

## Cách ghi kết quả phân tích NST (karyotype)



### Bất thường cấu trúc NST

#### ❖ trên cùng 1 NST, 1 điểm gãy

Ví dụ: 46,XX,del(5)(q13)

Diễn giải: người nữ có mất đoạn trên nhánh dài nhiễm sắc thể 5 ở vị trí 13.

#### ❖ trên cùng 1 NST, 2 điểm gãy

Ví dụ 1: 46,XX,dup(1)(q22q25) = người nữ có nhân đoạn trên nhánh dài NST 1 ở giữa vị trí 22 và 25.

Ví dụ 2: 46,XY,inv(3)(p13q21) = người nam có đảo đoạn quanh tâm trên NST 3 với 2 điểm gãy ở vị trí 13 của nhánh ngắn và vị trí 21 của nhánh dài.

Ví dụ 3: 46,XY,inv(3)(q21q26.2) = người nam có đảo đoạn cạnh tâm trên NST 3 với 2 điểm gãy trên nhánh dài ở vị trí 21 và vị trí 26.2.