

PHÁT HIỆN NGƯỜI MANG GEN BỆNH VÀ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH BỆNH HEMOPHILIA A

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

TÓM TẮT:

Hemophilia A là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể giới tính X. Chẩn đoán chính xác và điều trị sớm căn bệnh này có ý nghĩa quan trọng nhằm hạn chế tối đa tình trạng chảy máu cũng như giảm thiểu khả năng bệnh nhân trở thành tàn tật. Xác định đột biến gen, phát hiện người lành mang gen bệnh cũng như tư vấn di truyền là giải pháp hiệu quả nhất giúp ngăn ngừa và làm giảm tỉ lệ mắc bệnh. Đề tài được thực hiện với mục tiêu phát hiện người lành mang gen bệnh Hemophilia A và chẩn đoán trước sinh các đối tượng có nguy cơ cao sinh con bị bệnh Hemophilia A. 13 thành viên trong 10 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 và chẩn đoán trước sinh. Kết quả đã phát hiện được 8/13 trường hợp người lành mang gen bệnh ở dạng dị hợp tử và 1/3 thai nhi được phát hiện có đột biến gen F8 và đã được tư vấn hủy thai.