DI TRUYỀN HỌC

Chủ đề 4

**PHẦN 5**

DI TRUYỀN HỌC QUẦN THỂ

VÀ DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

**BÀI 14**

**DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI**

**TÓM TẮT LÍ THUYẾT**

**I**

**KHÁI NIỆM, VAI TRÒ VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI**

**1. Khái niệm, vai trò và phương pháp nghiên cứu di truyền học người**

- Di truyền học người là khoa học nghiên cứu sự di truyền và biến dị ở người qua các thế hệ.

- Di truyền học người là sự kết hợp các lĩnh vực khác nhau như di truyền cổ điển, di truyền tế bào học, di truyền phân tử, di truyền hoá sinh, hệ gene học, di truyền quần thể, di truyền y học,...

- Vai trò:

+ Cung cấp hiểu biết quy luật di truyền của các tính trạng qua các thệ hệ ở người

+ Cung cấp cơ sở xác định các rối loạn di truyền và đặc điểm di truyền của rối loạn

+ Cung cấp cơ sở cho y học cá nhân hóa

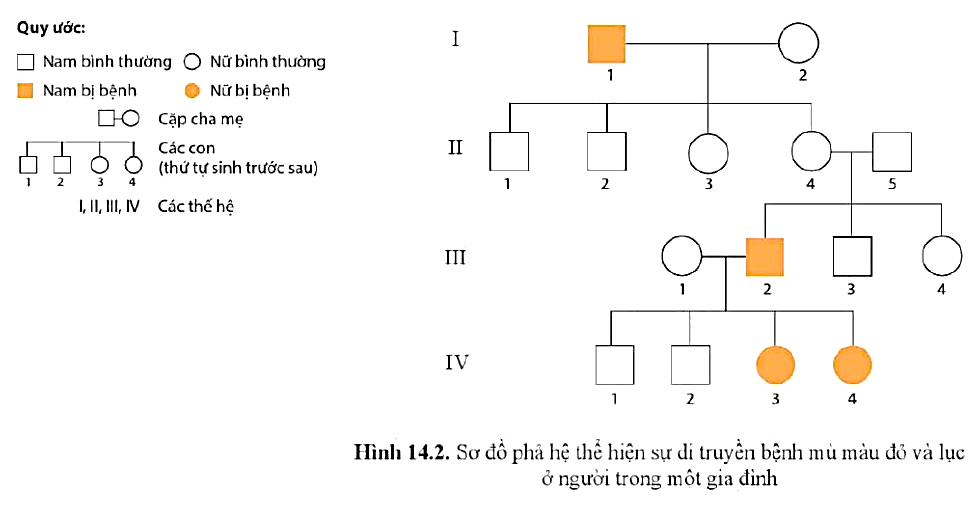
+ Cung cấp cơ sở cho di truyền y học tư vấn

+ Cung cấp cơ sở nghiên cứu di truyền quần thể người

**2. Một số phương pháp nghiên cứu di truyền học người**

****

**Phương pháp nghiên cứu phả hệ**

**- Khái niệm:**

+ Phả hệ là sơ đồ ghi lại mối quan hệ giữa các cá thể ở nhiều thế hệ khác nhau trong dòng họ.

+ Phương pháp nghiên cứu phả hệ là sử dụng một hệ thống các kí hiệu quy ước để xây dựng sơ đồ phả hệ theo dõi sự di truyền của tính trạng ở những người có quan hệ họ hàng qua nhiều thế hệ

- **Cách tiến hành**

+ Phả hệ được xây dựng bắt đầu từ một người nào đó có đặc điểm khác biệt với các người khác trong gia đình và dòng họ (thường là một bệnh di truyền nhất định).

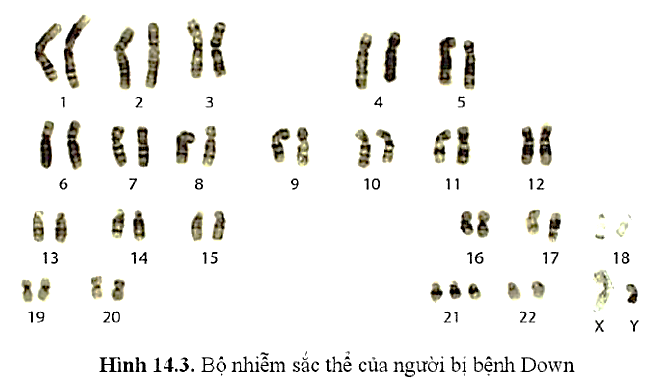
+ Người có đặc điểm di truyền mà nhà nghiên cứu quan tâm, nếu là nam được kí hiệu bằng hình vuông nhỏ, tô đen; nếu là nữ thì kí hiệu bằng hình tròn nhỏ, tô đen. Từ người có đặc điểm khác thường đó, người ta tìm hiểu và ghi lại những người anh em ruột, bố mẹ, con cái và những người họ hàng trong dòng họ qua các thế hệ xem những ai có đặc điểm đó thì tô màu đen, ai không có đặc điểm quan tâm để hình màu trắng.

- **Ứng dụng:**

+ Cho phép xác định quy luật di truyền tính trạng trong gia đình, dòng họ (gene quy định kiểu hình bệnh là trội hay lặn, nằm trong nhân hay ngoài nhân, có liên kết với giới tính không và di truyền theo quy luật di truyền nào,... ).

+ Giúp chỉ rõ hậu quả của hôn nhân cận huyết (xác suất biểu hiện bệnh di truyền; dị hình, dị tật bẩm sinh; chết sớm ở thế hệ con).

****

**Phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào**

**- Khái niệm:** Là phương pháp phân tích bộ nhiễm sắc thể (kiểu nhân của tế bào, ví dụ như bạch cầu, nguyên bào sợi,...).

- **Cách tiến hành:**

+ Bộ nhiễm sắc thể của tế bào được nhuộm màu và quan sát dưới kính hiển vi.

+ Những biến đổi về số lượng, cấu trúc các nhiễm sắc thể ở tế bào người bị bệnh được quan sát và so sánh với tế bào người bình thường.

- **Ứng dụng:**

+ Cho phép xác định các biến đổi số lượng và cấu trúc nhiễm sắc thể có liên quan đến các bệnh, tật di truyền ở người và chẩn đoán bệnh lí di truyền, quá trình già hoá của tế bào.

+ Một số bệnh, tật di truyền đã được phát hiện bằng phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào như hội chứng Down, hội chứng siêu nữ (XXX), hội chứng Klinefelter (XXY),..

+ Thường được sử dụng kết hợp với phương pháp phân tích phả hệ để làm rõ mối liên quan giữa kiểu gene với kiểu hình

****

***Thuận lợi và khó khăn của nghiên cứu di truyền học người:***

- Khó khăn: Người có vòng đời dài, số lượng con ít, thành thục sinh dục muộn, không thể hoặc hạn chế sử dụng phương pháp tác động đến hệ gene (đột biến, chuyển gene,...),...

- Thuận lợi: Các đặc điểm hình thái, sinh lí đã được nghiên cứu toàn diện, các rối loạn trong cơ thể đã được nghiên cứu kĩ về cơ chế,....

**II**

**DI TRUYỀN Y HỌC**

**1. Khái niệm và vai trò của di truyền y học, y học tư vấn**

****

**Di truyền y học**

***- Khái niệm:*** Di truyền y học là lĩnh vực khoa học ứng dụng các nguyên li di truyền trong khám chữa bệnh ở người, bao gồm các nghiên cứu di truyền tính trạng, lập bản đồ gene gây bệnh, tật di truyền, chẩn đoán, điều trị và di truyền tư vấn.

***- Vai trò:*** Di truyền y học có vai trò quan trọng trong chăm sóc, bảo vệ sức khoẻ con người, cung cấp các hiểu biết về cơ chế di truyền của các bệnh, tật di truyền, chẩn đoán và điều trị hiệu quả, hỗ trợ tư vấn di truyền cho cá nhân và gia đình.

****

**Y học tư vấn**

***- Khái niệm:*** Di truyền y học tư vấn là một lĩnh vực của di truyền y học, cung cấp các thông tin về cơ sở di truyền y học, tiên đoán và đưa ra lời khuyên về khả năng mắc bệnh, tật di truyền nào đó ở đời con của các cặp bố mẹ hoặc những người trong dòng họ mắc các bệnh, tật di truyền đó.

***- Vai trò:*** Giúp phòng bệnh, tật di truyền, hạn chế sự ra đời của trẻ bị rối loạn di truyền

**2. Cơ sở của di truyền y học tư vấn**

- Di truyền y học tư vấn dựa trên cơ sở các quy luật di truyền của các bệnh, tật di truyền. Xác định đúng bệnh, tật di truyền và đặc điểm di truyền của bệnh, tật đó thông qua khám và xét nghiệm.

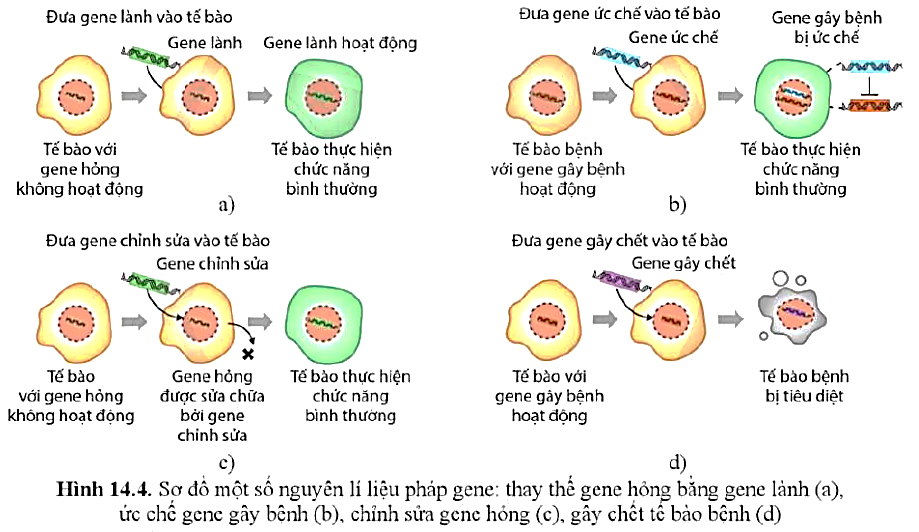
- Cần sử dụng các phương pháp chẩn đoán bệnh như lập phả hệ (ít nhất ba đời) kết hợp với xét nghiệm di truyền tế bào, phân tích hoá sinh, chẩn đoán trước khi sinh,... Dự báo xác suất biểu hiện bệnh, tật di truyền ở thế hệ sau, đưa ra lời khuyên cho người được tư vấn trong các trường hợp chuẩn bị kết hôn, trước khi sinh để hạn chế sự xuất hiện bệnh, tật di truyền ở thế hệ sau.

**III**

**LIỆU PHÁP GENE**

**1. Khái quát về liệu pháp gene**

- Liệu pháp gene là phương pháp sử dụng gene để điều trị hoặc ngăn ngừa bệnh, tật di truyền.

- Mục đích của liệu pháp gene là phục hồi chức năng bình thường của tế bào, mô hoặc sửa chữa các sai hỏng di truyền.

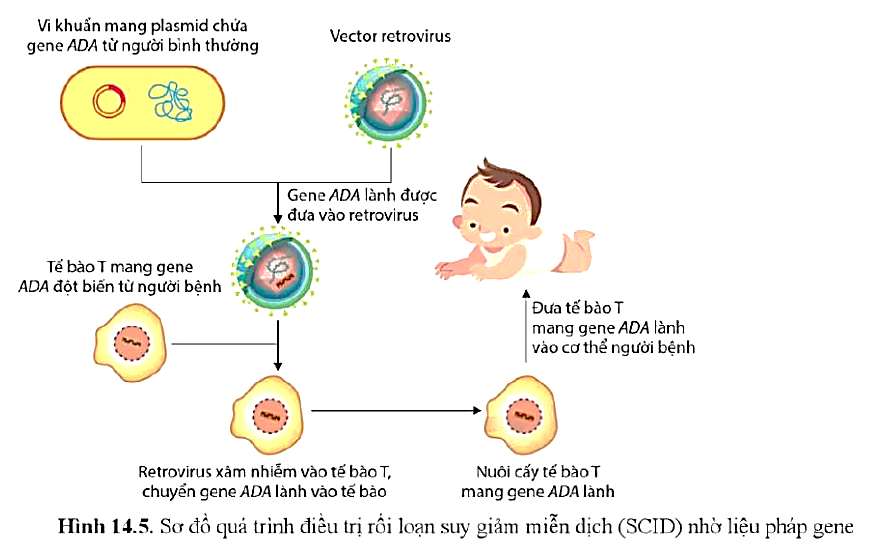
**-** Liệu pháp gene gồm các kĩ thuật chủ yếu là thay thế gene hỏng bằng gene lành, ức chế gene gây bệnh, chỉnh sửa gene hỏng và gây chết tế bào bệnh. Các gene liệu pháp (genesử dụng để điều trị bệnh) được đưa vào tế bào nhờ vector.

- Gene liệu pháp có thể được đưa trực tiếp vào cơ thể người bệnh (con đường *in vivo)* hoặc được đưa vào tế bào gốc của người bệnh (được nuôi cấy bên ngoài cơ thể), sau đó tế bào mang gene liệu pháp được đưa vào cơ thể người bệnh (con đường *ex vivo*).

**2. Một số ứng dụng và thành tựu của liệu pháp gene**

****

**Điều trị rối loạn di truyền do đột biến gene**

 + Đưa gene lành vào cơ thể người bệnh giúp sản xuất được các enzyme bị thiếu do đột biến gene.

+ Ngày nay, sử dụng gene lành đưa vào cơ thể người bệnh đã có thể điều trị được các rối loạn di truyền do đột biến gene gây nên. Điển hình là rối loạn suy giảm miễn dịch (SCID) do gene mã hoá enzyme adenosine deaminase (ADA) bị đột biến, tế bào miễn dịch không sinh ra được enzyme ADA, dẫn tới suy giảm miễn dịch. Sử dụng retrovirus đưa gene lành mã hoá ADA vào tế bào miễn dịch thu được từ cơ thể người bệnh, sau đó đưa tế bào miễn dịch đã mang gene *ADA* lành vào cơ thể người bệnh giúp hệ miễn dịch hoạt động bình thường.

+ Các rối loạn chuyển hoá như bệnh phenylketone niệu, bệnh Gaucher, các rối loạn dự trữ ribosome,... do đột biến gene gây ra cũng được điều trị bằng liệu pháp gene.

****

**Điều trị ung thư**

- Sử dụng kĩ thuật chỉnh sửa gene để tế bào miễn dịch có thể nhận biết và tấn công tế bào thư.

- Các gene liệupháp có thể được sử dụng để ngăn chặn sự phát triển khối u hoặc làm tăng độ nhạy cảm của tế bào ung thư đối với hoa trị.

****

**Điều trị rối loạn thần kinh**

+ Các rối loạn thần kinh như bệnh Parkinson, bệnh Alzheimer, bệnh Huntington và bệnh đa xơ cứng (ALS),... do tế bào thần kinh thoái hoá hoặc không hoạt động bình thường.

+ Sử dụng gene liệu pháp giúp khôi phục chức năng bình thường hoặc bảo vệ các tế bào thần kinh khỏi bị thoái hoá.

Mặc dù liệu pháp gene đã được ứng dụng trong điều trị bệnh di truyền và đạt được những thành tựu quan trọng nhưng tất cả các kĩ thuật tác động đến hệ gene người đều có thể ảnh hưởng đến sự phát triển của con người hoặc gây tác dụng phụ lâu dài chưa được biết. Do đó, liệu pháp gene cần được sử dụng hết sức cẩn trọng và tuân thủ đầy đủ đạo đức nghiên cứu cũng như quy định của pháp luật.

**BÀI TẬP TRẮC NGHIỆM VẬN DỤNG**

**I**

**PHẦN 1: TRẮC NGHIỆM NHIỀU PHƯƠNG ÁN LỰA CHỌN**

**Câu 1.** Di truyền học người là khoa học nghiên cứu về:

**A.** sự di truyền và biến dị **B.** các bệnh truyền nhiễm

**C.** các bệnh, tật di truyền **D.** rối loạn tâm thần

**Câu 2.** Di truyền học người không có vai trò nào sau đây?

**A.** Cung cấp hiểu biết quy luật di truyền của các tính trạng qua các thế hệ ở người

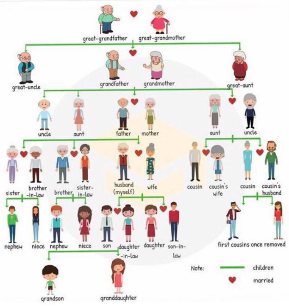
**B.** Cung cấp cơ sở cho di thuyền y học tư vấn

**C.** Cung cấp cơ sở xác định các rối loạn di truyền và đặc điểm di truyền của rối loạn

**D.** Cung cấp nguyên liệu cho tiến hóa và chọn giống

**Câu 3.** Phả hệ là:

**A.** sơ đồ ghi lại mối quan hệ giữa các cá thể ở nhiều thế hệ khác nhau trong dòng họ

 **B.** sơ đồ ghi lại mối quan hệ giữa các cá thể khác nhau trong cùng một gia đình

**C.** sơ đồ ghi lại những dị tật trong một gia đình qua nhiều thế hệ

**D.** sơ đồ ghi lại những biểu hiện tính trạng của cùng một người qua từng giai đoạn phát triển

**Câu 4.** Phương pháp nghiên cứu phả hệ là sử dụng một hệ thống các kí hiệu quy ước để xây dựng sơ đồ phả hệ theo dõi:

**A.** những dị tật trong một gia đình qua nhiều thế hệ.

**B.** sự di truyền một tính trạng ở những người có quan hệ họ hàng qua nhiều thế hệ.

**C.** sự di truyền nhiều tính trạng trên những người thuộc cùng một gia đình.

**D.** sự biểu hiện của tính trạng trên cùng một người qua từng giai đoạn phát triển của người đó.

**Câu 5.** Phương pháp nào sau đây không được dùng để nghiên cứu di truyền người?

**A.** Phương pháp nghiên cứu phả hệ.

**B.** Phương pháp tế bào học.

**C.** Phương pháp lai phân tích.

**D.** Phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh.

**Câu 6.** Nghiên cứu phả hệ cho chúng ta những thông tin về

**A.** đặc điểm di truyền của các tính trạng trên những người cùng một dòng họ qua các thế hệ.

**B.** số lượng thành viên trong gia đình.

**C.** tình trạng sức khoẻ của các thành viên trong dòng họ.

**D.** tình trạng hôn nhân của các thành viên trong gia đình.

**Câu 7.** Nhận định nào sau đây không thuộc về phương pháp nghiên cứu phả hệ?

**A.** Giúp nhận ra gene quy định tính trạng là trội hay lặn

**B.** Giúp nhận ra gene quy định tính trạng là nằm trên NST thường hay NST giới tính

**C.** Biết được tính trạng do mấy cặp gene quy định

**D.** Biết được sự biểu hiện của gene có phụ thuộc vào sự tác động của một trường hay không

**Câu 8.** Ở người, bệnh bạch tạng do gene trên nhiễm sắc thể thường qui định, gene A: bình thường, gene a: bạch tạng. Bệnh mù màu do gene lặn b nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X qui định, gene B qui định nhìn màu bình thường. Kiểu gene nào sau đây biểu hiện kiểu hình ở người nữ chỉ bị mù màu?

**A.** aa XBXB, Aa XBXB, AA XBXb **B.** Aa XbXb, aa XbXb

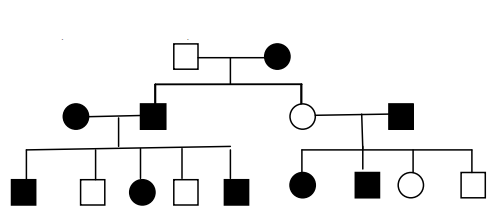
**C.** Aa XBXb, aa XBXb **D.** AA XbXb, Aa XbXb

**Câu 9.** Ở người,  quy định máu khó đông;  quy định máu bình thường. Bố và con trai mắc bệnh máu khó đông, mẹ bình thường. Nhận xét nào dưới đây là đúng nhất?

**A.** Con trai nhận gene bệnh từ ông nội. **B.** Con trai đã nhận  từ bố

**C.** Mẹ có kiểu gene  **D.** Con trai đã nhận  từ mẹ

**Câu 10.**



Trong phả hệ trên, hình vuông đại diện cho nam và vòng tròn đại diện cho phụ nữ. Những người biểu hiện một tính trạng cụ thể được đại diện bởi ô màu đen. Nhân tố di truyền nào sau đây giải thích tốt nhất về cơ chế di truyền trên?

**A.** Gene trội nằm trên NST giới tính. **B.** Gene lặn nằm trên NST giới tính.

**C.** Gene lặn nằm trên NST thường. **D.** Gene trội nằm trên NST thường.

**Câu 11.** Ở người, gene h qui định máu khó đông, H qui định máu đông bình thường, các gene nói trên đều nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X. Bố và mẹ không bị máu khó đông sinh được 4 người con, trong đó có người con trai bị máu khó đông, số còn lại máu đông bình thường. Con gái của họ có kiểu gene là:

**A.** XHXh hoặc XhXh **B.** XHXH và  XHXh. **C.** XHXH. **D.** XHXh.

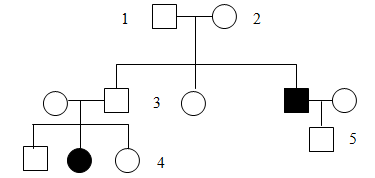
**Câu 12.** Ở người, bệnh mù màu do đột biến lặn nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X gây nên (Xm), gene trội M tương ứng quy định mắt thường. Một cặp vợ chồng sinh được một con trai bình thường và một con gái mù màu. Kiểu gene của cặp vợ chồng này là:

**A.** XMXm ×  XmY **B.** XMXM ×  XMY **C.** XMXm ×  XMy **D.** XMXM × XmY

**Câu 13.** Ở người, bệnh bạch tạng do gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định. Một cặp vợ chồng đều bình thường nhưng mang gene gây bệnh thì xác suất để sinh đứa con đầu lòng là con gái không bị bệnh bạch tạng là:

**A. B. C. D.**

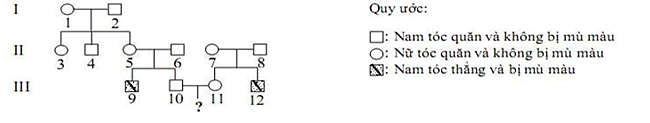
**Câu 14.** Gene b gây chứng phenylceton niệu về phương diện di truyền đây là bệnh gây ra do rối loạn sự chuyển hóa phenylalanine. Allele B quy định sự chuyển hóa bình thường, sơ đồ dưới đây, vòng tròn biểu thị giới nữ, hình vuông biểu thị giới nam, còn tô đen biểu thị người mắc chứng phenylceton niệu.



Xác suất mang gene bệnh của người con gái (3) là bao nhiêu?

**A. B. C. D.**

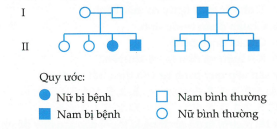
**Câu 15.** Ở người, gene quy định dạng tóc nằm trên nhiễm sắc thể thường có 2 allele, allele A quy định tóc quăn trội hoàn toàn so với allele a quy định tóc thẳng; Bệnh mù màu đỏ - xanh lục do allele lặn b nằm trên vùng không tương đồng của nhiễm sắc thể giới tính X quy định, allele trội B quy định mắt nhìn màu bình thường. Cho sơ đồ phả hệ sau



Biết rằng không phát sinh các đột biến mới ở tất cả các cá thể trong phả hệ. Cặp vợ chồng III.10 – III.11 trong phả hệ này sinh con, xác suất đứa con đầu lòng không mang allele lặn về hai gene trên là

**A. B. C. D.**

**Câu 16.** Cho phả hệ sau về một bệnh di truyền do gene có 2 allele 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



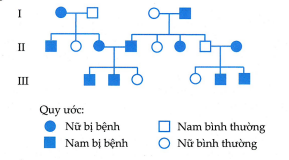
**A.** Cậu 3 bị bệnh, cô 3 không bị bệnh, bà ngoại không mang allele lặn.

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

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

**D.** Dì tư mang allele lặn, chú tư và ông ngoại không mắc bệnh.

**Câu 17.** Cho sơ đồ phả hệ sau về 1 bệnh di truyền ở người:



Biết rằng bệnh này do một trong hai allele của một gene 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:

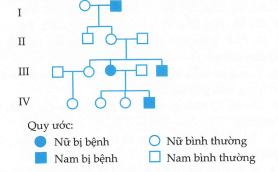
**A.** Bệnh này do gene trội trên nhiễm sắc thể giới tính X không có allele tương ứng trên Y quy định.

**B.** Người  đều có kiểu gene đồng hợp.

**C.** Bệnh này do gene trội trên nhiễm sắc thể thường quy định.

**D.** Bệnh này có thể là bệnh phenylceton niệu.

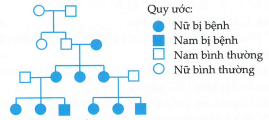
**Câu 18.** Cho một bệnh di truyền được biểu diễn qua phả hệ sau, bệnh này do gene gì quy định, gene này nằm ở đâu?



**A.** Gene trội nằm trên NST thường. **B.** Gene lặn nằm trên NST thường.

**C.** Gene trội nằm trên NST giới tính X. **D.** Gene nằm trong tế bào chất.

**Câu 19.** 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 phenylceton niệu **D.** Bệnh động kinh

**Câu 20.** Nhìn thấy màu sắc phụ thuộc vào các allele trội của ba gene -  gene R và gene G nằm trên nhiễm sắc thể X, trong khi gene B nằm trên nhiễm sắc thể thường. Các đột biến lặn ở bất kỳ một trong ba gene có thể gây ra mù màu. Giả sử một người đàn ông mù màu kết hôn với một người phụ nữ mù màu và tất cả con cái đều không bị mù màu. Kiểu gene của phụ nữ là gì?

**A.** RRGGbb **B.** RRggBB

**C.** rrGGbb. **D.** RRggBB hoặc RRGGbb

**Câu 21.** Ở người xét 3 gene quy định tính trạng. cho biết không xảy ra đột biến, mỗi gene quy định một tính trạng, nằm trên NST thường, allele trội là trội hoàn toàn. Một cặp vợ chồng có kiểu gene AaBbdd × AaBbDd đã sinh được người con đầu lòng mang 3 tính trạng trội. Dự đoán nào sau đây đúng?

**A.** Xác suất vợ chồng này sinh được đứa con thứ 2 có kiểu hình giống đứa con đầu lòng là

**B.** Xác suất để người con này dị hợp về cả 3 cặp gene trên là

**C.** Xác suất để người con này mang 3 allele trội là

**D.** Xác suất để người con này có kiểu gene đồng hợp về cả 3 cặp gene là

**Câu 22.** Một người đàn ông mù màu (bệnh do gene lặn nằm trên NST X gây nên) có vợ là đồng hợp bình thường về gene này. Họ sinh được 2 con, không may cả 2 đứa đều bị hội chứng Turner (XO),  một đứa  không bị mù màu còn một đứa bị mù màu. Nhận xét nào sau đây là chính xác?

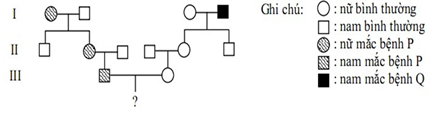
**A.** Đứa trẻ Turner bị mù màu do sự không phân ly cặp NST giới tính của bố.

**B.** Nếu cặp vợ chồng này sinh thêm đứa thứ 3 chắc chắn đứa trẻ này cũng bị hội chứng Turner

**C.** Đứa trẻ Turner không bị mù màu do sự không phân ly cặp NST giới tính xảy ra ở mẹ.

**D.** Đứa trẻ Turner bị mù màu do sự không phân ly cặp NST giới tính của mẹ.

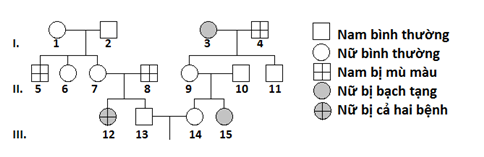
**Câu 23.** Cho sơ đồ phả hệ sau:



Bệnh P được quy định bởi gene trội nằm trên NST thường; bệnh Q được quy định bởi gene lặn nằm trên NST giới tính X, không có allele tương ứng trên Y. Biết rằng không có đột biến mới xảy ra. Xác suất để cặp vợ chồng ở thế hệ thứ III trong sơ đồ phả hệ trên sinh con đầu lòng là con trai và mắc cả hai bệnh P và Q là:

**A.** 50%. **B.** 6,25%. **C.** 12,5%. **D.** 25%.

**Câu 24.** Sơ đồ phả hệ dưới đây mô tả hai bệnh di truyền ở người, bệnh bạch tạng do một gen có 2 allele năm trên NST thường quy định, bệnh mù màu do một gene có 2 allele nằm trên NST X tại vùng không tương đồng trên Y quy định.



Xác suất sinh một trai, một gái không bị bệnh nào của cặp vợ chồng (13) và (14) là

**A.** 0,302 **B.** 0,148. **C.** 0,151. **D.** 0,296

**Câu 25.** Ở người, bệnh bạch tạng do allele đột biến lặn, những người bạch tạng lấy nhau thường sinh ra 100% số con bị bạch tạng, tuy nhiên trong một số trường hợp, 2 vợ chồng bạch tạng lấy nhau lại sinh ra con bình thường. Cơ sở của hiện tượng trên là:

**A.** Do môi trường không thích hợp nên đột biến gene không thể hiện ra kiểu hình

**B.** Do đột biến NST làm mất đoạn chứa allele bạch tạng nên sinh con bình thường

**C.** Đã có đột biến gene lặn thành gene trội nên sinh con không bị bệnh

**D.** Kiểu gene quy định bạch tạng ở mẹ và bố khác nhau nên sinh con không bị bệnh

**Câu 26.** Bệnh mù màu đỏ, lục và bệnh máu khó đông là do 2 gene lặn không allele m và h trên NST X quy định, các allele bình thường tương ứng là M và H. Người phụ nữ bình thường kết hôn với người đàn ông không bị bệnh mù màu nhưng bị máu khó đông. Họ có khả năng sinh con trai không mắc cả 2 bệnh trên là 20,5%. Nhận định nào sau đây **đúng**?

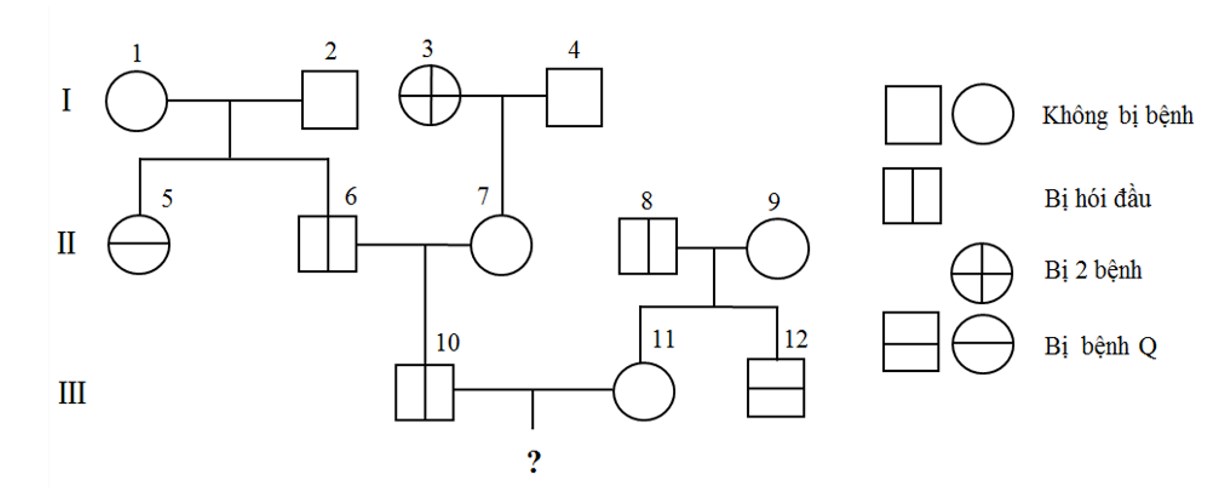
**A.** Họ có khả năng sinh con gái bị bệnh mù màu máu đông bình thường với tỉ lệ 12,5%

**B.** Con trai nhận allele quy định mắt bình thường từ bố và allele quy định máu đông bình thường từ mẹ

**C.** Mẹ có kiểu gene XMHXmh và xảy ra với tần số 10%

**D.** Họ có thể sinh con gái nhìn bình thường bị mắc bệnh máu khó đông với tỉ lệ 25%

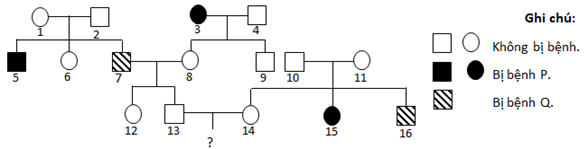
**Câu 27.** Sơ đồ phả hệ dưới đây mô tả sự di truyền hai căn bệnh ở người.



Biết rằng hai cặp gene quy định hai tính trạng nói trên không cùng nằm trong một nhóm gene liên kết; bệnh hói đầu ở người do allele trội H nằm trên NST thường quy định, allele h quy định không bị hói đầu, kiểu gene dị hợp Hh biểu hiện hói đầu ở nam nhưng không hói đầu ở nữ. Quần thể này có tỉ lệ giới tính là 1:1 và đang ở trạng thái cân bằng có tỉ lệ người bị hói đầu là 50%. Theo lí thuyết, xác suất để cặp vợ chồng số 10 và 11 sinh một đứacon gái bị hói đầu và bị bệnh Q là

**A.** 1%. **B.** 3%. **C.** 6%. **D.** 9%.

**Câu 28.** Sơ đồ phả hệ dưới đây mô tả 2 bệnh di truyền ở người, trong đó có một bệnh do gene nằm trên vùng không tương đồng của NST giới tính X quy định. Biết rằng không có đột biến mới xảy ra ở tất cả các cá thể trong phả hệ. Xác suất cặp vợ chồng 13-14 sinh đứa con đầu lòng bị hai bệnh là bao nhiêu?



**A.** . **B.** . **C. D.** .

**Câu 29.** Trong nghiên cứu di truyền người, phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào là phương pháp

**A.** phân tích bộ NST của người để đánh giá số lượng, cấu trúc của các NST

**B.** sử dụng kĩ thuật DNA tái tổ hợp để nghiên cứu cấu trúc của gene

**C.** Tìm hiểu cơ chế hoạt động của một gene qua quá trình sao mã và dịch mã

**D.** nghiên cứu trẻ động sinh được sinh ra từ một tế bào trứng hay từ những trứng khác nhau

**Câu 30.** Phương pháp nghiên cứu nào dưới đây cho phép phát hiện hội chứng Turner ở người?

**A.** Nghiên cứu trẻ đồng sinh **B.** Nghiên cứu tế bào

**C.** Nghiên cứu phả hệ **D.** Di truyền hóa sinh

**Câu 31.** Phương pháp nghiên cứu nào dưới đây cho phép phát hiện hội chứng Klinefelter ở người?

**A.** Nghiên cứu trẻ đồng sinh **B.** Nghiên cứu tế bào

**C.** Nghiên cứu phả hệ **D.** Di truyền hóa sinh

**Câu 32.** Di truyền y học là khoa học nghiên cứu về

**A.** Các bệnh, tật di truyền **B.** Bệnh truyền nhiễm

**C.** Bệnh nhiễm trùng **D.** Rối loạn tâm thần

**Câu 33.** 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 DNA để chẩn đoán bệnh di truyền.

**D.** Phát hiện được một số bệnh di truyền ở người.

**Câu 34.** 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 35.** Việc chữa trị các bệnh di truyền bằng cách phục hồi chức năng của gene bị đột biến gọi là

**A.** Liệu pháp gene. **B.** Sửa chữa sai hỏng di truyền.

**C.** Phục hồi gene. **D.** Gây hồi biến.

**Câu 36.** Liệu pháp gene là gì?

**A.** Việc chữa trị các bệnh di truyền bằng việc đưa vào cơ thể người bệnh những loại thuốc đặc biệt giúp làm bất hoạt các gene gây bệnh.

**B.** Chữa trị các bệnh di truyền bằng việc loại bỏ các gene bị đột biến gây bệnh ra khỏi tế bào người bệnh.

**C.** Chữa trị các bệnh di truyền bằng việc phục hồi các chức năng của các gene bị đột biến.

**D.** Là kỹ thuật chữa trị bệnh khi dùng các gene lành thay thế các gene đột biến gây bệnh trong cơ thể người.

**Câu 37.** Phát biểu nào sau đây không đúng khi nói về nhiệm vụ của di truyền học tư vấn?

**A.** Chẩn đoán, cung cấp thông tin và cho lời khuyên về khả năng mắc một loại bệnh di truyền nào đó ở thế hệ sau.

**B.** Đưa ra lời khuyên trong kết hôn giữa những người có nguy cơ mang gene gâu bệnh ở trạng thái dị hợp.

**C.** Định hướng sinh đẻ để đề phòng và hạn chế hậu quả xấu của các bệnh di truyền.

**D.** Chế tạo ra một số loại thuốc chữa được bệnh di truyền.

**Câu 38.** Phương pháp nào sau đây không được áp dụng trong nghiên cứu di truyền người

**A.** Nghiên cứu phả hệ **B.** Nghiên cứu trẻ đồng sinh

**C.** Nghiên cứu tế bào **D.** Lai và gây đột biến

**Câu 39.** Liệu pháp gene được các nhà khoa học nghiên cứu để ứng dụng chữa trị các bệnh di truyền ở người là?

**A.** Gây đột biến nhằm biến các gene gây bệnh trong cơ thể người thành các gene lành.

**B.** Loại bỏ các sản phẩm dịch mã của gene gây bệnh ra khỏi cơ thển người bệnh.

**C.** Dùng gene lành để thay thế các gene đột biến gây bệnh trong cơ thể người.

**D.** Đưa các protein ức chế vào trong cơ thể người để các protein này ức chế hoạt động của các gene gây bệnh.

**Câu 40.** Người mắc hội chứng Down có ba nhiễm sắc thể ở:

**A.** cặp thứ 21 **B.** cặp thứ 22 **C.** cặp thứ 13 **D.** cặp thứ 23

**Câu 41.** Bằng cách làm tiêu bản tế bào để quan sát bộ NST thì không thể phát hiện sớm trẻ mắc hội chứng nào sau đây?

**A.** Hội chứng Klinefelter **B.** Hội chứng Turner

**C.** Hội chứng AIDS **D.** Hội chứng Down

**Câu 42.** Một người bị hội chứng Down nhưng bộ NST 2n = 46. Khi quan sát tiêu bản bộ NST người này thấy NST thứ 21 có 2 chiếc, NST thứ 14 có chiều dài bất thường. Điều giải thích nào sau đây là hợp lí?

**A.** Đột biến lệch bội ở cặp NST 21 có 3 chiếc nhưng 1 chiếc NST 21 gắn vào NST 14 do chuyển đoạn không tương hỗ

**B.** Hội chứng Down phát sinh do cặp NST 21 có 3 chiếc nhưng 1 chiếc trong số đó bị tiêu biến

**C.** Hội chứng Down phát sinh do đột biến cấu trúc của NST 14.

**D.** Dạng đột biến do hiện tượng lặp đoạn

**Câu 43.** Loại bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm sóat được của một số tế bào dẫn đến hình thành khối u chén ép các cơ quan được gọi là

**A.** Bệnh ung thư **B.** Bệnh di truyền phân tử

**C.** Bệnh AIDS **D.** Bệnh di truyền tế bào

**Câu 44.** Có nhiều loại bệnh ung thư xuất hiện là do gene tiền ung thư bị đột biến chuyển thành gene ung thư. Khi bị đột biến, gene 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 thể kiểm soát được. Những gene ung thư loại này thường là:

**A.** Gene lặn và không di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dưỡng

**B.** Gene trội và di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dục.

**C.** Gene trội và không di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dưỡng

**D.** Gene lặn và di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dục.

**Câu 45.** Ở người, dạng đột biến nào sau đây gây hội chứng Down?

**A.** Thể ba NST số 23. **B.** Thể ba NST số 21.

**C.** Thể một NST số 23. **D.** Thể một NST số 21.

**Câu 46.** Khoa học ngày nay có thể điều trị để hạn chế biểu hiện bệnh di truyền nào đưới đây:

**A.** Hội chứng Down **B.** Hội chứng Turner

**C.** Hội chứng Klinefelter **D.** Bệnh Phenylceton niệu

**Câu 47.** Liệu pháp gene là phương pháp:

**A.** Gây đột biến để biến đổi các gene gây bệnh trong cơ thể người thành các gene lành.

**B.** Loại bỏ ra khỏi cơ thể các sản phẩm dịch mã của gene gây bệnh.

**C.** Sử dụng plasmid làm thể truyền để thay thế các gene bệnh bằng gene lành.

**D.** Sử dụng virus làm thể truyền để thay thế các gene bệnh bằng gene lành.

**Câu 48.** Ở người, kiểu gene  quy định nhóm máu A; kiểu gene  quy định nhóm máu B; kiểu gene  quy định nhóm máu AB; kiểu gene  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 49.** Ở người, bệnh máu khó đông và bệnh mù màu đỏ - xanh lục do hai gene lặn (a, b) nằm trên nhiễm sắc thể X, không có allelee 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 50.** Khẳng định nào sau đây đúng khi nói về các bệnh di truyền ở người?

**A.** Bệnh Phenylceton niệu do đột biến gen làm mất enzyme phân hủy Phenylalanine, 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 Phenylalanine.

**B.** Bệnh di truyền ở người là những bệnh di truyền được từ đời này sang đời khác, vì vậy Down và Turner không phải là các bệnh di truyền.

**C.** Bệnh hồng cầu hình liềm là do đột biến gene dạng thay thế cặp  thành cặp  dẫn đến đột biến vô nghĩa.

**D.** Bệnh bạch tạng do gene 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 allele đột biến lặn thuộc các locus khác nhau nên các gene trội không allele tương tác bổ sung với nhau.

**Câu 51.** 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 Down là do hai giao tử đều thừa một nhiễm sắc thể kết hợp với nhau tạo ra.

**Câu 52.** Bằng phương pháp đơn giản nào người ta có thể xác định được bệnh máu khó đông ở người là do gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X, không có allele trên nhiễm sắc thể Y?

**A.** Nghiên cứu tế bào học. **B.** Xét nghiệm DNA.

**C.** Nghiên cứu di truyền quần thể. **D.** Nghiên cứu phả hệ.

**Câu 53.** Nhiều loại bệnh ung thư xuất hiện là do gene tiền ung thư bị đột biến chuyển thành gene ung thư. Khi bị đột biến, gene 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 gene ung thư loại này thường là:

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

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

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

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

**Câu 54.** 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 Down | b. 3 NST Số 21 |
| III. Hội chứng Turner | c. Mất đoạn NST 21 |
| IV. Hội chứng 3X | d. Đột biến gene lặn trên X |
| V. Hội chứng Klinefelter | e. Đột biến gene 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.  B.  C.  D.** 

**Câu 55.** Ở người số thai nam bị sẩy cao hơn số thai nữ là do:

**A.** Gene đột biến gây chết ở trên NST Y làm tỉ lệ thai nam bị sẩy 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 gene lặn đột biến có hại do đó các thai nam có tỉ lệ sẩy thai cao.

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

**Câu 56.** Một đột biến của một gene 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 57.** 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 58.** Ở người, tính trạng nhóm máu ABO được quy định bởi một locus 3 allele với mối quan hệ trội lặn là  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 gene.

**B.** Bố máu A dị hợp và mẹ máu B dị hợp.

**C.** Chưa thể xác định được hết kiểu gene của các thành viên trong gia đình.

**D.** Tất cả những đứa con của cặp vợ chồng trên đều có kiểu gene dị hợp về locus này.

**Câu 59.** Điều nào sau đây đúng khi nói về một bệnh di truyền do đột biến gene 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 60.** Nối thông tin sau cho đúng về bệnh tật di truyền ở người:

|  |  |
| --- | --- |
| 1. Hội chứng Down | 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 Klinefelter | 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 gene 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.

**II**

**PHẦN 2. TRẮC NGHIỆM ĐÚNG SAI**

**Câu 1.** Di truyền học người là khoa học nghiên cứu sự di truyền biến dị ở người qua các thế hệ. Khi nói về về những khó khăn khi nghiên cứu di truyền người, các nhận định dưới đây là đúng hay sai?

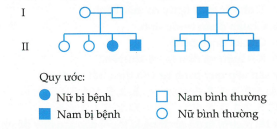
**a)** Người thành thục sinh dục sớm nhưng đẻ ít con.

**b)** Vì các lí do đạo đức xã hội không thể áp dụng các phương pháp lai và gây đột biến.

**c)** Số lượng NST tương đối ít, kích thước nhỏ, có nhiều điểm sai khác về hình dạng và kích thước.

**d)** Đời sống của con người kéo dài hơn nhiều loài sinh vật khác.

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



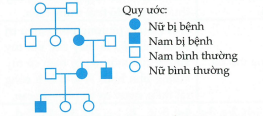
**a)** Cậu 3 bị bệnh, cô 3 không bị bệnh, bà ngoại mang allele lặn.

**b)** Chú tư không bị bệnh, cậu út mắc bệnh, mẹ mang allele lặn.

**c)** Ông ngoại mắc bệnh, ba và bà nội mang allele lặn.

**d)** Dì tư mang allele lặn, chú tư và ông ngoại không mắc bệnh.

**Câu 3.** Cho phả hệ sau, biết bệnh trong phả hệ là một trong hai bệnh phenylceton niệu hoặc bệnh máu khó đông:



Các nhận xét dưới đây về bệnh này là đúng hay sai?

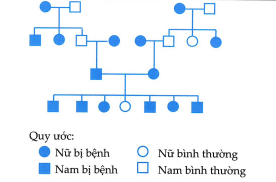
**a)** Bệnh này do gene lặn gây ra và di truyền liên kết.

**b)** Nếu áp dụng phương pháp chọc dò dịch ối phân tích DNA có thể phát hiện sớm trẻ mắc bệnh này.

**c)** Vai trò của bố mẹ là như nhau khi truyền gene gây bệnh cho con.

**d)** Trong phả hệ có 6 người biết chắc chắn kiểu gene.

**Câu 4.** Phả hệ sau nói về căn bệnh đái tháo đường:



Các nhận xét sau dựa vào thông tin của phả hệ trên là đúng hay sai?

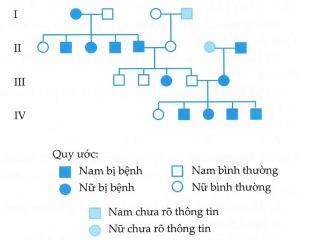
**a)** Cả vợ lẫn chồng nếu bị đái tháo đường thì nguy cơ sinh con bị bệnh đái tháo đường rất cao.

**b)** Khả năng truyền bệnh cho con ở người mẹ cao hơn ở bố.

**c)** Hiện nay bệnh đái tháo đường chưa tìm ra nguyên nhân gây ra.

**d)** Người bệnh đái tháo đường muốn kéo dài tuổi thọ phải duy trì khẩu phần hợp lí, ăn nhiều chất bột đường.

**Câu 5.** Cho phả hệ sau về bệnh X của một gia đình qua 4 thế hệ:



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

Dựa vào phả hệ hãy cho biết các nhận xét sau đây là đúng hay sai?

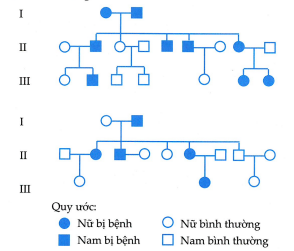
**a)** Trong phả hệ này có 23 người biết rõ kiểu gene.

**b)** Người số I.4 có kiểu hình bình thường, người số II.7 mang allele lặn.

**c)** Tổng số allele trội trong kiểu gene của loài người II.3 và IV.7 là 2 allele.

**d)** 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.

**Câu 6.** 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 gene có 2 allele quy định, người con đầu dòng tính là con cả.

Dựa vào các thông tin đã cho, cho biết các nhận định dưới đây là đúng hay sai?

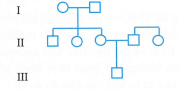
**a)** Bệnh do allele trội nằm trên NST thường quy định.

**b)** Trong gia đình bạn nếu tính cả nội ngoại 3 thế hệ thì có tổng cộng 31 người sẽ biết kiểu gene.

**c)** Bạn có tổng cộng 3 người anh họ không bị bệnh và 3 cô em họ bị bệnh.

**d)** Mợ hai của bạn đang mang thai và thai nhi vẫn có nguy cơ mắc bệnh.

**Câu 7.** Cho các trường hợp truyền máu và phả 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.

Dựa vào các thông tin trên. Hãy cho biết các phát biểu dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Những trường hợp trên đều truyền máu đúng nguyên tắc.

**b)** Trường hợp III sẽ có tỉ lệ đào thải thấp nhất khi truyền máu theo lí thuyết.

**c)** Người III.1 truyền máu cho người II.1

**d)** Người số I.2 có nhóm máu AB còn người số II.3 có nhóm máu A.

**Câu 8.** Ở người xét 3 gene quy định tính trạng. Cho biết không xảy ra đột biến, mỗi gene quy định một tính trạng, nằm trên NST thường, allele trội là trội hoàn toàn. Một cặp vợ chồng có kiểu gene AaBbdd × AaBbDd đã sinh được người con đầu lòng mang 3 tính trạng trội.

Dựa vào các dữ liệu trên, hãy cho biết các dự đoán dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Xác suất vợ chồng này sinh được đứa con thứ 2 có kiểu hình giống đứa con đầu lòng là

**b)** Xác suất để người con này dị hợp về cả 3 cặp gene trên là

**c)** Xác suất để người con này mang 3 allele trội là

**d)** Xác suất để người con này có kiểu gene đồng hợp về cả 3 cặp gene là

**Câu 9.** Một người đàn ông mù màu (bệnh do gene lặn nằm trên NST X gây nên) có vợ là đồng hợp bình thường về gene này. Họ sinh được 2 con, không may cả 2 đứa đều bị hội chứng Turner (XO),  một đứa  không bị mù màu còn một đứa bị mù màu. Dựa vào thông tin trên hãy cho biết các nhận xét dưới đây là đúng hay sai?

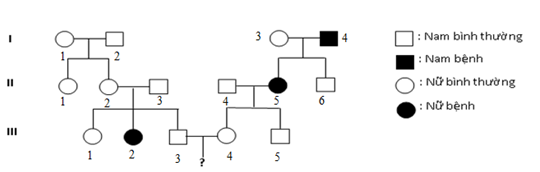
**a)** Đứa trẻ Turner bị mù màu nhận  của bố, mẹ không phân ly nên đứa con nhận giao tử O.

**b)** Nếu cặp vợ chồng này sinh thêm đứa thứ 3 chắc chắn đứa trẻ này cũng bị hội chứng Turner

**c)** Đứa trẻ Turner không bị mù màu do sự không phân ly cặp NST giới tính xảy ra ở mẹ.

**d)** Đứa trẻ Turner bị mù màu do sự không phân ly cặp NST giới tính của mẹ.

**Câu 10.** Cho sơ đồ phả hệ sau:



Sơ đồ phả hệ trên mô tả sự di truyền một bệnh ở người do một trong hai allele của một locus gene quy định. Biết rằng không xảy ra đột biến ở tất cả các cá thể trong phả hệ.

Căn cứ vào các thông tin và sơ đồ phả hệ đã cho, hãy cho biết các nhận định sau là đúng hay sai?

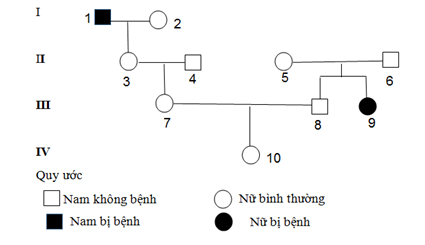
**a)** Bệnh do gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định.

**b)** Có 6 người trong phả hệ biết được chính xác kiểu gene.

**c)** Xác suất để cặp vợ chồng thế hệ thứ III sinh được con trai bình thường là

**d)** Xác suất để cặp vợ chồng ở thế hệ thứ III sinh con gái không mang allele bị bệnh là .

**Câu 11.** Cho sơ đồ phả hệ mô tả sự di truyền một bệnh ở người do một trong hai allele của một gene quy định, allele trội là trội hoàn toàn.



Biết rằng không xảy ra đột biến mới và người đàn ông II – 4 đến từ một quần thể khác đang ở trạng thái cân bằng di truyền có tần số allele gây bệnh là 0,4. Hãy cho biết các nhận xét dưới đây là đúng hay sai?

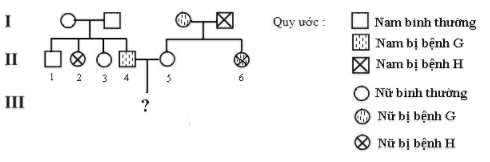
**a)** Bệnh do allele lặn nằm trên NST thường quy định

**b)** Người con gái số I-2 có kiểu gene đồng hợp

**c)** Có 5 người trong phả hệ trên có thể biết kiểu gene

**d)** Cặp vợ chồng III-7 và III-8 sinh người con số 10 không mang allele gây bệnh với tỉ lệ 47,2%

**Câu 12.**



Dựa trên sơ đồ phả hệ trên, các nhận định dưới đây là đúng hay sai?

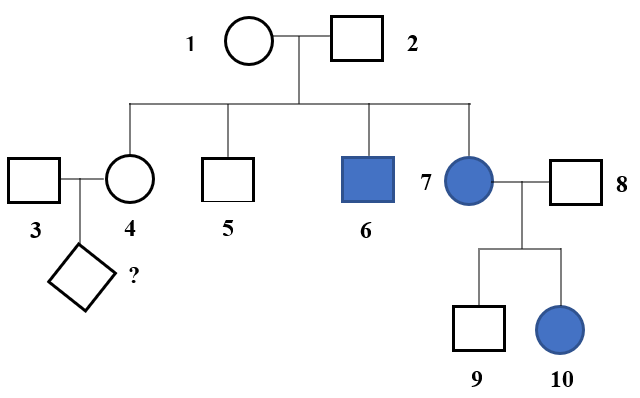
**a)** Xác suất sinh con bình thường của cặp vợ chồng II-4 và II-5 là 41,67%.

**b)** Có 6 người chắc chắn xác định được kiểu gene trong phả hệ trên.

**c)** Người phụ nữ II-3 kết hôn với người bị mắc hai bệnh G và H, các con của họ có thể có tối đa 3 kiểu hình.

**d)** Gene quy định bệnh G và H là gene trội nằm trên NST giới tính X không có allele tương ứng trên Y.

**Câu 13.** Phả hệ của một gia đình được hiển thị bên dưới, trong đó một số thành viên (màu đen) bị một bệnh di truyền với tỉ lệ 9% trong quần thể. Kiểu hình của cá thể đánh dấu ? là không biết.



Dựa vào các thông tin đã cho. Cho biết các ý dưới đây là đúng hay sai?

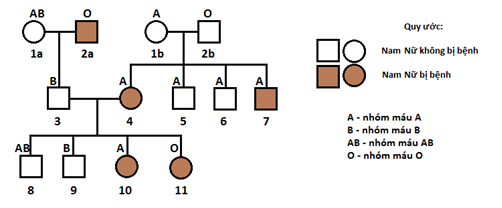
**a)** Bệnh này có thể xảy ra do allele lặn trên nhiễm sắc thể thường gây nên.

**b)** Cá thể 5 là dị hợp tử với xác suất 50%.

**c)** Theo giả định rằng allele gây bệnh cân bằng Hardy-Weinberg, cá thể 3 là dị hợp tử với xác suất 46%.

**d)** Nếu các cá thể bị ảnh hưởng có khả năng sinh sản giảm, thì allele gây bệnh sẽ được loại bỏ khỏi quần thể.

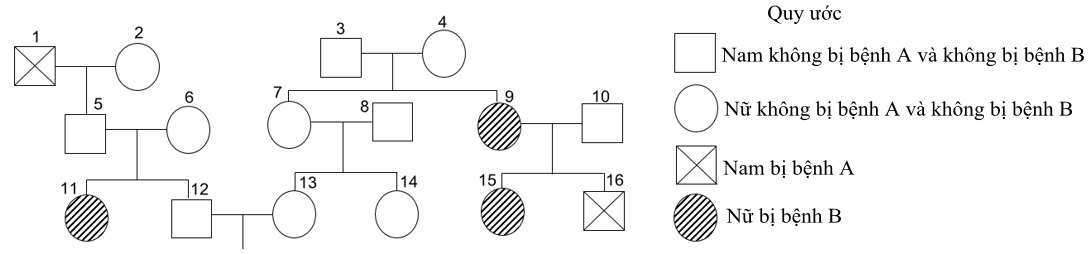
**Câu 14.** Bệnh alkan niệu là một bệnh di truyền hiếm gặp. Gene gây bệnh (alk) là gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể số 9. Gene alk liên kết với gene I mã hoá cho hệ nhóm máu ABO. Khoảng cách giữa gene alk và gene I là 11cM. Dưới đây là một sơ đồ phả hệ của một gia đình bệnh nhân. Người số 3 và 4 sinh thêm đứa con thứ 5. Biết rằng bác sĩ xét nghiệm cho biết thai đứa con thứ 5 có nhóm máu B.



Dựa vào các thông tin và sơ đồ phả hệ trên, hãy cho biết các kết luận dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Có tối đa 8 người mang kiểu gene đồng hợp về bệnh alkan niệu.  
**b)** Có tối thiểu 10 người mang kiểu gene dị hợp về gene quy định nhóm máu.  
**c)** Có thể xác định được chính xác kiểu gene của 8 người trong gia đình trên.  
**d)** Xác suất để đứa con thứ 5 bị bệnh alkan niệu là 11%.

**Câu 15.** Cho sơ đồ phả hệ sau:



Cho biết mỗi bệnh do 1 trong 2 allele của 1 gene quy định, người số 10 không mang allele gây bệnh A, người số 8 mang allele gây bệnh B và các gene phân li độc lập. Theo lí thuyết, các phát biểu sau đây là đúng hay sai?

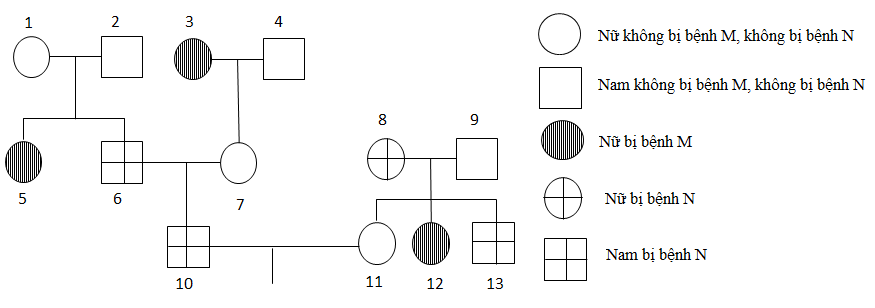
**a)** Xác định được tối đa kiểu gene của 8 người trong phả hệ.

**b)** Xác suất sinh con trai đầu lòng không bị bệnh A và không bị bệnh B của cặp 12 - 13 là .

**c)** Xác suất sinh con gái đầu lòng không mang allele gây bệnh A và không mang allele gây bệnh B của cặp 12 - 13 là .

**d)** Người số 4, 6, 7, 13 và 14 chắc chắn có kiểu gene giống nhau.

**Câu 16.** Phả hệ ở hình bên mô tả sự biểu hiện 2 bệnh ở 1 dòng họ. Biết rằng: allele H quy định bị bệnh N trội hoàn toàn so với allele h quy định không bị bệnh N; kiểu gene Hh quy định bị bệnh N ở nam, không bị bệnh N ở nữ; bệnh M do 1 trong 2 allele của 1 gene quy định; 2 cặp gene này nằm trên 2 cặp NST thường và mẹ của người số 3 bị bệnh N. Cho các phát biểu sau về phả hệ này:



Dựa vào thông tin và sơ đồ phả hệ đã cho, cho biết theo lí thuyết các phát biểu dưới đây là đúng hay sai?

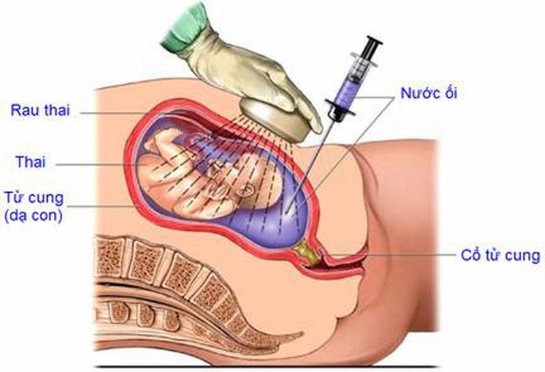
**a)** Bệnh M do allele lặn quy định.

**b)** Có tối đa 6 người chưa xác định được chính xác kiểu gene.

**c)** Có tối đa 6 người dị hợp 2 cặp gene.

**d)** Xác suất sinh con gái đầu lòng không bị bệnh M, không bi bệnh N đồng hợp 2 cặp gene của cặp 10-11 là .

**Câu 17.** Cho các thông tin và hình ảnh sau:

Dựa vào các thông tin trên hình hãy cho biết các kết luận dưới đây là đúng hay sai?

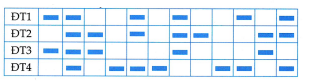
**a)** Đây là phương pháp sinh thiết tua nhau thai. Bằng phương pháp này người ta có thể chuẩn đoán thai nhi có bị bệnh di truyền hay không.

**b)** 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.

**c)** Bệnh Down có thể phát hiện nhờ phương pháp này.

**d)** 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.

**Câu 18.** Khi xét nghiệm DNA để nhận lại họ hàng nhiều năm bị thất lạc do chiến tranh, người ta thu được kết quả như hình dưới đây:



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 DNA trả về cho họ kết quả như hình trên

Dựa vào thông tin đã cho hãy cho biết các kết luận dưới đây là đúng hay sai?

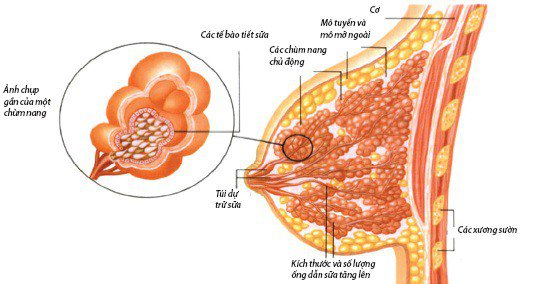
**a)** Cả 4 người đều có quan hệ huyết thống với nhau.

**b)** Đối tượng 1 và 2 có quan hệ họ hàng gần hơn đối tượng 3 và 4.

**c)** Đối tượng 1 và 2 có quan hệ họ hàng gần hơn đối tượng 2 và 3.

**d)** Đối tượng 3 và 4 có quan hệ họ hàng gần nhất.

**Câu 19.** Cho hình ảnh và các thông tin sau về bệnh ung thư vú:



Dựa vào thông tin trên hãy cho biết các nhận định dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Bệnh ung thư vú gặp ở nữ giới, không 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 gene ung thư.

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

**III**

**PHẦN 3. TRẮC NGHIỆM TRẢ LỜI NGẮN**

**Câu 1.** Cho các nội dung sau về những khó khăn khi nghiên cứu di truyền người:

I. Người thành thục sinh dục 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. 3**

**Câu 2.** 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 gene lặn nằm trên NST X quy định.

4. Bệnh mù màu do gene 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 gene nằm trên cùng một NST quy định.

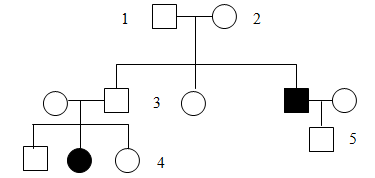
Có bao nhiêu kết quả đúng?

**A.** 3

**Câu 3.** Ở người, bệnh bạch tạng do gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định. Một cặp vợ chồng đều bình thường nhưng mang gene gây bệnh thì xác suất để sinh đứa con đầu lòng là con gái không bị bệnh bạch tạng là bao nhiêu?

**A.** 0,38

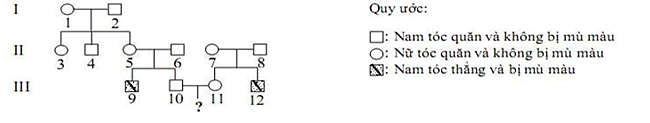
**Câu 4.** Gene b gây chứng phenylceton niệu về phương diện di truyền đây là bệnh gây ra do rối loạn sự chuyển hóa phenylalanine. Allele B quy định sự chuyển hóa bình thường, sơ đồ dưới đây, vòng tròn biểu thị giới nữ, hình vuông biểu thị giới nam, còn tô đen biểu thị người mắc chứng phenylceton niệu.



Xác suất mang gene bệnh của người con gái (3) là bao nhiêu?

**A.** 0,67

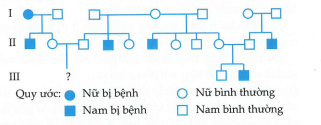
**Câu 5.** Ở người, gene quy định dạng tóc nằm trên nhiễm sắc thể thường có 2 allele, allele A quy định tóc quăn trội hoàn toàn so với allele a quy định tóc thẳng; Bệnh mù màu đỏ - xanh lục do allele lặn b nằm trên vùng không tương đồng của nhiễm sắc thể giới tính X quy định, allele trội B quy định mắt nhìn màu bình thường. Cho sơ đồ phả hệ sau



Biết rằng không phát sinh các đột biến mới ở tất cả các cá thể trong phả hệ. Cặp vợ chồng III.10 – III.11 trong phả hệ này sinh con, xác suất đứa con đầu lòng không mang allele lặn về hai gene trên là

**A.**

**Câu 6.** Một bệnh di truyền đơn gene xuất hiện trong phả hệ dưới đây:



Những kết luận từ phả hệ trên:

1. Gene quy định bệnh trên là gene trội và có thể nằm trên nhiễm sắc thể thường.

2. Gene quy định bệnh trên là gene lặn và nhiều khả năng gene này nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X không có allele tương ứng trên Y.

3. Gene quy định bệnh trên là gene lặn và có thể nằm ở vùng tương đồng của nhiễm sắc thể X và Y.

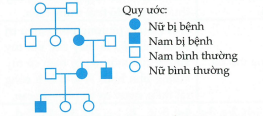
4. Người II.9 có kiểu gene dị hợp.

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.** 1

**Câu 7.** Cho phả hệ sau, biết bệnh trong phả hệ là một trong hai bệnh phenylceton niệu hoặc bệnh máu khó đông:



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

(a) Bệnh này do gene lặn gây ra và di truyền liên kết.

(b) Nếu áp dụng phương pháp chọc dò dịch ối phân tích DNA có thể phát hiện sớm trẻ mắc bệnh này.

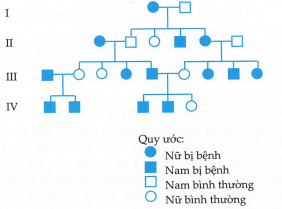
(c) Vai trò của bố mẹ là như nhau khi truyền gene gây bệnh cho con.

(d) Trong phả hệ có 6 người biết chắc chắn kiểu gene.

(e) Ngoài phương pháp nghiên cứu phả hệ có nghiên cứu phát hiện bệnh này bằng phương pháp di truyền học phân tử.

**A.** 3

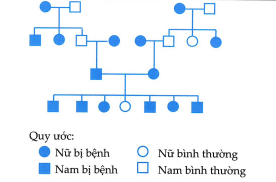
**Câu 8.** Bệnh X được nghiên cứu trong một dòng họ N qua 4 thế hệ được thể hiện qua phả hệ sau:



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

**A.** 22

**Câu 9.** 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.

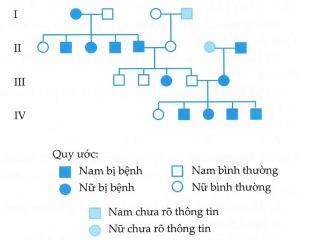
IV. Hiện nay bệnh đái tháo đường chưa tìm ra nguyên nhân gây ra.

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.** 4

**Câu 10.** Cho phả hệ sau về bệnh X của một gia đình qua 4 thế hệ:



Biết X là bệnh di truyền đơn gene có 2 allele 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 allele lặn nằm trên NST thường quy định.

(2) Trong phả hệ này có 23 người biết rõ kiểu gene.

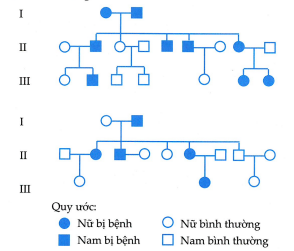
(3) Người số I.4 có kiểu hình bình thường, người số II.7 mang allele lặn.

(4) Tổng số allele trội trong kiểu gene của loài người II.3 và IV.7 là 2 allele.

(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

**Câu 11.** 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 gene có 2 allele quy định, người con đầu dòng tính là con cả và có một số nhận định sau đây:

(1) Bệnh do allele 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 gene.

(3) Bạn có tổng cộng 3 người anh họ không bị bệnh và 3 cô em họ bị bệnh.

(4) Mợ hai của bạn đang mang thai và thai nhi vẫn có nguy cơ mắc bệnh.

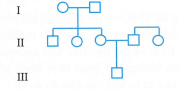
(5) Thím tư và cậu út của bạn đều có kiểu hình bình thường.

(6) Cô út của bạn là người duy nhất trong phả hệ chưa biết kiểu gene.

Số nhận đinh **đúng** là:

**A.** 4

**Câu 12.** Cho các trường hợp truyền máu và phả 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 đâyđúng?

(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.

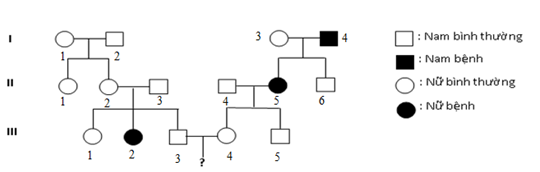
(6) Cả 8 người trong phả hệ đều biết rõ kiểu gene.

**A.** 5

**Câu 13.** Bệnh bạch tạng ở người do allele lặn nằm trên NST thường quy định. Một cặp vợ chồng không bị bạch tạng sinh con đầu bị bệnh bạch tạng. Tính xác suất để họ sinh thêm 3 người con gồm 2 con trai bình thường và 1 con gái bạch tạng?

**A.** 0,05

**Câu 14.** Cho sơ đồ phả hệ sau:



Sơ đồ phả hệ trên mô tả sự di truyền một bệnh ở người do một trong hai allele của một locus gene quy định. Biết rằng không xảy ra đột biến ở tất cả các cá thể trong phả hệ.

Trong các nhận định sau, có bao nhiêu nhận định đúng?

(1) Bệnh do gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định.

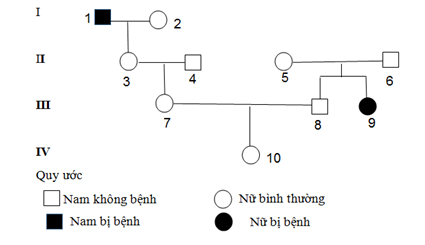
(2) Có 6 người trong phả hệ biết được chính xác kiểu gene.

(3) Xác suất để cặp vợ chồng thế hệ thứ III sinh được con trai bình thường là

(4) Xác suất để cặp vợ chồng ở thế hệ thứ III sinh con gái không mang allele bị bệnh là .

**A.** 2

**Câu 15.** Cho sơ đồ phả hệ mô tả sự di truyền một bệnh ở người do một trong hai allele của một gene quy định, allele trội là trội hoàn toàn.



Biết rằng không xảy ra đột biến mới và người đàn ông II – 4 đến từ một quần thể khác đang ở trạng thái cân bằng di truyền có tần số allele gây bệnh là 0,4. Có bao nhiêu nhận xét đúng?

1. Bệnh do allele lặn nằm trên NST thường quy định

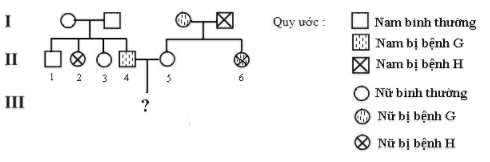
2. Người con gái số I-2 có kiểu gene đồng hợp

3. Có 5 người trong phả hệ trên có thể biết kiểu gene

4. Cặp vợ chồng III-7 và III-8 sinh người con số 10 không mang allele gây bệnh với tỉ lệ 47,2%

**A.** 2

**Câu 16.**



Từ sơ đồ phả hệ trên, xác định có bao nhiêu nhận định đúng trong các nhận định sau?

1. Xác suất sinh con bình thường của cặp vợ chồng II-4 và II-5 là 41,67%.

2. Có 6 người chắc chắn xác định được kiểu gene trong phả hệ trên.

3. Người phụ nữ II-3 kết hôn với người bị mắc hai bệnh G và H, các con của họ có thể có tối đa 3 kiểu hình.

4. Gene quy định bệnh G và H là gene trội nằm trên NST giới tính X không có allele tương ứng trên Y.

**A.** 2

**ĐÁP ÁN**

**PHẦN 1: TRẮC NGHIỆM NHIỀU PHƯƠNG ÁN LỰA CHỌN (mỗi câu chỉ chọn 1 phương án đúng).**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 |
| **A** | **D** | **C** | **A** | **B** | **C** | **A** | **D** | **D** | **D** |
| 11 | 12 | 13 | 14 | 15 | 16 | 17 | 18 | 19 | 20 |
| **B** | **A** | **A** | **C** | **A** | **D** | **C** | **B** | **D** | **A** |
| 21 | 22 | 23 | 24 | 25 | 26 | 27 | 28 | 29 | 30 |
| **C** | **D** | **B** | **A** | **C** | **D** | **A** | **A** | **A** | **B** |
| 31 | 32 | 33 | 34 | 35 | 36 | 37 | 38 | 39 | 40 |
| **B** | **A** | **A** | **C** | **A** | **D** | **D** | **D** | **C** | **A** |
| 41 | 42 | 43 | 44 | 45 | 46 | 47 | 48 | 49 | 50 |
| **C** | **A** | **A** | **C** | **B** | **D** | **D** | **B** | **A** | **D** |
| 51 | 52 | 53 | 54 | 55 | 56 | 57 | 58 | 59 | 60 |
| **B** | **D** | **B** | **C** | **D** | **D** | **C** | **C** | **D** | **C** |

**PHẦN 2: ĐÁP ÁN TRẮC NGHIỆM ĐÚNG SAI (4 câu, học sinh trả lời từ câu 1 đến câu 4. Trong mỗi ý a, b, c, d ở mỗi câu, học sinh chọn đúng hoặc sai).**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Câu** | **Lệnh hỏi** | **Đáp án (Đ/S)** | **Câu** | **Lệnh hỏi** | **Đáp án (Đ/S)** |
| **1** | *a* | **S** |  | *a* | **Đ** |
| *b* | **Đ** | *b* | **S** |
| *c* | **S** | *c* | **S** |
| *d* | **Đ** | *d* | **Đ** |
| **3** | *a* | **S** | **4** | *a* | **Đ** |
| *b* | **Đ** | *b* | **Đ** |
| *c* | **Đ** | *c* | **S** |
| *d* | **S** | *d* | **S** |
| **5** | *a* | **Đ** | **6** | *a* | **Đ** |
| *b* | **Đ** | *b* | **S** |
| *c* | **S** | *c* | **S** |
| *d* | **S** | *d* | **Đ** |
| **7** | *a* | **Đ** | **8** | *a* | **Đ** |
| *b* | **Đ** | *b* | **S** |
| *c* | **Đ** | *c* | **Đ** |
| *d* | **Đ** | *d* | **S** |
| **9** | *a* | **Đ** | **10** | *a* | **Đ** |
| *b* | **S** | *b* | **S** |
| *c* | **S** | *c* | **S** |
| *d* | **Đ** | *d* | **Đ** |
| **11** | *a* | **Đ** | **12** | *a* | **Đ** |
| *b* | **S** | *b* | **Đ** |
| *c* | **Đ** | *c* | **S** |
| *d* | **S** | *d* | **S** |
| **13** | *a* | **Đ** | **14** | *a* | **Đ** |
| *b* | **S** | *b* | **S** |
| *c* | **Đ** | *c* | **S** |
| *d* | **S** | *d* | **Đ** |
| **15** | *a* | **S** | **16** | *a* | **Đ** |
| *b* | **Đ** | *b* | **S** |
| *c* | **Đ** | *c* | **Đ** |
| *d* | **S** | *d* | **S** |
| **17** | *a* | **Đ** | **18** | *a* | **Đ** |
| *b* | **Đ** | *b* | **Đ** |
| *c* | **Đ** | *c* | **S** |
| *d* | **Đ** | *d* | **S** |
| **19** | *a* | **S** | **20** | *a* |  |
| *b* | **Đ** | *b* |  |
| *c* | **S** | *c* |  |
| *d* | **Đ** | *d* |  |

**PHẦN 3. TRẮC NGHIỆM TRẢ LỜI NGẮN (… câu, học sinh trả lời từ câu 1 đến câu …).**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Câu** | **Đáp án** | **Câu** | **Đáp án** |
| **1** | 3 | **2** | 3 |
| **3** | 0,38 | **4** | 0,67 |
| **5** | 0,33 | **6** | 1 |
| **7** | 3 | **8** | 22 |
| **9** | 4 | **10** | 1 |
| **11** | 4 | **12** | 5 |
| **13** | 0,05 | **14** | 2 |
| **15** | 2 | **16** | 2 |

**HƯỚNG DẪN GIẢI CHI TIẾT**

**PHẦN 1: TRẮC NGHIỆM NHIỀU PHƯƠNG ÁN LỰA CHỌN (mỗi câu chỉ chọn 1 phương án đúng).**

**Câu 1.** Di truyền học người là khoa học nghiên cứu về:

**A.** sự di truyền và biến dị **B.** các bệnh truyền nhiễm

**C.** các bệnh, tật di truyền **D.** rối loạn tâm thần

**Hướng dẫn giải:**

Di truyền học người là khoa học nghiên cứu về sự di truyền và biến dị

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 2.** Di truyền học người không có vai trò nào sau đây?

**A.** Cung cấp hiểu biết quy luật di truyền của các tính trạng qua các thế hệ ở người

**B.** Cung cấp cơ sở cho di thuyền y học tư vấn

**C.** Cung cấp cơ sở xác định các rối loạn di truyền và đặc điểm di truyền của rối loạn

**D.** Cung cấp nguyên liệu cho tiến hóa và chọn giống

**Hướng dẫn giải:**

Di truyền học người không có vai trò cung cấp nguyên liệu cho tiến hóa và chọn giống

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 3.** Cho các nội dung sau về những khó khăn khi nghiên cứu di truyền người:

I. Người thành thục sinh dục 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

**Hướng dẫn giải:**

- 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.

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 4.** Phả hệ là:

**A.** sơ đồ ghi lại mối quan hệ giữa các cá thể ở nhiều thế hệ khác nhau trong dòng họ

**B.** sơ đồ ghi lại mối quan hệ giữa các cá thể khác nhau trong cùng một gia đình

**C.** sơ đồ ghi lại những dị tật trong một gia đình qua nhiều thế hệ

**D.** sơ đồ ghi lại những biểu hiện tính trạng của cùng một người qua từng giai đoạn phát triển

**Hướng dẫn giải:**

Phả hệ là sơ đồ ghi lại mối quan hệ giữa các cá thể ở nhiều thế hệ khác nhau trong dòng họ

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 5.** Phương pháp nghiên cứu phả hệ là sử dụng một hệ thống các kí hiệu quy ước để xây dựng sơ đồ phả hệ theo dõi:

**A.** những dị tật trong một gia đình qua nhiều thế hệ.

**B.** sự di truyền một tính trạng ở những người có quan hệ họ hàng qua nhiều thế hệ.

**C.** sự di truyền nhiều tính trạng trên những người thuộc cùng một gia đình.

**D.** sự biểu hiện của tính trạng trên cùng một người qua từng giai đoạn phát triển của người đó.

**Hướng dẫn giải:**

Phương pháp nghiên cứu phả hệ là sử dụng một hệ thống các kí hiệu quy ước để xây dựng sơ đồ phả hệ theo dõi sự di truyền một tính trạng ở những người có quan hệ họ hàng qua nhiều thế hệ.

**Đáp án cần chọn là: B**

**Câu 6.** Phương pháp nào sau đây không được dùng để nghiên cứu di truyền người?

**A.** Phương pháp nghiên cứu phả hệ.

**B.** Phương pháp tế bào học.

**C.** Phương pháp lai phân tích.

**D.** Phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh.

**Hướng dẫn giải:**

Vì lí do xã hội và đạo đức nên người ta không dùng phương pháp lai phân tích để nghiên cứu di truyền ở người.

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 7.** Nghiên cứu phả hệ cho chúng ta những thông tin về

**A.** đặc điểm di truyền của các tính trạng trên những người cùng một dòng họ qua các thế hệ.

**B.** số lượng thành viên trong gia đình.

**C.** tình trạng sức khoẻ của các thành viên trong dòng họ.

**D.** tình trạng hôn nhân của các thành viên trong gia đình.

**Hướng dẫn giải:**

Nghiên cứu phả hệ cho chúng ta những thông tin về đặc điểm di truyền (tính trội lặn, nằm trên NST thường hay NST giới tính) của các tính trạng trên những người cùng một dòng họ qua các thế hệ.

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 8.** Nhận định nào sau đây không thuộc về phương pháp nghiên cứu phả hệ?

**A.** Giúp nhận ra gene quy định tính trạng là trội hay lặn

**B.** Giúp nhận ra gene quy định tính trạng là nằm trên NST thường hay NST giới tính

**C.** Biết được tính trạng do mấy cặp gene quy định

**D.** Biết được sự biểu hiện của gene có phụ thuộc vào sự tác động của một trường hay không

**Hướng dẫn giải:**

Nhận định không thuộc về phương pháp nghiên cứu phả hệ là biết được sự biểu hiện của gene có phụ thuộc vào sự tác động của một trường hay không

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 9.** Ở người, bệnh bạch tạng do gene trên nhiễm sắc thể thường qui định, gene A: bình thường, gene a: bạch tạng. Bệnh mù màu do gene lặn b nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X qui định, gene B qui định nhìn màu bình thường. Kiểu gene nào sau đây biểu hiện kiểu hình ở người nữ chỉ bị mù màu?

**A.** aa XBXB, Aa XBXB, AA XBXb **B.** Aa XbXb, aa XbXb

**C.** Aa XBXb, aa XBXb **D.** AA XbXb, Aa XbXb

**Hướng dẫn giải:**

Bạch tạng: A:bình thường >  a: bạch tạng

Mù màu: B nhìn bình thường > b: mù màu

Nữ chỉ bị mù màu?

→ AA XbXb, Aa XbXb

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 10.** Ở người,  quy định máu khó đông;  quy định máu bình thường. Bố và con trai mắc bệnh máu khó đông, mẹ bình thường. Nhận xét nào dưới đây là đúng nhất?

**A.** Con trai nhận gene bệnh từ ông nội. **B.** Con trai đã nhận  từ bố

**C.** Mẹ có kiểu gene **D.** Con trai đã nhận  từ mẹ

**Hướng dẫn giải:**

Con trai mắc bệnh máu khó đông chắc chắn phải nhận  từ mẹ vì đã nhận Y từ bố

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 11.** Ở người, gene h qui định máu khó đông, H qui định máu đông bình thường, các gene nói trên đều nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X. Bố và mẹ không bị máu khó đông sinh được 4 người con, trong đó có người con trai bị máu khó đông, số còn lại máu đông bình thường. Con gái của họ có kiểu gene là:

**A.** XHXh hoặc XhXh **B.** XHXH và  XHXh. **C.** XHXH. **D.** XHXh.

**Hướng dẫn giải:**

H: bình thường > h: khó đông

P: XHY × XHXh

F: XhY ; XHX-

**Đáp án cần chọn là: B**

**Câu 12.** Ở người, bệnh mù màu do đột biến lặn nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X gây nên (Xm), gene trội M tương ứng quy định mắt thường. Một cặp vợ chồng sinh được một con trai bình thường và một con gái mù màu. Kiểu gene của cặp vợ chồng này là:

**A.** XMXm ×  XmY **B.** XMXM ×  XMY **C.** XMXm ×  XMy **D.** XMXM × XmY

**Hướng dẫn giải:**

Cặp vợ chồng, sinh 1 con trai bình thường: XMY và 1 con gái mù màu XmXm

→ kiểu gene của cặp vợ chồng là XMXm ×  XmY

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 13.** Ở người, bệnh bạch tạng do gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định. Một cặp vợ chồng đều bình thường nhưng mang gene gây bệnh thì xác suất để sinh đứa con đầu lòng là con gái không bị bệnh bạch tạng là:

**A. B. C. D.**

**Hướng dẫn giải:**

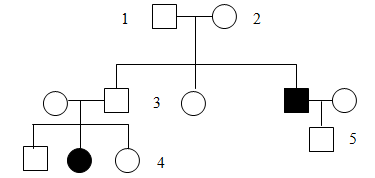
A bình thường >> a bị bệnh

Cặp vợ chồng : Aa × Aa

Xác suất sinh con gái đầu lòng, không bị bệnh bạch tạng là: × =

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 14.** Gene b gây chứng phenylceton niệu về phương diện di truyền đây là bệnh gây ra do rối loạn sự chuyển hóa phenylalanine. Allele B quy định sự chuyển hóa bình thường, sơ đồ dưới đây, vòng tròn biểu thị giới nữ, hình vuông biểu thị giới nam, còn tô đen biểu thị người mắc chứng phenylceton niệu.



Xác suất mang gene bệnh của người con gái (3) là bao nhiêu?

**A. B. C. D.**

**Hướng dẫn giải:**

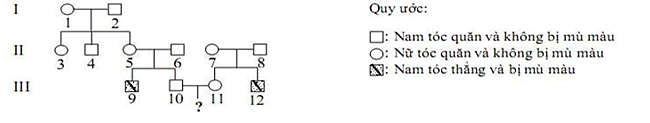
Cặp vợ chồng ở thế hệ thứ 2 bình thường sinh con gái bị bệnh chứng tỏ tính trạng bị bệnh do gene lặn trên NST thường quy định.

Cặp vợ chồng I1 × I2 đều bình thường, sinh 1 người con trai bị bệnh, người con trai bị bệnh này có kiểu gene aa sẽ nhận 1a từ bố và 1a từ mẹ. Do vậy I1 và I2 đều có kiểu gene Aa

Người con gái 3 bình thường có thể có kiểu gene: AA:Aa nên xác suất mang gene bệnh của người thứ gái (3) là: Aa

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 15.** Ở người, gene quy định dạng tóc nằm trên nhiễm sắc thể thường có 2 allele, allele A quy định tóc quăn trội hoàn toàn so với allele a quy định tóc thẳng; Bệnh mù màu đỏ - xanh lục do allele lặn b nằm trên vùng không tương đồng của nhiễm sắc thể giới tính X quy định, allele trội B quy định mắt nhìn màu bình thường. Cho sơ đồ phả hệ sau



Biết rằng không phát sinh các đột biến mới ở tất cả các cá thể trong phả hệ. Cặp vợ chồng III.10 – III.11 trong phả hệ này sinh con, xác suất đứa con đầu lòng không mang allele lặn về hai gene trên là

**A. B. C. D.**

**Hướng dẫn giải:**

Xét tính trạng dạng tóc : A quăn > a thẳng

Cặp vợ chồng 5 × 6 tóc quăn, sinh con 9 tóc thẳng

→ cặp vợ chồng 5 × 6 có kiểu gene: Aa × Aa

→ người 10 có dạng: (AA : Aa)

Lập luận tương tự, người 11 có dạng: (AA : Aa)

Cặp vợ chồng 10 × 11: (AA : Aa) × (AA : Aa)

Xác suất con đầu lòng AA là: × =

Xét tính trạng mù màu : B bình thường > b mù màu

Người 10 nam bình thường có kiểu gene: XBY

Cặp vợ chồng 7 × 8  bình thường, sinh con 12 mù màu

→ cặp vợ chồng 7 × 8 có kiểu gene: XBXb × XBY

→ người 11 có dạng : (XBXB : XBXb)

Cặp vợ chồng 10 × 11: XBY × (XBXB : XBXb)

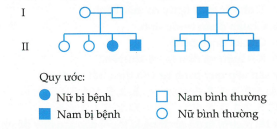
Xác suất sinh con có kiểu gen XBY hoặc XBXB  là × + × =

Vậy xác suất cặp vợ chồng trên sinh con đầu lòng không mang alen bị bệnh là:

            × =

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 16.** Cho phả hệ sau về một bệnh di truyền do gen có 2 allele 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 allele lặn.

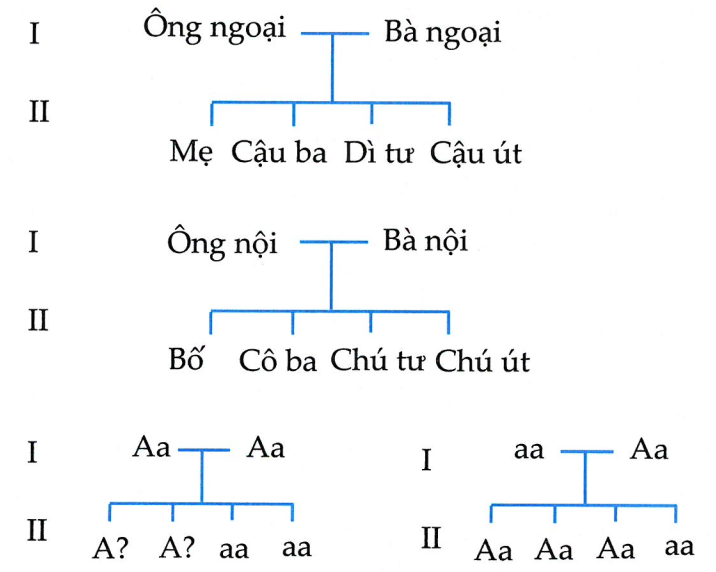
**B.** Chú tư không bị bệnh, cậu út mắc bệnh, mẹ mang allele lặn.

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

**D.** Dì tư mang allele lặn, chú tư và ông ngoại không mắc bệnh.

**Hướng dẫn giải:**

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



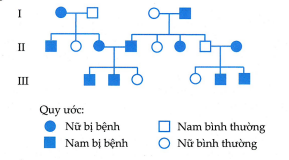
- Đáp án A sai vì câu ba không bị bệnh, bà ngoại mang allele lặn.

- Đáp án B sai vì mẹ chưa chắc mang allele lặn.

- Đáp án C sai vì ông ngoại không mắc bệnh.

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 17.** Cho sơ đồ phả hệ sau về 1 bệnh di truyền ở người:



Biết rằng bệnh này do một trong hai allele của một gene 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 gene trội trên nhiễm sắc thể giới tính X không có allele tương ứng trên Y quy định.

**B.** Người  đều có kiểu gene đồng hợp.

**C.** Bệnh này do gene trội trên nhiễm sắc thể thường quy định.

**D.** Bệnh này có thể là bệnh phenylceton niệu.

**Hướng dẫn giải:**

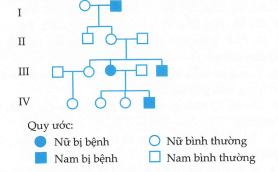
- Từ phả hệ dễ dàng suy ra đây là bệnh do gene trội nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định, do đó ta lựa chọn được ngay đáp án đúng là C và loại bỏ đáp án sai là A.

- Đáp án B sai vì IIỈ2 chưa xác định được rõ kiểu gene.

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

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 18.** Cho một bệnh di truyền được biểu diễn qua phả hệ sau, bệnh này do gene gì quy định, gene này nằm ở đâu?



**A.** Gene trội nằm trên NST thường. **B.** Gene lặn nằm trên NST thường.

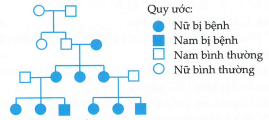
**C.** Gene trội nằm trên NST giới tính X. **D.** Gene nằm trong tế bào chất.

**Hướng dẫn giải:**

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

**Đáp án cần chọn là: B**

**Câu 19.** 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 phenylceton niệu **D.** Bệnh động kinh

**Hướng dẫn giải:**

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

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 20.** Nhìn thấy màu sắc phụ thuộc vào các allele trội của ba gene -  gene R và gene G nằm trên nhiễm sắc thể X, trong khi gene B nằm trên nhiễm sắc thể thường. Các đột biến lặn ở bất kỳ một trong ba gene có thể gây ra mù màu. Giả sử một người đàn ông mù màu kết hôn với một người phụ nữ mù màu và tất cả con cái đều không bị mù màu. Kiểu gene của phụ nữ là gì?

**A.** RRGGbb **B.** RRggBB

**C.** rrGGbb. **D.** RRggBB hoặc RRGGbb

**Hướng dẫn giải:**

Tất cả các con đều không bị mù màu ↔ B- R-G-

Để tất cả con trai họ không bị mù màu ↔B−Y

→ người phụ nữ phải có kiểu gene là  Mà người phụ nữ bị mù màu ↔ người phụ nữ phải có 1 cặp allele lặn trong kiểu gene

→ người phụ nữ có kiểu gene là: bb↔ RRGGbb

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 21.** Ở người xét 3 gene quy định tính trạng. cho biết không xảy ra đột biến, mỗi gene quy định một tính trạng, nằm trên NST thường, allele trội là trội hoàn toàn. Một cặp vợ chồng có kiểu gene AaBbdd × AaBbDd đã sinh được người con đầu lòng mang 3 tính trạng trội. Dự đoán nào sau đây đúng?

**A.** Xác suất vợ chồng này sinh được đứa con thứ 2 có kiểu hình giống đứa con đầu lòng là

**B.** Xác suất để người con này dị hợp về cả 3 cặp gene trên là

**C.** Xác suất để người con này mang 3 allele trội là

**D.** Xác suất để người con này có kiểu gene đồng hợp về cả 3 cặp gene là

**Hướng dẫn giải:**

P: AaBbdd × AaBbDd sinh ra người con mang kiểu hình trội về 3 tính trạng (A-B-Dd)

Xác suất sinh người con thứ 2 có kiểu hình giống người con đầu là: × ×=

Xác xuất để người con này dị hợp về 3 cặp gene trên là: × =

Xác suất để người con này mang 3 allele trội, vì luôn có 1 allele trội D và người con có kiểu hình trội về cả 3 tính trạng nên phải có kiểu gene AaBbDd và tỷ lệ là × =

Xác xuất để người con này đồng hợp về cả 3 cặp gene là **0** vì Dd × dd không thể tạo ra DD

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 22.** Một người đàn ông mù màu (bệnh do gene lặn nằm trên NST X gây nên) có vợ là đồng hợp bình thường về gene này. Họ sinh được 2 con, không may cả 2 đứa đều bị hội chứng Turner (XO),  một đứa  không bị mù màu còn một đứa bị mù màu. Nhận xét nào sau đây là chính xác?

**A.** Đứa trẻ Turner bị mù màu do sự không phân ly cặp NST giới tính của bố.

**B.** Nếu cặp vợ chồng này sinh thêm đứa thứ 3 chắc chắn đứa trẻ này cũng bị hội chứng Turner

**C.** Đứa trẻ Turner không bị mù màu do sự không phân ly cặp NST giới tính xảy ra ở mẹ.

**D.** Đứa trẻ Turner bị mù màu do sự không phân ly cặp NST giới tính của mẹ.

**Hướng dẫn giải:**

Kiểu gene của bố mẹ là: P: ×Y

Hai người con đều mắc hội chứng Turner, một đứa bị mù màu có kiểu gene: O, đứa còn lại bình thường có kiểu gene: O

Xét các phương án:

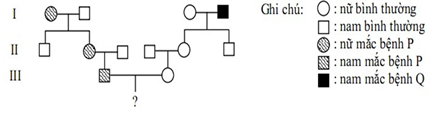
A sai, đứa bị mù màu nhận  của bố, mẹ không phân ly nên đứa con nhận giao tử O.

B sai, có thể họ sinh được đứa con bình thường.

C sai, đứa không bị mù màu nhận giao tử  của mẹ, nhận O của bố, do bố bị rối loạn trong giảm phân.

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 23.** Cho sơ đồ phả hệ sau:



Bệnh P được quy định bởi gene trội nằm trên NST thường; bệnh Q được quy định bởi gene lặn nằm trên NST giới tính X, không có allele tương ứng trên Y. Biết rằng không có đột biến mới xảy ra. Xác suất để cặp vợ chồng ở thế hệ thứ III trong sơ đồ phả hệ trên sinh con đầu lòng là con trai và mắc cả hai bệnh P và Q là:

**A.** 50%. **B.** 6,25%. **C.** 12,5%. **D.** 25%.

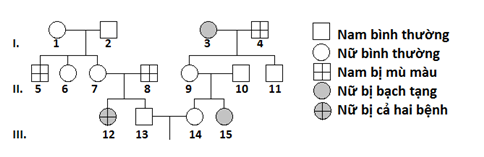
**Hướng dẫn giải:**

Quy ước gene: A: bị bệnh P, a: không bị bệnh P ; B: không bị bệnh Q, b: bị bệnh Q  
Xét cặp vợ chồng ở thế hệ thứ 3:  
+ Người chồng có kiểu gene: AaXBY  
+ Người vợ:  
- Xét bệnh P: người vợ có kiểu gene: aa  
- Xét bệnh Q: có ông ngoại mắc bệnh → mẹ vợ có kiểu gene: XBXb, bố có kiểu gene XBY→ người vợ có kiểu gene: (XBXB:XBXb)  
+ Xác suất sinh con trai đầu lòng:  
- Mắc bệnh P: Aa × aa → Aa  
- Mắc bệnh Q:

(XBXB:XBXb)×XBY ↔ (3XB:1Xb) × (XB:Y) → XbY  
Vậy cặp vợ chồng này sinh con trai đầu lòng mắc 2 bệnh là:  × = = 6.25%

**Đáp án cần chọn là: B**

**Câu 24.** Sơ đồ phả hệ dưới đây mô tả hai bệnh di truyền ở người, bệnh bạch tạng do một gen có 2 allele năm trên NST thường quy định, bệnh mù màu do một gene có 2 allele nằm trên NST X tại vùng không tương đồng trên Y quy định.



Xác suất sinh một trai, một gái không bị bệnh nào của cặp vợ chồng (13) và (14) là

**A.** 0,302 **B.** 0,148. **C.** 0,151. **D.** 0,296

**Hướng dẫn giải:**

Xét bệnh bạch tạng :  A bình thường >> a bị bệnh

Người 12 bị bệnh bạch tạng aa

→ cặp vợ chồng 7 × 8 có kiểu gene: Aa × Aa

→ người 13 có dạng là (AA : Aa)

Phân tích tương tự, người 14 có dạng là (AA : Aa)

Cặp vợ chồng 13 × 14 : (AA : Aa) × (AA : Aa)

Nếu cặp vợ chồng có kiểu gene là Aa × Aa : rơi vào TH này có xác suất là

Xác suất sinh 2 con không bị bệnh là :

× =

Các TH còn lại, đời con 100% không bị bệnh

Vậy xác suất chung (1) là : × + 1 × =

Xét bệnh mù màu : B bình thường > b mù màu

Cặp vợ chồng 3 × 4 : XBX-  × XbY

→ người 9 : XBXb

Cặp vợ chồng 9  × 10 : XBXb ×XBY

→ người 14 có dạng : (XBXB : XBXb)

Cặp vợ chồng 13 × 14 : XBY × ( XBXB : XBXb)

Vậy xác suất chung (2) là : (× ) × (1 × ) × 2  =

Vậy xác suất cần tìm là : × = = 0,302

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 25.** Ở người, bệnh bạch tạng do allele đột biến lặn, những người bạch tạng lấy nhau thường sinh ra 100% số con bị bạch tạng, tuy nhiên trong một số trường hợp, 2 vợ chồng bạch tạng lấy nhau lại sinh ra con bình thường. Cơ sở của hiện tượng trên là:

**A.** Do môi trường không thích hợp nên đột biến gene không thể hiện ra kiểu hình

**B.** Do đột biến NST làm mất đoạn chứa allele bạch tạng nên sinh con bình thường

**C.** Đã có đột biến gene lặn thành gene trội nên sinh con không bị bệnh

**D.** Kiểu gene quy định bạch tạng ở mẹ và bố khác nhau nên sinh con không bị bệnh

**Hướng dẫn giải:**

2 vợ chồng bạch tạng lấy nhau lại sinh ra con bình thường, cơ sở của hiện tượng trên là đã có đột biến gene lặn thành gene trội nên sinh con không bị bệnh.

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 26.** Bệnh mù màu đỏ, lục và bệnh máu khó đông là do 2 gene lặn không allele m và h trên NST X quy định, các allele bình thường tương ứng là M và H. Người phụ nữ bình thường kết hôn với người đàn ông không bị bệnh mù màu nhưng bị máu khó đông. Họ có khả năng sinh con trai không mắc cả 2 bệnh trên là 20,5%. Nhận định nào sau đây **đúng**?

**A.** Họ có khả năng sinh con gái bị bệnh mù màu máu đông bình thường với tỉ lệ 12,5%

**B.** Con trai nhận allele quy định mắt bình thường từ bố và allele quy định máu đông bình thường từ mẹ

**C.** Mẹ có kiểu gene XMHXmh và xảy ra với tần số 10%

**D.** Họ có thể sinh con gái nhìn bình thường bị mắc bệnh máu khó đông với tỉ lệ 25%

**Hướng dẫn giải:**

Họ sinh con trai không mắc hay bệnh là XMHY = 20,5% → XMH = 0,41 > 0,25

→ XMHcủa con có nguồn gốc từ mẹ → XMHlà giao tử liên kết của mẹ

→ Kiểu gene của mẹ là XMHXmh

→ Tần số hoán vị gene là: (0,5 - 0,41) × 2 = 0,18

→ Con gái nhìn bình thường, bị bệnh máu khó đông có kiểu gene M-hh

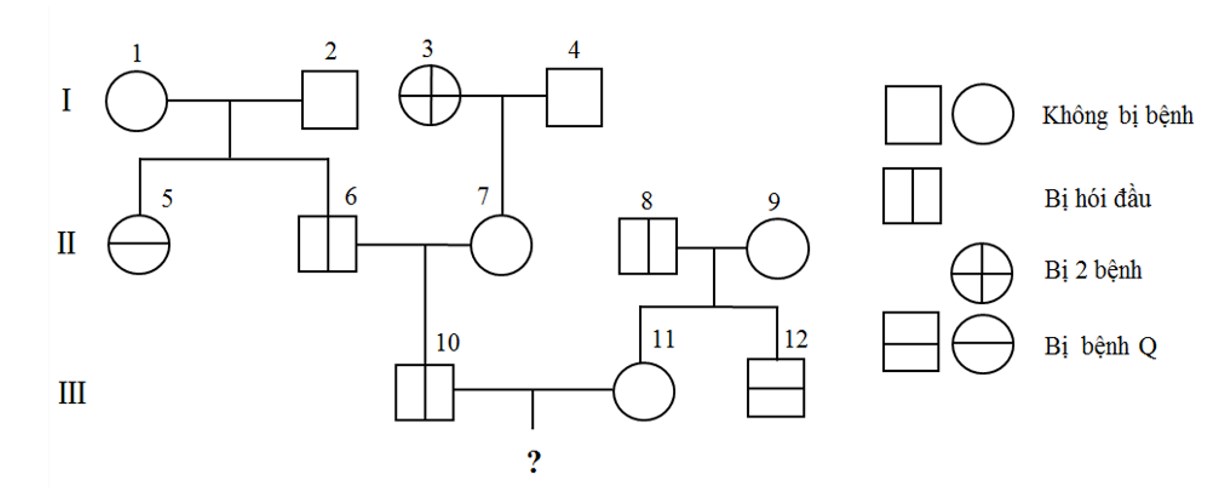
→ Bố không bị mù màu nhưng bị máu khó đông XMhY sẽ cho con gái XMh

→ Con gái sẽ nhận XMhhoặc Xmh từ mẹ

→ Ta có tỉ lệ sinh con gái nhìn bình thường, bị bệnh máu khó đông có kiểu gene M-hh là: 0,5 ×(0,41 + 0,09) = 0,25

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 27.** Sơ đồ phả hệ dưới đây mô tả sự di truyền hai căn bệnh ở người.



Biết rằng hai cặp gene quy định hai tính trạng nói trên không cùng nằm trong một nhóm gene liên kết; bệnh hói đầu ở người do allele trội H nằm trên NST thường quy định, allele h quy định không bị hói đầu, kiểu gene dị hợp Hh biểu hiện hói đầu ở nam nhưng không hói đầu ở nữ. Quần thể này có tỉ lệ giới tính là 1:1 và đang ở trạng thái cân bằng có tỉ lệ người bị hói đầu là 50%. Theo lí thuyết, xác suất để cặp vợ chồng số 10 và 11 sinh một đứacon gái bị hói đầu và bị bệnh Q là

**A.** 1%. **B.** 3%. **C.** 6%. **D.** 9%.

**Hướng dẫn giải:**

- Bệnh hói đầu:

+ Ở nam: HH + Hh: hói; hh: không hói.

+ Ở nữ: HH: hói; Hh + hh: không hói.

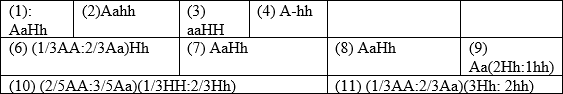
+ p2HH + 2pqHh + q2hh = 1.

→ p = 0,5; q = 0,5.

+ CBDT: 0,25HH + 0,5Hh + 0,25hh = 1.

- Bố (1) và mẹ (2) không mắc bệnh Q sinh con gái (5) mắc bệnh Q → bệnh Q do gene lặn nằm trên NST thường quy định.

A- không bị bệnh Q, a- bị bệnh Q



Xét cặp vợ chồng 10 – 11:

(AA : Aa)(HH : Hh) x (AA : Aa)(Hh : hh)

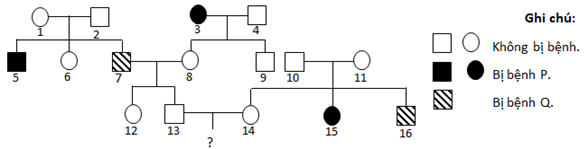
Giao tử:

(A : a)(H : h) x (A : a)(H : h)

Con gái bị hói đầu và bị bệnh Q là:  × a × a × H × H= =1%

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 28.** Sơ đồ phả hệ dưới đây mô tả 2 bệnh di truyền ở người, trong đó có một bệnh do gene nằm trên vùng không tương đồng của NST giới tính X quy định. Biết rằng không có đột biến mới xảy ra ở tất cả các cá thể trong phả hệ. Xác suất cặp vợ chồng 13-14 sinh đứa con đầu lòng bị hai bệnh là bao nhiêu?



**A.** . **B.** . **C. D.** .

**Hướng dẫn giải:**

Xét bệnh P: Bố mẹ 10 – 11 bình thường sinh ra con gái 15 bị bệnh → Bệnh do gene lặn trên NST thường.

→ bệnh Q do gene trên NST giới tính.

Quy ước: A- bình thường; a- bị bệnh P; B- bình thường; b- bị bệnh Q.

Người 14:

+ Có em gái 15: aa → P: Aa × Aa → 14: 1AA:2Aa

+ Có em trai 16: XbY → P: XBXb × XBY → 14: 1XBXB:1XBXb.

→ Người 14: (1AA:2Aa)(1XBXB:1XBXb)

Người 13:

+ không bị bệnh Q: XBY

+ Bệnh P: Mẹ (8): Aa × bố (7) (1AA:2Aa) (tương tự người 14) ↔ (1A:1a)(2A:1a) → người 13: 2AA:3Aa

→ Người 13: (2AA:3Aa)XBY

Xét cặp vợ chồng 13 – 14: (2AA:3Aa)XBY × (1AA:2Aa)(1XBXB:1XBXb) ↔ (7A:3a)(1XB:1Y) × (2A:1a)(3XB:1Xb)

→ XS sinh con đầu lòng bị 2 bệnh là: a × a × Y × =

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 29.** Trong nghiên cứu di truyền người, phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào là phương pháp

**A.** phân tích bộ NST của người để đánh giá số lượng, cấu trúc của các NST

**B.** sử dụng kĩ thuật DNA tái tổ hợp để nghiên cứu cấu trúc của gene

**C.** Tìm hiểu cơ chế hoạt động của một gene qua quá trình sao mã và dịch mã

**D.** nghiên cứu trẻ động sinh được sinh ra từ một tế bào trứng hay từ những trứng khác nhau

**Hướng dẫn giải:**

Trong nghiên cứu di truyền người, phương pháp nghiên cứu di truyền tế bào là phương pháp phân tích bộ NST của người để đánh giá số lượng, cấu trúc của các NST

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 30.** Phương pháp nghiên cứu nào dưới đây cho phép phát hiện hội chứng Turner ở người?

**A.** Nghiên cứu trẻ đồng sinh **B.** Nghiên cứu tế bào

**C.** Nghiên cứu phả hệ **D.** Di truyền hóa sinh

**Hướng dẫn giải:**

Phương pháp nghiên cứu cho phép phát hiện hội chứng Turner ở người là nghiên cứu tế bào.

**Đáp án cần chọn là: B**

**Câu 31.** Phương pháp nghiên cứu nào dưới đây cho phép phát hiện hội chứng Klinefelter ở người?

**A.** Nghiên cứu trẻ đồng sinh **B.** Nghiên cứu tế bào

**C.** Nghiên cứu phả hệ **D.** Di truyền hóa sinh

**Hướng dẫn giải:**

Phương pháp nghiên cứu cho phép phát hiện hội chứng Klinefelter ở người là nghiên cứu tế bào.

**Đáp án cần chọn là: B**

**Câu 32.** Di truyền y học là khoa học nghiên cứu về

**A.** Các bệnh, tật di truyền **B.** Bệnh truyền nhiễm

**C.** Bệnh nhiễm trùng **D.** Rối loạn tâm thần

**Hướng dẫn giải:**

Di truyền y học là khoa học nghiên cứu về các bệnh, tật di truyền

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 33.** 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 DNA để chẩn đoán bệnh di truyền.

**D.** Phát hiện được một số bệnh di truyền ở người.

**Hướng dẫn giải:**

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.

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 34.** 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

**Hướng dẫn giải:**

Quy trình tư vấn

- Chuẩn đoán bệnh.

- Xác định bệnh bằng các xét nghiệm.

- Lập cây phả hệ.

- Tính xác suất nguy cơ mắc bệnh.

- Chuẩn đoán trước sinh.

- Kết luận và đưa ra lời khuyên

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 35.** Việc chữa trị các bệnh di truyền bằng cách phục hồi chức năng của gene bị đột biến gọi là

**A.** Liệu pháp gene. **B.** Sửa chữa sai hỏng di truyền.

**C.** Phục hồi gene. **D.** Gây hồi biến.

**Hướng dẫn giải:**

Việc chữa trị các bệnh di truyền bằng cách phục hồi chức năng của gene bị đột biến gọi là liệu pháp gene.

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 36.** Liệu pháp gene là gì?

**A.** Việc chữa trị các bệnh di truyền bằng việc đưa vào cơ thể người bệnh những loại thuốc đặc biệt giúp làm bất hoạt các gene gây bệnh.

**B.** Chữa trị các bệnh di truyền bằng việc loại bỏ các gene bị đột biến gây bệnh ra khỏi tế bào người bệnh.

**C.** Chữa trị các bệnh di truyền bằng việc phục hồi các chức năng của các gene bị đột biến.

**D.** Là kỹ thuật chữa trị bệnh khi dùng các gene lành thay thế các gene đột biến gây bệnh trong cơ thể người.

**Hướng dẫn giải:**

Liệu pháp gene là kỹ thuật chữa trị bệnh khi dùng các gene lành thay thế các gene đột biến gây bệnh trong cơ thể người.

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 37.** Phát biểu nào sau đây không đúng khi nói về nhiệm vụ của di truyền học tư vấn?

**A.** Chẩn đoán, cung cấp thông tin và cho lời khuyên về khả năng mắc một loại bệnh di truyền nào đó ở thế hệ sau.

**B.** Đưa ra lời khuyên trong kết hôn giữa những người có nguy cơ mang gene gâu bệnh ở trạng thái dị hợp.

**C.** Định hướng sinh đẻ để đề phòng và hạn chế hậu quả xấu của các bệnh di truyền.

**D.** Chế tạo ra một số loại thuốc chữa được bệnh di truyền.

**Hướng dẫn giải:**

Phát biểu không đúng khi nói về nhiệm vụ của di truyền học tư vấn là chế tạo ra một số loại thuốc chữa được bệnh di truyền

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 38.** Phương pháp nào sau đây không được áp dụng trong nghiên cứu di truyền người

**A.** Nghiên cứu phả hệ **B.** Nghiên cứu trẻ đồng sinh

**C.** Nghiên cứu tế bào **D.** Lai và gây đột biến

**Hướng dẫn giải:**

Phương pháp không được áp dụng trong nghiên cứu di truyền người lai và gây đột biến

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 39.** Liệu pháp gene được các nhà khoa học nghiên cứu để ứng dụng chữa trị các bệnh di truyền ở người là?

**A.** Gây đột biến nhằm biến các gene gây bệnh trong cơ thể người thành các gene lành.

**B.** Loại bỏ các sản phẩm dịch mã của gene gây bệnh ra khỏi cơ thển người bệnh.

**C.** Dùng gene lành để thay thế các gene đột biến gây bệnh trong cơ thể người.

**D.** Đưa các protein ức chế vào trong cơ thể người để các protein này ức chế hoạt động của các gene gây bệnh.

**Hướng dẫn giải:**

Liệu pháp gene được các nhà khoa học nghiên cứu để ứng dụng chữa trị các bệnh di truyền ở người là dùng gene lành để thay thế các gene đột biến gây bệnh trong cơ thể người.

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 40.** Người mắc hội chứng Down có ba nhiễm sắc thể ở:

**A.** cặp thứ 21 **B.** cặp thứ 22 **C.** cặp thứ 13 **D.** cặp thứ 23

**Hướng dẫn giải:**

Người bị hội chứng Down có 3 NST ở cặp thứ 21.

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 41.** Bằng cách làm tiêu bản tế bào để quan sát bộ NST thì không thể phát hiện sớm trẻ mắc hội chứng nào sau đây?

**A.** Hội chứng Klinefelter **B.** Hội chứng Turner

**C.** Hội chứng AIDS **D.** Hội chứng Down

**Hướng dẫn giải:**

Không thể phát hiện hội chứng AIDS bằng cách làm tiêu bản bộ NST được vì nguyên nhân của hội chứng này ở mức độ phân tử (gene của virus đã được cài xen vào hệ gene người)

Các phương án khác đều là hội chứng do lệch bội nên có thể quan sát thấy.

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 42.** Một người bị hội chứng Down nhưng bộ NST 2n = 46. Khi quan sát tiêu bản bộ NST người này thấy NST thứ 21 có 2 chiếc, NST thứ 14 có chiều dài bất thường. Điều giải thích nào sau đây là hợp lí?

**A.** Đột biến lệch bội ở cặp NST 21 có 3 chiếc nhưng 1 chiếc NST 21 gắn vào NST 14 do chuyển đoạn không tương hỗ

**B.** Hội chứng Down phát sinh do cặp NST 21 có 3 chiếc nhưng 1 chiếc trong số đó bị tiêu biến

**C.** Hội chứng Down phát sinh do đột biến cấu trúc của NST 14.

**D.** Dạng đột biến do hiện tượng lặp đoạn

**Hướng dẫn giải:**

Người bị hội chứng Down có 3 NST số 21 → có đột biến lệch bội.

Tuy nhiên, bộ NST quan sát được thấy NST số 21 có 2 chiếc, NST số 14 dài bất thường chứng tỏ có một đột biến cấu trúc NST.

→ Điều giải thích hợp lý là A.

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 43.** Loại bệnh được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm sóat được của một số tế bào dẫn đến hình thành khối u chén ép các cơ quan được gọi là

**A.** Bệnh ung thư **B.** Bệnh di truyền phân tử

**C.** Bệnh AIDS **D.** Bệnh di truyền tế bào

**Hướng dẫn giải:**

Bệnh ung thư được đặc trưng bởi sự tăng sinh không kiểm soảt được của một số tế bào dẫn đến hình thành khối u chén ép các cơ quan

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 44.** Có nhiều loại bệnh ung thư xuất hiện là do gene tiền ung thư bị đột biến chuyển thành gene ung thư. Khi bị đột biến, gene 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 thể kiểm soát được. Những gene ung thư loại này thường là:

**A.** Gene lặn và không di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dưỡng

**B.** Gene trội và di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dục.

**C.** Gene trội và không di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dưỡng

**D.** Gene lặn và di truyền được vì chúng xuất hiện ở tế bào sinh dục.

**Hướng dẫn giải:**

Những gene ung thư này thường là gene trội và không di truyền được vì chúng xuất hiện ở các tế bào sinh dưỡng

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 45.** Ở người, dạng đột biến nào sau đây gây hội chứng Down?

**A.** Thể ba NST số 23. **B.** Thể ba NST số 21.

**C.** Thể một NST số 23. **D.** Thể một NST số 21.

**Hướng dẫn giải:**

Hội chứng Down là hội chứng thuộc dạng đột biến lệch bội nhiễm sắc thể, nhiễm sắc thể số 21 có 3 chiếc (2n+1 : thể ba)

=> Chọn B

**Đáp án cần chọn là: B**

**Câu 46.** Khoa học ngày nay có thể điều trị để hạn chế biểu hiện bệnh di truyền nào đưới đây:

**A.** Hội chứng Down **B.** Hội chứng Turner

**C.** Hội chứng Klinefelter **D.** Bệnh Phenylceton niệu

**Hướng dẫn giải:**

Các bệnh trên đều là các bệnh di truyền (Hội chứng Down, Hội chứng Turner, Hội chứng Klinefelter là hội chứng di truyền có liên quan đến đột biến NST; bệnh Phenylceton niệu là bệnh di truyền cấp độ phân tử).

Trong các bệnh trên thì chỉ có bệnh Phenylceton niệu có thể hạn chế sự biểu hiện của bệnh bằng cách điều chỉnh chế độ ăn uống.

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 47.** Liệu pháp gene là phương pháp:

**A.** Gây đột biến để biến đổi các gene gây bệnh trong cơ thể người thành các gene lành.

**B.** Loại bỏ ra khỏi cơ thể các sản phẩm dịch mã của gene gây bệnh.

**C.** Sử dụng plasmid làm thể truyền để thay thế các gene bệnh bằng gene lành.

**D.** Sử dụng virus làm thể truyền để thay thế các gene bệnh bằng gene lành.

**Hướng dẫn giải:**

Liệu pháp gene là một kĩ 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 gene là phương pháp chữa bệnh bằng cách virus đã bị loại bỏ những gene gây bệnh và gắn gene lành, sau đó cho chúng cho xâm nhập vào tế bào bệnh nhân nhằm thay thế các gene đã bị bệnh bằng gene lành.

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 48.** Ở người, kiểu gene  quy định nhóm máu A; kiểu gene  quy định nhóm máu B; kiểu gene  quy định nhóm máu AB; kiểu gene  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.

**Hướng dẫn giải:**

- 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 gene của bố và mẹ sẽ có allele IO

**Đáp án cần chọn là: B**

**Câu 49.** Ở người, bệnh máu khó đông và bệnh mù màu đỏ - xanh lục do hai gene lặn (a, b) nằm trên nhiễm sắc thể X, không có allelee 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.

**Hướng dẫn giải:**

- Gene lặn a quy định bệnh máu khó đông và gene lặn b quy định bệnh mù màu đỏ - xanh lục. Hai gene 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 gene: XAbX-b.

+ Người chồng bị bệnh máu khó đông và không bị bệnh mù màu đỏ - xanh lục có kiểu gene XaBY.

- Cho nên hiện tượng hoán vị gene trong trường hợp này không có ý nghĩa.

P: XAbX-b x XaBY suy đời con có các kiểu gene XAbXaB, X-bXaB, X-bY, XabY.

-Từ các kiểu gene 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 gene chính xác của người mẹ.

**Đáp án cần chọn là: A**

**Câu 50.** Khẳng định nào sau đây đúng khi nói về các bệnh di truyền ở người?

**A.** Bệnh Phenylceton niệu do đột biến gen làm mất enzyme phân hủy Phenylalanine, 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 Phenylalanine.

**B.** Bệnh di truyền ở người là những bệnh di truyền được từ đời này sang đời khác, vì vậy Down và Turner không phải là các bệnh di truyền.

**C.** Bệnh hồng cầu hình liềm là do đột biến gene dạng thay thế cặp  thành cặp  dẫn đến đột biến vô nghĩa.

**D.** Bệnh bạch tạng do gene 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 allele đột biến lặn thuộc các locus khác nhau nên các gene trội không allele tương tác bổ sung với nhau.

**Hướng dẫn giải:**

- Đáp án A sai vi chỉ cho bệnh nhân ăn ít thức ăn có chứa Phenylalanine không thể không cho ăn các thức ăn này, vì các thức ăn dùng hằng ngày đa phần có chứa Phenylalanine.

- Đáp án B sai vì bệnh Down và Turner 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 gene 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)

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 51.** 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 Down là do hai giao tử đều thừa một nhiễm sắc thể kết hợp với nhau tạo ra.

**Hướng dẫn giải:**

- 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 gene 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 Down có 3 NST số 21 nên cần 1 trong 2 giao tử của bố hoặc mẹ thừa 1 NST.

**Đáp án cần chọn là: B**

**Câu 52.** Bằng phương pháp đơn giản nào người ta có thể xác định được bệnh máu khó đông ở người là do gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X, không có allele trên nhiễm sắc thể Y?

**A.** Nghiên cứu tế bào học. **B.** Xét nghiệm DNA.

**C.** Nghiên cứu di truyền quần thể. **D.** Nghiên cứu phả hệ.

**Hướng dẫn giải:**

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

- Xét nghiệm DNA sẽ không khả quan do chưa biết bệnh máu khó đông nằm trên NST nào, chưa định hướng được đoạn gene 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.

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 53.** Nhiều loại bệnh ung thư xuất hiện là do gene tiền ung thư bị đột biến chuyển thành gene ung thư. Khi bị đột biến, gene 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 gene ung thư loại này thường là:

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

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

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

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

**Hướng dẫn giải:**

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

**Đáp án cần chọn là: B**

**Câu 54.** 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 Down | b. 3 NST Số 21 |
| III. Hội chứng Turner | c. Mất đoạn NST 21 |
| IV. Hội chứng 3X | d. Đột biến gene lặn trên X |
| V. Hội chứng Klinefelter | e. Đột biến gene 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.  B.  C.  D.** 

**Hướng dẫn giải:**

- Ý I cả 4 đáp án đều nối với d ta bỏ qua.

- Ý II: hội chứng Down, 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.

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 55.** Ở người số thai nam bị sẩy cao hơn số thai nữ là do:

**A.** Gene đột biến gây chết ở trên NST Y làm tỉ lệ thai nam bị sẩy 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 gene lặn đột biến có hại do đó các thai nam có tỉ lệ sẩy thai cao.

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

**Hướng dẫn giải:**

- Đáp án B sai

- Ta đã biết gene nằm trên Y là rất ít và hầu hết các bệnh được học trong chương trình như mù màu, máu khó đông,... là do gene lặn nằm trên NST X không allele tương ứng trên NST Y, ở người nam chỉ cần nhận một allele lặn sẽ biểu hiện ngay thành kiểu hình còn ở người nữ phải cần đến 2 allele do allele gây bệnh là allele lặn nên A sai.

- Đáp án C là đúng nhưng chưa rõ bằng đáp án D vì không nói rõ gene nằm trên NST X này thuộc vùng tương đồng hay không tương đồng.

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 56.** Một đột biến của một gene 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.

**Hướng dẫn giải:**

Bệnh động kinh do gene 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.

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 57.** 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.

**Hướng dẫn giải:**

- Ở bài này, ta liên hệ cụ thể ở bệnh Down, người mẹ càng lớn tuổi sinh con mắc bệnh Down 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.

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 58.** Ở người, tính trạng nhóm máu ABO được quy định bởi một locus 3 allele với mối quan hệ trội lặn là  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 gene.

**B.** Bố máu A dị hợp và mẹ máu B dị hợp.

**C.** Chưa thể xác định được hết kiểu gene của các thành viên trong gia đình.

**D.** Tất cả những đứa con của cặp vợ chồng trên đều có kiểu gene dị hợp về locus này.

**Hướng dẫn giải:**

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 IAIo và IBIo.

- Đáp án A sai vì hai đứa con có cùng nhóm A và có kiểu gen IAIo.

- Đáp án B sai vì chỉ biết hai người phải có kiểu gene IAIo và IBIo 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 gene 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 gene đồng hợp IoIo.

**Đáp án cần chọn là: C**

**Câu 59.** Điều nào sau đây đúng khi nói về một bệnh di truyền do đột biến gene 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.

**Hướng dẫn giải:**

Ta gọi allele trội A quy định bệnh, allele 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 x Aa.

- Đáp án B sai vì cha bị bệnh thì chưa chắc sinh con bị bệnh nếu bố không có kiểu gene đồng hợp: Aa x aa.

- Đáp án C sai vì gene nằm trên NST thường thì không có hiện tượng di truyền chéo.

- Đáp án D đúng vì nếu đời cháu bị bệnh tức mang allele A trội, allele 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.

**Đáp án cần chọn là: D**

**Câu 60.** Nối thông tin sau cho đúng về bệnh tật di truyền ở người:

|  |  |
| --- | --- |
| 1. Hội chứng Down | 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 Klinefelter | 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 gene 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.

**Hướng dẫn giải:**

- Hội chứng Down - 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 gene lặn gây ra, nhóm người này thường xuất hiện với tần số thấp trong quần thể.

- Hội chứng Klinefelter - 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

**Đáp án cần chọn là: C**

**PHẦN 2. TRẮC NGHIỆM ĐÚNG SAI (… câu, học sinh trả lời từ câu 1 đến câu ... Trong mỗi ý a, b, c, d ở mỗi câu, học sinh chọn đúng hoặc sai).**

**Câu 1.** Di truyền học người là khoa học nghiên cứu sự di truyền biến dị ở người qua các thế hệ. Khi nói về về những khó khăn khi nghiên cứu di truyền người, các nhận định dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Người thành thục sinh dục sớm nhưng đẻ ít con.

**b)** Vì các lí do đạo đức xã hội không thể áp dụng các phương pháp lai và gây đột biến.

**c)** Số lượng NST tương đối ít, kích thước nhỏ, có nhiều điểm sai khác về hình dạng và kích thước.

**d)** Đời sống của con người kéo dài hơn nhiều loài sinh vật khác.

**Hướng dẫn giải:**

- Các nội dung b, d là đúng.

- a) sai vì Người thành thục sinh dục muộn, đẻ ít con

- c) 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.

**Đáp án cần chọn là:**

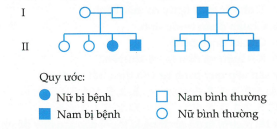
a)sai

b) đúng

c) sai

d) đúng

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



**a)** Cậu 3 bị bệnh, cô 3 không bị bệnh, bà ngoại mang allele lặn.

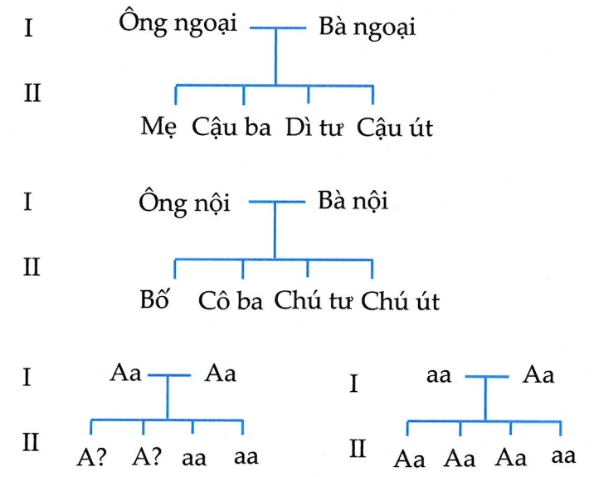
**b)** Chú tư không bị bệnh, cậu út mắc bệnh, mẹ mang allele lặn.

**c)** Ông ngoại mắc bệnh, ba và bà nội mang allele lặn.

**d)** Dì tư mang allele lặn, chú tư và ông ngoại không mắc bệnh.

**Hướng dẫn giải:**

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



- A đúng

- B sai vì mẹ chưa chắc mang allele lặn.

- C sai vì ông ngoại không mắc bệnh.

- D đúng

**Đáp án cần chọn là:**

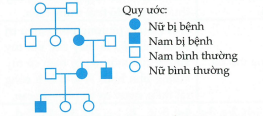
a) đúng

b) sai

c) sai

d) đúng

**Câu 3.** Cho phả hệ sau, biết bệnh trong phả hệ là một trong hai bệnh phenylceton niệu hoặc bệnh máu khó đông:



Các nhận xét dưới đây về bệnh này là đúng hay sai?

**a)** Bệnh này do gene lặn gây ra và di truyền liên kết.

**b)** Nếu áp dụng phương pháp chọc dò dịch ối phân tích DNA có thể phát hiện sớm trẻ mắc bệnh này.

**c)** Vai trò của bố mẹ là như nhau khi truyền gene gây bệnh cho con.

**d)** Trong phả hệ có 6 người biết chắc chắn kiểu gene.

**Hướng dẫn giải:**

- Theo phả hệ trên và đề bài cho biết là một trong hai bệnh phenylceton niệu hoặc bệnh máu khó đông thì gene quy định bệnh là gene lặn.

- Nếu là bệnh máu khó đông thì gene 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 phenylceton niệu:

(a) Sai, bệnh này do gene lặn gây ra nằm trên NST thường.

(b) Đúng, bệnh phenylceton niệu do gen quy định.

(c) Đúng, bệnh này do gene nằm trên NST thường nên vai trò của bố mẹ là như nhau khi truyền gene gây bệnh cho con.

(d) Sai, có 9 người biết chắc chắn kiểu gene: I.1; I.2; II.3; II.4; III.2; III.3; IV.1; IV.2; IV.3

**Đáp án cần chọn là:**

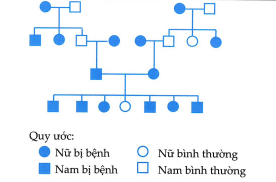
a) sai

b) đúng

c) đúng

d) sai

**Câu 4.** Phả hệ sau nói về căn bệnh đái tháo đường:



Các nhận xét sau dựa vào thông tin của phả hệ trên là đúng hay sai?

**a)** Cả vợ lẫn chồng nếu bị đái tháo đường thì nguy cơ sinh con bị bệnh đái tháo đường rất cao.

**b)** Khả năng truyền bệnh cho con ở người mẹ cao hơn ở bố.

**c)** Hiện nay bệnh đái tháo đường chưa tìm ra nguyên nhân gây ra.

**d)** Người bệnh đái tháo đường muốn kéo dài tuổi thọ phải duy trì khẩu phần hợp lí, ăn nhiều chất bột đường.

**Hướng dẫn giải:**

Bệnh đái tháo đường thật ra hiện nay cũng chưa được xác định rõ là di truyền theo kiểu nào và do gene 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

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

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

c) 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.

d) Sai, ăn ít chất bột đường.

**Đáp án cần chọn là:**

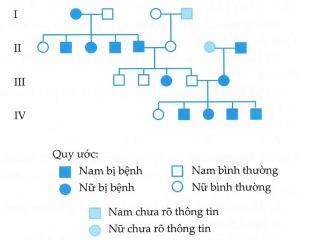
a) đúng

b) đúng

c) sai

d) sai

**Câu 5.** Cho phả hệ sau về bệnh X của một gia đình qua 4 thế hệ:



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

Dựa vào phả hệ hãy cho biết các nhận xét sau đây là đúng hay sai?

**a)** Trong phả hệ này có 23 người biết rõ kiểu gene.

**b)** Người số I.4 có kiểu hình bình thường, người số II.7 mang allele lặn.

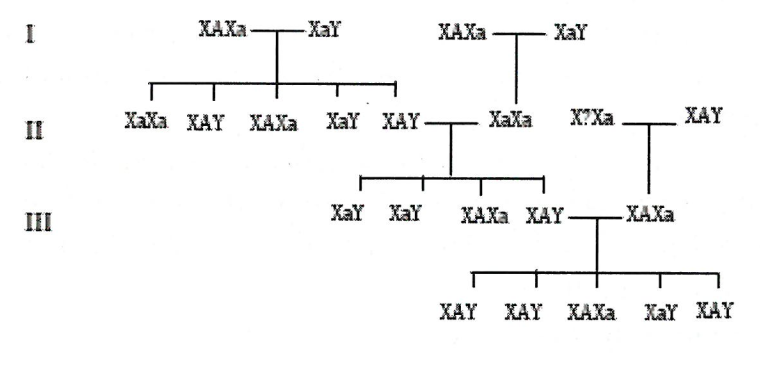
**c)** Tổng số allele trội trong kiểu gene của loài người II.3 và IV.7 là 2 allele.

**d)** 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.

**Hướng dẫn giải:**

- 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 gene nằm trên NST giới tính quy định.

- Kiểu gene của các người trong phả hệ



a) đúng

b) đúng vì người II.7 có mang allele lặn, người 1.4 (XaY) có kiểu hình bình thường.

c) sai vì người II.3 có kiểu gene XAXa, người II.7 có kiểu gene X?Xa chưa biết.

d) sai vì III.4 x III.5 : XAY x XAXa sinh con tỉ lệ nam nữ bình thường hay mắc bệnh đều như nhau.

**Đáp án cần chọn là:**

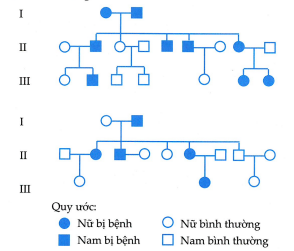
a) đúng

b) đúng

c) sai

d) sai

**Câu 6.** 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 gene có 2 allele quy định, người con đầu dòng tính là con cả.

Dựa vào các thông tin đã cho, cho biết các nhận định dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Bệnh do allele trội nằm trên NST thường quy định.

**b)** Trong gia đình bạn nếu tính cả nội ngoại 3 thế hệ thì có tổng cộng 31 người sẽ biết kiểu gene.

**c)** Bạn có tổng cộng 3 người anh họ không bị bệnh và 3 cô em họ bị bệnh.

**d)** Mợ hai của bạn đang mang thai và thai nhi vẫn có nguy cơ mắc bệnh.

**Hướng dẫn giải:**

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

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

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

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

**Đáp án cần chọn là:**

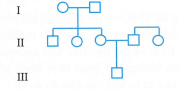
a) Đúng

b) Sai

c) Sai

d) Đúng

**Câu 7.** Cho các trường hợp truyền máu và phả 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.

Dựa vào các thông tin trên. Hãy cho biết các phát biểu dưới đây là đúng hay sai?

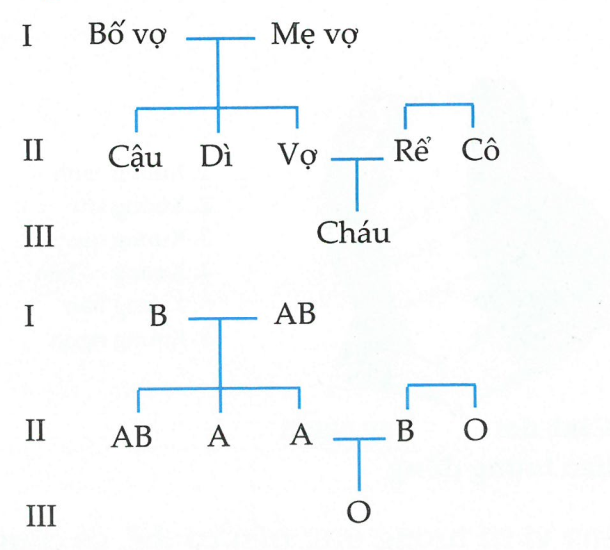
**a)** Những trường hợp trên đều truyền máu đúng nguyên tắc.

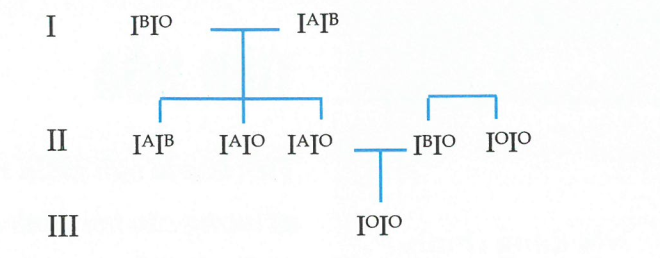
**b)** Trường hợp III sẽ có tỉ lệ đào thải thấp nhất khi truyền máu theo lí thuyết.

**c)** Người III.1 truyền máu cho người II.1

**d)** Người số I.2 có nhóm máu AB còn người số II.3 có nhóm máu A.

**Hướng dẫn giải:**





a) đúng vì theo đề bài

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

d) 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 c) đúng.

**Đáp án cần chọn là:**

a) đúng

b) đúng

c) đúng

d) đúng

**Câu 8.** Ở người xét 3 gene quy định tính trạng. Cho biết không xảy ra đột biến, mỗi gene quy định một tính trạng, nằm trên NST thường, allele trội là trội hoàn toàn. Một cặp vợ chồng có kiểu gene AaBbdd × AaBbDd đã sinh được người con đầu lòng mang 3 tính trạng trội.

Dựa vào các dữ liệu trên, hãy cho biết các dự đoán dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Xác suất vợ chồng này sinh được đứa con thứ 2 có kiểu hình giống đứa con đầu lòng là

**b)** Xác suất để người con này dị hợp về cả 3 cặp gene trên là

**c)** Xác suất để người con này mang 3 allele trội là

**d)** Xác suất để người con này có kiểu gene đồng hợp về cả 3 cặp gene là

**Hướng dẫn giải:**

P: AaBbdd × AaBbDd sinh ra người con mang kiểu hình trội về 3 tính trạng (A-B-Dd)

a) đúng Xác suất sinh người con thứ 2 có kiểu hình giống người con đầu là: × ×=

b) Sai. Xác xuất để người con này dị hợp về 3 cặp gene trên là: × =

c) đúng. Xác suất để người con này mang 3 allele trội, vì luôn có 1 allele trội D và người con có kiểu hình trội về cả 3 tính trạng nên phải có kiểu gene AaBbDd và tỷ lệ là × =

d) Sai. Xác xuất để người con này đồng hợp về cả 3 cặp gene là **0** vì Dd × dd không thể tạo ra DD

**Đáp án cần chọn là:**

a) đúng

b) sai

c) đúng

d) sai

**Câu 9.** Một người đàn ông mù màu (bệnh do gene lặn nằm trên NST X gây nên) có vợ là đồng hợp bình thường về gene này. Họ sinh được 2 con, không may cả 2 đứa đều bị hội chứng Turner (XO),  một đứa  không bị mù màu còn một đứa bị mù màu. Dựa vào thông tin trên hãy cho biết các nhận xét dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Đứa trẻ Turner bị mù màu nhận  của bố, mẹ không phân ly nên đứa con nhận giao tử O.

**b)** Nếu cặp vợ chồng này sinh thêm đứa thứ 3 chắc chắn đứa trẻ này cũng bị hội chứng Turner

**c)** Đứa trẻ Turner không bị mù màu do sự không phân ly cặp NST giới tính xảy ra ở mẹ.

**d)** Đứa trẻ Turner bị mù màu do sự không phân ly cặp NST giới tính của mẹ.

**Hướng dẫn giải:**

Kiểu gene của bố mẹ là: P: ×Y

Hai người con đều mắc hội chứng Turner, một đứa bị mù màu có kiểu gene: O, đứa còn lại bình thường có kiểu gene: O

Xét các phương án:

a) đúng

b) sai, có thể họ sinh được đứa con bình thường.

c) sai, đứa không bị mù màu nhận giao tử  của mẹ, nhận O của bố, do bố bị rối loạn trong giảm phân.

d) đúng

**Đáp án cần chọn là:**

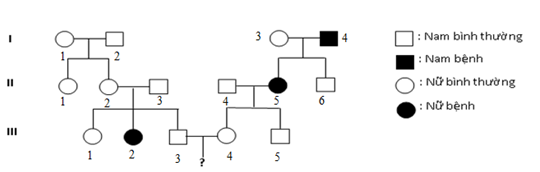
a) đúng

b) sai

c) sai

d) đúng

**Câu 10.** Cho sơ đồ phả hệ sau:



Sơ đồ phả hệ trên mô tả sự di truyền một bệnh ở người do một trong hai allele của một locus gene quy định. Biết rằng không xảy ra đột biến ở tất cả các cá thể trong phả hệ.

Căn cứ vào các thông tin và sơ đồ phả hệ đã cho, hãy cho biết các nhận định sau là đúng hay sai?

**a)** Bệnh do gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định.

**b)** Có 6 người trong phả hệ biết được chính xác kiểu gene.

**c)** Xác suất để cặp vợ chồng thế hệ thứ III sinh được con trai bình thường là

**d)** Xác suất để cặp vợ chồng ở thế hệ thứ III sinh con gái không mang allele bị bệnh là .

**Hướng dẫn giải:**

Ở thế hệ II, ta thấy bố mẹ bình thường sinh ra con bị bệnh → gene gây bệnh là gene lặn, bố bình thường mà sinh ra con gái bị bệnh→ gene này nằm trên NST thường.

Xét các nhận định:

a) Đúng.

b) Các người biết chính xác được kiểu gene là: I.3; I.4, II.2, II.3; II.5, II.6; III.2; III.4; III5 → 9 người → b) sai.

c) Xác xuất cặp vợ chồng: III.3 × III.4 sinh được con trai bình thường:

- Xét bên chồng III.3 bố mẹ bình thường nhưng sinh con bị bệnh, người III.3 có kiểu gene (1AA:2Aa)

- Người vợ III.4 có mẹ bị bệnh nên có kiểu gene Aa

Xác xuất sinh con trai bình thường của họ là: (1AA:2Aa)×Aa ↔(2A:1a)×(1A:1a):  × = → c) sai.

d) Xác xuất để cặp vợ chồng III.3 ×III.4 sinh được con gái không mang allele gây bệnh là: × = → d) đúng.

**Đáp án cần chọn là:**

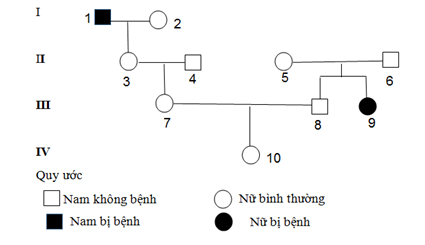
a) đúng

b) sai

c) sai

d) đúng

**Câu 11.** Cho sơ đồ phả hệ mô tả sự di truyền một bệnh ở người do một trong hai allele của một gene quy định, allele trội là trội hoàn toàn.



Biết rằng không xảy ra đột biến mới và người đàn ông II – 4 đến từ một quần thể khác đang ở trạng thái cân bằng di truyền có tần số allele gây bệnh là 0,4. Hãy cho biết các nhận xét dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Bệnh do allele lặn nằm trên NST thường quy định

**b)** Người con gái số I-2 có kiểu gene đồng hợp

**c)** Có 5 người trong phả hệ trên có thể biết kiểu gene

**d)** Cặp vợ chồng III-7 và III-8 sinh người con số 10 không mang allele gây bệnh với tỉ lệ 47,2%

**Hướng dẫn giải:**

Ta thấy bố mẹ bình thường sinh ra con bị bệnh → bệnh do gene lặn,  
Cặp vợ chồng 5,6 có bố bình thường mà con gái bị bệnh → gene nằm trên NST thường

→ a) đúng  
Xét cặp vợ chồng 1,2 có chồng bị bệnh, mà sinh ra con bình thường → người vợ phải có gene trội A-

→ b) sai  
Số người có thể biết kiểu gene là: (1)aa; (3),(5),(6): Aa, (9) :aa → có 5 người

→ c) đúng  
Quần thể đang ở trạng thái cân bằng di truyền có thành phần kiểu gene là 0.36AA:0.48Aa:0.16aa → người số (4) có kiểu gen (0.36AA:0.48Aa) ⇔ (3AA:4Aa)(0.36𝐴𝐴:0.48𝐴𝑎) ⇔ (3𝐴𝐴:4𝐴𝑎)   
Xét cặp vợ chồng (3) × (4) : Aa × (3AA:4Aa) ⇔ (1A:1a) (5A:2a) → (7) : (5AA:7Aa)𝐴𝑎 × (3𝐴𝐴:4𝐴𝑎)

⇔ (1𝐴:1𝑎)(5𝐴:2𝑎) → (7):(5𝐴𝐴:7A𝑎), người (8) có em gái (9) bị bệnh nên có kiểu gene (1AA:2Aa)  
Xét cặp vợ chồng (7)×(8):(5AA:7Aa)×(1AA:2Aa) ⇔ (17A:7a)×(2A:1a) → AA = 3472 = 47.2% (5𝐴𝐴:7A𝑎) × (1𝐴𝐴:2𝐴𝑎) ⇔ (17𝐴:7𝑎) × (2𝐴:1𝑎) → 𝐴𝐴 = = 47.2%

Người số 10 là con gái -> Tỷ lệ số 10 không mang allele bệnh là 47,2/2 = 23,6%

→ d) sai

**Đáp án cần chọn là:**

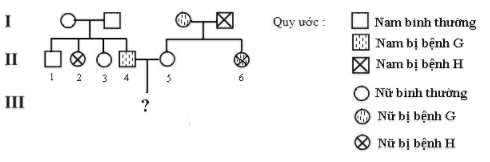
a) đúng

b) sai

c) đúng

d) sai

**Câu 12.**



Dựa trên sơ đồ phả hệ trên, các nhận định dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Xác suất sinh con bình thường của cặp vợ chồng II-4 và II-5 là 41,67%.

**b)** Có 6 người chắc chắn xác định được kiểu gene trong phả hệ trên.

**c)** Người phụ nữ II-3 kết hôn với người bị mắc hai bệnh G và H, các con của họ có thể có tối đa 3 kiểu hình.

**d)** Gene quy định bệnh G và H là gene trội nằm trên NST giới tính X không có allele tương ứng trên Y.

**Hướng dẫn giải:**

Ta thấy bố mẹ bình thường sinh con bị bệnh  → gene gây bệnh là gene lặn

**→** d) sai

Cặp vợ chồng có 4 người con ở thế hệ I có bố bình thường sinh con gái bị bệnh → gene gây bệnh H nằm trên NST thường.

Xét bệnh G, ở gia đình thứ 2 của thế hệ I, có bố không bị bệnh G mà sinh con gái bị bệnh G → gene gây bệnh nằm trên NST thường.

Quy ước gene:

A: Không bị bệnh G, a: bị bệnh G

B: Không bị bệnh H, b: bị bệnh H

Xét các kết luận:

Xác suất sinh con bình thường của cặp vợ chồng II-4 và II-5

- Xét bên chồng (II-4) bị bệnh G có bố mẹ dị hợp về 2 cặp gene: AaBb ×AaBb → II-4: aa(1BB:2Bb)

- Xét bên vợ (II-5) Bhình thường có mẹ bị bệnh G và bố bị bệnh H → kiểu gene của bố mẹ là: aaBb ×Aabb

Người II-5 có kiểu gene: AaBb

Kiểu gene của cặp vợ chồng này là: aa (1BB:2Bb) × AaBb

- Xét bệnh G: aa ×Aa  xác suất sinh con bình thường là 1/2

- Xét bệnh H: (1BB:2Bb) ×Bb ↔(2B:1b) ×(1B:1b) , xác xuất sinh con bình thường là: 5/6

Xác suất sinh con bình thường là: 1/2 × 5/6 = 41,67%

**→** a) đúng

Các người xác định được chính xác kiểu gene là:

Thế hệ 1 có 4 người đều xác định được kiểu gene: lần lượt là: AaBb, AaBb, aaBb, Aabb

Thế hệ II có 2 người xác định được kiểu gene là: (5): AaBb và (6) aabb

**→** b) đúng.

Người phụ nữ (II-3)  có kiểu gene bình thường lấy người mắc 2 bệnh có kiểu gene aabb, người II-3 có kiểu gene (1AA:2Aa)(1BB:2Bb) ×aabb ↔Có thể tạo ra tối đa 4 kiểu hình ở đời con.

**→** c) sai.

**Đáp án cần chọn là:**

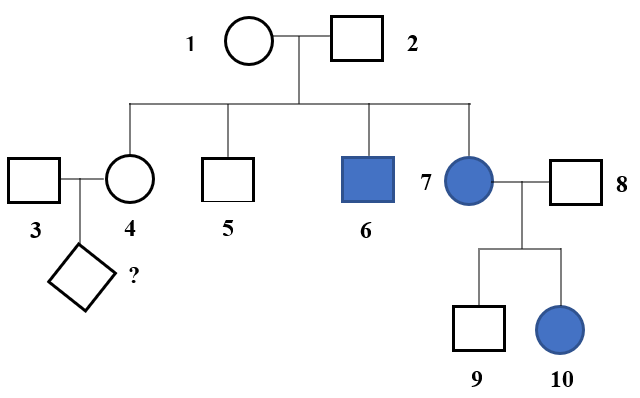
a) đúng

b) đúng.

c) sai.

d) sai

**Câu 13.** Phả hệ của một gia đình được hiển thị bên dưới, trong đó một số thành viên (màu đen) bị một bệnh di truyền với tỉ lệ 9% trong quần thể. Kiểu hình của cá thể đánh dấu ? là không biết.



Dựa vào các thông tin đã cho. Cho biết các ý dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Bệnh này có thể xảy ra do allele lặn trên nhiễm sắc thể thường gây nên.

**b)** Cá thể 5 là dị hợp tử với xác suất 50%.

**c)** Theo giả định rằng allele gây bệnh cân bằng Hardy-Weinberg, cá thể 3 là dị hợp tử với xác suất 46%.

**d)** Nếu các cá thể bị ảnh hưởng có khả năng sinh sản giảm, thì allele gây bệnh sẽ được loại bỏ khỏi quần thể.

**Hướng dẫn giải:**

Cặp vợ chồng 1 × 2 có kiểu hình bình thường, sinh ra con bị bệnh

→ Allele gây bệnh là allele lặn

Mà người con bị bệnh là con gái (người bố bình thường)

→ Alen gây bệnh nằm trên NST thường

→ a) đúng

A bình thường > a bị bệnh

→ cặp vợ chồng 1 × 2: Aa × Aa

→ người 5 có dạng : AA : Aa

→ b) sai

Allele cân bằng theo đinh luật Hardy – Weinberg

→ tần số allele lặn a là 0,3 → tần số allele A là 0,7

→ cấu trúc quần thể là: 0,49AA : 0,42Aa : 0,09aa

→ người 3 có dạng: (AA : Aa)

→ xác suất người 3 là dị hợp tử là 6/13 = 46%

→ c) đúng

Nếu các cá thể bị bệnh giảm khả năng dinh sản, allele vẫn có khả năng tồn tại trong quần thể ở trạng thái dị hợp

→ d) sai

**Đáp án cần chọn là:**

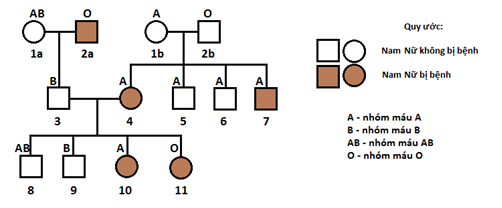
a) đúng

b) sai

c) đúng

d) sai

**Câu 14.** Bệnh alkan niệu là một bệnh di truyền hiếm gặp. Gene gây bệnh (alk) là gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể số 9. Gene alk liên kết với gene I mã hoá cho hệ nhóm máu ABO. Khoảng cách giữa gene alk và gene I là 11cM. Dưới đây là một sơ đồ phả hệ của một gia đình bệnh nhân. Người số 3 và 4 sinh thêm đứa con thứ 5. Biết rằng bác sĩ xét nghiệm cho biết thai đứa con thứ 5 có nhóm máu B.



Dựa vào các thông tin và sơ đồ phả hệ trên, hãy cho biết các kết luận dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Có tối đa 8 người mang kiểu gene đồng hợp về bệnh alkan niệu.  
**b)** Có tối thiểu 10 người mang kiểu gene dị hợp về gene quy định nhóm máu.  
**c)** Có thể xác định được chính xác kiểu gene của 8 người trong gia đình trên.  
**d)** Xác suất để đứa con thứ 5 bị bệnh alkan niệu là 11%.

**Hướng dẫn giải:**

Qui ước : M bình thường > m bị bệnh alkan niệu. Xét bệnh alkan niệu:

• Cặp vợ chồng 1a × 2a : M- × mm → người 3 là: Mm  
• Cặp vợ chồng 1b × 2b : M- × M-

Người con 4, 7 là mm  → cặp vợ chồng : Mm × Mm

Người 5, 6 chưa rõ kiểu gene (M-)

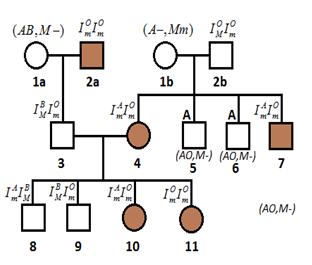
• Cặp vợ chồng 3 × 4 : Mm × mm → người 8, 9 : Mm; người 10, 11 : mm

Có tối đa 8 người mang kiểu gene đồng hợp về bệnh alkan niệu, đó là:

2a, 4, 7, 10, 11 mang kiểu gene đồng hợp lặn

1a, 5, 6 có thể mang kiểu gene đồng hợp trội

→ a) đúng



Xét nhóm máu

Cặp vợ chồng 1a × 2a : IAIB × IOIO

→ người 3 : IBIO

Cặp vợ chồng 1b × 2b : IAI- × IOIO

→ người 4, 5, 6, 7 : IAIO.

Cặp vợ chồng 3 × 4 : IBIO × IAIO

→ người 8: IAIB ,  người 9: IBIO ,  người 10: IAIO ,  người 11: IOIO

Vậy có tối thiểu 9 người mang kiểu gene dị hợp nhóm máu: 1a, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10

→ b sai

Người 2a:  → người 3:

Người 2b :  → người 4: , người 7:

Do người 8, 9 bình thường ↔ nhận giao tử M từ người 3

Người 8, 9 nhóm máu B và AB → nhận giao tử IB từ người 3

→ người 8,9 có KG lần lượt là: ,

Người 10, 11 có KG lần lượt là: ,

Vậy có thể xác định được chính xác kiểu gene của 9 người : 2a, 2b, 3, 4, 7, 8, 9, 10, 11

→ c sai

Cặp vợ chồng 3 × 4: ×

Người con thứ 5 mang nhóm máu B ↔ đã được nhận giao tử chứa allele IB từ bố, giao tử chứa allele IOtừ mẹ

Bố cho 2 loại giao tử chứa allele IB,

Tỉ lệ là: = 44,5%, = 5,5% hay chia lại tỉ lệ là: 0,89 :0,11

Mẹ cho 1 loại giao tử chứa allele IO là

Xác suất người con thứ 5 bị alkan niệu là: 0,11 × 1 = 0,11 = 11%

→ d đúng

**Đáp án cần chọn là:**

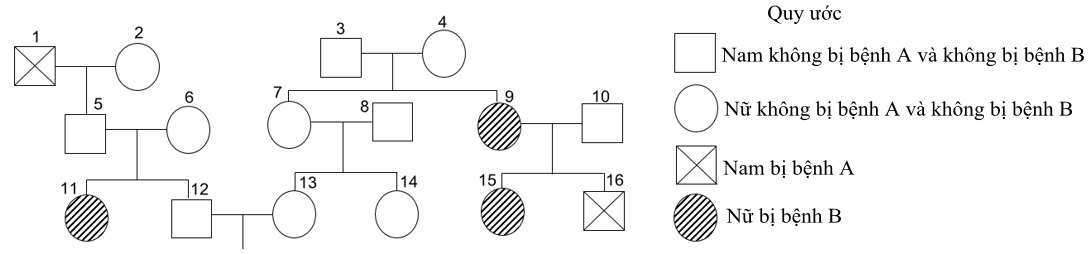
a) đúng

b) sai

c) sai

d) đúng

**Câu 15.** Cho sơ đồ phả hệ sau:



Cho biết mỗi bệnh do 1 trong 2 allele của 1 gene quy định, người số 10 không mang allele gây bệnh A, người số 8 mang allele gây bệnh B và các gene phân li độc lập. Theo lí thuyết, các phát biểu sau đây là đúng hay sai?

**a)** Xác định được tối đa kiểu gene của 8 người trong phả hệ.

**b)** Xác suất sinh con trai đầu lòng không bị bệnh A và không bị bệnh B của cặp 12 - 13 là .

**c)** Xác suất sinh con gái đầu lòng không mang allele gây bệnh A và không mang allele gây bệnh B của cặp 12 - 13 là .

**d)** Người số 4, 6, 7, 13 và 14 chắc chắn có kiểu gene giống nhau.

**Hướng dẫn giải:**

Xét bệnh A, người 10 không mang allele gây bệnh, mà sinh con trai (16) bị bệnh → gene gây bệnh nhận từ mẹ, mà người mẹ bình thường → Gene gây bệnh là gene lặn trên NST X, không có allele tương ứng trên Y.

Quy ước: A- không bị bệnh A, a – bị bệnh A.

Xét bệnh B: Bố mẹ (5,6) bình thường sinh con gái bị bệnh → Bệnh do gene lặn trên NST thường quy định.

Quy ước: B – không bị bệnh B, b- bị bệnh B.

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| (1) XaYB- |  | (3) XAYBb | (4) XAXaBb |  |  |
| (5) XAYBb | (6) XAX-Bb | (7) XAX-(1BB:2Bb) | (8) XAYBb | (9) XAXabb | (10) XAYBb |
| (11) XAX-bb | (12) XAY(1BB:2Bb) | (13) XAX-B- | (14) XAX-B- | (15) XAX-bb | (16) XaYBb |

Người 16 bị bệnh (XaY) → Người mẹ (9) bình thường XAXa.

Người 9 có kiểu gene XAXa mà nhận XA từ bố → người mẹ số 4 có kiểu gene XAXa.

Xét các phát biểu

a) sai, xác định được kiểu gene của 7 người: 3,4,5,8,9,10,16.

b) đúng. *Xác suất sinh con trai đầu lòng không bị bệnh A và không bị bệnh B của cặp 12 - 13*

Người 12 có anh trai là 11 mắc bệnh B → có kiểu gene XAY(1BB:2Bb)

Người 13:

+ Xét người số 7: (3) XAYBb × (4) XAXaBb người 7: (1XAXA:1XAXa)(1BB:2Bb)

+ Người số 8: XAYbb.

Xét cặp vợ chồng 7 – 8: (1XAXA:1XAXa)(1BB:2Bb) × XAYBb ↔ (3XA:1Xa)(2B:1b) × (1XA:Y)(1B:1b)

Người 13: (3XAXA: 1XAXa)(2BB:3Bb)

Xét cặp vợ chồng 12 – 13: XAY(1BB:2Bb) × (3XAXA: 1XAXa)(2BB:3Bb) ↔ (1XA:1Y)(2B:1b) × (7XA:1Xa)(7B:3b)

Xác suất sinh con trai đầu lòng không bị bệnh A và bệnh B:

Y × × (1− b × b) =

c) đúng, Xác suất sinh con gái đầu lòng không mang allele gây bệnh A và không mang allele gây bệnh B của cặp 12 - 13 là:

× × B× B=

d) sai, người số 4, 6, 7, 13 và 14 có thể có kiểu gene khác nhau.

**Đáp án cần chọn là:**

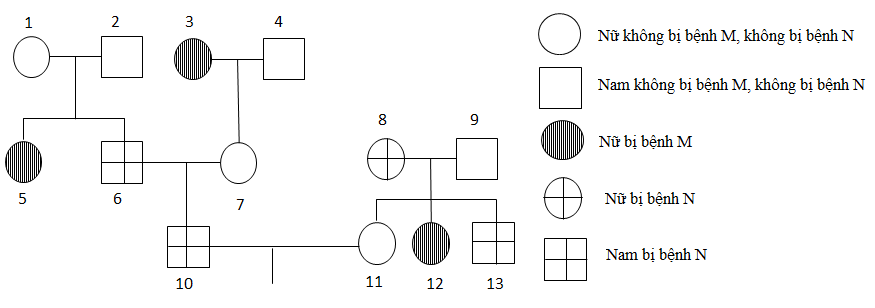
a) sai

b) đúng

c) đúng

d) sai

**Câu 16.** Phả hệ ở hình bên mô tả sự biểu hiện 2 bệnh ở 1 dòng họ. Biết rằng: allele H quy định bị bệnh N trội hoàn toàn so với allele h quy định không bị bệnh N; kiểu gene Hh quy định bị bệnh N ở nam, không bị bệnh N ở nữ; bệnh M do 1 trong 2 allele của 1 gene quy định; 2 cặp gene này nằm trên 2 cặp NST thường và mẹ của người số 3 bị bệnh N. Cho các phát biểu sau về phả hệ này:



Dựa vào thông tin và sơ đồ phả hệ đã cho, cho biết theo lí thuyết các phát biểu dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Bệnh M do allele lặn quy định.

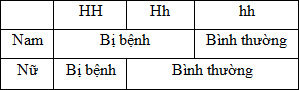
**b)** Có tối đa 6 người chưa xác định được chính xác kiểu gene.

**c)** Có tối đa 6 người dị hợp 2 cặp gene.

**d)** Xác suất sinh con gái đầu lòng không bị bệnh M, không bi bệnh N đồng hợp 2 cặp gene của cặp 10-11 là .

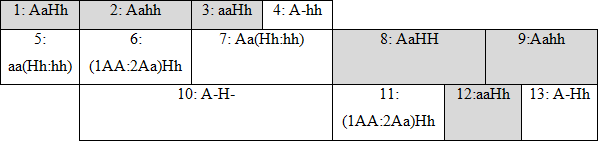
**Hướng dẫn giải:**

Bệnh N:



Bệnh M: Bố mẹ bình thường sinh con gái bị bệnh → gene gây bệnh là gene lặn.

A- bình thường; a- bị bệnh M



a) đúng

b) sai, có 7 người chưa xác định được kiểu gene (những người không tô màu)

c) đúng, có tối đa 6 người có kiểu gene dị hợp 2 cặp gene: 1,6,7,10,11,13

d) sai

Xét người số 10 có bố, mẹ: 6 -7 : (1AA:2Aa)Hh × Aa(Hh:hh) ↔ (2A:1a)(1H:1h) × (1A:1a)(1H:3h)

Người số 10: (2AA:3Aa)(1HH:4Hh)

Người số 11: (1AA:2Aa)Hh.

Cặp vợ chồng 10 – 11: (2AA:3Aa)(1HH:4Hh) × (1AA:2Aa)Hh ↔ (7A:3a)(3H:2h) × (2A:1a)(1H:1h)

Xác suất sinh con gái đầu lòng không bị bệnh M, không bị bệnh N đồng hợp 2 cặp gene của cặp

10 – 11 là: × × × × =

**Đáp án cần chọn là:**

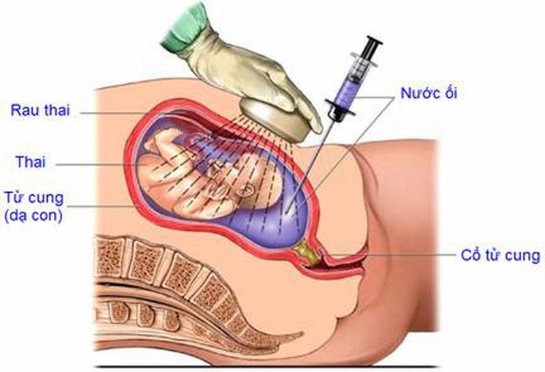
a) đúng

b) sai

c) đúng

d) sai

**Câu 17.** Cho các thông tin và hình ảnh sau:

Dựa vào các thông tin trên hình hãy cho biết các kết luận dưới đây là đúng hay sai?

**a)** 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.

**b)** 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.

**c)** Bệnh Down có thể phát hiện nhờ phương pháp này.

**d)** 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.

**Hướng dẫn giải:**

- a, b, c, d: 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 Down 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.

**Đáp án cần chọn là:**

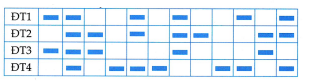
a) đúng

b) đúng

c) đúng

d) đúng

**Câu 18.** Khi xét nghiệm DNA để nhận lại họ hàng nhiều năm bị thất lạc do chiến tranh, người ta thu được kết quả như hình dưới đây:



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 DNA trả về cho họ kết quả như hình trên

Dựa vào thông tin đã cho hãy cho biết các kết luận dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Cả 4 người đều có quan hệ huyết thống với nhau.

**b)** Đối tượng 1 và 2 có quan hệ họ hàng gần hơn đối tượng 3 và 4.

**c)** Đối tượng 1 và 2 có quan hệ họ hàng gần hơn đối tượng 2 và 3.

**d)** Đối tượng 3 và 4 có quan hệ họ hàng gần nhất.

**Hướng dẫn giải:**

- Mức độ gần gũi về huyết thống thể hiện qua số lượng đoạn DNA 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 DNA.

+ Đối tượng 1 với đối tượng 3 giống nhau: 2 đoạn DNA.

+ Đối tượng 1 với đối tượng 4 giống nhau: 4 đoạn DNA.

+ Đối tượng 2 với đối tượng 3 giống nhau: 4 đoạn DNA.

+ Đối tượng 2 với đối tượng 4 giống nhau: 3 đoạn DNA.

+ Đối tượng 3 với đối tượng 4 giống nhau: 1 đoạn DNA.

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.

a) đúng vì có đoạn ADN cả 4 người đều giống nhau.

b) 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.

c) sai vì giữa đối tượng 1 và 2 hay đối tượng 2 và 3 đều có quan hệ cha mẹ - con cái.

d) sai vì đối tượng 3 với đối tượng 4 có quan hệ cô, dì, chú, bác, cậu - cháu là xa nhất.

**Đáp án cần chọn là:**

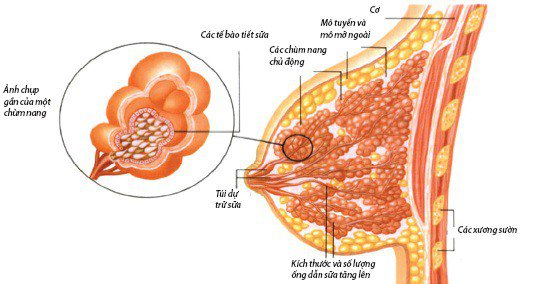
a) đúng

b) đúng

c) sai

d) sai

**Câu 19.** Cho hình ảnh và các thông tin sau về bệnh ung thư vú:



Dựa vào thông tin trên hãy cho biết các nhận định dưới đây là đúng hay sai?

**a)** Bệnh ung thư vú gặp ở nữ giới, không 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 gene ung thư.

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

**Hướng dẫn giải:**

a) Sai, 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 gene ức chế khối u bị đột biến.

d) Đúng, vì ung thư vú gây ra khối u ác tính.

**Đáp án cần chọn là:**

a) Sai

b) Đúng

c) Sai

d) Đúng

**PHẦN 3. TRẮC NGHIỆM TRẢ LỜI NGẮN (6 câu, học sinh trả lời từ câu 1 đến câu 6).**

**Câu 1.** Cho các nội dung sau về những khó khăn khi nghiên cứu di truyền người:

I. Người thành thục sinh dục 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. 3**

**Hướng dẫn giải:**

- 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.

**Đáp án cần chọn là: 3**

**Câu 2.** 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 gene lặn nằm trên NST X quy định.

4. Bệnh mù màu do gene 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 gene nằm trên cùng một NST quy định.

Có bao nhiêu kết quả đúng?

**A.** 3

**Hướng dẫn giải:**

- Ở chương quy luật di truyền ta đã biết bệnh máu khó đông và mù màu do gene lặn quy định nằm trên NST X. Bệnh bạch tạng do gene 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 gene quy định rất đặc biệt, hễ gene trội sẽ quy định kiểu hình xấu còn gene 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.

**Đáp án cần chọn là: 3**

**Câu 3.** Ở người, bệnh bạch tạng do gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định. Một cặp vợ chồng đều bình thường nhưng mang gene gây bệnh thì xác suất để sinh đứa con đầu lòng là con gái không bị bệnh bạch tạng là bao nhiêu?

**A.**

**Hướng dẫn giải:**

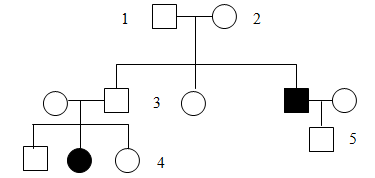
A bình thường >> a bị bệnh

Cặp vợ chồng : Aa × Aa

Xác suất sinh con gái đầu lòng, không bị bệnh bạch tạng là: × = ≈ 0,38

**Đáp án cần chọn là: 0,38**

**Câu 4.** Gene b gây chứng phenylceton niệu về phương diện di truyền đây là bệnh gây ra do rối loạn sự chuyển hóa phenylalanine. Allele B quy định sự chuyển hóa bình thường, sơ đồ dưới đây, vòng tròn biểu thị giới nữ, hình vuông biểu thị giới nam, còn tô đen biểu thị người mắc chứng phenylceton niệu.



Xác suất mang gene bệnh của người con gái (3) là bao nhiêu?

**A.** 0,67

**Hướng dẫn giải:**

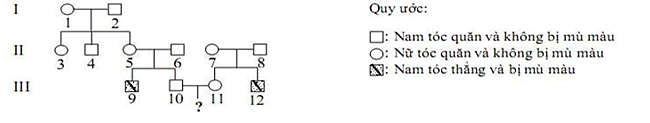
Cặp vợ chồng ở thế hệ thứ 2 bình thường sinh con gái bị bệnh chứng tỏ tính trạng bị bệnh do gene lặn trên NST thường quy định.

Cặp vợ chồng I1 × I2 đều bình thường, sinh 1 người con trai bị bệnh, người con trai bị bệnh này có kiểu gene aa sẽ nhận 1a từ bố và 1a từ mẹ. Do vậy I1 và I2 đều có kiểu gene Aa

Người con gái 3 bình thường có thể có kiểu gene: AA:Aa nên xác suất mang gene bệnh của người thứ gái (3) là: Aa

**Đáp án cần chọn là: 0,67**

**Câu 5.** Ở người, gene quy định dạng tóc nằm trên nhiễm sắc thể thường có 2 allele, allele A quy định tóc quăn trội hoàn toàn so với allele a quy định tóc thẳng; Bệnh mù màu đỏ - xanh lục do allele lặn b nằm trên vùng không tương đồng của nhiễm sắc thể giới tính X quy định, allele trội B quy định mắt nhìn màu bình thường. Cho sơ đồ phả hệ sau



Biết rằng không phát sinh các đột biến mới ở tất cả các cá thể trong phả hệ. Cặp vợ chồng III.10 – III.11 trong phả hệ này sinh con, xác suất đứa con đầu lòng không mang allele lặn về hai gene trên là

**A.**

**Hướng dẫn giải:**

Xét tính trạng dạng tóc : A quăn > a thẳng

Cặp vợ chồng 5 × 6 tóc quăn, sinh con 9 tóc thẳng

→ cặp vợ chồng 5 × 6 có kiểu gene: Aa × Aa

→ người 10 có dạng: (AA : Aa)

Lập luận tương tự, người 11 có dạng: (AA : Aa)

Cặp vợ chồng 10 × 11: (AA : Aa) × (AA : Aa)

Xác suất con đầu lòng AA là: × =

Xét tính trạng mù màu : B bình thường > b mù màu

Người 10 nam bình thường có kiểu gene: XBY

Cặp vợ chồng 7 × 8  bình thường, sinh con 12 mù màu

→ cặp vợ chồng 7 × 8 có kiểu gene: XBXb × XBY

→ người 11 có dạng : (XBXB : XBXb)

Cặp vợ chồng 10 × 11: XBY × (XBXB : XBXb)

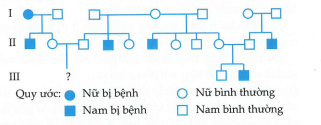
Xác suất sinh con có kiểu gen XBY hoặc XBXB  là × + × =

Vậy xác suất cặp vợ chồng trên sinh con đầu lòng không mang alen bị bệnh là:

            × =

**Đáp án cần chọn là: 0,33**

**Câu 6.** Một bệnh di truyền đơn gene xuất hiện trong phả hệ dưới đây:



Những kết luận từ phả hệ trên:

1. Gene quy định bệnh trên là gene trội và có thể nằm trên nhiễm sắc thể thường.

2. Gene quy định bệnh trên là gene lặn và nhiều khả năng gene này nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X không có allele tương ứng trên Y.

3. Gene quy định bệnh trên là gene lặn và có thể nằm ở vùng tương đồng của nhiễm sắc thể X và Y.

4. Người II.9 có kiểu gene 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.** 1

**Hướng dẫn giải:**

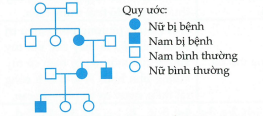
- Theo phả hệ tao thấy bệnh xuất hiện đại đa số ở nam giới mẹ không bệnh sinh con bị bệnh suy ra gene gây bệnh là gene lặn nằm trên NST X, không có allele tương ứng trên Y quy định. Ngoài ra bệnh còn có thể do gene lặn nằm trên NST thường hoặc vùng tương đồng của NST X và Y quy định nhưng đây chỉ là 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 gene dị hợp (XAXa hoặc Aa) là đúng vì sinh con trai bị bệnh (XaY, XaYa hoặc aa)

(5) chưa chắc chắn sai vì II.2 x II.3: XAXa (hoặc Aa) x XAY (hoặc XAYA, Aa,...) sinh con vẫn có nguy cơ mắc bệnh.

**Đáp án cần chọn là: 1**

**Câu 7.** Cho phả hệ sau, biết bệnh trong phả hệ là một trong hai bệnh phenylceton niệu hoặc bệnh máu khó đông:



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

(a) Bệnh này do gene lặn gây ra và di truyền liên kết.

(b) Nếu áp dụng phương pháp chọc dò dịch ối phân tích DNA có thể phát hiện sớm trẻ mắc bệnh này.

(c) Vai trò của bố mẹ là như nhau khi truyền gene gây bệnh cho con.

(d) Trong phả hệ có 6 người biết chắc chắn kiểu gene.

(e) Ngoài phương pháp nghiên cứu phả hệ có nghiên cứu phát hiện bệnh này bằng phương pháp di truyền học phân tử.

**A.** 3

**Hướng dẫn giải:**

- Theo phả hệ trên và đề bài cho biết là một trong hai bệnh bệnh phenylceton niệu hoặc bệnh máu khó đông thì gene quy định bệnh là gene lặn.

- Nếu là bệnh máu khó đông thì gene 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 phenylceton niệu:

(a) Sai, bệnh này do gene lặn gây ra nằm trên NST thường.

(b) Đúng, bệnh phenylceton niệu do gen quy định.

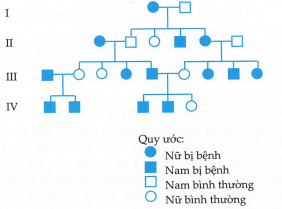
(c) Đúng, bệnh này do gene nằm trên NST thường nên vai trò của bố mẹ là như nhau khi truyền gene gây bệnh cho con.

(d) Sai, có 9 người biết chắc chắn kiểu gene: I.1; I.2; II.3; II.4; III.2; III.3; IV.1; IV.2; IV.3

(e) Đúng, bệnh do gene quy định nên có khả năng nghiên cứu bằng phương pháp di truyền học phân tử.

**Đáp án cần chọn là: 3**

**Câu 8.** 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 gene quy định thì có bao nhiêu người trong phả hệ biết chắc chắn kiểu gene?

**A.** 22

**Hướng dẫn giải:**

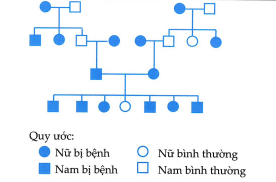
- Bệnh X do gene trội nằm trên NST thường quy định, không thể là gene lặn trên NST thường quy định vì ở đời con, số lượng người bị bệnh đã quá nửa.

- 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 gene Aa (bị bệnh) x aa (bình thường), con sinh ra nếu bình thường sẽ có kiểu gene aa, nếu bị bệnh sẽ có kiểu gene Aa.

- Cho nên tất cả các người trong phả hệ đều biết chắc chắn kiểu gene. Tổng cộng có 22 người.

**Đáp án cần chọn là: 22**

**Câu 9.** 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.** 4

**Hướng dẫn giải:**

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 gene 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 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.

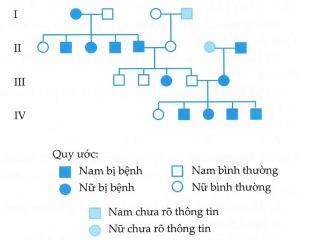
(IV) Sai hiện nay bệnh đái tháo đường đã tìm ra nguyên nhân là do tụy ngừng hoạt động không sản sinh insulin điều hòa lượng đường huyết trong máu.

(V) Sai, ăn ít chất bột đường.

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

**Đáp án cần chọn là: 4**

**Câu 10.** Cho phả hệ sau về bệnh X của một gia đình qua 4 thế hệ:



Biết X là bệnh di truyền đơn gene có 2 allele 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 allele lặn nằm trên NST thường quy định.

(2) Trong phả hệ này có 23 người biết rõ kiểu gene.

(3) Người số I.4 có kiểu hình bình thường, người số II.7 mang allele lặn.

(4) Tổng số allele trội trong kiểu gene của loài người II.3 và IV.7 là 2 allele.

(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.

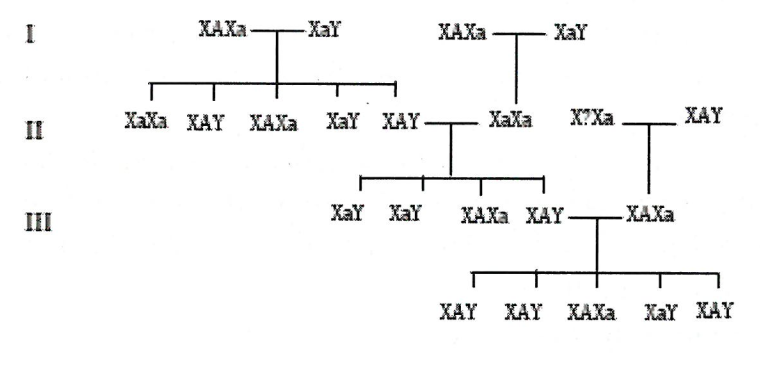
**A.** 1

**Hướng dẫn giải:**

- 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 gene 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 gene gây bệnh là gene trội suy ra (1) sai.

- Kiểu gene của các người trong phả hệ



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

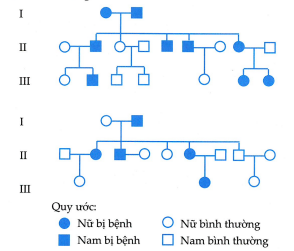
(3) đúng vì người II.7 có mang allele lặn, người 1.4 (XaY) có kiểu hình bình thường.

(4) sai vì người II.3 có kiểu gene XAXa, người II.7 có kiểu gene X?Xa chưa biết.

(5) sai vì III.4 x III.5 : XAY x XAXa sinh con tỉ lệ nam nữ bình thường hay mắc bệnh đều như nhau.

**Đáp án cần chọn là: 1**

**Câu 11.** 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 gene có 2 allele quy định, người con đầu dòng tính là con cả và có một số nhận định sau đây:

(1) Bệnh do allele 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 gene.

(3) Bạn có tổng cộng 3 người anh họ không bị bệnh và 3 cô em họ bị bệnh.

(4) Mợ 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 gene.

Số nhận đinh **đúng** là:

**A.** 4

**Hướng dẫn giải:**

(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 gene (bạn đọc tự giải) trừ người II.8 ở phả hệ trái, cộng thêm bạn có kiểu gene 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.

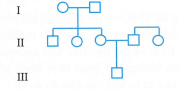
(4) Đúng vì mợ hai là người II.4 phả hệ phải, vợ chồng mợ có kiểu gene Aa x aa suy ra sinh con vẫn có nguy cơ mắc bệnh.

(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 gene là cô út

**Đáp án cần chọn là: 4**

**Câu 12.** Cho các trường hợp truyền máu và phả 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 đâyđúng?

(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

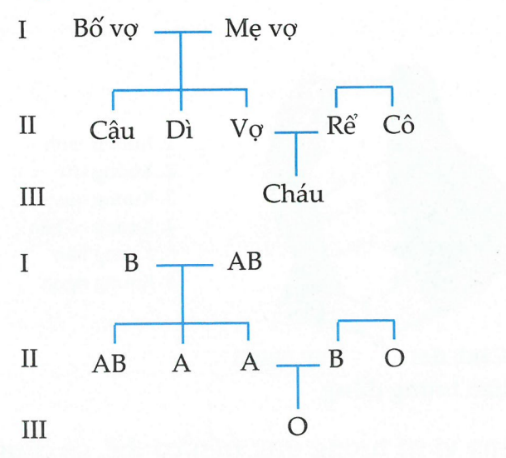
(4) Người III.1 truyền máu cho người II.1

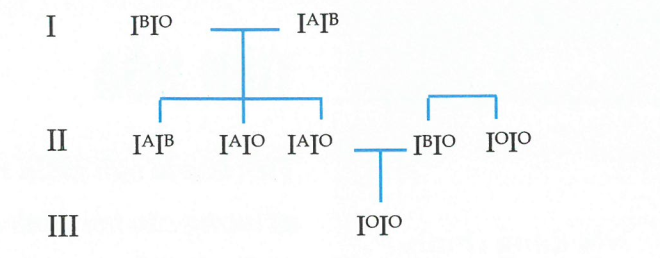
(5) Người số I.2 có nhóm máu AB còn người số II.3 có nhóm máu A.

(6) Cả 8 người trong phả hệ đều biết rõ kiểu gene.

**A.** 5

**Hướng dẫn giải:**





(1) đúng vì theo đề bài

(2) đúng, khi truyền đúng nhóm máu và đúng kiểu gene 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 (1.2). Vậy vợ và dì có nhóm máu A, mẹ có nhóm máu AB suy ra (3) sai.

**Đáp án cần chọn là: 5**

**Câu 13.** Bệnh bạch tạng ở người do allele lặn nằm trên NST thường quy định. Một cặp vợ chồng không bị bạch tạng sinh con đầu bị bệnh bạch tạng. Tính xác suất để họ sinh thêm 3 người con gồm 2 con trai bình thường và 1 con gái bạch tạng?

**A.** 0,05

**Hướng dẫn giải:**

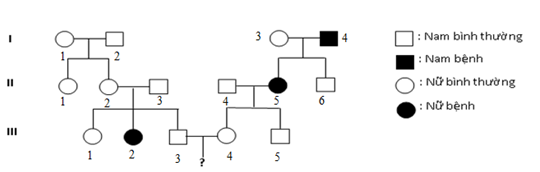
Bố mẹ bình thường sinh con bị bạch tạng → bố mẹ dị hợp về cặp gene này: Aa

Xác suất họ sinh 2 người con trai bị bình thường và 1 người con gái bị bệnh:

× ()=

**Đáp án cần chọn là: 0,05**

**Câu 14.** Cho sơ đồ phả hệ sau:



Sơ đồ phả hệ trên mô tả sự di truyền một bệnh ở người do một trong hai allele của một locus gene quy định. Biết rằng không xảy ra đột biến ở tất cả các cá thể trong phả hệ.

Trong các nhận định sau, có bao nhiêu nhận định đúng?

(1) Bệnh do gene lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường quy định.

(2) Có 6 người trong phả hệ biết được chính xác kiểu gene.

(3) Xác suất để cặp vợ chồng thế hệ thứ III sinh được con trai bình thường là

(4) Xác suất để cặp vợ chồng ở thế hệ thứ III sinh con gái không mang allele bị bệnh là .

**A.** 2

**Hướng dẫn giải:**

Ở thế hệ II, ta thấy bố mẹ bình thường sinh ra con bị bệnh → gene gây bệnh là gene lặn, bố bình thường mà sinh ra con gái bị bệnh→ gene này nằm trên NST thường.

Xét các nhận định:

**(1) Đúng.**

(2) Các người biết chính xác được kiểu gene là: I.3; I.4, II.2, II.3; II.5, II.6; III.2; III.4; III5 → 9 người → **(2) sai.**

(3) Xác xuất cặp vợ chồng: III.3 × III.4 sinh được con trai bình thường:

- Xét bên chồng III.3 bố mẹ bình thường nhưng sinh con bị bệnh, người III.3 có kiểu gene (1AA:2Aa)

- Người vợ III.4 có mẹ bị bệnh nên có kiểu gene Aa

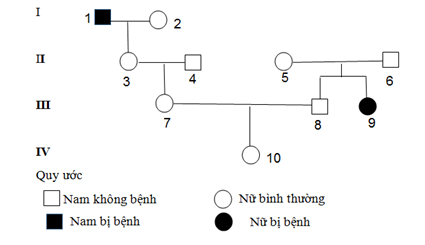
Xác xuất sinh con trai bình thường của họ là: (1AA:2Aa)×Aa ↔(2A:1a)×(1A:1a):  × = → **(3) sai.**

(4) Xác xuất để cặp vợ chồng III.3 ×III.4 sinh được con gái không mang allele gây bệnh là: × = → **(4) đúng.**

Vậy có 2 ý đúng.

**Đáp án cần chọn là: 2**

**Câu 15.** Cho sơ đồ phả hệ mô tả sự di truyền một bệnh ở người do một trong hai allele của một gene quy định, allele trội là trội hoàn toàn.



Biết rằng không xảy ra đột biến mới và người đàn ông II – 4 đến từ một quần thể khác đang ở trạng thái cân bằng di truyền có tần số allele gây bệnh là 0,4. Có bao nhiêu nhận xét đúng?

1. Bệnh do allele lặn nằm trên NST thường quy định

2. Người con gái số I-2 có kiểu gene đồng hợp

3. Có 5 người trong phả hệ trên có thể biết kiểu gene

4. Cặp vợ chồng III-7 và III-8 sinh người con số 10 không mang allele gây bệnh với tỉ lệ 47,2%

**A.** 2

**Hướng dẫn giải:**

Ta thấy bố mẹ bình thường sinh ra con bị bệnh → bệnh do gene lặn,  
Cặp vợ chồng 5,6 có bố bình thường mà con gái bị bệnh → gene nằm trên NST thường

→**(1) đúng**  
Xét cặp vợ chồng 1,2 có chồng bị bệnh, mà sinh ra con bình thường → người vợ phải có gene trội A-

→ **(2) sai**  
Số người có thể biết kiểu gene là: (1)aa; (3),(5),(6): Aa, (9) :aa → có 5 người

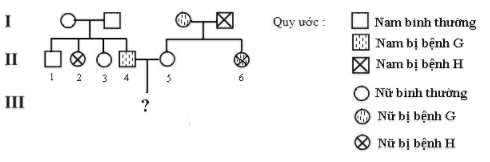
→**(3) đúng**  
Quần thể đang ở trạng thái cân bằng di truyền có thành phần kiểu gene là 0.36AA:0.48Aa:0.16aa → người số (4) có kiểu gen (0.36AA:0.48Aa)⇔(3AA:4Aa)(0.36𝐴𝐴:0.48𝐴𝑎)⇔(3𝐴𝐴:4𝐴𝑎)   
Xét cặp vợ chồng (3) ×(4):Aa×(3AA:4Aa)⇔(1A:1a)(5A:2a)→(7):(5AA:7Aa)𝐴𝑎×(3𝐴𝐴:4𝐴𝑎)⇔(1𝐴:1𝑎)(5𝐴:2𝑎)→(7):(5𝐴𝐴:7A𝑎), người (8) có em gái (9) bị bệnh nên có kiểu gen (1AA:2Aa)  
Xét cặp vợ chồng (7)×(8):(5AA:7Aa)×(1AA:2Aa)⇔(17A:7a)×(2A:1a)→AA=3472=47.2%(5𝐴𝐴:7A𝑎)×(1𝐴𝐴:2𝐴𝑎)⇔(17𝐴:7𝑎)×(2𝐴:1𝑎)→𝐴𝐴= = 47.2%

Người số 10 là con gái -> Tỷ lệ số 10 không mang allele bệnh là 47,2/2 = 23,6%

→**(4) sai**

**Đáp án cần chọn là: 2**

**Câu 16.**



Từ sơ đồ phả hệ trên, xác định có bao nhiêu nhận định đúng trong các nhận định sau?

1. Xác suất sinh con bình thường của cặp vợ chồng II-4 và II-5 là 41,67%.

2. Có 6 người chắc chắn xác định được kiểu gene trong phả hệ trên.

3. Người phụ nữ II-3 kết hôn với người bị mắc hai bệnh G và H, các con của họ có thể có tối đa 3 kiểu hình.

4. Gen quy định bệnh G và H là gene trội nằm trên NST giới tính X không có allele tương ứng trên Y.

**A.** 2

**Hướng dẫn giải:**

Ta thấy bố mẹ bình thường sinh con bị bệnh  → gene gây bệnh là gene lặn

**→ (4) sai**

Cặp vợ chồng có 4 người con ở thế hệ I có bố bình thường sinh con gái bị bệnh → gene gây bệnh H nằm trên NST thường.

Xét bệnh G, ở gia đình thứ 2 của thế hệ I, có bố không bị bệnh G mà sinh con gái bị bệnh G → gene gây bệnh nằm trên NST thường.

Quy ước gene:

A: Không bị bệnh G, a: bị bệnh G

B: Không bị bệnh H, b: bị bệnh H

Xét các kết luận:

(1) Xác suất sinh con bình thường của cặp vợ chồng II-4 và II-5

- Xét bên chồng (II-4) bị bệnh G có bố mẹ dị hợp về 2 cặp gene: AaBb ×AaBb → II-4: aa(1BB:2Bb)

- Xét bên vợ (II-5) Bhình thường có mẹ bị bệnh G và bố bị bệnh H → kiểu gene của bố mẹ là: aaBb ×Aabb

Người II-5 có kiểu gene: AaBb

Kiểu gene của cặp vợ chồng này là: aa(1BB:2Bb) × AaBb

- Xét bệnh G: aa ×Aa  xác suất sinh con bình thường là 1/2

- Xét bệnh H: (1BB:2Bb) ×Bb ↔(2B:1b) ×(1B:1b) , xác xuất sinh con bình thường là: 5/6

Xác suất sinh con bình thường là: 1/2 × 5/6 = 41,67%

**→ (1) đúng**

(2) Các người xác định được chính xác kiểu gene là:

Thế hệ 1 có 4 người đều xác định được kiểu gene: lần lượt là: AaBb, AaBb, aaBb, Aabb

Thế hệ II có 2 người xác định được kiểu gene là: (5): AaBb và (6) aabb

**→ (2) đúng.**

(3) Người phụ nữ (II-3)  có kiểu gene bình thường lấy người mắc 2 bệnh có kiểu gene aabb, người II-3 có kiểu gene (1AA:2Aa)(1BB:2Bb) ×aabb ↔Có thể tạo ra tối đa 4 kiểu hình ở đời con.

**→ (3) sai.**

**Đáp án cần chọn là: 2**