

Kỹ thuật nhiễm sắc thể đồ



Chỉ định

- Kiểu hình lâm sàng bất thường / đa dị tật bẩm sinh
- Chậm phát triển thể chất và / hoặc trí tuệ
- Mơ hồ giới tính
- Sảy thai liên tiếp / vô kinh / vô sinh
- Bất thường hình thái của thai trên siêu âm / Thai sảy trong 3 tháng đầu
- Bệnh sử gia đình đã xác định người mang bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể
- Ung thư (bạch cầu)

Chỉ định này đầu tay, thường gặp nhất

Thường gặp thứ 2 là cái này

Coi mình có phải người mang hay không
Hay coi người trong gia đình mắc bệnh có phải do di truyền từ người đã biết ko

Ung thư là do nhiều yếu tố: ngoài bất thường về gen có thể liên quan bất thường NST-->kiểm tra cái bất thường NST có thể liên quan K hay không: ví dụ như NST philadelphia (chuyển đoạn 9,22 BCR-ABL1)