**ĐỀ XUẤT ĐỀ TÀI KH&CN CẤP ĐẠI HỌC NĂM 2013**

1. **Tên đề tài:** 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
2. **Lĩnh vực nghiên cứu:** *(đánh dấu vào 1 trong các lĩnh vực dưới đây)*

Khoa học tự nhiên: Toán Vật lý Hóa học

Kinh tế; XH-NV: Kinh tế Văn Lịch sử Địa lý

Giáo dục, môi trường: Giáo dục Môi trường

Kỹ thuật: Cơ khí Điện Điện tử CNTT-TT

Nông Lâm: Nông học Lâm nghiệp Chăn nuôi, thú y

Sinh, Y, Dược: Sinh học Y Dược

1. **Tính cấp thiết:**

Ngày nay song song với sự phát triển của nền kinh tế xã hội thì nạn ô nhiễm môi trường, tình trạng sử dụng hóa chất độc hại trong bảo quản thực phẩm, nguy cơ phơi nhiễm với các tác nhân gây đột biến như virus, khói thuốc, phóng xạ, … ngày càng cao đã dẫn đến sự gia tăng đột biến và vô hiệu hóa bộ máy sửa chữa thông tin di truyền trong tế bào. Hậu quả là các tổn thương này được lưu giữ trong bộ gen của người bệnh và có khả năng truyền lại cho các thế hệ sau. Mặc dù không phổ biến như một số nhóm các bệnh lý khác nhưng thực tế cho thấy rằng hàng năm có một số lượng lớn trẻ sinh ra bị dị tật hoặc mắc các bệnh lý di truyền. Đây là nhóm bệnh lý gây rất nhiều khó khăn trong điều trị (chỉ có thể giải quyết triệt để bằng liệu pháp điều trị gen) và để lại hậu quả rất nặng nề về sức khỏe, tinh thần cũng như chất lượng cuộc sống. Nếu không có biện pháp ngăn ngừa hữu hiệu thông qua việc chẩn đoán người mang gen bệnh và chẩn đoán trước sinh để từ đó đưa ra lời khuyên di truyền thích hợp thì tỷ lệ trẻ mắc bệnh trong cộng đồng sẽ ngày một tăng cao.

Hemophilia A là bệnh di truyền lặn trên NST giới tính X, gây nên do đột biến gen yếu tố VIII (F8). Cấu trúc gen gen F8 và cơ chế bệnh học phân tử đã được nghiên cứu đầy đủ và rõ ràng

Việc phát hiện người lành mang gen bệnh rất có ý nghĩa trong công tác tư vấn di truyền, nếu người mẹ không mang gen thì không cần xét nghiệm gen F8 để chẩn đoán trước sinh. Nếu người mẹ mang gen thì việc chẩn đoán trước sinh là cần thiết để phát hiện thai nhi bệnh lý.Rõ ràng, những kết quả này sẽ là cơ sở vững chắc, có thể đưa ra áp dụng một cách rộng rãi để nâng cao chất lượng điều trị, giảm tỷ lệ mắc bệnh trong cộng đồng người dân.

1. **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

1. **Nội dung chính:**

\* 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.

1. **Sản phẩm và kết quả dự kiến:**
   * Số bài báo khoa học đăng trên tạp chí trong nước: 01
   * Báo cáo toàn văn : 01
2. **Hiệu quả dự kiến:**

* *Đối với lĩnh vực khoa học liên quan:*

Kết quả nghiên cứu của đề tài này là tiền đề để mở ra một hướng mới cho việc triển khai ứng dụng rộng rãi phương pháp chẩn đoán để chẩn đoán sớm bệnh hemophilia A ở Trung tâm huyết học và truyền máu Thái Nguyên.

* *Đối với kinh tế - xã hội:*

Phát hiện người lành mang gen bệnh và chẩn đoán trước sinh đối với các đối tượng có nguy cơ cao sinh con bị bệnh hemophilia A để đưa ra những tư vấn di truyền giúp ngăn ngừa và làm giảm tỉ lệ mắc bệnh tránh để lại hậu quả nặng nề cho gia đình và cho cả xã hội.

1. **Nhu cầu kinh phí dự kiến: 2**00 000 000 (Hai trăm triệu đồng)
2. **Thời gian nghiên cứu dự kiến:** Từ 01/2013 đến 12/2015

Thái Nguyên, Ngày 25 tháng 03 năm 2012

**Người đề xuất**

**Bùi Thị Thu Hương**