

Xét nghiệm chẩn đoán di truyền trước sinh kỹ thuật cao – PRENATAL BOBS

Prenatal BoBs là một trong những xét nghiệm trước sinh có giá trị chẩn đoán tốt nhất hiện nay với độ nhạy 96,7% và độ đặc hiệu 100%.^{(1) (2)}

Prenatal BoBs ứng dụng trong chẩn đoán lệch bội nhiễm sắc thể 13, 18, 21, X, Y và 09 hội chứng vi xóa đoạn nhiễm sắc thể.

Các hội chứng vi xóa đoạn này rất khó phát hiện bởi siêu âm hay các kỹ thuật xét nghiệm thông thường, kể cả QF-PCR hay Karyotype.⁽³⁾

Xét nghiệm Prenatal BoBs đạt chuẩn CE-IVD, được chứng nhận bởi Liên minh châu Âu.

Xét nghiệm Prenatal BoBs dựa trên kỹ thuật lai hóa DNA trên vi hạt (BACs on Beads) được phân tích trên hệ thống Luminex® 200™

Ưu điểm của xét nghiệm Prenatal BoBs là không cần nuôi cấy tế bào. DNA tinh sạch sau khi tách chiết từ dịch ối hoặc gai nhau sẽ được sử dụng trực tiếp để xét nghiệm.

Ngoài ra, xét nghiệm Prenatal BoBs còn có khả năng khảo sát dị tật di truyền của thai sẩy, thai lưu qua các mẫu mô thu được (POCs – Products of Conception).⁽⁴⁾

Tài liệu tham khảo

- (1): Sandra H et al., BACs-on-Beads Technology: A Reliable Test for Rapid Detection of Aneuploidies and Microdeletions in Prenatal Diagnosis, BioMed Research International. (2014): 590298
- (2): Choy KW, Kwok YK.2014
- (3): Vialard F et al., Prenatal BACs-on-Beads: A new technology for rapid detection of aneuploidies and microdeletions in prenatal diagnosis, Prenat Diagn. 2011 May;31(5):500-8. 1st European study of the assay
- (4) Sheath, K. L., Duffy, L., Asquith, P., Love, D. R., George, A. M." (BACs)-on-Beads™ as a diagnostic platform for the rapid aneuploidy screening of products of conception". Molecular Medicine Reports 8.2 (2013): 650-654.

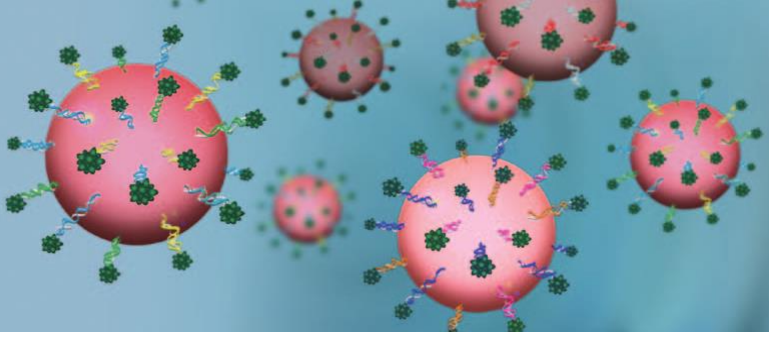
HỘI CHỨNG VI MẤT ĐOẠN NHIỄM SẮC THỂ

1. DiGeorge (22q11.2 và 10p14)
2. Williams-Beuren (7q11.2)
3. Prader-Willi (15q11-q12)
4. Algemean (15q)
5. Smith-Magenis (17q11.2)
6. Wolf-Hirschhorn (4p16.3)
7. Cri-du-chat (5p15.3-p15.2)
8. Langer-Giedion (8q23-q24)
9. Miller-Dieker (17p13.3)

HC LỆCH BỘI NHIỄM SẮC THỂ

1. Down (Trisomy 21)
2. Patau (Trisomy 13)
3. Edward (Trisomy 18)
4. Turner (OX)
5. Klinefelter (XXY)
6. Siêu nam (XYY)
7. Siêu nữ (XXX)

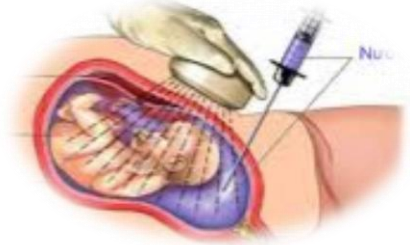
Các hội chứng kể trên có thể chẩn đoán xác định bằng kỹ thuật Prenatal BoBs



Các bước thực hiện xét nghiệm PRENATAL BOBS

ĐỐI TƯỢNG: THAI NGUY CƠ CAO BẤT THƯỜNG DI TRUYỀN

1. Thai phụ có tiền sử sinh con bị hội chứng di truyền
2. Thai có khoảng mờ gáy > 3 mm
3. XN sàng lọc trước sinh có nguy cơ cao lệch bội NST
4. Thai chậm tăng trưởng trong tử cung
5. Di tật bẩm sinh phát hiện qua siêu âm.



LẤY DỊCH ỚI
(THAI > 16 TUẦN TUỔI)

LY TRÍCH DNA TỪ DỊCH ỚI

THỰC HIỆN XÉT NGHIỆM
PRENATAL BOBS TRÊN HỆ
THỐNG LUMINEX 200

TRẢ KẾT QUẢ VÀ TƯ VẤN



Kỹ thuật Prenatal BOBS có độ nhạy 96,7% và độ đặc hiệu 100% (Choy KW và cs. BJOG.2014;121:1245-1252).

BỆNH VIỆN PHỤ SẢN THÀNH PHỐ CẦN THƠ

TRUNG TÂM SÀNG LỌC – CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH

ĐC: 106 Cách Mạng Tháng Tám, Cái Khế, Ninh Kiều, Cần Thơ.

ĐT: 02923.760.706. Email: trungtamsangloc@gmail.com. Website: trungtamsangloc.vn