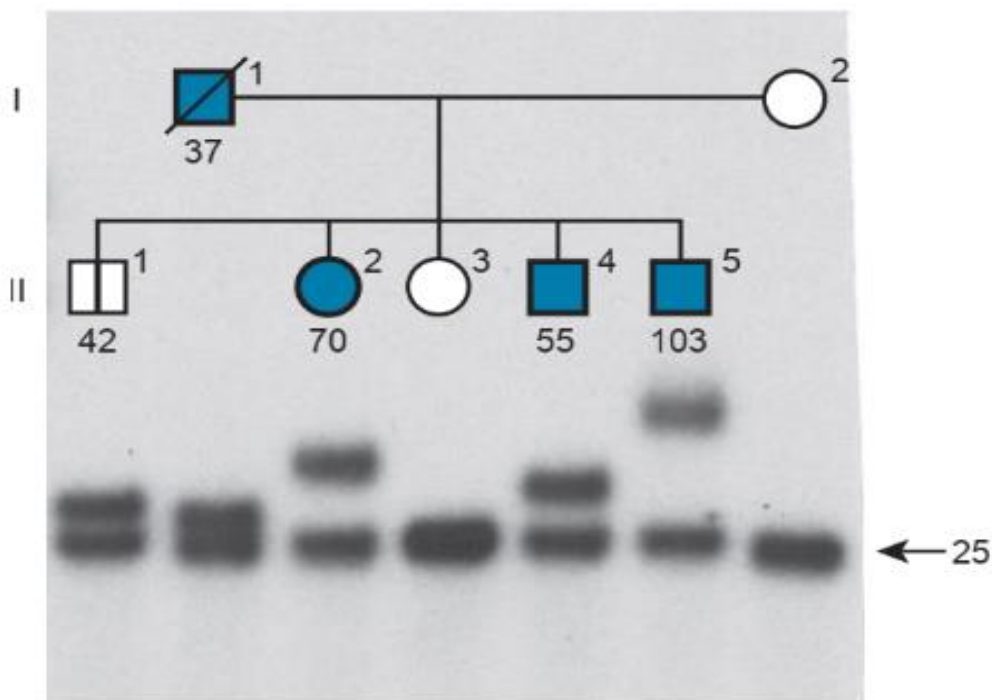


CÂU HỎI DI TRUYỀN

Bố, mẹ có bệnh NST thường di truyền trội có tay 6 ngón. Con có 75% bệnh, 25% lành. Hỏi kiểu gen bố mẹ là gì ?

- ☐ AA X Aa
- ☐ Aa X Aa
- ☐ AA X aa
- ☐ Aa X aa

Cây gia hệ dưới đây biểu thị một gia đình có người mắc Huntington. Kết quả Southern Blot của mỗi thành viên trong gia đình được biểu hiện ở kết quả tính đa hình của trình tự lặp lại ngắn trên intron của gen HD. Giải thích nào sau đây THÍCH HỢP NHẤT cho kiểu hình của cá thể II-1



- ☐ Mang allele gây bệnh nhưng chưa bị ảnh hưởng bệnh.
- ☐ Mang allele gây bệnh ở trạng thái đồng hợp tử
- ☐ Mang allele bình thường ở trạng thái đồng hợp tử
- ☐ Mang allele di truyền trội trên nhiễm sắc thể liên kết giới tính X
- ☐ Mang allele di truyền trội lặn trên nhiễm sắc thể liên kết giới tính Xon 5

CÂU HỎI DI TRUYỀN

Đột biến gene có thể tìm thấy ở loại ung thư nào?

0 điểm

- ☐ Trong các loại ung thư có tính gia đình
- ☐ Trong một số loại ung thư có gene đột biến như vú (BRCA1 & 2), đại trực tràng (RAS), phổi (EGFR),
- ☐ Trong các trường hợp ung thư khởi phát sớm
- ☐ Mục khác:

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

0 điểm

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

[illegible]

CÂU HỎI DI TRUYỀN

P53, được gọi như vậy vì nó có trọng lượng phân tử 53 KD là một protein được mã hóa bởi gene TP53 nằm trên NST 17 (17p13.1). p53 có rất nhiều chức năng khác nhau trong tế bào và được mệnh danh là “người bảo vệ bộ gene”. Chức năng nào phù hợp với khả năng đó của p53

0 điểm

- ☐ p53 là một yếu tố phiên mã giúp sản xuất các protein kích hoạt tế bào phân chia
- ☐ p53 ngăn chặn sự nhân đôi của DNA bị thương tổn
- ☐ p53 ngăn không cho tế bào bước vào apoptosis
- ☐ p53 kích thích sự tổng hợp các enzyme sửa chữa DNA giúp phục hồi telomere bị mất

Ung thư di truyền và không di truyền

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 võng 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 võng mạc 3 bên – trilateral disease). Chẩn đoán của bạn là gì? Ung thư này có tính gia đình hay không?

Câu trả lời của bạn

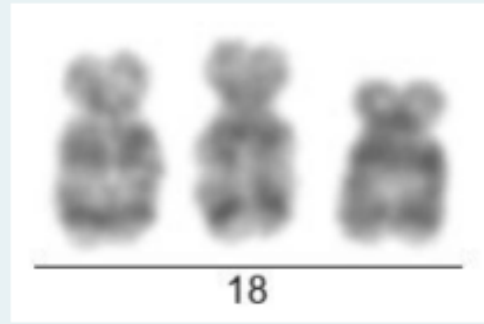
Điều gì đến nay được xem là chìa khóa của sự bất tử của tế bào ung thư trong nhiều loại ung thư khác nhau?

0 điểm

- ☐ Mất đoạn telomere
- ☐ Bất hoạt telomerase
- ☐ Tái hoạt hóa telomerase
- ☐ Đột biến ở telomere

CÂU HỎI DI TRUYỀN

5



Bạn hãy cho biết độ phân giải bằng thông qua hình ảnh nhiễm sắc thể 18 sau đây?

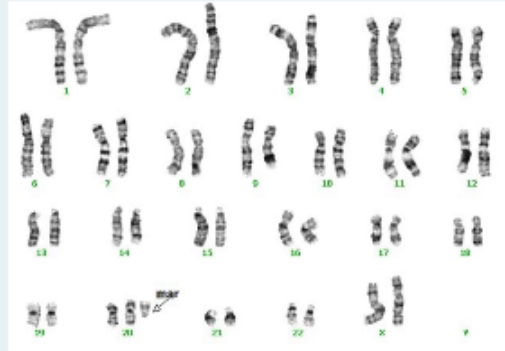
- ☐ 750 băng
- ☐ 650 băng
- ☐ 550 băng
- ☐ 350 băng

6

Để chẩn đoán nhanh tình trạng lệch bội nhiễm sắc thể, người ta có thể dùng bộ nhiễm sắc thể ở độ phân giải bằng nào sau đây?

- ☐ 600 băng
- ☐ 500 băng
- ☐ 400 băng
- ☐ 300 băng

11



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 repititive sequence ở tâm động NST 20
- ☐ Kỹ thuật FISH, dùng đoạn dò repititive sequence ở đầu tận nhánh ngắn NST 20
- ☐ 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 HỎI DI TRUYỀN

12

Sản phụ X. 31 tuổi đi siêu âm hình thái thai nhi ở tuần 22 ghi nhận thai có thận đa nang và tim thai nhi có block AV 2:1. Thai tăng trưởng phù hợp tuổi thai. Sản phụ X. chưa làm xét nghiệm sàng lọc sinh hóa tầm soát hội chứng Down. Bác sĩ đã chỉ định chọc ối cho sản phụ X. để làm xét nghiệm FISH chẩn đoán nhanh tình trạng lệch bội nst 13,18,21, X và Y; đồng thời làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ tế bào ối.

Kết quả FISH trên 80 nhân tế bào:

- Bộ đoạn dò 13/21 ghi nhận: 65 nhân có 3 tín hiệu nhiễm sắc thể 21, 15 nhân có 2 tín hiệu nhiễm sắc thể 21.
- Bộ đoạn dò 18/X/Y ghi nhận: toàn bộ 80 nhân tế bào này đều cho tín hiệu XY.

Kết quả nhiễm sắc thể đồ 1 tuần sau ghi nhận: 54 khúm tế bào từ 4 mẫu cấy độc lập đều cho kết quả 46,XY.

Theo bạn nguyên nhân nào sau đây có thể giải thích sự bất tương hợp kết quả giữa 2 kỹ thuật?

- ☐ Do sử dụng đoạn dò tâm động nhiễm sắc thể 13
- ☐ Do sử dụng đoạn dò tâm động nhiễm sắc thể 21
- ☐ Do sử dụng đoạn dò vùng đặc hiệu trên nhánh dài nhiễm sắc thể 13
- ☐ Do sử dụng đoạn dò vùng đặc hiệu trên nhánh dài nhiễm sắc thể 21

7

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)(p13p23)
- ☐ inv(2)(p13;p23)

CÂU HỎI DI TRUYỀN

8

Để thể hiện bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể sau:
"bé trai trisomy 13, có hiện diện nhiễm sắc thể chuyển đoạn rob(13;21)(q10;q10)"
Bạn sẽ viết công thức nhiễm sắc thể như thế nào?

- ☐ 47,XY,+13,rob(13;21)(q10;q10)
- ☐ 47,XY,rob(13;21)(q10;q10)
- ☐ 46,XY,+13,rob(13;21)(q10;q10)
- ☐ 46,XY,rob(13;21)(q10;q10)

11



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 20
- ☐ Kỹ thuật FISH, dùng đoạn dò repetitive sequence ở đầu tận nhánh ngắn NST 20
- ☐ 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 HỎI DI TRUYỀN

12

Sản phụ X. 31 tuổi đi siêu âm hình thái thai nhi ở tuần 22 ghi nhận thai có thận đa nang và tim thai nhi có block AV 2:1. Thai tăng trưởng phù hợp tuổi thai. Sản phụ X. chưa làm xét nghiệm sàng lọc sinh hóa tầm soát hội chứng Down. Bác sĩ đã chỉ định chọc ối cho sản phụ X. để làm xét nghiệm FISH chẩn đoán nhanh tình trạng lệch bội nst 13,18,21, X và Y; đồng thời làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ tế bào ối.

Kết quả FISH trên 80 nhân tế bào:

- Bộ đoạn dò 13/21 ghi nhận: 65 nhân có 3 tín hiệu nhiễm sắc thể 21, 15 nhân có 2 tín hiệu nhiễm sắc thể 21.
- Bộ đoạn dò 18/X/Y ghi nhận: toàn bộ 80 nhân tế bào này đều cho tín hiệu XY.

Kết quả nhiễm sắc thể đồ 1 tuần sau ghi nhận: 54 khóm tế bào từ 4 mẫu cấy độc lập đều cho kết quả 46,XY.

Theo bạn nguyên nhân nào sau đây có thể giải thích sự bất tương hợp kết quả giữa 2 kỹ thuật?

- ☐ Do sử dụng đoạn dò tâm động nhiễm sắc thể 13
- ☐ Do sử dụng đoạn dò tâm động nhiễm sắc thể 21
- ☐ Do sử dụng đoạn dò vùng đặc hiệu trên nhánh dài nhiễm sắc thể 13
- ☐ Do sử dụng đoạn dò vùng đặc hiệu trên nhánh dài nhiễm sắc thể 21

15

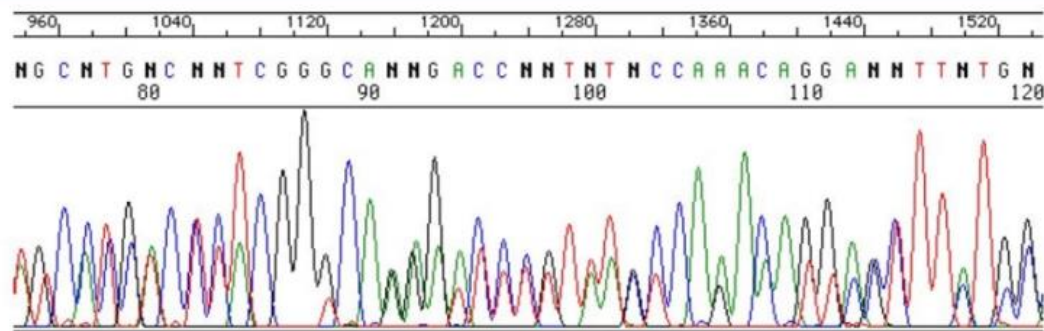
Yếu tố nào đóng vai trò kết thúc chuỗi trong nguyên lý của Sanger sequencing?

- ☐ Tác nhân bên ngoài
- ☐ DNA
- ☐ Deoxynucleotides
- ☐ Dideoxynucleotides

CÂU HỎI DI TRUYỀN

16

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

4

Cấu trúc nào sau đây của nhiễm sắc thể có thể dùng để phân biệt các nhiễm sắc thể có kích thước tương tự nhau?

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

5

Thay đổi chiều dài vùng dị nhiễm sắc ngay dưới tâm trên nhánh dài được ghi nhận ở nhiễm sắc thể nào sau đây?

- ☐ NST X
- ☐ NST Y
- ☐ NST 16
- ☐ NST 18

CÂU HỎI DI TRUYỀN

6

Một cặp vợ chồng đến khoa chẩn đoán tiền sản bệnh viện phụ sản X để được tư vấn trước sinh. Cặp vợ chồng này đã có 1 bé trai 1 tuổi mắc hội chứng Down. Cặp vợ chồng và bé trai đã được làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ với các kết quả karyotype như sau:

- Bé trai: 47,XY,+21,21ps+

- Ba của bé: 46,XY,21ps+

- Mẹ của bé: 46,XX,9qh+

Cặp vợ chồng này muốn biết bản thân mỗi người có bất thường gì liên quan đến bé Down hay không? Theo bạn có sự liên quan không và nếu có thì khả năng do vấn đề gì?

- ☐ Không liên quan, bé Down là do bất thường trong phân chia tạo giao tử
- ☐ Không liên quan, các kết quả karyotype có hiện diện 21ps+ nhưng 21ps+ không phải bất thường cấu trúc
- ☐ Có thể liên quan, do bất thường trong phân chia tạo noãn ở người mẹ lớn tuổi
- ☐ Có thể liên quan, do ba của bé có biến thể 21ps+ có thể gây lỗi trong tạo giao tử

11

Cơ chế nào sau đây giải thích được thể khảm lệch bội nhiễm sắc thể ở 1 cá thể, ví dụ 45,X/46,XX?

- ☐ Bất thường trong giảm phân tạo noãn
- ☐ Bất thường trong giảm phân tạo tinh trùng
- ☐ Bất thường trong nguyên phân của hợp tử sau thụ tinh
- ☐ Bất thường trong nguyên phân của phôi hai lá

12

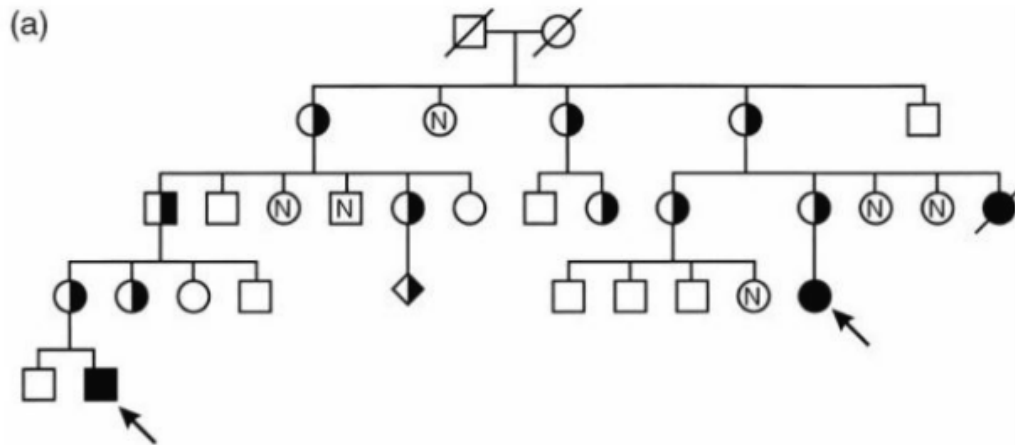
Cá thể mang lệch bội nhiễm sắc thể nào sau đây có thể sống đến hơn 20 tuổi?

- ☐ Monosomy 14
- ☐ Monosomy 2
- ☐ Trisomy 18
- ☐ Trisomy X

CÂU HỎI DI TRUYỀN

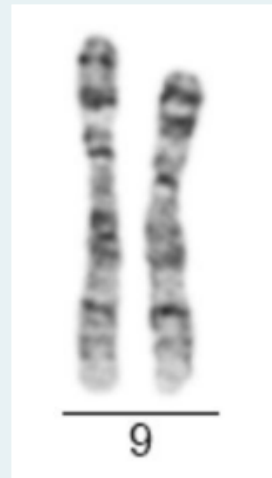
13

Cây gia hệ sau đây thể hiện sự hiện diện của những người mang chuyển đoạn tương hỗ $t(3;11)$ ($q26;p21$) [các biểu tượng nửa trắng nửa đen]. Theo bạn, những người được vẽ hình tròn hoặc vuông tô đen là do có mang bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể nào sau đây?



- ☐ Trisomy toàn bộ nhiễm sắc thể 11
- ☐ Trisomy phần đầu nhánh dài nhiễm sắc thể 11
- ☐ Trisomy toàn bộ nhánh ngắn nhiễm sắc thể 11
- ☐ Trisomy phần đầu nhánh ngắn nhiễm sắc thể 11

14



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

Hemophilia A là 1 bệnh di truyền do đột biến gene F8, tổng hợp yếu tố VIII, nằm trên NST X. Chị Y. có ông ngoại mắc bệnh và kiểu gene của mẹ chị Y cho thấy có chứa allele F8 đột biến. Khả năng chị Y. có bộ gene chứa allele F8 đột biến là bao nhiêu?

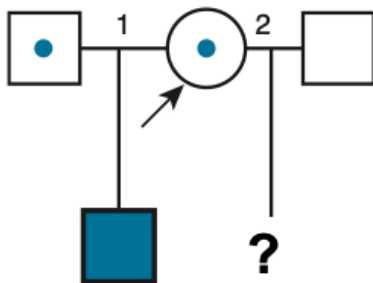
0 điểm

- ☐ 12.5%
- ☐ 25%
- ☐ 50%
- ☐ 75%
- ☐ 100%

CÂU HỎI DI TRUYỀN

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

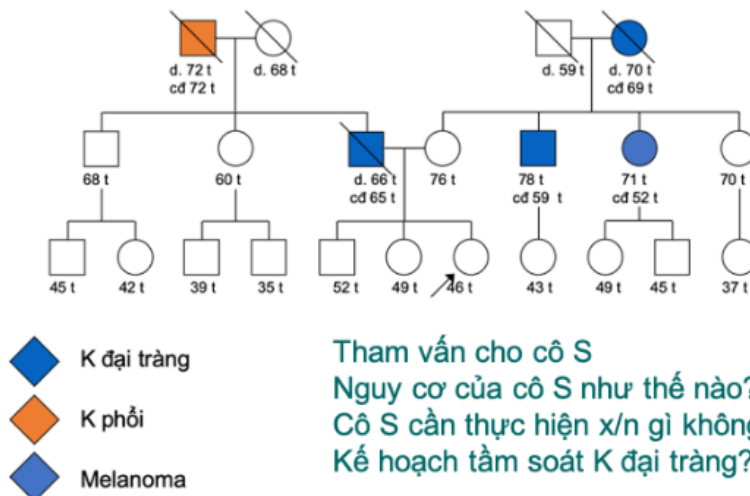
0 điểm



- ☐ 1/22
- ☐ 1/44
- ☐ 1/88
- ☐ Mục khác: _____

Cô S. nhận thấy nhiều người trong gia đình mình mắc ung thư, đặc biệt là ung thư đại tràng. Cô ấy chắc chắn rằng sắp tới mình cũng sẽ bị ung thư. Hãy phân tích và trả lời 3 câu hỏi của cây phả hệ trong hình đính kèm

0 điểm



Tham vấn cho cô S
 Nguy cơ của cô S như thế nào?
 Cô S cần thực hiện x/n gì không?
 Kế hoạch tầm soát K đại tràng?

Câu trả lời của bạn

CÂU HỎI DI TRUYỀN

Cô Z. nhận thấy nhiều người trong gia đình mình mắc ung thư, đặc biệt là ung thư đại tràng. Cô ấy chắc chắn rằng sắp tới mình cũng sẽ bị ung thư. Hãy phân tích và trả lời 3 câu hỏi của cây phả hệ trong hình đính kèm

0 điểm

