PHÁT HIỆN NGƯỜI LÀNH MANG GEN BỆNH HEMOPHILIA A

Bùi Thị Thu Hương, Trần Vân Khánh, Nguyễn Viết Tiến, Nguyễn Thị Hà, Tạ Thành Văn

TÓM TẮT:

Hemophilia A là bệnh rối loạn đông máu, di truyền lặn trên nhiễm sắc thể giới tính X. Nghiên cứu được thực hiện nhằm xác định người lành mang gen bệnh để thực hiện tư vấn di truyền, góp phần ngăn ngừa và giảm tỷ lệ mắc bệnh, tránh hậu quả nặng nề cho gia đình bệnh nhân và xã hội. Trong nghiên cứu này, 7 thành viên nữ trong 5 gia đình bệnh nhân Hemophilia A được lựa chọn nghiên cứu; Sử dụng kỹ thuật Inversion PCR và giải trình tự gen để xác định tình trạng mang gen bệnh. Kết quả phát hiện được 4/7 trường hợp là người lành mang gen bệnh ở dạng dị hợp tử.