

PHÂN TÍCH TÍNH CHẤT DI TRUYỀN CỦA HAI GIA ĐÌNH SINH 2 CON HỘI CHỨNG DOWN

Phan Thị Hoan

Bộ môn Y Sinh học- Di truyền - Đại học Y Hà Nội

Phân tích tính chất di truyền của hai gia đình sinh hai con hội chứng Down, kết quả như sau:

Gia đình 1: cặp vợ chồng sinh 2 con đều bị hội chứng Down. Kết quả phân tích NST: Công thức Karyotyp của bố bình thường 46,XY, của mẹ bình thường 46,XX. Cả hai con trai đều bị Down trisomy 21 thuần và đều có công thức karyotyp 47,XY,+21. Nếp vân da của cả 2 con Down đều có nếp ngang đơn độc ở cả hai bàn tay.

Gia đình 2: cặp vợ chồng sinh 2 con đều Down do chuyển đoạn NST loại t(13;21). Kết quả phân tích NST: Bố có công thức Karyotyp 46,XY, mẹ mang NST chuyển đoạn có công thức Karyotyp 45,XX,-13,+t(13;21); Con gái 12 tuổi: 46,XX,-13,+t(13;21); con trai 7 tuổi có công thức Karyotyp 46,XY,-13,-21; +t(13;21). Nếp vân da bàn tay của cả hai con Down đều không có nếp ngang đơn độc.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng Down là một trong những bệnh rối loạn nhiễm sắc thể (NST) hay gặp nhất trong số trẻ sơ sinh cũng như trẻ nhỏ. Sinh ra đứa con hội chứng Down là bất hạnh lớn của các cặp vợ chồng có con dị tật, nhưng bất hạnh hơn là những cặp vợ chồng sinh ra liên tiếp hai đứa con đều bị hội chứng Down. Gánh nặng cả về vật chất và tinh thần sẽ luôn đè nặng lên đôi vai của họ khi hàng ngày phải tiếp xúc với những đứa con tật nguyền, hàng ngày họ sẽ phải chịu nỗi đau đáng lẽ ra họ sẽ không phải gánh chịu nếu ở điều kiện được xét nghiệm để chẩn đoán nguyên nhân bệnh cho đứa con thứ nhất, đồng thời chẩn đoán trước sinh khi có thai đứa con thứ hai để phát hiện dị tật của thai, từ đó có biện pháp cụ thể phòng tránh không sinh tiếp đứa con dị tật nữa.

Về nguyên nhân di truyền tế bào có hai loại hội chứng Down: hội chứng Down do rối loạn số lượng NST loại Trisomy 21 và hội chứng Down do rối loạn cấu trúc NST 21 loại chuyển đoạn hòa hợp tâm giữa NST 21 với một NST tâm đầu khác thuộc nhóm D (13,14,15) hoặc nhóm G (21;22). Mỗi một loại bất thường về số lượng và cấu trúc sẽ

dẫn đến cơ chế sinh con hội chứng Down khác nhau và cần tư vấn di truyền cụ thể khác nhau. Vì vậy chúng tôi thực hiện đề tài với mục tiêu: “Phân tích NST và nếp vân da của hai gia đình sinh hai con hội chứng Down”.

Với kết quả phân tích tính chất di truyền sẽ xác định được cơ chế di truyền của bệnh, từ đó sẽ tư vấn di truyền đúng đắn, ngăn ngừa sinh đứa con dị tật tiếp theo. Sau đây chúng tôi xin trình bày kết quả phân tích tính chất di truyền của hai gia đình sinh hai con hội chứng Down.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

1. Đối tượng nghiên cứu: Là hai gia đình sinh 2 con hội chứng Down được xét nghiệm di truyền tế bào tại Labo di truyền tế bào của bộ môn Y Sinh học – Di truyền - Đại học Y Hà Nội. Thời gian xét nghiệm của gia đình 1 là tháng 11/ 1998 và gia đình thứ hai là tháng 12/2003.

2. Phương pháp nghiên cứu: Tất cả các thành viên trong hai gia đình này bao gồm bố mẹ và hai con Down đều được thăm khám

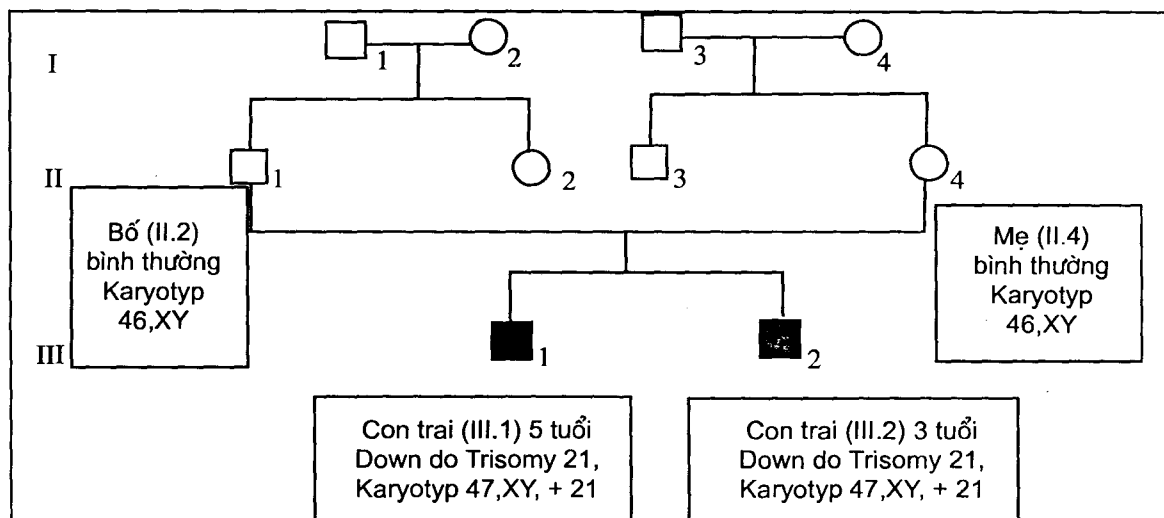
lâm sàng, xây dựng phả hệ, phân tích nếp vân da và xét nghiệm NST bằng phương pháp nuôi cấy bạch cầu lympho máu ngoại vi của Mooheard có cải tiến. Nhiễm sắc thể được nhuộm bằng hai phương pháp nhuộm giemsa thông thường và nhuộm băng G. Kết quả phân tích NST được trình bày bằng Karyotyp theo đúng quy ước Quốc tế.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

1. Kết quả phân tích tính chất di truyền của gia đình thứ nhất:

Các thành viên trong gia đình: Bố 31 tuổi, nghề nghiệp là bộ đội, mẹ 28 tuổi, nghề

nh nghiệp là nhân viên hành chính, có hai con trai đều bị hội chứng Down, con thứ nhất 5 tuổi và con thứ hai 3 tuổi. Địa chỉ của gia đình này tại quận Hai Bà Trưng – Thành phố Hà Nội. Trường hợp này gia đình cho con thăm khám ở viện Nhi quốc gia và đã được các bác sĩ lâm sàng chuyển cho chúng tôi yêu cầu xét nghiệm NST. Hai đứa con Down của cặp vợ chồng này đều là con trai, con thứ nhất 5 tuổi, con thứ hai 3 tuổi. Kết quả phân tích NST của hai đứa con đều Down thể trisomy 21 thuần với công thức Karyotyp là 47,XY,+21, trong khi cả hai bố mẹ có karyotyp hoàn toàn bình thường.



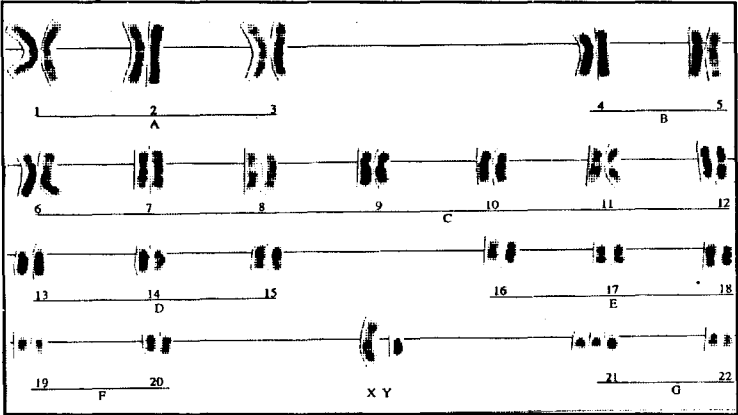
Hình 1. Phả hệ của gia đình có hai con Down do trisomy 21 thuần



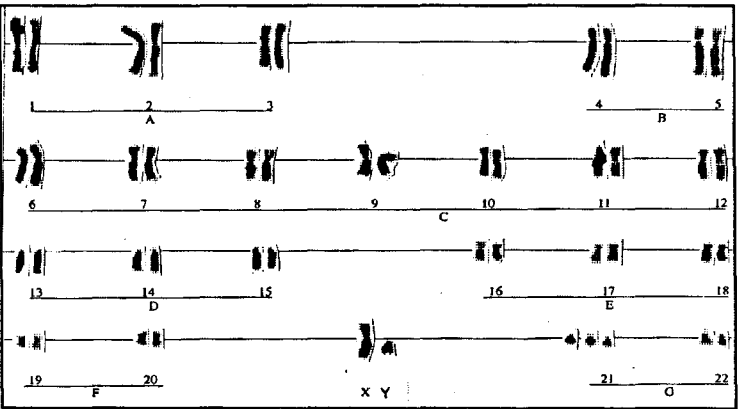
Hình 2.
Ảnh của
gia đình 1
có hai con
Down
do Trisomy
21 thuần

Khi phân tích nếp vân da của hai đứa con Down, chúng tôi thấy hình ảnh nếp vân da bàn tay của cả hai con đều có nếp ngang đơn độc ở cả hai bàn tay. Điều này phù hợp

với nhận xét của các tác giả khác khi nghiên cứu trên người hội chứng Down đều thấy tỉ lệ rất cao nếp ngang đơn độc ở bàn tay.

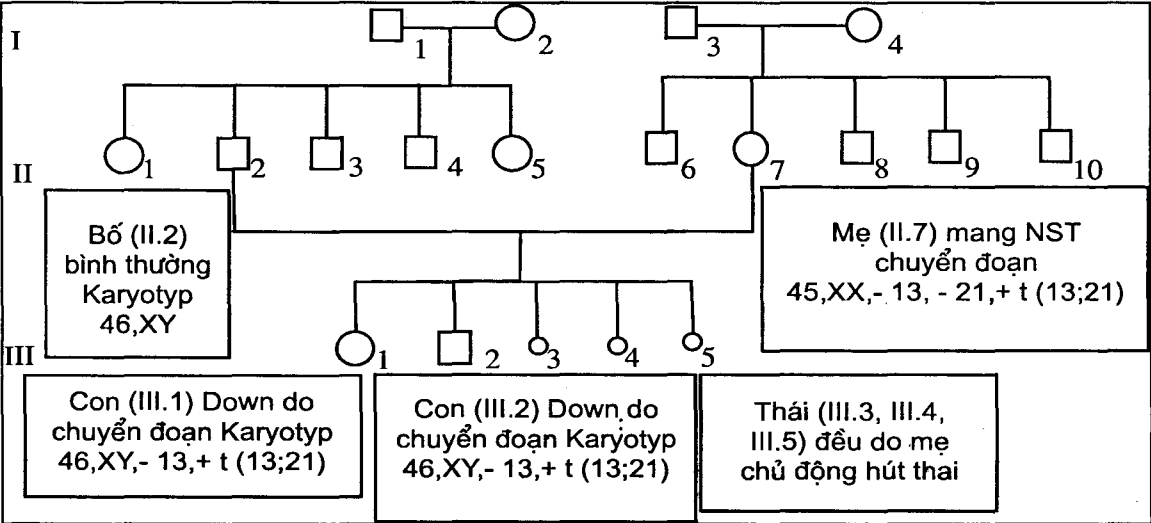


Hình 3. Karyotyp của con trai thứ nhất Down do Trisomy 21 thuần, 47, XY, + 21



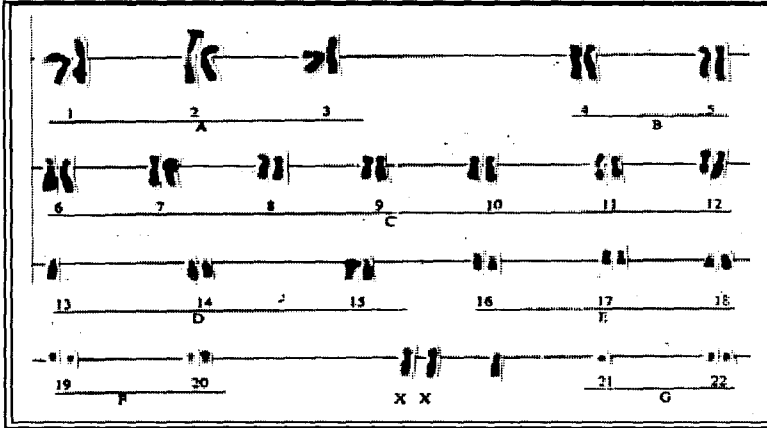
Hình 4. Karyotyp của con trai thứ hai Down do Trisomy 21 thuần, 47, XY, + 21

2. Kết quả phân tích tính chất di truyền của gia đình thứ hai: Bố 40 tuổi, nghề nghiệp là bộ đội chỉ đóng quân ở các tỉnh miền Bắc. Mẹ 36 tuổi, nghề nghiệp là nội trợ, có hai con đều bị hội chứng Down. Con thứ nhất là gái 12 tuổi, con thứ hai là trai 7 tuổi. Địa chỉ của gia đình tại phường Cát Bi – Thành phố Hải Phòng. Trường hợp này được phát hiện khi chúng tôi đi nghiên cứu điều tra tình hình dị tật bẩm sinh tại địa phương.

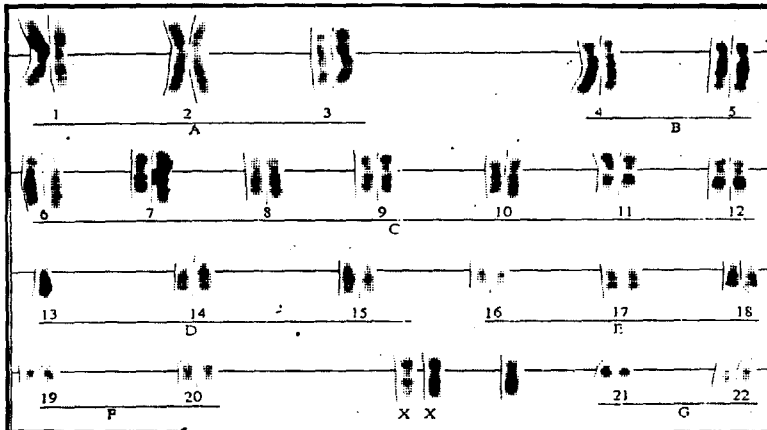


Hình 5. Phả hệ của gia đình có hai con Down do chuyển đoạn NST loại t(13;21)

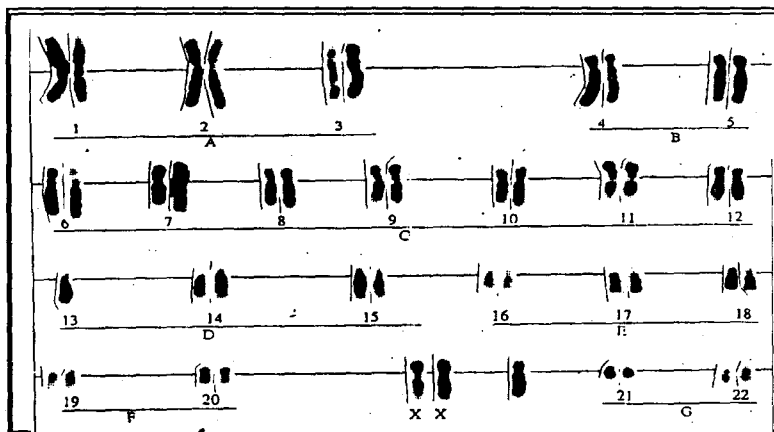
Trong phả hệ này, cả hai đứa con Down đều nhận NST chuyển đoạn $t(13;21)$ do mẹ truyền. Hình 6, 7, 8 trình bày karyotyp của mẹ và 2 con Down do nhận NST chuyển đoạn từ mẹ. Đây cũng là trường hợp hiếm gặp vì thông thường hay gặp nhất là Down do chuyển đoạn loại $t(14;21)$. Người mẹ này lúc 24 tuổi sinh đứa con gái đầu bị hội chứng Down. 5 năm sau người mẹ lại sinh tiếp con thứ hai cũng bị Down. Bất hạnh của gia đình này là quá lớn và nỗi lo sợ sinh những đứa con sau lại giống như anh chị nó nên người mẹ đã liên tiếp nạo bỏ thai 3 lần tiếp theo đó.



Hình 6. Karyotyp của người mẹ mang NST chuyển đoạn, karyotyp 45, XX, - 13, - 21, + $t(13;21)$ (Mũi tên chỉ NST chuyển đoạn $t(13;21)$)



Hình 7. Karyotyp của con gái Down do chuyển đoạn NST, karyotyp 46, XX, - 13, + $t(13;21)$ (Mũi tên chỉ NST chuyển đoạn $t(13;21)$)



Hình 8. Karyotyp của con trai Down do chuyển đoạn NST, 46, XY, - 13, + $t(13;21)$ (Mũi tên chỉ NST chuyển đoạn $t(13;21)$)

Khi phân tích nếp vân da của 2 đứa trẻ Down, chúng tôi thấy cả 2 trẻ đều không có nếp ngang đơn độc ở cả hai bàn tay. Đây là điểm đặc biệt khác với đặc điểm nếp vân da của nhóm trẻ Down do Trisomy 21. Trong một nghiên cứu khác của chúng tôi khi phân tích nếp vân da của các trẻ Down thấy có 4 trường hợp Down do chuyển đoạn NST trong đó cả 4 trường hợp đều không có nếp ngang đơn độc ở cả hai tay.

IV. BÀN LUẬN

Khi phân tích tính di truyền của bệnh nhân hội chứng Down, cần xác định nguyên nhân gây bệnh thuộc loại nào trong hai loại rối loạn NST gây hội chứng Down: hội chứng Down do rối loạn số lượng NST loại Trisomy 21 và hội chứng Down do rối loạn cấu trúc NST 21 loại chuyển đoạn hòa hợp tâm giữa NST 21 với một NST thể tâm đầu khác thuộc nhóm D (13,14,15) hoặc nhóm G (21;22). Cơ chế gây hội chứng Down Trisomy 21 do trong quá trình tạo giao tử (trứng hoặc tinh trùng), vì nguyên nhân nào đó mà cặp NST 21 của giao tử không phân ly nên tạo giao tử thừa NST 21 kết hợp với giao tử bình thường gây nên hội chứng Down do thừa 1 NST 21. Người bị hội chứng Down do chuyển đoạn NST có triệu chứng lâm sàng giống hệt như người hội chứng Down do Trisomy 21 nhưng khác về cơ chế sinh bệnh: bệnh thường có tính gia đình, do bố mẹ mang NST chuyển đoạn nhưng kiểu hình bình thường và đã truyền NST chuyển đoạn cho con. NST bất thường là loại NST chuyển đoạn hòa hợp tâm giữa một NST nhóm D (13,14 hoặc 15) với NST 21 tạo nên NST bất thường: t(13;21), t(14;21); t(15;21); hoặc chuyển đoạn giữa NST 21 với NST 21 hoặc 22: t(21;21); t(22;21); Khi giao tử có mang NST chuyển đoạn kết hợp với 1 giao tử bình thường tạo nên bộ NST có 46 NST nhưng lại có mặt 3 bản sao của NST 21 gây nên hội chứng Down do chuyển đoạn NST. Cơ chế di truyền

gây hội chứng Down của người mang NST chuyển đoạn t(13;21); t(14;21); t(15;21) và t(22;21) tương tự như nhau. Người mang NST chuyển đoạn loại này vẫn có thể tạo giao tử bình thường nên vẫn có khả năng đẻ con bình thường tuy tỉ lệ rất ít. Cơ chế di truyền bệnh của người mang NST chuyển đoạn t(21;21) có khác. Khi người mang NST chuyển đoạn t(21;21) thì cặp NST 21 không còn mà chỉ có NST chuyển đoạn t(21;21), khi kết hợp với giao tử bình thường gây nên hội chứng Down do chuyển đoạn. Người lành mang NST chuyển đoạn t(21;21) sinh con tất cả đều hội chứng Down, không thể sinh được con bình thường.

Qua phân tích tính chất di truyền của hai gia đình sinh hai con hội chứng Down chúng tôi có nhận xét như sau:

Trường hợp thứ nhất là cặp vợ chồng trẻ có bộ NST bình thường nhưng sinh liền hai đứa con Down Trisomy 21. Bất hạnh đến với gia đình thật là nặng nề vì thông thường khi một người mẹ đã sinh 1 con Down do Trisomy 21 thì xác suất để sinh đứa con Down thứ hai là khoảng 1% [2], nhưng không may cho họ là đứa con thứ hai lại bị Down do Trisomy 21 thuần. Đây là trường hợp hiếm gặp và lại ở cặp vợ chồng còn rất trẻ. Tuổi của vợ khi sinh đứa con Down thứ nhất là 24 và tuổi chồng là 26 tuổi, tuổi vợ khi sinh con thứ hai là 26 và chồng 28 tuổi. Thông thường các trường hợp sinh con Down loại Trisomy 21 thuần gặp ở các gia đình có tuổi của mẹ trên 35 mới sinh con. Trường hợp này đặc biệt vì sinh 2 con Down liên tiếp lại là Trisomy 21 trên cặp vợ chồng có tuổi vợ <35 tuổi. Cặp vợ chồng này đến với chúng tôi khi hai con Down của họ là 5 tuổi và 3 tuổi. Đáng tiếc là sau khi sinh ra đứa con thứ nhất, lẽ ra người mẹ phải đi khám chẩn đoán xác định nguyên nhân hội chứng Down của con là loại gì để từ đó được tư vấn các biện pháp phòng ngừa sinh đứa con dị tật tiếp theo.

Theo nghiên cứu của Zin Cheng C.W

trong số 13 gia đình sinh hai con Down do Trisomy 21 thì 3/13 gia đình có nguyên nhân là do bố mẹ khảm có thêm dòng tế bào Trisomy 21 và 2/13 gia đình có bố mẹ dạng khảm tiềm tàng ở các mô khác nhau [2]. Harris và CS khi nghiên cứu ở gia đình có 3 con Down Trisomy 21 thuần thấy mẹ khảm có dòng tế bào trisomy 21 ở bạch cầu lympho và ở tế bào da. Một nghiên cứu khác phân tích NST của gia đình sinh tới 4 con Down Trisomy 21 thuần thấy mẹ có dòng tế bào Trisomy 21 ở buồng trứng. Các tác giả đã xác định rằng khảm dòng tế bào trisomy 21 ở mô sinh dục là nguyên nhân quan trọng gây sinh nhắc lại những đứa con Down ở gia đình đã sinh nhiều đứa con Down (2 con Down). Các trường hợp này cần xét nghiệm NST ở tế bào các loại mô khác nhau như mô sinh dục (buồng trứng) hoặc tế bào da để phát hiện dạng khảm của NST. Nguy cơ nhắc lại sinh con Down phụ thuộc vào tỷ lệ dòng tế bào Trisomy 21 ở các mô. Trường hợp cặp vợ chồng sinh 2 con Down Trisomy 21 này, chúng tôi mới chỉ phân tích được NST từ bạch cầu lympho máu ngoại vi nuôi cấy, chưa phân tích được NST từ các dòng tế bào khác, do đó chưa xác định được nguyên nhân gây sinh nhắc lại con Down Trisomy 21.

Trường hợp thứ hai là cặp vợ chồng sinh hai đứa con Down do chuyển đoạn NST loại $t(13;21)$ do mẹ mang NST chuyển đoạn truyền cho con. Trong trường hợp này, nếu sau khi sinh đứa con thứ nhất bị Down, người mẹ đi xét nghiệm di truyền tế bào cho con và bố mẹ để xác định cơ chế gây bệnh thì sẽ được tư vấn để không phải sinh ra đứa con Down thứ hai. Khi đã biết kiểu di truyền của con là $46,XX,-13,+t(13;21)$ và mẹ có công thức karyotyp là $45,XX,-13,-21,+t(13;21)$, lúc đó sẽ khuyên người mẹ phải chẩn đoán trước sinh khi có thai tiếp theo. Người mẹ sẽ được chỉ định nuôi cấy tế bào ối hoặc nuôi cấy tế bào tua rau để phân tích NST xác định xem thai có mang NST chuyển đoạn của mẹ không. Có thể có các khả năng: thai bình thường, thai mang NST chuyển đoạn như mẹ

và khả năng nữa là con bị Down do chuyển đoạn như trường hợp đứa con thứ nhất. Thời gian nuôi cấy tế bào ối và tế bào tua rau để trả lời kết quả thông thường từ 10 ngày trở lên vì thế nếu có chỉ định phá thai của nuôi cấy tế bào ối thường là lúc thai khoảng 18 tuần tuổi. Theo Mutton D., trong số các trường hợp Down do chuyển đoạn NST có 3/4 do mẹ truyền và 1/4 do bố truyền [4]. Điều quan trọng là phải xác định người mang NST chuyển đoạn để còn có hướng tư vấn đúng đắn cho các lần có thai tiếp theo. Nếu bố hoặc mẹ mang NST chuyển đoạn giữa NST 21 với một trong những NST nhóm D hoặc với NST 22 thì tỉ lệ sinh con bình thường sẽ chiếm 1/3 các thai được sinh ra. Những cặp vợ chồng có vợ hoặc chồng mang NST chuyển đoạn $t(21;21)$ thì 100% các con đẻ ra sẽ bị hội chứng Down và các cặp vợ chồng này sẽ hoàn toàn không thể sinh được con bình thường. Trường hợp này tư vấn di truyền sẽ rất khó khăn và tế nhị. Nếu người mang NST chuyển đoạn là chồng thì khuyên nếu muốn có con bình thường phải thụ tinh nhân tạo với tinh trùng của người đàn ông bình thường khác. Còn khi người mang NST chuyển đoạn là vợ thì nếu muốn có con bình thường phải lấy trứng của một người phụ nữ bình thường khác và thụ tinh trong ống nghiệm với tinh trùng của người chồng, sau đó cấy vào tử cung của người vợ. Tuy nhiên chỉ định còn phụ thuộc vào ý muốn và còn phụ thuộc vào điều kiện kinh tế của các cặp vợ chồng nữa. Điều quan trọng là phải tư vấn để các cặp vợ chồng có nguy cơ cao như đã sinh con Down, các cặp vợ chồng có người vợ hoặc chồng mang NST chuyển đoạn phải nắm được cơ chế di truyền của bệnh để họ có thể thực hiện các chỉ định của bác sĩ một cách đúng đắn và kịp thời.

Cả hai gia đình sinh 2 con hội chứng Down kể trên đều có địa chỉ ở thành phố (một ở Hà Nội và một ở thành phố Hải Phòng), nơi có trình độ dân trí cao, nơi có đầy đủ các phương tiện để có thể tiến hành chẩn đoán về di truyền tế bào xác định kiểu NST

của các bệnh nhân Down đã được sinh ra, đồng thời cũng đã có các cơ sở thực hiện chẩn đoán trước sinh. Thế nhưng cả hai gia đình đều đưa con đi khám rất muộn và đi khám khi đã sinh ra 2 đứa con dị tật rồi, thậm chí con thứ hai cũng đã ở tuổi khá lớn, một cháu đã 7 tuổi và một cháu 3 tuổi. Vì thế nên các biện pháp truyền thông để tuyên truyền về các tình hình bệnh tật di truyền và dị tật bẩm sinh, tuyên truyền về cơ chế sinh bệnh và các biện pháp phòng tránh trong đó quan trọng nhất là thực hiện chẩn đoán trước sinh để phát hiện và loại trừ các thai bị dị tật bẩm sinh. Trên thế giới, việc chẩn đoán trước sinh nhằm phát hiện các thai có dị tật bẩm sinh (DTBS) và các bệnh di truyền đã góp phần làm giảm đáng kể việc sinh ra các trẻ bị DTBS trong đó có bệnh nhân Down. Tùy theo các trường hợp cụ thể, đối tượng được chẩn đoán trước sinh có nguy cơ thấp hay cao mà đưa ra các chỉ định phù hợp. Đó là xét nghiệm sàng lọc trong huyết thanh mẹ như xét nghiệm triple test bao gồm các chỉ số về hCG, AFP, uE3 để phát hiện các trường hợp có nguy cơ sinh con rối loạn NST và dị tật ống thần kinh [1], [3] [6]. Nếu kết quả xét nghiệm huyết thanh mẹ có hCG tăng và uE3 giảm, AFP giảm là dấu hiệu chỉ điểm để nghĩ đến thai bị hội chứng Down và cần phải tiến hành các xét nghiệm tiếp theo như siêu âm thai với các triệu chứng chiều dày da gáy tăng, kết hợp với các hình ảnh siêu âm bất thường khác của thai Down như DTBS của hệ tim mạch, hệ tiêu hoá, chiều dài xương đùi và xương cánh tay ngắn hơn bình thường [5]. Tuy nhiên, xét nghiệm quyết định cho chẩn đoán vẫn là xét nghiệm tế bào phôi thai ở mức di truyền tế bào và di truyền phân tử. Ở mức độ tế bào, người ta phân tích NST của tế bào tua rau hoặc tế bào dịch ối. Kết quả phân tích NST có trisomy NST 21 hoặc có 3 bản sao của NST 21 nằm trong NST chuyển đoạn hoà hợp tâm giữa NST 21 với NST nhóm D (NST số 13,14,15) hoặc với NST nhóm G (NST 21,22). Ở mức độ phân tử, người ta dùng kỹ thuật FISH là kỹ thuật lai tại

chỗ huỳnh quang dùng ADN dò đặc hiệu của NST 21 để xác định NST 21 thừa trong tế bào ối hoặc tế bào tua rau.

V. KẾT LUẬN

Qua phân tích tính chất di truyền của hai gia đình sinh hai con bị hội chứng Down, chúng tôi có kết luận như sau:

Gia đình 1: cặp vợ chồng sinh liên tiếp 2 con Down trisomy 21 thuần ở độ tuổi còn rất trẻ (từ 24-28 tuổi).

Bố bình thường, karyotyp 46,XY; Mẹ bình thường, karyotyp 46,XX

Cả hai con trai đều bị Down trisomy 21 thuần, karyotyp 47,XY,+21.

Nếp vân da của cả 2 con đều có nếp ngang đơn độc ở cả hai bàn tay.

Gia đình 2: cặp vợ chồng sinh liên tiếp 2 con Down do chuyển đoạn NST loại t(13;21)

Bố bình thường, karyotyp 46,XY.

Mẹ mang NST chuyển đoạn, karyotyp 45,XX,-13,- 21,+t(13;21);

Con gái đầu 12 tuổi, karyotyp: 46,XX,-13,+t(13;21);

Con trai thứ hai 7 tuổi, karyotyp 46,XY,-13, +t(13;21).

Nếp vân da bàn tay của cả hai con Down đều không thấy nếp ngang đơn độc.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Chevallier A.N.** (1995), "Trisomie 21 épidémiologie, diagnostic, pronostic", La revue du praticien (Paris).

2. **Jin-Chen C.W.** (1999), "Autosomal Aneuploidy", The Principles of Clinical Cytogenetics, pp. 157 - 190.

3. **Muller F., Bussièrès L., Chevallier B.** (1995), "Marquers sériques maternels de la trisomie 21 foetale", La Presse Médicale, 23 septembre 1995, 24, (17), pp. 1265 - 1269.

4. **Mutton D., Alberman E., Hook E.B.** (1996), "Cytogenetic and epidemiological

finding in Down syndrome, England and Wales 1989 to 1993. National Down syndrome cytogenetic Register and the Association of Clinical Cytogeneticists", J. Med. Genet. 33(5), pp. 387 - 394.

5. **Taipale P., Hiilesmaa V., Salonen R. et al** (1997), "Increased nuchal translucency as a marker for fetal chromosomal defects", The New England Journal of Medicine, (4), pp. 1654.

6. **Talbot J.A. et al** (2003), Detection of maternal serum hCG glycoform variants in the second trimester of pregnancies affected by Down syndrome using a lectin immunoassay. Prenat. Diagn. 23, pp. 1 - 5.

LỜI CẢM ƠN:

Đề tài được hoàn thành với sự cộng tác giúp đỡ của các cán bộ môn Y Sinh học - Di truyền - Đại học y Hà Nội: PGS.TS. Trần Đức Phấn, Bs. Đoàn Thị Kim Phụng Cử nhân Vũ Thị Nhất

SUMMARY

ANALYSIS OF GENETIC CHARACTERISTICS OF TWO FAMILIES HAVING TWO CHILDREN WITH DOWN'S SYNDROME

Phan Thi Hoan

Departement of Medical Biology and Genetics – Hanoi Medical University

Analysis genetic characteristics of two families having two children with Down's syndrome, results:

+ Family 1: Couple have two sons with Down's syndrome trisomy 21:

Karyotype of the father: 46,XY

Karyotype of the mother: 46,XY

Two sons (5 years; 3 years) have Karyotype: 47,XY,+21

Two sons have simply deep wrinkles on two hands

+ Family 2: Couple have a girl and a son with Down's syndrome translocated chromosome t(13;21):

Karyotype of the father: 46,XY and of the mother: 45,XX,-13,+t(13;21)

Karyotype of the girl (12 years): 46,XX,-13,+t(13;21)

Karyotype of the son (7 years) have: 46,XY,-13,+t(13;21)

Two children haven't simply deep wrinkles on the hands.

PHÁT HIỆN MỘT TRƯỜNG HỢP ĐỘT BIẾN LẶP ĐOẠN EXON 2 XẢY RA TRONG QUÁ TRÌNH SAO CHÉP GEN DYSTROPHIN Ở BỆNH NHÂN LOẠN DƯỠNG CƠ DUCHENNE.

Trần Văn Khánh⁽¹⁾ và Tạ Thành Văn⁽²⁾

⁽¹⁾*Viện Công nghệ sinh học, Trung tâm Khoa học tự nhiên và Công nghệ Quốc gia*

⁽²⁾*Bộ môn Hóa-Hóa sinh, Trường Đại học Y Hà Nội.*

Gen dystrophin là một gen có cấu trúc rất dài, điều này đã làm cho quá trình phiên mã của gen trở nên phức tạp hơn, đặc biệt là ở đầu gen 5'. Trong nghiên cứu này chúng tôi công bố một bệnh nhân loạn dưỡng cơ Duchenne có đột biến lặp đoạn exon 2. Điều rất đáng chú ý là đột biến này không xuất hiện ở ADN (genome). Chính vì vậy, chúng tôi giả thiết rằng đây là kết quả của quá trình trans-splicing xảy ra trong quá trình sao chép của gen dystrophin. Nguyên nhân và cơ chế của hiện tượng này chưa được biết rõ ràng và hiện đang được tiếp tục nghiên cứu