## Chương VII: sự phát triển của phôi giai đoạn sớm: những vấn đề về di truyền và thượng di truyền

- 1. Ở người nữ, hiện tượng xóa ấn thượng di truyền xảy ra trong tiến trình nào?
  - a. Nguyên phân của tế bào sinh dưỡng
  - b. Nguyên phân của hợp tử lưỡng bội
  - (c.) Noãn nguyên thủy bắt đầu giảm phân
  - d. Noãn bào chuẩn bị hoàn tất giảm phân
- 2. Ở người nữ, hiện tượng đóng ấn thượng di truyền xảy ra trong tiến trình nào?
  - (a) Noãn bào chuẩn bị hoàn tất giảm phân
  - b. Noãn nguyên thủy bắt đầu giảm phân
  - c. Nguyên phân của hợp tử lưỡng bội
  - d. Nguyên phân của tế bào sinh dưỡng
- 3. Đối tượng nghiên cứu nào sau đây là phù hợp nhất cho mục đích khảo sát những yếu tố ảnh hưởng đến xoá/đóng ấn di truyền của một gene?
  - a. Anh em ruột ở các điều kiện phát triển khác nhau
  - b. Song thai có nguồn gốc từ hai hợp tử khác nhau
  - c.) Song thai có nguồn gốc từ một hợp tử duy nhất /
  - d. Anh em cùng cha khác mẹ hay cùng mẹ khác cha
- 4. Trong sinh giới, biến đổi nào giúp điều chỉnh để thích nghi ngay trong thời gian của một thế hệ?
  - a. Các đột biến gene
  - (b.) Kiểm soát qua mi-RNA,
  - c. Đóng ấn thượng di truyền
  - d. Thay đổi histone của nucleosome
- 5. Trong sinh giới, vì sao một kiểu hình có thể đột ngột "tái xuất hiện" sau nhiều thế hệ bị "biến mất"?
  - Vì trong các thể hệ trước, gene này bị đóng ấn
  - b. Vì trong các thể hệ trước, gene này bị xóa ấn
  - c. Vì kiểu hình này liên quan đến một gene lặn
  - d. Vì kiểu hình này liên quan đến một tổ hợp gene
- 6. Ở loài người, kiểu hình (phenotype) của một cá thể ở  $F_1$  chịu sự chi phối của yếu tố nào?
  - a. Luật Mendel về gene trội và gene lặn
  - b. Gene nào bị đóng ấn thượng di truyền
  - c. Biểu hiện tổng hòa của các micro RNA
  - (d.) Cả ba yếu tố trên cùng chi phối phenotype/
- 7. Ở loài người, luôn luôn xảy ra một hiện tượng đóng ấn quan trọng, làm cho hầu hết các gene thuộc một nhiễm sắc thể (trong một cặp) bị trở thành im lặng. Hiện tượng này xảy ra ở nhiễm sắc thể nào?
  - a. Nhiễm sắc thể Y
  - b. Nhiễm sắc thể X/
  - c. Một nhiễm sắc thể tâm đầu
  - d. Một nhiễm sắc thể tâm giữa
- 8. Ở loài người, cơ chế nào qui định việc một gene sẽ bị đóng ấn?
  - a. Các gene từ mẹ thường bị đóng ấn

- b. Các gene từ cha thường bị đóng ấn
  c. Việc đóng ấn một gene là ngẫu nhiên /
  d. Tùy trẻ trai (đóng ân gene mẹ) hay gái (đóng ân gene cha)
  9. Một bệnh được gọi là di truyền liên kết với nhiễm sắc thể X (X-linked). Cần điều kiện nào thì bệnh sẽ biểu hiện ra ở kiểu hình?
  a. Điều kiện cần và đủ là gene qui định bệnh này phải ở dạng đồng hợp tử lặn
  b. Điều kiện cần và đủ để có biệu hiện gene là gene bệnh là gene trội
  c. Điều kiện phải thỏa là gene qui định bệnh này phải ở dạng dị hợp tử
  - d. Bệnh di truyền liên kết với X không tuân theo các qui luật của Mendel
- 10. Sau khi xảy ra thụ tinh, yếu tố nào được xem là yếu tố (kinh điển) chi phối việc bật (mở) các gene?
  - a. Acetyl hóa các histone
  - b. Khử acetyl các histone
  - c. Methyl hóa các đảo CpG
  - (d.) Khử methyl các đảo CpG/
- 11. Khi phôi dâu chuyển thành phôi nang, người ta quan sát thấy hiện tượng gì tại vật chất di truyền?
  - a. Methyl hóa toàn bộ vật chất di truyền của phôi nang
  - b. Methyl hóa vật chất di truyền của ngoại bì lá nuôi
  - (c) Methyl hóa vật chất di truyền của khối tế bào trong/
  - d. Khử methyl toàn bộ vật chất di truyền của phôi nang
- 12. Trong hai ngày đầu tiên sau thụ tinh, các hiện tượng thượng di truyền xảy ra tại hợp tử diễn ra theo trình tự nào?
  - (a) Trên vật chất di truyền có nguồn gốc cha trước, rồi đến vật chất di truyền có nguồn gốc mẹ
  - b. Trên vật chất di truyền có nguồn gốc mẹ trước, rồi đến vật chất di truyền có nguồn gốc cha
  - c. Chúng xảy ra đồng thời trên các vật chất di truyền có nguồn gốc cha lẫn có nguồn gốc mẹ
  - d. Xảy ra ngẫu nhiên hoặc trên các vật chất di truyền có nguồn gốc mẹ hoặc có nguồn gốc cha
- 13. Thời điểm nào là thời điểm "khó vượt qua nhất" của một phôi tiền làm tổ?
  - a. Từ trứng thụ tinh trở thành hợp tử
  - b. Từ hợp tử trở thành phôi phân chia
  - c Từ phôi phân chia trở thành phôi nang
    - d. Khó khăn xảy ra đều ở cả ba giai đoạn
- 14. Nguyên nhân nào có thể gây ra bất thường trong transcriptome của nội mạc tử cung, gây ra thất bại làm tổ của phôi thai?
  - a. Nồng độ huyết thanh rất cao của steroids sinh dục
  - Hiện diện không đúng thời điểm của progesterone
  - c. Bất thường trong methyl hóa của các gene nội mạc
  - d. 3 yếu tố trên cùng dẫn đến thay đổi transcriptome
- 15. Người ta giải thích tần suất cao xảy ra lệch bội ở phôi thai như thế nào?
  - a. Do bất thường trong tiến trình hình thành giao tử đực
  - (b) Do bất thường trong tiến trình hình thành giao tử cái
  - c. Do bất thường trong tiến trình nguyên phân của hợp tử
  - d. Do bất thường trong cả ba tiến trình được liệt kê ở trên

- 16. Trong thời gian mới bắt đầu thực hiện sinh thiết phôi tiền làm tổ cho các phôi thu được từ thụ tinh trong ống nghiệm, người ta đã vô cùng kinh ngạc khi thấy rằng tần suất lệch bội rất cao ở phôi phân chia. Vì sao có hiện tượng này?
  - a. Là hệ quả của việc dùng gonadotropin ngoại sinh ngăn chọn lọc
  - b. Là hệ quả biến đổi thượng di truyền gây bởi môi trường nuôi cấy
  - c. Là hệ quả của thương tổn thoi vô sắc gây bởi kỹ thuật thụ tinh
  - d Tần suất lệch bội tự nhiên vốn đã rất cao ở loài người
- 17. Hãy chỉ ra khác biệt giữa việc sinh thiết phôi ngày 3 và sinh thiết phôi ngày 5 trong khảo sát di truyền tiền làm tổ?
  - a. Sinh thiết phôi ngày 5 cho phép thực hiện khảo sát phức tạp hơn sinh thiết phôi ngày 3
  - (b) Sinh thiết phôi ngày 5 phản ánh lá nuôi, sinh thiết phôi ngày 3 phản ánh cả lá nuôi và phôi
  - c. Sinh thiết phôi ngày 5 không gây khuyết tật cho thai, sinh thiết phôi ngày 3 thì có thể có
  - d. Sinh thiết phôi ngày 5 không làm cho phôi bị chết, sinh thiết phôi ngày 3 thì có thể có
- 18. Khi thực hiện khảo sát tiền sản không xâm lấn (NIPT), bạn sẽ xem là chưa đủ dữ kiện và phải làm thêm khảo sát khác (về lệch bội) trong tình huống nào?
  - a. Không cần khảo sát khác bất chấp kết quả âm hay dương
  - b. Luôn cần khảo sát khác bất chấp kết quả âm hay dương
  - c. Kết quả trả lời là dương tính (nguy cơ cao) với lệch bội
  - d. Kết quả trả lời là âm tính (nguy cơ thấp) với lệch bội
- 19. Đối tượng nào sau đây là đối tượng cần được thực hiện tầm soát lệch bội ở thai nhi?
  - a.) Tất cả mọi phụ nữ mang thai
  - b. Người đã từng sanh con mắc lệch bội
  - c. Vợ/chồng có chuyển đoạn Robertson
  - d. Các phụ nữ có thai khi tuổi đã lớn
- 20. Để khảo sát di truyền tiền làm tổ, sinh phẩm nào được chọn cho khảo sát?
  - a. Một thể cực bất kỳ, thu thập khi thực hiện kiểm tra thụ tinh
  - b. Một phôi bào bất kỳ, thu thập ở giai đoạn phôi phân chia  $N_3$
  - c. Một số phôi bào từ lớp ngoại bì lá nuôi ở giai đoạn phôi nang
  - d. Tùy theo mục đích, có thể chọn lấy một trong các sinh phẩm trên