**Nội dung ôn tập Sinh học Di truyền Y học**

**Câu 1.** Nội dung nghiên cứu của di truyền phân tử là gì.

**Câu 2:** Vai trò colchicin trong phương pháp di truyền tế bào.

**A. Tế bào ngừng kỳ giữa.** B. Tế bào ngừng gian kỳ.

C. Tiêu protein gắn vào nhiễm sắc thể. D. Làm cho nhiễm sắc thể phát quang.

**Câu 3:** Các bước của quá trình tư vấn di truyền.

**Câu 4:**Nếp vân da bình thường ko có đặc điểm nào: B

a. Có 2 nếp ngang và 1 nếp dọc. b. Ở gốc các ngón tay 1, 2, 3, 4 có bốn chạc ba.

c. Có 3 kiểu hoa vân chính là vòng, móc, cung.

d. Gần gốc cuối long bàn tay có một chạc ba gọi là chạc ba trục.

**Câu 5:** Các bước làm tiêu bản nhiễm sắc thể người là

1. Nuôi cấy tế bào.

2. Cho các tế bào dừng lại ở kỳ giữa bằng dung dịch colcemid hoặc colchicin.

3. Thu hoạch tế bào và dùng dung dịch nhược trương để phá vỡ màng tế bào rồi ly tâm lấy cặn tế bào.

4. Định hình tế bào bằng dung dịch carnoy từ 3 lần trở lên.

5. Dàn lên tiêu bản rồi nhuộm tiêu bản.

**Câu 6:** Chọn đáp án sai

A. Phá vỡ màng tế bào bằng KCl 0,075M hoặc Natri citrate 1%

B. Kích thích tế bào không có khả năng phân chia thành phân chia bằng 2 giọt PHA.

PHA là trong GĐ nuôi cấy

C. Dung dịch carnoy là dung dịch định hình tế bào thường là 3 methanol: 1 acetic.

D. Có nhiều kỹ thuật nhuộm băng nhưng tất cả các phương pháp nhuộm băng đều có phẩm nhuộm huỳnh quang để quan sát nhiễm sắc thể.

**Câu 7:** Bố hoặc mẹ mang nhiễm sắc thể chuyển đoạn cân bằng giữa nhiễm sắc thể 21 với 14 hoặc 15 hoặc 21 có đặc điểm sau

1. Khả năng sinh con bị Down là 1/3, con bình thường là 1/3 và con mang nhiễm sắc thể chuyển đoạn là 1/3.

(NST 14, 15) Con sinh ra được thì có 3 TH: bình thường; mang chuyển đoạn, Tri 21 (3 TH kia chết r: mono 14 (15), mono 21, Tri 14(15)

1. 100% các con bị down

(TH 21-21): 2 giao tử tạo ra: 24 (thêm 21) hoặc 22 (ko có 21) 🡪 tạo 2 hợp tử 45 (mono21, chết) hoặc 46 (tri21, sống)

C. 1/2 lành mang gen chuyển đoạn, 1/2 bị down.

D. Tùy vào sự chuyển đoạn của NST 21 với các nhiễm sắc thể khác nhau mà tỷ lệ bị down khác nhau.

**Câu 8:** Bó mẹ mang nhiễm sắc thể chuyển đoạn cân bằng giữa nhiễm sắc thể 21 với NST 14 thì tỷ lệ sinh con theo lý thuyết là: B

A: 1/2 Down, 1/ 2 bình thường.

B. 1/3 Down, 1/ 3 bình thường, 1/3 lành mang nhiễm sắc thể chuyển đoạn

C. 2/3 Down và 1/3 bình thường

D. Tất cả đều có thể đúng.

**Câu 9:** Mẹ trên 35 tuổi tỷ lệ sinh con bị down là: D

A. 1/ 200 **B. 1/ 300** C. 1/ 400 D. Tất cả đều sai.

30-34: 1200

35-39: 300

40-44: 100

**Từ 45: 50. Nhớ 45 tuổi là 1/50. Tuổi giảm 5 thì nguy cơ giảm theo thứ tự 2-3-4 lần**

**Câu 10:** Đối tượng cần sàng lọc bệnh down trước sinh là:A

**A. Tất cả phụ nữ mang thai.** B. Tuổi vợ trên 35

C. Các cặp vợ chồng sảy thai nhiều lần, đã có tiền sử đẻ con down, dị tật, tiếp xúc với hóa chất.

D. B và C đúng.

**Câu 11:** Nội dung chẩn đoán trước sinh của người bị Down là: 2

1. Siêu âm thai, phân tích nhiễm sắc thể nhờ nuôi cấy tế bào ối hoặc sinh thiết tua rau

2. **Sàng lọc rồi siêu âm thai, phân tích nhiễm sắc thể nhờ nuôi cấy tế bào ối, sinh thiết tua rau.**

3. Siêu âm thai, triple test, phân tích nhiễm sắc thể tế bào ối, sinh thiết tua rau và xét nghiệm NST của bố mẹ để khẳng định.

4. Siêu âm thai, triple test.

**Câu 12:** Hội chứng Edwards có đặc điểm nào đúng:C

A. Trisomy 8. B. Ngón cái quặp vào ngón trỏ.

C. **Bàn chân khoèo.** D. Cả A, B, C đúng.

**Câu 13:** Bệnh nào sau đây không phụ thuộc tuổi mẹ

A. Down. B. Edwards. C. Patau **D. Hội chứng mèo kêu. (5p-)**

**Câu 14:** Đặc điểm chung của bệnh rối loạn số lượng nhiễm sắc thể: A.

**A. Trẻ thường dị tật ở tim.** B. Đều tăng rối loạn theo tuổi của bố mẹ. (XYY do bố)

C. Nếp vân da thường tăng vân mô cái và có nếp ngang đơn độc.

D. Tất cả đều đúng.

**Câu 15:** Chức năng của nhiễm sắc thể không pải là:

A. Chi phối sự biệt hóa tinh hoàn. B. Kìm hãm sự hình thành tinh hoàn.

C. Chi phối hình thành và thực hiện chức năng buồng trứng.

D. Ức chế gen biệt hóa tinh hoàn nhờ yếu tố TDF.

**Câu 16:** Giới và cá thể giới được xác đinh qua mấy giai đoạn:

**A. 4.** B. 3. C. 5 D. 7

**Câu 17:** Ứng dụng vật thể barr có vai trò: D

A. Chẩn đoán trước sinh bệnh liên quan đến gen trên nhiễm sắc thể X.

B. Chẩn đoán sớm trẻ sắp sinh tương lai là trai hay gái.

C. Chẩn đoán hội chứng Turner và Klinefelter.

D. Cả B và C.

**Câu 18:** Ở giai đoạn sơ sinh của hội chứng Turner thì dấu hiệu nào sau đây gợi ý

A. Gáy rộng. B. **Tóc mọc thấp xuống gáy và nhiều nốt ruồi**.

C. Bộ phận sinh dục ngoài không rõ ràng D. Thừa da gáy, phù bạch huyết mu tay.

**Câu 19:** Lưỡng giới thật có các dạng sau:C

A. Kháng androgen hoàn toàn và không hoàn toàn.

B. Lưỡng giới do thượng thận và không do thượng thận.

C. Lưỡng giới xen kẽ, 1 bên và hai bên.

D. Tất cả đều sai.

**Câu 20:** Hội chứng Martin-bell( X dễ gãy) là do đột biến:A

A. NST Xp27.3 B. NST Yq27.1 C. NST Xq27.3 D. Gen lặn trên nhiễm sắc thể thường.

**Câu 21:** Các bước tách triết ADN: đúng tt

1. Phá hủy màng giải phóng AND bằng cơ học, áp suất, siêu âm, enzyme.

2. Tách protein khỏi ADN bằng proteinase K.

3. Tùa ADN bằng ethanol

4. Hòa tan ADN bằng đệm TE( Tris và EDTA)

**Câu 22:** Điện di ADN chọn câu sai: D

A. ADN điện âm chuyển sang cực dương.

B. ADN nhỏ thì di động nhanh, khi chạy cần cò ADN mẫu so sánh.

C. Cần pải điện di ADN trên thạch( gel)

D. Để quan sát ADN thì cần gắn ADN với ethidium bromide và chiếu ánh sáng hồng ngoại.

**Câu 23:** Các giai đoạn của phương pháp PCR:

1. Biến tính ADN

2. Lai ghép ADN đơn với ADN mồi.

3. Tổng hợp ADN.

**Câu 24:** Nguyên liệu cẩn thiết để có thể thực hiện PCR là:

1.ADN mồi ngược và xuôi.

2. Enzym Taq polymerase.

3. Các Nu: dATP, dTTP, dGTP, dCTP.

4. Phân tử ADN ban đầu.

**Câu 25:** Đặc điểm phương pháp Enzym học Sanger:

A. deoxyribonucleotid gắn vào ADN khởi động hoạt động.

B.Dideoxyribonucleotid mất OH khi gắn vào chuỗi ADN thì ngừng kéo dài chuỗi ADN

C. Cần phải có sự tham gia của enzyme giới hạn.

D. Dideoxyribonucleotid cần pải được đánh dấu phóng xạ bằng P31 để đọc băng bằng pp tự chụp hình phóng xạ.

**Câu 26:** Chức năng enzyme giới hạn không pải là:C

A. Phân giải ADN của virus khi virus xâm nhập vào vi khuẩn.

B. Làm ADN dài bị cắt thành ngắn.

C. Dò tìm đoạn ADN đặc hiệu.

D. Không tác động vào ADN vi khuẩn vì quá trình methyl hóa enzyme.

**Câu 27:** Các bước của Southern blotting:

1. Tách chiết ADN.

2. Cắt ADN thành nhiều đoạn bằng enzyme giới hạn.

3. Điện di ADN trên gel agarose.

4. Làm biến tính ADN.

5. Thấm ADN vào giấy thấm nitrocellulose.

6. Cho ADN trên giấy vào bình lai có ADN dò.

**Câu 28.** Các bước của phương pháp Dot blotting:

1. Biến tính ADN.

2. Gắn ADN lên màng nitrocellulose.

3. Đưa màng lai vào dung dịch ADN dò.

4. Rửa màng lai rồi phân tích bằng tự chụp hình phóng xạ.

**Câu 29:** Mục tiêu dự án bộ gen người:

1. Bản đồ di truyền

2. Bản đồ hình thể.

3. Xác định trình tự của ba tỷ đôi base của bộ gen người.

**Câu 30:** Áp dụng dự án bộ gen người là:

1. Lâm sàng: Xác định nguyên nhân, cơ chế, phòng, chẩn đoán, điều trị bênh di truyền.

2. Gen: Tách gen nghiên cứu, điều trị gen, sản xuất sản phẩm gen.

**Câu 31:** Trình tự ADN , chọn câu sai:

A. Trình tự lặp lại duy nhất để mã hóa protein.

B. Trình tự lặp lại nhiều lần không mã hóa protein nhưng có thể rất có ích trong lập bản đồ gen.

C. Trình tự lặp lại trung bình không mã hóa, có thể phiên mã.

D. Ngoài ra còn có gen nhảy có thể lặp lại duy nhất, trung bình hoặc nhiều lần.

**Câu 32:** Bản đồ di truyền xác định chủ yếu nhờ:A

A. Phương pháp phân tích gen liên kết B. Phương pháp di truyền tế bào và phân tử.

C. Phương pháp xác đinh liều gen. D. Phương pháp lai tại chỗ.

**Câu 33:** Ý nghĩa phương páp xác định liều gen: Số lượng bản sao của một gen.

**Câu 34:** Khi mARN ra ngoài tế bào chất thì được điều chỉnh bằng

A. Yếu tố kiểm soát vận chuyển ARN. B. Yếu tố kiểm soát dịch mã.

C. Yếu tố kiểm soát giáng cấp. D. Cả B và C.

**Câu 35:** Đặc điểm bệnh hemoglobin S dị hợp tử:C

A. Thiếu máu nhẹ, lách to. B. Hồng cầu nhỏ nhưng tăng số lượng hồng cầu.

C. Tăng khả năng chống lại ký sinh trùng sốt rét nhưng ko có bhls.

D. Thiếu máu tan huyết vừa.

**Câu 36:** Sàng lọc phát hiện HbE chọn

A. Hình thể hồng cầu và MCV, MCH. B. Đo sức bền hồng cầu ở NaCl 0,35%

C. Hình thể hồng cầu, MCV, MCH, đo sức bền hồng cầu.

D. Hình thể hồng cầu, MCV, MCH, đo sức bền hồng cầu và điện di Hb..

**Câu 37:** Bệnh alpha thalassemia ko có đặc điểm sau:A

a. Thiếu máu nhẹ khi 2 gen a-globin không hoạt động.

b. Thiếu máu vừa-nặng khi 3 gen a-globin không hoạt động.

c. Chết bào thai nếu 4 gen a-globin không hoạt động.

d. Di truyền gen lặn trên nst thường.

**Câu 38:** Gen quy định thymidin kinase nằm trên nst nào?

**Câu 39:** b-thalassemia dạng beta 0:

A. Giảm tổng hợp chuỗi beta. B. Không tổng hợp chuỗi beta.

C. Có thể giảm hoặc không tổng hợp chuỗi beta. D. Di truyền gen lặn nhiễm sắc thể 16.

**Câu 40:**Chẩn đoán trước sinh beta thalassemia dùng phương pháp nào:

A. Phân tích ADN B. Phân tích NST C. Phân tích ADN, NST. D. Tùy từng trường hợp.

**Câu 41:** Điều trị Hemophilia A và B: Truyền yếu tố đông máu 8, 9 khi cần thiết.

**Câu 42:** Đặc điểm lấm sàng của phenylceton niệu. Bạch tạng, tổn thương thần kinh, tăng phenylceton niệu.

**Câu 43:** Phương pháp sàng lọc bệnh phenylceton niệu: Phương pháp Guthrie.

**Câu 44:** Phương pháp điều trị phenylceton niệu: Điều chỉnh chế độ ăn. Ít phenylalanine.

**Câu 45:** Galactose huyết.

**Câu 46:** G6PD.

**Câu 47:** Bệnh tăng cholesterol gia đình.

**Câu 48:** Đặc điểm di truyền của kháng nguyên hệ HLA.

**Câu 48:** Bệnh Huntington.

**Câu 49:** Ngưỡng bệnh là gì.

**Câu 50:** vai trò enzyme giới hạn, ADN dò.

**Câu 51:** Độ thấm là gì>

**Cầu 52:** Sao chép kiểu hình.

**Câu 53:** Di truyền nhóm máu là ôn hết.

**Câu 54:** Tỷ lệ bệnh di truyền đa nhân tố 25%.

**Câu 55:** Tật nào là di truyền đa nhân tố.

**Câu 56:** Nguyên nhân gây ung thư.

**Câu 57:** Đặc điểm tế bào ung thư.

**Câu 58:** Bài tư vấn di truyền ôn hết.