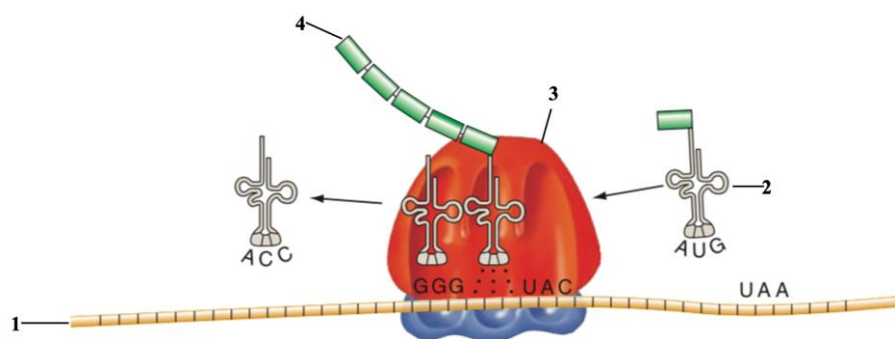


Họ và tên thí sinh :
Số báo danh :

Câu 1 (2,0 điểm).

Ở người, protein tyrosinase có vai trò quan trọng hình thành sắc tố melanin ở da, mắt và tóc. Tyrosinase bao gồm một chuỗi polypeptide đơn với 511 axit amin. Khối lượng phân tử của protein này xấp xỉ 61,3 kDa.

1. Hình 1.1 mô tả quá trình tổng hợp protein tyrosinase. Hãy chú thích các kí hiệu (1), (2), (3), (4).



Hình 1.1



Hình 1.2

2. Những người mang hai bản sao đột biến của gen tyrosinase biểu hiện bệnh bạch tạng do không thể tạo sắc tố melanin. Một nhóm nghiên cứu tiến hành phân tích mẫu da của người bình thường (lần 1), các bệnh nhân bạch tạng (lần 2, 3, 4) bằng kỹ thuật Western blot đặc hiệu phát hiện protein tyrosinase và thu được kết quả như hình 1.2. Hãy dự đoán nguyên nhân gây bệnh bạch tạng ở mỗi bệnh nhân trên.

Hướng dẫn chấm

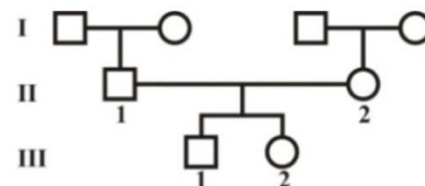
| | | |
|----|---|------------------------------|
| 1. | (1) mARN (2) tARN mang axit amin (3) Ribosome (4) Chuỗi polypeptide | 0,25 0,25 0,25 0,25 |
| 2. | Bằng việc sử dụng kỹ thuật Western blot đặc hiệu để phát hiện protein tyrosinase thấy rằng: - Người bình thường (lần 1): xuất hiện protein tyrosinase bình thường có kích thước ~ 61 kDa. - Người bệnh ở lần 2: xuất hiện protein tyrosinase kích thước ~ 51 kDa → protein tyrosinase có kích thước ngắn hơn bình thường → Có thể đã xuất hiện đột biến gen làm xuất hiện mã kết thúc sớm (ĐB vô nghĩa) → kích thước chuỗi polypeptide giảm → protein mất chức năng → biểu hiện bệnh bạch tạng. - Người bệnh ở lần 3: không xuất hiện protein tyrosinase → Có thể đã xuất hiện đột biến gen làm quá trình dịch mã không xảy ra được → không tổng hợp được protein tyrosinase → biểu hiện bệnh bạch tạng. | 0,25 0,25 0,25 |

| | |
|--|-------------|
| - Người bệnh ở lần 4: xuất hiện protein tyrosinase kích thước ~ 61 kDa nhưng vẫn biểu hiện bệnh bạch tạng → Có thể đã xuất hiện đột biến sai nghĩa làm thay đổi axit amin → kích thước chuỗi polypeptide không đổi nhưng thay đổi thành phần và cấu trúc chuỗi polypeptide → protein mất chức năng → biểu hiện bệnh bạch tạng. | 0,25 |
|--|-------------|

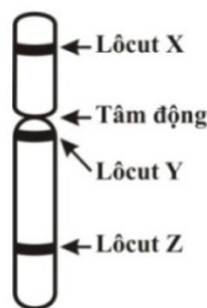
Câu 2 (2,0 điểm).

Hội chứng Patau ở người là một bệnh di truyền gây ra do có ba nhiễm sắc thể (NST) số 13. Trên NST số 13 có ba lôcut gen X, Y và Z, trong đó lôcut Y ở gần tâm động (hình 2.1) và mỗi lôcut có các alen khác nhau (kí hiệu từ D đến N). Một người bị mắc hội chứng này thuộc thế hệ III trong một gia đình có phả hệ như hình 2.2, còn những người khác trong phả hệ không có đột biến số lượng NST. Kết quả phân tích ADN các alen của những người trong gia đình này thể hiện trên hình 2.3.

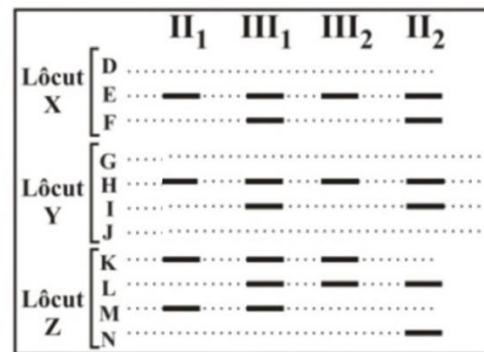
1. Người nào thuộc thế hệ thứ III của phả hệ mắc hội chứng Patau? Giải thích.
2. Sự rối loạn phân ly cặp NST số 13 trong giảm phân tạo giao tử đã diễn ra ở bố (II₁) hay mẹ (II₂)? Ở giai đoạn phân bào nào?
3. Hai người III₁ và III₂ trong phả hệ được di truyền các alen nào từ bố và mẹ tại các lôcut X, Y và Z?



Hình 2.2



Hình 2.1



Hình 2.3

Hướng dẫn chấm

| 1. | Người III ₁ mắc hội chứng Patau, do lôcut Z của người này có 3 alen K, L, M | 0,25 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|---------|---|--|----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|---------|---------|-----------|----------|---------|----------|----------|---------|---------|-----------|----------|---------|----------|----------|---------|---------|-----------|----------|---------|----------|----------|------------|
| 2. | Xét locut Z: người con III ₁ nhận được 2 alen (K và M) từ bố (II ₁) → sự rối loạn phân ly cặp NST 13 trong giảm phân xảy ra tại kì sau I của giảm phân ở người bố II ₁ . | 0,25 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 3. | | <table border="1"> <thead> <tr> <th></th> <th></th> <th>Người con III₁</th> <th>Người con III₂</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td rowspan="2">Locut X</td> <td>Bố (EE)</td> <td>EE</td> <td>E</td> </tr> <tr> <td>Mẹ (EF)</td> <td>F</td> <td>E</td> </tr> <tr> <td rowspan="2">Locut Y</td> <td>Bố (HH)</td> <td>HH</td> <td>H</td> </tr> <tr> <td>Mẹ (II)</td> <td>I</td> <td>H</td> </tr> <tr> <td rowspan="2">Locut Z</td> <td>Bố (KM)</td> <td>KM</td> <td>K</td> </tr> <tr> <td>Mẹ (LN)</td> <td>L</td> <td>L</td> </tr> </tbody> </table> | | | Người con III ₁ | Người con III ₂ | Locut X | Bố (EE) | EE | E | Mẹ (EF) | F | E | Locut Y | Bố (HH) | HH | H | Mẹ (II) | I | H | Locut Z | Bố (KM) | KM | K | Mẹ (LN) | L | L | 0,5 |
| | | | Người con III ₁ | Người con III ₂ | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Locut X | Bố (EE) | EE | E | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | Mẹ (EF) | F | E | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Locut Y | Bố (HH) | HH | H | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Mẹ (II) | I | H | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Locut Z | Bố (KM) | KM | K | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | Mẹ (LN) | L | L | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | (HS chỉ xác định đúng kiểu gen của bố mẹ cho 0,5 điểm; với mỗi trường hợp HS chỉ xác định đúng kiểu gen của người con III ₁ hoặc III ₂ cho 0,25 điểm) | 0,5 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

Câu 3 (2,0 điểm).

1. Ở sinh vật lưỡng bội, sự tương tác giữa các alen của một gen đối với sự hình thành tính trạng được biểu hiện như thế nào? Cho ví dụ.
2. Giả sử ở một loài ruồi, khi tiến hành lai giữa 2 ruồi thuần chủng, một ruồi đực có lông đuôi và một ruồi cái không có lông đuôi, người ta thu được F₁ 100% con có lông đuôi. Cho các con F₁ giao phối với nhau thu được F₂

với tỉ lệ phân ly kiểu hình là 3 có lông đuôi : 1 không có lông đuôi. Trong đó, ở F₂ tỉ lệ đực : cái là 1 : 1, nhưng tất cả các con không có lông đuôi đều là cái.

a. Hãy giải thích kết quả phép lai và viết sơ đồ lai từ P đến F₂.

b. Xác định tỉ lệ kiểu hình ở F₃ khi cho các cá thể có lông đuôi ở F₂ tạp giao với nhau.

Hướng dẫn chấm

| | | |
|----|--|---|
| 1. | <p>Ở sinh vật lưỡng bội, sự tương tác giữa các alen của một gen đối với sự hình thành tính trạng được biểu hiện ở các trường hợp sau:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hai alen trội lặn hoàn toàn. VD: Trong thí nghiệm của Mendel, alen A quy định hoa đỏ trội hoàn toàn so với alen a quy định hoa trắng; F₁: Aa biểu hiện 100% hoa đỏ. - Hai alen trội lặn không hoàn toàn. VD: Alen A quy định hoa đỏ trội không hoàn toàn so với alen a quy định hoa trắng nên thể dị hợp Aa biểu hiện tính trạng trung gian (hoa hồng) - Hai alen tác động đồng trội. VD: $I^A I^B$ biểu hiện nhóm máu AB. - Tác động gây chết khi ở thể đồng hợp. VD: Ở chuột: P: Aa (lông vàng) x Aa (lông vàng) → F₁: 2 con lông vàng: 1 con lông đen. Kết quả này cho thấy AA gây chết. | <p>0,25</p> <p>0,25</p> <p>0,25</p> <p>0,25</p> |
| 2. | <p>a.</p> <ul style="list-style-type: none"> - 100% cá thể F₁ biểu hiện kiểu hình có lông đuôi và ở F₂ có tỉ lệ 3 có lông đuôi : 1 không có lông đuôi → có lông đuôi là tính trạng trội hoàn toàn. Quy ước alen quy định có lông đuôi là A và alen quy định không có lông đuôi là a → phép lai ở F₁ là giữa hai cá thể dị hợp tử Aa x Aa. - Tỉ lệ phân ly kiểu hình không đều ở 2 giới, ở F₂: 100% ruồi đực có lông đuôi → gen liên kết giới tính nằm trên vùng tương đồng XY. <p>Kết luận Tính trạng có lông đuôi do 1 cặp gen trội lặn hoàn toàn nằm trên NST giới tính ở vùng tương đồng của cả X và Y</p> <ul style="list-style-type: none"> - Vì P thuần chủng → kiểu gen của P là X^aX^a x X^AY^A - Từ đó có sơ đồ lai : <p>P : ♀ X^aX^a x ♂ X^AY^A (không lông) (có lông)</p> <p>F₁ : 1 ♀ X^AX^a : 1 ♂ X^aY^A (100% có lông)</p> <p>F₁ x F₁ : ♀ X^AX^a x ♂ X^aY^A (có lông) (có lông)</p> <p>F₂ : 1/4 ♀ X^AX^A : 1/4 ♀ X^AX^a : 1/4 ♂ X^aY^A : 1/4 ♂ X^AY^A</p> <p>Tỉ lệ đực : cái = 1 : 1 ; 100% con không lông là cái.</p> | <p>0,25</p> <p>0,25</p> |
| | <p>b. Khi cho các cá thể có lông đuôi ở F₂ tạp giao với nhau:</p> <p>F₂ x F₂: X^AX^a x (1/2 X^aY^A : 1/2 X^AY^A)</p> <p>G_{F2}: 1/2 X^A : 1/2 X^a ; 1/4 X^A : 1/4 X^a : 1/2 Y^A</p> <p>F₃: 1/8 ♀ X^AX^A : 1/4 ♀ X^AX^a : 1/8 ♀ X^aX^a : 1/4 ♂ X^AY^A : 1/4 ♂ X^aY^A</p> <p>Tỉ lệ KH : Ruồi cái : 3 ♀ có lông đuôi : 1 ♀ không lông đuôi</p> <p>Ruồi đực : 100% có lông đuôi</p> <p>(HS có thể kết luận tỉ lệ KH của F₃ là 7/8 có lông đuôi: 1/8 không lông đuôi; không lông đuôi chỉ xuất hiện ở con cái)</p> | <p>0,25</p> <p>0,25</p> |

Câu 4 (1,0 điểm).

Artemisinin là một loại thuốc đặc hiệu dùng để điều trị bệnh sốt rét, được tìm thấy từ cây ngải hoa vàng (*Artemisia annua*) với hàm lượng nhỏ khoảng 0,01% đến 0,8%. Để tăng sản xuất artemisinin, các nhóm nghiên cứu đã sử dụng công nghệ ADN tái tổ hợp để nhân nhanh đoạn gen mã hoá enzym tổng hợp axit artemisinic (tiền chất để tổng hợp artemisinin).

1. Quá trình tạo plasmit mang gen mã hoá enzym tổng hợp axit artemisinic (của *A.annua*) có gì khác nhau nếu người ta muốn biểu hiện gen ở (1) nấm men rượu và (2) vi khuẩn *E.coli*? Giải thích.

2. Để tạo plasmit tái tổ hợp chứa gen tổng hợp axit artemisinic biểu hiện ở vi khuẩn *E.coli* người ta đã tiến hành như sau:

Bước 1: Xử lý gen mã hoá enzym tổng hợp axit artemisinic (đã cải biến phù hợp với vi khuẩn *E.coli*) và thể truyền với enzym *EcoRI*.

Bước 2: Trộn các đoạn gen thu được ở trên với nhau và bổ sung enzym ADN ligase.

Bước 3: Chuyển các plasmit thu được vào hỗn hợp tế bào *E.coli*.

Bước 4: Nhận biết tế bào mang plasmit tái tổ hợp và tạo điều kiện cho gen tổng hợp axit artemisinic được biểu hiện.

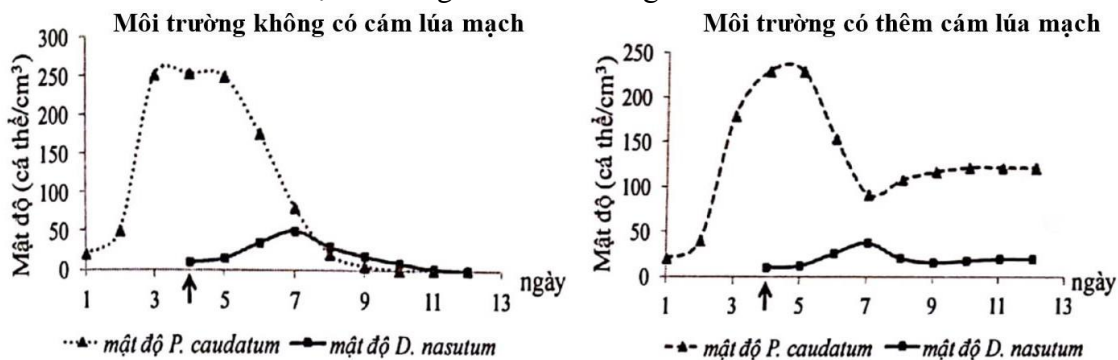
Hãy cho biết các sản phẩm có thể thu được qua bước 2 và bước 3.

Hướng dẫn chấm

| | | |
|----|--|------|
| 1. | (1) Có thể sử dụng trực tiếp gen tách từ <i>A.annua</i> mà không cần qua cải biến vì hệ thống biểu hiện của nấm men tương đồng với hệ thống biểu hiện gen ở sinh vật nhân thực. | 0,25 |
| | (2) Cần phải cải biến gen (sử dụng cADN) vì hệ thống biểu hiện ở <i>E.coli</i> khác với sinh vật nhân thực (không có cơ chế cắt intron – nối exon sau phiên mã). | 0,25 |
| 2. | - Qua bước 2 có thể thu được một số plasmit mang gen chuyển, một số plasmit mang nhiều gen chuyển và một số plasmit không mang gen tự nối lại. | 0,25 |
| | - Qua bước 3 có thể thu được một số tế bào nhận đúng plasmit tái tổ hợp mang gen mong muốn, một số tế bào nhận plasmit không mang gen mong muốn và một số tế bào không tiếp nhận thêm plasmit. | 0,25 |

Câu 5 (1,5 điểm).

Để nghiên cứu mối quan hệ sinh thái giữa 2 loài *Paramecium caudatum* và *Didinium nasutum*, người ta đã nuôi chung 2 loài trong môi trường phù hợp theo 2 công thức: môi trường nuôi không có cám lúa mạch và môi trường nuôi có thêm cám lúa mạch (làm nơi ẩn náu cho *P.caudatum*). Trong đó, loài *P.caudatum* được nuôi trước, đến ngày thứ tư loài *D. nasutum* được bổ sung vào môi trường nuôi.



Ghi chú: ↑: Thời điểm bổ sung *D. nasutum* vào môi trường nuôi cấy

Xác định mối quan hệ sinh thái giữa *P. caudatum* và *D. nasutum*? Giải thích.

Hướng dẫn chấm

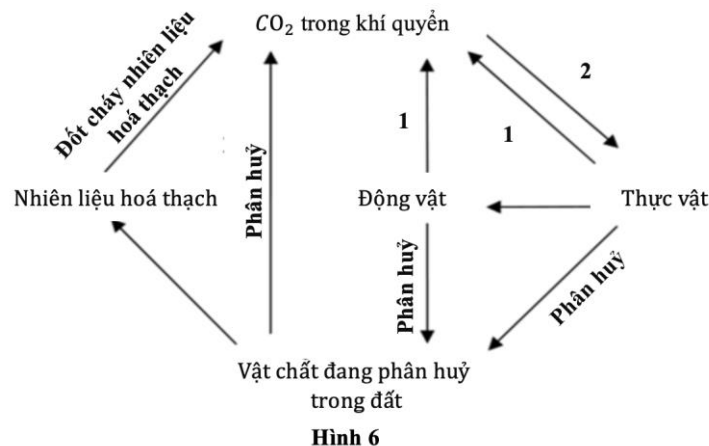
| | |
|---|-------------|
| - Đây là mối quan hệ sinh vật ăn sinh vật (vật ăn thịt – con mồi). | 0,25 |
| - Giải thích: + Ở cả hai công thức thí nghiệm, sau 3 ngày nuôi cấy quần thể <i>P. caudatum</i> gia tăng đáng kể và kích thước quần thể đạt trạng thái cân bằng với nguồn sống của môi trường. | 0,25 |
| + Công thức 1: Ngày thứ tư, sau khi thả thêm <i>D. nasutum</i> vào, ban đầu quần thể <i>D. nasutum</i> tăng chậm nhưng sau đó tăng nhanh, đạt kích thước tối đa vào ngày thứ 7. Số lượng <i>P. caudatum</i> giảm mạnh và bị tiêu diệt ở ngày thứ 9. Sau đó 2 ngày loài <i>D. nasutum</i> cũng mất đi. Vật ăn thịt - <i>D. nasutum</i> đã ăn đến con mồi cuối cùng và sau đó nó cũng chết đói → mối quan hệ vật ăn thịt con mồi. | 0,5 |
| + Công thức 2: Ban đầu, loài <i>P. caudatum</i> giảm mạnh về số lượng do bị loài <i>D. nasutum</i> khai thác. Ở ngày thứ 7, mật độ <i>D. nasutum</i> đạt cực đại và mật độ của <i>P. caudatum</i> giảm xuống thấp nhất. Sau đó, do có nơi lẩn trốn là mảnh cám nên kích thước quần thể được phục hồi ở mức cân bằng với nguồn sống của môi trường. Kích thước quần thể ăn thịt <i>D. nasutum</i> cũng giảm rồi được phục hồi theo quần thể con mồi. Hai loài đã thích nghi với môi trường sống và thích nghi với con mồi. | 0,5 |

Câu 6 (1,5 điểm).

Hình 6 mô tả một phần của chu trình cacbon.

1. Hãy chú thích tên các quá trình (1), (2) và nêu vai trò của quá trình đó.

2. Trong các quá trình được đề cập ở hình 6, quá trình nào cần hạn chế tối đa? Vì sao? Hãy đề xuất một số biện pháp để hạn chế ảnh hưởng của nó.



Hướng dẫn chấm

| | | |
|----|--|---|
| 1. | - Kết luận: (1) - Hô hấp của sinh vật; (2) - Quang hợp của thực vật + (1) Hô hấp của sinh vật → thải CO ₂ vào khí quyển, góp phần vào cân bằng hàm lượng O ₂ /CO ₂ , ảnh hưởng đến khí hậu toàn cầu. + (2) Quá trình quang hợp của thực vật → hấp thụ CO ₂ , điều hoà khí hậu, tổng hợp chất hữu cơ từ chất vô cơ, cung cấp năng lượng cho các sinh vật tiêu thụ. | 0,25 0,25 0,25 |
| 2. | - Quá trình đốt cháy nhiên liệu hoá thạch cần hạn chế tối đa. - Giải thích: Quá trình này đã thải một lượng lớn khí CO ₂ gây hiệu ứng nhà kính, ảnh hưởng xấu tới khí hậu toàn cầu. - Biện pháp: Sử dụng các nguồn năng lượng sạch, an toàn: + Thay thế nhiên liệu hoá thạch bằng năng lượng xanh + Sử dụng pin nhiên liệu, không thải khí CO ₂ và các khí độc khác,.. (Thí sinh đưa ra phương án khác phù hợp vẫn cho điểm tối đa) | 0,25 0,25 0,25 |