

# PHÁT HIỆN ĐỘT BIẾN GEN F8 VÀ XÁC ĐỊNH NGƯỜI LÀNH MANG GEN BỆNH TRÊN PHẢ HỆ GIA ĐÌNH MỘT BỆNH NHÂN HEMOPHILIA A

Bùi Thị Thu Hương, Trần Huy Thịnh, Nguyễn Thị Hà, Nguyễn Đức Hình, Tạ Thành Văn, Trần Thị Oanh, Trần Văn Khánh

## TÓM TẮT:

Bệnh máu khó đông Hemophilia A là bệnh di truyền lặn liên kết với nhiễm sắc thể giới tính X. Bệnh di truyền qua nhiều thế hệ và để lại hậu quả nặng nề cho gia đình và xã hội. Nghiên cứu được thực hiện nhằm phát hiện đột biến gen F8 trên 1 bệnh nhân Hemophilia A và phát hiện người lành mang gen bệnh ở các thành viên nữ có quan hệ huyết thống với bệnh nhân. Kết quả phát hiện được đột biến c.5264 T > C (p. Ile 1698 Thr) thuộc exon 14 của gen F8 trên bệnh nhân và phát hiện được 7/12 thành viên nữ có quan hệ huyết thống với bệnh nhân là người lành mang gen bệnh.