

**CÔNG TY TNHH KHOA HỌC KỸ THUẬT VÀ DỊCH VỤ GENOME**

**CHAT CÙNG CHUYÊN GIA GENOME SỐ 9**



**BÀI BÁO CÁO**

**TÍCH HỢP PHÁT HIỆN TÌNH TRẠNG ĐA BỘI VÀ UPD  
TRONG CHIẾN LƯỢC PHÔI AN TOÀN  
CẬP NHẬT GIẢI PHÁP  
PGT**

Trình bày: PGS.TS.BS Đặng Tiến Trường

Học viện Quân Y – Cố vấn chuyên môn Genome

CÔNG TY TNHH KHKT VÀ DỊCH VỤ GENOME

[www.genome.com.vn](http://www.genome.com.vn)

I

BẤT THƯỜNG NST ẢNH HƯỞNG NGHIÊM TRỌNG  
ĐẾN SỨC KHOẺ THAI NHI, NGƯỜI MẸ

II

BẤT THƯỜNG THỤ TINH VÀ TIỀM NĂNG CỦA PHÔI PHÁT TRIỂN  
TỪ HỢP TỬ ĐƠN/ĐA TIỀN NHÂN

III

GIẢI PHÁP PGT SÀNG LỌC BẤT THƯỜNG SỐ LƯỢNG NST  
TÍCH HỢP PHÁT HIỆN TÌNH TRẠNG ĐA BỘI VÀ UPD

# I. BẤT THƯỜNG NST ẢNH HƯỞNG NGHIÊM TRỌNG ĐẾN SỨC KHOẺ THAI NHI, NGƯỜI MẸ

JOURNALS ▾

## PRENATAL DIAGNOSIS

ORIGINAL ARTICLE

### Cytogenetic signatures of recurrent pregnancy losses

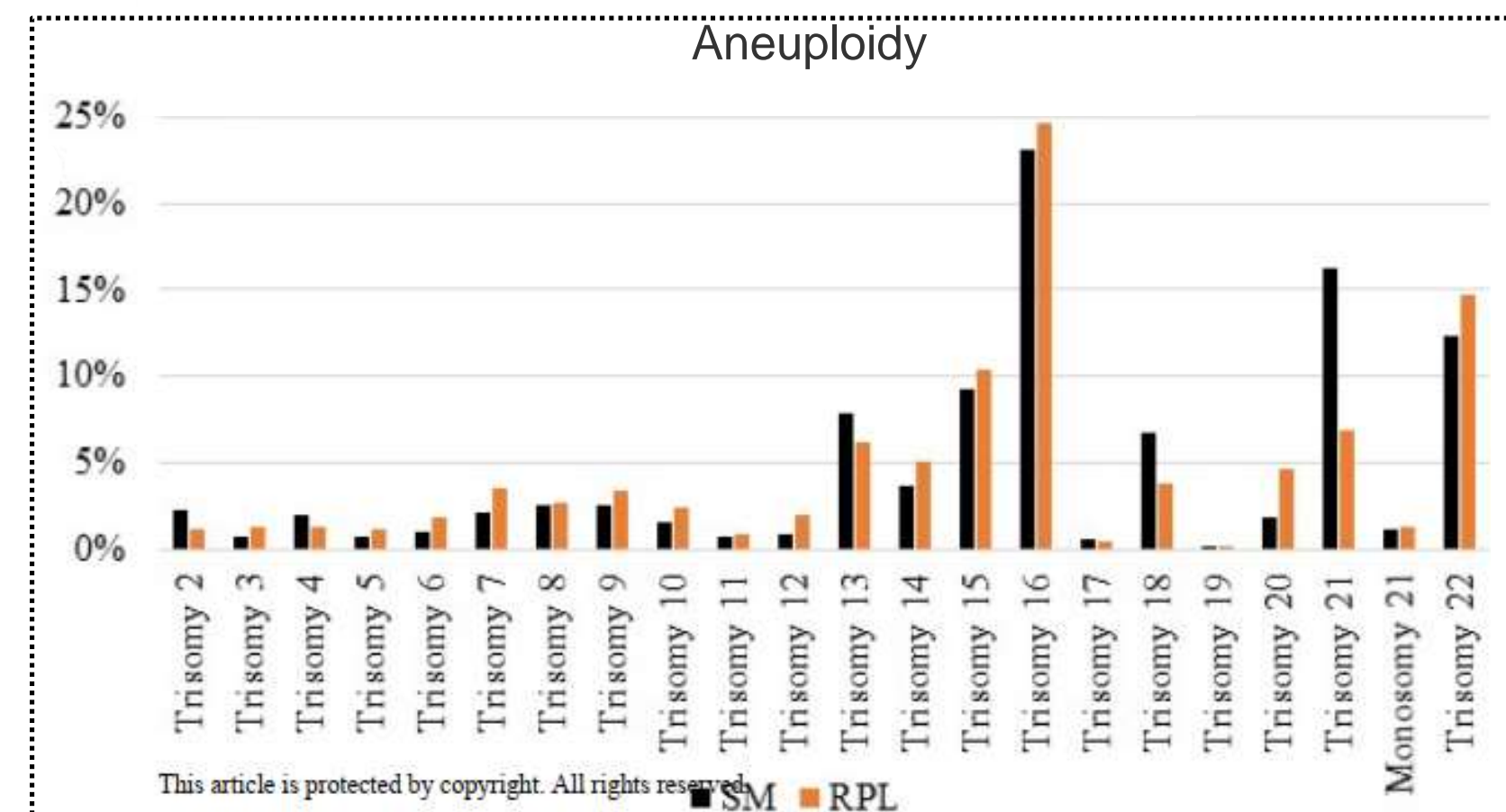
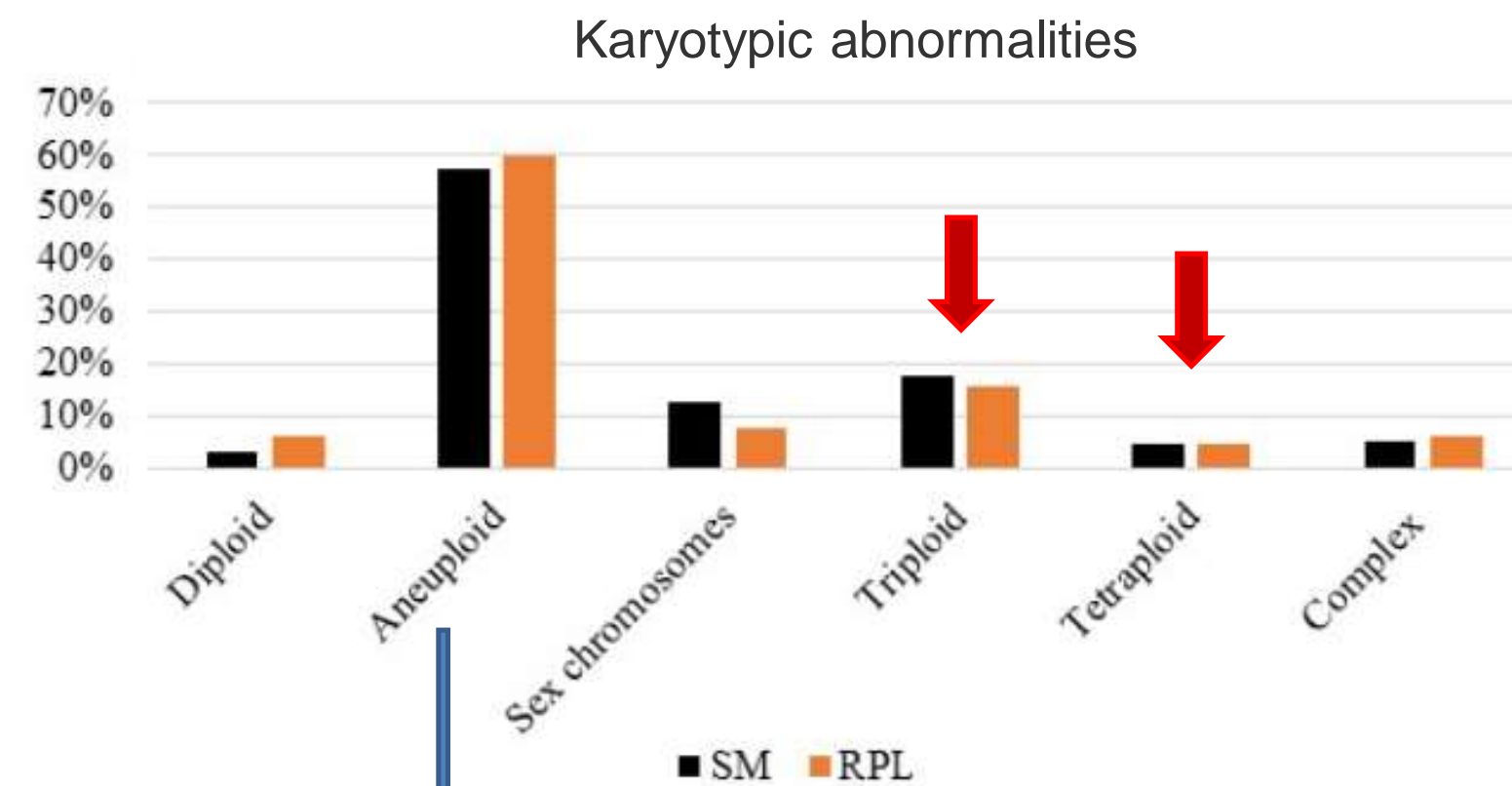
Svetlana A. Yatsenko ✉, Cristina Quesada-Candela, Devereux N. Saller, Stacy Beck, Ronald Jaffe, Stefan Kostadinov, Judith Yanowitz, Aleksandar Rajkovic

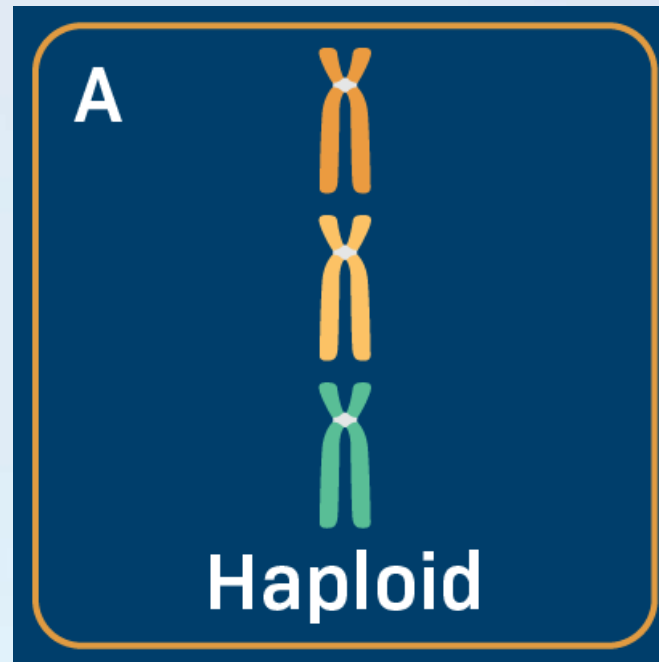
First published: 04 October 2020 | <https://doi.org/10.1002/pd.5838> | Citations: 12

Table 2. Summary of karyotypic abnormalities in POCs of patients with Spontaneous Miscarriages (SM) and Repeated Pregnancy Losses (RPL).

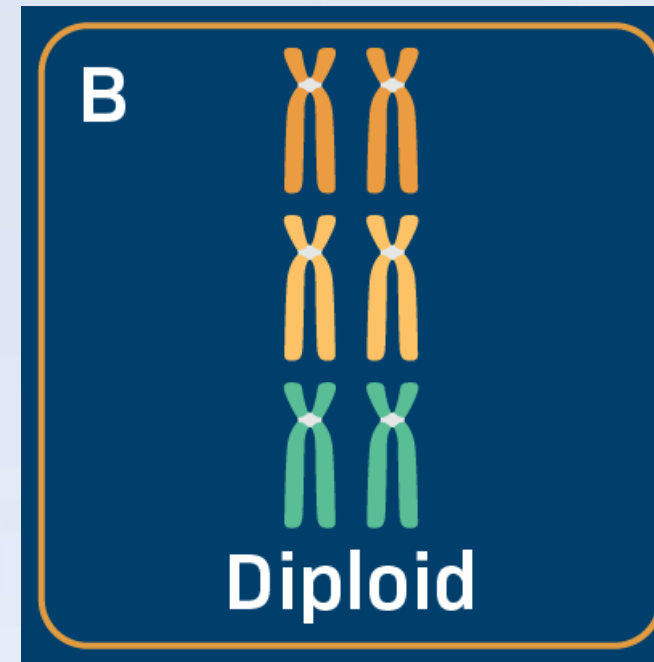
Karyotype category	SM, n=4252		RPL, n=750	
Diploid	132	3.1%	44	5.9%
Aneuploid	2436	57.3%	451	60.1%
Sex chromosome abnormalities	539	12.7%	58	7.7%
Triploid	751	17.7%	117	15.6%
Tetraploid	184	4.3%	36	4.8%
Complex	210	4.9%	44	5.9%
Number of patients	4252	91.5%	394	8.5%

Đa bội (tam bội/tứ bội) chiếm **22%** số ca sảy thai thứ phát, **20.4%** số ca sảy thai liên tiếp liên quan đến bất thường NST

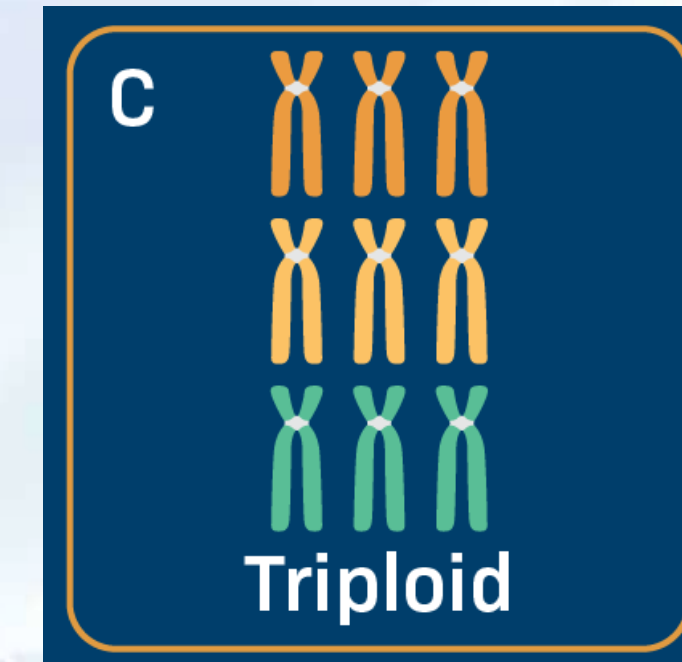




Một bản sao của mỗi NST



Hai bản sao của mỗi NST



Ba bản sao của mỗi NST

- ❑ Thể đơn bội (haploidy) và tam bội (triploidy) là hai dạng bất thường NST có thể xuất hiện trong giai đoạn phát triển phôi và thai nhi.
- ❑ Đa số các trường hợp đơn bội, tam bội thai mất sớm gây nên hiện tượng sảy thai, thai lưu.
- ❑ Nhiều nghiên cứu cho thấy tam bội là một trong bất thường di truyền quan trọng, xuất hiện trong >10% các trường hợp sảy thai tự nhiên có bất thường nhiễm sắc thể.



## ĐẶC ĐIỂM TAM BỘI (TRIPLOIDY)

- ❖ Tần suất: **1/100** ca mang thai tự nhiên.
- ❖ Diễn biến: **Phần lớn thai mất** trong tam cá nguyệt đầu.
- ❖ Tỷ lệ thai sống đến 16-20 tuần: **1/5000**
- ❖ Tiên lượng sau sinh: **Hầu hết trẻ tử vong** trong vài ngày đầu.
- ❖ Trường hợp hiếm: một số trường hợp **tam bội dạng thể khảm** được báo cáo **có thể sống đến trưởng thành.**



## Triploidy

### Variation of Phenotype

M. Hassan Toufaily, MD,<sup>1,2</sup> Drucilla J. Roberts, MD,<sup>3</sup> Marie-Noel Westgate, MEd,<sup>1,2</sup> and Lewis B. Holmes, MD<sup>1,2</sup>

From the <sup>1</sup>Medical Genetics Unit, MassGeneral Hospital for Children, Harvard Medical School, Boston, MA, <sup>2</sup>Department of Pediatric Newborn Medicine, Brigham and Women's Hospital, Harvard Medical School, Boston, MA, and <sup>3</sup>Department of Pathology, Massachusetts General Hospital, Harvard Medical School, Boston.

## Các dị tật phổ biến ở thai nhi tam bội

Thoát vị não

Bàn chân khèo

Thoát vị tuỷ sống

Dị tật tim

Dính ngón tay

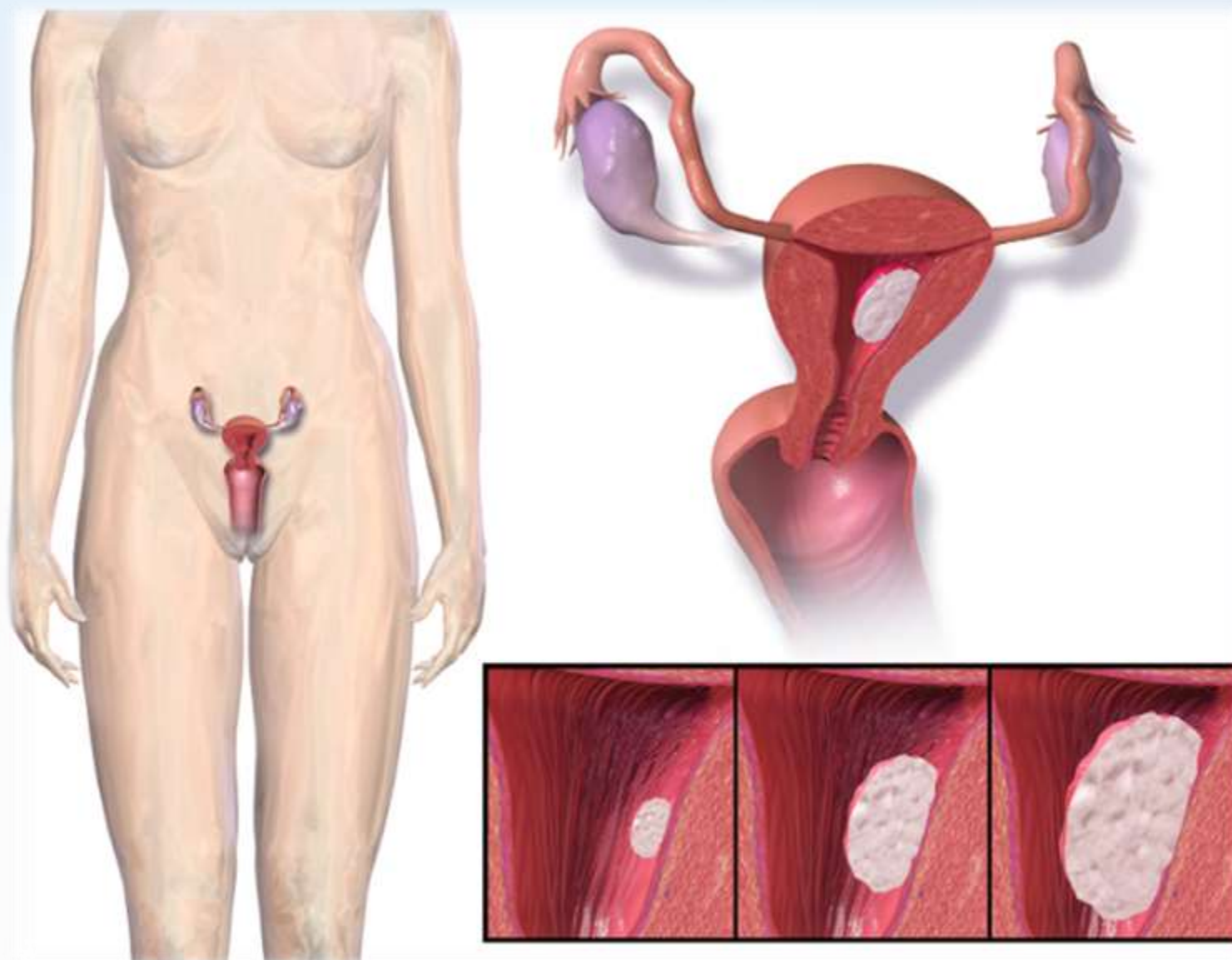
Thiếu sản thận



**Image 1** Partial syndactyly of the third and fourth fingers of the left hand in a newborn with triploidy 69, XXX: ventral view.

Tật dính ngón một phần của ngón thứ ba và thứ tư bàn tay trái ở em bé mới sinh mắc hội chứng tam bội

	Tam bội có nguồn gốc từ bố (Paternal triploidy)	Tam bội có nguồn gốc từ mẹ (Maternal triploidy)
Cơ chế	<p>Dispermy: Một noãn đơn bội được thụ tinh bởi hai tinh trùng đơn bội</p> <p>Diandry: Một noãn đơn bội được thụ tinh bởi một tinh trùng lưỡng bội</p>	<p>Digyny: Một noãn lưỡng bội được thụ tinh bởi một tinh trùng đơn bội</p>
Kiểu gen	69,XXX; 69,XXY; 69,XYY	69,XXX; 69,XXY
Kiểu hình	Thai tương đối phát triển tốt với đầu bình thường hoặc nhỏ, nhau lớn và có các nang	Thai bị hạn chế tăng trưởng, đầu to, nhau nhỏ và không có nang, thường thai chết sớm
Đặc điểm mô học	Liên quan mật thiết và thường đáp ứng tiêu chuẩn chẩn đoán <b>thai trứng bán phần</b>	Hiếm khi có đặc điểm mô học của thai trứng bán phần



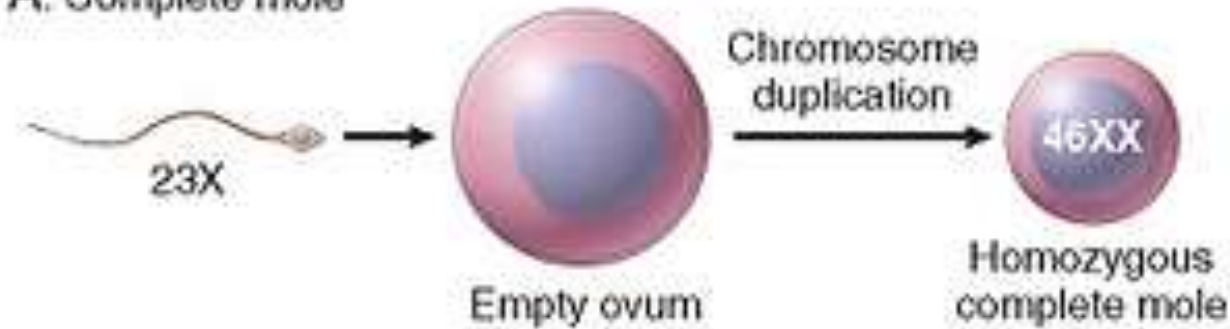
**Định nghĩa:** Thai trứng là một dạng bất thường thai kỳ thuộc nhóm bệnh nguyên bào nuôi thai kỳ; Đặc trưng bởi phì đại gai nhau và tăng sinh lớp nguyên bào nuôi.

**Tỷ lệ mắc:** Thay đổi theo khu vực, tỷ lệ mắc cao hơn ở Đông Nam Á. Nguy cơ tăng rõ ở phụ nữ <20 tuổi hoặc >35 tuổi, đặc biệt tăng 5–10 lần ở phụ nữ >40 tuổi.

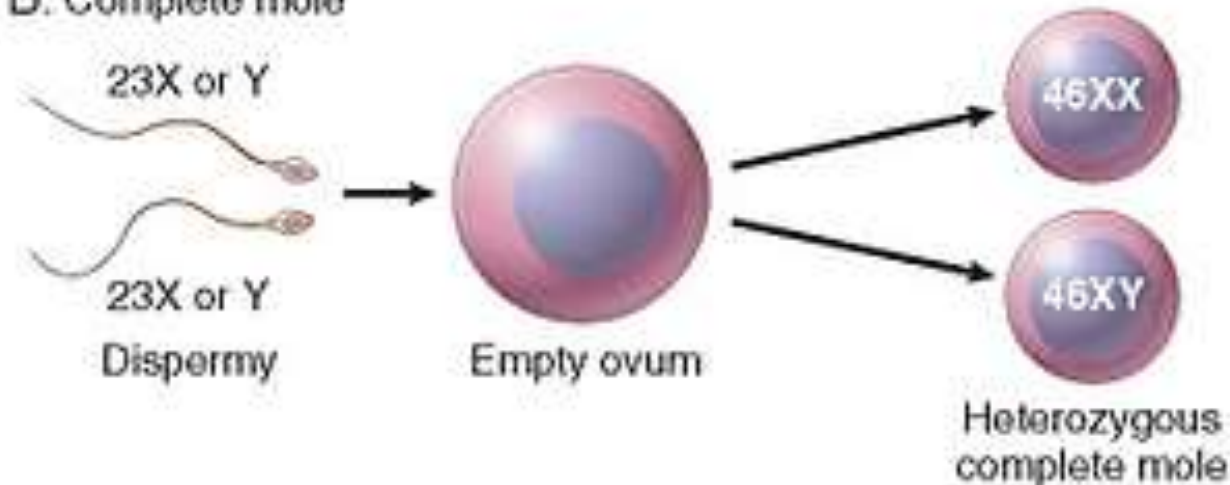
### Nguy cơ và ảnh hưởng đến khả năng sinh sản:

- **Chuyển dạng ác tính:** Thai trứng là tổn thương tiền ung thư và có nguy cơ ung thư hoá (Thai trứng toàn phần ~ 15-20%; Thai trứng bán phần ~0.5-1%)
- **Nguy cơ tái phát:** Tiền sử thai trứng làm tăng nguy cơ tái phát (1–2% sau 1 lần; tới 15–20% sau  $\geq 2$  lần) và tăng nguy cơ sảy thai
- **Vô sinh tạm thời:** Thai trứng có thể gây vô sinh tạm thời do điều trị nhưng đa số phụ nữ có thể mang thai lại sau khi  $\beta$ -hCG trở về bình thường.

## A. Complete mole



## B. Complete mole



## THAI TRỨNG TOÀN PHẦN

Một noãn **không chứa DNA của mẹ** được thụ tinh bởi tinh trùng bình thường – toàn bộ vật liệu di truyền đều có nguồn gốc từ bố (Androgenic Pregnancy).

**Trường hợp nhân đôi (Duplication): Chiếm khoảng 90%, có kiểu gen 46, XX;** Bộ nhiễm sắc thể hoàn chỉnh được hình thành từ việc nhân đôi nhiễm sắc thể của một tinh trùng đơn bội. → **Mất tính dị hợp tử (UPD).**

**Trường hợp thụ tinh kép (Dispermy): chiếm khoảng 10%, có kiểu gen 46, XX hoặc XY;** Hai tinh trùng cùng thụ tinh một noãn “trống”, tạo nên hợp tử mang hai bộ DNA từ 2 tinh trùng khác nhau.

Đây là một nhau thai bất thường về mặt di truyền, với tế bào nuôi (trophoblast) tăng sản bất thường, nhưng **không có sự phát triển của phôi thai.**

## THAI TRỨNG BÁN PHẦN

Thai trứng bán phần hình thành khi **một noãn bình thường** được thụ tinh bởi hai tinh trùng bình thường. Chiếm khoảng 15–35% tổng số các trường hợp thai trứng.

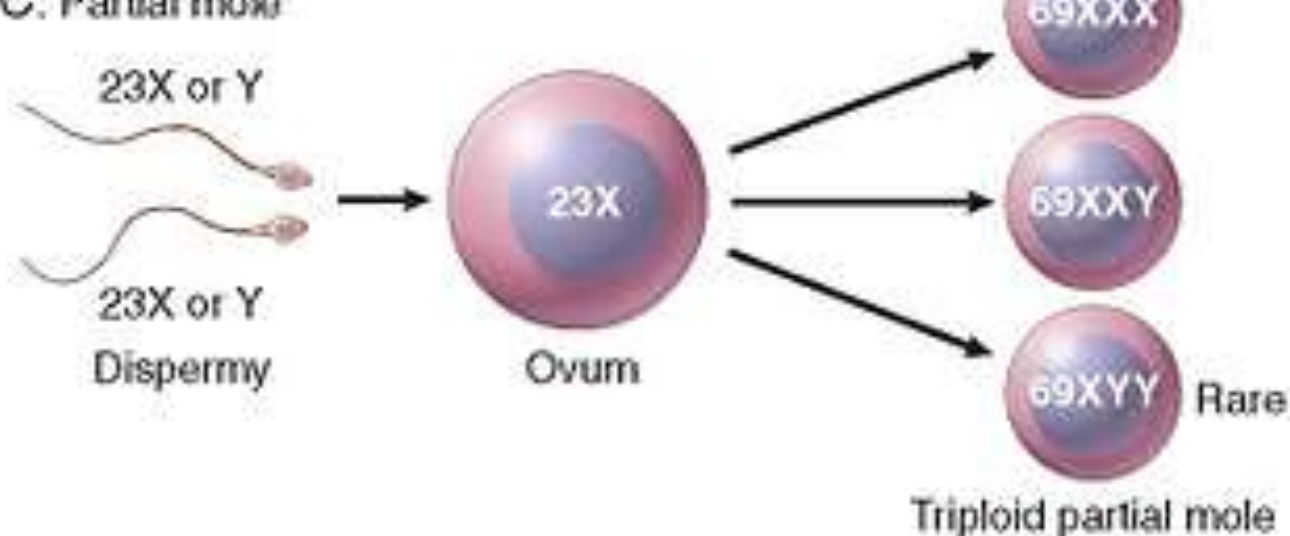
**Kết quả: Thể tam bội** (69 nhiễm sắc thể) - Một bộ nhiễm sắc thể nguồn gốc mẹ (23 NST) và hai bộ nhiễm sắc thể nguồn gốc bố (23 + 23 NST).

Về kiểu gen tam bội thường gặp:

- **69, XXY chiếm khoảng 58%**
- **69, XXX chiếm khoảng 40%**
- **69, XYY chiếm khoảng 2%**

Nhau thai bất thường: Gai nhau không đều, có hiện tượng tăng sản tế bào nuôi. **Có sự hiện diện của phôi thai.**

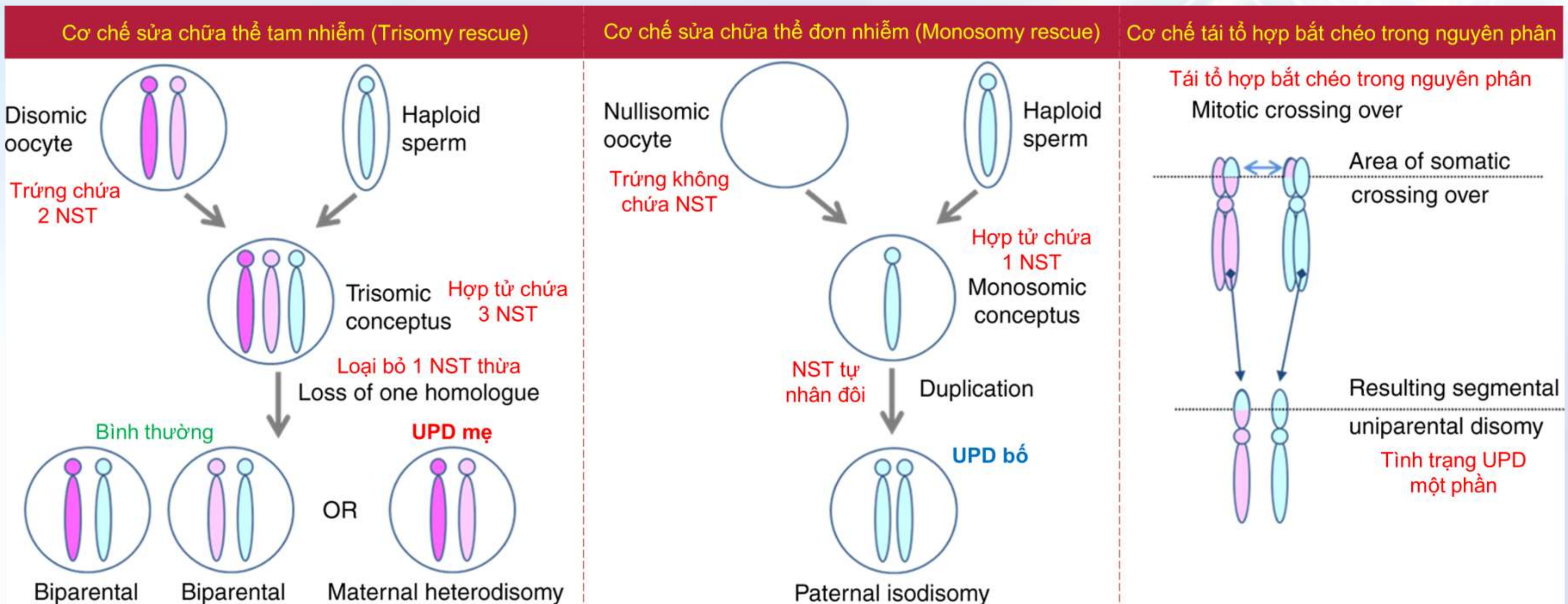
## C. Partial mole





Tình trạng bất thường di truyền xảy ra khi **một người nhận cả một cặp NST tương đồng** (hoặc một phần cặp NST tương đồng) **từ duy nhất bố hoặc mẹ**, thay vì nhận một bản sao từ bố và một bản sao từ mẹ.

Tần suất lưu hành cộng gộp trên tất cả NST: **1/2000**



## UPD LÀM TĂNG NGUY CƠ

- ❑ Rối loạn di truyền do lỗi in dấu (Prader Willi, Angelman,...).
- ❑ Bệnh di truyền lặn khi hai bản sao gen bệnh được di truyền từ bố hoặc mẹ mang gen.
- ❑ Bất thường kiểu hình khi xảy ra ở các **NST 6, 7, 11, 14, 15, 20.**

© American College of Medical Genetics and Genomics

ACMG STATEMENT

Genetics  
inMedicine



### Diagnostic testing for uniparental disomy: a points to consider statement from the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)

Daniela del Gaudio, PhD<sup>1</sup>, Marwan Shinawi, MD<sup>2</sup>, Caroline Astbury, PhD<sup>3</sup>, Marwan K. Tayeh, PhD<sup>4</sup>, Kristen L. Deak, PhD<sup>5</sup> and Gordana Raca, MD, PhD<sup>6</sup>, ACMG Laboratory Quality Assurance Committee<sup>7</sup>



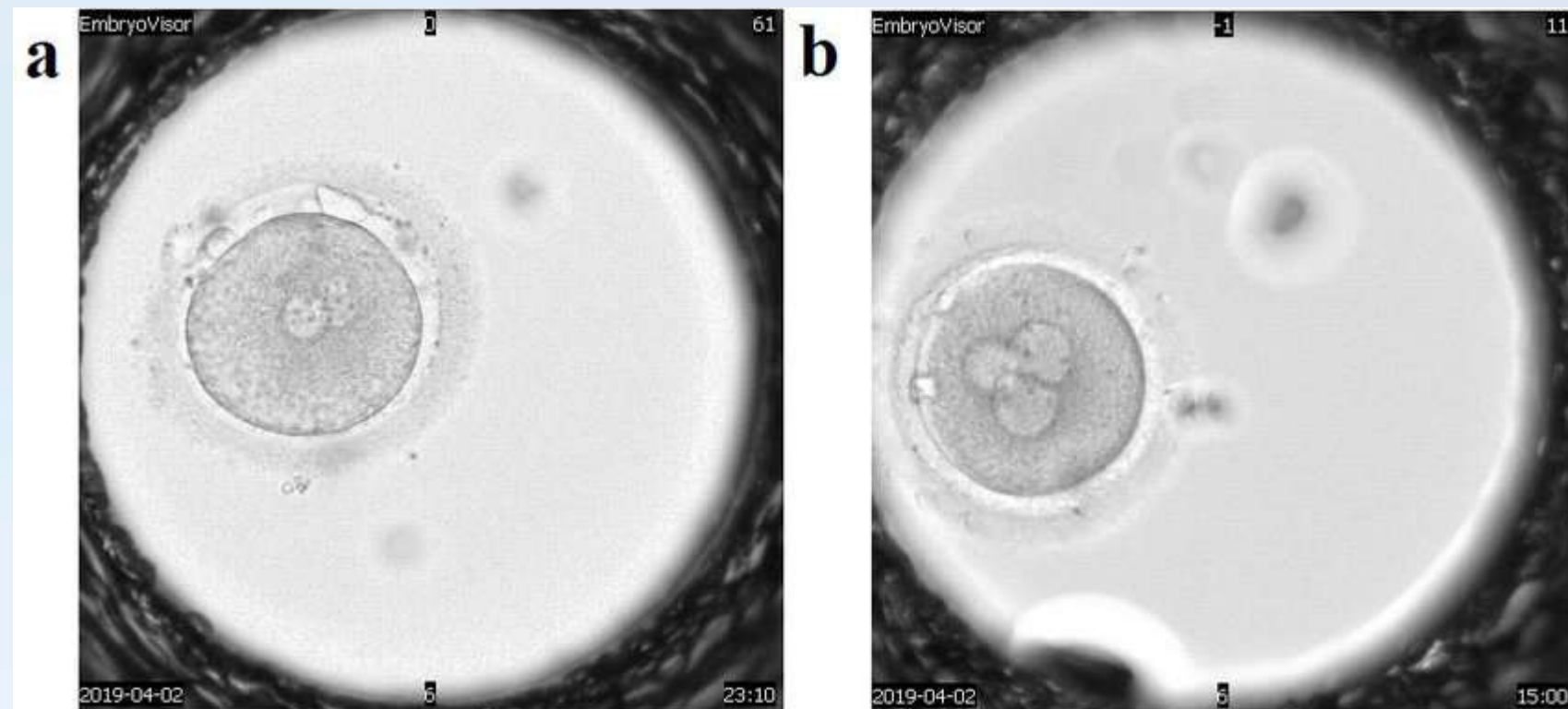
**KHUYẾN CÁO  
TỪ ACMG  
KHI THỰC HIỆN  
PGT**

Chuyển phôi thể khám trisomy hoặc monosomy trên NST 6, 7, 11, 14, 15, 20 cần kết hợp xét nghiệm tình trạng mất tính dị hợp tử - UPD

Tiêu chí	Tam bội & Thai trứng	UPD & Thai trứng
<b>Loại thai trứng liên quan</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Tam bội nguồn gốc bố liên quan đến thai trứng bán phần</li> <li>○ Tam bội nguồn gốc mẹ không liên quan đến thai trứng bán phần</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ UPD nguồn gốc bố liên quan đến thai trứng toàn phần</li> </ul>
<b>Đặc điểm bộ NST</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 3N: 2 bộ NST bố + 1 bộ NST mẹ</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 2N: 2 bộ NST đều từ bố</li> </ul>
<b>Đặc điểm phôi thai, nhau thai</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Có phôi thai</li> <li>○ Nhau lớn, phù nề khu trú</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Không có phôi thai</li> <li>○ Nhau lớn, phù nề toàn bộ</li> </ul>
<b>Nguy cơ ác tính</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Nguy cơ ung nguyên bào nuôi thấp</li> <li>○ 0.5 - 1.0%</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ Nguy cơ ung nguyên bào nuôi cao</li> <li>○ 15 - 20%</li> </ul>

## **II. BẤT THƯỜNG THỤ TINH VÀ TIỀM NĂNG CỦA PHÔI PHÁT TRIỂN TỪ HỢP TỬ ĐƠN/ĐA TIỀN NHÂN**

2PN



3PN

- Bất thường thụ tinh xảy ra khi hợp tử **xuất hiện một hoặc nhiều tiền nhân** (1PN, 3PN...)
- **Phôi 3PN** hình thành từ hợp tử có 3 tiền nhân, **thường dẫn đến phôi tam bội (3n).**

1PN



## ĐÃ ĐƯỢC CHỨNG MINH



Tế bào phôi có chức năng **tự sửa chữa** nên **hợp tử 3PN** có thể phát triển đến ngày 5 với bộ NST 2n.

## GENETICS

### Self-correction in tripronucleated human embryos

Noelia Grau, Ph.D.,<sup>a</sup> Laura Escrich, Ph.D.,<sup>a</sup> Julio Martín, Ph.D.,<sup>a</sup> Carmen Rubio, Ph.D.,<sup>a</sup>  
Antonio Pellicer, M.D.,<sup>a,b</sup> and María-José Escibá, Ph.D.<sup>a</sup>

<sup>a</sup> University Institute Instituto Valenciano de Infertilidad Valencia, and <sup>b</sup> Department of Paediatrics, Obstetrics and Gynaecology, University School of Medicine, Valencia University, Valencia, Spain

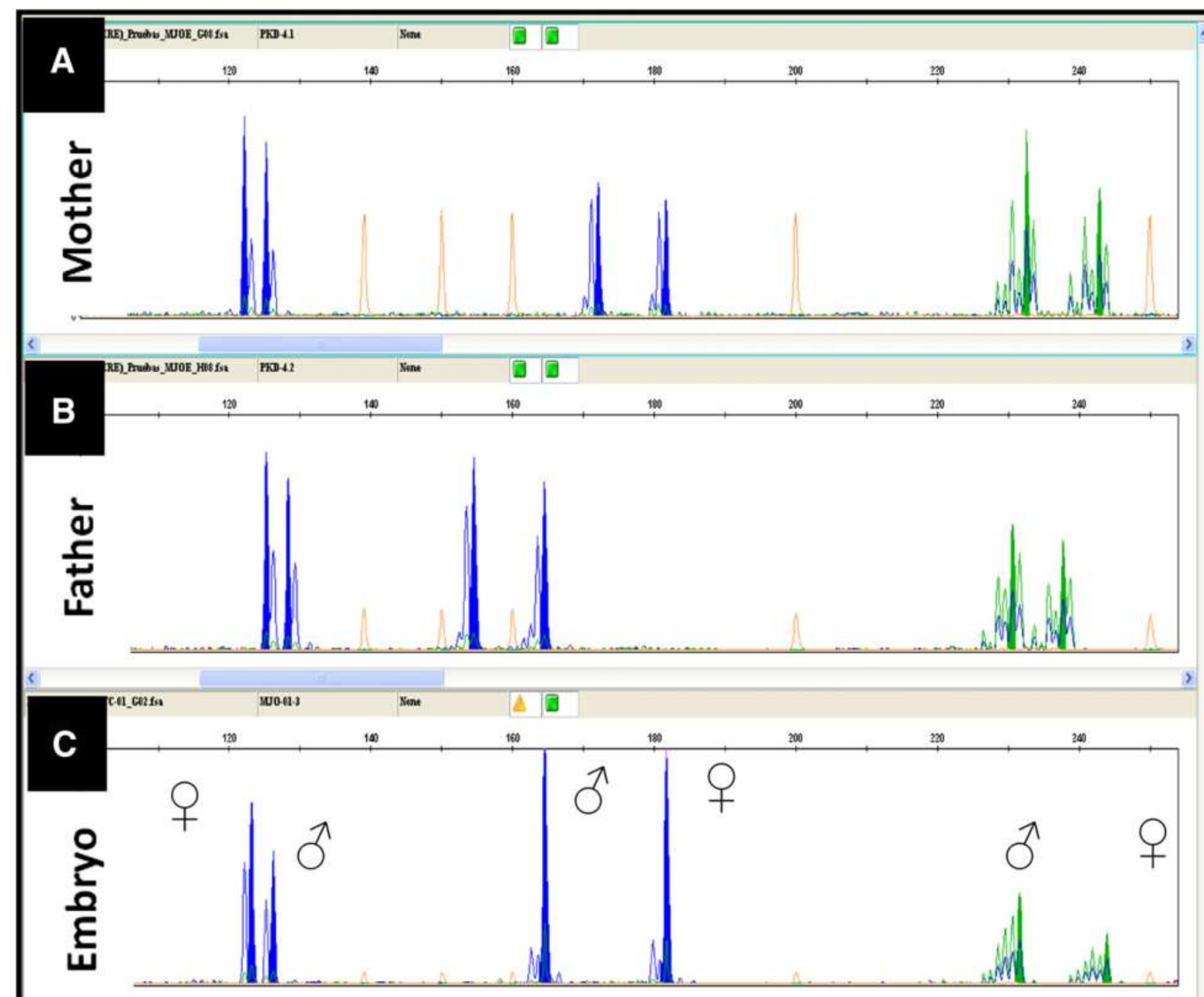


### Sử dụng phôi 3PN làm mẫu nghiên cứu

- ✓ 62.5% phôi sống đến ngày 5.
- ✓ 54.5% phôi có bộ NST lưỡng bội (2n).

**Phôi 3PN CÓ THỂ** phát triển đến ngày 5  
với bộ NST lưỡng bội.

### Kiểm tra các STR thông tin trên các NST bằng QF-PCR



## ORIGINAL ARTICLE

<http://dx.doi.org/10.5653/cerm.2015.42.1.14>  
 pISSN 2233-8233 · eISSN 2233-8241  
 Clin Exp Reprod Med 2015;42(1):14-21



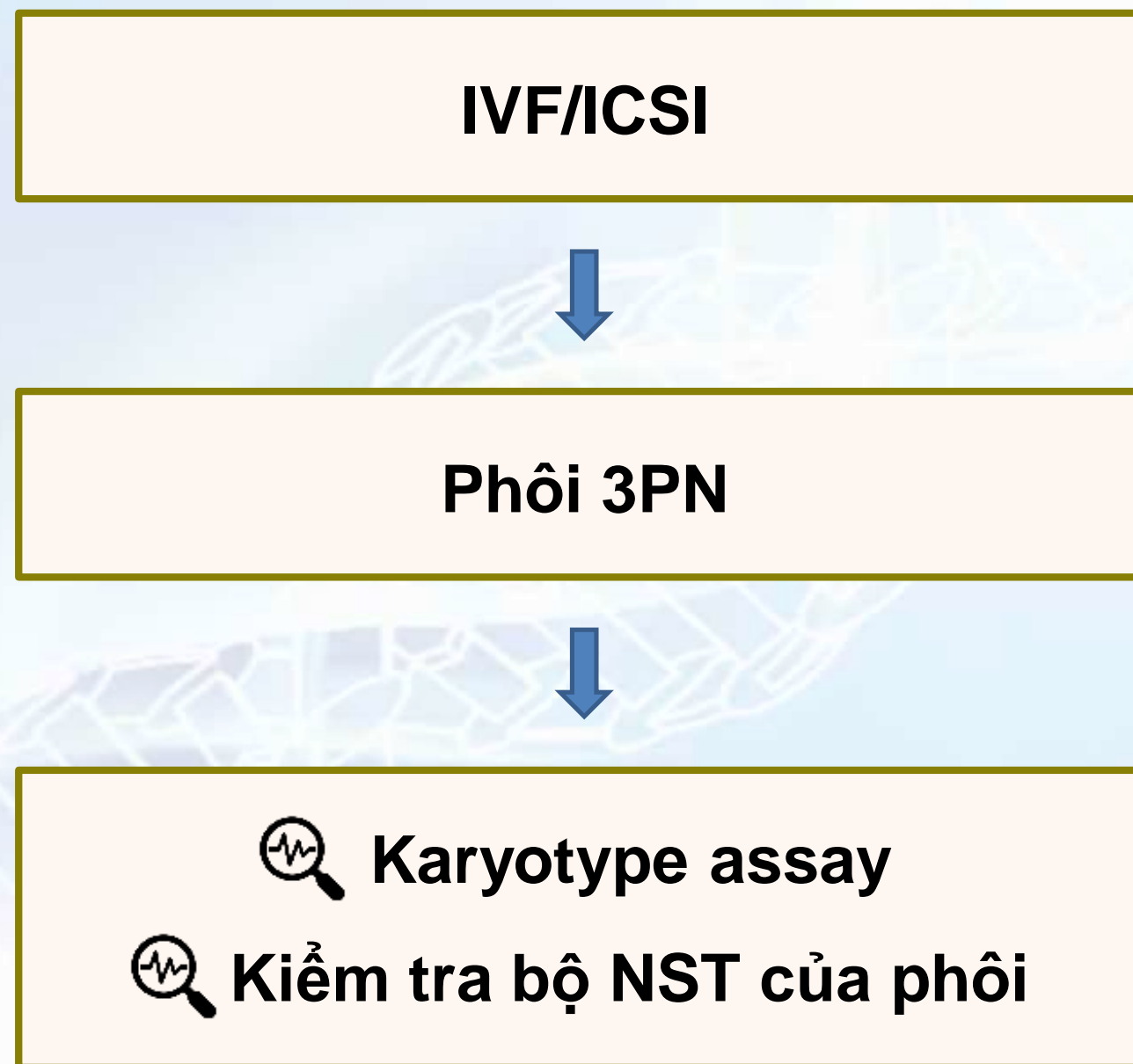
## The parental origin correlates with the karyotype of human embryos developing from trippronuclear zygotes

Mette Warming Joergensen<sup>1,2</sup>, Rodrigo Labouriau<sup>3</sup>, Johnny Hindkjaer<sup>4</sup>, Magnus Stougaard<sup>2</sup>, Steen Kolvevraa<sup>1</sup>, Lars Bolund<sup>5</sup>, Inge Errebo Agerholm<sup>6</sup>, Lone Sundé<sup>5,7</sup>

### Discussion

Go to :

In our cohort, only the fertilization method correlated to differences in chromosome count. In both 3PN IVF and 3PN ICSI embryos, there was a tendency for a reduction in the number of chromosomes from the assumed number of 3 copies of each chromosome in the 3PN zygote. In 3PN ICSI embryos, the probability of a chromosome count below or above 3 was significantly higher than in 3PN IVF embryos. A higher degree of coordination of the number of signals for different chromosomes were found in 3PN ICSI embryos compared to 3PN IVF embryos, indicating that the karyotypes of 3PN ICSI embryos were closer to euploid than those of 3PN IVF embryos.



- Phôi 3PN có xu hướng **giảm số lượng NST** từ 3 bản copy trong hợp tử 3PN.
- Tỷ lệ **phôi 3PN (ICSI)** có bộ NST lưỡng bội cao hơn phôi 3PN (IVF).

Journal of Assisted Reproduction and Genetics  
<https://doi.org/10.1007/s10815-023-02830-y>

EMBRYO BIOLOGY



## Assessing the clinical viability of micro 3 pronuclei zygotes

Chelsea Canon<sup>1,2</sup> · Anabel Thurman<sup>2</sup> · Albert Li<sup>2</sup> · Carlos Hernandez-Nieto<sup>2</sup> · Joseph A. Lee<sup>2</sup> · Rose Marie Roth<sup>2</sup> · Richard Slifkin<sup>2</sup> · Christine Briton-Jones<sup>2</sup> · Daniel Stein<sup>1,2</sup> · Alan B. Copperman<sup>1,2</sup>

Received: 9 September 2022 / Accepted: 9 May 2023

© The Author(s), under exclusive licence to Springer Science+Business Media, LLC, part of Springer Nature 2023

### Abstract

**Purpose** What is the rate of euploidy and clinical viability of embryos resulting from micro 3 pronuclei zygotes?

**Methods** Retrospective cohort analysis in a single, academic in vitro fertilization (IVF) center from March 2018 to June 2021. Cohorts were separated by fertilization as either a 2 pronuclear zygote (2PN) or micro 3 pronuclear zygote (micro 3PN). PGT-A was performed to identify embryonic ploidy rates in embryos created from micro 3PN zygotes. **The clinical outcomes of all transferred euploid micro 3PN zygotes were evaluated from frozen embryo transfer (FET) cycles.**

**Results** During the designated study period, 75,903 mature oocytes were retrieved and underwent ICSI. Of these, 60,161

**IVF/ICSI**  
**75,903 noãn**



**Phôi 3PN**  
**183 phôi**



**Sàng lọc phôi không mang bất thường**



**Chuyển phôi**  
**4 phôi 3 PN**



**Em bé khỏe mạnh**  
**2 em bé**

**Nghiên cứu đánh giá kết quả lâm sàng việc chuyển phôi phát triển từ hợp tử 3PN, đã được xác định mang bộ NST lưỡng bội.**

JOURNAL ARTICLE

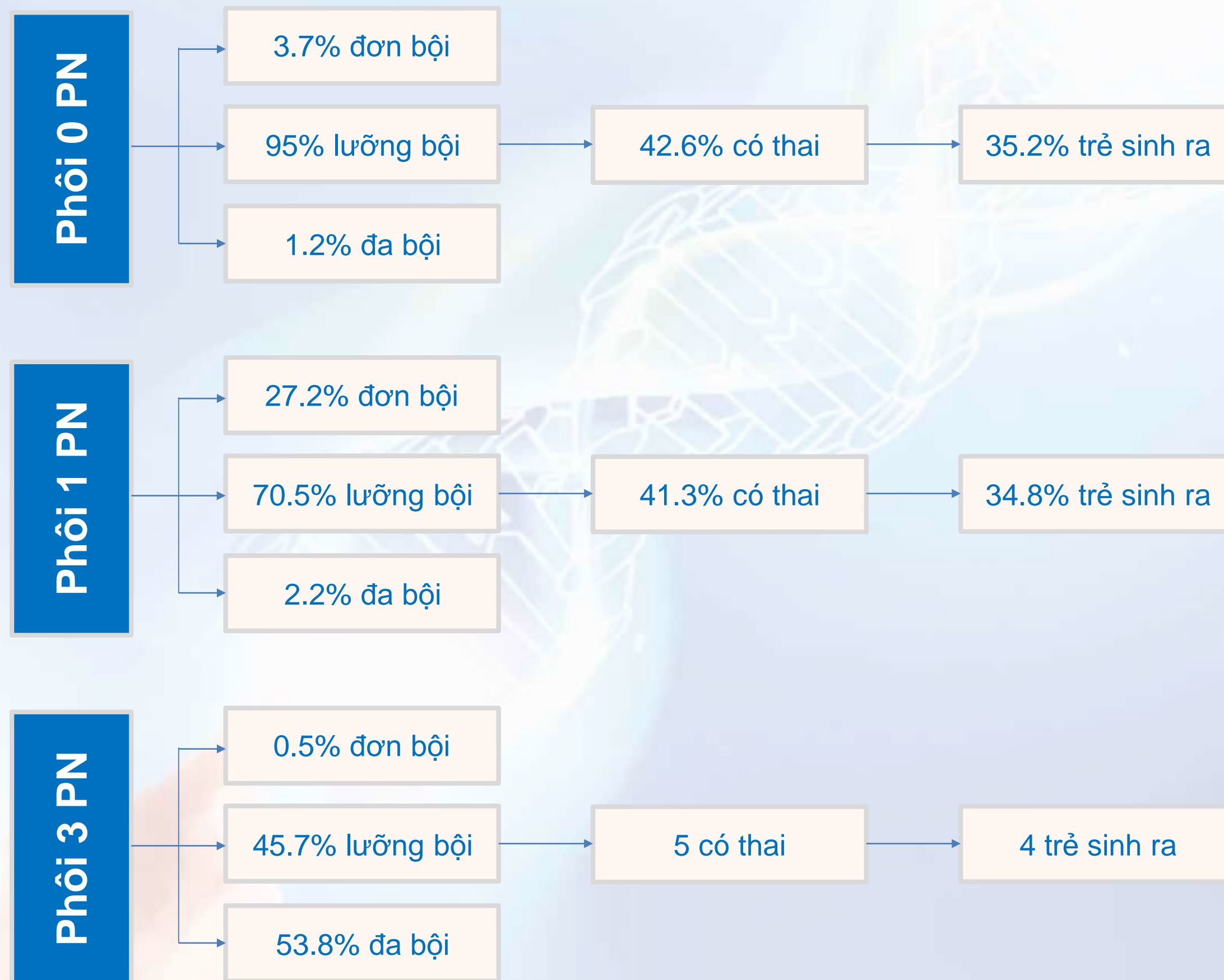
## An expert opinion on rescuing atypically pronucleated human zygotes by molecular genetic fertilization checks in IVF [Get access >](#)

Antonio Capalbo ✉, Danilo Cimadomo, Giovanni Coticchio, Christian Simon Ottolini ✉

*Human Reproduction*, Volume 39, Issue 9, September 2024, Pages 1869–1878, <https://doi.org/10.1093/humrep/deae157>

**Published:** 23 July 2024 **Article history** ▾

potentially viable embryos in IVF. To overcome this limitation of current practice, we discuss the new preimplantation genetic testing technologies that enable accurate identification of the ploidy status of preimplantation embryos and suggest a progress from morphology-based checks to molecular fertilization check as the new gold standard. This alternative molecular fertilization checking represents a possible non-incremental and controversy-free improvement to live birth rates in IVF as it adds to the pool of viable embryos available for transfer. This is especially important for the purposes of ‘family building’ or for poor-prognosis IVF patients where embryo numbers are often limited.





Human Reproduction, 2023, 38(9), 1700–1704  
<https://doi.org/10.1093/humrep/dead151>  
 Advance Access Publication Date: August 1, 2023  
 Case Report

## Embryology

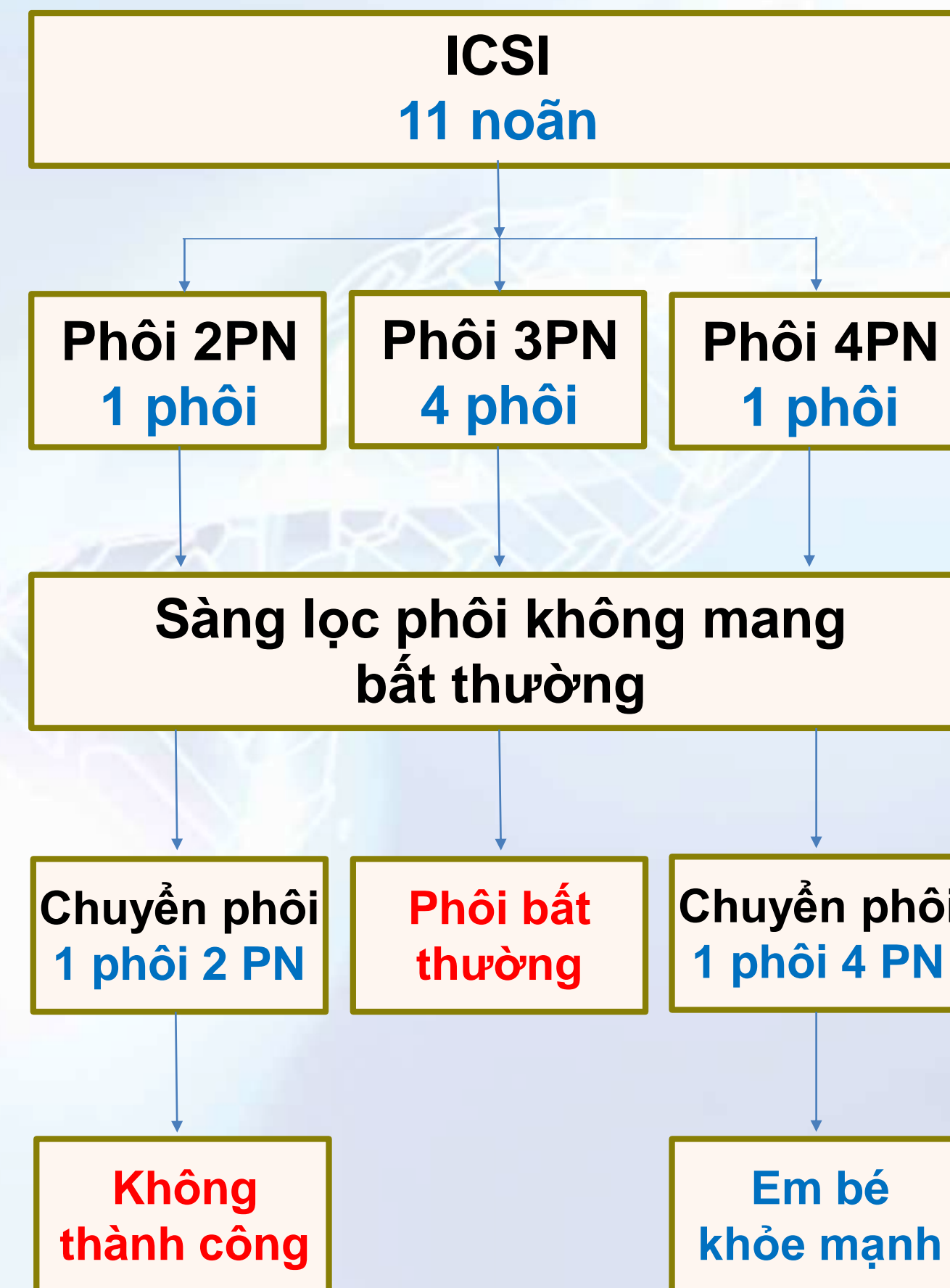
Healthy live birth following embryo transfer of a blastocyst of tetrapronuclear (4PN) origin: a case report

Peter Bredbacka<sup>1\*</sup>, Antonio Capalbo<sup>2\*</sup>, Kirsi Kananen<sup>1</sup>, Ludovica Picchetta<sup>2</sup>, and Candido Tomás<sup>1</sup>

## Discussion

To our knowledge, this is the first report of a birth of a healthy baby, following the transfer of an embryo originating from a 4PN zygote. At the time of this report, the 4-year-old child has had a normal development.

In treatments in which only embryos of AFO origin are available, the possibility to rescue viable embryos for clinical use offers a noteworthy alternative to starting another treatment cycle. This option is particularly pertinent for patients with poor response owing to advanced maternal age or poor ovarian stimulation or in situations when treatment cycle expenses are high, such as in donor treatments. When weighing between viable embryo rescue and starting a new treatment cycle, a good estimate of the likelihood of embryonic diploidy would be helpful.



## TỪ NHỮNG SỐ LIỆU TRÊN CHÚNG TA CÓ THỂ RÚT RA MỘT SỐ KẾT LUẬN SAU:



Những trường hợp xuất hiện hợp tử 3PN trong chu kỳ IVF **hoàn toàn có cơ hội sinh ra em bé khỏe mạnh.**



Phôi 3PN phù hợp để chuyển, cần có **phương pháp kiểm tra tình trạng di truyền của phôi.**

### **III. XÉT NGHIỆM DI TRUYỀN LỆCH BỘI NST MỞ RỘNG PGT-A PLUS & PGT-A EXPAND**

## PHẠM VI



Biến đổi số lượng NST



Biến đổi cấu trúc NST >5Mb



Thể khảm (20-70%)

## GIỚI HẠN



Hạn chế trong phát hiện thể đa bội



Không phát hiện được hiện tượng UPD

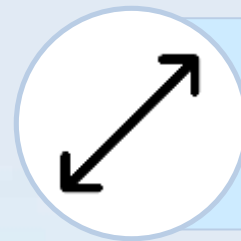


Hội chứng vi mất đoạn, vi lặp đoạn <5Mb



Đột biến điểm, đột biến cấu trúc

**PGT-A NGS hiện nay**



**PHÙ HỢP TRONG SÀNG LỌC MỞ RỘNG BẤT THƯỜNG PHÔI**



**CHI PHÍ HỢP LÝ**



**THỜI GIAN NHANH CHÓNG**



**THUẬN LỢI CHO TRIỂN KHAI VÀ PHÁT TRIỂN TRONG TƯƠNG LAI**



**ĐỘ CHÍNH XÁC CAO, BAO PHỦ NHIỀU TỔN THƯƠNG**



**HỖ TRỢ ĐẶC LỰC CHU TRÌNH IVF**

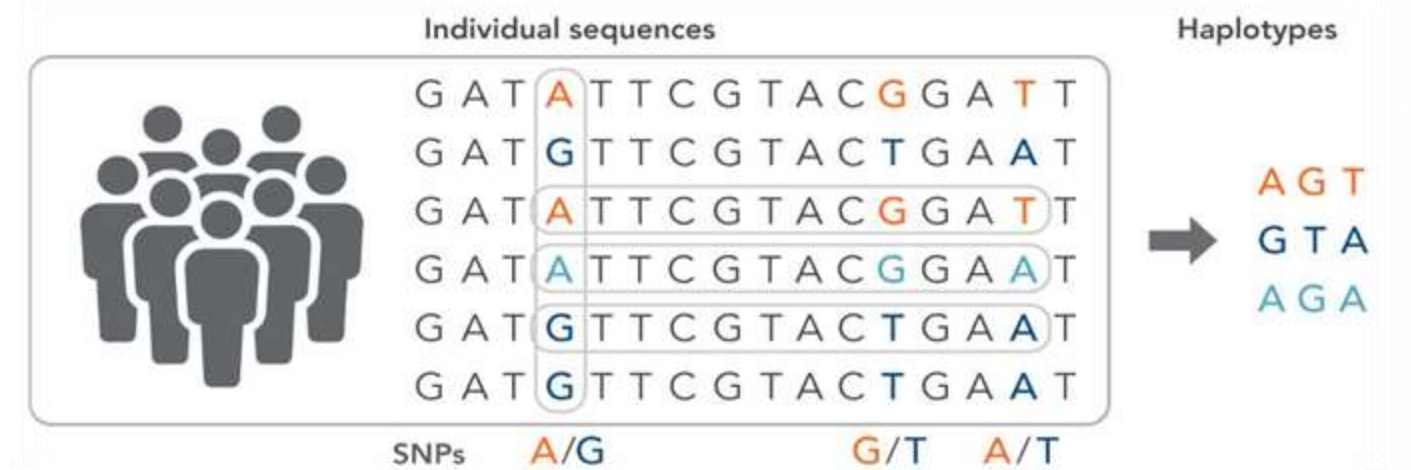
## CÔNG NGHỆ TIÊN TIẾN CHO KẾT QUẢ TỐI ƯU



**PGT-A PLUS**  
**PGT-A-EXPAND**



Công nghệ NGS từ Thermo



Phân tích SNP bằng Targeted PCR

## VƯỢT QUA GIỚI HẠN CỦA XÉT NGHIỆM PGT-A NGS THÔNG THƯỜNG

- ❖ Phát hiện bất thường lệch bội, bất thường cấu trúc (**CNV**)
- ❖ Phân tích mức bội thể (**haploid, triploid**)
- ❖ Phát hiện tình trạng mất tính dị hợp tử (**UPD/ROH**)
- ❖ Phát hiện **ngoại nhiễm**
- ❖ Phân tích **bổ sung vùng hotspot >1Mb** (6 hội chứng vi mất đoạn phổ biến)

PGT-A PLUS

PGT-A EXPAND

Kết hợp **phân tích SNP** trong quy trình PGT-A là một phương pháp tiếp cận toàn diện, **tiết kiệm chi phí, cung cấp nhiều thông tin quan trọng hỗ trợ sinh sản.**

Phụ nữ tuổi cao  
trên 35 tuổi



Tiền sử sảy thai sau khi  
thực hiện IVF kết hợp PGT-A.



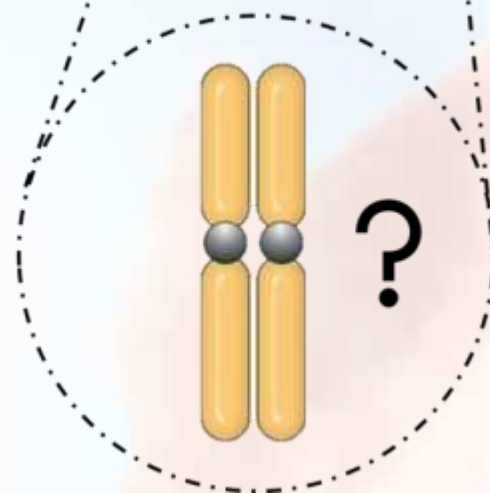
Muốn phát hiện mức bội thể, tình  
trạng mất tính dị hợp tử

Người nam gặp những vấn  
đề nam khoa nghiêm trọng



Cân nhắc sử dụng phôi nang từ  
hợp tử thụ tinh bất thường

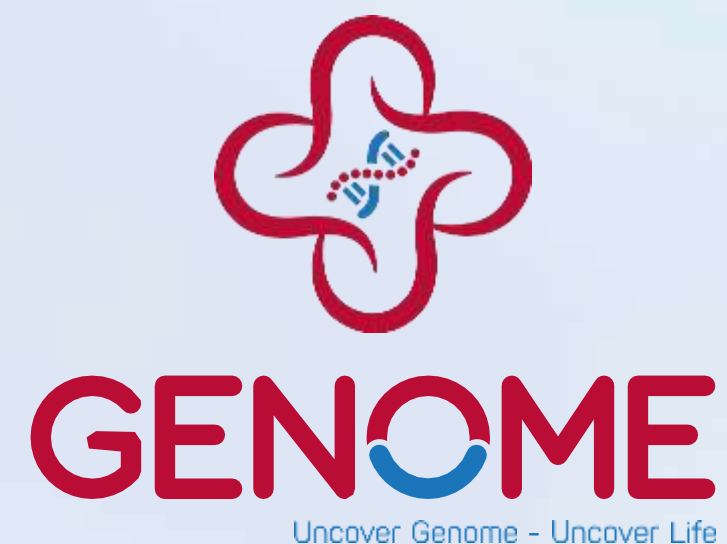
Tiền sử sảy thai liên tục hoặc  
thất bại trong chu trình IVF



Có tiền sử mang thai đa bội,  
thai trứng, tiền sử sinh con  
mang bất thường NST..

CÁC BẤT THƯỜNG CÓ THỂ PHÁT HIỆN	PGT-A	PGT-A PLUS	PGT-A EXPAND	PGT-TOTAL
<input type="checkbox"/> Bất thường số lượng 24 NST (CNVs)	✓	✓	✓	✓
<input type="checkbox"/> Thể khảm (20-80%)	✓	✓	✓	✓
<input type="checkbox"/> Bất thường cấu trúc NST	✓ (> 5MB)	✓ (> 5MB)	✓ (> 4MB)	✓ (> 4MB) <i>Bao gồm cả chuyển đoạn cân bằng</i>
<input type="checkbox"/> Mức bội thể (đơn/đa bội)		✓	✓	✓
<input type="checkbox"/> Mất tính dị hợp tử (UPD/ROH)		✓	✓	✓
<input type="checkbox"/> 6 hội chứng vi mất đoạn phổ biến >1Mb			✓	✓
<input type="checkbox"/> Kiểm soát ngoại nhiễm			✓	✓
<input type="checkbox"/> Bệnh lý di truyền đơn gen				✓
<input type="checkbox"/> Kết hợp xác định tương hợp HLA				✓

- ❖ Bên cạnh lệch bội NST, **bất thường bội thể (đơn/đa bội), UPD** là một trong những **nguyên nhân dẫn đến sảy thai, thai lưu.**
- ❖ **Hợp tử 1PN, 3PN không hiếm gặp trong IVF và ISCI.** Cần có chiến lược tiếp cận phù hợp với các phôi phát triển từ hợp tử bất thường thụ tinh đặc biệt trong trường hợp số lượng phôi ít.
- ❖ **PGT-A Plus/PGT-A Expand là chiến lược phù hợp giúp phát hiện tình trạng đa bội, UPD và xác định phôi nang lưỡng bội từ hợp tử 1PN, 3PN/phôi đa nhân.**



## **Công ty TNHH Khoa học Kỹ thuật và Dịch vụ Genome**

**Địa chỉ:** Tầng 2, V1-Tòa nhà Văn Phú Victoria, P. Kiến Hưng, TP. Hà Nội

**Hotline:** 1900068839

**Website:** <http://genome.com.vn>

**Email:** [info@genome.com.vn](mailto:info@genome.com.vn)