ĐÁP ÁN PHẦN SINH HỌC DI TRUYỀN – PHÂN TỬ

TAM SINH TRUYỀN KỲ 2020

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Mục tiêu | STT | Câu hỏi | Đáp án | Mức độ |
| MT 1 và 2 | 1 | Một gen mã hóa cho một loại protein đã chịu biến đổi dẫn đến protein này bất hoạt. Sau đó, biểu hiện của sự biến đổi là sự sao chép DNA hình thành những đoạn DNA ngắn, rời rạc. Cho biết protein nào đã bị mất chức năng:  A. DNA helicase  B. DNA ligase  C. DNA primase  D. DNA polymerase | B. Enzyme ligase có chức năng nối các Nu tổng hợp thay thế vào đoạn mồi với các đoạn okazaki. Mất chức năng của ligase dẫn đến hiện tượng như trên | Nhận biết (NB) |
| 2 | Histone là một loại protein kiềm, có vai trò trong sự nén chặt DNA, trong thành phần của histone chứa nhiều loại acid amin nào?  A. Lysine và arginine  B. Aspartic acid và arginine  C. Valine và histidine  D. Glycine và asparagine | A. DNA mang điện tích âm do có chứa các nhóm acid phosphoric, để nén chặt DNA histone cần có thành phần là các amino acid tích điện dương, đó là lysine và arginine. | Thông hiểu (TH) |
| 3 | Chọn câu đúng:  A. Khi cơ co, siêu sợi actin trượt trên myosin sẽ làm băng I ngắn lại và dẫn đến băng H dài ra.  B. Băng A được tạo ra bởi sợi actin.  C. Cơ co khi đầu Myosin bị nghiêng do sự thủy phân ATP.  D. Khi ATP gắn vào đầu myosin, myosin tách ra khỏi sợi actin. | A. Vạch I và H đều ngắn lại.  B. Băng A có bản chất là nhiều sơi myosin.  C. Cơ co khi myosin nghiêng do sự giải phóng ADP và P  D. Đúng | TH |
| 4 | Cho phát biểu sau: Dynein chịu trách nhiệm cho sự vận chuyển nhanh của các túi tiết sơ cấp (1), định vị các màng golgi (2) và có chiều ngược với chiều chuyển động của Myosin VI (3). Các nhận định đúng là:   1. (1) đúng, (2) sai, (3) sai 2. (1) sai, (2) đúng, (3) sai 3. (1) sai, (2) đúng, (3) đúng 4. (1) đúng, (2) đúng, (3) đúng | B. (1) vận chuyển nhanh các túi tiết sơ cấp là vai trò của kinesin. (3) Dynein chuyển động ra đầu (-) của ống vi thể, myosin VI chuyển động về đầu (-) sợi actin. Vậy chúng chuyển động cùng chiều. | TH |
| 5 | Việc loại bỏ các tế bào hồng cầu già do nhận biết phân tử phosphatidylinositol trên bề mặt màng tế bào do chuyển động nào của phân tử phospholipid gây ra?  A. Chuyển động quay tại chỗ  B. Chuyển động chuyển chỗ  C. Chuyển động flip-flop  D. Chuyển động bất đối xứng | C. Chuyển động này ít khi xảy ra và cần enzyme flipase xúc tác, do vậy tế bào hồng cầu được nhận biết và thực bào sau khoảng 120 ngày. | TH |
| 6 | Đâu là nhận định đúng khi nói về quá trình phiên mã ở Eukaryote?  A. Ở RNA polymerase III, sự kết thúc phiên mã cần tạo cấu trúc kẹp tóc trước chuỗi Uracil  B. Sự kết thúc phiên mã ở RNA polymerase II không cần đến trình tự đặc biệt  C. Enzyme Rat1 có khả năng phân hủy RNA theo chiều 3’-5’  D. Phần promoter lõi thuộc promoter nhận diện bởi RNA polymerase II có trình tự consensus phổ biến nhất là 5’-TAAATA-3’ | A. Sai vì ở RNA pol III, sự kết thúc phiên mã không cần tạo cấu trúc kẹp tóc trước Uracil  C. Sai vì enzyme Rat1 có khả năng phân hủy RNA theo chiều 5’-3’  D. Sai vì trình tự đúng phải là 5’-TATAAA-3’ | TH |
| 7 | Phát biểu nào sau đây là đúng về hộp TATA?  A. Hộp TATA chỉ rõ cho ARN polymerase đâu là mạch đơn cần đọc để phiên mã  B. Ở sinh vật nhân thực, enzym ARN polymerase có thể tự nhận biết hộp TATA  C. Protein liên kết hộp TATA (TBP) chỉ có tác dụng khi gen có hộp TATA  D. Ở vi khuẩn, TBP thường được gọi là yếu tố omega Ω | B sai vì ở sinh vật nhân thực, enzyme RNA polymerase không tự nhận biết được hộp TATA mà phải thông qua protein liên kết hộp TATA  C sai vì ở sinh vật nhân thực, TBP là một tiểu đơn vị của yếu tổ phiên mã TFIID tác dụng cả khi không có hộp TATA  D sai vì TBP gọi là yếu tố sigma | TH |
| 8 | Sắp xếp các chữ cái ứng với từng chức năng, tên gọi lần lượt theo thứ tự:  https://lh4.googleusercontent.com/FVgSq3RNrhgY6jUEjt7JexgPO1PGhh-j1BQ6jYGln2llM2V8JUnp3fPAPVYJNdlhhEyd2C23WpE6p-gsSftRlkENkrhgptc6RfT3dnWfmcXf6-2iwiHJF-P95u4Jwo5dCOPPkUcN  1. Phiên mã bởi RNA polymerase I  2. Nguyên nhiễm sắc  3. Gắn mũ poly-A bởi enzyme poly-A polymerase  4. Dị nhiễm sắc    A. B - A - C - B  B. A- C - B - A  C. B - A - A - C  D. C - B - B - A | 1. RNA polymerase I phiên mã rRNA ở hạch nhân (B)  2. Nguyên nhiễm sắc ít kết đặc nên có màu nhạt (A)  3. mRNA trưởng thành ở vùng nhiễm sắc chất (A)  4. Dị nhiễm sắc kết đặc nên có màu đậm hơn ( C ) | Vận dụng (VD) |
| 9 | Một bé trai 9 tháng tuổi được đưa đến bệnh viện trong tình trạng viêm đường hô hấp. Bệnh nhân có khuôn mặt to và thô, cử động khớp bị hạn chế, tay bị biến dạng. Qua quan sát bằng kính hiển vi, lysosome tế bào tích lũy nhiều mucopolysaccarid. Cho biết bào quan nào đã bị bất thường chức năng dẫn đến bệnh trạng trên:  A. Lưới nội chất  B. Bộ máy Golgi  C. Ty thể  D. Peroxisome | B. Nguyên do gây ra bệnh là sự thiếu hụt NAc glucosamine phosphotransferase trong bộ máy Golgi, dẫn đến mannose không nhận được phosphate, các protein tiền chất hydrolase mất đi tín hiệu, không thể đến lysosome. | VD |
| 10 | Telomerase là một loại enzyme có chức năng bảo vệ các đầu mút của NST bằng cách tổng hợp lại các đoạn đầu mút bị ngắn đi do thay thế mồi. Enzyme này hoạt động như thế nào?  A. Tổng hợp mạch bổ sung theo mạch khuôn là DNA ở phía đầu 5’.  B. Tổng hợp mạch bổ sung theo mạch khuôn là RNA ở phía đầu 3’.  C. Tổng hợp mạch bổ sung theo mạch khuôn là DNA ở phía đầu 3’.  D. Tổng hợp mạch bổ sung theo mạch khuôn là RNA ở phía đầu 5’. | B. Enzyme telomerase có chức năng tổng hợp lại các trình tự ở đầu mút 3’ bị mất do việc thay thế các đoạn mồi, dựa trên mạch khuôn RNA, enzyme có tính chất reverse transcriptase. | VD |
| 11 | Bệnh Khí phế thũng di truyền có liên quan đến sự tạo kết tủa của một loại protein là alpha1-antitrypsin làm mất tính đàn hồi của các phế nang. Ngoài ra , alpha1-antitrypsin còn có chức năng ức chế protease elastase trong máu. Cơ chế gây bệnh này….  A. Protein alpha1-antitrypsin bị gấp cuộn sai với số lượng lớn, sau đó được đưa đến LNSC để sửa chữa, các protein gấp cuộn sai kết tạo kết tủa làm mất tính đàn hồi của phế nang.  B. Protein alpha1-antitrypsin được tổng hợp ở LNSC do bị đột biến gen nên không thể tiến hành gấp cuộn chính xác, bị giữ lại và tạo thành kết tủa. Bên cạnh đó còn elastase phân huỷ các mô mịn.  C. Alpha1-trypsin được tổng hợp dưới dạng các protein bị mất chức năng ức chế elastase dẫn đến sự phân huỷ các mô mịn làm mất tính đàn hồi của phế nang.  D. Đột biến làm giảm đáng kể tổng hợp protein alpha1-antitrypsin dẫn đến tăng hoạt động của elastase phân huỷ các mô mịn, làm mất tính đàn hồi của phế nang. | B | VD |
| 12 | https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/f/fb/Amyloid-plaque_formation-big.jpg/1920px-Amyloid-plaque_formation-big.jpg?fbclid=IwAR30L1tPnDE9kWfLgSW26_sWie8mHB5wuoIv2vXZnfeWqMaQpSRCBxzgVcU  Hình ảnh trên đây diễn tả cơ chế gây ra bệnh nào?   1. Alzheimer 2. Prion 3. LEHON 4. Parkinson | A. | VD |
| 13 | Parkinson là bệnh thần kinh liên quan đến 2 protein: alpha-synuclein và parkin. Ở người mắc bệnh này có sự gia tăng số phiến beta, protein sẽ kết cụm lại tạo các sợi fibril không hoà tan và gây bệnh cho não bộ. Bệnh này có liên quan đến hoạt động của các thành phần nào sau đây của tế bào? (LNSC: lưới nội sinh chất)   1. LNSC trơn và chaperone phân tử 2. LNSC hạt và lysosome 3. LNSC trơn và bộ máy golgi 4. LNSC hạt và proteasome | D. Alpha-synuclein và parkin bị gấp cuộn sai trong LNSC hạt, alpha-synucleim tạo các phiến gấp nếp beta kết cụm với các fibril không hoà tan gây bệnh cho não bộ, parkin là một ubiquitin ligase do bị gấp cuộn sai nên cũng không thực hiện được chức năng đánh dấu cho proteasome tiêu huỷ các alpha-synuclein gấp cuộn sai. | VD |
| Mục tiêu 3 và 4 | 14 | Khi tế bào bước vào chu kì tế bào, S-cyclin được hình thành là:   1. Cyclin B. 2. Cyclin A 3. Cyclin D. 4. Cyclin E. | A. Bốn loại cyclin chính lần lượt được hình thành theo thứ tự G1-cyclin, G1/S-cyclin, S-cyclin, M-cyclin gồm: Cyclin D, Cyclin E, Cyclin A và Cyclin B. | NB |
| 15 | Trong hoạt động của họ protein ức chế CDK, khi có sự hư hỏng DNA, nếu xảy ra đột biến ở gene mã hóa cho protein p53 làm thay đổi cấu trúc của protein p53 khiến nó không liên kết được với vùng promotor của gene WAF1 thì sự kiện nào sau đây có thể xảy ra? Giả sử các quá trình khác diễn ra bình thường.   1. pRb ức chế phức hợp E2F khiến DNA không được nhân đôi. 2. CDK2 không thực hiên được chức năng phosphoryl hóa. 3. Tế bào đi vào giai đoạn G0 hoặc apoptosis. 4. Gene mã hóa cho protein **p21** (gene WAF1) không được phiên mã, dịch mã. | D. Khi có sự hư hỏng DNA -> p53 được tạo ra nhiều nhưng nó không liên kết được với vùng promotor của gene WAF1 -> Gene WAF1 không được phiên mã, dịch mã -> p21 không được tạo ra -> CDK2 không bị ức chế bởi p21 nên thực hiện chức năng phosphoryl pRb -> pRb tách khỏi phức hợp với E2F -> E2F không bị ức chế -> DNA vẫn đi vào pha S để nhân đôi. | TH |
| 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 |
| 19 | Nhờ đâu mà trong kỳ cuối nguyên phân, hai nhân con được tạo thành chỉ chứa protein nhân mà không lẫn lộn protein của tế bào chất?   1. Có màng nhân xuất hiện trở lại bao quanh chất nhiễm sắc. 2. Protein nhân đi theo phragmoplast còn protein tế bào chất đi theo các bóng golgi. 3. Protein nhân dính vào chất nhiễm sắc, sau đó tách ra. 4. Protein nhân vận chuyển bởi enzyme kinase polo. | A. Ở kỳ cuối sau khi các nhiễm sắc đơn đã đi chuyển về hai cực tế bào thì màng nhân xuất hiện trở lại. Khoảng cách rất sát giữa màng nhân và nhiễm sắc thể ngăn không cho bất cứ protein nào lọt vào trong màng nhân. Sau đó các protein nhân sẽ được chọn lọc kỹ lưỡng rồi đưa vào thông qua các lỗ nhân. | TH |
| 20 | Ở tế bào cơ, việc sử dụng tín hiệu nội bào là ion Ca2+ chứ không phải ion Na+ có ích lợi gì?   1. Ion Ca2+ có điện tích lớn hơn Na+ nên khi có điện thế động, Ca2+ sẽ di chuyển vào trong tế bào nhanh hơn theo gradient điện thế. 2. Ion Ca2+ có kích thước lớn nên khó thất thoát ra khỏi tế bào hơn, giúp cơ co lâu hơn. 3. Nồng độ ion Ca2+ trong nội bào ít hơn Na+ nên một lượng nhỏ Ca thêm vào đã có thể tạo ra đáp ứng nhanh chóng cho cơ. 4. Calcium là nguyên tố phổ biến trong cơ thể nên nhiều thụ thể có cấu tạo thích hợp việc gắn Ca2+. | C. Thực tế, trong bào tương của tế bào cơ, nồng độ Ca2+ có thể thay đổi đến 10 lần (10-7M khi cơ giãn và 10-6M khi cơ co) trong thời gian rất nhanh vài micro giây, Điều này rất khó thực hiện nếu chỉ thay đổi vài milimol ion Na+.  Đáp án B và D hoàn toàn không có cơ sở.  Đáp án A sai: khi có điện thế động, trong tế bào tích điện dương. Do đó Ca2+ vào tế bào là do gradient nồng độ. Hơn thế nữa, điều này xảy ra chỉ khi Na+ đã đi vào tế bào trước đó để hoạt hóa kênh Canxi phụ thuộc điện thế trên màng tế bào. | TH |
| 21 | Có bao nhiêu ống vi thể liên kết với tâm động ở một tế bào thận người ở kỳ giữa của quá trình nguyên phân? Biết các quá trình đều diễn ra bình thường.   1. 23 2. 92 3. 46 4. 22 | B. Người bình thường có 46 nhiễm sắc thể. Trong nguyên phân ở tế bào soma loại có thể phân chia, mỗi nhiễm sắc thể kép gắn với 2 ống vi thể ở tâm động để tách về 2 bên. | 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 |
| 24 | Hướng đi mới trong y học hiện đại là khởi phát cơ chế apoptosis hoặc ức chế apoptosis. Trong các liệu pháp sau đây, đâu là liệu pháp ức chế (apoptosis)?  A. Tế bào được tiếp xúc với pifithrin-α, một chất ức chế sự phiên mã của p53.  B. Cho tế bào tiếp xúc với protein FasL tái tổ hợp, một ligand gắn với họ thụ thể kích hoạt yếu tố hoại tử khối u.  C. Điều trị tế bào bằng các chất hữu cơ có khả năng chui vào tế bào và có ái lực cao với trung tâm hoạt động của caspase-3  D. Cho tế bào tiếp xúc với bức xạ ion hóa nồng độ thấp phù hợp. | A. Liệu pháp điều trị ung thư bằng tia bức xạ ion hóa hoặc hóa chất sẽ ảnh hưởng tới những tế bào khỏe mạnh, dẫn tới những tế bào này bị apoptosis, tác dụng phụ như ảnh hưởng hệ tiêu hóa, tủy xương và da. Pifithrin-α ức chế phiên mã p53 (yếu tố đình chỉ chu kì tế bào và tạo ra apoptosis). Do đó Pifithrin-α có thể giảm được tác dụng phụ của liệu pháp xạ trị hay hóa trị ung thư. | 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 |
| 26 | Curcumin là một hợp chất polyphenol tự nhiên được tìm thấy chủ yếu trong phần củ của cây nghệ. Các nghiên cứu khoa học cho thấy curcumin đóng vai trò quan trọng trong việc tiêu diệt tế bào ung thư. Phát biểu nào sau đây là hợp lý khi giải thích vai trò của curcumin?  A. Curcumin tăng cường hoạt động của gene mã hóa cho Bcl-2 và Bcl-xL.  B. Curcumin kìm hãm hoạt động phân cắt của Caspase-9.  C. Curcumin làm giảm khả năng thay đổi tính thấm màng của ti thể.  D. Curcumin ức chế gene mã hóa cho cyclin D và cyclin E. | A. Sai. Bcl-2 và Bcl-xL là protein anti-apoptotic. Curcumin tăng cường hoạt động của gene mã hóa cho Bax và Bad sẽ làm tăng hàm lượng của hai protein này -> ức chế apoptosis -> không tiêu diệt được tế bào ung thư.  B. Sai. Curcumin kìm hãm hoạt động phân cắt của Caspase-9 -> kìm hãm và làm chậm quá trình apoptosis -> không tiêu diệt được tế bào ung thư.  C. Sai. Curcumin làm giảm khả năng thay đổi tính thấm màng của ti thể -> ức chế con đường khởi phát apoptosis nội bào thông qua ti thể -> không tiêu diệt được tế bào ung thư.  D. Đúng. Curcumin ức chế gene mã hóa cho cyclin D và cyclin E -> làm giảm hàm lượng của cyclin D và cyclin E -> tăng hiệu quả của điểm kiểm soát G1 -> tế bào khó vượt qua điểm kiểm soát -> tiêu diệt được tế bào ung thư. | 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 |
| Mục tiêu 5 và 6 | 28 | Phát biểu nào sau đây là sai ?   1. Ở eukaryote, các trình tự điều hòa có thể nằm ở upstream, downstream hoặc intron. 2. Men HDACs (Histone Deacetylase) cho phép sao mã và biểu hiện gen. 3. Methyl hóa DNA thuộc cơ chế di truyền epigenetics. 4. Maintenance methyltransferase ưu tiên hoạt động ở những trình tự CG bắt cặp với CG đã được methyl hóa. | B. Men HDACs khử sự acetyl hóa protein histone gây kìm hãm phiên mã. | NB |
| 29 | Sự phiên mã gene X được điều khiển bởi yếu tố phiên mã A. Gen X chỉ biểu hiện khi A được phosphoryl hoá. Các số liệu biểu diễn mức độ phổ biến của yếu tố A và mức độ hoạt động của một enzyme kinase và một enzyme phosphatase đặc trưng với yếu tố A được nêu ở bảng dưới đây:   |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | Mô | Yếu tố A | Hoạt tính kinase | Hoạt tính phosphatase | | Cơ | **+** | **-** | **-** | | Tim | **+** | **+** | **-** | | Não | **+** | **-** | **+** |   Từ số liệu trên có thể nhận định: Gene X sẽ biểu hiện mạnh ở đâu ?   1. Mô cơ. 2. **Mô tim.** 3. Mô não. 4. Mô não và mô tim. | B. Enzyme kinase là gắn nhóm phosphate và enzyme phosphatase thì loại bỏ nhóm phosphate. Yếu tố A cần gắn nhóm phosphate vào mới hoạt động thì gene X mới biểu hiện. Do đó gene X biểu hiện mạnh ở tim. | TH |
| 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) | A. 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 |
| 32 | Đặc điểm kiểu hình nào sau đây xuất hiện ở tế bào prokaryote có gene *LacI* bị đột biến khiến protein do nó tạo ra mất chức năng?   1. Không có sự phiên mã các gene cấu trúc của Lac operon do RNA polymerase không gắn được vào promoter. 2. Lactose không vào được bên trong tế bào prokaryote. 3. Lactose vào được trong tế bào prokaryote nhưng không được phân giải. 4. Gene cấu trúc của Lac operon được phiên mã liên tục. | D. LacI là tên gọi của gen điều hoà của Lac operon. Khi bị đột biến, gen LacI không sản xuất được protein ức chế để gắn vào operator của Lac operon. | 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 |
| 37 | Một tế bào bất kỳ đều không muốn lãng phí năng lượng để tổng hợp Arginine nếu Arginine có mặt trong chế độ ăn uống của cơ thể. Vì vậy, khi Arginine hiện diện, nó kích hoạt một protein ức chế để ngăn chặn sự phiên mã của gen mã hoá enzyme tạo ra Arginine. Enzyme này là một ví dụ về kiểu điều hoà nào ?   1. Điều hòa dương tính. 2. Điều hòa âm tính-thông qua operon ức chế. 3. Điều hòa âm tính-thông qua operon cảm ứng. 4. Điều hòa suy giảm. | B. Protein ức chế được tạo ra bởi một gen điều hòa, nhưng chúng không thể liên kết với operator ở cấu hình bình thường của chúng. Tuy nhiên, một số phân tử nhất định được gọi là chất đồng ức chế sẽ gắn vào protein ức chế, làm thay đổi cấu hình và làm chúng có hoạt tính ức chế. Protein ức chế có hoạt tính sẽ liên kết với operator và ngăn cản việc phiên mã. Ở đây tất nhiên là âm tính vì có Arginine ức chế việc phiên mã. Nó tạo ra sản phẩm để ức chế bằng cách ức chế. | 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 |
| 39 | Virus HIV khi ở trong tế bào có khuynh hướng hình thành DNA 2 mạch từ bộ gene của nó và sau đó gắn vào bộ gene của vật chủ. Trong quá trình hình thành các thế hệ virus sau, chúng mã hóa tạo ra protein Rev, protein này liên kết với một trình tự đặc biệt là RRE trên RNA ở bên trong bộ gene virus giúp chúng có thể tổng hợp được bộ gene của chúng ở ngoài bào tương. Từ cơ chế quan trọng này mà sự nhiễm phải virus HIV sẽ chia thành 2 giai đoạn là giai đoạn sớm và giai đoạn muộn.  Theo bạn, cơ chế trên đã cố ý bỏ qua bước kiểm soát biểu hiện gene nào tế bào người ?   1. Kiểm soát phiên mã. 2. Kiểm soát sự trưởng thành của RNA. 3. Kiểm soát sự vận chuyển và định vị RNA. 4. Kiểm soát dịch mã. | C. Ở cơ chế kiểm soát sự vận chuyển và định vị RNA trong bào tương của người, sự vận chuyển các phân tử RNA được trì hoãn cho đến khi sự phiên mã và trưởng thành của RNA hoàn tất. Tuy nhiên ở virus HIV lại có cơ chế cố ý bỏ qua sự kiểm soát tại điểm này. Khi ở trong tế bào, virus HIV có khuynh hướng hình thành DNA 2 mạnh từ bộ gene RNA của nó rồi gắn vào bộ gene của người, DNA virus được phiên mã bộ máy phiên mã của người phiên mã thành 1 phân tử RNA dài rồi bị cắt nối thành nhiều cách khác nhau tạo thành hơn 30 loại mRNA khác nhau tương ứng mã hoá nhiều loại protein. Thế nhưng, để hình thành các thế hệ virus, đoạn RNA trên phải không bị cắt nối tức còn chứa các đoạn intron rồi được xuất ra khỏi nhân vào bào tương (tế bào bình thường sẽ ngăn chặn điều này) rồi được đóng gói trong capsid và được coi như bộ gene của virus. Thế nên virus đã mã hoá protein Rev từ phân tử mRNA bị cắt nối, Rev liên kết với trình tự đặc biệt là RRE trong intron của RNA trong bộ gene virus, Rev tương tác với 1 thụ thể vận chuyển ở vỏ nhân giúp các RNA virus đi xuyên qua lỗ nhân đi vào bào tương dù vẫn còn chứa các đoạn intron. Từ đó sự nhiễm phải virus HIV được chia làm 2 giai đoạn là giai đoạn sớm (Rev được dịch mã từ mRNA đã bị cắt nối và tất cả các đoạn intron bị cắt vẫn ở lại trong nhân rồi được loại bỏ) và giai đoạn muộn (các RNA không bị cắt nối được vận chuyển từ nhân bởi chức năng của Rev). | VD |
| 40 | Ở những bệnh nhân mắc bệnh ß-thalassemia, trình tự LCR ß-globin bị mất đoạn dẫn đến sự làm giảm biểu hiện của gene ß-globin (dù gene ß-globin và vùng điều hòa gần nó vẫn còn nguyên vẹn nhưng gene này vẫn im lặng không phiên mã ngay cả khi ở trong tế bào hồng cầu). Cơ chế trên gây bệnh là do bất thường đặc điểm nào của trình tự LCR ß-globin ?   1. Khả năng tiếp xúc của gene ß-globin với LCR. 2. Những protein liên kết với LCR lôi kéo các phức sắp xếp lại chromatin. 3. Sự cạnh tranh của gene ß-globin và các gene khác trong sự tiếp xúc với LCR. 4. LCR có chứa những trình tự rào chắn. | D. Trong sự kiểm soát phiên mã của gene ß-globin ở người, các gene này có những trình tự điều hoà riêng và sử dụng chung 1 vùng điều hoà là LCR. LCR có bao gồm những trình tự rào chắn (Barrier sequence) ngăn cản sự lan truyền của những vùng dị nhiễm sắc lân cận vào trong gene ß-globin. Do đó, ở những bệnh nhân mắc ß-thalessemia, LCR beta globin bị mất đoạn, nó ành hưởng đến các đoạn trình tự rào chắn gây nên biến đổi vùng vùng cô đặc trên NST thành vùng dị nhiễm sắc. Điều này làm giảm biểu hiện của gene beta globin và cũng chính là nguyên nhân gây bệnh ß-thalessemia ở người. | VD |