



ĐHYD TP.HCM

KHOA KHOA HỌC CƠ BẢN - BỘ MÔN SINH HỌC

PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN

4/14/2014

ThS. Trần Khánh Linh

Email: trankhanhlinh08@yahoo.com - ĐTDD: 0985274284



MUỖC TIÊU TOẢNG QUAÙT

Sau khi học bài này, sinh viên phải :

1. Hệ thống hoá được di truyền học Mendel, và một số kiểu di truyền không theo thuyết nhiễm sắc thể.
2. Phân tích được sơ đồ phả hệ để ứng dụng trong tư vấn di truyền.
3. Xác định vai trò của di truyền và môi trường lên sự biểu hiện tính trạng.
4. Mô tả được hai phương pháp nghiên cứu tế bào ứng dụng trong chẩn đoán trước sinh.

Phần 2

Một số phương pháp nghiên cứu di truyền.

1. Phả hệ
2. Con sinh đôi
3. Di truyền tế bào

Phương pháp nghiên cứu phả hệ

Mục tiêu cụ thể:

1. Vẽ được sơ đồ phả hệ.
2. Phân tích được qui luật di truyền của bệnh/tính trạng trong sơ đồ phả hệ.
3. Dùng toán xác suất để xác định khả năng mắc bệnh của thế hệ tiếp theo.
4. Xác định được người mang gen bệnh lặn.
5. Ứng dụng phân tích 1 trường hợp tư vấn di truyền trước sinh (bệnh Duchene).

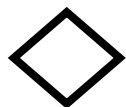
Các ký hiệu dùng để lập bảng phả hệ



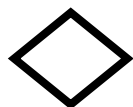
Nam giới



Nữ giới



Không phân định được giới



Người lành



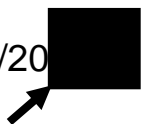
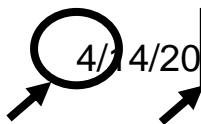
Người bệnh



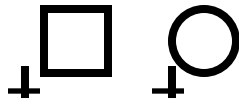
Người có h/chứng không đầy đủ



Người mang gen bệnh lặn



Đương sự



Chết



Chết thai / chết dưới 1 năm



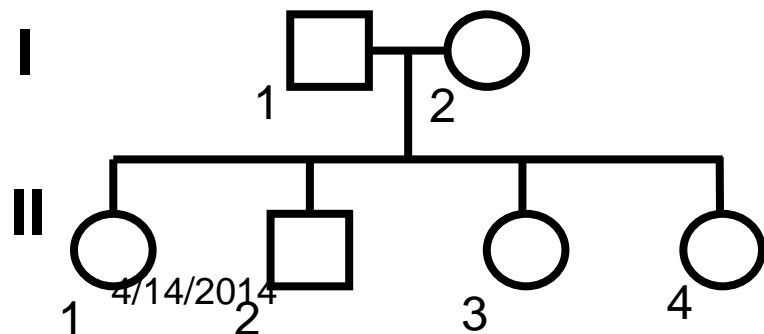
Vợ chồng



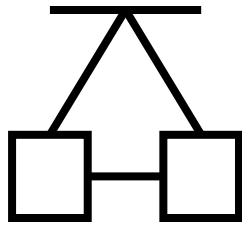
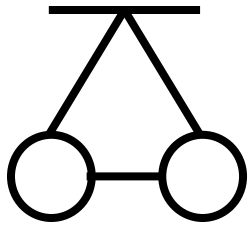
Hai vợ (hai chồng)



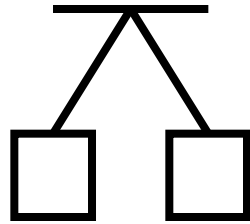
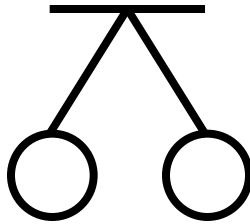
Hôn nhân cùng huyết thống



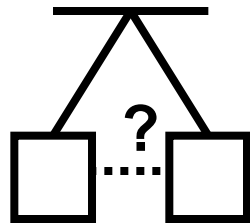
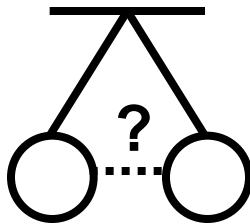
**Bố mẹ
Và
Các con**



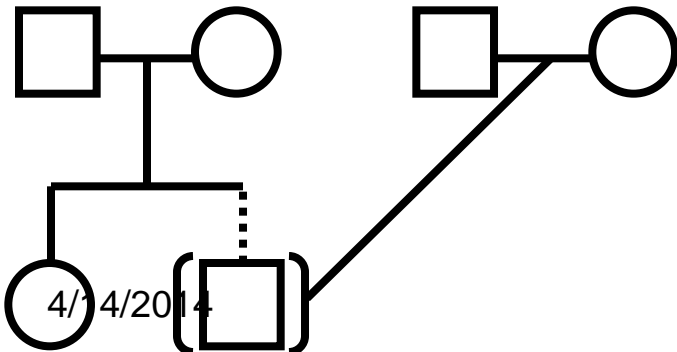
Con sinh đôi một hợp tử



Con sinh đôi hai hợp tử

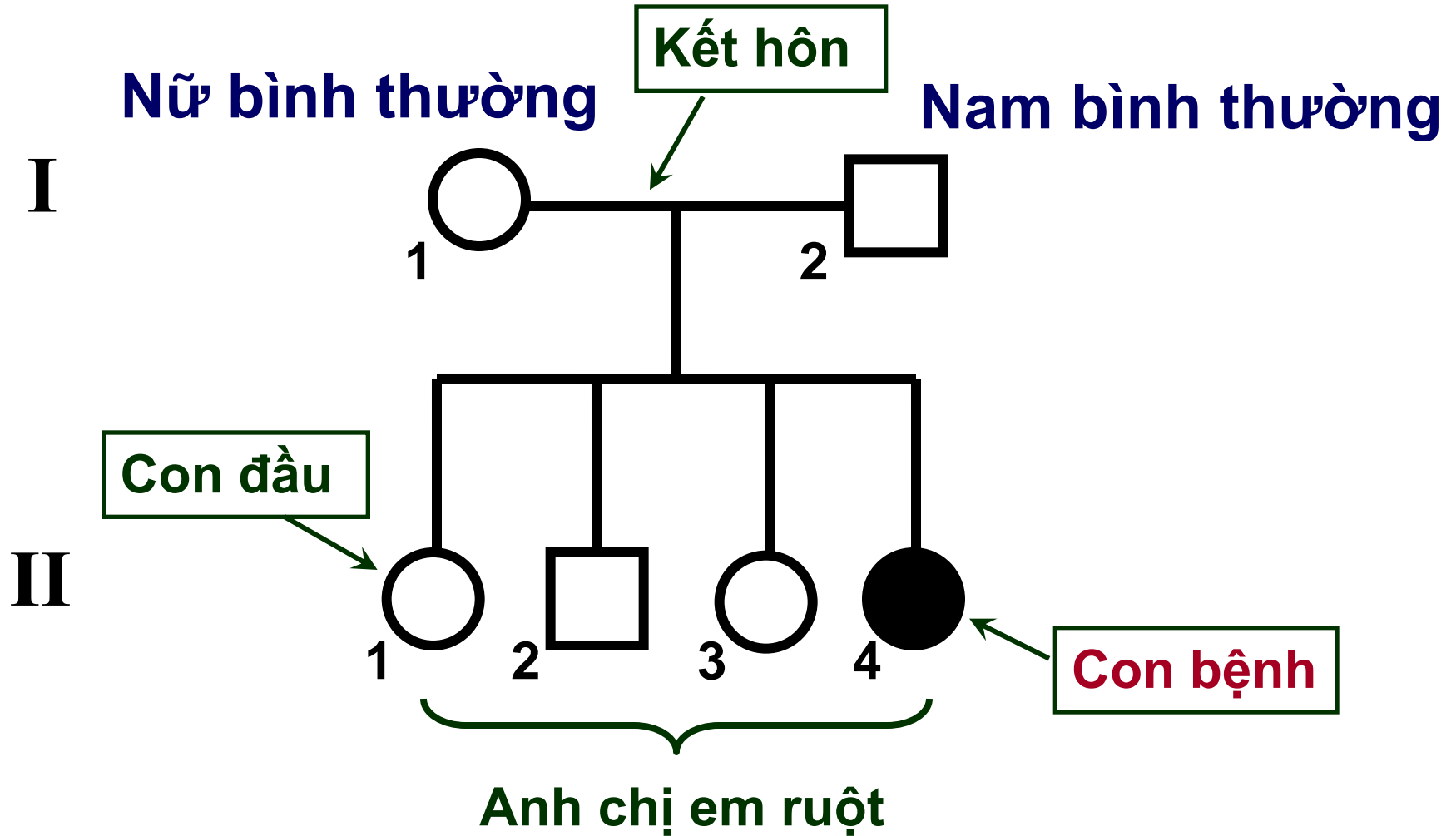


Không rõ kiểu sinh đôi



Con nuôi

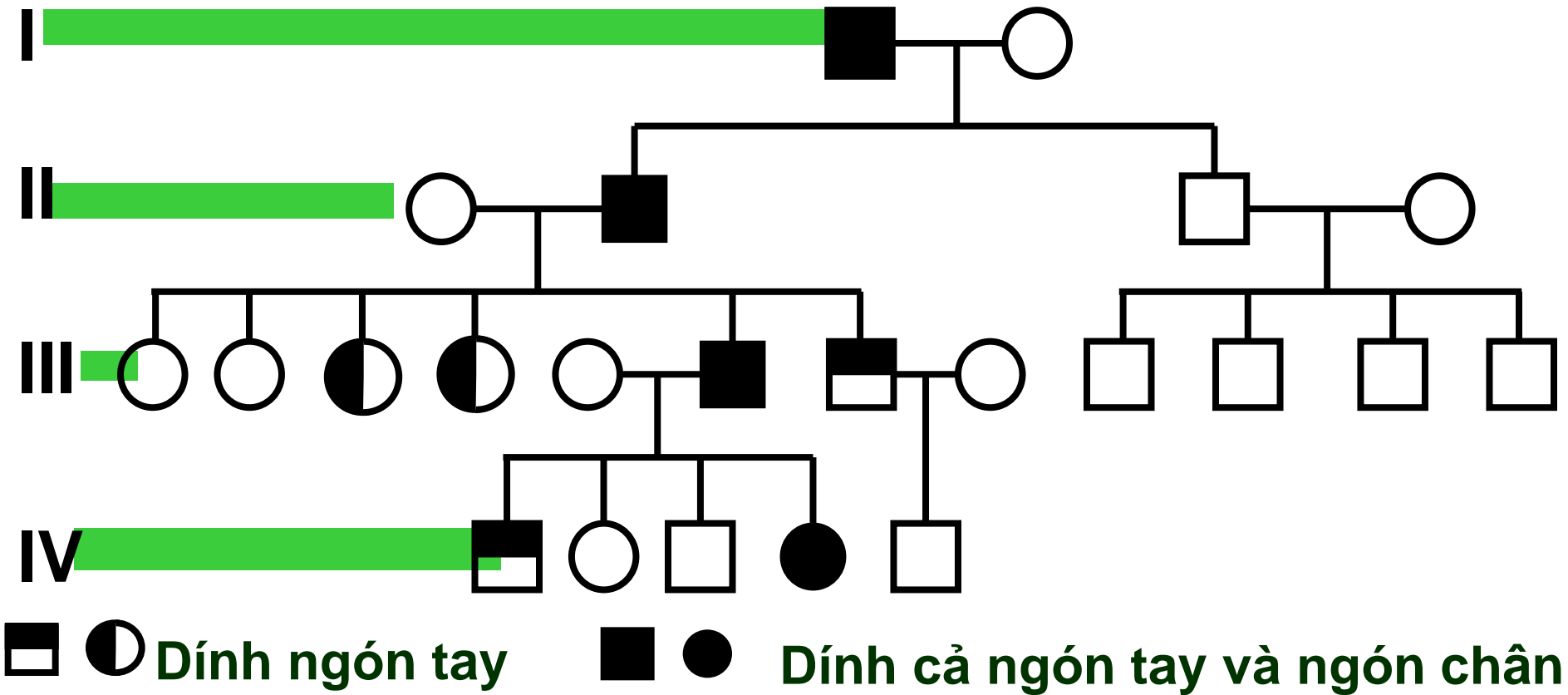
Phân tích phả hệ



Phân tích phả hệ

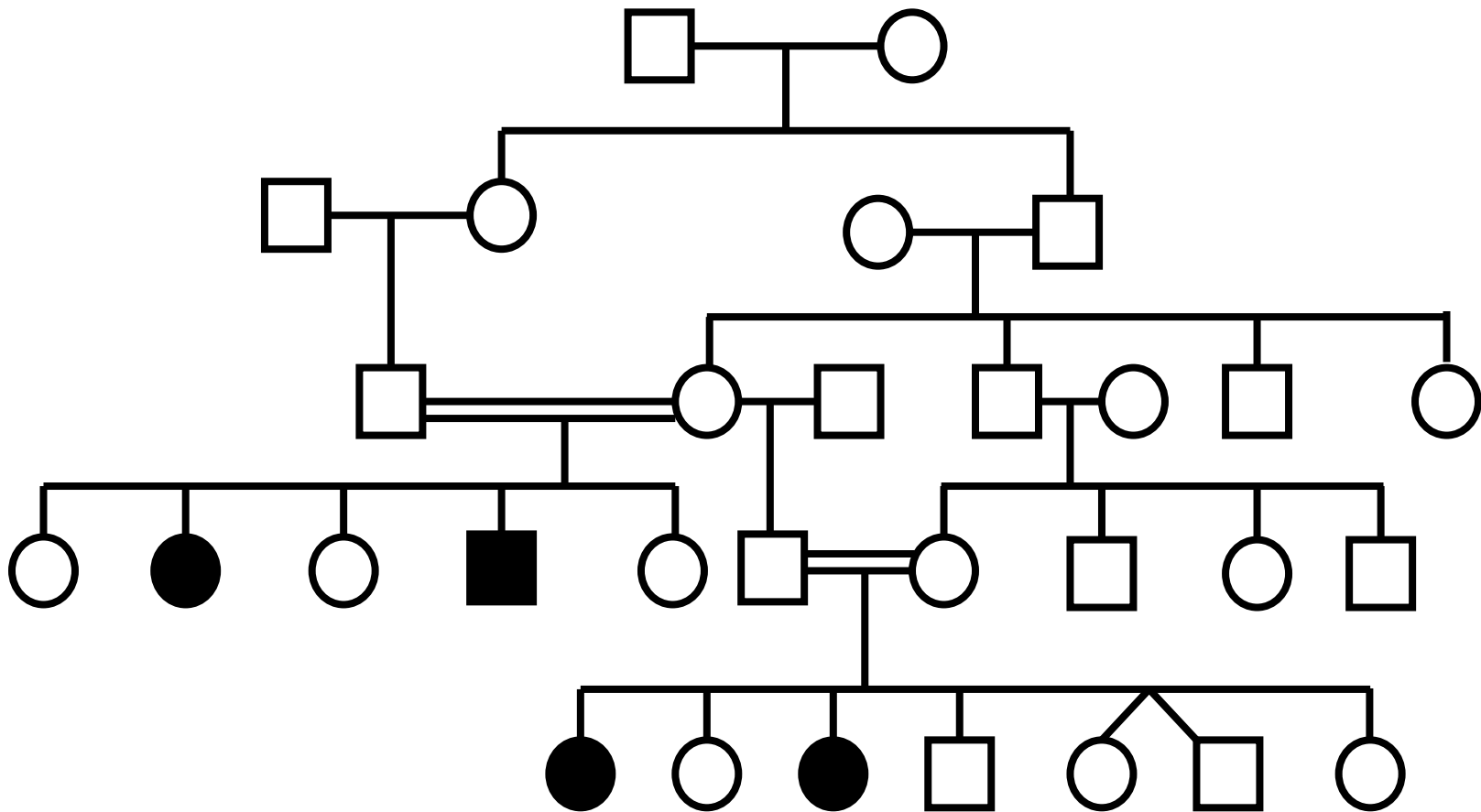
- ❖ Đặc điểm DT trội, lặn NST thường
- ❖ Đặc điểm DT trung gian NST thường
- ❖ Đặc điểm DT trội, lặn NST giới tính

Đặc điểm DT trội NST thường



Gia hệ tật dính ngón

Đặc điểm DT lặn NST thường



Gia hệ bệnh Phenylceton – niệu

Đặc điểm DT **trung gian** NST thường

Mức độ nặng nhẹ của bệnh phụ thuộc vào KG

- Người **đồng HT** mang cả hai alen bệnh thì bệnh **biểu hiện nặng**
- Người **dị HT** chỉ mang một alen bệnh thì **biểu hiện nhẹ**
- Một số bệnh di truyền **trung gian NST thường**
 - Bệnh **Thalassemia** *beta0/beta0 -> nặng, beta+/beta+ => trung bình*
 - Bệnh **huyết cầu tố S....**

Beänh beta thalassaemia

$\beta^M \rightarrow$ giaûm hoặç không tạong hõip chuoãi beta globin

$\beta \rightarrow$ không aûnh hõõung

Goàm 2 loaïi chính theo kiểu gien

- $\beta^M/\beta^M \rightarrow$ thiếu màu naëng, phaûi truyeàn màu

- $\beta^M/\beta \rightarrow$ thiếu màu nhẹ, không có biểu

hiện trên lâm sàng

Đặc điểm DT trội NSTGT X

Bệnh biểu hiện liên tục qua các thế hệ

Bệnh xuất hiện ở cả 2 giới tỉ lệ \approx nhau

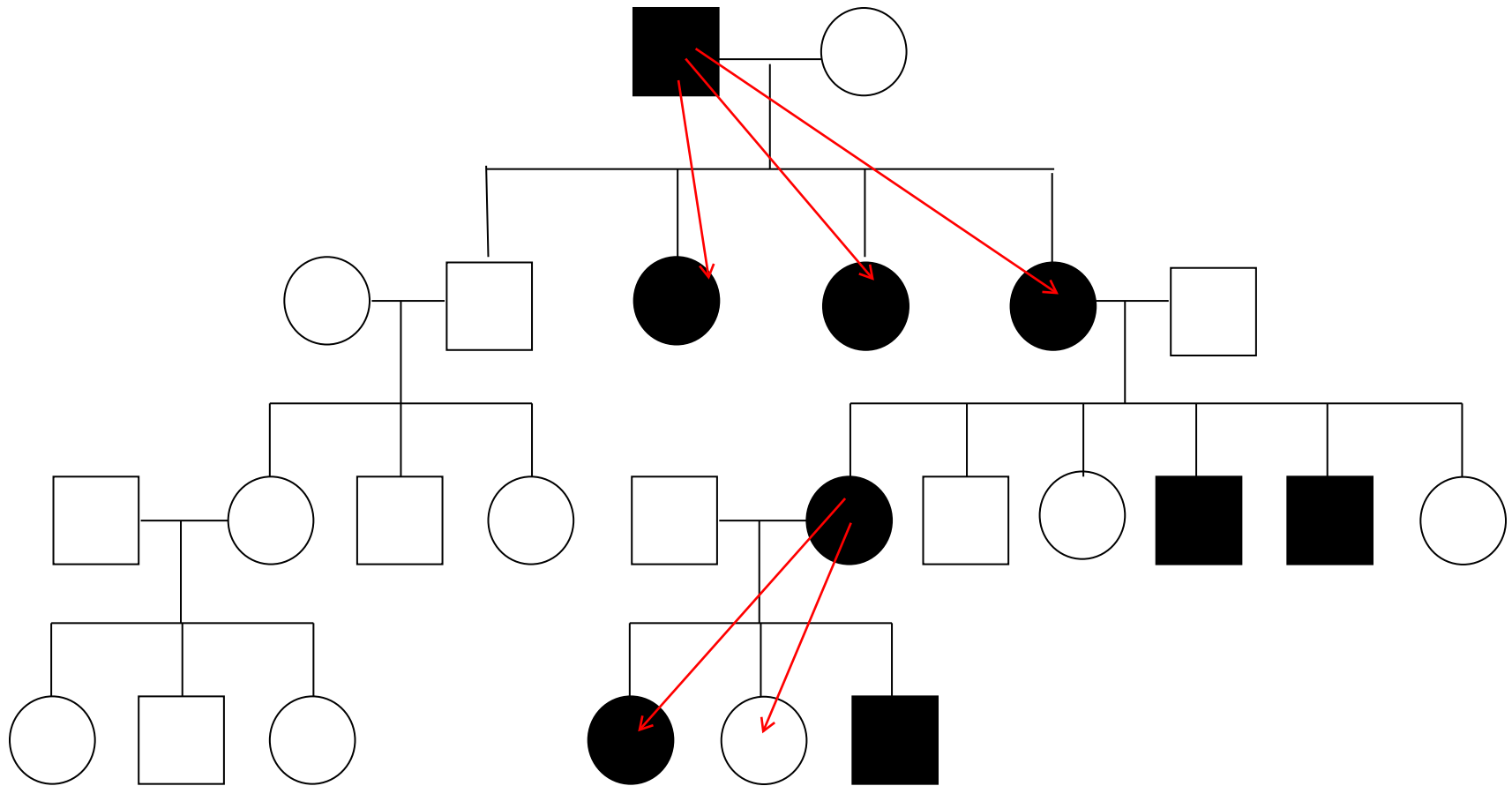
Bố bị bệnh :

- + con gái sẽ mắc bệnh,
- + con trai không mắc bệnh

Mẹ bị bệnh :

- + 50% số con trai và gái lành
- + 50% số con trai và gái bị bệnh

Đặc điểm DT trội NSTGT X



Phả hệ bệnh **còi xương** do giảm phosphate máu

Đặc điểm DT lặn NSTGT X

❖ Tỷ lệ mắc bệnh ở nam giới > nữ giới

❖ Dòng DT bệnh về nam giới có tính chất đứt đoạn, ngắt quãng

(vì bố không trực tiếp truyền alen bệnh cho con trai mà truyền alen bệnh cho con gái, qua đó truyền bệnh tới cháu ngoại)

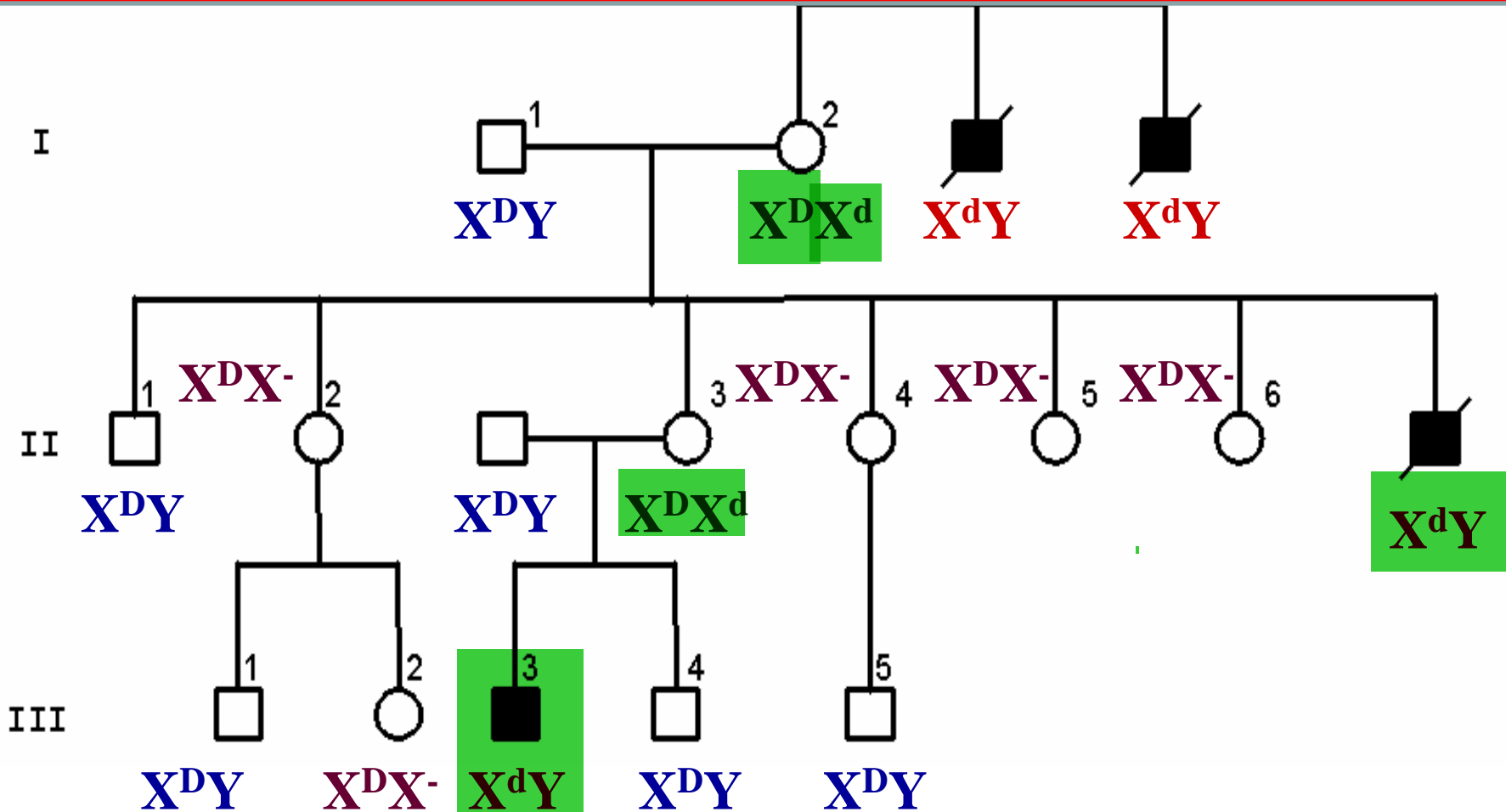
Bệnh mù màu

Bệnh máu khó đông

Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne...



Đặc điểm DT lặn NSTGT X



Phả hệ bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne

Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne

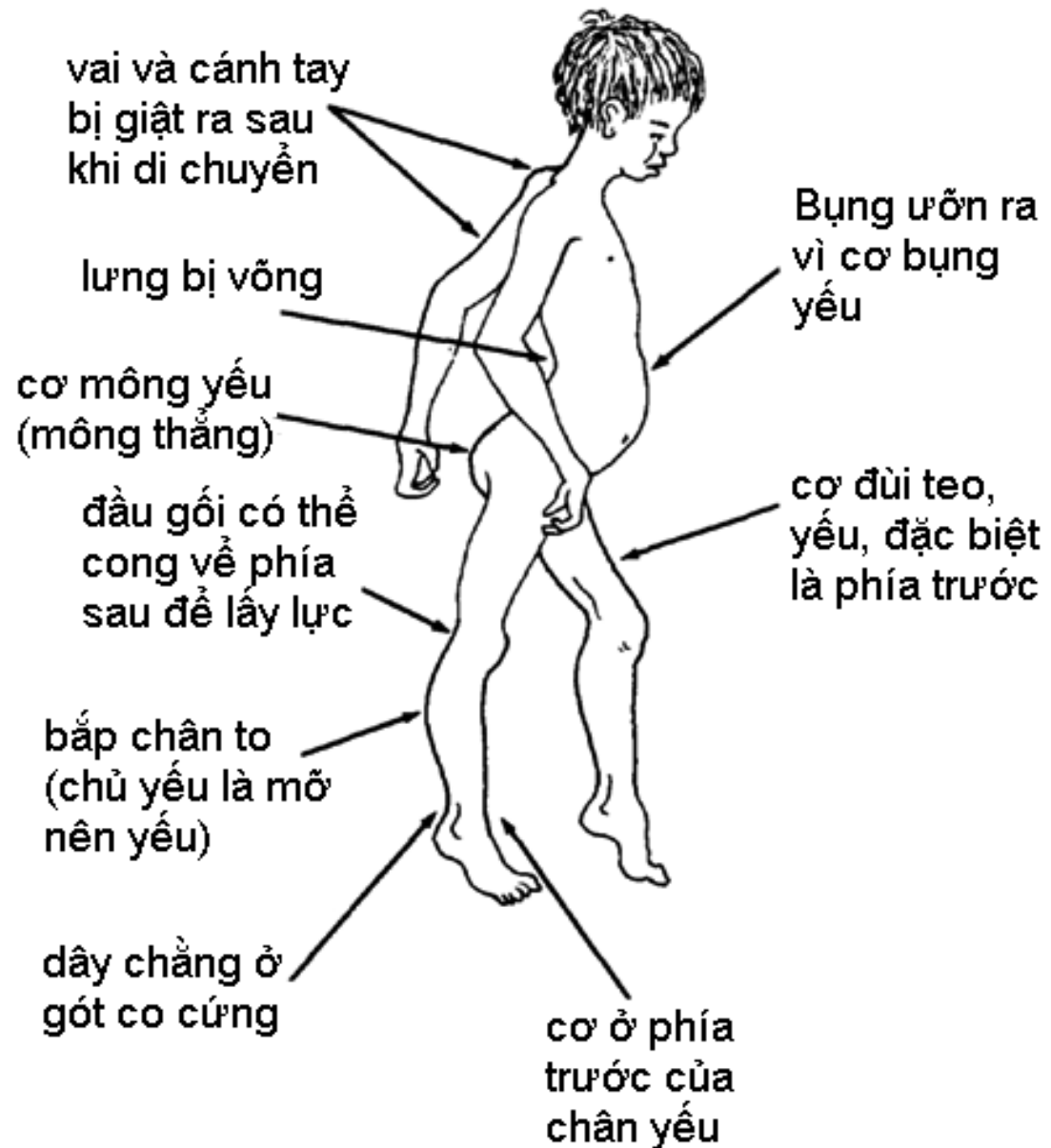
Là bệnh đơn gen, di truyền lặn, liên kết nhiễm sắc thể X

Lần đầu tiên được ghi nhận bởi nhà thần kinh học người Pháp Guillaume Duchenne (1860s)

Bệnh phổ biến nhất (1/3500 bé trai) và nguy hiểm nhất trong các bệnh về cơ (*yếu cơ tiến triển* ⇒ *tử vong*)

Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne

Mô tả bệnh



Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne

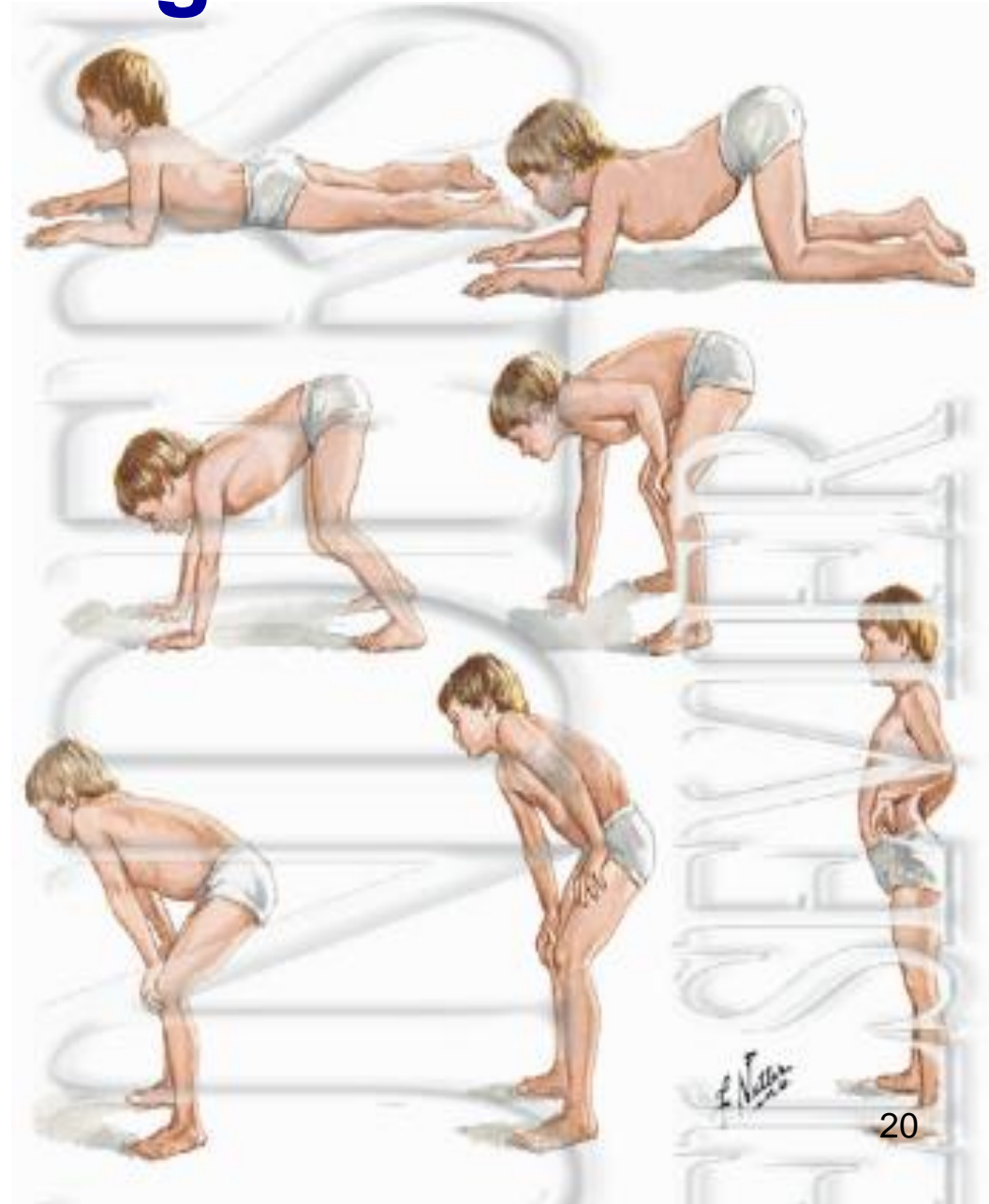
Biểu hiện bệnh

☞ Trẻ biết đi muộn, từ 2-5 tuổi xuất hiện các triệu chứng: ***đi nghiêng ngả, dễ té, khó leo thang, khó đi bằng đầu ngón chân, chậm phát triển trí tuệ***

☞ Từ 7-12 tuổi, bệnh tiến triển: yếu cơ và thoái hoá cơ, bắt đầu ở chân, đến đùi và hông ⇒ ***không thể đi, thay đổi tư thế khó và chậm, có biểu hiện về tim và hô hấp***

☞ Thường chết trước 25 tuổi

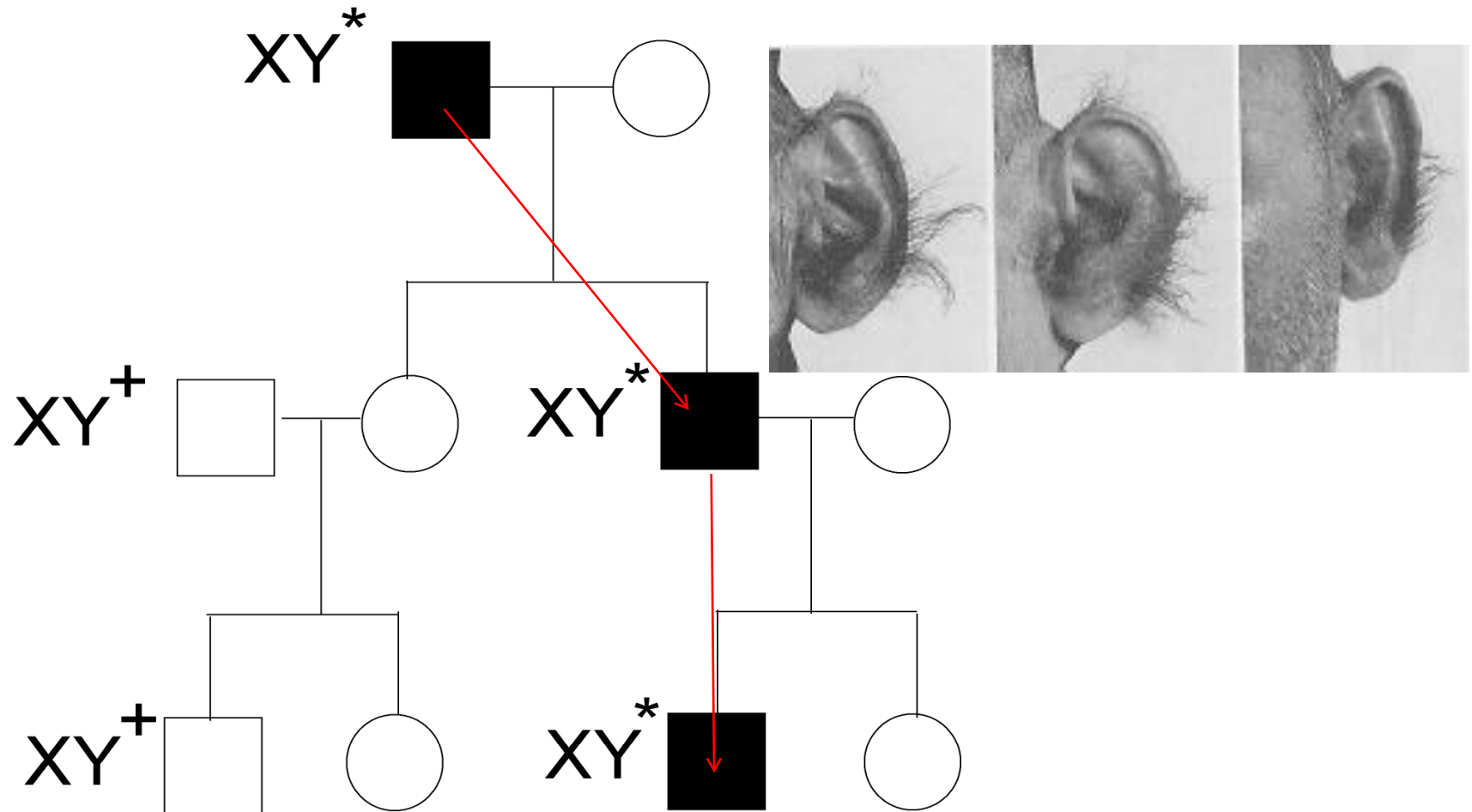
4/14/2014



Đặc điểm DT trên NSTGT Y

- ❖ Chỉ gặp ở nam giới
- ❖ Truyền trực tiếp từ bố sang con trai rồi sang cháu trai.
- ❖ Một số bệnh di truyền trên NST Y :
 - Dính các ngón chân
 - Dày sừng lông bàn chân
 - Chứng nhiều lông ở tai

Đặc điểm DT trên NSTGT Y



Phả hệ mắc “chứng nhiều lông ở tai”

PP nghiên cứu con sinh đôi

Mục tiêu cụ thể:

1. Phân biệt được 2 loại sinh đôi khác nhau.
2. Áp dụng toán xác suất tính tỉ lệ sinh con cùng giới, khác giới.
3. Phân tích khái niệm độ tương hợp.
4. Tính được hệ số di truyền (chỉ số H) dựa trên độ tương hợp.
5. Phân tích một số bệnh để xác định mức độ di truyền, tác động của môi trường.

PP nghiên cứu con sinh đôi

Mục đích : xác định mức độ di truyền và tác động của môi trường đến sự hình thành các tính chất của cơ thể.

Ứng dụng : nghiên cứu vai trò của yếu tố di truyền đối với một tính trạng hoặc một bệnh nào đó.

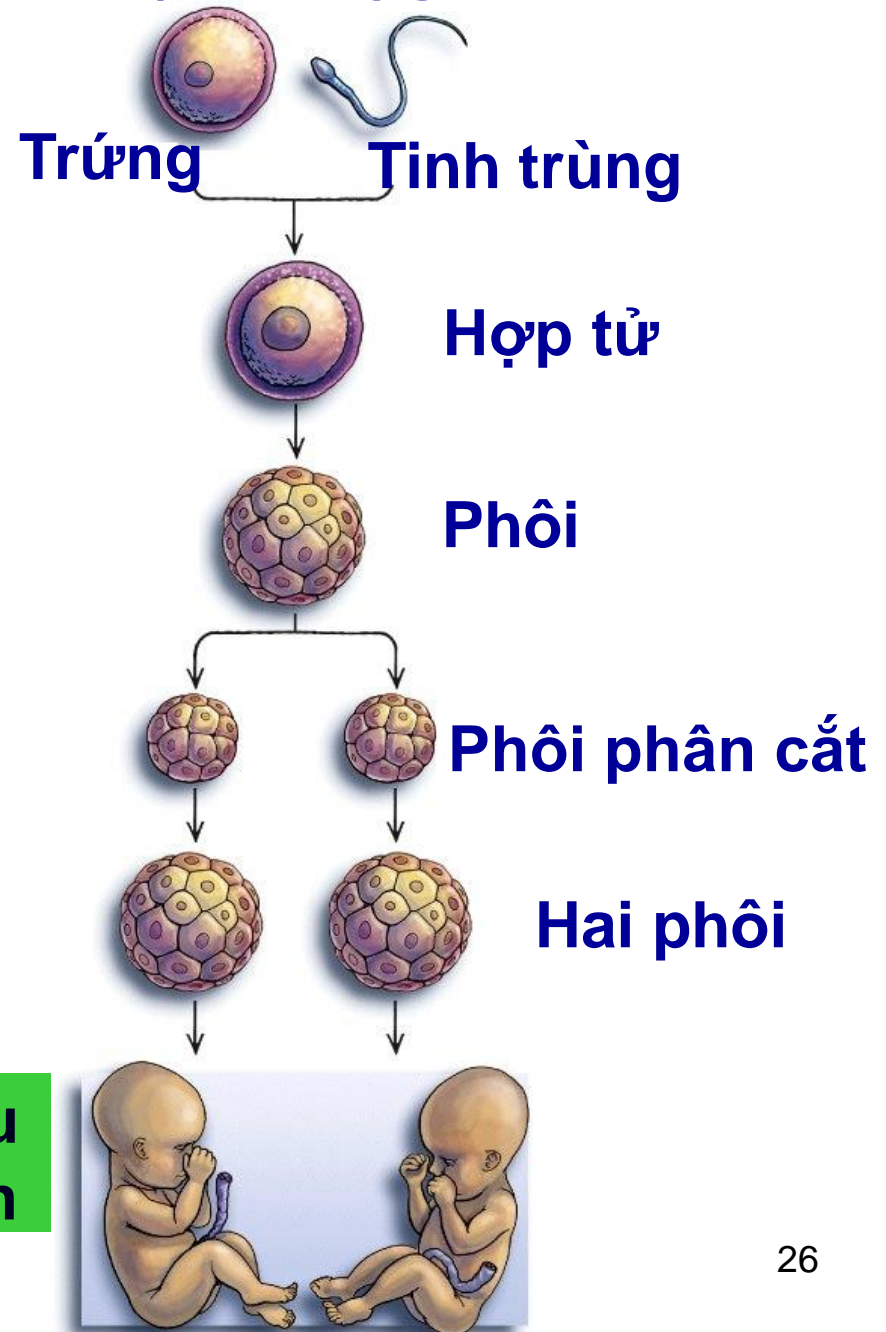
PP nghiên cứu con sinh đôi

Phân loại đa thai

- ❖ **Đa thai:** là hiện tượng sinh 2, 3, 4...
- ❖ **Đa thai một hợp tử (HT):**
1 trứng thụ tinh với 1 tinh trùng \rightarrow 1 HT
HT phân chia \rightarrow 2 hoặc nhiều phôi.
- ❖ **Đa thai nhiều hợp tử (HT):**
 $2/n$ trứng thụ tinh với $2/n$ tinh trùng
 \rightarrow $2/n$ HT khác nhau.

Sinh đôi một hợp tử (Monozygotic twins – MZ)

Đa thai một hợp tử



100% giống nhau
về di truyền

Sinh đôi hai hợp tử (Dizygotic twins – DZ)



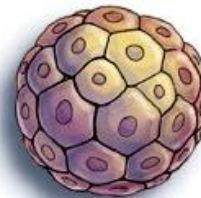
Trứng Tinh trùng Trứng Tinh trùng



Hợp tử



Hợp tử



Phôi



Phôi



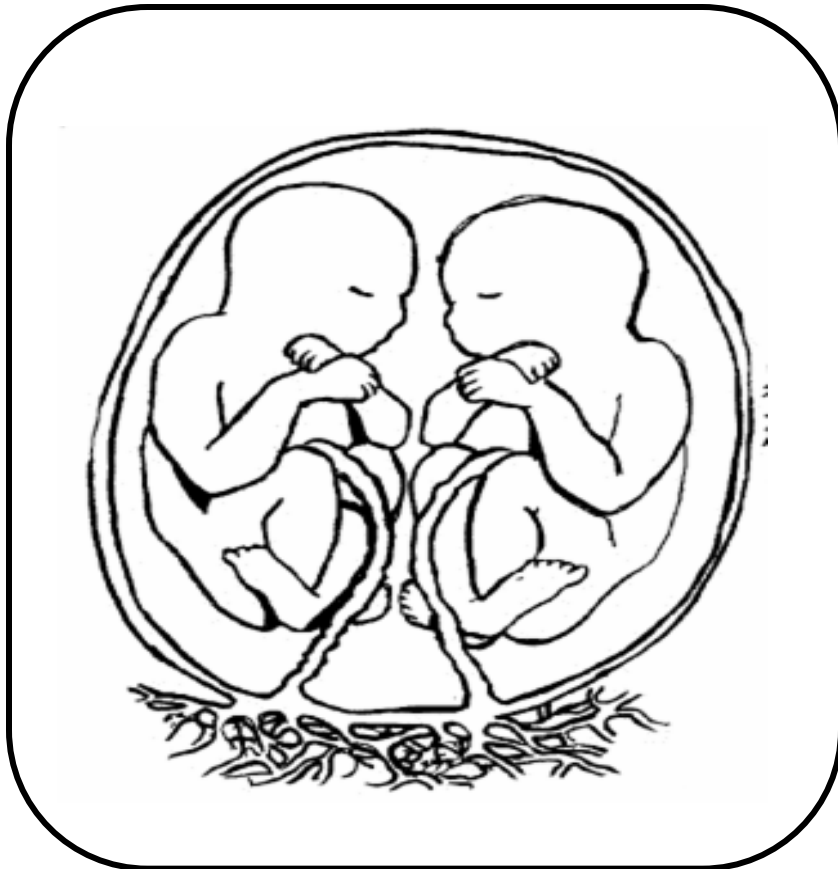
50% giống nhau
về di truyền

Có 2 kiểu sinh đôi

Kiểu SĐ 1 HT (MZ – Monozygotic twins)

Kiểu SĐ 2 HT (DZ – Dizygotic twins)

Đa thai 1 hợp tử



Đa thai 2 hợp tử



PP nghiên cứu con sinh đôi

Xác suất số lần SĐ cùng giới và khác giới

Ở người, xs đẻ con trai là $\frac{1}{2}$, con gái là $\frac{1}{2}$

Trong hiện tượng sinh đôi hai hợp tử :

Xác suất để cặp SĐ cùng là 2 con trai :

$$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$$

Xác suất để cặp SĐ cùng là 2 con gái :

$$\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$$

PP nghiên cứu con sinh đôi

Xác suất để cặp SĐ cùng giới = tổng xác suất cùng sinh gái hoặc cùng sinh trai

$$\frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2}$$

Xác suất để cặp SĐ khác giới = tổng của xác suất hai sự kiện

$$p = p(\text{trai1, gái2}) + p(\text{gái1, trai2}) = \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2}$$

Vậy xác suất số lần SĐ khác giới bằng số lần SĐ cùng giới (50%)

PP nghiên cứu con sinh đôi

So sánh sự giống nhau và khác nhau giữa các cặp SĐ về 1 tính trạng hoặc 1 bệnh nào đó cho phép :

Đánh giá tỉ trọng của yếu tố di truyền (DT) và tỉ trọng yếu tố môi trường (MT)

Phát hiện các biến dị xảy ra do yếu tố MT, các nhân tố cụ thể của MT làm tăng lên hoặc giảm đi sự biểu hiện của TThoặc bệnh DT đã có trước....

PP nghiên cứu con sinh đôi

Một tính trạng hoặc 1 bệnh nào đó biểu hiện

- Ở 2 thành viên của cặp SĐ → **tương hợp**
- Ở 1 thành viên của cặp SĐ → **ko tương hợp**

Ở các cặp sinh đôi một hợp tử :

- Tương hợp càng lớn → yếu tố DT càng mạnh.
- Tương hợp càng nhỏ → yếu tố MT càng mạnh.

PP nghiên cứu con sinh đôi



Figure 6-14 Biology: Science for Life, 2/e
© 2007 Pearson Prentice Hall, Inc.

4/14/2014

Sự sai khác do ảnh hưởng của môi trường

PP nghiên cứu con sinh đôi

Genes



Figure 6-15a Biology: Science for Life, 2/e
© 2007 Pearson Prentice Hall, Inc.

Environment



Figure 6-15b Biology: Science for Life, 2/e
© 2007 Pearson Prentice Hall, Inc.

Màu da chịu ảnh hưởng của **yếu tố di truyền** và **yếu tố môi trường**

PP nghiên cứu con sinh đôi

Hệ số di truyền (H)

$$H = \frac{\% \text{ số cặp MZ tương hợp} - \% \text{ số cặp DZ tương hợp}}{100 - \% \text{ số cặp DZ tương hợp}}$$

Nếu $H = 1 \rightarrow$ bệnh do yếu tố DT quyết định

Nếu $H = 0 \rightarrow$ bệnh do yếu tố MT gây nên

Mức độ tác động của môi trường : $C = 100\% - H$

Hệ số di truyền (H)

Ví dụ 1 : Khi điều tra về sự di truyền của hệ nhóm máu ABO, người ta thấy 100% các cặp sinh đôi MZ là tương hợp nhau, còn ở các cặp sinh đôi DZ chỉ có 40% cặp của chúng là tương hợp nhau

$$100\% - 40\%$$

$$H = \frac{100\% - 40\%}{100\% - 40\%} = 1 \text{ hay } 100\%$$

$$100\% - 40\%$$

Như vậy tính chất về hệ số nhóm máu ABO hoàn toàn do di truyền quyết định

Hệ số di truyền (H)

Ví dụ 2 : Qua điều tra về một chứng bệnh loạn tâm thần, người ta thấy 80% các cặp sinh đôi MZ là cùng có bệnh (tương hợp nhau), còn ở các cặp sinh đôi DZ chỉ có 8.69% là cùng có bệnh

$$80\% - 8.69\%$$

$$H = \frac{\text{80\% - 8.69\%}}{\text{100\% - 8.69\%}} = 0.78 \text{ hay } 78\%$$

$$100\% - 8.69\%$$

$$C = 100\% - 78\% = 22\%$$

Như vậy bệnh này 78% do DT quyết định còn 22% do ảnh hưởng của MT bên ngoài.

Độ tương hợp

Table 6.2

Concordance of monozygotic and dizygotic twins
for several traits

Trait	Monozygotic Concordance (%)	Dizygotic Concordance (%)
(1) Heart attack (males)	39	26
(2) Heart attack (females)	44	14
(3) Bronchial asthma	47	24
(4) Cancer (all sites)	12	15
(5) Epilepsy	59	19
(6) Rheumatoid arthritis	32	6
(7) Multiple sclerosis	28	5

Sources: (1 and 2) B. Havalad and M. Hauge, U.S. Public Health Service Publication 1103 (1963), pp. 61Ö67. (3, 4, and 5) B. Havalad and M. Hauge, *Genetics and the Epidemiology of Chronic Diseases* (U.S. Department of Health, Education, and Welfare, 1965). (6) J. S. Lawrence, *Annals of Rheumatic Diseases* 26(1970):257Ö270. (7) C. C. Ehlers et al., *American Journal of Human Genetics* 36(1984):495.

4/14/2014

PP nghiên cứu tế bào

Mục tiêu cụ thể:

1. Tóm tắt được quy trình xét nghiệm NST.
2. Phân tích được kết quả xét nghiệm NST.
3. Viết được karyotype của 1 số bệnh di truyền.
4. So sánh ưu điểm giữa PP xét nghiệm NST và FISH để ứng dụng trong chẩn đoán di truyền.
5. Hệ thống các PPNC tế bào, ứng dụng trong chẩn đoán trước sinh.

PP nghiên cứu tế bào

Phương pháp xét nghiệm NST

Thực hiện tiêu bản NST

Nguyên tắc chung:

- Dùng những mô có các tế bào đang phân chia
- Thêm colchicine → ngăn cản sự hình thành thoi phân bào → tb dừng lại ở gđ kỳ giữa
- Thêm dung dịch muối → dùng sốc nhược trương → phá vỡ màng tb → NST phân tán
- Cố định NST bằng dung dịch Carnoy. Nhuộm NST

PP nghiên cứu tế bào

Phương pháp xét nghiệm NST

Thực hiện tiêu bản NST

Kỹ thuật :

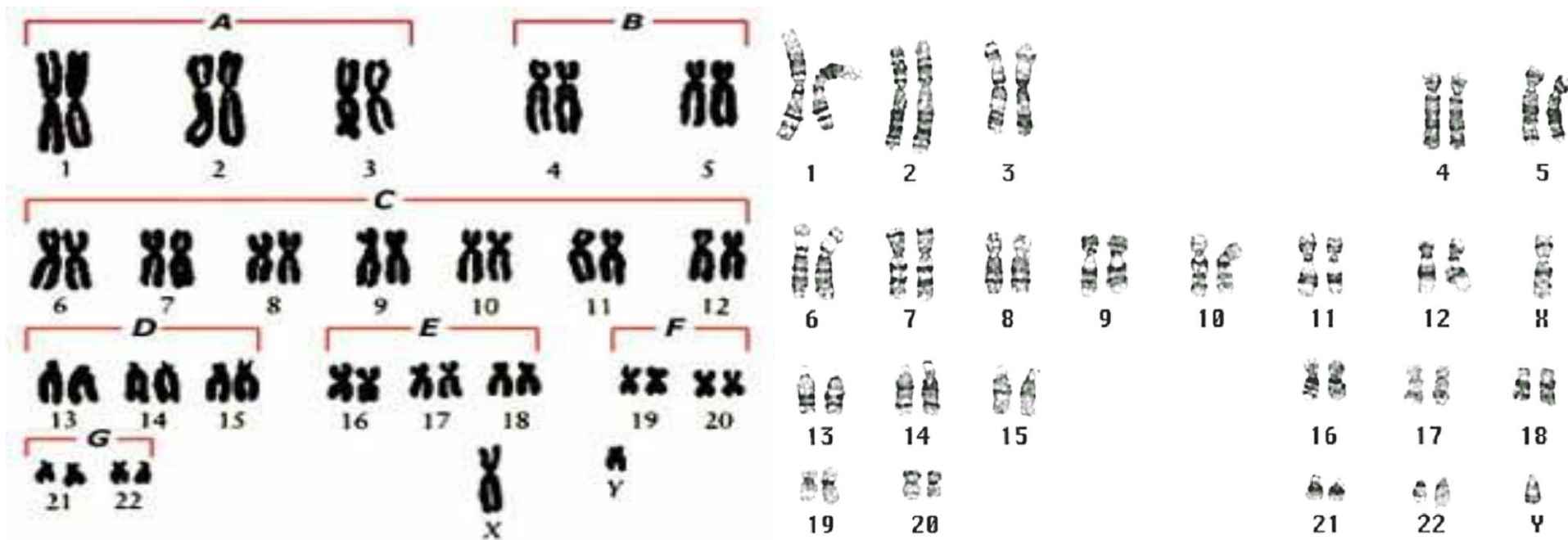
Nhuộm chuẩn : thuốc nhuộm hay dùng là **giemsa**

Hiện băng : giúp cho sự định loại NST được chính xác và **phát hiện được nhiều cấu trúc NST**



PP nghiên cứu tế bào

Phương pháp xét nghiệm NST



PP nghiên cứu tế bào

Phương pháp xét nghiệm NST

Phân tích bộ NST qua KHVQH

- Sử dụng KHVQH với độ phóng đại x 1000
- Chọn các cụm NST của tb ở kỳ giữa đẹp
- Đếm chính xác số lượng NST của từng cụm
- Phân tích các sai lệch số lượng, cấu trúc NST
- Chọn và đánh dấu tọa độ những cụm kỳ giữa đẹp, rõ rồi sau đó chụp ảnh

PP nghiên cứu tế bào

Phương pháp xét nghiệm NST

Phân tích bộ NST qua ảnh chụp

- Các cụm kỳ giữa đẹp, rõ được chụp bằng KHV có gắn máy chụp hình
- In hình chụp các cụm NST ra giấy
- Cắt NST ra → xếp thành NST đồ (Karyotype)
- Sử dụng bảng danh pháp NST để diễn tả 1 bộ NST

PP nghiên cứu tế bào

Phương pháp xét nghiệm NST

Nhóm A (1,2,3): NST lùn, tâm giao / ga giao

Nhóm B (4,5): NST lùn, tâm lệch

Nhóm C (6 -> 12, X): NST trung bình, tâm lệch

Nhóm D (13,14,15): NST trung bình, tâm nhỏ

Nhóm E (16,17,18): NST dài trung bình, tâm lệch

Nhóm F (19,20): NST nhỏ, tâm giao

↓ Nhóm G (21,22,Y): NST nhỏ, tâm nhỏ

PP nghiên cứu tế bào

Phương pháp xét nghiệm NST

Phân tích bộ NST

Công thức bộ NST

Gồm 3 phần, cách nhau dấu phẩy :

1. Số lượng NST

2. NST giới tính

3. Các rối loạn về số lượng và cấu trúc NST

Ví dụ : 46, XY, del (5p) : nam bị mất 1 phần NST số 5

47, XX, + 21 : nữ bị hội chứng Down



Thompson & Thompson, Genetics in Medicine, 7th ed, p. 91

PP nghiên cứu tế bào

Phương pháp xét nghiệm NST

Phân tích qua ảnh chụp



Karyotype 46,XY



Karyotype 46,XX

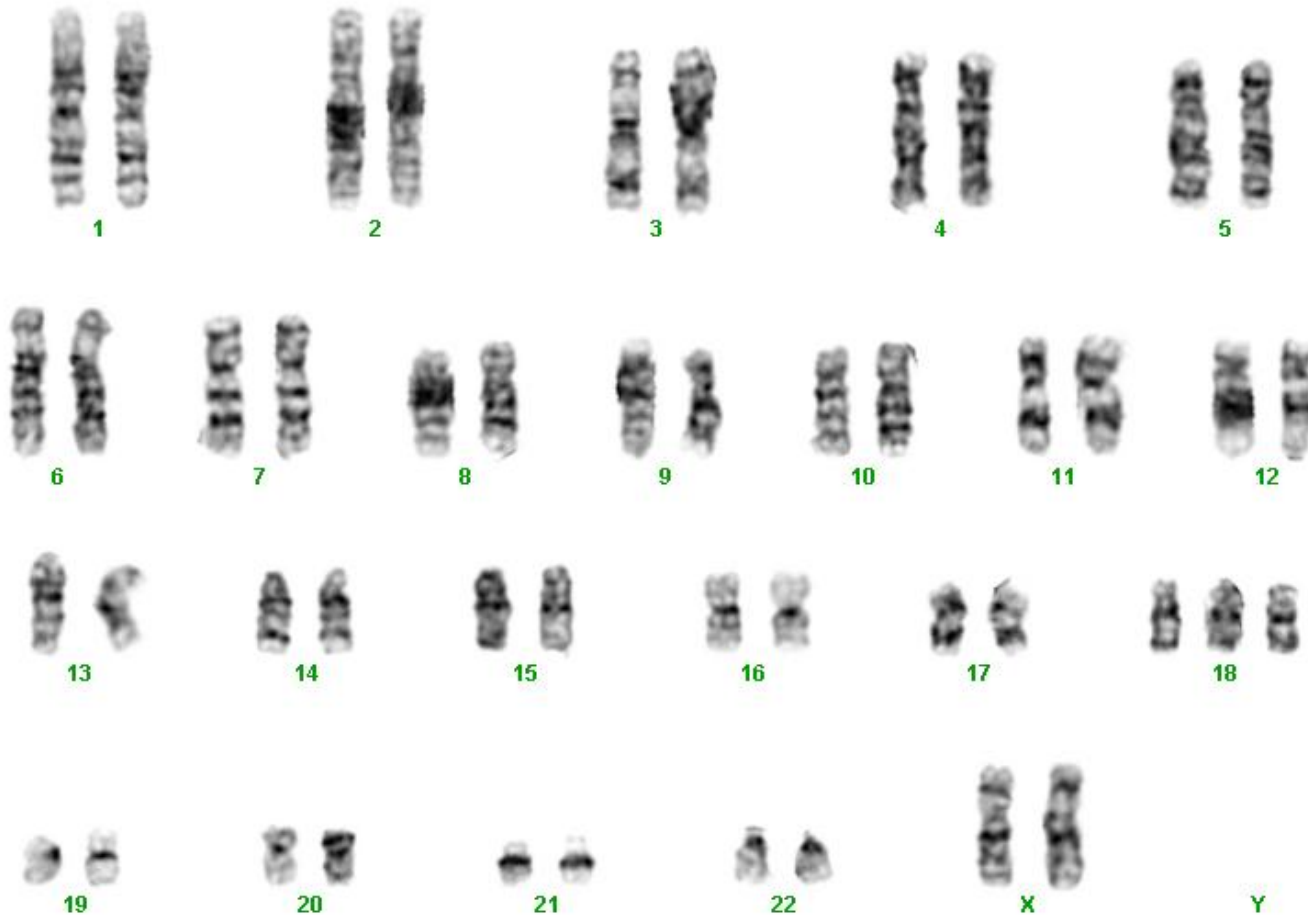
Phương pháp xét nghiệm NST

Phân tích bộ NST



Phương pháp xét nghiệm NST

Phân tích bộ NST



Phương pháp xét nghiệm NST

Phân tích bộ NST



48-hour culture; overnight exposure to colcemid



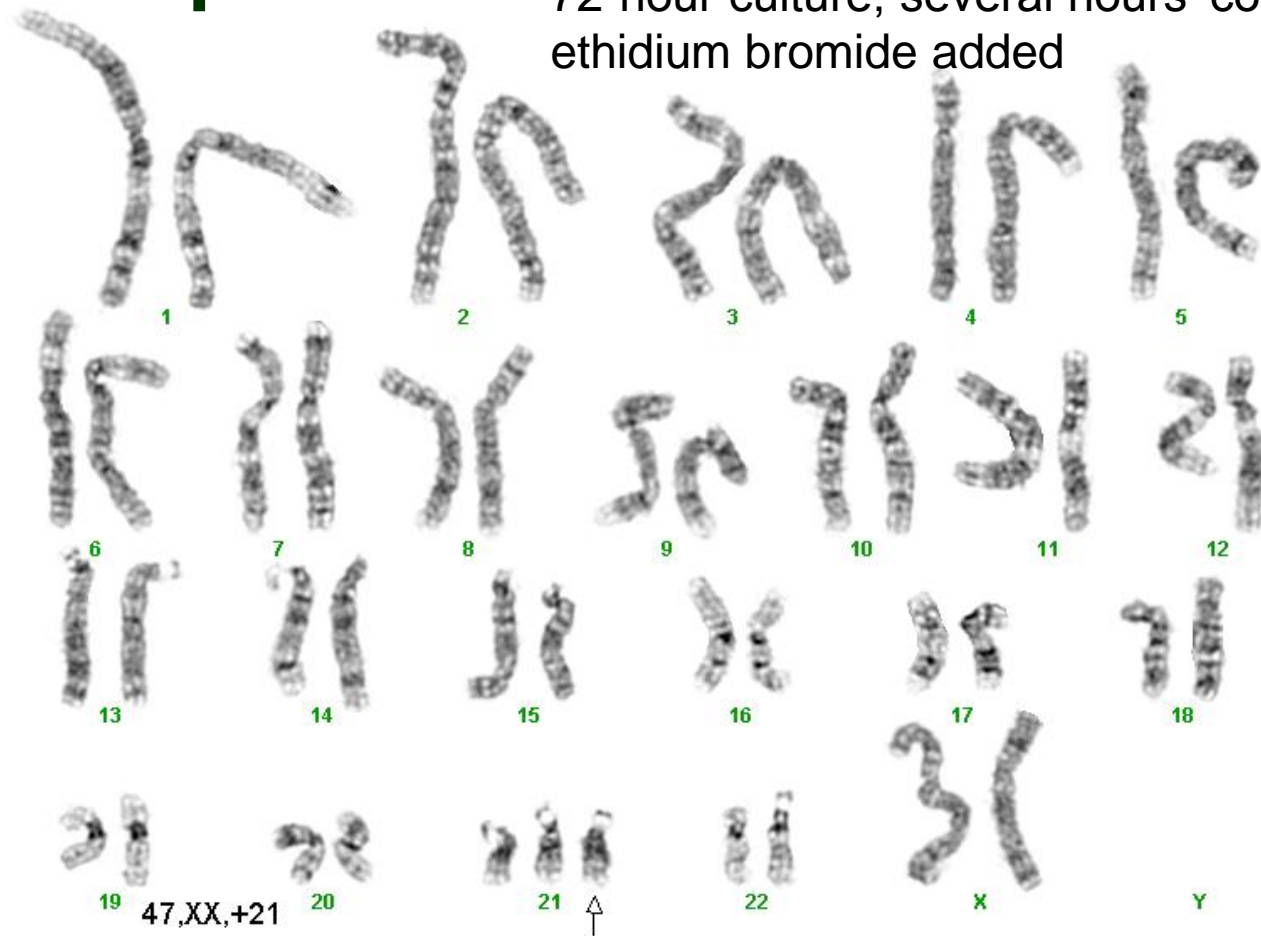
Y

47,XX,+21

Phương pháp xét nghiệm NST

Phân tích bộ NST

72-hour culture; several hours' colcemid;
ethidium bromide added



Bảng danh pháp NST

A → G : các nhóm NST

1 → 22 : số các NST thường

X, Y : NST giới tính

p : nhánh ngắn

q : nhánh dài

cen – centromere : tâm

s – satellite : vệ tinh

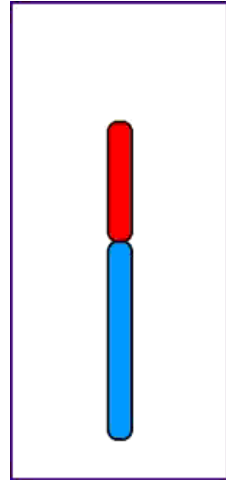
ace – acentric : NST không tâm

dic – dicentric : NST 2 tâm

r – ring : NST vòng

Bảng danh pháp NST

del - deletion	:	mất đoạn
ins - insertion	:	thêm đoạn
inv- inversion	:	đảo đoạn
dup - duplication	:	lặp đoạn
t – translocation	:	chuyển đoạn
i - isochromosome	:	NST đều
/	:	thể khảm
[+/-] số hiệu NST : thừa / thiếu cả NST		
ký hiệu nhánh [+/-] : thừa / thiếu 1 phần		



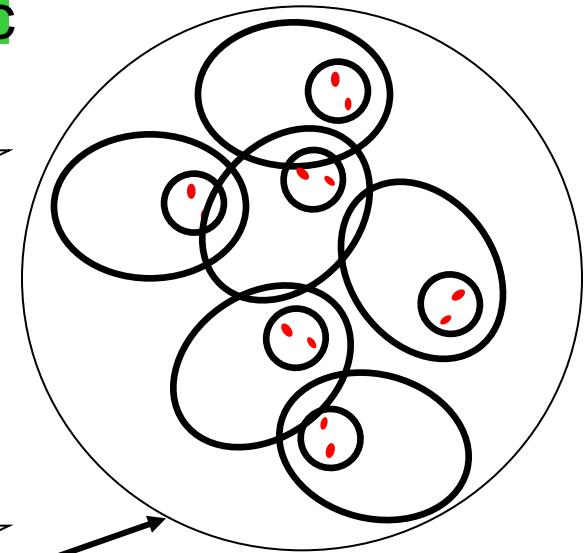
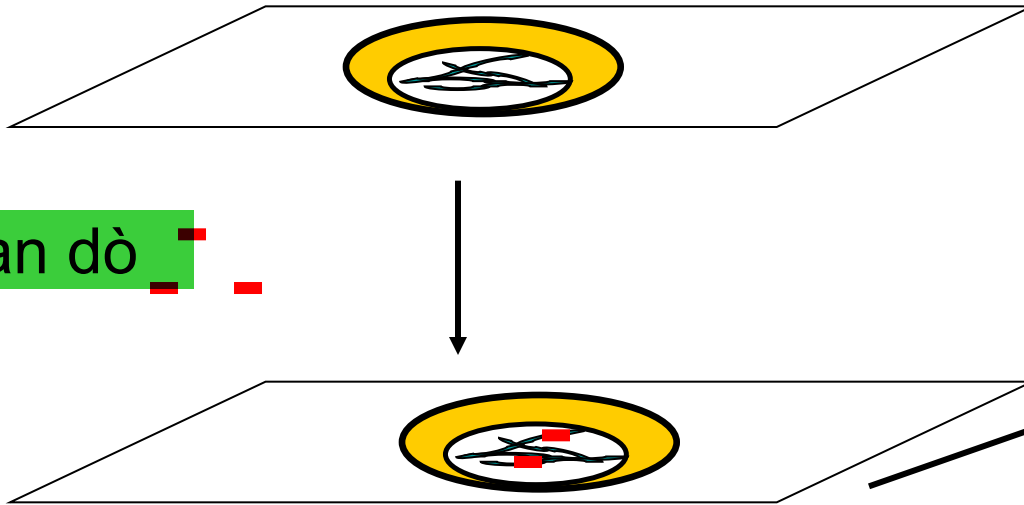
PP lai tại chỗ phát huỳnh quang

Nguyên tắc chung

Lai chuỗi ADN của NST cần khảo sát với chuỗi ADN của đoạn dò có gắn màu huỳnh quang.

Các tế bào ở gđ gian kỳ hoặc kỳ giữa trên slide (tại chỗ)

Đoạn dò

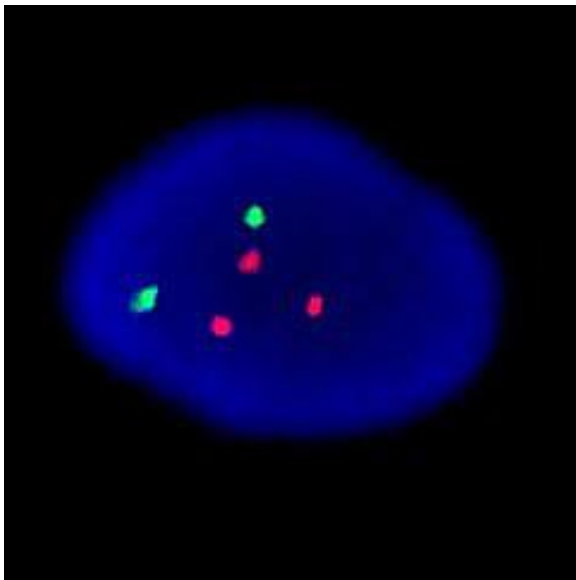


Vi trường quan sát (gian kỳ)

PP lai tại chỗ phát huỳnh quang

Phân tích nhân tế bào ở gian kỳ

NST 13, 21 phát sáng với sự bắt cặp bổ sung của đoạn dò phát huỳnh quang



Trisomi 21

green = NST 13

red = NST 21



Đọc kết quả bằng KHV huỳnh quang

PP lai tại chỗ phát huỳnh quang

Ứng dụng chẩn đoán

Chẩn đoán trước sinh các dạng bất thường NST 13, 18, 21, X, Y (nhân tế bào ở gian kỳ)

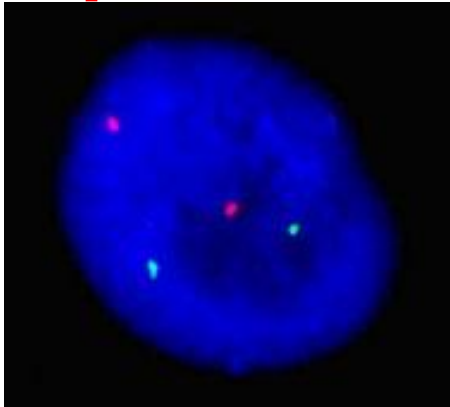
Xác định các dạng bất thường cấu trúc NST mà Karyotyping không phát hiện được

Xác định được các trường hợp mất đoạn nhỏ mà Karyotyping không phát hiện được

Ví dụ : bất thường số lượng NST 21

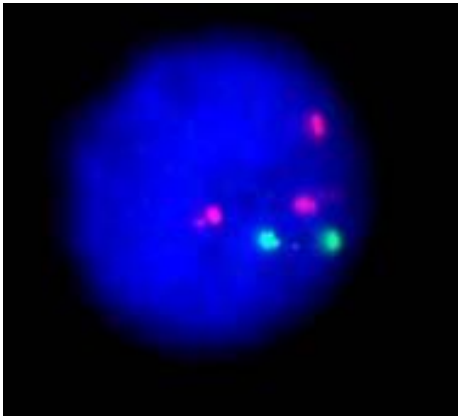
tín hiệu màu xanh = NST 13

tín hiệu màu đỏ = NST 21



Mẫu này :

- âm tính với hội chứng Down
- âm tính với Trisomy 13



Mẫu này :

- dương tính với hội chứng Down
- âm tính với Trisomy 13

Ví dụ: một số trường hợp mất đoạn nhỏ

Hội chứng Prader-Willi

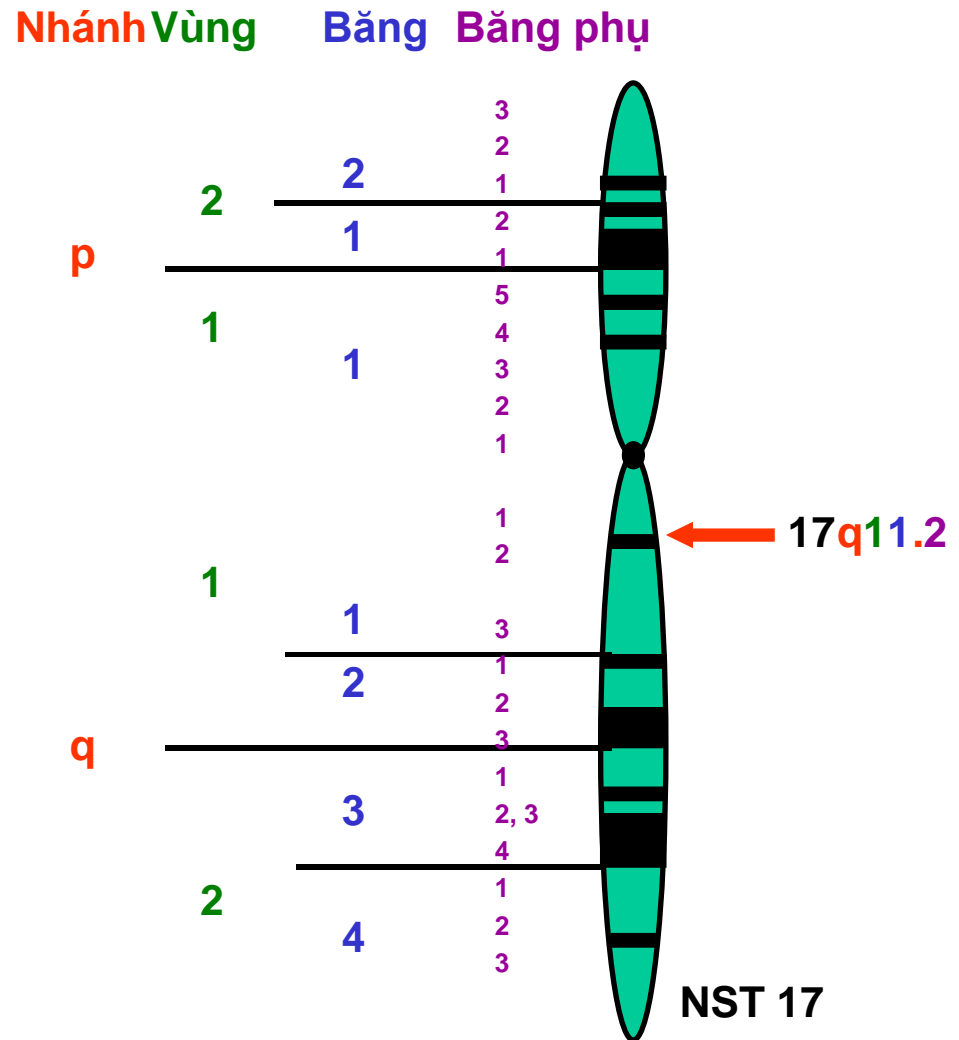
del(15)(q11-13)

Hội chứng DeGeorge

del(22)(q11.2)

Hội chứng Williams

del(7)(q11.23)



Ví dụ: một số trường hợp mất đoạn nhỏ

Chromosome	Disorder	Symptoms
5, short arm	<i>Cri-du-chat</i> syndrome	Small head, distinctive cry, widely spaced eyes, round face, mental retardation
4, short arm	Wolf-Hirschhorn syndrome	Small head with high forehead, wide nose, cleft lip and palate, severe mental retardation
4, long arm	\tilde{N}	Small head, from mild to moderate mental retardation, cleft lip and palate, hand and foot abnormalities
15, long arm	Prader-Willi syndrome	Feeding difficulty at early age, but becoming obese after 1 year of age, from mild to moderate mental retardation
18, short arm	\tilde{N}	Round face, large low-set ears, from mild to moderate mental retardation
18, long arm	\tilde{N}	Distinctive mouth shape, small hands, small head, mental retardation

Prader-Willi Syndrome (PWS)

Nguyên nhân : mất 1 đoạn nhỏ trên NST số 15

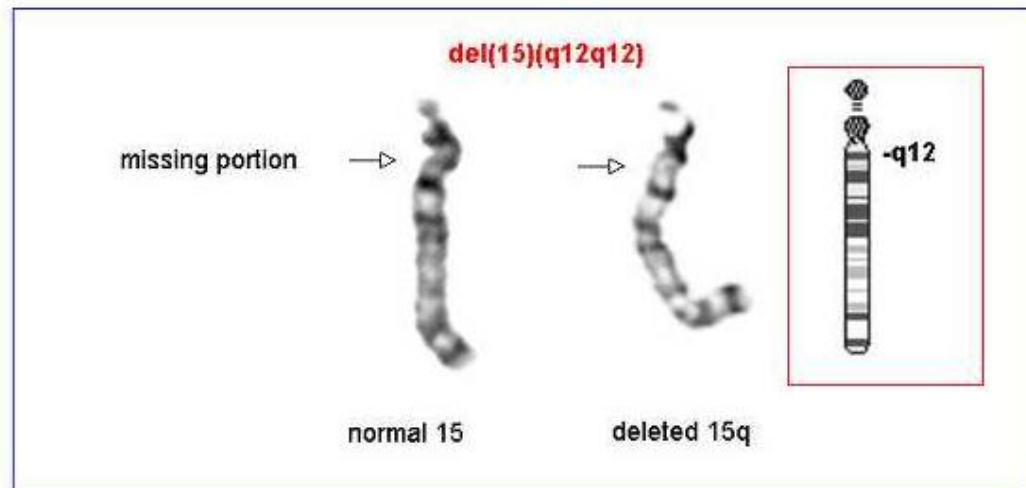
Karyotype: 46,XX,del(15)(q11;q13)

46,XY, del(15)(q11;q13)

Tần suất : 1/10,000 - 1/15,000

PRADER WILLI OR ANGELMAN SYNDROME

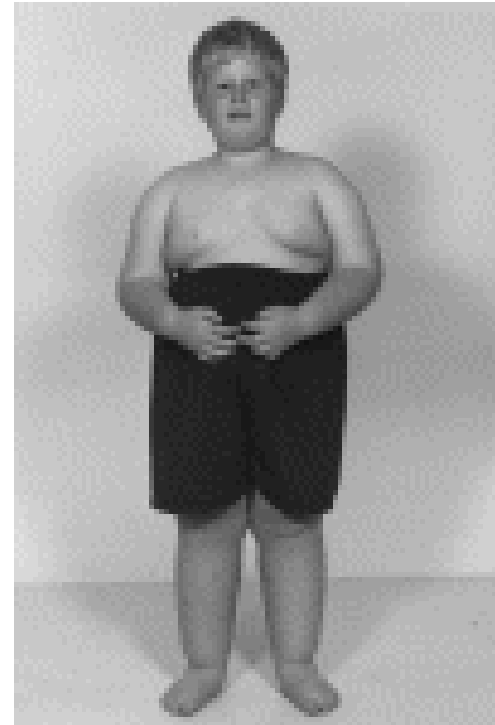
del(15q12)



Prader-Willi Syndrome (PWS)

Triệu chứng:

- Mắt bị cận thị
- Nói ngọng.
- Tay và chân nhỏ
- Trọng lực tăng nhanh chóng (1-6yr) .
- Phát triển giới tính ko bình thường .
- Chậm phát triển .



Digeorge Syndrome (DGA)

Nguyên nhân: mất đoạn trên NST 22

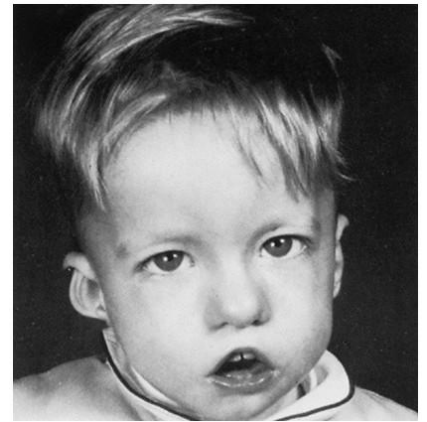
Karyotype: 46,XX,del(22)(q11)

46,XY,del(22)(q11)

Tần suất : 1/20,000

Triệu chứng:

- Suy giảm hệ miễn dịch
- Chậm phát triển thể chất
- Miệnh nhỏ có dạng như miệnh cá
- Mắt dài; tai đóng thấp



Williams Syndrome

Nguyên nhân: mất đoạn nhỏ trên NST số 7

Karyotype: 46,XX,del(7)(q11)
46,XY,del(7)(q11)

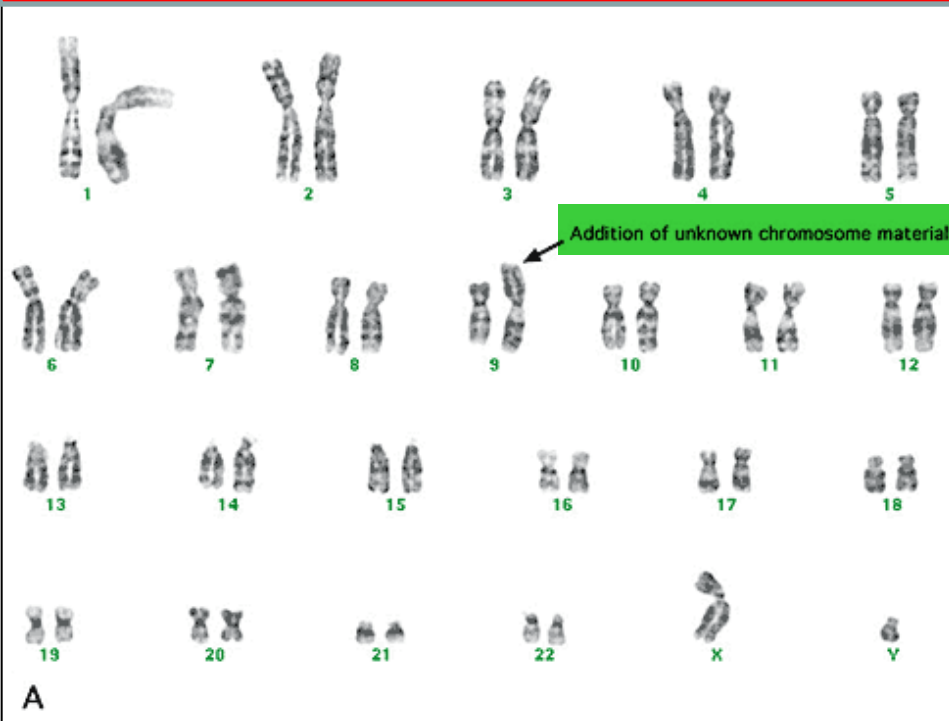
Tần suất: 1/20,000

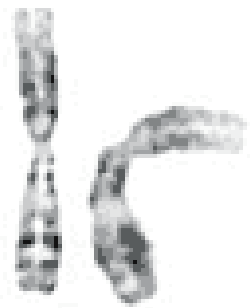
Symptoms:

- Cằm nhỏ, miệng rộng, môi dày, mắt sưng
- Trọng lượng lúc sinh thấp, tăng cân chậm
- Dễ bị kích động Hẹp động mạch chủ
- Có những bất thường về răng, thận

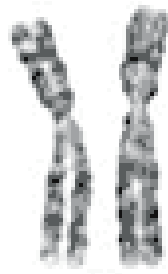


Ví dụ : 1 dạng bất thường cấu trúc NST mà karyotyping không phát hiện được

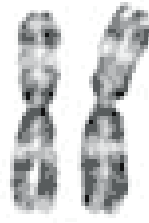




1



2



3

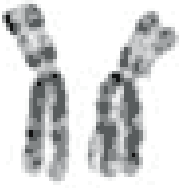


4



5

Addition of unknown chromosome material



6



7



8



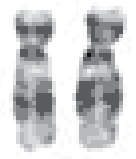
9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21



22

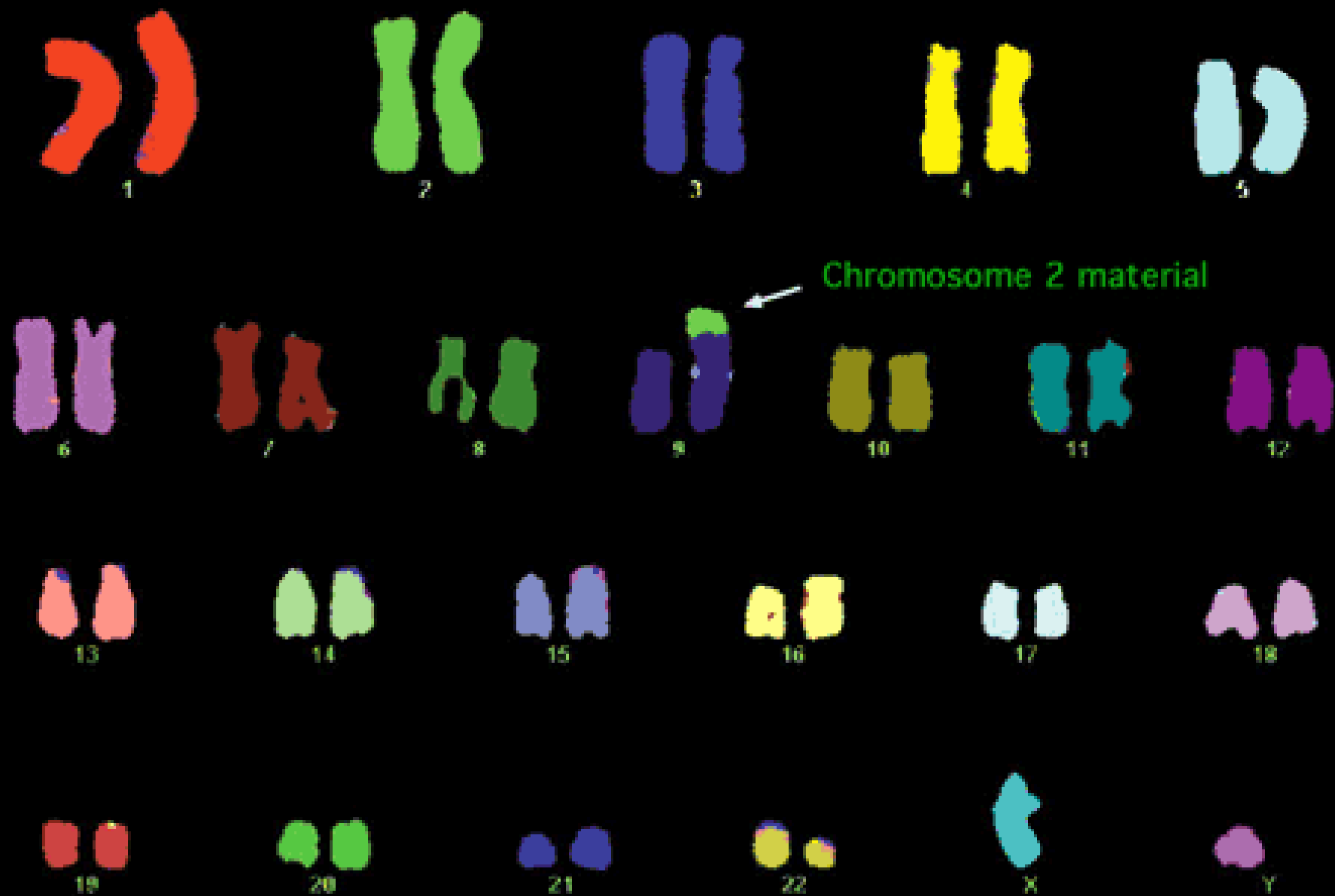


X



Y

A

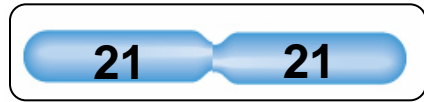


B

Tư vấn di truyền và chẩn đoán trước sinh

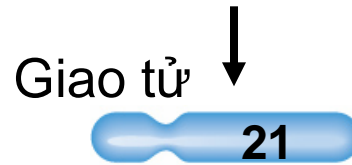
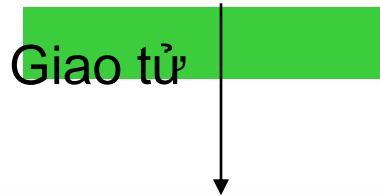
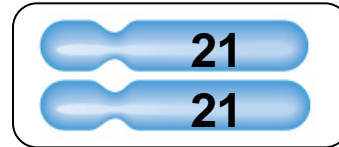
Cơ chế di truyền:

Bố mẹ lành
mang t (21/21)



X

Bố mẹ
bình thường

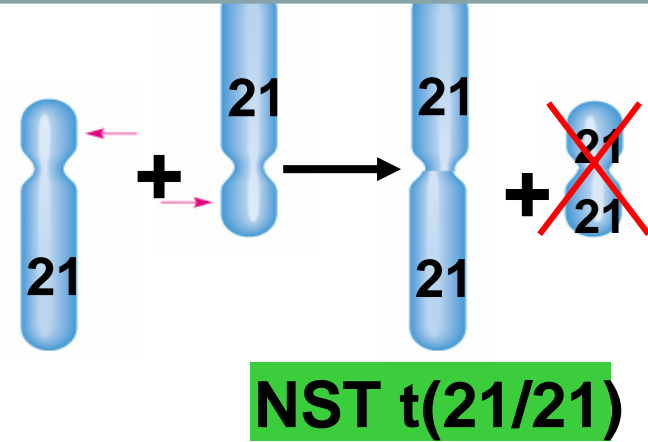


#



Trisomy 21

Monosomy 21



46, XX, -21, + t(21/21)

DOWN

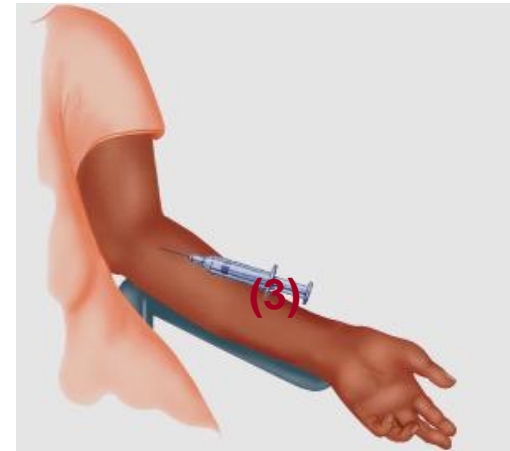
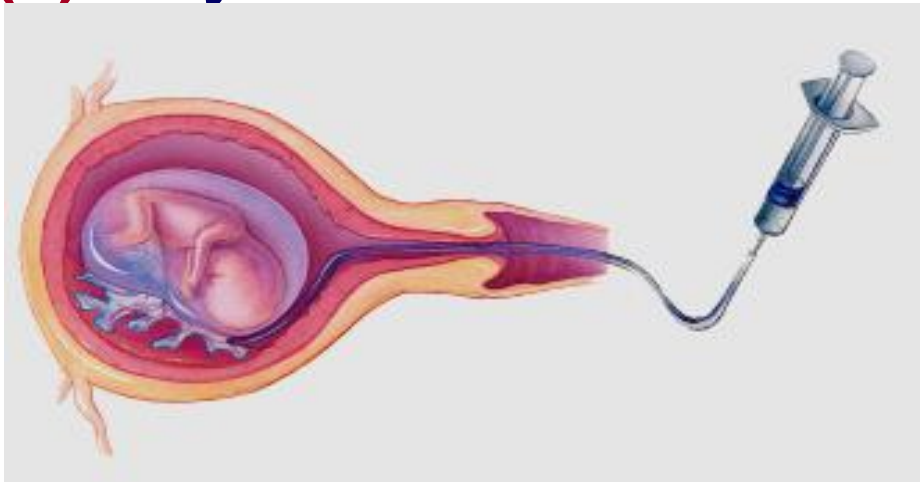
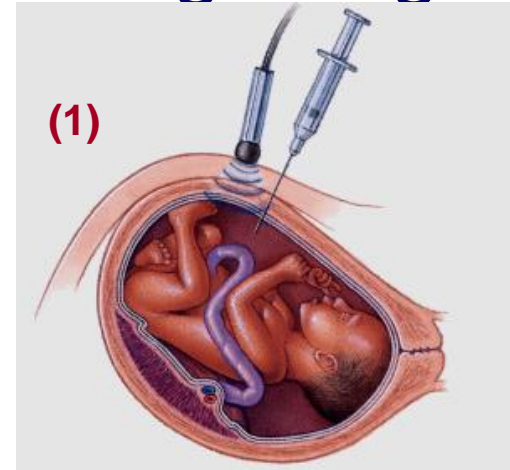
45, XX, -21

CHẾT

Tư vấn di truyền và chẩn đoán trước sinh

Một số phương pháp đã được dùng trong chẩn đoán trước sinh:

- (1) Chọc dò dịch ối
- (2) Sinh thiết tua nhau thai
- (3) Lấy máu của bào thai



Tư vấn di truyền và chẩn đoán trước sinh

Chỉ định chẩn đoán trước sinh:

- Người mẹ mang thai từ 40 tuổi trở lên, vì có nguy cơ sinh con bị trisomi 21, 13, 18
- Bố hoặc mẹ có mang NST chuyển đoạn
- Tiền sử đã có con bị trisomi 21
- Khi cần xác định giới tính trong những trường hợp bệnh DT liên liên kết giới tính

Tư vấn di truyền và chẩn đoán trước sinh

Qui trình tư vấn di truyền

Chẩn đoán bệnh

Xác định bệnh bằng các xét nghiệm

Lập cây gia hệ

Tính tỷ suất nguy cơ của thai

Chẩn đoán trước sinh

Kết luận và cung cấp lời khuyên

Caâu hoûi ?

Caûm ôn caùc baïn ñaõ laéng
nghe ☺