**BỘ CÂU HỎI THI HỌC PHẦN DI TRUYỀN SINH HỌC**

**PHẦN I**  
1. Di truyền y học là gì?Khái niệm bệnh di truyền tới nay đã thay đổi như thế nào?Phân tích nguyên nhân của sự thay đổi đó.   
2. Trình bày nội dung cơ bản của các lĩnh vực sau trong di truyền y học: di truyền tế bào, di truyền hoá sinh, bệnh di truyền và di truyền dược lý.  
3. Trình bày nội dung cơ bản của các lĩnh vực sau trong di truyền y học: di truyền miễn dịch, di truyền học quần thể, di truyền học trong đột biến phóng xạ và hoá chất, nghiên cứu di truyền trong ung thư.  
4. Trình bày nội dung của phương pháp lập và phân tích gia hệ. Vẽ và chú thích các ký hiệu sử dụng trong lập gia hệ theo qui ước quốc tế mà anh (chị) đã được học.  
5. Thế nào là trẻ đồng sinh? Trình bày các dạng đồng sinh.Viết các công thức tính hệ số di truyền H và nêu ý nghĩa của hệ số di truyền.   
6. Trình bày định luật 1 và 2 Mendel, giải thích định luật trên cơ sở tế bào học (có vẽ sơ đồ lai).  
7. Trình bày định luật 3 Mendel, giải thích định luật trên cơ sở tế bào học (có vẽ sơ đồ lai).  
8. Liên kết gen là gì? Nêu thí nghiệm phát hiện hiện tượng liên kết gen của Morgan và giải thích trên cơ sở tế bào học (có vẽ sơ đồ lai).  
9. Hoán vị gen là gì? Nêu thí nghiệm phát hiện hiện tượng hoán vị gen của Morgan và giải thích trên cơ sở tế bào học (có vẽ sơ đồ lai).  
10. Trình bày thí nghiệm phát hiện ra hiện tượng nhiều gen không alen tương tác cùng qui định một tính trạng. Có mấy kiểu tương tác gen và nêu tỷ lệ phân tính ở F2 của các kiểu tương tác ấy.  
11. Thế nào là di truyền liên kết giới tính. Nêu thí nghiệm của Morgan trên đối tượng ruồi giấm và giải thích.  
12. Người ta phát hiện ra nhóm máu Rh như thế nào? Nêu ý nghĩa của nhóm máu Rh.   
13. Trí tuệ của người được di truyền theo cơ chế nào? Trình bày đặc điểm của cơ chế di truyền đó.  
  
**PHẦN II**  
14. Trình bày các khả năng kết hợp có thể xảy ra và nêu tính chất đặc điểm của di truyền gen trội hoàn toàn trên nhiễm sắc thể thường. Kể tên một số bệnh, tật di truyền theo cơ chế này.  
15. Trình bày một số bệnh, tật di truyền ở người: Hội chứng Marfan (hội chứng tay vượn), u xơ thần kinh typ 1, cận thị, tật dính ngón, tật thừa ngón và ngắn ngón.  
16. Trình bày cơ chế di truyền và nêu tính chất đặc điểm của di truyền gen trội không hoàn toàn trên nhiễm sắc thể thường. Kể tên một số bệnh, tật di truyền theo cơ chế này.  
17. Trình bày cơ chế di truyền 2 alen đồng trội ở người. Cho ví dụ.  
18. Trình bày các khả năng kết hợp có thể xảy ra và nêu tính chất đặc điểm của di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường. Kể tên một số bệnh, tật di truyền theo cơ chế này.  
19. Trình bày các khả năng kết hợp có thể xảy ra và nêu tính chất đặc điểm của di truyền gen lặn liên kết với nhiễm sắc thể X. Kể tên một số bệnh, tật di truyền theo cơ chế này.  
20. Trình bày các khả năng kết hợp có thể xảy ra và nêu tính chất đặc điểm của di truyền gen trội liên kết với nhiễm sắc thể X. Kể tên một số bệnh, tật di truyền theo cơ chế này.  
21. Sự biểu hiện các tính trạng bị ảnh hưởng bởi giới và các tính trạng bị hạn chế bởi giới như thế nào? Cho ví dụ.  
22. Hệ thống nhóm máu ABO ở người được di truyền như thế nào? Cho ví dụ.  
23. Trình bày phương pháp làm tiêu bản nhiễm sắc thể người từ bạch cầu limpho máu ngoại vi.  
24. Nêu nguyên tắc chung để làm tiêu bản nhiễm sắc thể người và giải thích ý nghĩa của từng bước. Nêu ý nghĩa của phương pháp làm tiêu bản nhiễm sắc thể.  
25. Trình bày các phương pháp làm tiêu bản nhiễm sắc thể người. Nêu tên các kỹ thuật nhuộm nhiễm sắc thể.  
26. Trình bày các tiêu chuẩn phân loại bộ nhiễm sắc thể người và đặc điểm của các nhóm nhiễm sắc thể người.  
27. Trình bày cách viết karyotyp. Hãy viết karyotyp của một người khi xét nghiệm NST thấy có hai dòng tế bào trong cơ thể: một dòng có 46 NST; một dòng có 47 NST, thừa một NST số 21.  
  
**PHẦN III**  
28.Vẽ sơ đồ và trình bày cơ chế gây rối loạn về số lượng NST trong quá trình hình thành giao tử dẫn tới hội chứng Down.  
29. Trình bày các triệu chứng thường gặp trong hội chứng Down.  
30. Viết karyotyp của người mắc hội chứng Down. Trình bày cơ chế gây hội chứng Down do chuyển đoạn?  
31. Vẽ sơ đồ và giải thích cơ chế dẫn tới hội chứng Edwards. Trình bày biểu hiện của hội chứng này?   
32. Vẽ sơ đồ và giải thích cơ chế dẫn tới hội chứng Patau. Trình bày biểu hiện của hội chứng này?   
33. Viết karyotyp, trình bày biểu hiện và cơ chế gây hội chứng mèo kêu.  
34. Vẽ sơ đồ và giải thích cơ chế dẫn tới hội chứng Turner. Trình bày biểu hiện của hội chứng này?   
35. Vẽ sơ đồ và giải thích cơ chế dẫn tới hội chứng Klinefelter. Trình bày biểu hiện của hội chứng này?   
36. Trình bày nguyên nhân gây bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể ở người.  
37. Vẽ sơ đồ và trình bày về đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể dạng mất đoạn. Kể tên một số trường hợp mất đoạn nhiễm sắc thể ở người.  
38. Thế nào là đảo đoạn? Vẽ sơ đồ phân biệt các kiểu đảo đoạn trong đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.   
39. Vẽ sơ đồ và trình bày về đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể dạng hai tâm, dạng nhiễm sắc thể đều.   
40. Thế nào là chuyển đoạn? Vẽ sơ đồ phân biệt các kiểu chuyển đoạn trong đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể.   
41. Vẽ sơ đồ và giải thích cơ chế hình thành giới tính ở nam.  
42. Vẽ sơ đồ và giải thích cơ chế hình thành giới tính ở nữ.  
43. Lưỡng giới là gì? Trình bày những điểm cơ bản về lưỡng giới thật và lưỡng giới giả.  
  
**PHẦN IV**  
44.Thế nào là đa bội thể?lệch bội thể? Nguyên nhân gây đa bội thể và lệch bội thể ở người?  
45. Nêu khái niệm đột biến gen và các dạng đột biến gen. Nguyên nhân và cơ chế gây ra đột biến gen.  
46. Trình bày cấu tạo của hemoglobin. Kể tên 3 bệnh do thay đổi cấu trúc chuỗi polypeptid và 2 bệnh do thay đổi số lượng chuỗi polypeptid.  
47. Trình bày cơ chế biểu hiện và hậu quả của đột biến gen.  
48. Nêu cơ chế di truyền, cơ chế đột biến và biểu hiện của bệnh HbS.  
49. Nêu cơ chế di truyền, cơ chế đột biến và biểu hiện của bệnh HbC, HbE.  
50. Nêu cơ chế di truyền, cơ chế đột biến và biểu hiện của bệnh α- thalassemia.  
51. Nêu cơ chế di truyền, cơ chế đột biến và biểu hiện của bệnh β- thalassemia.  
52. Trình bày về bệnh Hemophilia A và Hemophilia B.  
53. Vẽ sơ đồ và giải thích cơ chế sinh bệnh Phenyl-xeton niệu.  
54. Vẽ sơ đồ và giải thích cơ chế sinh bệnh tích Oxalat.  
55. Vẽ sơ đồ và giải thích cơ chế sinh bệnh Galactose huyết.  
56. Vẽ sơ đồ và giải thích cơ chế sinh bệnh Fructose niệu.  
57. Vẽ sơ đồ và giải thích cơ chế sinh bệnh Porpyrin cấp từng cơn.  
  
**PHẦN V**  
58.Trình bày về đặc điểm, nguồn gốc và công thức tính số lượng vật thể Barr.  
59. Nêu nguyên tắc chung, cách đọc tiêu bản và ý nghĩa của xét nghiệm vật thể Barr. Xét nghiệm này hay được áp dụng đối với những loại tế bào nào ở người?  
60. Đặc điểm và nguồn gốc của vật thể dùi trống, vật thể Y?   
61. Bản đồ gen người là gì? Nguyên tắc lập bản đồ gen người? Nêu các ứng dụng của bản đồ gen người.  
62. Nêu nội dung của phương pháp lập bản đồ di truyền bộ gen người bằng phương pháp phân tích liên kết gen.  
63. Trình bày phương pháp lập bản đồ vật lý bộ gen người bằng phương pháp quan sát dị hình nhiễm sắc thể, mất đoạn và chuyển đoạn.  
64. Bệnh ung thư là gì? Liệt kê các tác nhân vật lý gây ung thư. Cho ví dụ.  
65. Liệt kê các tác nhân hóa học và tác nhân môi trường gây ung thư. Cho ví dụ.  
66. Trình bày lý thuyết virus di truyền của ung thư.  
67. Vai trò của gen tiền ung thư và gen ung thư đối với bệnh ung thư.  
68. Trình bày nội dung, điều kiện nghiệm đúng và ý nghĩa của định luật Hardy-Weinberg.  
69. Trình bày định nghĩa quần thể và các ứng dụng của định luật Hardy-Weinberg.  
70. Trình bày các nhân tố ảnh hưởng tới trạng thái cân bằng kiểu gen trong quần thể người.   
71. Tư vấn di truyền là gì? Vai trò của tư vấn di truyền đối với công tác phòng và điều trị bệnh di truyền.Kể tên các phương pháp phòng bệnh di truyền.  
72. Đối tượng của công tác tư vấn di truyền? các giai đoạn trong quá trình tư vấn di truyền?   
73. Nêu các phương pháp đặc hiệu điều trị bệnh di truyền.  
74. Trình bày các phương pháp không đặc hiệu điều trị bệnh di truyền.   
75. Phương pháp tránh được áp dụng để điều trị những bệnh di truyền nào? Cho ví dụ.  
76. Phương pháp bổ sung được áp dụng để điều trị những bệnh di truyền nào? Cho ví dụ.  
77. Phương pháp loại bỏ được áp dụng để điều trị những bệnh di truyền nào? Cho ví dụ.  
  
**PHẦN VI**  
78. Trong một gia đình có hai con, con thứ nhất bị bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm nặng chết lúc 3 tuổi, con thứ hai không bị bệnh. Hãy xác định kiểu gen của mỗi người trong gia đình, giải thích và viết sơ đồ lai?  
79. Trong 1 quần thể 10.000 người, có 9.801 người tóc thẳng, còn lại là tóc quăn. Xác định tỷ lệ kiểu gen trong quần thể và số người có kiểu gen dị hợp tử trong quần thể.  
80. Ở người, mỗi người đều thuộc vào một trong 4 nhóm máu là A, B, AB và O của hệ nhóm máu ABO. Một nghiên cứu ở người Việt cho thấy, số người nhóm máu O là 48,35%, nhóm máu B là 27,94%, nhóm máu A là 19,46% và nhóm máu AB là 4,24%. Tính tần số tương đối các alen và tỷ lệ các kiểu gen trong quần thể người Việt trên.  
81. Thành phần kiểu gen của 3 quần thể như sau:  
Quần thể I: 0,25 AA + 0,10Aa + 0,65 aa = 1  
Quần thể II: 0,30 AA + 0,0 Aa + 0,70 aa = 1  
Quần thể III: 0,36 AA + 0,48 Aa + 0,16 aa = 1  
a) Quần thể nào ở trạng thái cân bằng di truyền? Vì sao?  
b) Khi sự ngẫu phối diễn ra thì cấu trúc di truyền ở thế hệ 3 như thế nào?  
82. Bố nhóm máu A bị thiếu máu hồng cầu hình liềm nhẹ. Mẹ nhóm máu B không bị bệnh. Con của họ có đặc điểm gì?   
83. Bố bị cận, Rh+. Mẹ không cận, Rh-. Con của họ như thế nào? (Biết rằng bố bị cận do gen quy định).  
84. Thế nào là di truyền nhiều alen? Bố nhóm máu A, mẹ nhóm máu O, con của họ có đặc điểm gì?  
85. Mẹ có Rh âm, nhóm máu AB. Bố có Rh dương, nhóm máu A. Con của họ có đặc điểm gì?  
86. Mẹ có Rh âm, nhóm máu AB. Bố có Rh dương, nhóm máu B. Con của họ có đặc điểm gì?  
87. Bố có Rh dương, nhóm máu A. Mẹ có Rh âm, nhóm máu O. Con của họ có đặc điểm gì?  
88. Mẹ có Rh âm, nhóm máu B. Bố có Rh dương, nhóm máu AB. Con của họ có đặc điểm gì?