đoán nào là hợp lí ?   1. Thai nhi lớn lên phát triển bình thường nhưng không thể có con. 2. Thai nhi lớn lên có thể có con nhưng đời con có thể bất thường. 3. Thai nhi mắc hội chứng Down. 4. Karyotype có thể là 46,XX,-14,+t(14q;21q) hoặc 46,XY,-14,+t(14q;21q). | B. Người mang đột biến trên có nguy cơ giao tử bất thường nên đời con có thể bị bệnh. | TH |
| 34 | Bé Hoa mắc hội chứng Di George và được chỉ định làm xét nghiệm lai tại chỗ phát huỳnh quang (FISH). Kết quả của Karyotype như sau: 46,XX,del(22)(q11.2). Hãy cho biết dạng bất thường cấu trúc NST mà bé Hoa mắc phải là gì?   1. Mất 11 đoạn nhánh dài của NST số 22. 2. Mất 22 đoạn nhánh dài của NST số 11. 3. Mất băng phụ 2, băng 1, vùng 1 nhánh dài của NST số 22. 4. Mất băng phụ 1, băng 2, vùng 1 nhánh dài của NST số 22. | C. Bé Hoa mắc hội chứng DiGeorge sau khi làm xét ngiệm Karyotype và FISH có kết quả là 46,XX,del(22),q11.2 nghĩa là mất đoạn băng phụ 2, băng 1, vùng 1 của nhánh dài NST số 22. | TH |
| 35 | Khi khảo sát bệnh di truyền của 1 gia tộc, bác sĩ đã lập được sơ đồ phả hệ sau đây:    Hãy cho biết bệnh này tuân theo quy luật di truyền nào dưới đây?   1. Trội NST thường. 2. Lặn NST thường. 3. Trội NST giới tính X. 4. Lặn NST giới tính X. | C | TH |
| 36 | Những người mắc hội chứng Williams có NST đồ (Karyotype) là 46,XX,del(7)(q11.23) hoặc 46,XY,del(7)(q11.23). để chẩn đoán căn bệnh này, phương pháp nào sau đây được ưu tiên sử dụng?   1. Phương pháp nghiên cứu trên phả hệ. 2. Phương pháp lai tại chỗ phát huỳnh quang. 3. Phương pháp PCR. 4. Phương pháp nhuộm băng. | B. Để chẩn đoán chính xác căn bệnh này thì phương pháp được ưu tiên sử dụng là phương pháp phát hiện tại chỗ huỳnh quang FISH. Bởi vì: FISH chính là tiêu chuẩn vàng trong chẩn đoán các bệnh và hội chứng liên quan tới bất thường về cấu trúc NST có cấu trúc nhỏ hơn 5 Mb mà xét nghiệm Karyotype không thể nào phát hiện ra. | VD |
| 38 | Một người phụ nữ 24 tuổi mới lập gia đình, có tiền sử thai chết lưu 2 lần (lần 1 khi thai 8 tuần, lần 2 khi thai được 11 tuần). Hai vợ chồng đến khám tại bệnh viện phụ sản và được bác sĩ chỉ định làm nhiễm sắc thể đồ (Karyotype). Kết quả nhiễm sắc thể đồ như sau:  Người vợ: 46,XX  Người chồng: 45,XY,-21,-21,+t(21/21)  Cho các phát biểu:   1. Nếu sinh con còn sống, xác suất đứa con bị hội chứng Down là 50%. 2. 2 vợ chồng chắn chắn sẽ bị xảy thai liên tiếp và không sinh được con còn sống. 3. Nếu làm thụ tinh ống nghiệm tinh trùng của chồng với trứng của người khỏe mạnh khác sẽ có thể sinh được con bình thường. 4. Nếu làm thụ tinh ống nghiệm trứng của vợ với tinh trùng của người khỏe mạnh khác sẽ có thể sinh được con bình thường.   Số phát biểu đúng là   1. 1 2. 2 3. 3 4. 4 | A.   1. Sai do với chuyển đoạn Robertson của chồng, đứa con chỉ có thể có 1 NST 21 từ mẹ hoặc 3 NST 21 từ bố và mẹ. Mặt khác, monosomy 21 không thể sống qua giai đoạn thai, nên 100% con sẽ bị Down trisomy 21. 2. Sai do vẫn có thể sinh được con bị Down. 3. Sai do tinh trùng của chồng luôn luôn có vấn đề: 50% không có NST 21, 50% có 2 NST 21. 4. Đúng do trứng của người mẹ hoàn toàn bình thường. | VD |