

TỔNG HỢP ĐỀ THI NỘI TRÚ MÔN 2 (MÔN TỔNG HỢP)

Ngày 24/09/2019

Triệu Khánh Vinh – Tổ 4 – Y13A – nickname Tê Ka Vê - Mon

A. GIẢI PHẪU 22.08.2020

- ✓ Giới hạn tam giác vai tam đầu bao gồm cơ tròn lớn, cơ tròn bé và: **Đầu dài cơ tam đầu** ✓
- ✓ Thần kinh hông trên chi phối cơ nào: **Cơ căng mạc đùi** → 3 cơ: **mông nhỡ mông bé - căng mạc đùi cơ mông lớn** → TK mông dưới (L5S1S2)
- ✓ Thành trong của hố nách: cơ răng trước 2 cơ: **răng trước, gian sườn**
- ✓ Phía dưới ĐM đùi trong ống khoeo là: (không có đáp án TM đùi): **cơ khép dài** chắc là ống cơ khép
Phía dưới = mặt sau OCK
→ cơ khép dài - khép lớn
- ✓ Thân trên đám rối cánh tay từ: **C4.C5.C6**
- ✓ ĐM xuất phát từ ĐM nách ở **phía sau cơ tròn bé: ĐM ngực ngoài** ?

B. DI TRUYỀN: check 7/9/2020

1. Đột biến NST nào sau đây gây sảy thai liên tục nhiều nhất:

- a. **Trisomy 16** 100%
- b. **Trisomy 21** 78%
- c. **Trisomy 22** 99.5%
- d. **Monosomy X** 99%

car bảng sảy thai liên tục của thầy
100% sảy: tam bội, tứ bội, T16
99.5% là Trisomy khác
45XO: 99% sảy
T18: 95%
T21: 78%

Outcome	Pregnancies	Spontaneous Abortions (%)	Live Births
Total	10,000	1500 (15)	8500
Normal chromosomes	9,200	730 (8)	8450
Abnormal chromosomes	800	750 (94)	50

Specific Abnormalities	170	170 (100)	0
45,X	140	139 (99)	1
Trisomy 16	112	112 (100)	0
Trisomy 18	20	19 (95)	1
Trisomy 21	45	38 (84)	10
Trisomy, other	209	208 (99.5)	1
47,XXX	19	4 (21)	15
47,XXY			
Unbalanced rearrangements	27	23 (85)	4
Balanced rearrangements	19	3 (16)	16
Other	39	37 (95)	2

trong các bất thường sau, bất thường nào có tỷ lệ sảy thai thấp nhất
A - Monosomy X
B - Trisomy 16
C - Trisomy 18
D - Trisomy 13

T16 là 100%
T13 là nhóm T# -> 99.5%
45XO => 99%
T18 là 95%
T21 là 78%

2. Chức năng phù hợp với protein được mã hóa bởi proto-oncogen **chọn câu sai**

- a. **Yếu tố phiên mã** ✓
- b. **Thành phần dẫn truyền tín hiệu** ✓
- c. **Enzyme sửa lỗi DNA**
- d. **Yếu tố tăng trưởng và thụ thể** ✓

3. Gen nào trên NST 17 liên quan mô hình two hit model

- a. **RET** 2 cú đánh -> TSG
TSG có 2 nhóm: Caretaker (BRCA12) gatekeeper (RB1, TP53)
- b. **P53** * TP53 -> NST số 17
- c. **RB** * RB1 -> NST số 13
- d. **BRCA1**

KRR luôn 1 bên, chiếm 60%
KGB: 85 - 15 - 5

chiếm 40%, 90-95% lại ko có gia đình

4. 1 câu về bệnh RB thì dấu hiệu nào của Bệnh nhân gợi ý khả năng ĐBG rải rác => **luôn 1 bên**

5. Gen RB là : **Gatekeeper** là TSG, nếu đột biến thì u nguyên bào võng mạc

6. Người nào không xếp vào nguy cơ cao K:

- a. 2 người 1st cùng bị ✓
- b. 3 người thân cùng bên cùng bị ✓
- c. **2 người cùng bên không rõ hoặc muộn bị** ✗ **trung bình**
- d. 1 người 1st và 1 người 2nd sớm ✓

miRNA -> mất chức năng TSG
thông qua: gắn mRNA -> cắt đứt mRNA,
or gắn ko hoàn toàn mRNA -> Ribosom không trượt được

7. Cơ chế đột biến gene TSG liên quan miRNA: **hội chung quát vô mARN đó**

8. Cơ chế thuốc đánh trúng đích của bệnh CML: **ức chế tyrosine kinase**

9. Tỷ lệ mang gen bệnh trong quần thể là 1/30. Nữ mang gen bệnh kết hôn với Nam trong quần thể đó

=> 1/120 Aa x 1/30 xác suất Nam lành mang gen bệnh Aa => aa là 1/4 x 1/30 = 1/120

10. NST tâm động: **giúp phân biệt các NST kích thước tương tự nhau**

1 - locus đặc hiệu
2 - dò tâm động - dò đầu mút (= các trình tự lặp lại)
3 - son toàn bộ/nhánh/vùng
vì FISH a phân chẩn đoán lệch bội -> đầu dò son

11. Đầu dò nào ít dùng trong FISH: 4 cái trong slide đó => tự chọn đi mấy em

12. 1 bà có NIPT nguy cơ cao trisomy 16 tuần 16, bà muốn CDXD nhanh => làm gì ?

- a. FISH *chọc ối -> chẩn đoán xác định nhanh FISH 24h*
- b. NIPT
- c. NST đồ
- d. Giải trình tự

13. Thằng nào chấm dứt giải trình tự: ddNTP ✓ *di - deoxy - NTP => vị trí 3' ko có OH*

14. Ưu điểm của NST đồ: khảo sát toàn bộ bộ gen

15. Tăng chiều dài đoạn stalk thuộc Statellites ký hiệu gì:

- a. ps+
- b. pstk+ *tăng chiều dài*
- c. qh+ *t ng vùng dị nhiễm sắc nhánh dài*
- d. cenh+ *t ng vùng dị nhiễm sắc tâm*

* NST tâm đầu 13 14 15 21 22 sẽ tăng stk or tăng s -> pstk+, ps+
* NST 1 9 16 Y sẽ tăng vùng dị nhiễm sắc: 1qh+ or 9qh+....

16. Loại NST nào thường gây tăng chiều dài bất thường: NST tâm đầu

17. 1 câu lấy cái hình nhân đoạn ra hỏi là gì: đáp án: nhân đoạn (nói chung học hình full nha, thầy cho full hình, only trong slide)

18. Bệnh lây chéo, con trai biểu hiện bệnh, mẹ là người mang gen => lặn NST giới tính ✓

19. Hình sanger => cái hình lỗi nhiều cần làm lại đó

⇒ Anh hết nhớ nổi rồi, nói chung không khó nên không ấn tượng lắm

C. SINH LÝ:

1. Người bình thường lúc nghỉ ngơi, ctO₂ động mạch là 19ml, ctO₂ tĩnh mạch trộn là 4ml => nguyên nhân nào => cung lượng tim
2. Tế bào cận tiểu cầu là: tb cơ trơn tiểu động mạch vào
3. T2 nghe ở pha: eo đẳng trương giãn đẳng trương

D. HÓA SINH:

1. Số phản ứng oxy hóa trong Krebs chiếm bao nhiêu % tổng số phản ứng => 50% *để 8 phản ứng 4 PU OXH khử 3468*
2. PRPP synthetase tham gia quá trình nào *sinh tổng hợp purin (AGI)*
3. Chọn câu sai về tạo mật ở gan:
 - a. Gan tái tạo Bili gián tiếp từ urobilinogen
 - b. Nguyên liệu là cholesterol
 - c. 2 đáp án c,d loại
4. NADH cho ra mấy ATP? => 2.5 *tỷ số P/O = 10/4 = 2.5, còn FADH2 là 6/4 = 1.5 ATP*
5. Tạo 1 ATP cần mấy chuyển bao nhiêu proton ra màng => 4 proton *Tạo 1 ATP -> tóm lại cần 4H+ ra màng 3 cái cho việc quay rotor (10 H+ quay 1 vòng cho 3 ATP -> lấy xấp xỉ là 3H+ cho 1ATP) 1 cái H+ là hậu cần cho việc màng ADP vs Pi vào*
6. Ceton được tạo ra từ đâu? Gan
7. Clearance là:
 - a. Lưu lượng máu lọc hoàn toàn chất đó trong 1 phút
 - b. CT Cockcroft-gault...
 - c.
 - d. A+B đúng