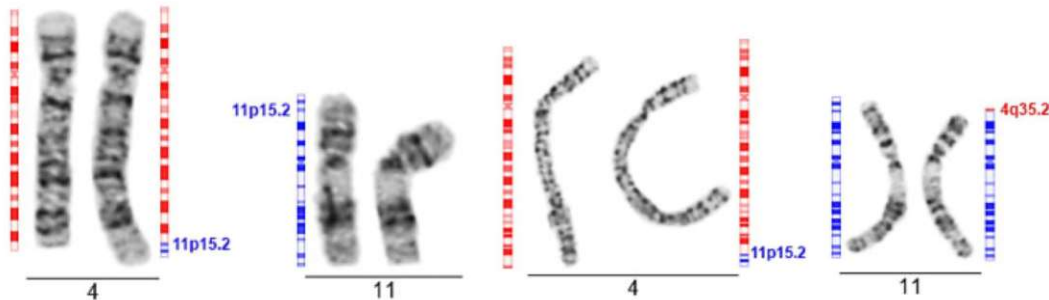


Thai 19 tuần 2 ngày / Thiếu ối nặng, nghi ngờ bất sản thận hai bên

Karyotype thai: 46,XY,der(4)t(4;11)(q35.2;p15.2)mat

Karyotype mẹ : 46,XX,t(4;11)(q35.2;p15.2)



THAI

MẸ

The term "der" refers to a chromosome "derived" from a translocation, or trading of pieces of chromosome between members of different homologous pairs

Ở đây nghĩ là ở con, NST số 4 là NST bất thường, có đoạn 11p15.2, do đó, NST con cũng thiếu mất 1 đoạn NST 4q35.2 (đáng lẽ là có 2 đoạn ở 2 NST khác nhau)

Ví dụ minh họa tại sao cần làm độ phân giải cao:

- Đọc trường hợp ở bên: có bất thường hình thái thì nghi liền đến bất thường cấu trúc NST:
 - Đọc thấy 2 NST 11 bình thường
 - NST số 4 ở cuối nhánh dài có đoạn lạ
- Giờ có 2 giải pháp:
 - Làm FISH coi đoạn lạ này là gì
 - Ko thì đi làm NST đồ của mẹ:
 - Thấy mẹ có chuyển đoạn tương hỗ giữa 2 NST 11 và 4:
 - Mẹ ko có vật chất di truyền mất mà chỉ có chuyển đoạn giữa nhánh q NST 4 và nhánh p NST 11
 - Ở bài trước đã biết là mẹ sẽ tạo giao tử bất thường và 1 trong các giao tử đó xuất hiện ở con: đưa con NST số 4 có mang 1 đoạn 11p
 - Giờ con có trisomy của đoạn nhánh ngắn của NST 11 này--> cái này có liên quan bất sản thận