

**ỨNG DỤNG KỸ THUẬT BOBS
ĐỂ PHÁT HIỆN MỘT SỐ HỘI CHỨNG
LỆCH BỘI VÀ MẮT ĐOẠN NHỎ
NHIỄM SẮC THỂ THAI
TRONG CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH**

Hoàng Thị Ngọc Lan, Phan Thị Thu Giang,
Trần Danh Cường², Bùi Đức Thắng²,
Nguyễn Thị Hoa²

ĐẶT VẤN ĐỀ

- Chẩn đoán và phát hiện sớm các bệnh lý di truyền ở thời kỳ phôi thai là cần thiết
- Hiện nay, PP phân tích NST và QF-PCR được sử dụng phổ biến cho CĐTTS – ko phát hiện được mất đoạn nhỏ NST
- Kỹ thuật BoBs (Bacs-on-Beads) phát hiện nhanh bất thường liên quan đến NST 13, 18, 21, X, Y và 9 hội chứng vi mất đoạn NST

Mục tiêu

- *Mô tả một số lệch bội và vi mất đoạn NST thai trong chẩn đoán trước sinh bằng kỹ thuật Bobs.*
- *Nhận xét kết quả của kỹ thuật Bobs trong chẩn đoán trước sinh một số hội chứng lệch bội và vi mất đoạn NST thai.*

ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

- Đối tượng: gồm 30 mẫu dịch ối của thai phụ có 1 thai ≥ 16 tuần đã được chọc hút ối (**có hình ảnh siêu âm thai bất thường như dị tật ở hệ thống tim mạch...**).
- Phương pháp nghiên cứu: ngang mô tả chọn mẫu có chủ đích là những mẫu có nguy cơ cao cho vi mất đoạn NST. Mỗi mẫu ối được XN đồng thời KT BoBs và KT nuôi cấy TB ối để phân tích NST lập karyotype.

KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

3.1. Kết quả phân tích nhiễm sắc thể và kết quả BoBs

Bảng 3.1. So sánh kết quả của BoBs với kết quả karyotype

Kiểu NST	Kết quả BoBs		Kết quả karyotype	
	Số mẫu	Tỷ lệ (%)	Số mẫu	Tỷ lệ (%)
46,XX (XY)	24	80	27	90
Trisomy 18	1	3,33	1	3,33
Trisomy 21	2	6,67	2	6,67
Mất đoạn nhỏ NST	3	10	0	0
Tổng	30	100	30	100

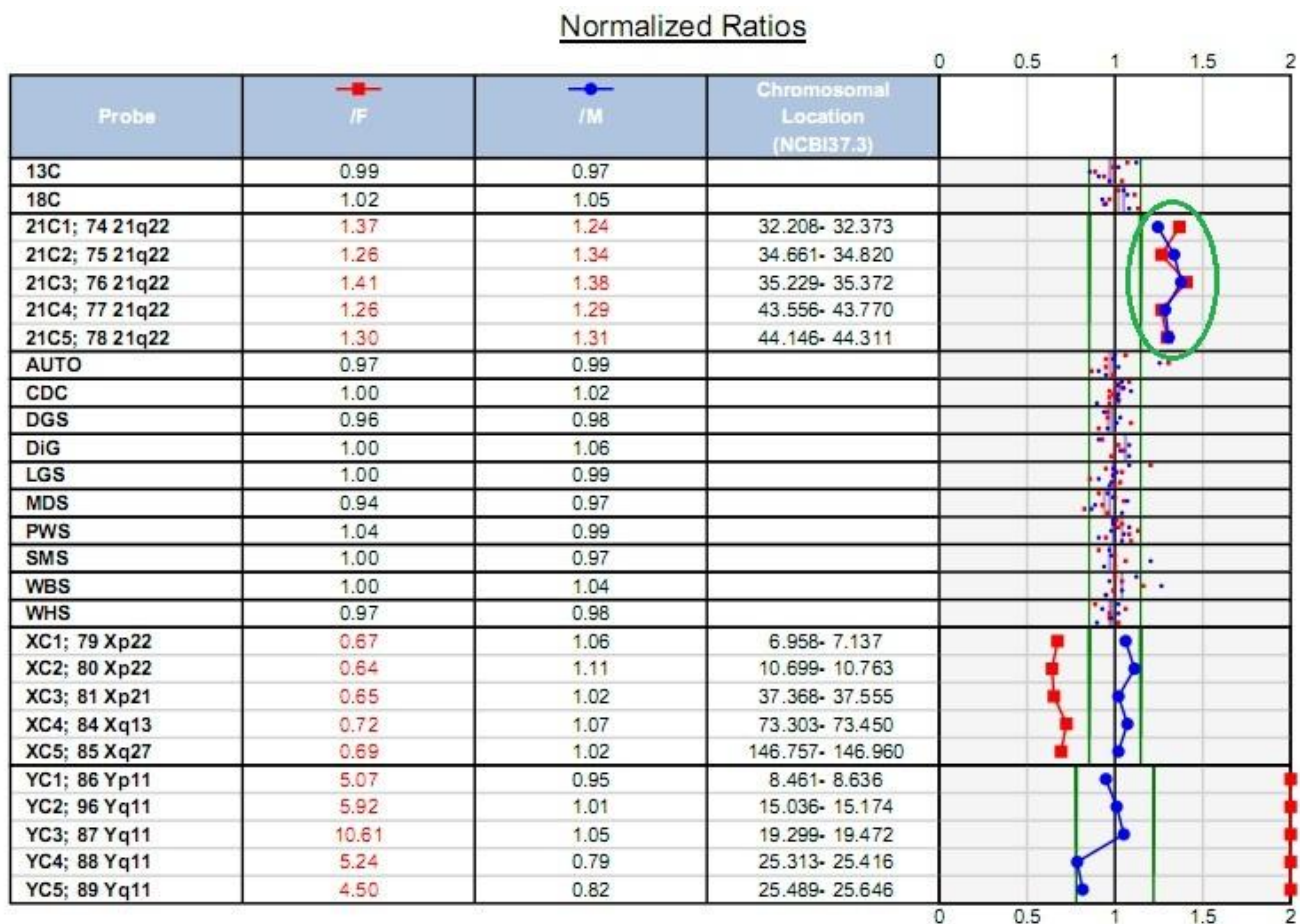
KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

3.2. Đối chiếu KQ DT với kết quả sàng lọc trước sinh

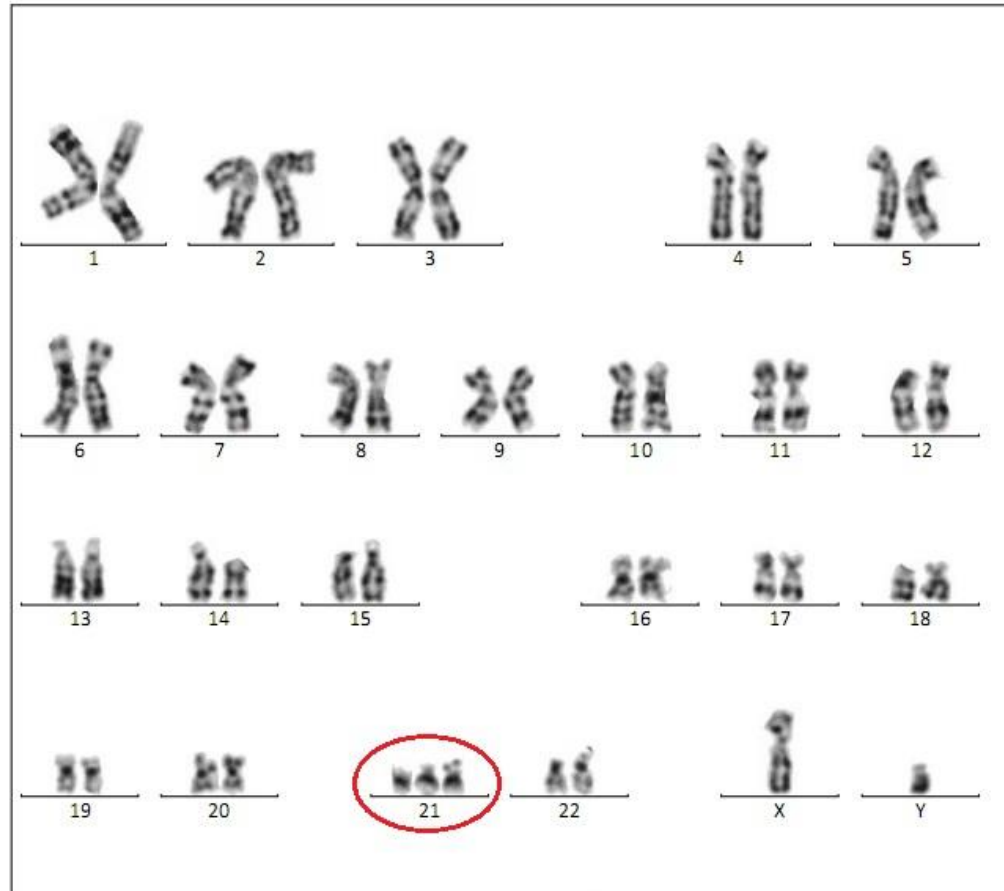
Bảng 3.2. Đối chiếu kết quả di truyền tế bào và kỹ thuật BoBs với kết quả sàng lọc ở những trường hợp có bất thường di truyền

TT	Siêu âm thai	Sàng lọc HTM	Kết quả BoBs	Karyotype
1	Thông liên thất	Không XN	47,XX, + 21	47,XX, + 21
2	Thông liên thất, đa ối	Không XN	47,XX, + 18	47,XX, + 18
3	Tứ chứng Fallot	Không XN	HC Digeogre	46,XY
4	Thông liên thất, theo dõi đứt quai ĐMC	Không XN	HC Digeogre	46,XY
5	TKSSG, thông liên thất	Không XN	47,XY, + 21	47,XY, + 21
6	Hở ống thần kinh	Nguy cơ HC Down 1/26	H/c Cri-du Chat	46,XX

Kết quả BoBs : Trisomy 21

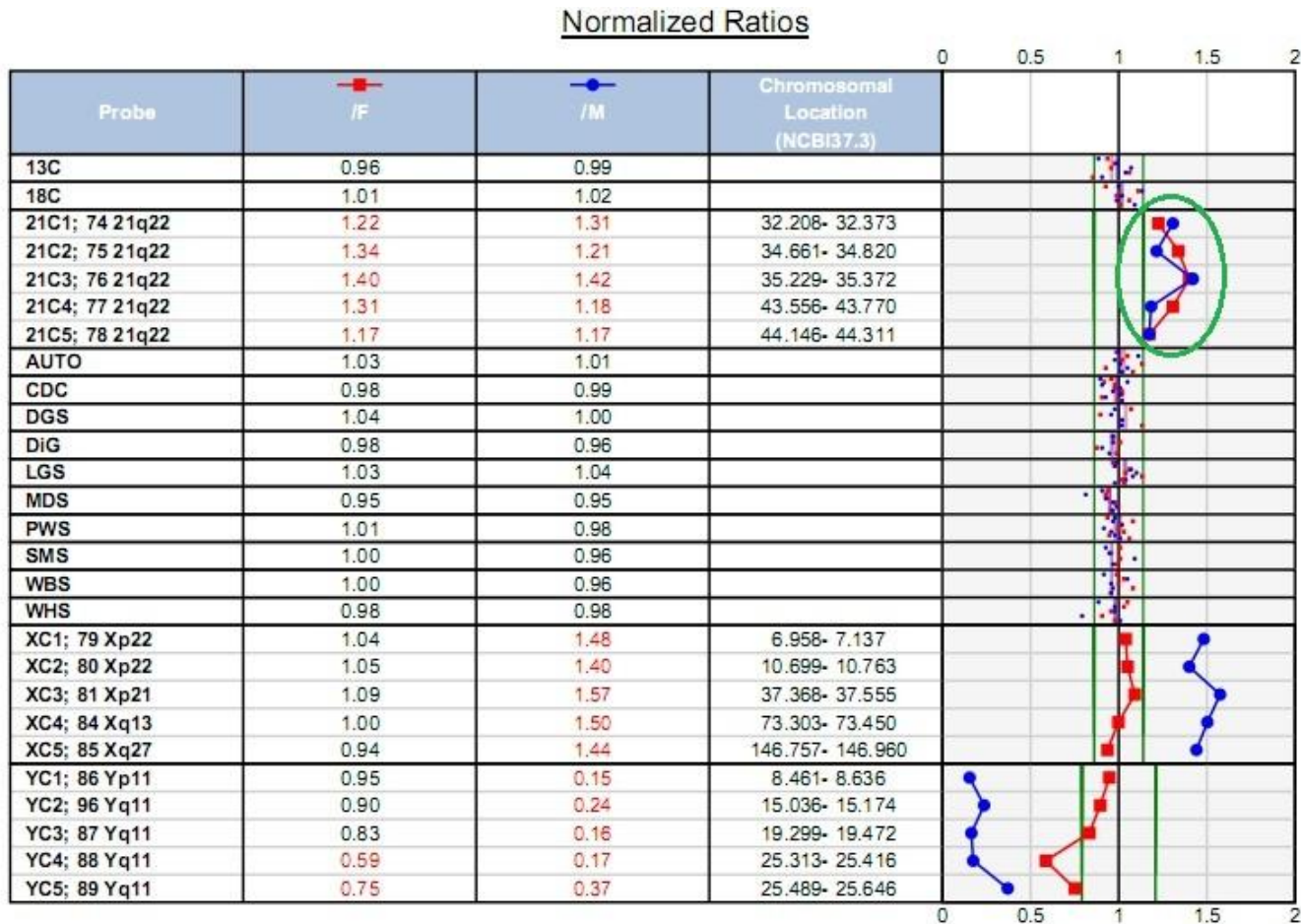


Karyotype: Trisomy 21

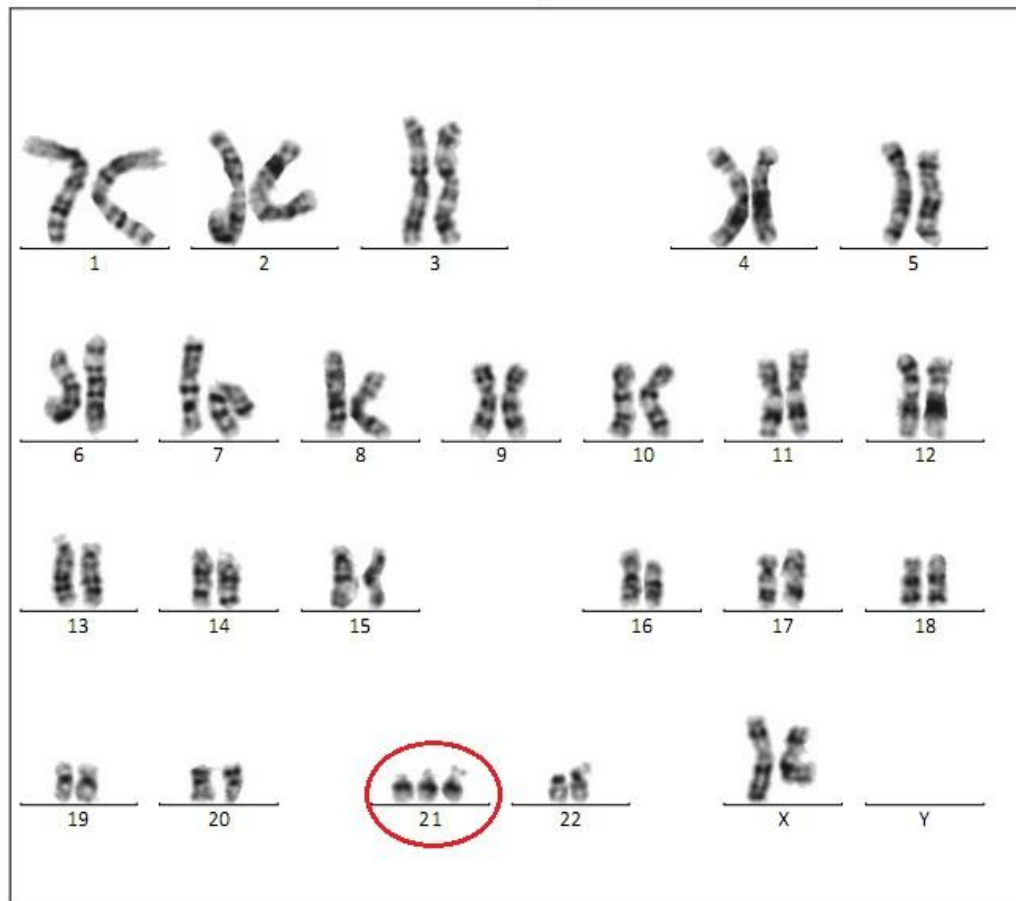


KARYOTYPE: 47,XY,+21

Kết quả BoBs: trisomy 21

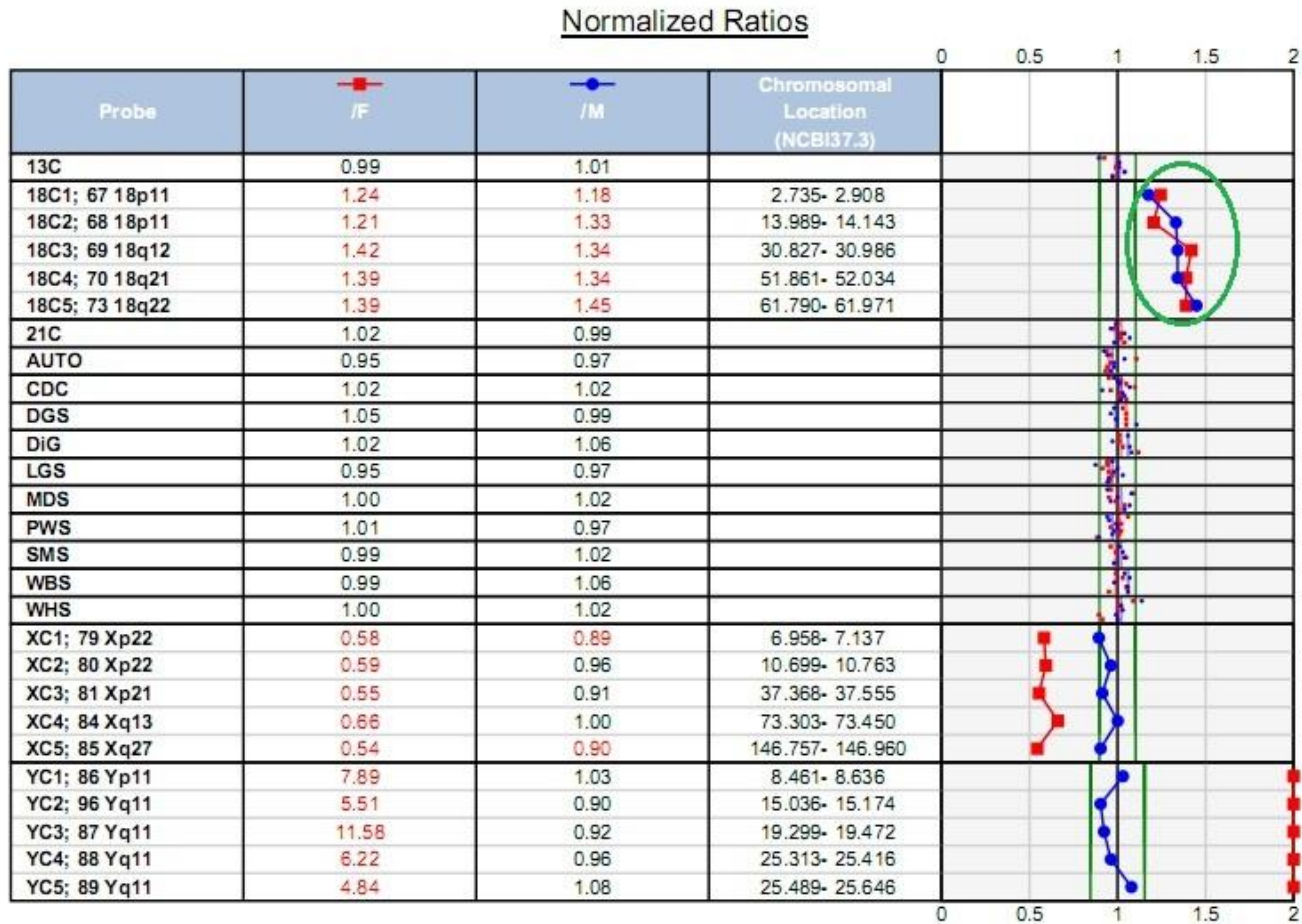


Karyotype: Trisomy 21

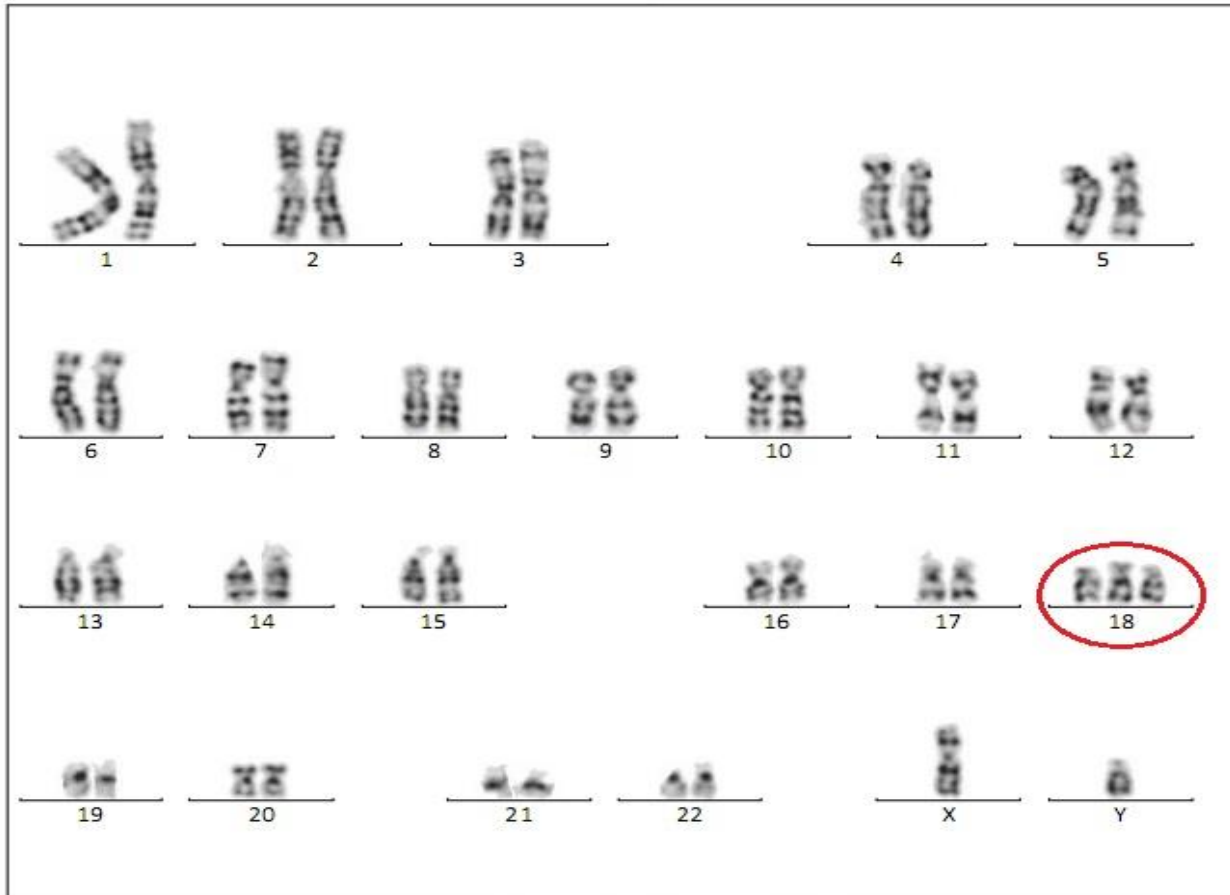


KARYOTYPE: 47,XX,+21

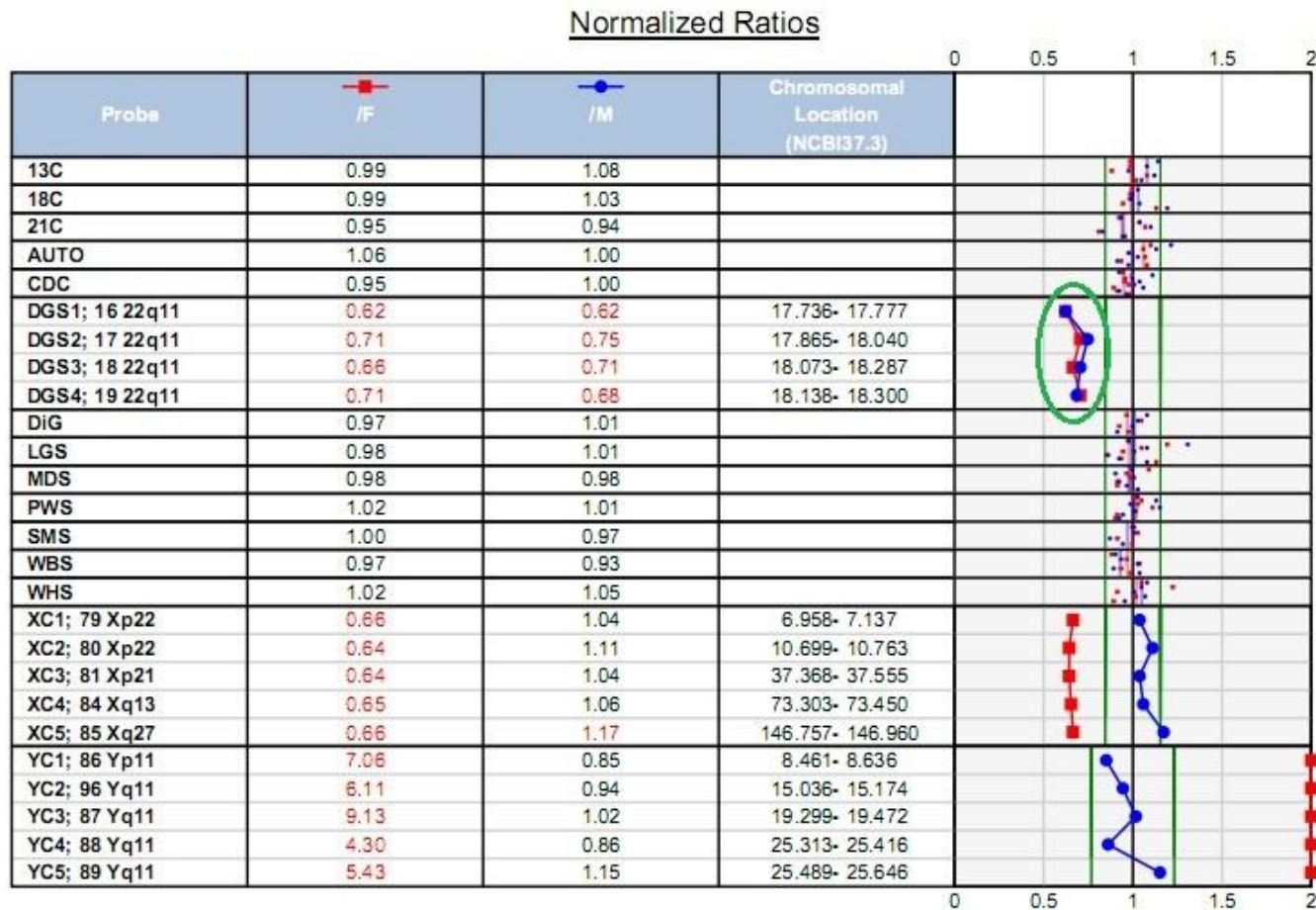
Kết quả BoBs: Trisomy 18



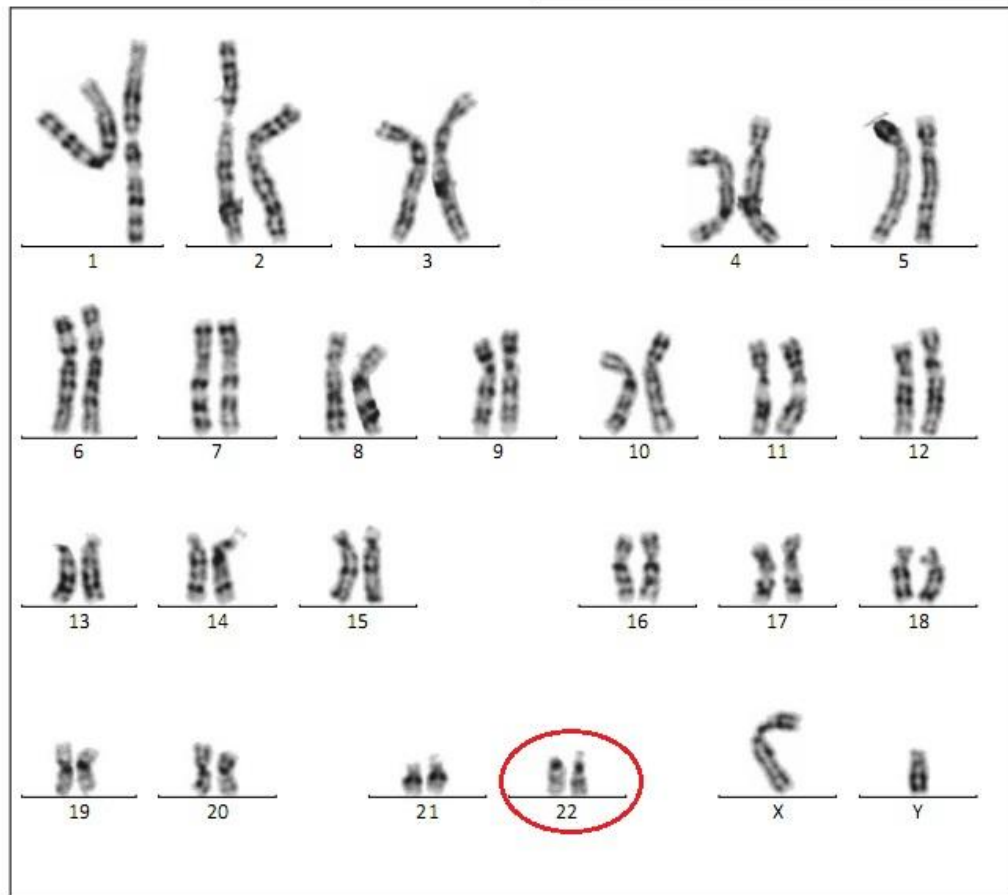
Karyotype : Trisomy 18



Kết quả BoBs : Digeogre

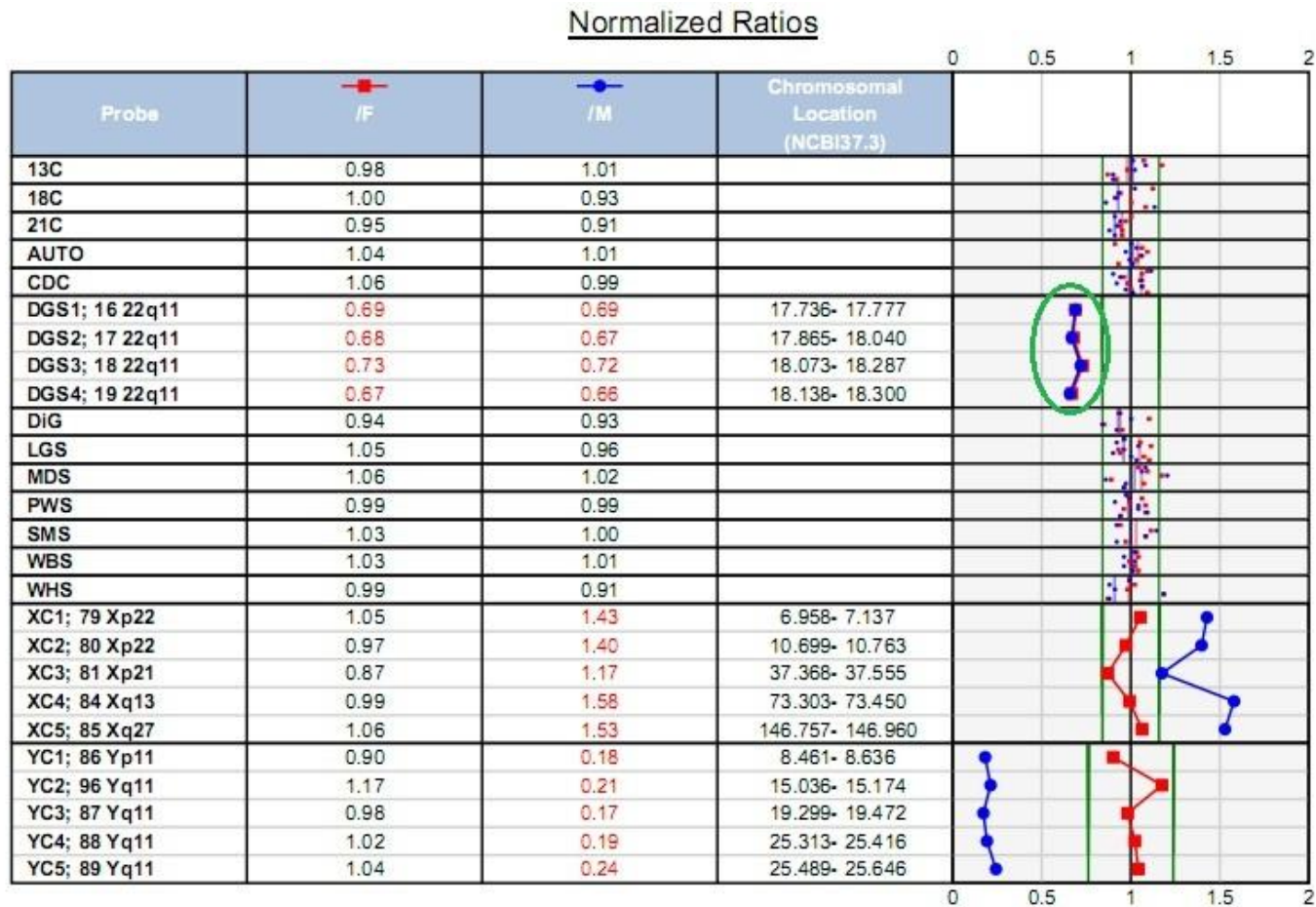


Karyotype: Digeogre

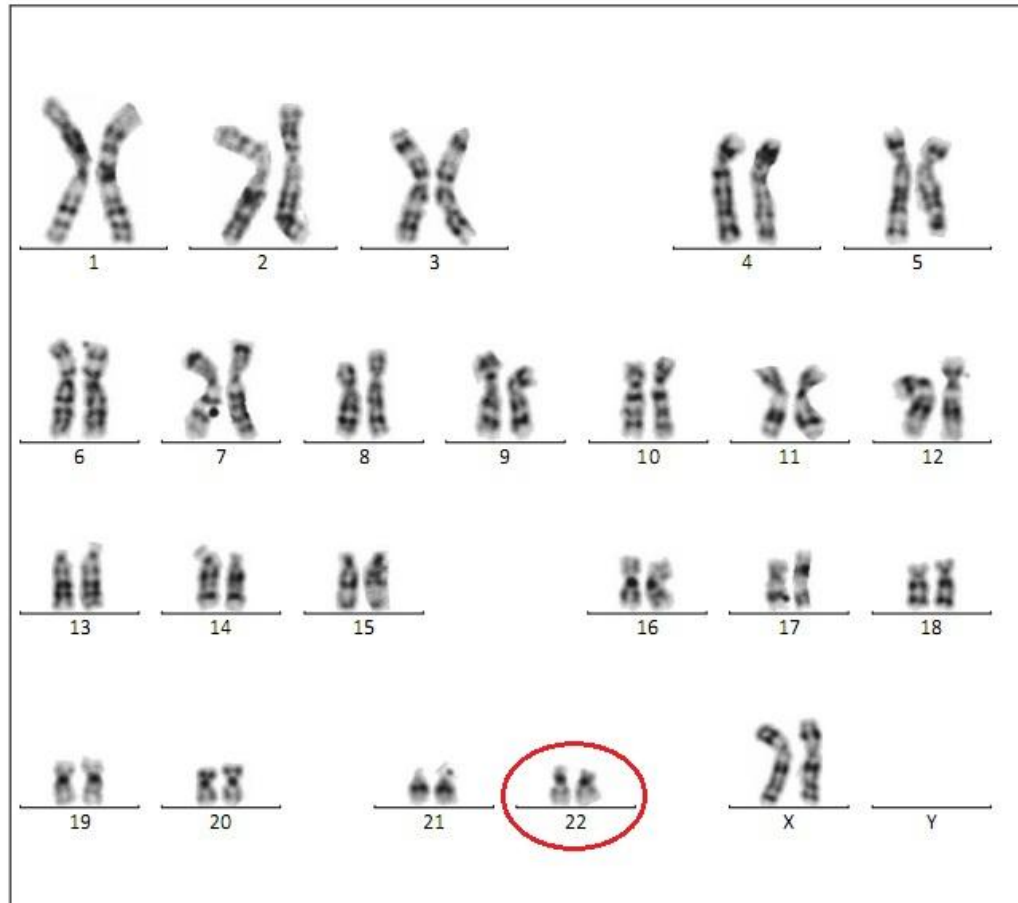


KARYOTYPE: 46,XY

Kết quả BoBs : Digeogre



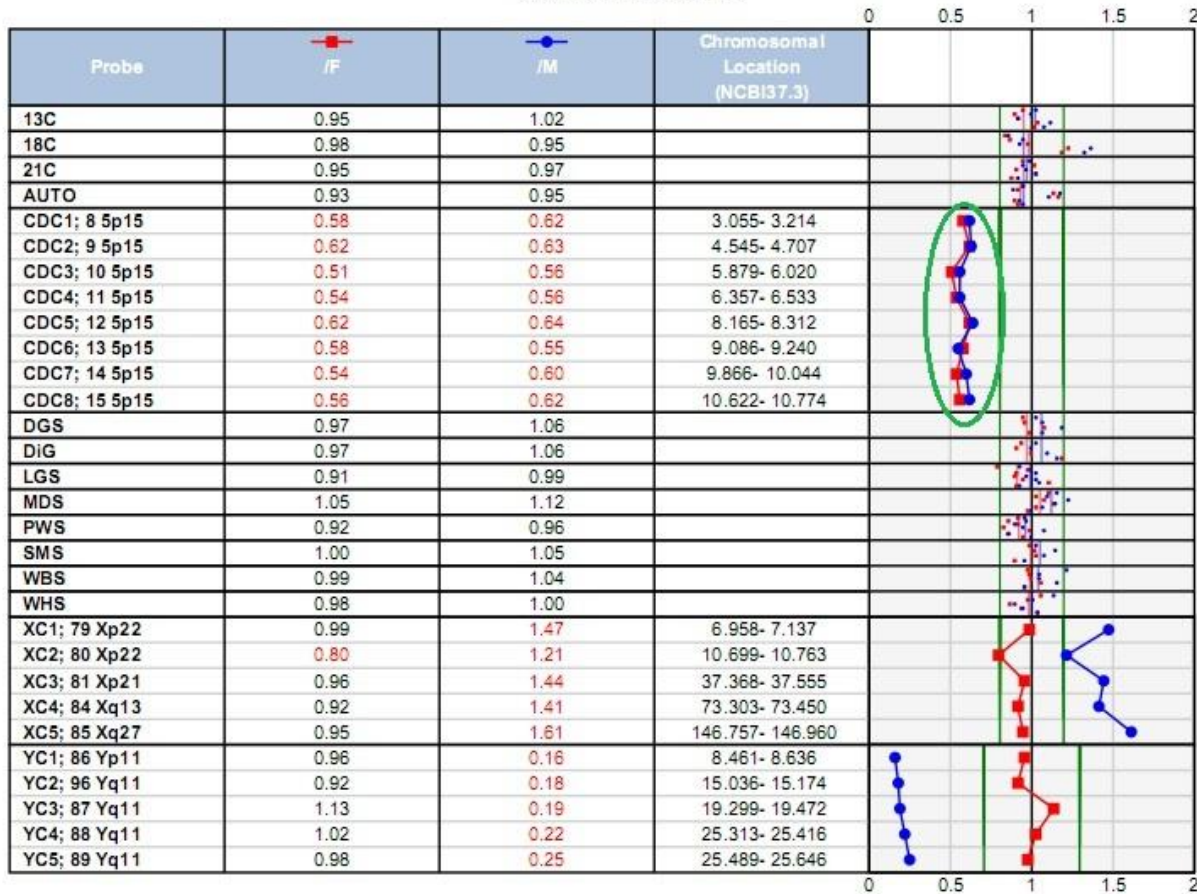
Karyotype: Digeogre



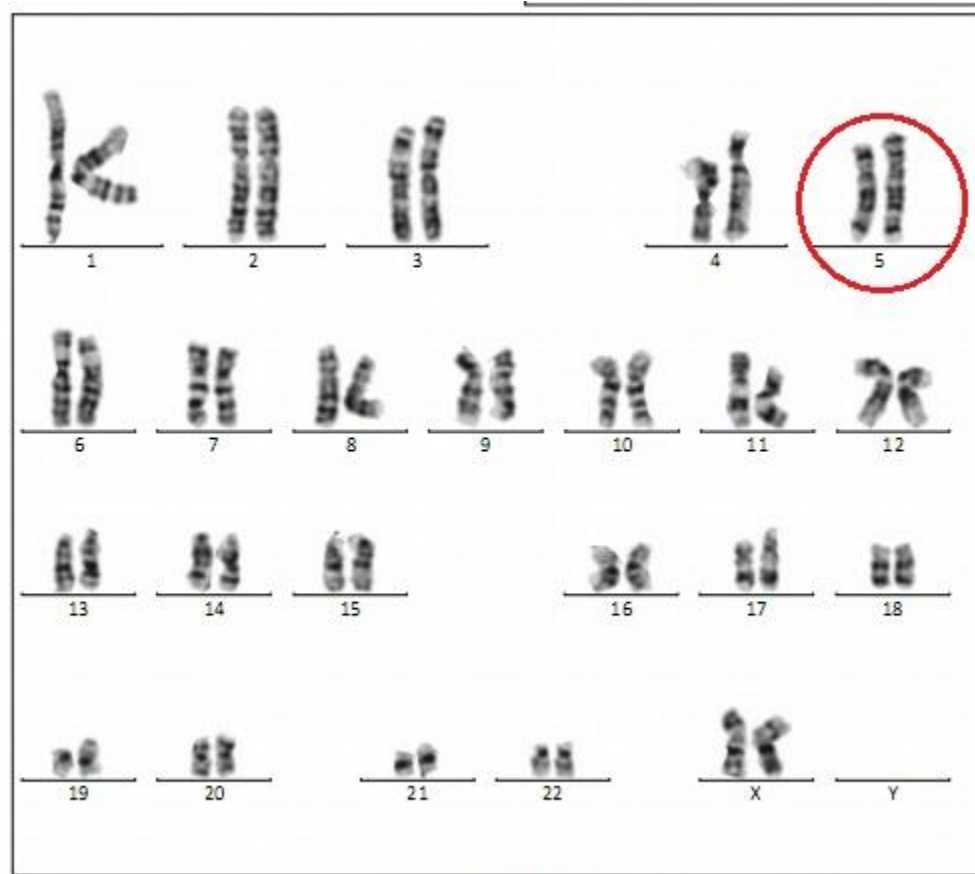
KARYOTYPE: 46,XX

Kết quả BoBs : Cri-du Chat

Normalized Ratios



Karyotype Cri-du Chat



KARYOTYPE: 46,XX

KẾT LUẬN

30 mẫu ối xn di truyền

- Kỹ thuật DT tế bào (lập karyotype): 3/30 mẫu bất thường (2 Trisomy 21; 1 trisomy 18)
- Kỹ thuật BoBs; 6/30 mẫu có bất thường (3/6 trisomy (21;18), có 3/6 trường hợp vi mất đoạn NST- 2 HC DiGeorge, 1 HC Cri-du-chat mà phương pháp di truyền tế bào không phát hiện được.

XIN CHÂN THÀNH CẢM ƠN!

