

CÁC KỸ THUẬT CHẨN ĐOÁN DI TRUYỀN (phiên bản không video)

...

Points: 100%

Đăng ký thông tin

1

Họ và tên *

Lê Nguyễn Gia Hy

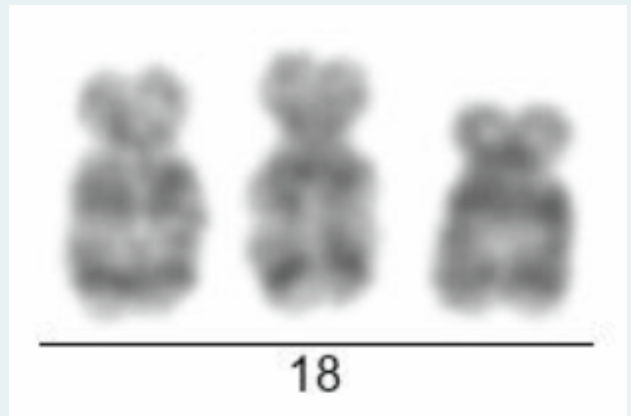
2

Bạn là sinh viên của trường đại học nào? *

Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

KỸ THUẬT NHIỄM SẮC THỂ ĐỒ

3



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 ✓

Chính xác

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 bằng nào sau đây?

- ☐ 600 băng
- ☐ 500 băng
- ☐ 400 băng
- ☒ 300 băng ✓

chính xác

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?

- ☐ $\text{inv}(2)(q13q23)$
- ☐ $\text{inv}(2)(q13;q23)$
- ☒ $\text{inv}(2)(p13p23)$ ✓

chính xác

- ☐ $\text{inv}(2)(p13;p23)$

6

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

"bé trai trisomy 13, có hiện diện nhiễm sắc thể chuyển đoạn $\text{rob}(13;21)(q10;q10)$ "

Bạn sẽ viết công thức nhiễm sắc thể như thế nào?

- ☐ $47,XY,+13,\text{rob}(13;21)(q10;q10)$
- ☐ $47,XY,\text{rob}(13;21)(q10;q10)$
- ☒ $46,XY,+13,\text{rob}(13;21)(q10;q10)$ ✓

chính xác

- ☐ $46,XY,\text{rob}(13;21)(q10;q10)$

7

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

Enter your answer

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 20
- ☒ Kỹ thuật FISH, dùng đoạn dò repetitive sequence ở đầu tận nhánh ngắn NST 20 ✓
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

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 ✓
chính xác, vì đoạn dò tâm động có khả năng lai chéo nhiễm sắc thể khác
- ☐ 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

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

Enter your answer

11

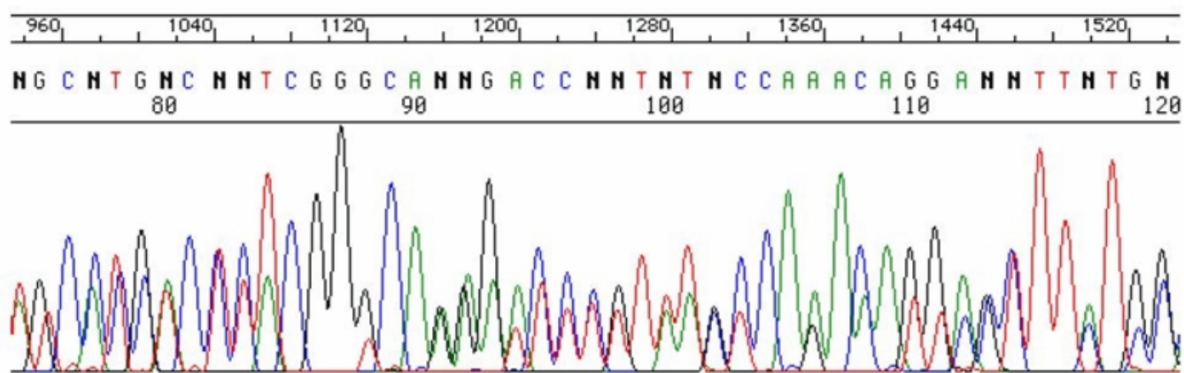
Yếu tố nào đóng vai trò kết thúc chuỗi trong nguyên lý của Sanger sequencing?

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

chính xác

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 ✓

Chính xác, do pha trộn (nhiễm) mẫu DNA dẫn đến trật tự các nucleotide thay đổi, xuất hiện những ký tự "N" thể hiện những peak trùng lặp nhau và không xác định được đó là nucleotide nào

13

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

Enter your answer

[Go back to thank you page](#)

This content is created by the owner of the form. The data you submit will be sent to the form owner.

Powered by Microsoft Forms | [Privacy and cookies](#) | [Terms of use](#)