

CHƯƠNG V. DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

PHẦN 1: NHỮNG THUẬN LỢI VÀ KHÓ KHĂN KHI NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

Nội dung chính:

1. Thuận lợi
2. Khó khăn

PHẦN 2: CÁC PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

Nội dung chính:

1. Nghiên cứu phả hệ
2. Nghiên cứu đồng sinh
3. Nghiên cứu di truyền quần thể
4. Nghiên cứu tế bào
5. Phương pháp di truyền học phân tử

I. NHỮNG THUẬN LỢI VÀ KHÓ KHĂN KHI NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

Thuận lợi

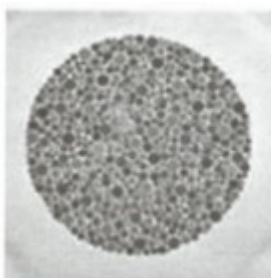
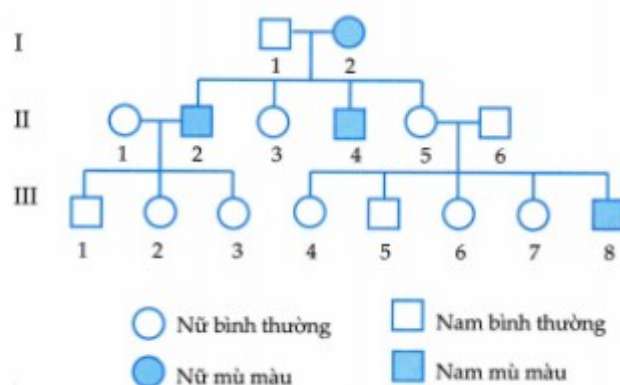
- Mọi thành tựu khoa học cuối cùng đều nhằm phục vụ cho nhu cầu của con người.
- Những đặc điểm về hình thái, sinh lí và rất nhiều những bệnh di truyền ở người đã được nghiên cứu toàn diện nhất và gần đây nhất là thành tựu giải mã thành công bộ gen người.

Khó khăn

- Người chín sinh dục muộn, số lượng con ít và đời sống kéo dài.
- Số lượng NST khá nhiều, kích thước nhỏ và ít sai khác về hình dạng, kích thước.
- Không thể áp dụng phương pháp lai, phân tích di truyền và gây đột biến như các sinh vật khác vì lí do xã hội.

II. CÁC PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

1. Nghiên cứu phả hệ



Hình 1.38. Phả hệ bệnh mù màu ở người

Mục đích: Nhằm xác định gen quy định tính trạng là trội hay lặn, nằm trên nhiễm sắc thể thường hay nhiễm sắc thể giới tính, di truyền theo những quy luật di truyền nào.

Nội dung: Nghiên cứu di truyền của một tính trạng nhất định trên những người có quan hệ họ hàng qua nhiều thế hệ (tính trạng này có thể là một tật hoặc một bệnh di truyền...).

Kết quả: Xác định được mắt nâu, tóc quăn là tính trạng trội, còn mắt đen, tóc thẳng là tính trạng lặn. Bệnh mù màu đỏ và lục, máu khó đông do những gen lặn trên nhiễm sắc thể X quy định.

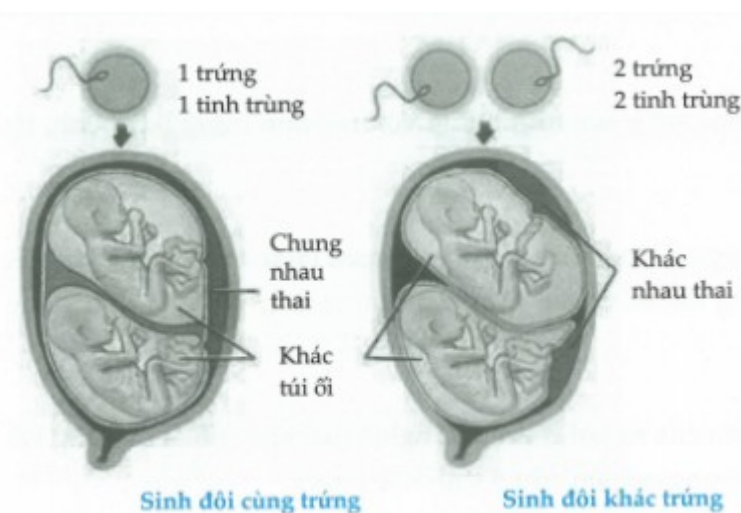
Hạn chế: Tốn nhiều thời gian, nếu sự theo dõi, ghi chép không đầy đủ thì kết quả không chính xác, không hiệu quả đối với bệnh rối loạn do phiên mã, dịch mã vì không liên quan đến kiểu gen, không di truyền qua đời sau.

STUDY TIP

Phương pháp theo dõi sự di truyền của một tính trạng nhất định trên những người thuộc cùng một dòng họ qua nhiều thế hệ để xác định đặc điểm di truyền của tính trạng đó (trội, lặn, do một hay nhiều gen kiểm soát) được gọi là phương pháp nghiên cứu phả hệ.

2. Nghiên cứu đồng sinh

- Có hai loại sinh đôi là sinh đôi cùng trứng và sinh đôi khác trứng.
- Người ta dựa vào hàng loạt đặc điểm về số lượng và chất lượng để phân biệt trẻ sinh đôi cùng hay khác trứng:



Hình 1.39. Sinh đôi cùng trứng và sinh đôi khác trứng

+ Trẻ sinh đôi cùng trứng phát triển từ một trứng đã thụ tinh nên có cùng kiểu gen (trong nhân) bắt buộc cùng giới.

+ Trẻ sinh đôi khác trứng phát triển từ hai trứng thụ tinh khác nhau trẻ sinh đôi khác trứng có kiểu gen khác nhau và có thể cùng giới tính hoặc khác giới tính.

Mục đích: Nhằm xác định tính trạng chủ yếu do kiểu gen quyết định hay phụ thuộc nhiều vào điều kiện môi trường.

Nội dung: So sánh những điểm giống nhau và khác nhau của cùng một tính trạng ở trẻ đồng sinh sống trong cùng một môi trường hay khác môi trường.

Kết quả: Nhóm máu, bệnh máu khó đông... phụ thuộc vào kiểu gen. Khối lượng cơ thể, độ thông minh phụ thuộc vào cả kiểu gen lẫn điều kiện môi trường.

Hạn chế: Không phân biệt được cách thức di truyền của tính trạng.

3. Nghiên cứu di truyền quần thể

Mục đích: Tính tần số các gen trong quần thể liên quan đến các bệnh di truyền, hậu quả của kết hôn gần cũng như nghiên cứu nguồn gốc của các nhóm tộc người.

Nội dung: Dựa vào công thức Hacdi-Vanbec xác định tần số các kiểu hình để tính tần số các gen trong quần thể liên quan đến các bệnh di truyền.

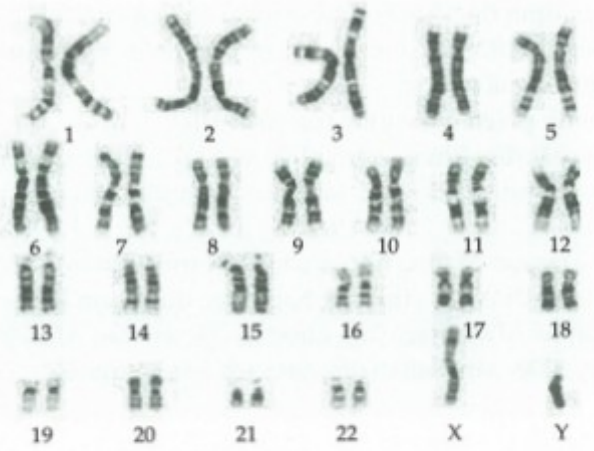
Kết quả: Từ tỉ lệ cá thể có biểu hiện tính trạng lặn đột biến có thể suy ra được tần số của alen lặn đột biến đó trong quần thể.

Hạn chế: Chỉ xem xét được đối với quần thể cân bằng, ít có tác dụng với cá nhân cụ thể.

4. Nghiên cứu tế bào

- Đây là phương pháp được dùng phổ biến hiện nay để phát hiện và quan sát nhiễm sắc thể, qua đó xác định các dị dạng nhiễm sắc thể, các hiện tượng lệch bội, hiện tượng cấu trúc lại nhiễm sắc thể dẫn đến nhiều bệnh di truyền hiếm gặp ở người.

Mục đích: Tìm ra khiếm khuyết về nhiễm sắc thể của các bệnh di truyền để chẩn đoán và điều trị kịp thời.



Hình 1.40. Nghiên cứu tế bào

Nội dung: Quan sát, so sánh cấu trúc hiển vi của bộ nhiễm sắc thể của những người mắc bệnh di truyền với những người bình thường.

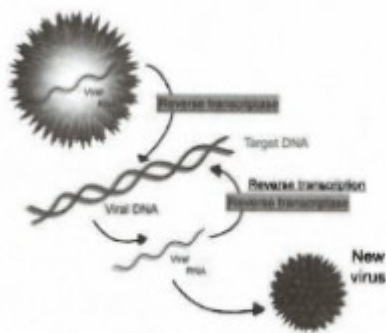
Kết quả: Phát hiện nhiễm sắc thể của những người mắc hội chứng Đào (3 NST 21), Claiphentơ (XXY), Tơcnơ (XO)...

Hạn chế:

- Tốn kém hóa chất và phương tiện khác.
- Không giải thích được nguồn gốc phát sinh của các bệnh di truyền cấp phân tử.
- Chỉ đề cập được tới một cá thể cụ thể mà không thấy được bức tranh toàn cảnh trong cộng đồng.

5. Phương pháp di truyền phân tử

Mục đích



Hình 1.41. Virut HIV

Xác định được cấu trúc từng gen tương ứng với mỗi tính trạng hay bệnh, tật di truyền nhất định.

Nội dung

Bằng các phương pháp nghiên cứu khác nhau ở mức phân tử, người ta đã biết chính xác vị trí của từng nuclêôtit của từng gen tương ứng với mỗi tính trạng nhất định.

Kết quả

- Xác định được bộ gen của người có trên 30 nghìn gen khác nhau. Những kết quả này có ý nghĩa lớn trong nghiên cứu y sinh học người.
- Những nghiên cứu về đột biến (ADN) hoặc về hoạt động của gen ở người đều dựa trên sự biểu hiện kiểu hình (thể đột biến).

Hạn chế: Đòi hỏi trình độ kỹ thuật cao và phương tiện đắt tiền.

Một số kiến thức cần lưu ý kĩ:

- Gánh nặng di truyền là sự tồn tại trong vốn gen của quần thể người các đột biến gây chết hoặc nửa gây chết.
- Bảo vệ vốn gen của loài người bằng 3 cách (tạo môi trường trong sạch nhằm hạn chế các tác nhân đột biến, dùng liệu pháp gen, tư vấn di truyền và sàng lọc trước sinh).
- Liệu pháp gen là việc chữa bệnh di truyền bằng cách khắc phục những sai hỏng di truyền. Muốn tiến hành liệu pháp gen thì phải sử dụng công nghệ gen để chuyển gen vào tế bào của người bệnh.
- Ung thư là tăng số lượng tế bào gây nên khối u và di căn. Hầu hết các bệnh ung thư đều do đột biến gen trội xảy ra ở tế bào sinh dưỡng nên không di truyền cho đời sau.
- Bệnh Pheninketo niệu do đột biến gen lặn trên NST thường gây ra. Cơ thể người bệnh không có enzym chuyển hóa pheninalanin thành tiroxin. Nếu áp dụng chế độ ăn ít pheninalanin ngay từ lúc nhỏ thì

có thể hạn chế được bệnh.

- Các bệnh do gen lặn trên NST thường gây ra thì biểu hiện ở cả hai giới với tỉ lệ như nhau. Những bệnh do gen lặn nằm trên NST giới tính X quy định thì biểu hiện chủ yếu ở nam mà ít gặp ở nữ. Những bệnh do gen lặn nằm trên NST giới tính Y quy định thì chỉ biểu hiện ở nam mà không có ở nữ.
- Khi bệnh do gen lặn quy định thì bố mẹ không bị bệnh vẫn có thể sinh con bị bệnh. Bố mẹ bị bệnh thì tất cả các con đều bệnh.
- Khi bệnh do gen trội quy định thì bố mẹ không bị bệnh không thể sinh con bị bệnh. Bố mẹ bị bệnh thì vẫn có thể sinh con bình thường.
- Khi bệnh do gen trên NST X quy định thì mẹ bị bệnh sẽ sinh con trai bị bệnh. Khi bệnh do gen trội trên NST X quy định thì bố bị bệnh sẽ sinh ra con gái bị bệnh.
- Virut HIV có vật chất di truyền là ARN sợi đơn. Khi virut xâm nhập vào tế bào bạch cầu thì diễn ra quá trình phiên mã ngược.
- Hình ảnh ở bên miêu tả quá trình phiên mã ngược của virut HIV.
- Quá trình lây nhiễm của virut bắt đầu khi nó xâm nhập vào tế bào người. Hạt virut gồm hai phân tử ARN, các protein cấu trúc và enzym đảm bảo cho sự lây nhiễm liên tục.
- Virut sử dụng enzym phiên mã ngược để tổng hợp mạch ADN trên khuôn ARN. Sau đó, cũng nhờ enzym này, từ mạch ADN vừa tổng hợp được dùng làm khuôn để tạo mạch ADN thứ hai. Phân tử ADN mạch kép được tạo sẽ xen vào ADN tế bào chủ nhờ enzym xen. Từ đây, ADN virut nhân đôi cùng với hệ gen người

STUDY TIP

Từ những hiểu biết về sai sót trong cấu trúc và hoạt động của bộ gen người, có thể dự báo khả năng xuất hiện những dị hình ở thế hệ con cháu. Trên cơ sở đó giúp y học lâm sàng có những phương pháp chữa trị hoặc giảm nhẹ những hậu quả.

CÂU HỎI ÔN TẬP CHƯƠNG V

Câu 1: Ở người, hội chứng nào sau đây không liên quan đến đột biến số lượng nhiễm sắc thể?

- A. Hội chứng Claiphentơ.
- B. Hội chứng Đào.
- C. Hội chứng Tớcơ.
- D. Hội chứng Macphan.

Câu 2: Cho các nội dung sau về những khó khăn khi nghiên cứu di truyền người:

- I. Người sinh sản muộn, đẻ ít con.
- II. Vì các lí do đạo đức xã hội không thể áp dụng các phương pháp lai và gây đột biến.
- III. Số lượng NST tương đối ít, kích thước nhỏ, có nhiều điểm sai khác về hình dạng và kích thước.
- IV. Đời sống của con người kéo dài hơn nhiều loài sinh vật khác.

Có bao nhiêu nội dung **đúng**?

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

Câu 3: Đối với y học di truyền học có vai trò:

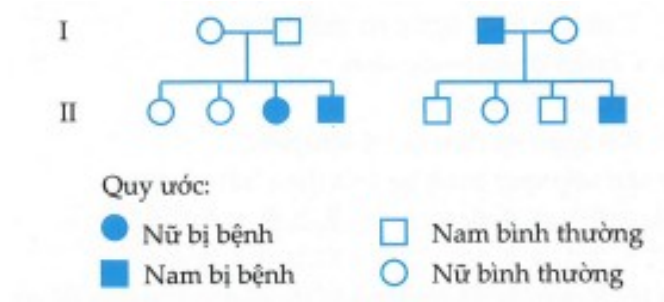
- A. Giúp y học tìm hiểu nguyên nhân, chẩn đoán và dự phòng, điều trị một phần một số bệnh di truyền và một số các dị tật bẩm sinh trên người.

B. Giúp y học tìm hiểu nguyên nhân, dự phòng cho một số bệnh di truyền và một số các dị tật bẩm sinh trên người.

C. Giúp y học tìm hiểu nguyên nhân, chẩn đoán cho một số bệnh di truyền và một số các dị tật bẩm sinh trên người.

D. Giúp y học tìm hiểu nguyên nhân và cơ chế của một số bệnh di truyền trong những gia đình mang đột biến.

Câu 4: Cho phả hệ sau về một bệnh di truyền do gen có 2 alen quy định, giả sử bạn là con của 2 người II.1 và II.5 trong phả hệ thì trong các miêu tả sau đây, miêu tả nào là đúng, biết người con đầu dòng tính thứ hai



A. Cậu 3 bị bệnh, cô 3 không bị bệnh, bà ngoại không mang alen lặn.

B. Chú tư không bị bệnh, cậu út mắc bệnh, mẹ mang alen lặn.

C. Ông ngoại mắc bệnh, ba và bà nội mang alen lặn.

D. Di tư mang alen lặn, chú tư và ông ngoại không mắc bệnh.

Câu 5: Sau đây là kết quả của phương pháp nghiên cứu phả hệ:

1. Tóc thẳng trội hơn tóc quăn.
2. Mắt 1 mí trội hơn mắt 2 mí.
3. Bệnh máu khó đông do gen lặn nằm trên NST X quy định.
4. Bệnh mù màu do gen trội nằm trên NST Y quy định.
5. Bệnh bạch tạng di truyền liên kết với giới tính.
6. Hai bệnh mù màu và máu khó đông do hai gen nằm trên cùng một NST quy định.

Có bao nhiêu kết quả **đúng**?

A. 2

B. 3

C. 4

D. 5

Câu 6: Đặc điểm nào sau đây là của đồng sinh cùng trứng?

- I. Xuất phát từ cùng một hợp tử.
- II. Các cá thể giống nhau về kiểu hình, khác nhau về kiểu gen.
- III. Nhiều trứng, thụ tinh với nhiều tinh trùng có kiểu gen giống nhau.
- IV. Có kiểu gen (kiểu nhân) giống nhau.

Có bao nhiêu phương án **đúng**?

A. 1

B. 2

C. 3

D. 4

Câu 7: Cho 2 mệnh đề sau:

(a). Hb^s (Hb: Hemoglobin) là gen đa hiệu Vì

(b). Hb^A chỉ có 1 hiệu quả, còn Hb^s nhiều tác động.

Nhận xét nào sau đây **đúng** với 2 mệnh đề này:

- A.** (a) đúng, (b) đúng, (a) và (b) có liên quả nhân quả.
B. (a) sai, (b) đúng.
C. (a) đúng, (b) đúng, (a) và (b) không có liên quan nhân quả.
D. (a) đúng, (b) sai.

Câu 8: Nghiên cứu phả hệ, không có vai trò nào sau đây?

- I. Dự đoán khả năng xuất hiện tính trạng ở đời con cháu.
 II. Biết được tính trội, lặn, quy luật di truyền một số tính trạng ở loài người.
 III. Phát hiện được bệnh khi phát triển thành phôi.
 IV. Xác định kiểu gen của cá thể được nghiên cứu qua phả hệ.

Phương án **đúng** là:

- A.** I, II **B.** II, III **C.** III **D.** IV

Câu 9: Nội dung nào dưới đây nói về phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh là **không** đúng?

- A.** Nghiên cứu các cặp sinh đôi hoặc nhóm đồng sinh có thể phát hiện ảnh hưởng của môi trường đối với các kiểu gen đồng nhất.
B. Giúp xác định tính trạng hoặc bệnh nào do gen quyết định là chủ yếu, tính trạng hoặc bệnh nào chịu ảnh hưởng của môi trường.
C. Các trẻ đồng sinh cùng trứng sẽ có chất liệu di truyền giống như các anh chị em trong cùng một gia đình do đó sẽ là một đối tượng rất tốt cho nghiên cứu vai trò của yếu tố môi trường lên kiểu hình.
D. Những khác biệt giữa các trẻ đồng sinh cùng trứng cho phép nghĩ đến vai trò của môi trường lên sự hình thành tính trạng hoặc bệnh.

Câu 10: Mục đích của di truyền y học tư vấn là:

1. Giải thích nguyên nhân cơ chế và khả năng mắc bệnh di truyền ở thế hệ sau.
 2. Cho lời khuyên về kết hôn giữa những người có nguy cơ mang gen lặn.
 3. Cho lời khuyên về sinh sản để hạn chế việc sinh ra những đứa trẻ tật nguyền.
 4. Xây dựng phả hệ di truyền của những người đến tư vấn di truyền.

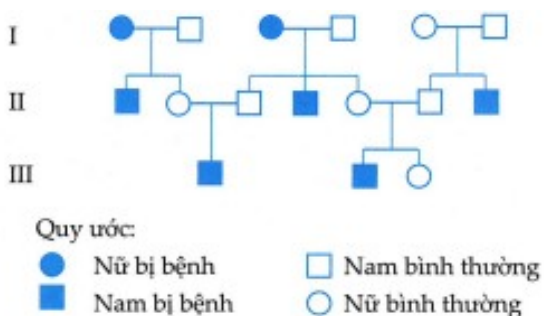
Phương án **đúng** là:

- A.** 2, 3, 4. **B.** 1, 2, 4. **C.** 1, 2, 3. **D.** 1, 3, 4.

Câu 11: Liệu pháp gen là phương pháp:

- A.** Gây đột biến để biến đổi các gen gây bệnh trong cơ thể người thành các gen lành.
B. Loại bỏ ra khỏi cơ thể các sản phẩm dịch mã của gen gây bệnh.
C. Sử dụng plasmid làm thể truyền để thay thế các gen bệnh bằng gen lành.
D. Sử dụng virus làm thể truyền để thay thế các gen bệnh bằng gen lành.

Câu 12: Một bệnh di truyền do một gen quy định xuất hiện trong phả hệ dưới đây:



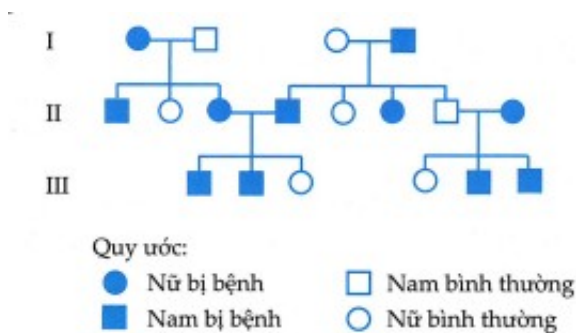
Phát biểu nào sau đây là **đúng**?

- A. Bệnh do gen nằm trên NST X quy định.
- B. Bệnh do gen lặn trên NST thường hoặc gen lặn trên NST X quy định.
- C. Bệnh do gen lặn trên NST thường quy định.
- D. Bệnh do gen lặn trên NST thường và gen lặn trên NST X quy định.

Câu 13: Đặc điểm **không** đúng về ung thư là:

- A. Ung thư có thể là do đột biến cấu trúc NST.
- B. Mọi sự phân chia không kiểm soát của tế bào cơ thể đều dẫn đến hình thành ung thư.
- C. Ung thư là 1 loại bệnh do 1 tế bào cơ thể phân chia không kiểm soát dẫn đến hình thành khối u và sau đó di căn.
- D. Nguyên nhân gây ung thư ở mức phân tử đều liên quan đến biến đổi cấu trúc ADN.

Câu 14: Cho sơ đồ phả hệ sau về 1 bệnh di truyền ở người:



Biết rằng bệnh này do một trong hai alen của một gen quy định và không xảy ra đột biến mới ở tất cả những người trong phả hệ. Hãy chọn phát biểu đúng nhất trong các phát biểu sau đây:

- A. Bệnh này do gen trội trên nhiễm sắc thể giới tính X không có alen tương ứng trên Y quy định.
- B. Người II_5, III_2, III_3 đều có kiểu gen đồng hợp.
- C. Bệnh này do gen trội trên nhiễm sắc thể thường quy định.
- D. Bệnh này có thể là bệnh pheninketo niệu.

Câu 15: Cho các thông tin sau:

- (I). Tạo môi trường sạch nhằm hạn chế các tác nhân đột biến là một phương pháp bảo vệ vốn gen của loài người.
- (II). Hai kỹ thuật phổ biến trong sàng lọc trước sinh là chọc dò dịch ối và sinh thiết tua nhau thai.
- (III). Để tiến hành tư vấn di truyền có kết quả chính xác cần xây dựng được phả hệ của người bệnh không cần chuẩn đoán bệnh.
- (IV). Liệu pháp gen là kỹ thuật trong tương lai nhằm mục đích phục hồi chức năng của tế bào, khắc phục sai hỏng nhưng không thể thêm chức năng mới cho tế bào.
- (V). Trí tuệ hoàn toàn chịu sự ảnh hưởng của di truyền.
- (VI). Bệnh AIDS được gây nên bởi vi khuẩn HIV.

Có bao nhiêu thông tin sai?

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

Câu 16: Vai trò của di truyền y học tư vấn đối với xã hội là:

- A. Giảm bớt được gánh nặng di truyền cho gia đình và xã hội vì những trẻ tật nguyền.

- B.** Tránh và hạn chế tác hại của tác nhân gây đột biến đối với bản thân.
- C.** Phân tích nhiễm sắc thể, phân tích ADN để chẩn đoán bệnh di truyền.
- D.** Phát hiện được một số bệnh di truyền ở người.

Câu 17: Cho các bước trong tư vấn di truyền y học sau:

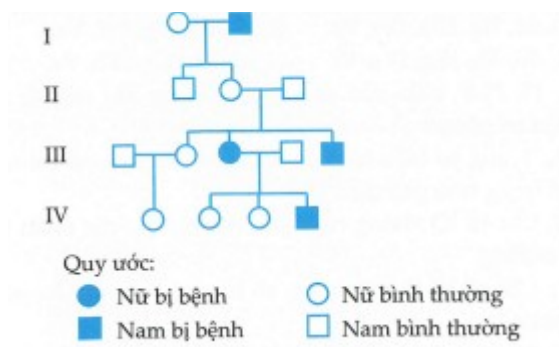
1. Lập cây phả hệ.
 2. Xác định bệnh bằng các xét nghiệm.
 3. Tính xác suất nguy cơ mắc bệnh.
 4. Chuẩn đoán trước sinh.
 5. Chuẩn đoán bệnh.
 6. Kết luận và đưa ra lời khuyên
- Hãy sắp xếp quy trình tư vấn theo trật tự đúng

- A.** 5, 2, 4, 1, 3, 6 **B.** 2, 5, 1, 4, 3, 6 **C.** 5, 2, 1, 3, 4, 6 **D.** 2, 5, 1, 3, 4, 6

Câu 18: Người ta đã sử dụng kỹ thuật nào sau đây để phát hiện sớm bệnh pheninketo niệu ở người?

- A.** Chọc dò dịch ối lấy tế bào phôi cho phân tích NST thường.
- B.** Sinh thiết tua nhau thai lấy tế bào phôi cho phân tích protein.
- C.** Cho chọc dò dịch ối lấy tế bào phôi cho phân tích NST giới tính X.
- D.** Sinh thiết tua nhau thai lấy tế bào phôi phân tích AND.

Câu 19: Cho một bệnh di truyền được biểu diễn qua phả hệ sau, bệnh này do gen gì quy định, gen này nằm ở đâu:



- A.** Gen trội nằm trên NST thường.
- B.** Gen lặn nằm trên NST thường.
- C.** Gen trội nằm trên NST giới tính X.
- D.** Gen nằm trong tế bào chất.

Câu 20: Cho các nội dung sau về nghiên cứu di truyền học ở người:

- (a). Pheninkêto niệu là bệnh do đột biến gen mã hóa enzym xúc tác cho phản ứng chuyển hóa tirôzin thành axit amin pheninalanin.
- (b). Khối u ác tính không có khả năng di chuyển vào máu và đi vào các cơ quan khác.
- (c). Bệnh ung thư vú là do đột biến gen trội gây ra.
- (d). Nhiều bệnh ung thư chưa thuốc đặc trị, người ta thường áp dụng xạ trị, hóa trị để ức chế khối u, các phương pháp này thường ít gây tác dụng phụ.
- (e). Ngày nay, ung thư xảy ra hầu hết là do môi trường tác động cũng như thói quen ăn uống của con người.

Có bao nhiêu nội dung **sai**:

A. 1

B. 2

C. 3

D. 4

Câu 21: Cho các phát biểu về sự di truyền một số bệnh ở người:

1. Bệnh hồng cầu hình liềm do đột biến gen dạng thay thế một cặp nuclêôtit.
2. Có túm lông ở tai và bệnh bạch tạng ở người có hiện tượng di truyền thẳng.
3. Hội chứng Đào không phải là bệnh di truyền vì người bị Đào không sinh sản được.
4. Ở người đã phát hiện các thể lệch bội như: Tơcnơ, Claiphentơ, Đào.
5. Các bệnh Đào, mù màu, pheninkêto niệu là các bệnh di truyền ở cấp độ phân tử.

Có bao nhiêu phát biểu **đúng**?

A. 4

B. 2

C. 3

D. 1

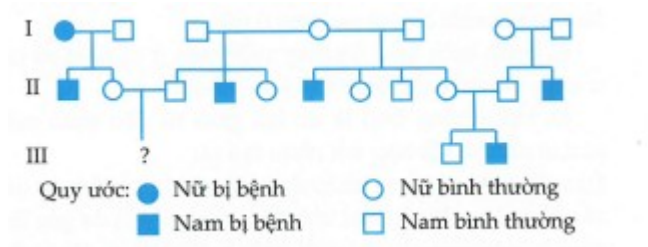
Câu 22: Ở người, kiểu gen $I_A I_A, I_A I_O$ quy định nhóm máu A; kiểu gen $I_B I_B, I_B I_O$ quy định nhóm máu B; kiểu gen $I_A I_B$ quy định nhóm máu AB; kiểu gen $I_O I_O$ quy định nhóm máu O. Tại một nhà hộ sinh, người ta nhầm lẫn 2 đứa trẻ sơ sinh với nhau. Trường hợp nào sau đây không cần biết nhóm máu của người cha mà vẫn có thể xác định được đứa trẻ nào là con của người mẹ nào?

- A. Hai người mẹ có nhóm máu A và nhóm máu B, hai đứa trẻ có nhóm máu B và nhóm máu A.
- B. Hai người mẹ có nhóm máu AB và nhóm máu O, hai đứa trẻ có nhóm máu O và nhóm máu AB.
- C. Hai người mẹ có nhóm máu A và nhóm máu O, hai đứa trẻ có nhóm máu O và nhóm máu A.
- D. Hai người mẹ có nhóm máu B và nhóm máu O, hai đứa trẻ có nhóm máu B và nhóm máu O.

Câu 23: Ở người, bệnh máu khó đông và bệnh mù màu đỏ - xanh lục do hai gen lặn (a, b) nằm trên nhiễm sắc thể X, không có alen tương ứng trên Y quy định, biết có xảy ra hoán vị gen. Một phụ nữ bị bệnh mù màu đỏ - xanh lục và không bị bệnh máu khó đông lấy chồng bị bệnh máu khó đông và không bị bệnh mù màu đỏ - xanh lục. Phát biểu nào sau đây là **đúng** về những đứa con của cặp vợ chồng trên?

- A. Tất cả con trai của họ đều mắc bệnh mù màu đỏ - xanh lục.
- B. Tất cả con trai của họ đều mắc bệnh máu khó đông.
- C. Tất cả con gái của họ đều mắc bệnh mù màu đỏ - xanh lục.
- D. Tất cả con gái của họ đều mắc bệnh máu khó đông.

Câu 24: Một bệnh di truyền đơn gen xuất hiện trong phả hệ dưới đây:



Những kết luận từ phả hệ trên:

1. Gen quy định bệnh trên là gen trội và có thể nằm trên nhiễm sắc thể thường.
2. Gen quy định bệnh trên là gen lặn và nhiều khả năng gen này nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X không có alen tương ứng trên Y.
3. Gen quy định bệnh trên là gen lặn và có thể nằm ở vùng tương đồng của nhiễm sắc thể X và Y.
4. Người II_9 có kiểu gen dị hợp.
5. Con của cặp vợ chồng II_2 và II_3 sinh ra có nguy cơ mắc bệnh.

Có mấy kết luận chắc chắn **sai**?

A. 4

B. 1

C. 2

D. 3

Câu 25: Khi nghiên cứu về tính trạng chiều cao ở người người ta có bảng thông tin sau đây:

Người	45, XO	46, XX	47, XXX	46, XY	47, XXY
Chiều cao (m)	1,3	1,6	1,8	1,7	1,85

Dựa vào bảng thông tin này hãy cho biết trong các nhận định sau có bao nhiêu nhận định **đúng**:

- (a). Số lượng NST X và chiều cao ở người có sự tương quan nhau.
- (b). Gen quy định chiều cao nằm trên NST X không nằm trên NST Y.
- (c). Sự bất hoạt NST X ở người có 2 NST X trở lên không làm gen quy định chiều cao ngừng hoạt động.
- (d). Vùng bị bất hoạt trên NST X chủ yếu nằm ở vùng tương đồng.

A. 1

B. 2

C. 3

D. 4

Câu 26: Khẳng định nào sau đây **đúng** khi nói về các bệnh di truyền ở người?

A. Bệnh phenylketon niệu do đột biến gen làm mất enzym phân hủy phenylalanin, làm cho chất này tích tụ và gây đầu độc não, người ta có thể phát hiện sớm và không cho bệnh nhân ăn thức ăn có chứa phenylalanin.

B. Bệnh di truyền ở người là những bệnh di truyền được từ đời này sang đời khác, vì vậy Đào và Tơc nơ không phải là các bệnh di truyền.

C. Bệnh hồng cầu hình liềm là do đột biến gen dạng thay thế cặp $T-A$ thành cặp $A-T$ dẫn đến đột biến vô nghĩa.

D. Bệnh bạch tạng do gen lặn trên nhiễm sắc thể thường quy định, nếu bố mẹ đều bị bệnh nhưng sinh con bình thường có thể là do bố mẹ mang các alen đột biến lặn thuộc các lôcut khác nhau nên các gen trội không alen tương tác bổ sung với nhau.

Câu 27: Khi nói về các bệnh di truyền ở người, phát biểu nào sau đây **đúng**?

A. Bệnh mù màu là bệnh của nam giới.

B. Bệnh máu khó đông xuất hiện ở cả nam và nữ nhưng xác suất ở nam cao hơn ở nữ.

C. Bệnh bạch tạng thường xuất hiện ở cả nam và nữ nhưng xác suất gặp ở nữ cao hơn ở nam.

D. Hội chứng Đào là do hai giao tử đều thừa một nhiễm sắc thể kết hợp với nhau tạo ra.

Câu 28: Bằng phương pháp đơn giản nào người ta có thể xác định được bệnh máu khó đông ở người là do gen lặn nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X, không có alen trên nhiễm sắc thể Y?

A. Nghiên cứu tế bào học.

B. Xét nghiệm ADN.

C. Nghiên cứu di truyền quần thể.

D. Nghiên cứu phả hệ.

Câu 29: Nhiều loại bệnh ung thư xuất hiện là do gen tiền ung thư bị đột biến chuyển thành gen ung thư. Khi bị đột biến, gen này hoạt động mạnh hơn và tạo ra quá nhiều sản phẩm làm tăng tốc độ phân bào dẫn đến khối u tăng sinh quá mức mà cơ thể không kiểm soát được. Những gen ung thư loại này thường là:

A. gen trội và di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dục.

B. gen trội và không di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dưỡng.

C. gen lặn và di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dục.

D. gen lặn và không di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dưỡng.

Câu 30: Quan sát các thông tin về kết quả nghiên cứu tế bào học và nghiên cứu phả hệ ở người:

I. Bệnh mù màu đỏ lục	a. Ở nữ thừa 1 NST X
II. Hội chứng Đào	b. 3 NST Số 21
III. Hội chứng Toco	c. Mất đoạn NST 21
IV. Hội chứng 3X	d. Đột biến gen lặn trên X
V. Hội chứng Claiphento	e. Đột biến gen lặn trên NST thường
	f. Nam NST XXY
	g. Ở nữ giới khuyết NST X

Sắp xếp các thông tin sao cho hợp lý?

- A.** Id, IIg, IIIb, IVf, Va **B.** Id, IIb, IIIg, IVf, Va **C.** Id, IIb, IIIg, IVa, Vf **D.** Id, IIf, IIIg, IVb, Va

Câu 31: Phát biểu nào sau đây là **đúng** khi nói về di truyền trí năng?

- A.** Trong sự biểu hiện trí tuệ, gen cấu trúc có vai trò quan trọng hơn gen điều hòa.
B. Chỉ số IQ không chịu ảnh hưởng của các nhân tố môi trường.
C. Chỉ số IQ là tính trạng số lượng và do nhiều gen chi phối.
D. Những người có IQ dưới 45 là do di truyền từ gia đình.

Câu 32: Điều nào **không** phải là nguyên nhân gây ung thư?

- A.** Do đột biến di truyền ngẫu nhiên. **B.** Tác nhân gây đột biến.
C. Các virus gây ung thư. **D.** Các vi khuẩn gây ung thư.

Câu 33: Cho hình bên là kết quả phân tích bộ NST của một thai nhi 16 tuần bằng phương pháp sinh thiết tua nhau thai. Dựa vào hình bên hãy cho biết trong các nhận định sau có bao nhiêu nhận định **đúng**:



- (1). Bộ NST của thai nhi có 46 NST.
 (2). Bộ NST của thai nhi có 45 NST.
 (3). NST được đánh dấu số 1 trong hình thuộc cặp NST số 1.
 (4). 2 NST được đánh dấu 2 và 3 là một cặp NST tương đồng.
 (5). Thai nhi khi sinh ra chắc chắn là người có hội chứng Tumer.
 (6). Thai phụ cần được yêu cầu ngưng thai kì.

- A.** 2 **B.** 3 **C.** 4 **D.** 5

Câu 34: Bệnh pheninkêto niệu ở người do đột biến gen lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường. Người mắc bệnh có thể biểu hiện ở nhiều mức độ nặng nhẹ khác nhau phụ thuộc trực tiếp vào?

- A.** Hàm lượng pheninalanin có trong khẩu phần ăn.
B. Khả năng thích ứng của tế bào thần kinh não.
C. Khả năng chuyển hoá pheninalanin thành tirôzin.

D. Hàm lượng phenylalanin có trong máu.

Câu 35: Phát biểu nào sau đây là **không đúng** khi nói về bệnh ung thư?

A. U ác tính khi các tế bào có khả năng tách khỏi mô ban đầu, di chuyển vào máu và đến các nơi khác trong cơ thể tạo nên nhiều khối u khác nhau.

B. Những gen ung thư được tạo thành do đột biến gen tiền ung thư thường được di truyền qua các thế hệ.

C. Ung thư là một loại bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soát được của một số loại tế bào cơ thể dẫn đến hình thành khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.

D. Đột biến làm gen tiền ung thư chuyển thành gen ung thư thường là đột biến trội.

Câu 36: Ở người số thai nam bị sảy cao hơn số thai nữ là do:

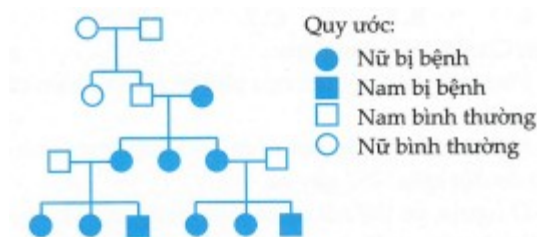
A. Gen đột biến gây chết ở trên NST Y làm tỉ lệ thai nam bị sảy nhiều hơn.

B. Tinh trùng mang NST Y nhẹ hơn nên có tốc độ vận chuyển nhanh hơn tinh trùng mang NST X, do đó tỉ lệ thụ tinh của các tinh trùng Y cao hơn.

C. Trên NST X có thể mang các gen lặn đột biến có hại do đó các thai nam có tỉ lệ sảy thai cao.

D. NST X mang các gen lặn đột biến có hại trong khi đó NST Y không mang các gen tương ứng với NST X nên thai nam có tỉ lệ sảy thai và đẻ non hơn thai nữ.

Câu 37: Cho phả hệ bên. Theo phả hệ, bệnh gây ra có thể là bệnh gì trong các bệnh sau đây?



A. Bệnh mù màu

B. Bệnh bạch tạng

C. Bệnh phenylketon niệu

D. Bệnh động kinh

Câu 38: Bệnh ung thư là một căn bệnh đe dọa đến tính mạng của con người trên thế giới hiện nay. Có những phát biểu về căn bệnh này:

1. Một trong những nguyên nhân quan trọng dẫn đến u ác tính là phân bào trong được tiến hành nên mô chết tạo thành u.

2. Bệnh ung thư có thể do đột biến gen phát sinh ngẫu nhiên trong cơ thể, cũng có thể do virus xâm nhập gây ra.

3. Bệnh ung thư phát sinh trong bào sinh dưỡng có khả năng di truyền cho thế hệ sau qua sinh sản hữu tính và vô tính.

4. Gen tiền ung thư là gen lặn.

5. Sự đột biến của gen ức chế khối u là đột biến trội.

Những phát biểu **đúng** là:

A. (1), (2)

B. (2), (4)

C. (4), (5)

D. (3), (4)

Câu 39: Một đột biến của một gen nằm trong ty thể gây nên chứng động kinh ở người. Phát biểu nào sau đây là **đúng** khi nói về đặc điểm di truyền của bệnh trên?

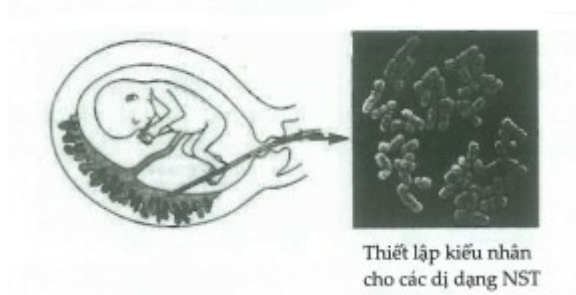
A. Nếu mẹ bình thường, bố bị bệnh thì tất cả con trai của họ đều bị bệnh.

B. Nếu mẹ bình thường, bố bị bệnh thì tất cả con gái của họ bị bệnh.

C. Bệnh này chủ yếu gặp ở nữ giới mà không gặp ở nam.

D. Nếu bố bình thường, mẹ bị bệnh thì các con của họ đều bị bệnh.

Câu 40: Cho các thông tin và hình ảnh sau:



1. Đây là phương pháp sinh thiết tua nhau thai. Bằng phương pháp này người ta có thể chuẩn đoán thai nhi có bị bệnh di truyền hay không.
2. Những người có tiền sử mắc bệnh hay trong gia đình có người mắc bệnh nên áp dụng phương pháp này trước khi sinh con.
3. Bệnh Đào có thể phát hiện nhờ phương pháp này.
4. Khi thai nhi bị bệnh tật di truyền nào đó, nếu cần người ta sẽ ngưng thai kì để hạn chế những việc xin những đứa trẻ bị tật nguyền.
5. Chỉ cần quan sát các nhiễm sắc thể của tế bào phôi bong ra, các bác sĩ có thể chuẩn đoán được các bệnh như phenyl keto niệu để từ đó áp dụng các biện pháp ăn kiêng hợp lí giúp hạn chế tối đa hậu quả xấu.

Tổ hợp đáp án đúng là:

A. 1, 2, 3, 5

B. 2, 3, 4, 5

C. 1, 3, 4, 5

D. 1, 2, 3, 4

Câu 41: Một cặp vợ chồng đều có tuổi 42. Họ đã có hai người con gái, bây giờ gia đình kinh tế phát triển và trước các tác động từ xã hội nay họ lại muốn sinh thêm một đứa con trai. Trước các thông tin trên, lời khuyên đối với cặp vợ chồng trên có nội dung **đúng** nhất là vì tỷ lệ sinh ra con mắc các bệnh di truyền:

- A.** tỉ lệ nghịch cùng với tuổi của người mẹ, gia đình chưa có con trai nên họ nên sinh thêm đứa con trai.
- B.** tỉ lệ nghịch cùng với tuổi của người mẹ, gia đình có hai người con nên họ không nên sinh con nữa.
- C.** tăng lên cùng với tuổi của người mẹ, gia đình đã có hai người con nên họ không nên sinh con nữa.
- D.** tăng lên cùng với tuổi của người mẹ, gia đình chưa có con trai nên họ nên sinh thêm một đứa con trai.

Câu 42: Ở người, tính trạng nhóm máu ABO được quy định bởi một locus 3 alen với mối quan hệ trội lặn là $I^A = I^B > I^O$. Ở một gia đình có 5 đứa con trong đó 2 đứa máu A, 1 đứa máu O, 1 đứa máu AB, 1 đứa máu B. Nhận định nào sau đây là **chính xác**?

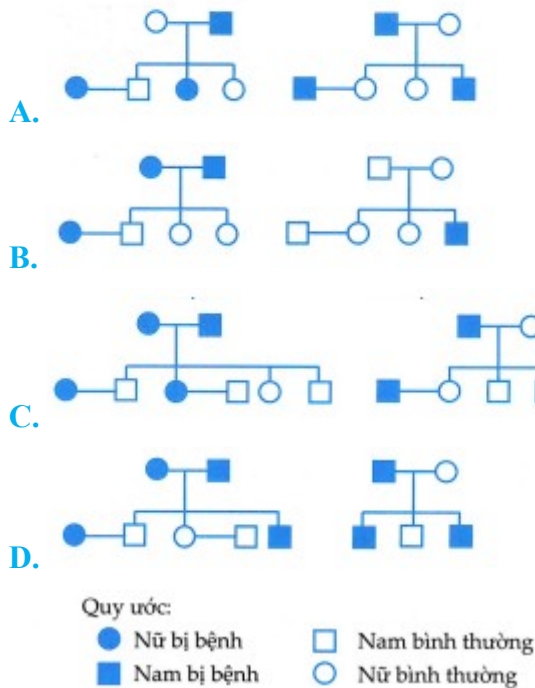
- A.** Hai đứa con cùng máu A nhưng khác nhau kiểu gen.
- B.** Bố máu A dị hợp và mẹ máu B dị hợp.
- C.** Chưa thể xác định được hết kiểu gen của các thành viên trong gia đình.
- D.** Tất cả những đứa con của cặp vợ chồng trên đều có kiểu gen dị hợp về locus này.

Câu 43: Cho các thông tin sau về một bệnh di truyền do gen có 2 alen quy định trong 2 gia đình của một cặp vợ chồng ở thế hệ thứ 2. Biết người vợ và người chồng là một người nam và một người nữ bất kì chưa kết hôn trong 2 phả hệ.

- Bố vợ bị bệnh, mẹ chồng không bị bệnh.
- Chị dâu mắc bệnh, anh rể không bị bệnh.

- Em trai mắc bệnh.
- Bệnh này do gen có 2 alen quy định.

Với những thông tin này, phả hệ nào sau đây được lập chính xác nhất:



Câu 44: Cho các phát biểu sau về bệnh tật di truyền ở người:

- (1) Bệnh mù màu, máu khó đông và bệnh bạch tạng ở người có hiện tượng di truyền chéo.
- (2) Túm lông ở tai và tật dính ngón tay 2-3 ở người có hiện tượng di truyền thẳng.
- (3) Một người từ đồng bằng lên núi cao thì số lượng hồng cầu thay đổi là triệu chứng của người bị bệnh nào đó khi gặp điều kiện môi trường thích hợp tự động bộc phát.
- (4) Các bệnh Đào, bệnh hồng cầu hình liềm là các bệnh di truyền ở cấp độ phân tử.
- (5) Bệnh pheninketo niệu nếu biết cách giảm khẩu phần ăn chứa nhiều phenylalanin cho bệnh nhân thì dần dần bệnh nhân sẽ khỏi bệnh hoàn toàn.
- (6) Nguyên nhân và cơ chế gây ung thư còn chưa hoàn toàn sáng tỏ.

Có bao nhiêu phát biểu **đúng**?

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

Câu 45: Điều nào sau đây đúng khi nói về một bệnh di truyền do đột biến gen trội trên NST thường quy định?

- A. Nếu cả cha và mẹ bị bệnh thì 100% các con họ đều bị bệnh.
 B. Tất cả những người cha bị bệnh đều sinh ra con bị bệnh.
 C. Những người mẹ bị bệnh không bao giờ di truyền bệnh này cho con trai.
 D. Nếu một em bé bị bệnh chứng tỏ ít nhất một trong các ông bà của em bé bị bệnh.

Câu 46: Nghiên cứu ở người người ta thấy có một số bệnh tật di truyền sau:

1. Ung thư máu.
2. Hội chứng tiếng mèo kêu.
3. Tật xương chi ngắn.
4. Bệnh phenilketo niệu.

5. Mù màu.

6. Teo cơ bẩm sinh.

Các tật bệnh được xếp cùng nhóm bệnh tật do đột biến gen là:

- A.** 1, 2, 3, 4 **B.** 1, 3, 4, 5 **C.** 3, 4, 5, 6 **D.** 2, 3, 4

Câu 47: Cho các bệnh, tật và hội chứng di truyền sau đây ở người:

- (1) Bệnh bạch tạng.
- (2) Bệnh pheninkêto niệu.
- (3) Bệnh ung thư máu.
- (4) Tật dính ngón tay số 2 và 3.
- (5) Hội chứng Down.
- (6) Bệnh máu khó đông.
- (7) Hội chứng tiếng khóc mèo kêu.
- (8) Hội chứng Claiphentơ.

Có bao nhiêu trường hợp gặp ở nam và không gặp ở nữ hoặc gặp ở nam và ít gặp ở nữ?

- A.** 4 **B.** 5 **C.** 7 **D.** 6

Câu 48: Cho các nội dung sau:

- (1) Phương pháp nghiên cứu phả hệ phải nghiên cứu ít nhất 2 đời.
- (2) Nghiên cứu tế bào học phát hiện được các bệnh di truyền do đột biến NST gây ra.
- (3) Ở người, có thể nói đa số tính trạng xấu về ngoại hình là tính trạng trội còn ngược lại là tính trạng lặn.
- (4) Chỉ số ADN có tính chuyên biệt về loài rất cao nên có ưu thế hơn hẳn so với các chỉ tiêu hình thái, sinh lí, sinh hóa.
- (5) Liệu pháp gen mở ra những triển vọng chữa trị bệnh HIV.
- (6) Bệnh HIV gây ra hội chứng suy giảm miễn dịch để các vi sinh vật khác tấn công như lao, ecoli,...

Có bao nhiêu nội dung **chính xác**?

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

Câu 49: Khi xét nghiệm ADN để nhận lại họ hàng nhiều năm bị thất lạc do chiến tranh, người ta thu được kết quả như hình dưới đây:

DT1									
DT2									
DT3									
DT4									

Biết rằng, đối tượng 3 (ĐT 3) nhỏ nhất khoảng 10 tuổi, đối tượng 1 (ĐT 1) lớn nhất trên dưới 60 tuổi, 2 đối tượng 2 và 4 (ĐT 2 và ĐT 4) có độ tuổi xấp xỉ nhau khoảng 30 tuổi. Sau khi đọc kết quả này, dịch vụ xét nghiệm ADN trả về cho họ kết quả như hình trên và các kết luận sau:

- (1) Cả 4 người đều có quan hệ huyết thống với nhau.
- (2) Đối tượng 1 và 2 có quan hệ họ hàng gần hơn đối tượng 3 và 4.
- (3) Đối tượng 1 và 2 có quan hệ họ hàng gần hơn đối tượng 2 và 3.
- (4) Đối tượng 3 và 4 có quan hệ họ hàng xa nhất.

Tổ hợp nhân định kết luận chính xác là

- A.** (1) đúng, (2) đúng, (3) sai, (4) đúng. **B.** (1) đúng, (2) sai, (3) đúng, (4) đúng.

C. (1) đúng, (2) sai, (3) sai, (4) đúng.

D. (1) đúng, (2) đúng, (3) sai, (4) đúng.

Câu 50: Cho nội dung sau về HIV-AIDS:

- (1) HIV- AIDS là bệnh do virút gây ra.
 - (2) HIV- AIDS có ba con đường lan truyền: đường máu, đường tình dục, đường từ mẹ sang con.
 - (3) HIV lây lan nhanh chóng khắp thế giới nhờ đường máu.
 - (4) Bệnh HIV có 2 giai đoạn: sơ nhiễm (thời kì cửa sổ) và giai đoạn AIDS.
 - (5) Người bị HIV thường chết do virút HIV làm mất sức đề kháng, sụt cân, sốt, lở loét toàn thân.
 - (6) Hiện nay, HIV đã trở thành căn bệnh thế kỉ chưa có thuốc đặc trị và đang đe dọa tính mạng nhân loại.
- Có bao nhiêu nội dung đúng?

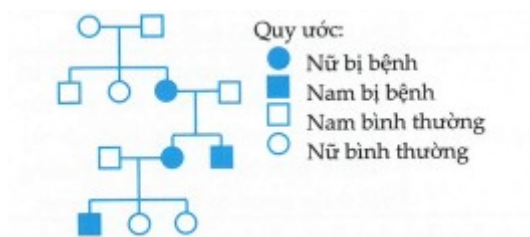
A. 2

B. 3

C. 4

D. 5

Câu 51: Cho phả hệ sau, biết bệnh trong phả hệ là một trong hai bệnh pheninkêto niệu hoặc bệnh máu khó đông:



Có bao nhiêu thông tin nói **đúng** về bệnh này?

- (a) Bệnh này do gen lặn gây ra và di truyền liên kết.
- (b) Nếu áp dụng phương pháp chọc dò dịch ối phân tích ADN có thể phát hiện sớm trẻ mắc bệnh này.
- (c) Vai trò của bố mẹ là như nhau khi truyền gen gây bệnh cho con.
- (d) Trong phả hệ có 6 người biết chắc chắn kiểu gen.
- (e) Ngoài phương pháp nghiên cứu phả hệ có nghiên cứu phát hiện bệnh này bằng phương pháp di truyền học phân tử.

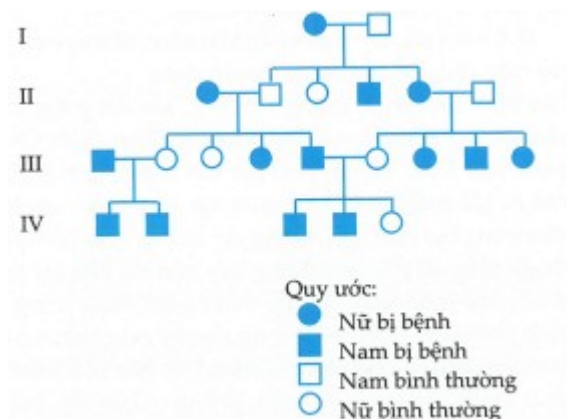
A. 1

B. 2

C. 3

D. 4

Câu 52: Bệnh X được nghiên cứu trong một dòng họ N qua 4 thế hệ được thể hiện qua phả hệ sau:



Biết không xảy ra đột biến mới, bệnh do một gen quy định thì có bao nhiêu người trong phả hệ biết chắc chắn kiểu gen?

A. 20

B. 17

C. 22

D. 19

Câu 53: Nội thông tin sau cho đúng về bệnh tật di truyền ở người:

1. Hội chứng Đào

a. Bệnh di truyền liên kết với giới tính

2. Bệnh hồng cầu hình liềm	b. Chỉ xuất hiện ở người nam không xuất hiện ở người nữ
3. Bệnh mù màu	c. Chỉ xuất hiện ở người nữ không xuất hiện ở người nam
4. Bệnh bạch tạng	d. Bệnh nhân thường thấp bé, má phệ cổ rụt
5. Hội chứng Claiphentơ	e. Bệnh nhân khi bị bệnh xuất hiện hàng loạt các rối loạn bệnh lí trong cơ thể
6. Hội chứng Siêu nữ	f. Bệnh do đột biến gen lặn gây ra, nhóm người này thường xuất hiện với tần số thấp trong quần thể

A. 1 - f, 2 - e, 3 - a, 4 - b, 5 - a, 6 - c.

B. 1 - f, 2 - a, 3 - e, 4 - d, 5 - b, 6 - c.

C. 1 - d, 2 - e, 3 - a, 4 - f, 5 - b, 6 - c.

D. 1 - d, 2 - e, 3 - a, 4 - f, 5 - c, 6 - b.

Câu 54: Kết luận nào sau đây là **không đúng** về di truyền ở người?

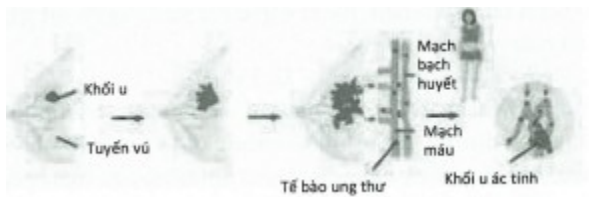
A. Cả con trai và con gái đều nhận giao tử chứa nhiễm sắc thể X của mẹ.

B. Chỉ con gái nhận giao tử chứa nhiễm sắc thể X của mẹ còn con trai thì không.

C. Con trai nhận giao tử chứa nhiễm sắc thể X của mẹ và giao tử chứa nhiễm sắc thể Y của bố.

D. Con gái nhận giao tử chứa nhiễm sắc thể X của mẹ và giao tử chứa nhiễm sắc thể X của bố.

Câu 55: Cho hình ảnh và các thông tin sau về bệnh ung thư vú:



(a) Bệnh ung thư vú thường gặp ở nữ giới, ít gặp ở nam giới.

(b) Bệnh này có thể áp dụng một số phương pháp chữa bệnh như xạ trị, hóa trị nhưng chỉ có thể tác dụng kéo dài sự sống của bệnh nhân không thể chữa khỏi hoàn toàn.

(c) Ung thư vú xảy ra do nguyên nhân gen tiền ung thư bị đột biến thành gen ung thư.

(d) Triệu chứng ung thư vú thường gặp như đau vú, núm vú tiết dịch,... khi gặp các triệu chứng này phải đến gặp ngay bác sĩ để được chuẩn đoán và điều trị.

(e) Khối u ở vú sau khi tăng sinh quá mức sẽ đi vào máu và đến các cơ quan khác của cơ thể.

Số thông tin đúng là:

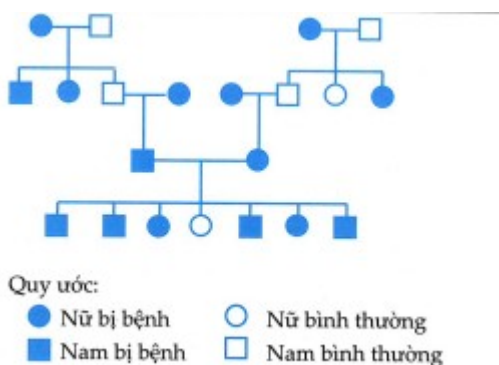
A. 2

B. 3

C. 4

D. 5

Câu 56: Phả hệ sau nói về căn bệnh đái tháo đường:



Theo phả hệ trên có bao nhiêu thông tin sau đây là **chính xác**?

- I. Bệnh đái tháo đường có khả năng di truyền cho thế hệ sau.
- II. Cả vợ lẫn chồng nếu bị đái tháo đường thì nguy cơ sinh con bị bệnh đái tháo đường rất cao.
- III. Khả năng truyền bệnh cho con ở người mẹ cao hơn ở bố.
- IV. Hiện nay bệnh đái tháo đường chưa tìm ra nguyên nhân gây ra.
- V. Người bệnh đái tháo đường muốn kéo dài tuổi thọ phải duy trì khẩu phần hợp lí, ăn nhiều chất bột đường.
- VI. Insulin là thuốc chữa đái tháo đường hiệu quả nhất hiện nay.

A. 1

B. 2

C. 3

D. 4

Câu 57: Cho các bệnh, tật di truyền sau:

- (1) Bệnh pheninketo niệu.
- (2) Hội chứng Claiphentơ.
- (3) Hội chứng Etout.
- (4) Tật dính ngón tay số 2 và số 3
- (5) Hội chứng Patau
- (6) Bệnh máu khó đông.

Số bệnh tật gặp ở nam mà ít gặp ở nữ và số bệnh tật gặp ở cả nam và nữ lần lượt là

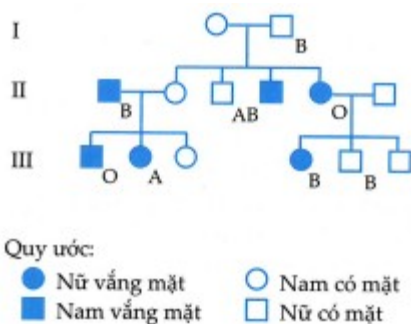
A. 3 và 3

B. 1 và 3

C. 3 và 1

D. 4 và 2

Câu 58: Một cụ bà không may bị tai nạn giao thông khi băng qua đường. Do bị chấn thương ở đầu và mất nhiều máu, bác sĩ yêu cầu gia đình nạn nhân truyền máu gấp cho cụ bà. Được biết thông tin về nhóm máu của gia đình này qua phả hệ như sau, tuy nhiên có một số người trong gia đình vắng mặt, một số khác chưa rõ thông tin về nhóm máu.



Hỏi gia đình nạn nhân sẽ đưa ai ra để truyền máu cho cụ bà là thích hợp nhất. Biết cụ bà là người số I.1 trong phả hệ:

A. Người số II.6.

B. Người số III.6.

C. Người số II.2.

D. Người số III.3.

Câu 59: Cho các bệnh ung thư sau và đặc điểm của từng bệnh. Dựa vào hiểu biết thực tế hãy kết nối các thông tin ở 2 cột cho hợp lý:

Bệnh	Đặc điểm
1. Ung thư máu.	a. Bệnh chỉ xuất hiện ở nữ không xuất hiện ở nam.
2. Ung thư tuyến tiền liệt.	b. Người bệnh thường là những người có lối sống không lành mạnh, thường xuyên uống nhiều bia rượu và hút thuốc.
3. Ung thư cổ tử cung.	c. Bệnh thường ít được mọi người quan tâm. Bệnh

	do tiếp xúc với tia cực tím, tỉ lệ tử vong thấp, điều trị bệnh ít gặp khó khăn.
4. Ung thư gan và ung thư phổi.	d. Bệnh chỉ xuất hiện ở nam không xuất hiện ở nữ. Người nam bị này thường vào độ tuổi trung niên.
5. Ung thư da.	e. Hiện nay phương pháp điều trị bệnh chủ yếu là thay tủy với tủy xương của một người hiến có tủy xương phù hợp. Tỉ lệ thành công rất thấp, nguy cơ tái phát rất cao.

A. 1-b, 2-a, 3-d, 4-e, 5- c.

B. 1-e, 2-d, 3-a, 4-c, 5-d.

C. 1-e, 2-d, 3-a, 4-b, 5-c.

D. 1-e, 2-b, 3-a, 4-d, 5-c.

Câu 60: Ở người, tính trạng mù màu do một alen lặn nằm trên NST X không có alen tương ứng trên Y chi phối. Xét một gia đình, bố mẹ đều bình thường nhưng sinh ra một đứa con gái bị bệnh mù màu. Nhận định nào dưới đây là chính xác khi nói về quá trình sinh sản của gia đình nói trên?

A. Đứa con gái bị mù màu kèm theo các biểu hiện của hội chứng siêu nữ.

B. Nguyên nhân của hiện tượng là quá trình giảm phân bất thường ở người bố, cặp NST giới tính không phân ly trong giảm phân.

C. Biểu hiện kiểu hình là nữ, song kiểu gen của cá thể này là X^mX^mY , hội chứng Claiphentor.

D. Cá thể nữ này chắc chắn khả năng sẽ truyền lại gen mù màu cho con trai do di truyền chéo.

Câu 61: Vào ngày X tháng Y năm Z, khi đang lưu thông trên đường Kha Vạn Cân, phường Hiệp Bình Chánh, quận Thủ Đức, Thành phố Hồ Chí Minh, anh Nguyễn Văn N (32 tuổi) phát hiện một vật nửa đen, nửa trắng nằm trong bụi rậm ven đường ray xe lửa. Anh N cho hay: "Nghĩ rằng có chuyện không hay nên tôi tiến sát lại thì tá hỏa khi nhìn thấy thi thể một người đang trong quá trình phân hủy. Trên thi thể, người này mặc quần bò đen, áo màu trắng có hoa văn màu tím. Đặc biệt là, thi thể này khác thường vì không có đầu, không có bàn tay, hai bàn chân đã mất."

Ngay sau khi được thông báo về vụ việc, cơ quan điều tra đã tiến hành khám nghiệm tử thi. Trong lúc này, nhiều người nghi ngờ đây là xác chị H trong một vụ án khá nổi tiếng gần đây nên đã thông báo cho gia đình nạn nhân H. Tuy vậy, lúc đó gia đình chị H chưa thể đưa ra xác nhận vì thi thể đang trong tình trạng phân hủy và bị mất nhiều bộ phận như đầu, bàn chân, bàn tay.

Trong trường hợp trên để nhận diện thi thể đó có phải là chị H hay không, cơ quan điều tra đã làm gì?

A. Tiếp tục dò tìm các khu vực xung quanh để tìm lại thêm các bộ phận như đầu, bàn chân, bàn tay có trùng khớp với phần thi thể vừa tìm được hay không.

B. Phân tích mô trong các bộ phận tìm được bằng chỉ số sinh lí, sinh hóa nhằm xác định thời gian các tế bào đã trải qua bao lâu có trùng khớp với ngày nạn nhân bị mất tích.

C. Phân tích chỉ số ADN trong tế bào các bộ phận xem có trùng khớp với người thân trong gia đình nạn nhân hay không.

D. Không thể xác nhận danh tính nạn nhân phải tạm ngưng điều tra một thời gian chờ vụ án xuất hiện các manh mối mới.

Câu 62: Hiện nay, bệnh HIV-AIDS đang hoành hành trên toàn thế giới và trở thành vấn đề nóng bỏng được nhiều người quan tâm. Bệnh HIV đến nay vẫn chưa có thuốc đặc trị cho nên vấn đề phòng bệnh được đặt lên hàng đầu. Sau đây là các biện pháp phòng chống HIV:

(I) Sử dụng bao cao su khi quan hệ tình dục.

- (II) Không ăn chung, ngủ chung với người nhiễm HIV.
 (III) Sống lành mạnh, chung thủy một vợ một chồng.
 (IV) Không dùng chung kim tiêm, dao cạo râu, bàn chải đánh răng.
 (V) Tránh tiếp xúc trực tiếp với người bệnh HIV.
 (VI) Một số trường hợp thật cần thiết, máu của người nhiễm HIV vẫn có thể sử dụng để truyền.
 Có bao nhiêu biện pháp phòng tránh HIV đúng cách?

A. 3

B. 4

C. 5

D. 6

Câu 63: Trong vụ án hình sự, trên móng tay nạn nhân có để lại một số mẫu da nhỏ mà đội điều tra nghi ngờ là của hung thủ. Để giám giữ và điều tra đối tượng tình nghi, đội này yêu cầu cho xét nghiệm ADN ở 3 người là đối tượng 1 (ĐT 1), đối tượng 2 (ĐT 2), đối tượng 3 (ĐT 3) và thu được kết quả như sau:

Nạn nhân	—		—		—		—		—
ĐT 1		—		—			—		
ĐT 2	—				—	—		—	
ĐT 3		—					—	—	

Dựa vào kết quả xét nghiệm ADN, hãy chọn phát biểu **đúng**:

- A. Hung thủ là đối tượng 2, đối tượng 2 và nạn nhân có quan hệ huyết thống.
 B. Hung thủ là đối tượng 1, đối tượng 1 và đối tượng 3 có quan hệ huyết thống.
 C. Hung thủ là đối tượng 1, đối tượng 2 và nạn nhân có quan hệ huyết thống.
 D. Hung thủ là đối tượng 2, đối tượng 1 và đối tượng 3 có quan hệ huyết thống.

Câu 64: Từ đó hệ thống nhóm máu ABO được chia làm 4 nhóm: nhóm A, nhóm B, nhóm AB và nhóm O.

Cơ thể nhóm máu A có kháng nguyên A và có kháng thể b.

Cơ thể nhóm máu B có kháng nguyên B và có kháng thể a.

Cơ thể nhóm máu AB có kháng nguyên A và B và không có kháng thể a và b.

Cơ thể nhóm máu O không có kháng nguyên A và B và có cả kháng thể a và b.

Có 3 đứa trẻ sơ sinh bị nhầm lẫn ở một bệnh viện. Sau khi xem xét các dữ kiện, hãy cho biết tập hợp (cặp bố mẹ - con) nào dưới đây là **đúng**?

Cặp bố mẹ:

- Cặp bố mẹ thứ nhất (I): người chồng nhóm máu có kháng nguyên A, người vợ nhóm máu có kháng thể b.
- Cặp bố mẹ thứ hai (II): người chồng nhóm máu có kháng thể a, người vợ nhóm máu có kháng thể b.
- Cặp bố mẹ thứ ba (III): người chồng nhóm máu có kháng thể a, người vợ nhóm máu không có kháng nguyên A và B.

Con:

- Người con thứ nhất (1): nhóm máu có kháng nguyên B.
- Người con thứ hai (2): nhóm máu có kháng thể a và b.
- Người con thứ ba (3): nhóm máu có cả kháng nguyên A và B

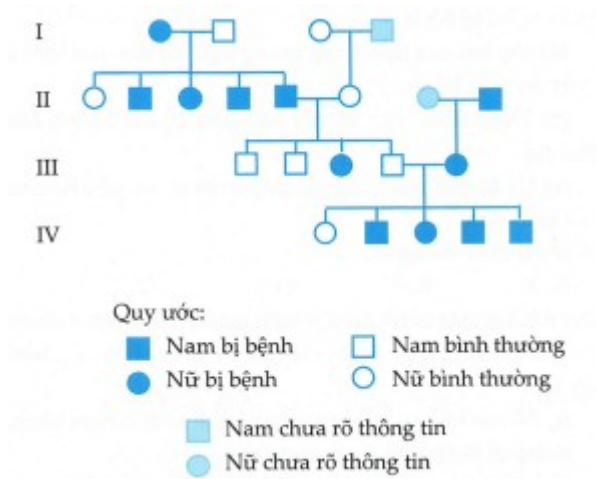
A. I-3, II-1, III-2

B. I-2, II-3, III-1

C. I-1,II-3,III-2

D. I-1,II-2,III-3

Câu 65: Cho phả hệ sau về bệnh X của một gia đình qua 4 thế hệ:



Biết X là bệnh di truyền đơn gen có 2 alen là A và a (A trội hoàn toàn so với a)

Dựa vào phả hệ hãy cho biết có bao nhiêu phát biểu sau đây là **đúng**:

- (1) Bệnh trong phả hệ do alen lặn nằm trên NST thường quy định.
- (2) Trong phả hệ này có 23 người biết rõ kiểu gen.
- (3) Người số I.4 có kiểu hình bình thường, người số II.7 mang alen lặn.
- (4) Tổng số alen trội trong kiểu gen của loài người II.3 và IV.7 là 2 alen.
- (5). Giả sử cặp vợ chồng III.4 và III.5 sắp sinh đứa con thứ 7 thì việc xác định giới tính của thai nhi có ý nghĩa rất lớn trong việc dự đoán mắc bệnh X.

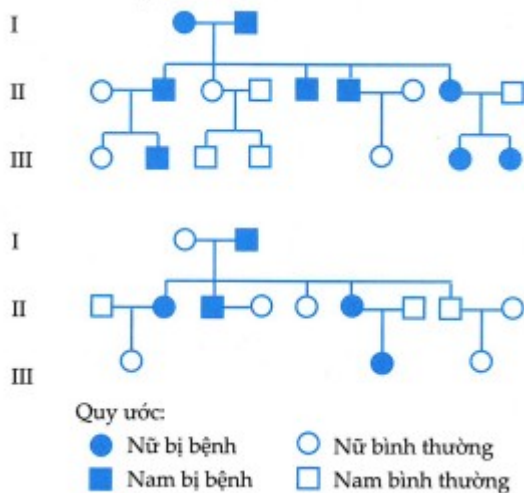
A. 1

B. 2

C. 3

D. 4

Câu 66: Cho 2 phả hệ sau và giả sử bạn là người con 1 của cặp vợ chồng ở vị trí II.5 trên 2 phả hệ và bạn có kiểu hình bình thường.



Biết bệnh trên phả hệ do gen có 2 alen quy định, người con đầu dòng tính là con cả và có một số nhận định sau đây:

- (1) Bệnh do alen trội nằm trên NST thường quy định.
- (2) Trong gia đình bạn nếu tính cả nội ngoại 3 thế hệ thì có tổng cộng 31 người sẽ biết kiểu gen.
- (3) Bạn có tổng cộng 3 người anh họ không bị bệnh và 3 cô em họ bị bệnh.
- (4) Mẹ hai của bạn đang mang thai và thai nhi vẫn có nguy cơ mắc bệnh.
- (5) Thím tư và cậu út của bạn đều có kiểu hình bình thường.
- (6) Cô út của bạn là người duy nhất trong phả hệ chưa biết kiểu gen.

Số nhận định **đúng** là:

A. 2

B. 4

C. 1

D. 5

Câu 67: Xét một bệnh do đột biến gen lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định, đặc điểm di truyền của bệnh này là:

A. Bố mẹ không bị bệnh vẫn có thể sinh con bị bệnh.

B. Bệnh di truyền theo dòng mẹ.

C. Nếu bố mẹ bị bệnh thì chỉ có con trai bị bệnh.

D. Chỉ có bố hoặc mẹ bị bệnh thì tất cả đời con đều bị bệnh.

Câu 68: Cho thông tin về 1 gia đình qua 3 đời khảo sát như sau:

- Đối tượng đang xét để xưng hô trong gia đình là người cháu ở thế hệ thứ 3.
- Bà nội không bị bệnh, ông nội không rõ thông tin.
- Bác hai trai bên cha, chú út, cậu út và cha đều bị bệnh X.
- Dượng ba (chồng của cô ba, cô ba là chị của ba) không bị bệnh nhưng con trai dượng bị bệnh X.
- Ông ngoại và bà ngoại không bị bệnh X.

Biết X là bệnh di truyền do gen có 2 alen quy định, người con đầu dòng tính thứ hai.

Có bao nhiêu nhận định **đúng** trong các nhận định sau:

- (1) Bệnh X do gen lặn nằm trên NST thường.
- (2) Cô ba của đối tượng sinh con gái thì chắc chắn cô gái không bị bệnh.
- (3) Ông nội, cô ba và cả mẹ đối tượng đều biết được kiểu gen.
- (4) Giả sử mợ út và thím út đều mang thai, nếu cả hai người siêu âm đều là con trai thì con của mợ út có nguy cơ mắc bệnh cao hơn so với con của thím út

A. 1

B. 2

C. 3

D. 4

Câu 69: Cho các bệnh, tật và hội chứng di truyền sau, có bao nhiêu trường hợp có thể gặp ở cả nam và nữ?

- (1) Bệnh phenylketonuria.
- (2) Bệnh ung thư máu.
- (3) Hội chứng Đào.
- (4) Tật có túm lông ở vành tai.
- (5) Hội chứng Tơcnơ.
- (6) Bệnh máu khó đông

A. 3

B. 4

C. 2

D. 5

Câu 70: Cho các trường hợp truyền máu sau:

- I. Người nhóm máu A thứ nhất truyền máu cho người nhóm máu AB.
- II. Con trai của người nhóm máu AB truyền máu cho người nhóm máu B thứ nhất.
- III. Con gái của người nhóm máu AB truyền máu cho người nhóm máu A thứ hai.
- IV. Con gái của người nhóm máu A thứ nhất truyền máu cho người nhóm máu O.
- V. Chồng người nhóm máu AB truyền máu cho người nhóm máu B thứ hai.

Biết tất cả các trường hợp đều truyền máu đúng nguyên tắc, chồng người nhóm máu AB có kiểu gen dị hợp.

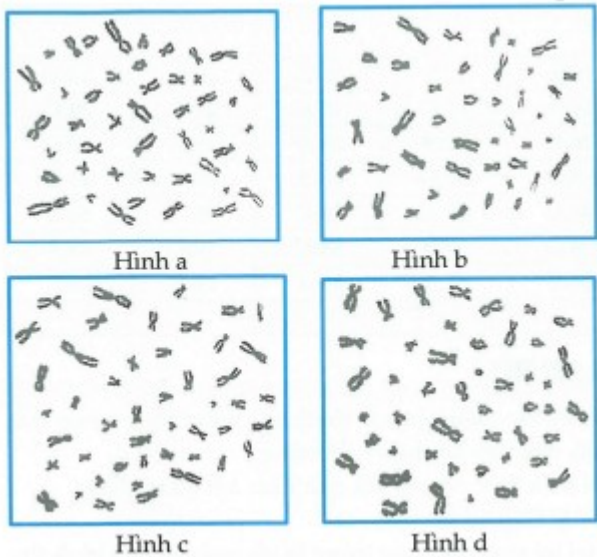
Cho các nhận định sau đây:

- (1) Ngoại trừ trường hợp người có nhóm máu O, những người đi cho có các nhóm máu còn lại đều có kiểu gen dị hợp.
- (2) Số người được nhận máu và biết rõ kiểu gen trong 5 trường hợp trên là 2.
- (3) Trong những người ở 5 trường hợp trên, số người không được phép truyền máu cho người có nhóm máu A là 5.
- (4) Trong những người ở 5 trường hợp trên, số người không được phép nhận nhóm máu B là 4.
- (5) Trong những người ở 5 trường hợp trên, số người sở hữu kháng thể a hoặc b trong nhóm máu là 8.
- (6) Trong những người ở 5 trường hợp trên, số người không sở hữu kháng thể a hoặc b trong nhóm máu là 1.

Số nhận định **đúng** là:

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

Câu 71: Cho 4 hình dưới đây là 4 NST đồ của 4 người giấu tên. Dựa vào hình hãy cho biết trong các nhận định sau, có bao nhiêu nhận định **đúng**:



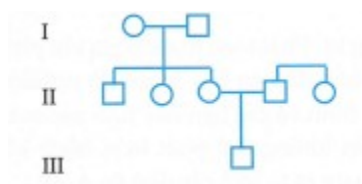
- (1) Có tối đa 3 người có kiểu hình bình thường.
- (2) Có 2 người ở thể dị bội.
- (3) Có 1 người có 47 NST.
- (4) Có 1 người có 45 NST

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

Câu 72: Bệnh hoặc hội chứng nào sau đây không cùng nhóm với các bệnh và hội chứng còn lại theo tiêu chí về sự biểu hiện của gen:

- A. Bệnh hồng cầu hình liềm. B. Hội chứng Macphan.
C. Bệnh phenylketo niệu. D. Bệnh bạch tạng.

Câu 73: Cho các trường hợp truyền máu và phá hệ sau:



- I. Người máu A truyền máu cho người máu AB.

II. Người máu O truyền máu cho người máu A.

III. Người máu B truyền máu cho người máu B.

IV. Người máu O truyền máu cho người máu AB.

Biết:

- 8 người trên là 8 người trong phả hệ.
- Mỗi người chỉ có thể nhận hoặc truyền máu cho một người.
- Người số III.1 có nhóm máu O ở trường hợp IV, người số II.1 có nhóm máu AB, người máu O còn lại là người số II.5.
- Cháu không truyền máu cho dì, con gái chưa chồng truyền máu cho mẹ và con rể nhận máu từ bố vợ.

Hãy cho biết có bao nhiêu phát biểu sau đây **đúng**:

- (1) Những trường hợp trên đều truyền máu đúng nguyên tắc.
- (2) Trường hợp III sẽ có tỉ lệ đào thải thấp nhất khi truyền máu theo lí thuyết.
- (3) Người II.3 truyền máu cho người II.5
- (4) Người III.1 truyền máu cho người II.1
- (5) Người số I.2 có nhóm máu AB còn người số II.3 có nhóm máu A.
- (6) Cả 8 người trong phả hệ đều biết rõ kiểu gen.

A. 1

B. 5

C. 3

D. 4

Câu 74: Hình dưới đây là kết quả xét nghiệm ADN của 6 đối tượng (ĐT):

Bố	—		—				—			—
Mẹ		—		—					—	
ĐT1	—					—		—		—
ĐT2		—	—	—			—		—	
ĐT3					—	—		—		
ĐT4		—					—		—	—

Dựa vào kết quả xét nghiệm này hãy cho biết các thông tin sao có bao nhiêu thông tin **đúng**, biết độ tuổi của các đối tượng xoay quanh độ tuổi phù hợp để làm con hai người bố và mẹ.

- (1) Đối tượng 1 là con của bố mà không phải là con của mẹ.
- (2) Đối tượng 2 là con của mẹ và bố.
- (3) Đối tượng 3 là không phải là con của mẹ và bố.
- (4) Đối tượng 4 là con của mẹ mà không phải là con của bố.
- (5) Đối tượng 2 và 4 là anh chị em cùng mẹ khác cha.
- (6) Đối tượng 1 và 2 là anh chị em cùng cha khác mẹ.
- (7) Đối tượng 1 và 3 là anh chị em cùng mẹ khác cha

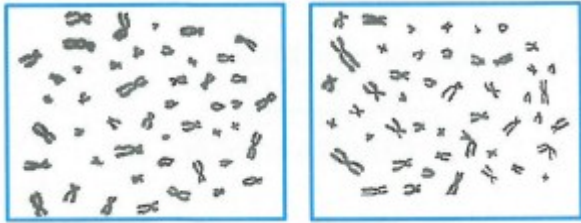
A. 4

B. 3

C. 6

D. 7

Câu 75: Cho 2 hình dưới đây là 2 bộ NST của 2 người, biết hai người này đã sống được hơn 1 năm tuổi, bề ngoài của hai người này khác nhau và cả hai đều có những dấu hiệu bất thường về khuôn mặt, tay chân.



Dựa vào hình và đặc điểm nêu trên, hãy cho biết trong các nhận định sau đây có bao nhiêu nhận định đúng, biết nếu có đột biến số lượng NST xảy ra thì chỉ xảy ra ở NST thường:

- (a) Cả hai người đều có số lượng NST bằng nhau.
 (b) Nếu hai người bị đột biến ở NST khác nhau thì một người bị đột biến NST số 18 và người kia bị đột biến NST số 13 hoặc ngược lại.
 (c) Cả hai người đều bị đột biến số lượng NST.
 (d) Hai người có thể bị đột biến 1 trong 3 NST 13, 18 hoặc 21.
 (e) Một người bị sút môi còn người kia có ngón trỏ dài hơn ngón giữa thì NST đột biến lần lượt ở NST số 13 và NST số 18

A. 2

B. 1

C. 3

D. 4

ĐÁP ÁN

1. D	2. C	3. A	4. D	5. B	6. B	7. D	8. C	9. C	10. C
11. D	12. B	13. B	14. C	15. D	16. A	17. C	18. D	19. B	20. D
21. B	22. B	23. A	24. B	25. B	26. D	27. B	28. D	29. B	30. C
31. C	32. D	33. B	34. C	35. B	36. D	37. D	38. B	39. D	40. D
41. C	42. C	43. C	44. A	45. D	46. C	47. A	48. C	49. A	50. B
51. C	52. C	53. C	54. B	55. C	56. D	57. B	58. C	59. C	60. B
61. C	62. A	63. D	64. B	65. A	66. B	67. A	68. A	69. B	70. C
71. B	72. D	73. B	74. D	75. D					

HƯỚNG DẪN GIẢI CHI TIẾT

Câu 1: Đáp án D

Hội chứng Macphan liên quan đến gen đa hiệu.

Câu 2: Đáp án C.

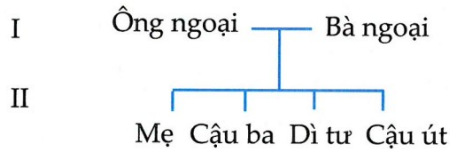
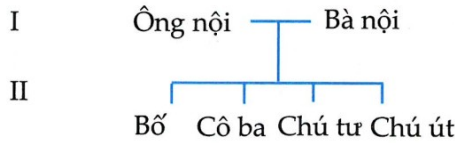
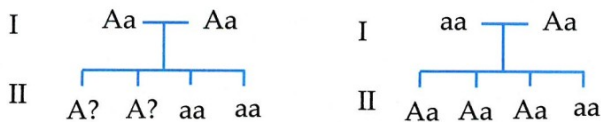
- Các nội dung I, II, IV là đúng.
- Nội dung III sai vì số lượng NST ở người tương đối nhiều ($2n = 46$), sự khác nhau giữa về hình dạng và kích thước NST là rất ít.

Câu 3: Đáp án A.

- Trong các đáp án nêu ra thì đáp án A là đầy đủ nhất.
- Y học di truyền học có vai trò giúp y học tìm hiểu nguyên nhân, chẩn đoán và dự phòng, điều trị một phần một số bệnh di truyền và một số các dị tật bẩm sinh trên người.

Câu 4: Đáp án D.

Bệnh do alen lặn (a) nằm trên NST thường quy định.



- Đáp án A sai vì cậu ba không bị bệnh, bà ngoại mang alen lặn.
- Đáp án B sai vì mẹ chưa chắc mang alen lặn.
- Đáp án C sai vì ông ngoại không mắc bệnh.

Câu 5: Đáp án B.

- Bài này không khó nếu các bạn biết cách loại trừ đáp án.
 - Ở chương quy luật di truyền ta đã biết bệnh máu khó đông và mù màu do gen lặn quy định nằm trên NST X. Bệnh bạch tạng do gen lặn nằm trên NST thường quy định nên kết quả 3, 6 là đúng, kết quả 4, 5 là sai.
 - Ở người các bạn lưu ý các tính trạng biểu hiện thành ngoại hình như mắt, mũi, miệng, ... có sự gen quy định rất đặc biệt, hễ gen trội sẽ quy định kiểu hình xấu còn gen lặn sẽ quy định kiểu hình đẹp.
 - Ví dụ tóc quăn trội hơn tóc thẳng, mắt 1 mí trội hơn mắt 2 mí, môi dày trội hơn môi mỏng, ...
- Với kiến thức này thì kết quả 1 sai, kết quả 2 đúng.

Câu 6: Đáp án B.

- Hai trẻ sinh đôi cùng trứng là kết quả của quá trình thụ tinh giữa một trứng và một tinh trùng nhưng sau đó hợp tử tách thành hai tế bào, mỗi tế bào phát triển thành 1 cơ thể.
- Với thông tin này ta biết được những đứa trẻ đồng sinh cùng trứng sẽ có cùng kiểu gen và các phương án đúng là I và IV.

Vậy có 2 phương án đúng

Câu 7: Đáp án D.**Câu 8: Đáp án C.**

- Dạng bài hỏi tổ hợp đáp án đúng ta nên sử dụng phương án loại trừ để tìm được đáp án nhanh hơn không nên phân biệt đúng sai hết tất cả các nội dung cho ở đề bài.
- Ở nội dung III: Phát hiện được bệnh khi phát triển thành phôi chắc chắn đáp án này là sai do nghiên cứu phả hệ (các bài tập hình vẽ các bạn hay tính xác suất) chỉ về mặt lí thuyết nên không thể phát hiện bệnh khi phát triển thành phôi suy ra ta loại các đáp án A, D.
- Các tính trạng ngoại hình ở người có quy luật "trội xấu lặn đẹp" do nghiên cứu phả hệ mà ra, cho nên nội dung II là đúng, ta loại B, vậy đáp án C là đúng.

Câu 9: Đáp án C.

- Phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh phát hiện được sự ảnh hưởng của môi trường lên sự biểu hiện kiểu gen do các cá thể người được nghiên cứu có kiểu gen đồng nhất với nhau từ đó biết được tính trạng nào chịu ảnh hưởng nhiều của kiểu gen hay của môi trường. Đây là các nội dung các đáp án A, B, D đề cập.

- Ở đáp án C, nội dung cho rằng các trẻ đồng sinh có vật chất di truyền giống với các anh chị em trong gia đình là sai, vật chất di truyền được thể hiện qua kiểu gen của mọi người trên Trái Đất, kiểu gen của toàn cơ thể không ai giống ai cả (trừ trường hợp đồng sinh cùng trứng).

Câu 10: Đáp án C.

Trong tư vấn di truyền y học, vẫn có bước xây dựng phả hệ di truyền của những người đến cần được tư vấn, tuy nhiên đây chỉ là một bước trung gian không phải là mục đích của tư vấn di truyền. Cho nên nội dung 4 là sai, ta loại các đáp án A, B, D.

Câu 11: Đáp án D.

Liệu pháp gen là một kỹ thuật chữa bệnh của tương lai, hiện nay phương pháp chưa được phổ biến bởi độ tin cậy thấp, giá thành cao và chỉ chữa trị được một số bệnh. Liệu pháp gen là phương pháp chữa bệnh bằng cách virút đã bị loại bỏ những gen gây bệnh và gắn gen lành, sau đó cho chúng xâm nhập vào tế bào bệnh nhân nhằm thay thế các gen đã bị bệnh bằng gen lành.

Câu 12: Đáp án B.

- Theo phả hệ trên, đối tượng bệnh là người nam, mặt khác bố mẹ bình thường mà sinh con bị bệnh chắc chắn bệnh do gen lặn quy định và bố mẹ đều mang alen lặn.

- Giả sử trường hợp:

+ Gen lặn quy định bệnh nằm trên NST thường thì các cặp bố mẹ trong phả hệ có kiểu gen $Aa \times Aa$ (thỏa yêu cầu).

+ Gen lặn quy định bệnh nằm trên NST giới tính thì các cặp bố mẹ trong phả hệ có kiểu gen $X^AY \times X^AX^a$ (thỏa yêu cầu để người con sinh ra bị bệnh là nam).

Câu 13: Đáp án B.

- Đáp án A đúng, ví dụ như bệnh ung thư máu do đột biến cấu trúc NST số 21.

- Đáp án B sai vì không phải mọi sự phân chia không kiểm soát của tế bào cơ thể đều dẫn đến hình thành ung thư.

- Đáp án C đúng vì ung thư là 1 loại bệnh do 1 tế bào cơ thể phân chia không kiểm soát dẫn đến hình thành khối u và sau đó di căn.

- Đáp án D đúng vì ung thư do nhiều nguyên nhân nhưng mọi nguyên nhân đều dẫn đến hệ quả biến đổi cấu trúc ADN.

Câu 14: Đáp án C.

- Từ phả hệ dễ dàng suy ra đây là bệnh do gen trội nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định, do đó ta lựa chọn được ngay đáp án đúng là C và loại bỏ đáp án sai là A.

- Đáp án B sai vì III_2 chưa xác định được rõ kiểu gen.

- Đáp án D sai vì bệnh pheninketo niệu do gen lặn trên nhiễm sắc thể thường quy định.

Câu 15: Đáp án D.

(I) Đúng.

(II) Đúng.

(III) Sai, để tiến hành tư vấn di truyền có kết quả chính xác cần xây dựng được phả hệ của người bệnh và cần chuẩn đoán bệnh.

(IV) Sai, liệu pháp gen vẫn có khả năng thêm chức năng mới cho tế bào.

(V) Sai, tính di truyền có ảnh hưởng nhất định đến trí tuệ.

(VI) Sai, bệnh AIDS được gây nên bởi virút HIV.

Câu 16: Đáp án A.

Di truyền học tư vấn giúp đưa ra lời khuyên và dự đoán nguy cơ mắc bệnh của thai nhi cho các cặp vợ chồng muốn có con, đặc biệt là những cặp vợ chồng mắc bệnh di truyền hoặc trong dòng họ có người mắc bệnh di truyền để giảm thiểu nguy cơ sinh con bị tật nguyền.

Câu 17: Đáp án C.

Câu 18: Đáp án D.

Bệnh pheninketo niệu là bệnh ở cấp độ phân tử liên quan đến ADN cho nên kĩ thuật sử dụng để sàng lọc trước sinh sẽ liên quan đến ADN.

Câu 19: Đáp án B.

Theo phả hệ, vì có trường hợp bố mẹ không bệnh nhưng lại sinh con bệnh cho nên chắc chắn gen gây bệnh là gen lặn.

Câu 20: Đáp án D.

(a) Sai, pheninkêto niệu là bệnh do đột biến gen mã hóa enzym xúc tác cho phản ứng chuyển hóa axit amin pheninalanin thành tirôzin.

(b) Sai, khối u ác tính có khả năng di chuyển vào máu và đi vào các cơ quan khác.

(c) Sai, bệnh ung thư vú là do đột biến gen lặn gây ra.

(d) Sai, nhiều bệnh ung thư chưa thuốc đặc trị, người ta thường áp dụng xạ trị, hóa trị để ức chế khối u, các phương pháp này thường gây tác dụng phụ rất nặng nề.

(e) Đúng.

Câu 21: Đáp án B.

(1) đúng vì bệnh hồng cầu hình liềm do đột biến thay cặp làm axit amin Glutamic chuyển thành Valin.

(2) sai vì bệnh bạch tạng do gen nằm trên NST thường quy định nên không có hiện tượng di truyền thẳng.

(3) sai hội chứng Đào là bệnh di truyền vì bệnh phát sinh là do bố mẹ truyền 3 NST cho con cái.

(4) đúng vì các hội chứng Tơcnơ, Claiphentơ, Đào phát sinh là do đột biến lệch bội.

(5) sai vì bệnh Đào là bệnh di truyền ở cấp độ tế bào.

Câu 22: Đáp án B.

- Bài tập về nhóm máu trong di truyền học thường đánh vào các nhóm máu đặc biệt là nhóm máu AB và O đặc biệt là nhóm máu O do nếu con sinh ra máu O thì kiểu gen của bố và mẹ sẽ có alen I^O , là một gợi ý người làm bài.

- Đó là kinh nghiệm khi làm bài cho nhanh, ta thử áp dụng cho bài này ở đáp án B, nếu mẹ có nhóm O sẽ không thể sinh con máu AB và ngược lại mẹ nhóm máu AB không thể sinh con máu O. Do đó không cần biết người cha nhóm máu gì thì trường hợp ở đáp án B sẽ biết được đứa con nào là con của người mẹ nào.

Câu 23: Đáp án A.

- Gen lặn a quy định bệnh máu khó đông và gen lặn b quy định bệnh mù màu đỏ - xanh lục. Hai gen này cùng nằm trên NST X.

- Theo đề bài:

- + Người vợ bị bệnh mù màu đỏ - xanh lục và không bị bệnh máu khó đông có kiểu gen: $X^{Ab}X^{-b}$.
- + Người chồng bị bệnh máu khó đông và không bị bệnh mù màu đỏ - xanh lục có kiểu gen $X^{aB}Y$.
- Cho nên hiện tượng hoán vị gen trong trường hợp này không có ý nghĩa.

P: $X^{Ab}X^{-b} \times X^{aB}Y$ suy đời con có các kiểu gen $X^{Ab}X^{aB}$, $X^{-b}X^{aB}$, $X^{-b}Y$, $X^{ab}Y$.

- Từ các kiểu gen này ta thấy 100% con trai sinh ra bị mù màu đỏ - xanh lục, các trường hợp khác nêu ra ở các đáp án B, C, D đều sai hoặc chưa chắc chắn vì còn phụ thuộc vào kiểu gen chính xác của người mẹ.

Câu 24: Đáp án B.

- Theo phả hệ ta thấy bệnh xuất hiện đại đa số ở nam giới mẹ không bệnh sinh con bị bệnh suy ra gen gây bệnh là gen lặn nằm trên NST X, không có alen tương ứng trên Y quy định. Ngoài ra bệnh còn có thể do gen lặn nằm trên NST thường hoặc vùng tương đồng của NST X và Y quy định nhưng đây chỉ là trường hợp xảy ra với xác suất thấp suy ra (1) chắc chắn sai, (2) và (3) chưa chắc chắn sai.
- (4) đúng người II.9 có kiểu gen dị hợp (X^AX^a hoặc Aa) là đúng vì sinh con trai bị bệnh (X^aY , X^aY^a hoặc aa)
- (5) chưa chắc chắn sai vì II.2 x II.3: X^AX^a (hoặc Aa) x X^AY (hoặc X^AY^A , Aa,...) sinh con vẫn có nguy cơ mắc bệnh.

Câu 25: Đáp án B.

- (a) Đúng, càng nhiều NST X chiều cao của người càng tăng.
- (b) Sai vì theo bảng số liệu ta thấy được Y cũng góp phần tạo chiều cao ở người nam suy ra gen quy định chiều cao nằm trên NST X lẫn trên Y.
- (c) Đúng vì nếu NST X bị bất hoạt kéo theo sự bất hoạt của gen quy định chiều cao thì không có sự khác biệt giữa người 45, XO; 46, XX; 47, XXX.
- (d) Sai vì gen quy định chiều cao có ở NST X và Y suy ra nó nằm trên vùng tương đồng, cho nên vùng bị bất hoạt trên NST X không thể nằm ở vùng tương đồng.

Câu 26: Đáp án D.

- Đáp án A sai vì chỉ cho bệnh nhân ăn ít thức ăn có chứa phenylalanin không thể không cho ăn các thức ăn này, vì các thức ăn dùng hằng ngày đa phần có chứa phenylalanin.
- Đáp án B sai vì bệnh Đào và Tơc nơ là các bệnh di truyền, mặc dù người mắc 2 bệnh này không sinh sản được nhưng nếu xét ở đời bố mẹ của người bệnh thì sự di truyền thể hiện ở đột biến giao tử của bố mẹ làm phát sinh 2 bệnh này.
- Đáp án C sai vì đột biến thay cặp T-A thành cặp A-T dẫn đến đột biến sai nghĩa.
- Đáp án D đúng vì bệnh bạch tạng có thể do gen lặn ở các locus khác nhau quy định, ví dụ trường hợp bố bệnh (aaBB) x mẹ bệnh (AAbb) sẽ sinh con bình thường (AABB)

Câu 27: Đáp án B.

- Đáp án A sai vì bệnh mù màu xuất hiện ở cả nam lẫn nữ nhưng nữ ít gặp hơn.
- Đáp án C sai vì bệnh bạch tạng do gen lặn nằm trên NST thường quy định nên xác suất gặp ở nữ và ở nam bằng nhau.
- Đáp án D sai vì người bị hội chứng Đào có 3 NST số 21 nên cần 1 trong 2 giao tử của bố hoặc mẹ thừa 1 NST.

Câu 28: Đáp án D.

- Nghiên cứu phả hệ là phương pháp đơn giản để xác định quy luật di truyền của bệnh.

- Xét nghiệm ADN sẽ không khả quan do chưa biết bệnh máu khó đông nằm trên NST nào, chưa định hướng được đoạn gen nằm ở đâu trên NST.
- Nghiên cứu tế bào học sẽ không có kết quả với các bệnh di truyền phân tử như máu khó đông.
- Nghiên cứu di truyền quần thể phạm vi rộng và tốn nhiều công sức, phức tạp hơn nghiên cứu phả hệ.

Câu 29: Đáp án B.

Gen tiền ung thư bị đột biến thành gen ung thư là đột biến gen trội, gen này xuất hiện trong các tế bào sinh dưỡng nên không di truyền được.

Câu 30: Đáp án C.

Khi gặp bài tập dạng này, bạn cần lưu ý nếu có sự trùng lặp giữa các đáp án ta mạnh dạn bỏ qua không xét đến sự trùng lặp này làm gì cho mất thời gian kết hợp với việc loại dần các đáp án sai.

- Ý I cả 4 đáp án đều nối với d ta bỏ qua.
- Ý II: hội chứng Đào, hội chứng này người bệnh có 3 NST số 21 vậy II nối với b, ta loại A, D.
- Ý III hai đáp án B, C đều nối với g ta bỏ qua.
- Ý IV: hội chứng 3X, hội chứng này còn gọi là hội chứng siêu nữ, người nữ có 3 NST X nên thừa 1 NST X vậy IV nối với a, ta loại B và chọn C.

Câu 31: Đáp án C.

Trí năng là khả năng trí tuệ của con người.

- Sự biểu hiện của trí tuệ phụ thuộc nhiều vào gen điều hòa hơn là gen cấu trúc nên A sai.
- Chỉ số IQ là chỉ số đánh giá sự di truyền trí năng, chỉ số này là tính trạng số lượng nên do nhiều gen chi phối nên C đúng.
- Là tính trạng số lượng nên chịu nhiều ảnh hưởng của môi trường nên B sai.
- Những người có IQ dưới 45 nguyên nhân thường do gen hoặc NST đột biến nên D sai.

Câu 32: Đáp án D.

Ung thư có nhiều tác nhân gây ra như đột biến di truyền, tác nhân lí hóa sinh, virus nhưng không có vi khuẩn gây ung thư.

Câu 33: Đáp án B.

- (1) sai, (2) đúng vì khi đếm số lượng NST trên hình ta thấy có tổng cộng 45 NST.
- (3) đúng vì NST số 1 là lớn nhất.
- (4) sai vì trong bộ NST này 3 NST được đánh số 1, 2, 3 là 3 NST lớn nhất trong đó NST số 1 là lớn nhất nên 2 NST được đánh số 2 và 3 sẽ có 1 chiếc thuộc cặp NST số 1, 1 chiếc thuộc cặp NST số 2.
- (5) đúng vì ở người thể một chỉ có duy nhất hội chứng Turner mới tồn tại tới tuần 16 tuần trở đi, các trường hợp đa bội, lệch bội kép, lệch bội từ thể không trở xuống hay thể một ở NST khác đều sớm bị sảy thai.
- (6) đúng vì đứa con sinh ra sẽ bị Turner nên tốt nhất bác sĩ nên yêu cầu thai phụ ngưng thai kì.

Câu 34: Đáp án C.

Bệnh phenylketô niệu làm người bệnh không có khả năng chuyển hoá phenylalanin thành tirôzin gây đầu độc não, vì vậy sự biểu hiện mức độ nặng nhẹ phụ thuộc trực tiếp vào khả năng thích ứng của tế bào thần kinh não giữa các người bệnh.

Câu 35: Đáp án B.

Gen ung thư được tạo thành do đột biến gen tiền ung thư xuất hiện ở tế bào sinh dưỡng nên không di truyền cho thế hệ sau.

Câu 36: Đáp án D.

- Trong bài này ta nên loại trừ các đáp án.
- Đáp án B chắc chắn sai do lạc đề.
- Ta đã biết gen nằm trên Y là rất ít và hầu hết các bệnh được học trong chương trình như mù màu, máu khó đông,... là do gen lặn nằm trên NST X không alen tương ứng trên NST Y, ở người nam chỉ cần nhận một alen lặn sẽ biểu hiện ngay thành kiểu hình còn ở người nữ phải cần đến 2 alen do alen gây bệnh là alen lặn nên A sai.
- Đáp án C là đúng nhưng chưa rõ bằng đáp án D vì không nói rõ gen nằm trên NST X này thuộc vùng tương đồng hay không tương đồng.

Câu 37: Đáp án D.

Theo phả hệ ta thấy bệnh này khi người mẹ mắc thì con sinh ra đều bị bệnh nên bệnh do gen nằm ngoài tế bào chất quy định, vậy trong 4 phương án trên chỉ có bệnh động kinh là do gen nằm ngoài tế bào chất quy định.

Câu 38: Đáp án B.

- Một số lưu ý:
- + Gen tiền ung thư là gen lặn nên đột biến của nó là đột biến gen trội.
- + Gen ức chế khối u là gen trội nên đột biến của nó là đột biến gen lặn.
- Ta sẽ có nội dung (4) đúng, (5) sai suy ra loại A, C.
- Ở nội dung (3) cho rằng ung thư di truyền qua sinh sản hữu tính là sai do bệnh này xuất hiện ở tế bào sinh dưỡng suy ra loại D.

Câu 39: Đáp án D.

Bệnh động kinh do gen nằm trong ti thể tức nằm trong tế bào chất quy định, bệnh này di truyền theo dòng mẹ. Nếu mẹ bị bệnh thì các con đều bị bệnh.

Câu 40: Đáp án D.

- 1, 2, 3, 4: Đúng.
- Theo hình vẽ đây là phương pháp sinh thiết tua nhau thai, những người có tiền sử mắc bệnh hay trong gia đình có người mắc bệnh nên áp dụng phương pháp này trước khi sinh con để tránh sinh những đứa con tật nguyền.

Bệnh Đào là một bệnh do đột biến số lượng NST làm xuất hiện 3 NST số 21, nhờ phương pháp này sẽ phát hiện ra tế bào có bị đột biến số lượng NST.

- 5: Sai, không thể chỉ quan sát các nhiễm sắc thể của tế bào phôi bong ra mà bác sĩ có thể chuẩn đoán được các bệnh cần phải thực hiện phân tích, so sánh, ...

Câu 41: Đáp án C.

- Ở bài này, ta liên hệ cụ thể ở bệnh Đào, người mẹ càng lớn tuổi sinh con mắc bệnh Đào càng cao, cho nên tỉ lệ sinh ra con mắc bệnh di truyền sẽ tăng lên theo tuổi của người mẹ.
- Theo chính sách kế hoạch hóa gia đình của nhà nước Việt Nam "gia đình 2 con, vợ chồng hạnh phúc", người mẹ này đã có 2 người rồi không nên sinh con nữa.

Câu 42: Đáp án C.

Ở người có 4 nhóm máu A, B, AB, O để sinh được các con có đủ 4 nhóm máu thì bố mẹ phải có kiểu gen $I^A I^O$ và $I^B I^O$.

- Đáp án A sai vì hai đứa con có cùng nhóm A và có kiểu gen $I^A I^O$.

- Đáp án B sai vì chỉ biết hai người phải có kiểu gen $I^A I^O$ và $I^B I^O$ nhưng chưa xác định được ai nhóm A và ai nhóm máu B.
- Đáp án C đúng vì với những dữ kiện này chỉ xác định được kiểu gen của 5 đứa con còn bố và mẹ chưa xác định được như đã nói ở đáp án B.
- Đáp án D sai vì chắc chắn đứa con máu O sẽ có kiểu gen đồng hợp $I^O I^O$.

Câu 43: Đáp án C.

- Đáp án A sai vì em trai mắc bệnh nên phả hệ bên phải là phả hệ của gia đình người vợ, suy ra phả hệ bên trái là phả hệ của gia đình người chồng, tuy nhiên ở phả hệ này không có người nam chưa kết hôn.
- Đáp án B sai vì phả hệ được lập chưa chính xác, không có quy luật di truyền nào phù hợp với bệnh do gen có 2 alen quy định.
- Đáp án C đúng vì em trai mắc bệnh nên phả hệ bên phải là của người chồng và người chồng là người II.3, người vợ là người II.5 ở phả hệ bên trái. Ngoài ra khi kiểm tra lại các giả thiết, cũng như quy luật di truyền, ta thấy phả hệ được lập phù hợp.
- Đáp án D sai vì trong cả hai phả hệ nhưng người người độc thân đều là người nam.

Câu 44: Đáp án A.

- (1) Sai, bệnh bạch tạng do gen lặn quy định nằm trên NST thường.
- (2) Đúng, túm lông ở tai và tật dính ngón tay 2-3 ở người có hiện tượng di truyền thẳng do gen lặn nằm trên vùng tương đồng của nhiễm sắc thể Y.
- (3) Sai, một người từ đồng bằng lên núi cao thì số lượng hồng cầu thay đổi, đây là hiện tượng thường biến, hiện tượng này xảy ra để giúp cơ thể điều chỉnh nội môi do vùng núi ít oxi hơn đồng bằng.
- (4) Sai, bệnh Đào là bệnh di truyền ở cấp độ tế bào.
- (5) Sai, không thể chữa khỏi bệnh hoàn toàn.
- (6) Đúng, hiện nay nguyên nhân và cơ chế gây ung thư chưa được làm sáng tỏ.

Câu 45: Đáp án D.

Ta gọi alen trội A quy định bệnh, alen lặn a bình thường.

- Đáp án A sai vì cha và mẹ bị bệnh thì chưa chắc sinh con bị bệnh nếu bố mẹ dị hợp: $Aa \times Aa$.
- Đáp án B sai vì cha bị bệnh thì chưa chắc sinh con bị bệnh nếu bố không có kiểu gen đồng hợp: $Aa \times aa$.
- Đáp án C sai vì gen nằm trên NST thường thì không có hiện tượng di truyền chéo.
- Đáp án D đúng vì nếu đời cháu bị bệnh tức mang alen A trội, alen này được thừa hưởng từ bố mẹ và bố mẹ thừa hưởng từ ông bà nên ít nhất một trong các ông bà của em bé bị bệnh.

Câu 46: Đáp án C.

- Trong bài ta chắc chắn biết mù màu và phenylketon niệu là hai bệnh do đột biến gen lặn gây ra nên ta loại đáp án A.
- Hội chứng tiếng mèo kêu (do đột biến cấu trúc NST số 5) và ung thư máu (do đột biến cấu trúc NST số 21) là 2 hai bệnh do đột biến NST ta loại đáp án B, D.

Câu 47: Đáp án A.

- Trường hợp gặp ở nam và không gặp ở nữ: (4), (8).
- Trường hợp gặp ở nam và ít gặp ở nữ: (3), (6).

Câu 48: Đáp án C.

- (1) Sai, phải nghiên cứu ít nhất 3 đời.

- (2) Đúng, nghiên cứu tế bào học phát hiện được các bệnh di truyền do đột biến NST gây ra.
- (3) Đúng, có thể nói đa số tính trạng xấu về ngoại hình là tính trạng trội còn ngược lại là tính trạng lặn.
- (4) Sai, chỉ số ADN có tính chuyên biệt cá thể.
- (5) Đúng, liệu pháp gen mở ra những triển vọng chữa trị bệnh HIV do hiện nay HIV chưa chữa trị được.
- (6) Đúng, HIV là hội chứng gây suy giảm miễn dịch.

Câu 49: Đáp án A.

- Mức độ gần gũi về huyết thống thể hiện qua số lượng đoạn ADN giống nhau:
 - Lưu ý mức độ gần gũi như sau: cha mẹ - con cái > anh - chị - em > ông bà - cháu > cô, dì, chú, bác, cậu - cháu.
 - + Đối tượng 1 với đối tượng 2 giống nhau: 4 đoạn ADN.
 - + Đối tượng 1 với đối tượng 3 giống nhau: 2 đoạn ADN.
 - + Đối tượng 1 với đối tượng 4 giống nhau: 4 đoạn ADN.
 - + Đối tượng 2 với đối tượng 3 giống nhau: 4 đoạn ADN.
 - + Đối tượng 2 với đối tượng 4 giống nhau: 3 đoạn ADN.
 - + Đối tượng 3 với đối tượng 4 giống nhau: 1 đoạn ADN.
- Ngoài ra kết hợp với lứa tuổi có thể kết luận:
- + Đối tượng 1 với đối tượng 2 và 4 có quan hệ cha mẹ - con cái
 - + Đối tượng 1 với đối tượng 3 có quan hệ ông bà - cháu
 - + Đối tượng 2 với đối tượng 3 có quan hệ cha mẹ - con cái
 - + Đối tượng 2 với đối tượng 4 có quan hệ anh - chị - em
 - + Đối tượng 3 với đối tượng 4 có quan hệ cô, dì, chú, bác, cậu - cháu.

- (1) đúng vì có đoạn ADN cả 4 người đều giống nhau.
- (2) đúng vì đối tượng 1 với đối tượng 2 có quan hệ cha mẹ - con cái gần hơn đối tượng 3 với đối tượng 4 có quan hệ cô, dì, chú, bác, cậu - cháu.
- (3) sai vì giữa đối tượng 1 và 2 hay đối tượng 2 và 3 đều có quan hệ cha mẹ - con cái.
- (4) đúng vì đối tượng 3 với đối tượng 4 có quan hệ cô, dì, chú, bác, cậu - cháu là xa nhất.

Câu 50: Đáp án B.

- (1) Đúng.
- (2) Đúng.
- (3) Sai, HIV lây lan nhanh chóng khắp thế giới nhờ đường tình dục.
- (4) Sai, bệnh HIV có 4 giai đoạn: sơ nhiễm, nhiễm HIV không triệu chứng, cận AIDS và AIDS.
- (5) Sai, người bị HIV thường chết do bị các vi sinh vật khác tấn công do suy giảm miễn dịch.
- (6) Đúng.

Câu 51: Đáp án C.

- Theo phả hệ trên và đề bài cho biết là một trong hai bệnh bệnh phenylketon niệu hoặc bệnh máu khó đông thì gen quy định bệnh là gen lặn.
- Nếu là bệnh máu khó đông thì gen lặn sẽ nằm trên NST X tuy nhiên cặp vợ chồng II.5 và II.6, người chồng không bị máu khó đông sẽ không thể sinh con gái III.8 bị máu khó đông cũng như người con gái III.8 này bị máu khó đông này lại không thể sinh được các đứa con trên ở thế hệ thứ IV bình thường.
- Vậy bệnh trên là bệnh phenylketon niệu:

- (a) Sai, bệnh này do gen lặn gây ra nằm trên NST thường.
- (b) Đúng, bệnh phenylketon niệu do gen quy định.
- (c) Đúng, bệnh này do gen nằm trên NST thường nên vai trò của bố mẹ là như nhau khi truyền gen gây bệnh cho con.
- (d) Sai, có 9 người biết chắc chắn kiểu gen: I.1; I.2; II.3; II.4; III.2; III.3; IV.1; IV.2; IV.3 (bạn đọc tự giải)
- (e) Đúng, bệnh do gen quy định nên có khả năng nghiên cứu bằng phương pháp di truyền học phân tử.

Câu 52: Đáp án C.

- Bệnh X do gen trội nằm trên NST thường quy định, không thể là gen lặn trên NST thường quy định vì ở đời con, số lượng người bị bệnh đã quá nửa.
- Mặt khác phả hệ có điều đặc biệt là ở các cặp vợ chồng 1 trong 2 người thì có người bị bệnh và đời con có người không bị bệnh (aa) suy ra bố mẹ có kiểu gen Aa (bị bệnh) x aa (bình thường), con sinh ra nếu bình thường sẽ có kiểu gen aa, nếu bị bệnh sẽ có kiểu gen Aa.
- Cho nên tất cả các người trong phả hệ đều biết chắc chắn kiểu gen. Tổng cộng có 22 người.

Câu 53: Đáp án C.

- Hội chứng Đào - Bệnh nhân thường thấp bé, má phệ cổ rụt.
- Bệnh hồng cầu hình liềm - Bệnh nhân khi bị bệnh xuất hiện hàng loạt các rối loạn bệnh lí trong cơ thể.
- Bệnh mù màu - Bệnh di truyền liên kết với giới tính.
- Bệnh bạch tạng - Bệnh do đột biến gen lặn gây ra, nhóm người này thường xuất hiện với tần số thấp trong quần thể.
- Hội chứng Claiphentơ - Chỉ xuất hiện ở người nam không xuất hiện ở người nữ.
- Hội chứng Siêu nữ - Chỉ xuất hiện ở người nữ không xuất hiện ở người nam

Câu 54: Đáp án B.

Con trai có nhận giao tử chứa nhiễm sắc thể X của mẹ.

Câu 55: Đáp án C.

- (a) Đúng, bệnh ung thư vú có thể xảy ra ở cả nam và nữ tuy nhiên người nam nguy cơ mắc thấp hơn.
- (b) Đúng, bệnh ung thư vú không thể chữa khỏi hoàn toàn chỉ có thể áp dụng một số phương pháp chữa bệnh như xạ trị, hóa trị nhưng gây hậu quả nặng nề cho người bệnh.
- (c) Sai, ung thư vú xảy ra do nguyên nhân gen ức chế khối u bị đột biến.
- (d) Đúng.
- (e) Đúng, vì ung thư vú gây ra khối u ác tính.

Câu 56: Đáp án D.

I, II, III, VI: Đúng.

Bệnh đái tháo đường thật ra hiện nay cũng chưa được xác định rõ là di truyền theo kiểu nào và do gen nào nằm trên đâu quy định.

Nhưng theo phả hệ ta thấy bệnh này ít nhất có khả năng di truyền cho thế hệ sau nên (I) đúng.

(II) Đúng vì ở cặp vợ chồng thế hệ thứ IV, cả hai đều bị bệnh và sinh con mắc bệnh 6/7 người cho nên nguy cơ sinh con bị bệnh đái tháo đường rất cao.

(III) Đúng vì trong các cặp vợ chồng ở thế hệ I, II, III nếu người vợ bị bệnh hầu như sinh con bị bệnh.

(IV) Sai hiện nay bệnh đái tháo đường đã tìm ra nguyên nhân là do tụy ngừng hoạt động không sản sinh insulin điều hòa lượng đường huyết trong máu.

(V) Sai, ăn ít chất bột đường.

(VI) Đúng vì Insulin là thuốc chữa đái tháo đường hiệu quả nhất hiện nay.

Câu 57: Đáp án B.

(1) Bệnh pheninketo niệu do gen lặn nằm trên NST thường, gặp ở cả nam và nữ.

(2) Hội chứng Claiphentơ, người bệnh có 3 NST giới tính XXY, chỉ gặp ở nam mà không gặp ở nữ.

(3) Hội chứng Etout, người bệnh có 3 NST số 18, gặp ở cả nam và nữ.

(4) Tật dính ngón tay số 2 và số 3 do gen nằm trên NST Y quy định, chỉ gặp ở nam mà không gặp ở nữ.

(5) Hội chứng Patau, người bệnh có 3 NST số 13, gặp ở cả nam và nữ.

(6) Bệnh máu khó đông do gen lặn nằm trên NST X không alen tương ứng trên Y, bệnh thường gặp ở nam, ít gặp ở nữ.

Vậy có 1 bệnh tật gặp ở nam mà ít gặp ở nữ và 3 bệnh gặp ở cả nam và nữ

Câu 58: Đáp án C.

Quy ước $I^A I^O$, $I^A I^A$: máu A; $I^B I^O$, $I^B I^B$ máu, $I^O I^O$: máu O, $I^A I^B$: máu AB.

- Cụ bà sinh được người con máu O ($I^O I^O$) và người con máu AB ($I^A I^B$) mà có chồng máu B nên cụ bà có nhóm máu A và có kiểu gen $I^A I^O$.

- Như vậy những người có nhóm máu phù hợp (do đã biết thông tin) truyền máu được cho cụ bà đều vắng, số người khác biết thông tin nhưng có nhóm máu không phù hợp nên ta sẽ đi tìm người có mặt và có nhóm máu phù hợp với cụ bà.

- Đầu tiên là người II.6 người này có chồng máu O nhưng vắng mặt, sinh con có máu A, máu B nên người này có máu AB sẽ không truyền được cho cụ bà,

- Người con III.6 chưa rõ máu A hay B nên không chọn.

- Tiếp theo là người II.2, người này lấy chồng máu B sinh con có máu A, máu O nên chắc chắn người này có nhóm máu A truyền được cho cụ bà.

- Người con III.3 chưa rõ nhóm máu gì nên không chọn.

Câu 59: Đáp án C.

Với bạn ít quan tâm đến bệnh này, bài này sẽ rất khó để làm đúng. Tuy nhiên ta có thể sử dụng phương pháp loại trừ như sau:

- Nội dung 1 về ung thư máu sẽ liên quan đến tủy nên 1 nối với e suy ra ta loại A.

- Nội dung 2 về ung thư tuyến tiền liệt, nếu các bạn không biết ta bỏ qua nội dung này.

- Nội dung 3 về ung thư cổ tử cung cả B, C, D, 3 đều nối với a, ta bỏ qua nội dung này.

- Nội dung 4 về ung thư gan và phổi nội dung này rất quen thuộc, các bạn cũng hay nghe nói người hút thuốc thường có nguy cơ ung thư phổi cao, còn người uống nhiều bia rượu thường có nguy cơ ung thư gan cao nên 4 nối với b. Vậy ta chọn C, loại B và D

Câu 60: Đáp án B.

Giả sử gen gây bệnh là alen lặn m. Để có khả năng sinh con gái bị mù màu mà không xảy ra đột biến gen (do các đáp án không đề cập đến việc gen bị đột biến) thì:

+ Người mẹ phải có kiểu gen $X^M X^m$.

+ Người cha có kiểu gen $X^M Y$.

Bài này thuộc dạng câu phân loại nên ta sẽ xét từng đáp án để chắc chắn:

+ Đáp án A, người con gái này bị mù màu mà mắc hội chứng siêu nữ tức có kiểu gen $X^mX^mX^m$, với kiểu gen của bố mẹ như trên không thể cho con có kiểu gen này.

+ Đáp án B, quá trình giảm phân bất thường ở người bố, NST giới tính không phân li:

- Nếu không phân li ở giảm phân I, giảm phân II bình thường sẽ tạo giao tử: X^MY , O.

- Nếu không phân li ở giảm phân II, giảm phân I bình thường sẽ tạo giao tử: X^MX^M , YY, O.

Mẹ giảm phân bình thường tạo giao tử: X^M , X^m .

Như vậy người con gái này vẫn có khả năng bị bệnh mù màu nếu $X^m + O = X^mO$.

+ Đáp án C, kiểu hình là nữ nhưng kiểu gen là X^mX^mY là không hợp lí vì nếu có mặt NST Y sẽ quy định giới tính là nam.

+ Đáp án D, theo đáp án B người nữ này khi mắc bệnh sẽ bị hội chứng Tớcơ khi đó người này khó có thể sinh con được nên không thể chắc chắn sẽ truyền lại gen mù màu cho con trai.

Câu 61: Đáp án C.

- Chỉ số ADN là trình tự lặp lại của 1 đoạn nucleotit không mang thông tin di truyền, hay nói cách khác là sự lặp lại của các đoạn intron. Trình tự này đặc trưng cho mỗi cá thể.

- Việc nghiên cứu và giải mã chỉ số ADN, để tìm ra sự trùng khớp của các đoạn bị trùng lặp này ở người thân của nạn nhân.

- Theo lời báo của GSTT, sau khi tiếp nhận thi thể này, Viện Khoa học hình sự Bộ Công an tiến hành xét nghiệm, phân tích, giám định ADN từ mẫu xương của xác phụ nữ trôi sông, với mẫu tế bào niêm mạc của mẹ nạn nhân, mẫu tóc của bố đẻ và con trai chị H. Đến nay, cơ quan giám định Bộ Công an đã kết luận xác phụ nữ trên là xác chị H.

Câu 62: Đáp án A.

Các biện pháp làm đúng là:

(I) Sử dụng bao cao su khi quan hệ tình dục.

(III) Sống lành mạnh, chung thủy một vợ một chồng.

(IV) Không dùng chung kim tiêm, dao cạo râu, bàn chải đánh răng.

Câu 63: Đáp án D.

Theo hình ta thấy ADN trên nạn nhân và đối tượng 2 có phần trùng khớp với nhau, ngoài ra ADN giữa đối tượng 1 và 3 có phần trùng khớp với nhau, vậy hung thủ là đối tượng 2, đối tượng 1 và đối tượng 3 có quan hệ huyết thống.

Câu 64: Đáp án B.

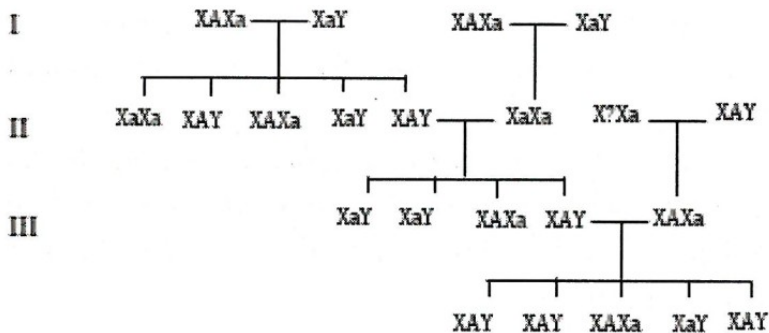
Từ thông tin đề bài trên, ta xử lí lại theo nhóm máu như sau:

Cặp bố mẹ	I	II	III
Nhóm máu	A và A	A và B	B và O
Con	1	2	3
Nhóm máu	B	O	AB

Cặp cha mẹ thứ I cả hai nhóm máu A không thể sinh con máu B và máu AB nên đứa con thứ 2 là của họ vậy I - 2, ta chọn B, loại các đáp án còn lại.

Câu 65: Đáp án A.

- Theo phả hệ, ta thấy có sự di truyền chéo ở thế hệ II sang thế hệ III, thế hệ II và IV bệnh xét hiện ở nam nhiều hơn nữ suy ra bệnh do gen nằm trên NST giới tính quy định.
- Xét cặp vợ chồng 1.1 và 1.2, bố không bệnh nhưng sinh con gái bị bệnh do đó gen gây bệnh là gen trội suy ra (1) sai.
- Kiểu gen của các người trong phả hệ



Vậy có tổng cộng 22 người biết rõ kiểu gen, suy ra (2) sai.

(3) đúng vì người II.7 có mang alen lặn, người 1.4 (X^aY) có kiểu hình bình thường.

(4) sai vì người II.3 có kiểu gen X^AX^a , người II.7 có kiểu gen $X^?X^a$ chưa biết.

(5) sai vì III.4 x III.5 : X^AY x X^AX^a sinh con tỉ lệ nam nữ bình thường hay mắc bệnh đều như nhau.

Câu 66: Đáp án B.

(1) Đúng vì bố mẹ không bệnh sinh con bị bệnh, không có hiện tượng di truyền chéo.

(2) Sai vì trên phả hệ có 31 người biết rõ kiểu gen (bạn đọc tự giải) trừ người II.8 ở phả hệ trái, cộng thêm bạn có kiểu gen aa suy ra có tổng cộng 32 người.

(3) Sai vì bạn có tổng cộng 2 người anh họ không bị bệnh và 3 cô em họ bị bệnh.

(4) Đúng vì mợ hai là người II.4 phả hệ phải, vợ chồng mợ có kiểu gen Aa x aa suy ra sinh con vẫn có nguy cơ mắc bệnh.

(5) Đúng vì thím tư là người II.7 phả hệ trái và cậu út là người II.8 phả hệ phải.

(6) Đúng người II.8 chưa biết kiểu gen là cô út

Câu 67: Đáp án A.

Bố mẹ không bị bệnh nhưng mang gen lặn vẫn có thể sinh con bị bệnh.

Câu 68: Đáp án A.

(1) Sai bệnh X do gen lặn nằm trên NST X quy định vì theo thông tin trên ta thấy những người bị bệnh toàn là người nam.

(2) Đúng vì con trai của cô ba bị bệnh nên vợ chồng cô ba có kiểu gen X^AY x X^AX^a suy ra nếu cô ba sinh con gái thì con gái không bị bệnh.

(3) Sai vì bà ngoại và ông ngoại không bệnh như sinh cậu út bị bệnh X vậy ông bà sẽ có kiểu gen X^AY x X^AX^a suy ra chưa biết kiểu gen của mẹ.

(4) Sai vì chưa biết rõ kiểu gen của hai người này.

Câu 69: Đáp án B.

Các bệnh gặp cả nam và nữ là (1), (2), (3), (6), trong đó

(6) bệnh máu khó đông do gen lặn nằm NST X quy định gặp ở nam và ít gặp ở nữ.

(4) Tật có túm lông ở vành tai chỉ gặp ở nam.

(5) Hội chứng Tocno chỉ gặp ở nữ.

Câu 70: Đáp án C.

Ta có thông tin truyền máu như sau:

Trường hợp	Người truyền máu	Kiểu gen của người truyền máu	Người nhận máu
I	A	$I^A I^O$	AB
II	B	$I^B I^?$	B
III	A	$I^A I^O$	A
IV	O	$I^O I^O$	O
V	B	$I^B I^O$	B

Giải thích:

- Người máu A thứ nhất sinh được con gái máu O ở trường hợp IV, suy ra người này có kiểu gen $I^A I^O$.
- Ở trường hợp V, chồng người máu AB có kiểu gen dị hợp để truyền máu đúng nguyên tắc thì người này phải có kiểu gen $I^B I^O$.

- Con gái và con trai của người mẹ máu AB ở 2 trường hợp II và III có kiểu gen như trên vì bố x mẹ: $I^B I^O \times I^A I^B$.) Tổng cộng:

- + Nhóm máu A có 3/10 người.
- + Nhóm máu B có 4/10 người.
- + Nhóm máu AB có 1/10 người.
- + Nhóm máu O có 2/10 người.

(1) sai vì người truyền máu ở trường hợp II chưa biết kiểu gen.

(2) đúng vì chỉ có người máu AB ở trường hợp I và người máu O ở trường hợp IV biết rõ kiểu gen.

(3) đúng vì người không được phép truyền máu cho người có nhóm máu A là người có máu B hoặc AB. Tổng cộng có 5 người.

(4) sai vì người không được phép nhận nhóm máu B là người có máu A hoặc O. Tổng cộng có 5 người.

(5) sai vì người sở hữu kháng thể a hoặc b trong nhóm máu là người có nhóm máu A hoặc B. Tổng cộng có 7 người.

(6) đúng vì người không sở hữu kháng thể a hoặc b trong nhóm máu là người có nhóm máu AB. Tổng cộng có 1 người.

Câu 71: Đáp án B.

(1) đúng vì trong 4 hình trên chỉ có hình A và C có 46 NST.

(2) đúng vì trong 4 hình trên có hình B và C có 47 NST.

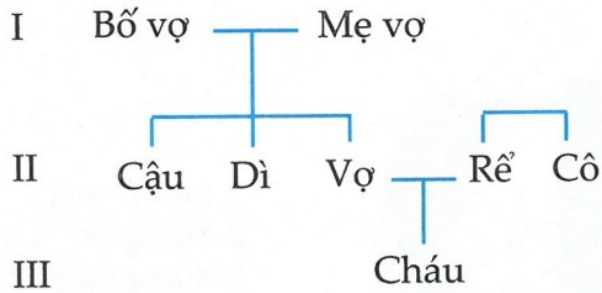
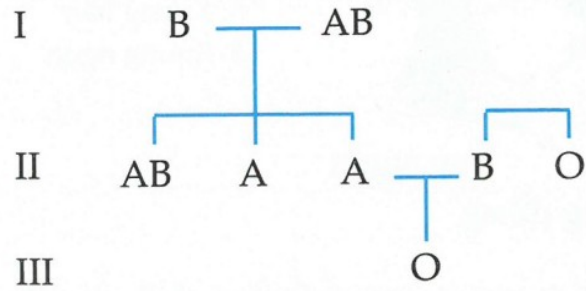
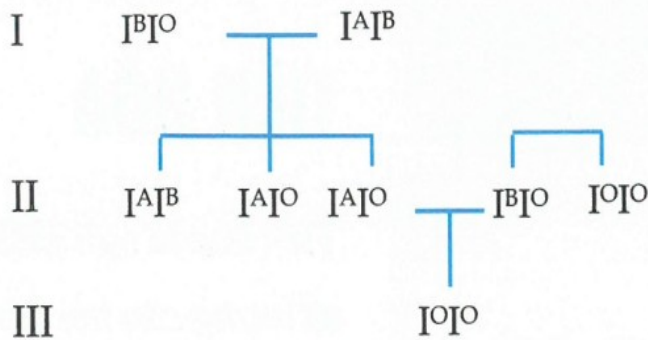
(3) sai vì có 2 người có 47 NST.

(4) sai vì không có người nào có 45 NST.

Câu 72: Đáp án D.

Gen quy định các bệnh hồng cầu hình liềm, hội chứng Macphan và phenylketo niệu là gen đa hiệu.

Câu 73: Đáp án B.



(1) đúng vì theo đề bài

(2) đúng, khi truyền đúng nhóm máu và đúng kiểu gen thì tỉ lệ đào thải là thấp nhất theo lí thuyết.

(5), (6) đúng vì theo phả hệ trên đã giải.

- Cháu không truyền máu cho dì suy ra dì không phải máu AB.

- Bố và mẹ không phải máu AB vì sinh con máu O.

- Bố vợ đã truyền máu cho con rể, con gái chưa chồng (dì) truyền máu cho mẹ, cô đã là máu O nên người mà cháu truyền trong trường hợp IV là cậu (máu AB).

- Trường hợp bố vợ truyền máu cho con rể sẽ là 1 trong 2 trường hợp I và III vì người máu O còn lại là cô đã chiếm trường hợp II, nhưng con rể không thể là người máu AB vậy ta loại trường hợp I, nhận trường hợp III và kết luận bố vợ máu B, con rể máu B, suy ra (4) đúng.

- Người cô máu O (II.5) phải truyền cho vợ (II.3) vì dì (II.2) truyền máu cho mẹ (I.2). Vậy vợ và dì có nhóm máu A, mẹ có nhóm máu AB suy ra (3) sai.

Câu 74: Đáp án D.

(1) Đúng vì đối tượng 1 có những đoạn ADN giống của bố mà không giống của mẹ.

(2) Đúng vì đối tượng 2 có những đoạn ADN giống của bố và giống của mẹ.

(3) Đúng vì đối tượng 3 không có đoạn ADN nào giống của bố mẹ.

(4) Đúng vì đối tượng 4 có những đoạn ADN giống của mẹ mà không giống của bố.

(5) Đúng vì đối tượng 2 và 4 có những đoạn ADN giống nhau và giống của mẹ.

(6) Đúng.

(7) Đúng vì đối tượng 1 và 3 có những đoạn ADN giống nhau nhưng đối tượng 3 không có đoạn ADN nào giống của bố

Câu 75: Đáp án D.

(a) Đúng vì cả hai người đều có 47 NST.

(b) Sai vì ngoài đột biến ở 2 NST 18 và 13, hai người này có thể bị bệnh Đào.

(c) Đúng vì cả hai người đều có 47 NST lớn hơn $2n$.

(d) Đúng vì dựa vào chi tiết về đặc điểm và tuổi sống được ta có thể kết luận 2 người này có thể bị đột biến 1 trong 3 NST 13, 18 hoặc 21.

(e) Đúng vì sứt môi là dấu hiệu nhận biết người có 3 NST số 13 bị hội chứng Patau, ngón trỏ dài hơn ngón giữa là dấu hiệu nhận biết người có 3 NST số 18 bị hội chứng Eutout.

