

CÁC KỸ THUẬT CHẨN ĐOÁN DI TRUYỀN

(phiên bản không video)

...

Điểm: 0%

Đăng ký thông tin

1

Họ và tên *

s

2

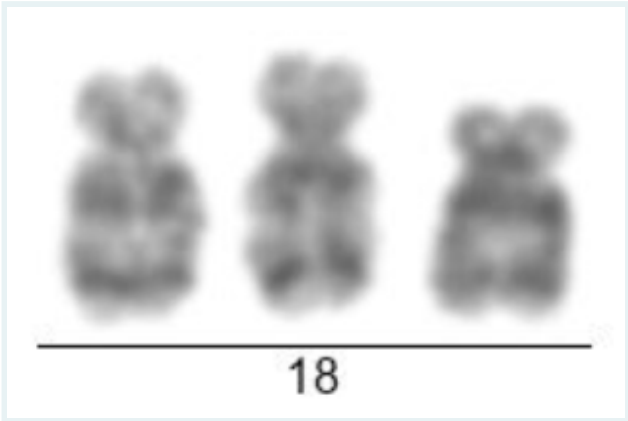
Bạn là sinh viên của trường đại học nào? *

s

KỸ THUẬT NHIỄM SẮC THỂ ĐỒ



3



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

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

☐ 350 băng ✓



4

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

☐ 600 băng

☐ 500 băng

☐ 400 băng

☐ 300 băng ✓



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)



6

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)

7

Bạn có câu hỏi / góp ý ở phần này không?

Nhập câu trả lời của bạn

KỸ THUẬT FISH



8



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 ✓
- ☐ 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



9

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

10

Bạn có câu hỏi / góp ý ở phần này không?

Nhập câu trả lời của bạn

KỸ THUẬT SANGER SEQUENCING

✗

11

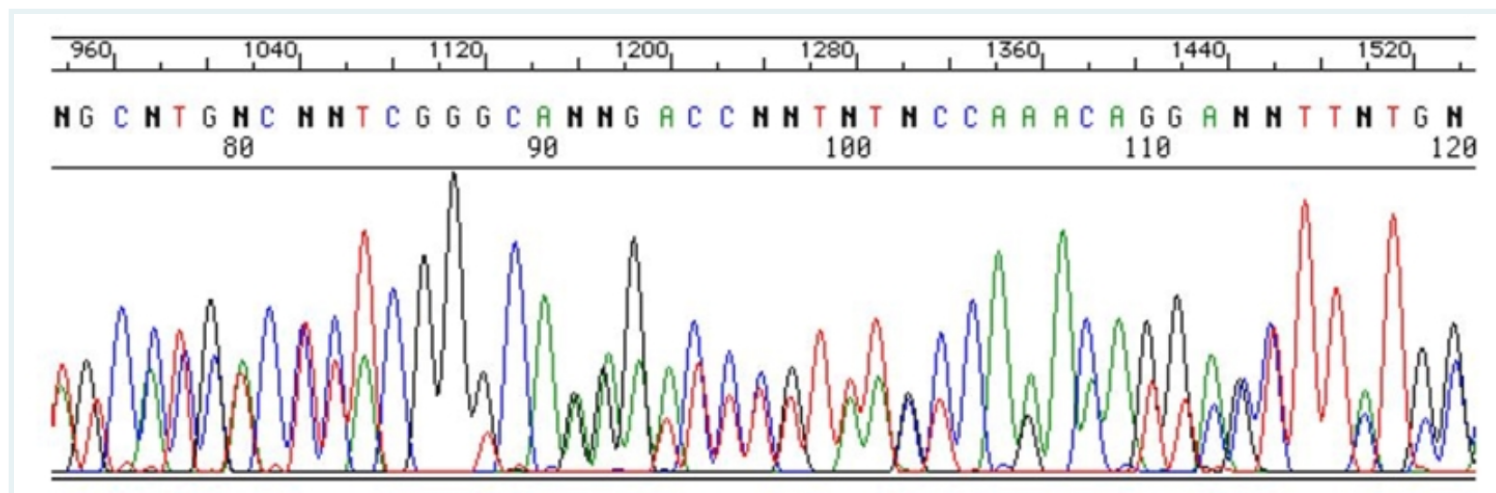
Yếu tố nào đóng vai trò kết thúc chuỗi trong nguyên lý của Sanger sequencing?

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

✗

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 ✓

13

Bạn có câu hỏi / góp ý cho phần này không?

Nhập câu trả lời của bạn

[Quay lại trang cảm ơn](#)

Nội dung này do chủ sở hữu biểu mẫu tạo. Dữ liệu bạn gửi sẽ được gửi đến chủ sở hữu biểu mẫu.

Hoạt động trên nền tảng Microsoft Forms | [Quyền riêng tư và cookie](#) | [Điều khoản sử dụng](#)