

# PHÁT HIỆN NGƯỜI LÀNH MANG GEN BỆNH VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH BỆNH MÁU KHÓ ĐÔNG (HEMOPHILIA A) BẰNG CÁC KỸ THUẬT SINH HỌC PHÂN TỬ

## MỤC TIÊU

1. Phát hiện người lành mang gen bệnh trên các thành viên nữ trong gia đình người bệnh và các đối tượng liên quan.

2. Bước đầu chẩn đoán trước sinh cho các bà mẹ có nguy cơ cao sinh con bị bệnh hemophilia A

## NỘI DUNG

\* Phát hiện người lành mang gen bệnh trên các thành viên nữ trong gia đình người bệnh và các đối tượng liên quan.

- Tách chiết DNA từ mẫu máu của người nhà bệnh nhân hemophilia A

- Định vị các vùng đã được phát hiện trên bệnh nhân hemophilia A của mỗi gia đình dựa vào kết quả phân tích gen F8.

Tùy vào kiểu đột biến khác nhau, lựa chọn các kỹ thuật phù hợp để phát hiện người lành mang gen bệnh.

- Sớm đưa ra lời khuyên di truyền đối với các thành viên nữ mang gen trước khi kết hôn để họ tăng cường nhận thức, làm giảm tỷ lệ mang thai và tỷ lệ trẻ sinh ra bị mắc bệnh hemophilia A, tăng hiệu quả trong việc phòng ngừa bệnh tật đồng thời nâng cao chất lượng chăm sóc sức khỏe cho cộng đồng xã hội.

\* Bước đầu chẩn đoán trước sinh cho các bà mẹ có nguy cơ cao sinh con bị bệnh hemophilia A

- Các bà mẹ mang thai có nguy cơ cao sẽ được lựa chọn để làm chẩn đoán trước sinh.

- Dựa vào kết quả phát hiện người mang gen bệnh, sản phụ sẽ được tư vấn thích hợp.

- Chỉ định chọc ối sẽ được tiến hành ở tuần thứ 16-18 khi kết quả phân tích gen F8 cho thấy sản phụ là người mang gen bệnh.

- Mẫu ối sẽ được tách chiết DNA để xác định đột biến.

- Vùng đột biến chỉ điểm của gia đình (dựa vào kết quả phân tích gen bệnh nhân hemophilia A của gia đình) sẽ được định vị để phân tích đột biến.

## KẾT QUẢ DỰ KIẾN

- 01 bài báo khoa học

- 01 báo cáo toàn văn