

Trắc nghiệm

Monday, August 24, 2020 6:01 PM

<p>Di truyền học có thể giúp ứng dụng trong chẩn đoán các bệnh sau, TRỪ MỘT:</p> <p>A. Ung thư máu B. Bệnh chuyển hóa C. Vô sinh D. Viêm gan do virus</p>	<p>Di truyền học người là việc nghiên cứu tính di truyền:</p> <ul style="list-style-type: none">A. Ở loài ngườiB. Ở người có bất thường về thể chấtC. Ở người có bệnh tâm thầnD. Ở người có bệnh huyết họcE. Tất cả đều sai
<p>Không phân chia trong giai đoạn nào sau đây có thể dẫn đến hợp tử 47, XY:</p> <ul style="list-style-type: none">A. Giảm phân II của quá trình sinh tinhB. Giảm phân II của quá trình sinh trứngC. Giảm phân I của quá trình sinh tinh XXYD. Giảm phân I của quá trình sinh trứngE. Giảm phân II của quá trình tạo giao tử cả cha và mẹ	<p>Các bệnh sau thuộc di truyền trội NST thường, TRỪ MỘT:</p> <ul style="list-style-type: none">A. Hội chứng Marfan.B. Hồng cầu hình liềm.C. Bất sản sụn.D. Cây gia hệ có phân phối độc.

<p>Để theo dõi sự di truyền của một tính trạng trên những người cùng một dòng họ qua nhiều thế hệ người ta sử dụng phương pháp nghiên cứu:</p> <p>A. Phả hệ B. Di truyền học tế bào C. Di truyền học phân tử D. Di truyền quần thể E. Chưa có câu trả lời thích hợp</p>	<p>Các yếu tố sau cần khai thác trong cây gia hệ, TRỪ MỘT:</p> <p>A. Tên, tuổi, giới tính B. Ngày lập cây gia hệ C. Số con sinh ra D. Số lần mắc bệnh nhiễm trùng E. Tên người cung cấp thông tin</p>
<p>Di truyền học có thể chẩn đoán được các bệnh sau, TRỪ MỘT:</p> <p>A. Khiếm khuyết ống thần kinh. B. Hội chứng Patau. C. Suy giáp bẩm sinh. D. Vô sinh. E. Nhiễm trùng huyết.</p>	<p>Người ta đã phân tích được trình tự mã di truyền và xác định được bộ gen của người có trên 30 nghìn gen khác nhau nhờ phương pháp nghiên cứu:</p> <p>A. Phả hệ B. Di truyền học tế bào C. Di truyền học phân tử D. Di truyền quần thể E. Chưa có câu trả lời thích hợp</p>

<p>Trong cây gia hệ ký hiệu sau đây mô tả:</p> <p>A. Chết. B. Cá thể dị hợp tử với tính trạng di truyền liên kết X C. Sảy thai hay thai lưu không biết giới tính. D. Cá thể dị hợp tử với tính trạng di truyền trội. E. Chưa có câu trả lời thích hợp.</p>	<p>Bệnh nhiễm sắc thể:</p> <ul style="list-style-type: none">A. Lệch bội thường biểu hiện bệnh nặng nề hơn đa bộiB. Bệnh đa bội ít gặp ở người nhấtC. Biểu hiện nặng nề luôn phụ thuộc vào môi trườngD. Sai lệch cấu trúc thường biểu hiện nhẹ hơn lệch bộiE. Tất cả các câu trên đều đúng
<p>Bé gái 15 tuổi chậm phát triển chiều cao và các đặc điểm giới tính nữ, có kết quả NST đồ: 45, XO. Bất thường trên bệnh nhân này thuộc loại:</p> <ul style="list-style-type: none">A. Lệch bội NST giới tínhB. Thể đơn bộiC. Thể đa bộiD. Thể khảmE. Trisomy X	<p>Bệnh lý nào sau đây hoàn toàn do di truyền:</p> <ul style="list-style-type: none">A. Tiểu đường tuýp 1B. Bệnh tâm thầnC. Cao cholesterol máuD. Béo phìE. Bất sản sụn

<p>Bệnh lý bất sản sụn (di truyền trội NST thường) ít phát hiện cá thể đồng hợp trội có thể do:</p> <ul style="list-style-type: none">A. Các bệnh nhân tránh kết hôn với nhauB. Chưa có xét nghiệm chẩn đoán nên không phân biệt được cá thể đồng hợp trội và dị hợpC. Bệnh nhân thường vô sinhD. Bệnh nhân có triệu chứng chậm phát triển tâm thần, khó kết hônE. Cá thể đồng hợp trội thường tử vong rất sớm	<p>Tất cả các bệnh lý sau là bệnh di truyền liên kết giới tính X, TRỪ MỘT:</p> <ul style="list-style-type: none">A. Bệnh hồng cầu hình liềmB. Thiếu men G6PDC. Nhược cơ DuchenneD. Bệnh máu khó đông (Hemophilia)E. Bệnh mù màu
--	--

2. Quy luật di truyền:			
TRÔI/ THƯỜNG	LẶN/ THƯỜNG	TRÔI/ X	LẶN/ X
<ul style="list-style-type: none">Tất cả thế hệ50% con bệnh (đều hai giới)Có thể ngắt quãng gia ở gia đình ít con hoặc biểu hiện muộn (mang gen bệnh nhưng không chưa biểu hiện)	<ul style="list-style-type: none">Ba mẹ 125% con bệnh	<ul style="list-style-type: none">Tất cả thế hệMẹ bệnh → 50% con bệnhBa bệnh → 100% con gái bệnh	<ul style="list-style-type: none">Mẹ mang gen → 50% con trai bệnhMẹ bệnh → 100% con trai bệnhBa bệnh → 100% con gái mang gen
<ul style="list-style-type: none">Huntington, Marfan, sốt Địa Trung Hải, Charcot- Marie-Tooth type 1Bất sản sụn: lùn, tay chân ngắn, mũi tẹt, trán dô nhưng IQ bình thườngU xơ thần kinhCận thịTăng cholesterol máu gia đình, u nguyên bào võng mạcThận đa nangTật dính- thừa ngón	<ul style="list-style-type: none">HC liềm, Cystic fibrosis, thiếu α1-antitrypsinAgammaglobulinemia (Bruton type)Bạch tạng (thiếu enzym tổng hợp melatonin)Xơ nang, vảy nến, diếm bẩm sinh, tâm thần phân liệt, động kinh di truyềnChuyển hóa: phenylketo niệu, galactose huyết	<ul style="list-style-type: none">HC RettBệnh còi xương thiếu phosphate máuĐTD nguồn gốc thậnThiếu men răng → răng xin máu	<ul style="list-style-type: none">Hemophilia A/B, loạn đường cơ Dunchene, thiếu men G6PDMù màu lục- đỏ

♦ DT liên kết NST Y:

- Ba bệnh → 100% con trai bệnh
- VD: dây sống lông bàn tay



Sảy thai tự phát

	Male	Female	Sex unknown or unspecified
Unaffected person	□	○	◇
Person affected with trait	■	●	◆
Obligate carrier (carries the gene but does not have the trait)	◻	◐	◑
Asymptomatic carrier (unaffected at this time but may later exhibit trait)	◻	◑	◑
Multiple persons (5)	5	5	5
Deceased person	◻	◐	◑
Proband (first affected family member coming to attention of geneticist)	P ⁺ ■	P ⁺ ●	P ⁺ ◆
Family history of person unknown	?	?	?

Figure 6-2 part 1

Thường lặn
Thường trội

<ul style="list-style-type: none"> phân biệt được cá thể đồng hợp trội và dị hợp C. Bệnh nhân thường vô sinh D. Bệnh nhân có triệu chứng chậm phát triển tâm thần, khó kết hôn E. Cá thể đồng hợp trội thường tử vong rất sớm 	<ul style="list-style-type: none"> B. Thiếu men G6PD C. Nhược cơ Duchenne D. Bệnh máu khó đông (Hemophilia) E. Bệnh mù màu
<p>GHÉP CẶP THÍCH HỢP, SỬ DỤNG CÁC LỰA CHỌN SAU</p> <p>A. Di truyền trội nhiễm sắc thể thường</p> <p>B. Di truyền lặn nhiễm sắc thể thường</p> <p>C. Di truyền lặn liên kết giới tính X</p> <p>D. Rối loạn nhiễm sắc thể</p> <p>E. Di truyền đa gen</p> <ul style="list-style-type: none"> Truyền bệnh từ mẹ cho con trai C Tuổi mẹ tăng cao là một yếu tố đặc trưng cho bệnh dễ xảy ra D Hôn nhân cận huyết là một đặc trưng B Các bệnh rối loạn chuyển hóa E 	<p>CÂU HỎI</p> <ul style="list-style-type: none"> Bệnh di truyền có các đặc điểm sau, TRỪ MỘT: <p>A. Bệnh phải liên quan đến ít nhất hai người trong một gia đình</p> <p>B. Có thể truyền từ bố mẹ sang con</p> <p>C. Có thể là đột biến mới ở con, bố mẹ bình thường</p> <p>D. Có thể không biểu hiện kiểu hình nếu môi trường không thuận lợi</p> <p>E. Có thể biểu hiện kiểu hình, bất chấp môi trường</p>

<p>CÂU HỎI</p> <ul style="list-style-type: none"> Bệnh di truyền lặn có các đặc điểm sau, TRỪ MỘT: <p>A. Thường trong gia đình, có người mắc bệnh ở thế nặng, có người ở thế nhẹ</p> <p>B. Cây gia hệ có dạng ngang</p> <p>C. Không phải thế hệ nào cũng có người mắc bệnh</p> <p>D. Có thể thế hệ nào cũng có người mắc bệnh</p> <p>E. Có tỷ lệ nam nữ mắc bệnh bằng nhau</p>	<p>CÂU HỎI</p> <ul style="list-style-type: none"> Bệnh di truyền lặn có các đặc điểm sau, TRỪ MỘT: <p>A. Chỉ biểu hiện ở kiểu gen đồng hợp tử</p> <p>B. Có thể con mắc bệnh, bố mẹ không biểu hiện bệnh</p> <p>C. Có thể bố mẹ đều biểu hiện bệnh, con không mắc bệnh</p> <p>D. Có thể tất cả các con đều mắc bệnh, bố mẹ không biểu hiện bệnh</p> <p>E. Hôn nhân đồng huyết thống là yếu tố làm tăng tần suất bệnh</p>
<p>CÂU HỎI</p> <ul style="list-style-type: none"> NST đồ thường là xét nghiệm di truyền đầu tiên được thực hiện vì: <p>A. Là một trong những xét nghiệm có chi phí thấp</p> <p>B. Về mặt kỹ thuật, đây là xét nghiệm dễ thực hiện</p> <p>C. Cho phép quan sát và phân loại toàn bộ NST</p> <p>D. Là xét nghiệm được chuẩn hóa tốt</p>	<p>CÂU HỎI</p> <ul style="list-style-type: none"> Các bệnh sau thuộc di truyền trội NST thường, trừ một: <p>A. Hội chứng Marfan</p> <p>B. Bất sản sụn</p> <p>C. Hồng cầu hình liềm</p> <p>D. Bệnh xương thủy tinh</p> <p>E. Cây phả hệ có phân phối dọc</p>

<p>CÂU HỎI</p> <ul style="list-style-type: none"> Giải quyết các nguy cơ tái phát trong tham vấn di truyền bằng các biện pháp sau, trừ một: <p>A. Chẩn đoán tiền lâm tổ</p> <p>B. Chẩn đoán tiền sản</p> <p>C. Sàng lọc sơ sinh</p> <p>D. Xin con nuôi</p> <p>E. Thu tinh nhân tạo với trứng hoặc tinh trùng từ người hiến</p>	<p>CÂU HỎI</p> <ul style="list-style-type: none"> Để tạo ra hình ảnh NST đồ chuẩn xác người ta thu nhận các ảnh tế bào pha M ở kỳ <p>A. Prophase</p> <p>B. Prometaphase</p> <p>C. Metaphase</p> <p>D. Anaphase</p> <p>E. Telophase</p>
<p>CÂU HỎI</p> <ul style="list-style-type: none"> Để chẩn đoán các bệnh di truyền hiện nay tại thành phố Hồ Chí Minh, người ta nuôi cấy các tế bào sau, trừ một: <p>A. Tế bào lympho</p> <p>B. Tế bào trong dịch ối</p> <p>C. Tế bào gai nhau</p> <p>D. Tế bào màng dây rốn</p> <p>E. Tế bào máu cuống rốn</p>	

Con có NST đồ nào thì sẩy thai cao nhất : mất 1 NST 16, trisomy 16,22, X

DI TRUYỀN

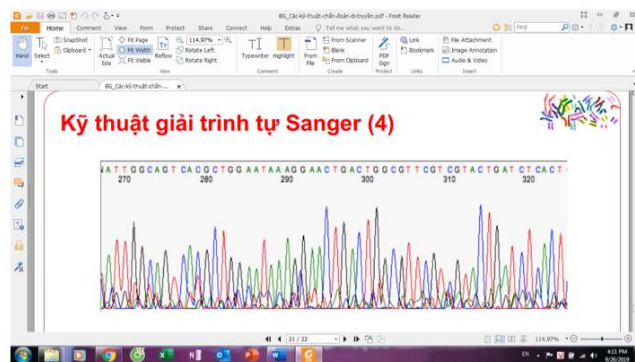
- Lịch bội thường hay gặp ở sẩy thai liên tiếp
 - Trisomy 16
 - Trisomy 21
 - Monosomy 22
 - Monosomy X
 - Chức năng phù hợp với protein được mã hóa bởi proto-oncogens, chọn câu sai
 - Yếu tố phiên mã
 - Thành phần đường dẫn truyền tín hiệu
 - Enzyme sửa lỗi DNA
 - Yếu tố tăng trưởng và thụ thể
 - TP53 là
 - Caretaker gene
 - Gatekeeper Gene
 - Onco-genes
 -
- A. Gen nào nằm trên NST số 17 liên quan đến mã hình tua bit mất đi hơn từ → ung thư

13, 18, 21

Con cơ NST do nao thi say thai cao nhat : mat 1 NST 16, trisomy 16,22, X

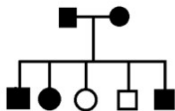
DI TRUYỀN

- Lịch bội thường hay gặp ở sảy thai liên tiếp
 - Trisomy 16
 - ☒ Trisomy 21
 - Monosomy 22
 - Monosomy X
- Chức năng phù hợp với protein được mã hóa bởi proto-oncogens, chọn câu sai
 - Yếu tố phiên mã
 - Thành phần đường dẫn truyền tín hiệu
 - ☒ Enzyme sửa lỗi DNA
 - Yếu tố tăng trưởng và thụ thể
- TP53 là
 - Caretaker gene
 - ☒ Gatekeeper Gene
 - Onco-genes
 -
- Gen nào nằm trên NST số 17 liên quan đến mô hình two-hit, mất dị hợp tử → ung thư
 - ☒ TP53
 - RB
 - RET
 - RAS
- Tình huống y chang slide: bé bị K nguyên bào võng mạc bla bla... liên quan đến gene?
 - ☒ RB1
 - TP53
- Giải thích theo two hit model, u nguyên bào rải rác (ko có tế bào mầm):
 - ☒ Luôn bị 1 lên mắt
 - Luôn bị 2 bên
 - Đa ổ
 - Nguyên phát 2 bên
- Cơ chế của miARN
 - Liên quan đến oncogen
 - Liên quan đến oncogen...
 - Liên quan đến TSG thông qua tác động DNA
 - ☒ Liên quan đến TSG thông qua tác động RNA
- Người nào không được xếp vào nhóm nguy cơ cao của ung thư
 - Có 1 người thân 1st khởi phát sớm
 - 1 người 1st và 1 người 2nd
 - 3 người 2nd
- 2 người 2nd Chị A là người lành có đột biến gen lặn trên NST thường kết hôn với anh C chưa rõ kiểu gen. biết tần số người lành mang gen trong dân số là 1/30. Hỏi con 2 người có nguy cơ mắc bệnh là bao nhiêu
 - 1/30
 - ☒ 1/120
 - 1/240
 - ko rõ thời điểm khởi phát
- Cho cái hình



- a. Kết quả tốt, ko noise
- b. Kết quả tạm, ít noise
- c. Kết quả không đạt, nhiều noise**
- d. Kết quả có Heterozygous peaks

Cây phả hệ



11. Di truyền kiểu gì?
 - a. Trội thường**
 - b. Lặn thường
 - c. Lặn X
 - d. Lặn Y
12. Bố mẹ mang gen gì
 - a. Đồng hợp tử trội
 - b. Đồng hợp tử lặn
 - c. Dị hợp tử trội**
 - d. Dị hợp tử lặn
13. Nếu bố nhóm máu A, mẹ nhóm máu B thì các con mang nhóm máu gì? (Chính xác câu hỏi vậy luôn)
 - a. Nhóm máu A
 - b. Nhóm máu B
 - c. Nhóm máu O

d. Nhóm máu AB

(chả hiểu câu này luôn??)

14. Còi xương thiếu phosphate máu do đột biến?
- NST số 12
 - NST số 18
 - ☒ NST X
 - NST Y
15. Những hiểu biết về BRCA hiện nay? Chọn câu sai
- Liên quan K TTL ở nam giới
 - Tsg
 - ☒ Oncogen
 - ...
16. RB1 là
- Caretaker
 - ☒ Gatekeeper
17. Tâm động
- ☒ Vị trí giúp phân biệt những nst có kích thước tương tự nhau
18. Bệnh di truyền chéo, mẹ luôn là người mang gene, con trai biểu hiện bệnh
- ☒ Lặn X
19. Cơ chế của MYC trong Burkitt
- ☒ Chuyển đoạn ocogen đến vị trí sau promoter hoạt tính cao
20. Kỹ thuật karyotype
- Phát hiện mất đoạn <2MB
 - Không cần sóc nhuộm tương
 - ☒ Bắt TB ở kì giữa
 - Không cần nuôi cấy
21. Vai trò của ddNTP trong Sanger? Kết thúc tổng hợp chuỗi
22. Telomerase hoạt động mạnh nhất trong giai đoạn nào?
- ☒ Tb gốc phôi
 - Tb đa năng
 - ...
23. NST có stalk và satellites là những nst thuộc nhóm?
- Tâm giữa
 - ☒ Tâm đầu
 - Tâm gần giữa
24. Tại sao PCR phải ủ nhiệt độ cao?
- ☒ Vì DNA polymerase lấy từ vi khuẩn sống ở suối nước nóng 70 độ C
 - Vì DNA polymerase lấy từ vi khuẩn sống ở suối nước nóng 90 độ C
25. 1 bà làm NIPT ra kết quả nghi ngờ lệch bội, rất lo lắng và muốn trả kết quả càng sớm càng tốt. Chọn kỹ thuật gì?
- ☒ FISH
 - NST đồ
 - Sanger
 - ... (ko có PCR)
26. Loại probe nào ít dùng ở Việt Nam?

- a. Sơn toàn bộ nhiễm sắc thể
- b. Đầu dò đặc hiệu
- c. ...

27. Bỏ mẹ đều là dị hợp tử, đã sinh 1 con đầu lòng mắc bệnh. Hỏi tần suất sinh con thứ 2 mắc bệnh là bao nhiêu? (giống câu hỏi trong slide di truyền đơn gen)

- a. 50%
- b. 25%
- c. 75%

28.

SINH LÝ

1. Màng hồng cầu hình đĩa lõm có vai trò gì?
 - a. Tăng vị trí tiếp xúc
2. Trường hợp nào sau đây tăng hồng cầu
 - a. Lao động
 - b. Sống vùng biển
 - c. ...
3. 1 thanh niên 27 tuổi leo núi và cắm trại ở núi 3 tháng. Sau đó được làm công thức máu, hỏi kết quả như thế nào?

	RBC	HCT	WBC	PTL
A.	Giảm	Tăng	Tăng	Tăng
B.	Tăng	Giảm	Bình thường	Tăng
C.	Tăng	Tăng	Bình thường	Bình thường
D.	Bình thường	Bình thường	Bình thường	Bình thường

4. 1 bệnh nhân đang nghỉ ngơi, thở khí trời. KMDM: oxy máu động mạch 19ml/100 ml với PaO₂ = 95%. Oxy tĩnh mạch hỗn hợp 4ml/100ml máu. Hãy dự đoán bất thường có thể xảy ra?
 - a. Tăng khoảng chết sinh lý
 - b. Hb thấp
 - c. Cung lượng tim thấp
 - d. Kiểm máu
5. Hb giảm ái lực oxy khi pH máu trong mô giảm là hiệu quả của:
 - a. Bohr
 - b. Haldane
 - c. Hawthort (gì gì đó :v)
 - d. Laplace
6. BN hen nhập viện vì đợt cấp. Tình trạng nhập viện: HA: 110/80, M: 100l/ph, NT 26 l/ph, SpO₂ 95%. Nếu PaO₂ giảm 20mmHg thì SpO₂ dự đoán là?
 - a. 80%
 - b. 85%
 - c. 90%
 - d. 95%
7. Tựa tựa câu này

SINH DI TRUYỀN

31. Chức năng phù hợp với protein được mã hóa bởi proto-oncogens, chọn câu sai
- Yếu tố phiên mã
 - Thành phần đường dẫn truyền tín hiệu
 - Enzyme sửa lỗi DNA **okie**
 - Yếu tố tăng trưởng và thụ thể
32. TP53 là
- Caretaker gene
 - Gatekeeper Gene **okie**
 - Onco-genes
 -
33. Gen nào nằm trên NST số 17 liên quan đến mô hình two-hit, mất dị hợp tử → ung thư
- TP53 **okie**
 - RB
 - RET
 - RAS
 -
34. Bé 1 tuổi bị u nguyên bào võng mạc 1 bên mắt, tiền căn gia đình bình thường, bệnh này liên quan đến đột biến gen
- RB **RB1 okie**
 - TP53
 -
 -
35. U nguyên bào võng mạc rải rác (không có đột biến trong tb mầm)
- Luôn bị 1 bên mắt **okie**
 - Bị 1 hoặc 2 bên mắt
 - Kèm ung thư nơi khác
 - Đa ổ
36. Điều gì là chìa khóa cho sự bất tử các tế bào ung thư
- Bất hoạt telomerase
 - Tái hoạt hóa telomerase **chắc câu này đúng hơn câu C**
 - Đột biến ở telomere
 -
37. Hậu quả của chuyển đoạn trong ung thư tạo ra
- Vừa protein bị vừa protein bất thường do kết hợp gene trên 2 NST
 - mARN đột biến **2 câu kia sai, ko biết câu này đúng ko :v**
 - giảm tạo protein
 - theo L note: tạo protein lạ, tăng hoạt Tyrosin kinase**
38. Người nào không được xếp vào nhóm nguy cơ cao của ung thư
- Có 1 người thân 1st khởi phát sớm
 - 2 người 2nd sớm
 - 1 người 1st và 1 người 2nd
 - 3 người 2nd
 - 2 người 2nd ko rõ thời điểm khởi phát okie**

39. Chị A là người lành có đột biến gen lặn trên NST thường kết hôn với anh C chưa rõ kiểu gen. biết tần số mang gen trong dân số là 1/30. Hỏi con 2 người có nguy cơ mắc bệnh là bao nhiêu

- a. 1/30
- b. 1/120 **okie**
- c. 1/240

40. Ưu điểm của FISH

- a. Phát hiện được các đột biến phối hợp
- b. Trả kết quả trong vòng 1h
- c. Có thể làm trong metaphase hay interphase đều được **okie**

41. Kỹ thuật karyotype

- a. Phát hiện mất đoạn <2MB
- b. Không cần sốc nhược trương
- c. Bắt TB ở kì giữa **okie**
- d. Không cần nuôi cấy

42. Dùng hóa chất gì để ngưng TB phân chia ở kì giữa

- a. Colchicine **okie**
- b.

43. Giải trình tự là tìm trình tự của

- a. Đường ribose
- b. Phosphate
- c. base của AND **okie**
- d. base của mARN

44. câu nào đúng về tâm động

- a. gồm nhiều chuỗi AND có trình tự lặp lại
- b. không chứa protein
- c. giúp phân biệt các NST có kích thước tương tự nhau **okie**
- d. đảm bảo sao mã hoàn tất và giúp định vị NST
- e.

45. Tương tự một câu cho telomere

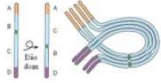
- + Gồm nhiều chuỗi DNA có trình tự lặp lại
- + Duy trì cấu trúc nguyên vẹn NST
- + Đảm bảo sao mã DNA hoàn tất & giúp định vị NST

46. NST có biến thể tăng chiều dài đoạn stalk thuộc Satellites có kí hiệu là

- a. qst+
- b. pstk+ **note a Nguyên năm ngoái trong file ""di truyền buổi 2"" → giảng đường thầy có nói**
- c. cenH+
- d. qstk+
- e. ps+

47. NST có stalk và Satellites là những NST thuộc nhóm

- a. Tâm giữa
- b. Tâm gần giữa
- c. Tâm đầu **okie**
- d.
- e.



48. đây là đột biến kiểu gì
- Đảo đoạn quanh tâm **okie**
 - Đảo đoạn cạnh tâm
 -
 -
 -
49. HC Prader Willi và Angelman thường do nguyên nhân chủ yếu nào
- Vị mất đoạn **okie**
 - Đột biến điểm
 - Di truyền theo dòng cha/mẹ
 -
 -
50. Bất sản sụn rất hiếm gặp thể đồng hợp trội vì
- Cả thể biểu hiện bệnh nặng và thường chết sớm
 - Cha mẹ dị hợp tử hiếm khi lấy nhau **okie**
 - Đây là bệnh rất hiếm gặp
 -
 - Chưa rõ nguyên nhân
51. Phương pháp nào không áp dụng để nghiên cứu di truyền học người
- Giải trình tự gen
 - Phả hệ
 - Lai phân tích :]]] **okie**
 - Đồng sinh
 -
52. Hiểu biết về di truyền học giúp gì cho y học hiện đại
- Chẩn đoán, tham vấn và phòng ngừa, điều trị một số bệnh di truyền **okie**
 -
 -
53. Câu nào sau đây là đúng với bệnh di truyền ty thể **chị vẫn ra bth nè :v**
- chỉ liên quan đến cơ quan vận động và thần kinh **sai**
 - không bị ảnh hưởng bởi các gen trong nhân **ko biết...**
 - di truyền hoàn toàn cho thế hệ sau **nếu là mẹ thì đúng, ba thì sai**
 -
 -
54. Thalassamie là bệnh do **kiểm slide năm ngoái ko có nhưng vẫn ra :v**
- di truyền **okie**
 - môi trường
 - di truyền + môi trường
 - đa yếu tố di truyền > môi trường **câu này thấy hơi ghê ghê :v**
 - đa yếu tố môi trường > di truyền
55. Bệnh di truyền theo kiểu chéo, mẹ là người mang gen, con trai biểu hiện bệnh

ACHONDROGENESIS

- Bất sản sụn loại bệnh lý gây chết
- Tỉ lệ 0.09 - 0.23/10,000
- Ngăn toàn bộ chi, ngăn thân
- Đầu to không cân xứng, có thể có não úng thủy
- Giảm mật độ xương sọ, thiếu cốt hóa xương sống
- Gãy xương
- Tiền lượng luôn luôn tử vong do không phát triển hệ xương do thiếu sản lònng ngực và suy hô hấp
- Bộ gen ty thể rất nhỏ, chỉ gồm một NST vòng, quan trọng cho chuyển hóa năng lượng -> **TC thần kinh cơ**
- Nhưng các protein cấu trúc và chức năng của ty thể không chỉ do bộ gen của ty thể quy định, mà ngược lại có nhiều protein được mã hóa bởi bộ gen trong nhân. Do đó, **một bệnh lý ty thể không đồng nghĩa với đột biến trong bộ gen ty thể.**
- Đột biến trên bộ gen ty thể xảy ra nhiều và nhanh, có thể do nồng độ cao của các chất oxy hoá khử bên trong ty thể.

- a. Trội NST thường
 - b. Lặn NST thường
 - c. Trội NST X
 - d. Lặn NST X okie**
 - e.
- 56.
- 57.
- 58.
- 59.
- 60.



Đề-giữa-kỳ-
di-truyền...



Đề-giữa-kỳ-
di-truyền....

1. Bào quan nào không có màng đơn => ty thể
 2. Bào quan không chứa lipid => ribosome
 3. Cho cái hình tế bào và hỏi phần tổ màu tím là bộ phận nào ? (bộ máy golgi)
 4. Acidnucleic bước sóng hấp thụ => 260
 5. Đặc điểm mặt cis bộ máy Golgi
 6. Adenine bị khử amine trở thành hypoxanthine do tác nhân hoá học nào? => HNO2
 7. Cắt nối exon, intron
 8. Khử amin cytosine và 5-methylcytosine
 9. 5-Iodo-2-deoxyuridin gây đột biến gì ở virus
 10. Chức năng của Hsp60
 11. Cho đoạn gen 5'-3', cho bảng acid amin, yêu cầu đọc tên acid amin
 12. Cho đoạn 5' GCN 3' của mRNA hỏi các anticodon 5' 3' nào có thể gắn vào
 13. 2-amino-purine G-C thay A-T
 14. Cái gì không nối khung xương tế bào động vật
- A. myosin
 - B. ống vi thể
 - C. sợi trung gian
 - D. sợi actin
15. DNA tồn tại trong TB eukaryote tùy vị trí
 16. Đặc điểm của AP gây đb loại gì?

1. Bào quan nào không có màng đơn => ty thể
2. Bào quan không chứa lipid => ribosome
3. Cho cái hình tế bào và hỏi phần tổ màu tím là bộ phận nào ? (bộ máy golgi)
4. Acidnucleic bước sóng hấp thụ => 260
5. Đặc điểm mặt cis bộ máy Golgi
6. Adenine bị khử amine trở thành hypoxanthine do tác nhân hoá học nào? => HNO2
7. Cắt nối exon, intron
8. Khử amin cytosine và 5-methylcytosine
9. 5-iodo-2-deoxyuridin gây đột biến gì ở virus
10. Chức năng của Hsp60
11. Cho đoạn gen 5'-3', cho bảng acid amin, yêu cầu đọc tên acid amin
12. Cho đoạn 5' GCN 3' của mRNA hỏi các anticodon 5' 3' nào có thể gắn vào
13. 2-amino-purine G-C thay A-T
14. Cái gì không nối khung xương tế bào động vật
 - A. myosin
 - B. ống vi thể
 - C. sợi trung gian
 - D. sợi actin
15. DNA tồn tại trong TB eukaryote tùy vị trí
16. Đặc điểm của AP gây đb loại gì?

Câu 1:

Oncogenes trong điều kiện bình thường (không đột biến được gọi là proto-concogenes). Các chức năng sau phù hợp với protein được mã hóa bởi các genes này, NGOẠI TRỪ:

- A. Yếu tố phiên mã
- B. Thành phần của đường dẫn truyền tín hiệu
- C. Enzyme liên quan đến sửa lỗi DNA
- D. Yếu tố tăng trưởng và thụ thể của chúng

Câu 2: Gen nào nằm trên NST số 17 liên quan đến mô hình two-hit, mất dị hợp tử dẫn tới ung thư.

- A. TP53
- B. Rb
- C. RET
- D. RAS

Câu 3: Một vài câu liên quan đến tình huống này, đáp án là slide bên dưới.

Bé gái 1 tuổi tên J., được giới thiệu từ bs Nhi khoa vì mắt (P) nhìn lệch và có con ngươi trắng.
Mẹ bé kể khoảng từ 1 tháng trước, mắt (P) bé bị lè trong nặng dần, không thấy bé đau, sưng hay đỏ mắt. Ngoài ra, không ghi nhận gì khác.
Gia đình bé có cha mẹ và một chị gái 4 tuổi, tất cả đều khỏe và không có bệnh gì về mắt.
Ngoài con ngươi trắng và nhìn lệch, không ghi nhận bất thường nào khác qua thăm khám lâm sàng.
Khám mắt cho thấy 1 khối u vồng mạc đơn độc ở gần điểm vàng. MRI vùng đầu không ghi nhận bất thường vùng mắt còn lại và tuyến tùng (bệnh u nguyên bào vồng mạc 3 bên – trilateral disease).

Phân tích DNA cho thấy đột biến thành codon kết thúc trong tb mầm ở gene RB1

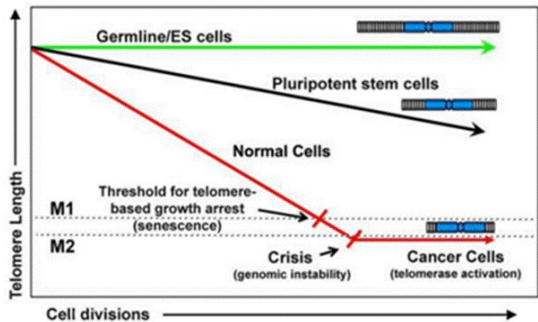
- Bệnh hiếm (1/20000)
- Khởi phát sớm: < 7 tuổi
- 2 dạng:
 - Rối rác: 60%, luôn bị 1 bên
 - Có tính gia đình:
 - 40%
 - 80% bị 2 bên, 15% bị 1 bên
 - 5% không triệu chứng
 - Kèm ung thư nơi khác
 - Tuy vậy 95-90% không ghi nhận tiền sử gia đình

Câu 4: Chọn phát biểu sai về BRCA1, 2:

Cancer Type	General Population Risk	Cancer Risk When Mutation Present	
		BRCA1	BRCA2
Breast in females	12%	50%-80%	40%-70%
Second primary breast in females	3.5% within 5 yr Up to 11%	27% within 5 yr	12% within 5 yr 40%-50% at 20 yr
Ovarian	1%-2%	24%-40%	11%-18%
Male breast	0.1%	1%-2%	5%-10%
Prostate	15% (N. European origin) 18% (African Americans)	<30%	<39%
Pancreatic (both sexes)	0.50%	1%-3%	2%-7%

Câu 5: Hoạt động của Telomerase mạnh mẽ nhất trong loại tế bào nào?

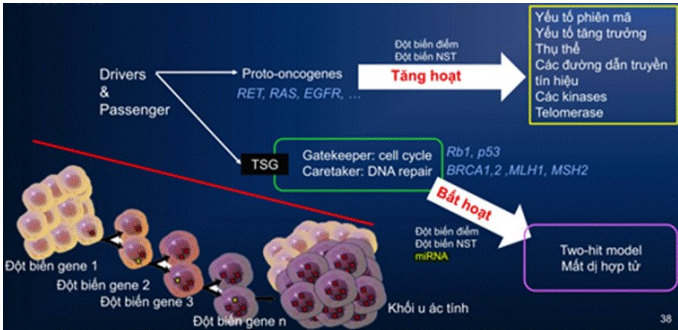
- A. Tế bào gốc phôi
- B. Tế bào gốc đa năng
- C. Tế bào ung thư
- D. Tế bào mầm (TB sinh giao tử)



Câu 6: Chọn câu SAI về vai trò miRNA:

...

Câu 7: Một vài câu hỏi về Caretaker, Gatekeeper:



Câu 8: Nhớ là tyrosine kinase là của gen sinh ung. Có một câu hỏi về THUỐC chống ung thư có vai trò gì. Đáp án: Ức chế men tyrosine kinase

Câu 9: Người nào KHÔNG thuộc nguy cơ cao.

Cao	Vừa	Tương đương với dân số chung
Bệnh khởi phát sớm ở người thân gần nhất (bậc 1: gồm cha, mẹ, anh chị em ruột, con cái ruột)	Một người thân bậc 1 mắc bệnh khởi phát muộn hoặc không rõ	Không có ai mắc bệnh
Hai người thân bậc 1 mắc bệnh	Hai người thân bậc 2 cùng thế hệ mắc bệnh khởi phát muộn hoặc không rõ	Chỉ có một người thân bậc 2 mắc bệnh
Một người thân bậc 1 mắc bệnh muộn hay không rõ thời gian khởi phát, và một người thân bậc 2 (ông bà, bác cụ đại ruột, cháu ruột) mắc bệnh khởi phát sớm		Không rõ cây phả hệ
Hai người thân bậc 2 cùng bên mẹ hoặc cùng bên cha mắc bệnh, và có ít nhất 1 người khởi phát sớm		
>= 3 người thân cùng bên mắc bệnh		Con nuôi
Cả bên họ mẹ và họ cha đều có tiêu chuẩn của nguy cơ cao		

Tumor Type	Driver Gene and Mutation	Representative FDA-Approved Targeted Therapeutic	Mechanism of Action
Breast cancer	Amplified HER2	Trastuzumab	Anti-HER2 monoclonal antibody
Non-small cell lung cancer	Activated EGFR	Gefitinib	Tyrosine kinase inhibitor
Chronic myelogenous leukemia and gastrointestinal stromal tumor	Activated receptor tyrosine kinases Abl, KIT, and PDGF	Imatinib, nilotinib, and dasatinib	Tyrosine kinase inhibitor
Non-small cell lung cancer	Translocated ALK	Crizotinib	Tyrosine kinase inhibitor
Melanoma	Activated MEK	Trametinib	Serine-threonine kinase inhibitor
Melanoma	Activated BRAF kinase	Vemurafenib	Serine-threonine kinase inhibitor

ALK, Anaplastic lymphoma kinase; EGFR, epidermal growth factor receptor; FDA, U.S. Food and Drug Administration; HER2, human epidermal growth factor receptor 2; MEK, mitogen-activated extracellular signal-regulated kinase; PDGF, platelet-derived growth factor.

Cao	Vừa	Tương đương với dân số chung
Bệnh khởi phát sớm ở người thân gần nhất (bậc 1: gồm cha, mẹ, anh chị em ruột, con cái ruột)	Một người thân bậc 1 mắc bệnh khởi phát muộn hoặc không rõ	Không có ai mắc bệnh
Hai người thân bậc 1 mắc bệnh	Hai người thân bậc 2 cùng thế hệ mắc bệnh khởi phát muộn hoặc không rõ	Chỉ có một người thân bậc 2 mắc bệnh
Một người thân bậc 1 mắc bệnh muộn hay không rõ thời gian khởi phát, và Một người thân bậc 2 (ông bà, bác cậu dì ruột, cháu ruột) mắc bệnh khởi phát sớm		Không rõ cây phá hệ
Hai người thân bậc 2 cùng bên mẹ hoặc cùng bên cha mắc bệnh, và có ít nhất 1 người khởi phát sớm		Con nuôi
>= 3 người thân cùng bên mắc bệnh		
Cả bên họ mẹ và họ cha đều có tiêu chuẩn của nguy cơ vừa		

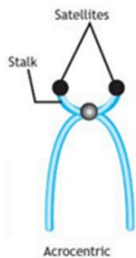
Câu 10: Một câu xác suất giống cái này, với tỉ lệ NGƯỜI LÀNH MANG GEN là 1/30. Xác suất bệnh là $\frac{1}{4} \times \frac{1}{30} = \frac{1}{120}$ (Giống đề 2018)

- Từ lần kết hôn trước, chị A. sinh con bị bệnh X., là một bệnh di truyền lặn theo NST thường.
- Chị và chồng cũ (anh B.) không có biểu hiện bệnh.
- Chị chuẩn bị tái hôn với anh C.
- Chị muốn biết nếu có con với anh C., khả năng đứa bé bị mắc bệnh X. là bao nhiêu.
- Tỷ lệ người lành mang gen của bệnh X. là 1/22 ở chủng tộc châu Á

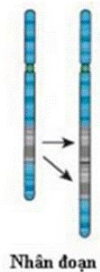
A. $\frac{1}{22} \times \frac{1}{2}$
B. $\frac{1}{22} \times \frac{1}{4}$
C. $\frac{1}{22} \times 1$
D. Một đáp án khác

Câu 11: NST có biến thể tăng chiều dài đoạn stalk thuộc Satellites có kí hiệu là:

- ☒ A. ps +
☐ C. qstk +
☐ D. qs +



Câu 12: Cho hình hình đây là bất thường gì?



Câu 13: Thai kì của một thai phụ thuộc nhóm nguy cơ cao của Down sau khi làm NIPT. Bà ta được chỉ định chọc ối. Bà ta muốn biết CÀNG SỚM CÀNG TỐT (đọc kĩ đề vì đề không in đậm lên đầu) xem con mình có bị Down không. Chọn kĩ thuật nào phù hợp nhất:

- A. NST đồ
B. FISH
C. PCR
D. Giải trình tự

Câu 14: Một vài câu hỏi về đặc điểm khi thực hiện NST đồ và FISH. Lưu ý là FISH không cần nuôi cấy tế bào (đáp án)

Kỹ thuật nhuộm sắc thể đồ (4)



Ưu điểm

- Thể hiện được bộ NST của cá thể, đánh giá được cả về số lượng và cấu trúc.
- Chi phí XN vừa phải.

Nhược điểm

- Cần thời gian để nuôi cấy tế bào.
- Cần thời gian để phân tích NST trong trường hợp thể khảm.
- Chỉ phát hiện bất thường cấu trúc NST ≥ 10 Mb.

Kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ (FISH) (4)



Ưu điểm

- Có thể thực hiện được trên metaphase, hay interphase.
- Xác định nhanh bất thường nghi ngờ
- Hỗ trợ khi kỹ thuật NST đồ không thành công hoặc trường hợp thể khảm.
- Thời gian trả kết quả nhanh (trong vòng 24 giờ).

Nhược điểm

- Không phát hiện được bất thường đi kèm (nếu có).
- Cần trang bị kính hiển vi huỳnh quang
- Chi phí XN khá cao.

Câu 15: Chọn câu đúng về kỹ thuật PCR. Đại khái là chọn đáp án men Taq polymerase chịu được nhiệt độ 70°C (không giống slide nhưng nó đúng).

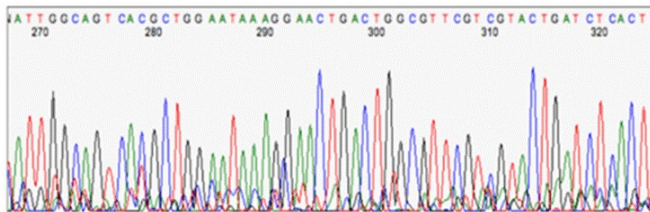
Lưu ý 3 giai đoạn của PCR: Biến tính (94°C), bắt cặp (54°C), kéo dài mạch (72°C) vì thầy cho Taq polymerase chịu được nhiệt độ biến tính (SAI)

Câu 16: Một câu hỏi liên quan đến giải trình tự Sanger trong slide này:

Nguyên lý kỹ thuật

- Enzyme DNA polymerase xúc tác gắn các nucleotide vào đoạn ADN đơn đang tổng hợp ở vị trí 3' có nhóm -OH tự do, khi gặp nucleotide không có 3'-OH thì phản ứng tổng hợp dừng lại.
- Sử dụng các dideoxynucleotide (ddNTP) không có nhóm 3'-OH ở phân tử đường \rightarrow làm ngưng tổng hợp chuỗi ADN đơn ngẫu nhiên.
- Mỗi ddNTP được nhuộm màu huỳnh quang khác nhau.

Câu 17: Kết quả này được diễn giải như thế nào?



Câu 18: Một cái phả hệ, cha mẹ màu đen, 4 con, 3 đen, 1 trắng. Hỏi di truyền kiểu gì?

- A. Trội
- B. Lặn
- C. Trội X
- D. Lặn X

Câu 19: Kiểu gen của bố mẹ là: Biết là dị hợp mà có đáp án Dị hợp tử trội, dị hợp tử lặn @@ không hiểu này là gì.

Câu 20: Một câu để khổng chế điểm 10 nữa vì không biết chọn gì. Nếu cha nhóm máu A, mẹ nhóm máu B thì con (không biết con nào, không biết có liên quan gì phả hệ không, phả hệ không có mũi tên nào nên chọn đại) mang nhóm máu gì. A, B, AB, O (thích gì chọn đó, thường có 2 team AB và O)

Câu 21: Bệnh còi xương thiếu phosphate máu thuộc loại di truyền nào? Trội X

Câu 22: 2 câu tính xác suất hồng cầu hình liềm với một bệnh nữa, đều biết kiểu di truyền từ đề, không cần suy nghĩ.

Câu 23: Như trên

Câu 24: Đặc điểm di truyền: Là kiểu di truyền nào (đọc slide cô Loan, cũng dễ hiểu)

Câu 25:

Review 2 năm trước:

1 case hồng cầu hình liềm ba mẹ mang gen di hợp, tính xác suất con bị mắc bệnh.

1 case về gen trội trên NST thường

Gen lặn trên NST X có đặc điểm di truyền như thế nào Không ra di truyền ti thể

Kỹ thuật làm NST đồ

1 case ra nguy cơ cao down trước sinh hỏi làm xét nghiệm nào nhanh nhất FISH

Con có NST đồ nào thì sẩy thai cao nhất : mất 1 NST 16, trisomy 16,22, X

Kỹ thuật Fish nào giúp phân biệt đột biến số lượng NST: sai nhuộm đầu, nhuộm tâm động, nhuộm toàn bộ NST, nhuộm 1 đoạn nhỏ

Nguyên tắc kỹ thuật sanger ddNTP làm codon kết thúc

Hình ảnh nào của sanger là không chấp nhận đc (noise)

Viết cấu tạo nhiễm sắc thể: qh+

Tag DNA poly hoạt động ở nhiệt độ bao nhiêu

Gen p53 là gì

Tính nguy cơ cao miRNA

biện pháp nhằm tránh đích của điều trị ung thư vú gen giữ cổng là gì:

+ a.Vuong: di truyền ung thư và tham vấn di truyền: tham vấn di truyền dễ nhất e chỉ cần học 2 slide trong bài là phân yếu tố nguy cơ và cách tham vấn theo yếu tố nguy cơ. Di truyền ung thư khó hơn, phải hiểu gen sinh ung và gen ức chế u, các gen ung thư thuộc nhóm nào (sinh ung hay ức chế u), năm ac a.Vuong thích phần gen tert và MicroRNA nên học là trùng dc 2 câu đó, tóm lại bài này e chịu khó nghe clip trước, hiểu vấn đề , học ko quá khó.

+ Thầy Hoàng: bệnh nhiễm sắc thể và các kỹ thuật chẩn đoán di truyền: thuộc slide thôi, k khó

+ C.Loan: bệnh di truyền đơn gen: đề sẽ cho em phá hệ, yêu cầu em tính xác suất bị bệnh hay mang gen bệnh, học các bệnh trong nhóm (bệnh nào thuộc trội thường, lặn, thường, trội X, lặn X...) đi thi có ra 1-2 câu, ngoài ra đề năm chỉ có câu nhóm máu liên quan vs tình huống ko ai bik làm- tóm lại là k hiểu đề =)), ngoài ra năm c thì c Loan dặn học các bệnh trong Thompson =)), chỉ mô tả tình huống LS mình cứ là bệnh gì, nhưng k ai học vì k rành =)), cuối cùng cũng k ra thi.