

Bệnh NST

Saturday, September 5, 2020

9:34 PM

tranthien692@gmail.com (Guest) Monday 8:57 PM

1

4

Vùng dị nhiễm sắc (heterochromatin) nằm ở phần nào trên nhiễm sắc thể?

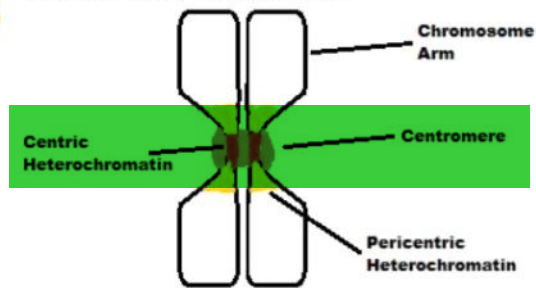
- ☐ Đầu tận
- ☒ Tâm động ✓
- ☐ Nhánh ngắn
- ☐ Nhánh dài

Dạ thưa thầy cho em hỏi câu này với ạ, theo như thầy giảng thì vùng dị nhiễm sắc nằm ở phía dưới tâm động, như vậy câu này đáp án là nhánh dài mới hợp lý chứ ạ?

▼ Collapse all

BH

Bùi Võ Minh Hoàng Monday 10:31 PM



Monday 10:33 PM Edited

2

vùng dị nhiễm sắc (heterochromatin) nằm ở vùng tâm và cạnh tâm (cả trên nhánh ngắn và nhánh dài)

vùng dị nhiễm sắc dưới tâm động được mô tả trong phần các biến thể nhiễm sắc thể là chỉ tập trung vào phần trên nhánh dài ngay dưới tâm động có thay đổi kích thước được ghi nhận trên lâm sàng.

Do vậy câu hỏi trên sẽ cần chỉnh lại một chút.

[See less](#)

T

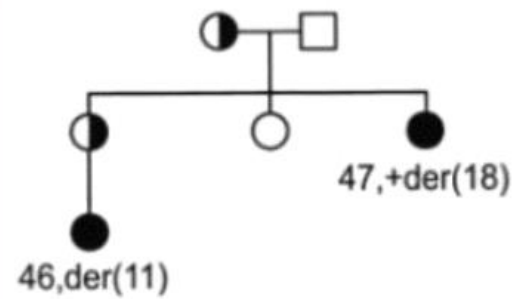
tranthien692@gmail.com (Guest) Monday 11:08 PM

2

Dạ em cảm ơn thầy ạ

← Reply

Câu 2



Cây gia hệ sau đây thể hiện người mang nhiễm sắc thể chuyển đoạn $t(11;18)(p15;q11)$. Giao tử mang cặp nhiễm sắc thể nào được hình thành ở người mang chuyển đoạn này có thể giải thích cho trường hợp bé gái 47,+der(18)?

der(18) = nst 18 có phần chuyển đoạn của nst 11
 der(11) = nst 11 có phần chuyển đoạn của nst 18

- ☒ 11;der(18)
- ☐ der(11);18 ✓
- ☐ 11;18
- ☐ der(11);der(18)

Giải đáp thắc mắc về câu hỏi:

Cây gia hệ sau đây thể hiện người mang nhiễm sắc thể chuyển đoạn t(11;18)(p15;q11). Giao tử mang cặp nhiễm sắc thể nào được hình thành ở người mang chuyển đoạn này có thể giải thích cho trường hợp bé gái 47,+der(18)? der(18) = nst 18 có phần chuyển đoạn của nst 11
der(11) = nst 11 có phần chuyển đoạn của nst 18

Có em đặt câu hỏi như sau:

Thưa thầy e thấy đáp án câu 11 không hợp lý ạ. Theo đáp án là giao tử der11;18 nếu kết hợp với giao tử bình thường là : sẽ ra được hợp tử là 46NST chứ không giải thích cho trường hợp của đề bài là 47,der 18 được. mong thầy giải thích giúp em. Em cảm ơn thầy

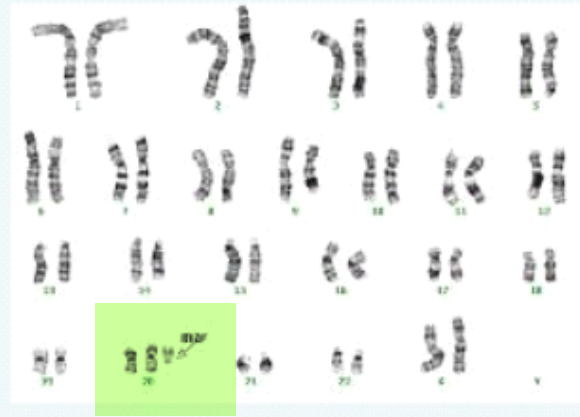
Ở đây câu hỏi là trong những giao tử được tạo ra từ người mang chuyển đoạn t(11;18) sẽ là nguyên nhân tạo ra bé gái 47,+der(18).

Theo đó thì người mang chuyển đoạn t(11;18) sẽ có các giao tử như sau (giải thích theo cơ chế 2:2 = tạm gọi là "chia bánh đều"):

- 11;18 (tế bào này có 1 nst 11 và 1 nst 18 bình thường)
- der(11);der(18) ==> tạo ra người lành mang nst chuyển đoạn
der(11) = nst 11 có phần chuyển đoạn của nst 18
der(18) = nst 18 có phần chuyển đoạn của nst 11
- 11;der(18) => kết hợp giao tử bình thường (11;18) ==> cá thể 11;11;der(18);18 = có nghĩa là dư 1 đoạn nhánh ngắn NST 11 hay trisomy 11p15
- der(11);18 ==> cá thể 11;der(11);18;18 = trisomy 18q
- 11;der(11)
- der(18);18

Theo hình của đề bài thì 47 nst, đó là trường hợp sự hình thành giao tử giải thích theo cơ chế 3:1 (tạm gọi là "chia bánh không đều"). Do đó giao tử đúng cho đề bài này sẽ là 11;der(11);18.

Do tôi chỉ giới thiệu với các em theo cơ chế 2:2 nên tôi sẽ đổi lại câu hỏi này.



Một bé gái 30 tháng tuổi có vấn đề về chậm phát triển trí tuệ và chậm nói. Bé gái là con út trong 1 gia đình lao động nghèo có 4 người con, 3 người anh và chị của bé gái đều khỏe mạnh. Kiểm tra bộ nhiễm sắc thể của bé và của ba mẹ bé ghi nhận các kết quả như sau:

- Ba của bé = 46,XY
- Mẹ của bé = 46,XX
- Bé gái = 47,XX,+mar (như hình)

Theo bạn có thể dùng kỹ thuật nào sau đây để xác định nhanh và chính xác nhiễm sắc thể marker này?

- ☐ Kỹ thuật FISH, dùng đoạn dò repetitive sequence ở tâm động NST 22
- ☒ Kỹ thuật FISH, dùng đoạn dò repetitive sequence ở đầu tận nhánh ngắn NST 22 ✓
chính xác
- ☐ Kỹ thuật FISH, dùng đoạn dò sơn toàn bộ 24 nhiễm sắc thể
- ☐ Kỹ thuật microarray, sử dụng chip có độ phân giải trên 1 Mb

Câu 3



Hình ảnh sau đây thể hiện bất thường / thay đổi gì trong cấu trúc nhiễm sắc thể 9?

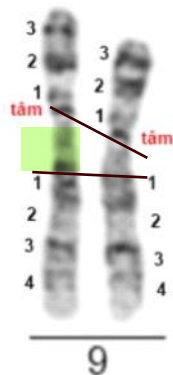
- ☐ Đảo đoạn quanh tâm
- ☐ Nhân đoạn vùng nhánh dài gần tâm
- ☐ Tăng chiều dài vùng dị nhiễm sắc
- ☐ Mất đoạn trên nhánh dài

dạ thưa thầy, hình này làm sao mình phân biệt được đây là tăng chiều dài dị nhiễm sắc hay là nhân đoạn vùng nhánh dài gần tâm vậy ạ?

BH

Bùi Võ Minh Hoàng Monday 11:40 PM Edited

1



tạm lấy hình này để giải thích,

- từ vị trí tâm ra nhánh p = cả 2 như nhau
- từ vị trí tâm đến khối 1 của nhánh q = có khác biệt chiều dài; đây là vùng dị nhiễm sắc dưới tâm

Như vậy để có thể dễ chịu một chút cho các em thì câu hỏi dạng này khi thi sẽ có chú thích đầu là tâm động.

[See less](#)

N

nts96a2@gmail.com (Guest) Monday 11:51 PM

dạ em cảm ơn thầy, em hiểu phần này ạ nhưng nếu khoảng cách từ tâm đến khối 1 của nhánh q mà có khác biệt chiều dài thì ngoài trường hợp vùng dị nhiễm sắc dưới tâm thì mình cũng gặp trong nhân đoạn vùng gần tâm được chứ ạ? em chưa biết phân biệt 2 dạng này ạ

BH Bui Võ Minh Hoàng Monday 11:54 PM Edited 3
cũng có thể xảy ra, nhưng dị nhiễm sắc thường không có gene quan trọng nên nếu có nhân lên thì cũng không ảnh hưởng gì.
còn nhân đoạn vùng gần tâm sẽ tùy vào đặc điểm băng sáng hay tối trên NST đồ, nếu băng sáng thì khó nhận biết
để xác định thật sự có nhân đoạn vùng gần tâm sẽ cần kỹ thuật khác như microarray.

N nts96a2@gmail.com (Guest) Tuesday 12:01 AM 1
dạ, giờ em hiểu rồi. em cảm ơn thầy ạ

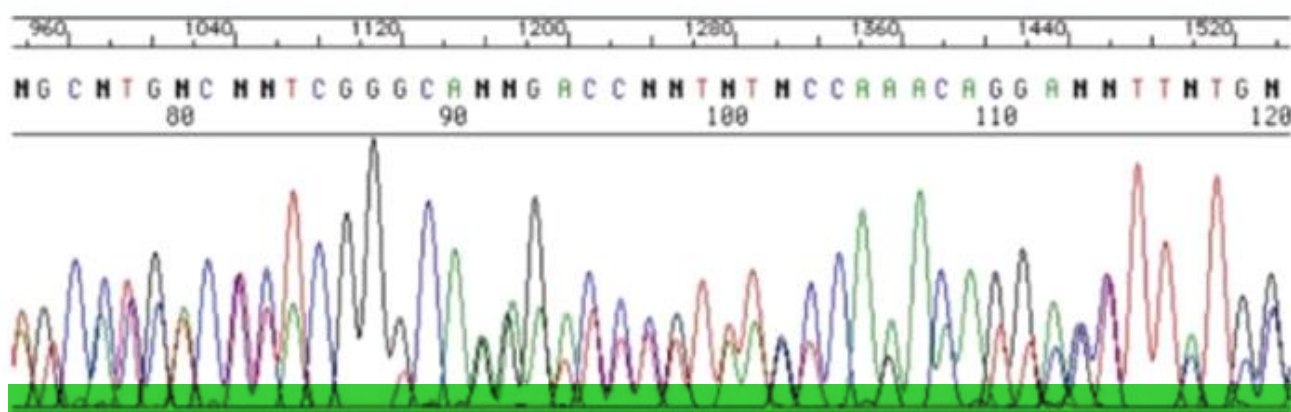
← Reply

tăng vùng dị nhiễm sắc -> tăng sáng
lập đoạn: nếu vùng đó sáng tối thì phân biệt được, còn băng đó sáng thì
microarray

Câu 4

12

Kết quả giải trình tự Sanger như hình bên dưới sẽ được ghi nhận như thế nào?



- ☐ Kết quả tốt, không noise
- ☐ Kết quả tạm chấp nhận, ít noise
- ☒ Kết quả không tốt, noise nhiều
- ☐ Kết quả không tốt, pha trộn nhiều mẫu DNA ✓

dạ thưa thầy, kết quả này làm sao mình biết là do trộn mẫu DNA mà không phải do noise ạ. vấn đề trộn mẫu này thầy chưa đề cập trong video nên em chưa rõ phần này ạ. có phải là khi trộn thì Nu không hiện ra được -> kí hiệu N không ạ?

▼ Collapse all

BH Bui Võ Minh Hoàng Tuesday 12:26 AM 1 4
noise là phần em sẽ thấy rất nhiều ở phần đáy, thì thoảng có vài peak tăng độ cao lên.
nếu phần đáy sạch có nghĩa không có noise, vậy có nhiều peak đan xen nhau thì sẽ nghĩ đến do trộn mẫu DNA.

N nts96a2@gmail.com (Guest) Tuesday 12:29 AM 1
dạ, em cảm ơn thầy. chúc thầy ngủ ngon 😊

← Reply

Note Anh Hoàng

BH

Bùi Võ Minh Hoàng Tuesday 12:10 AM Edited

❤️ 4

NOTE 1 (31.8.2020)

Một vài điểm lưu ý từ những phản hồi của các em trong hôm nay

- Các hình nhiễm sắc thể theo cặp đơn lẻ với mục tiêu hỏi về thay đổi cấu trúc sẽ được chú thích trên hình vị trí tâm động.
- Hình ảnh nhiễm sắc thể marker trong hình bộ nhiễm sắc thể đã xếp
 - + nếu đứng ở một vị trí không đánh số (1,2,3,...,X,Y) thì đó là nst không biết giống nst nào. Để xác định sẽ cần dùng FISH 24 màu sơn mỗi nst với màu riêng biệt.
 - + nếu đã xếp vào chung với các nst khác thì đó là trông hao hao giống và có thể xác định nhanh bằng những đoạn dò FISH thông thường.
- Các loại giao tử được hình thành từ người mang nst chuyển đoạn
 - + sẽ theo cách chia 2:2
 - + có khác biệt về số nst ở người mang nst chuyển đoạn giữa nst tâm đầu (2 nst bình thường + 1 nst chuyển đoạn) và nst không phải tâm đầu (2 nst bình thường + 2 nst chuyển đoạn)
- Sanger sequencing cơ bản cần nắm:
 - + khi nào gọi là noise = tín hiệu thấp ở phần đáy các peak, dày đặc
 - + các peak thể hiện theo trình tự màu luân phiên nhau, không lặp lại hay trùng lặp cùng 1 vị trí là thể hiện trình tự 1 DNA

See less

N

nhanmeo17@gmail.com (Guest) Tuesday 11:59 PM

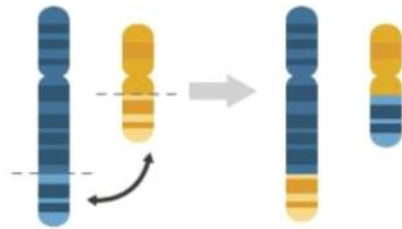
Dạ thưa thầy, em không hiểu câu này "có khác biệt về số nst ở người mang nst chuyển đoạn giữa nst tâm đầu (2 nst bình thường + 1 nst chuyển đoạn) và nst không phải tâm đầu (2 nst bình thường + 2 nst chuyển đoạn)". Thầy có thể cho ví dụ giải thích giúp em được không ạ? Em cảm ơn thầy

BH

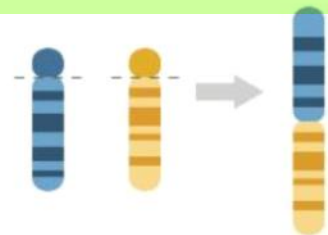
Bùi Võ Minh Hoàng Wednesday 12:09 AM

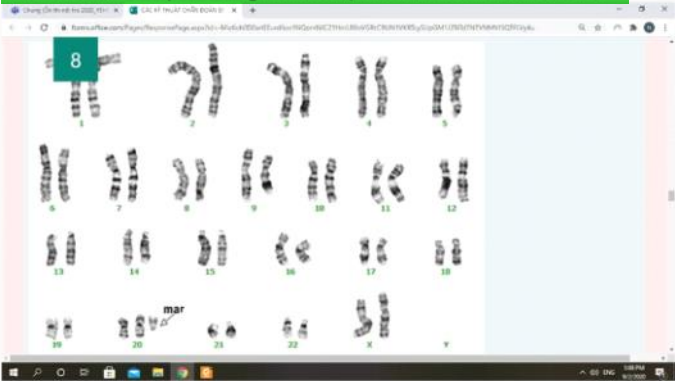
❤️ 1

Chuyển đoạn giữa 2 nst không phải tâm đầu (hoặc giữa 1 nst không phải tâm đầu và 1 nst tâm đầu) =



Chuyển đoạn hòa nhập tâm = chuyển đoạn chỉ xảy ra giữa 2 nst tâm đầu



- N** nhanmeo17@gmail.com (Guest) Wednesday 10:51 AM 👍 1
 dạ em đa hiểu rồi, cam on thầy ạ
- N** nhanmeo17@gmail.com (Guest) Wednesday 1:09 PM ❤️ 1
 Dạ thưa thầy em còn thắc mắc về khúc này "Hình ảnh nhiễm sắc thể marker trong hình bộ nhiễm sắc thể đã xếp:
 + nếu đã xếp vào chung với các nst khác thì đó là trông hao hao giống và có thể xác định nhanh bằng những đoạn dò FISH thông thường"
 Vậy tại sao trong hình này mình không xếp nó vào chung với NST số 22 mà xếp nó chung với NST 20 vậy Thầy? em thấy nó giống NST số 22 hơn ạ và đáp án cũng chỉ đề cập tới đầu dò của NST số 22.
- 
- [See less](#)
- BH** Bùi Võ Minh Hoàng Wednesday 1:35 PM 👍 1
 Thực tế sẽ tùy vào kinh nghiệm của người phân tích nst, vì còn căn cứ thêm những hình ảnh khác nhau cung cấp những góc nhìn khác nhau.
 Theo hình này nếu nhìn nhanh thì thấy giống nst 22. Tuy nhiên phân tích kỹ thì nst 22 sẽ có vạch đậm ở giữa nhánh q, còn nst 20 thì có vạch đậm gần cuối nhánh p. Do đó nst marker nghĩ từ nst 20.
- BH** Bùi Võ Minh Hoàng Wednesday 11:11 PM Edited ❤️ 3
 Trước hết cảm ơn em đã giúp tôi nhận ra lỗi đánh máy trong các câu trả lời. NST 20 chứ không phải NST 22.
 Như hình karyotype đã cho thấy, NST marker trông có vẻ giống NST 20 (căn cứ theo vị trí băng như đã mô tả ở trên).
 Giả định NST marker này hình thành từ 1 NST chuyển đoạn nào đó có phần nhánh ngắn là NST 20, còn phần tâm và đoạn ngắn của nhánh dài ngay dưới tâm là NST nào đó. Như vậy nếu dùng đoạn dò lai vào vùng tâm động sẽ không xác định đúng đoạn nhánh ngắn NST 20 trên NST marker.
 Điều quan trọng khác là đoạn dò lai vào vùng tâm động dễ bị lai chéo với NST khác.
- [See less](#)
- T** thanhthao.r14.yds@gmail.com (Guest) Wednesday 11:18 PM 👍 1
 thầy em cảm ơn thầy, em hiểu rồi ạ!

Câu 6

5

Để thể hiện bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể sau:

"đảo đoạn **cạnh tâm** trên nhánh **ngắn** nhiễm sắc thể 2, với 2 điểm gãy là 2p13 và 2p23"
Bạn sẽ viết công thức nhiễm sắc thể như thế nào?

- ☐ inv(2)(q13q23)
- ☐ inv(2)(q13;q23)
- ☒ inv(2)(p13q23) ✓
- ☐ inv(2)(p13;q23)

Dạ thưa thầy câu này em chưa chọn được đáp án nào phù hợp.

"đảo đoạn **cạnh tâm** trên **nhánh ngắn** nhiễm sắc thể 2, với 2 điểm gãy là 2p13 và 2p23" thì em nghĩ đáp án là **inv(2)(p13p23)** chứ ạ?

Nhờ thầy giải đáp thắc mắc của em ạ! Em cảm ơn thầy!

See less

▼ Collapse all

BH

Bùi Võ Minh Hoàng Wednesday 11:25 PM

Đã chỉnh rồi em nhé. Tks a lot.

👍 1 ❤️ 1

T

thanhthao.r14.yds@gmail.com (Guest) Wednesday 11:25 PM

Dạ em cảm ơn thầy ạ!

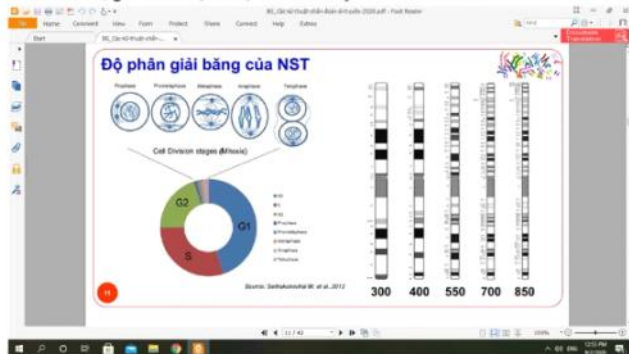
👍 1

← Reply

Câu 7

N

nhanmeo17@gmail.com (Guest) Wednesday 1:00 PM Edited



- Dạ thưa thầy em có thắc mắc là về nguyên lý kỹ thuật NST đồ mình dùng colcemid để ngăn tạo thành thoi vô sắc nhằm giữ NST ở trạng thái kỳ giữa, và theo như hình này thì kỳ giữa sẽ tương ứng với độ phân giải 300. Vậy nếu muốn có độ phân giải cao hơn thì phải giữ trạng thái ở tiền kỳ giữa hay prophase thì mình sẽ làm cách nào ạ?
- Trong bước làm nhuộm tương tế bào của kỹ thuật NST đồ thì sau nhỏ dd KCl bao lâu mình có thể dùng được ạ, tại vì nếu để lâu quá thì tế bào sẽ vỡ nên em không biết mình nên chọn mốc sau mấy phút là được?
Em xin cảm ơn !!

BH

Bùi Võ Minh Hoàng Wednesday 1:28 PM

❤️ 2

1. Về nguyên lý colcemid là ngừng mọi hoạt động phân bào. Nghĩa là ở thời điểm đó nst đang ở bất cứ giai đoạn nào từ tiền kỳ đến kỳ sau đều dừng lại ngay thời điểm cho colcemid.

Do đó chúng ta có thể thu được các nst ở các giai đoạn sau khi dùng colcemid.

Thời điểm mà để thu được nhiều nst ở kỳ giữa nhất để cho colcemid tùy vào từng loại tế bào. Ví dụ như đa số tế bào lympho sẽ vào kỳ giữa sau 72 giờ nuôi cấy, do đó dùng colcemid ở 72 giờ sẽ thu được nhiều nst ở kỳ giữa. Nếu muốn thu nhiều nst cố độ phân giải cao hơn thì dùng phân bào sớm hơn bằng hoá chất khác.

2. Thời gian nhuộm tương sẽ tùy vào loại tế bào cũng như phương pháp thu thập tế bào

Ví dụ: thu thập tế bào bám trực tiếp trên đĩa cấy thì thời gian nhuộm tương ngắn (khoảng ≤ 10 phút) và phải thực hiện hai lần để đảm bảo độ phòng

Thu thập tế bào trong tube 15ml (pp cấy huyền phù hoặc tế bào bám đĩa được bong ra) thì thời gian sẽ khoảng 20 phút.

[See less](#)

N

nhanmeo17@gmail.com (Guest) Thursday 5:41 PM

dạ em cảm ơn thầy, em đã hiểu rồi ạ !

Anh Hoàng

NOTE 1 (31.8.2020)

Một vài điểm lưu ý từ những phản hồi của các em trong hôm nay

- Các hình nhiễm sắc thể theo cặp đơn lẻ với mục tiêu hỏi về thay đổi cấu trúc sẽ được chú thích trên hình vị trí tâm động.
- Hình ảnh nhiễm sắc thể marker trong hình bộ nhiễm sắc thể đã xếp:
 - + nếu đứng ở một vị trí không đánh số (1,2,3,...,X,Y) thì đó là nst không biết giống nst nào. Để xác định sẽ cần dùng FISH 24 màu sơn mỗi nst với màu riêng biệt.
 - + nếu đã xếp vào chung với các nst khác thì đó là trông hao hao giống và có thể xác định nhanh bằng những đoạn dò FISH thông thường.
- Các loại giao tử được hình thành từ người mang nst chuyển đoạn
 - + sẽ theo cách chia 2:2
 - + có khác biệt về số nst ở người mang nst chuyển đoạn giữa nst tâm đầu (2 nst bình thường + 1 nst chuyển đoạn) và nst không phải tâm đầu (2 nst bình thường + 2 nst chuyển đoạn)
- Sanger sequencing cơ bản cần nắm:
 - + khi nào gọi là noise = tín hiệu thấp ở phần đáy các peak, dày đặc
 - + các peak thể hiện theo trình tự màu luân phiên nhau, không lặp lại hay trùng lặp cùng 1 vị trí là thể hiện trình tự 1 DNA

NOTE 2 (01.09.2020)

- o Các em không được yêu cầu phải nhớ từng cấu trúc băng của từng nhiễm sắc thể => chỉ suy luận trên hình ảnh đã được giới thiệu trong bài
ví dụ về độ phân giải băng, trong bài có hình nst 18 với 4 băng đen thể hiện độ phân giải 500
+ nếu hình cho thấy ít hơn 4 băng => độ phân giải < 500
+ nếu hình cho thấy trên 4 băng => độ phân giải > 500
- o Các biến thể nhiễm sắc thể hiện nay đã được ghi nhận là CÓ THỂ làm tăng nguy cơ lệch bội của
noãn hoặc tinh trùng. *bổ 46,XY,21ps+ => khả năng giao tử bổ bất thường là 21,21ps+*

bomcu147@gmail.com (Guest) Monday 5:11 PM

Thưa thầy cho em hỏi : ĐN bệnh di truyền và phân loại bệnh di truyền lồng vào bài nào s em không thấy trên lịch ôn ạ?

▼ Collapse all

BH

Bùi Võ Minh Hoàng Monday 10:38 PM

Lịch ôn tập năm 2020:

Thời gian	Nội dung	Giảng viên
13g30 Thứ Hai, 24/8/2020	Di truyền ung thư Tham vấn di truyền	TS. Trần Nguyễn Quốc Vương
13g30 Thứ Tư, 26/8/2020	Bệnh nhiễm sắc thể Kỹ thuật chẩn đoán di truyền	TS. Bùi Võ Minh Hoàng
13g30 Thứ Sáu, 28/8/2020	Bệnh di truyền đơn gen	TS. Trần Thị Thanh Loan

T

tranthien692@gmail.com (Guest) Yesterday 2:26 PM

Bùi Võ Minh Hoàng dạ thưa thầy, trong đề cương ôn thi là có thêm 2 bài ĐN bệnh di truyền và phân loại bệnh di truyền nhưng trong lịch ôn tập thì không có, vậy là chúng em tự học 2 bài này hay sao ạ

BH

Bùi Võ Minh Hoàng Yesterday 2:28 PM

Em xem trong phần dạy của TS Loan và TS Vương có không nhé. Nếu không có thì không phải học.

♥ 1