

## PHIẾU ĐĂNG KÝ THAM GIA GIẢI THƯỞNG “THÀNH TỰU”

**1. Họ tên người đăng ký (hoặc người đại diện nhóm):** Nguyễn Thị Thu Lan

Nơi công tác: Nhóm Nghiên cứu Kỹ thuật hỗ trợ sinh sản (SGART), IVFAS

Địa chỉ liên hệ: 10 Trần Huy Liệu, Quận Phú Nhuận

Số điện thoại : 090 88 77 197

Địa chỉ email: [thulannt@yahoo.com](mailto:thulannt@yahoo.com)

**2. Tên đề tài/ công trình tham dự giải thưởng:** Thiết lập qui trình kỹ thuật trong chẩn đoán di truyền tiền làm tổ (PGD) các phôi thụ tinh trong ống nghiệm (TTTON).

**3. Các tác giả chính của đề tài/công trình:** Trương Đình Kiệt, Hồ Mạnh Tường, Đặng Quang Vinh, Nguyễn Thị Thu Lan, Bùi Võ Minh Hoàng, Trương Thị Thanh Bình.

**4. Tóm tắt nội dung đề tài (khoảng 500 từ):**

Lần đầu tiên chúng tôi thiết lập thành công qui trình kỹ thuật chẩn đoán di truyền tiền làm tổ (PGD – preimplantation genetic diagnosis) trên phôi bào bằng kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ (FISH – fluorescence in situ hybridization) ở Việt nam nhằm xác định thể lệch bội (aneuploidy) nhiễm sắc thể (NST) trên các phôi thụ tinh trong ống nghiệm.

Các chỉ số kỹ thuật để đánh giá qui trình cho thấy qui trình kỹ thuật xây dựng trong điều kiện Việt nam có thể đạt hiệu quả tương đương với các số liệu của các báo cáo trên thế giới.

Đề tài đã được nghiệm thu tại Sở Khoa học Công nghệ TPHCM. Kết quả đề tài đã báo cáo tại các hội nghị trong nước, hội nghị khu vực Châu Á, và đăng trên tạp chí Y học trong nước.

**5. Ý nghĩa khoa học (khoảng 100 từ):** Sự sàng lọc tự nhiên trong quá trình phát triển và làm tổ vào giai đoạn sớm của thai kỳ sẽ giúp loại bỏ những phôi mang thể lệch bội NST, nhưng trên thực tế, một số dạng thể lệch bội có thể vẫn làm cho phôi phát triển và làm tổ trong buồng tử cung. Kết quả là những thai nhi mang các thể lệch bội NST này sẽ tạo ra những em bé có dị tật bẩm sinh. Cho đến thời điểm hiện tại, việc chẩn đoán các bất thường NST chỉ có thể được thực hiện khi thai đã lớn thông qua kỹ thuật chẩn đoán tiền sản. Và việc bỏ thai sẽ thực hiện nếu phát hiện bất thường. Với PGD, kỹ thuật này sẽ giúp chẩn đoán

những bất thường di truyền ngay từ giai đoạn phôi trước khi làm tổ. Do đó, PGD có thể giúp tầm soát các bất thường NST ở phôi từ những cặp vợ chồng mang các bất thường về di truyền hay mang gene bệnh hoặc tiền sử gia đình có người mắc các bệnh lý di truyền. Nhờ đó, việc bỏ thai khi phát hiện bất thường hoàn toàn được tránh khỏi. PGD là kỹ thuật kết hợp giữa hai kỹ thuật chuyên sâu là TTTON để tạo phôi ngoài cơ thể và chẩn đoán di truyền. Ngoài ra, riêng đối với TTTON, việc kết hợp đánh giá chất lượng phôi bằng chẩn đoán di truyền với yếu tố hình thái sẽ giúp lựa chọn được những phôi hoàn toàn bình thường về di truyền để chuyển vào tử cung bệnh nhân. Đây là nghiên cứu được thực hiện đầu tiên tại Việt Nam và các kết quả đạt được từ nghiên cứu này tương đương với những nghiên cứu trên thế giới. Việc triển khai thành công một quy trình chẩn đoán di truyền trước làm tổ (PGD) sẽ góp phần làm giảm gánh nặng về tài chính cho bệnh nhân cũng như xã hội, và quan trọng hơn hết là đem lại niềm hạnh phúc cho các cặp vợ chồng vô sinh - hiếm muộn. Bên cạnh đó, kết quả đề tài này là tiền đề cho việc triển khai một chương trình PGD hiệu quả - có thể làm giảm số trường hợp phải bỏ thai vì một số bất thường di truyền cũng như góp phần hạn chế tình trạng trẻ sinh ra thừa hưởng các bệnh di truyền đã biết trước từ cha hoặc mẹ.

- 6. Ý nghĩa thực tiễn, ứng dụng ( khoảng 100 từ):** Xây dựng thành công quy trình kỹ thuật PGD sẽ là tiền đề cho việc ứng dụng trong thực tiễn điều trị cho các bệnh nhân hiếm muộn – vô sinh tại Việt Nam giúp tầm soát và loại bỏ những phôi mang bất thường NST trước khi chuyển vào tử cung bệnh nhân, nhằm hạn chế giảm tỉ lệ thai bất thường và hạn chế nguy cơ phải bỏ thai khi tuổi thai đã lớn nếu phát hiện bất thường di truyền. Ở thời điểm bắt đầu, PGD được thực hiện nhằm phát hiện các bất thường ở mức độ NST, nhưng trong tương lai, kỹ thuật này có thể được thực hiện nhằm phát hiện các bất thường ở mức độ gene. Trên cơ sở của đề tài này, PGD có thể được mở rộng chỉ định để tầm soát di truyền ở các đối tượng có nguy cơ cao như tiền căn sảy thai liên tiếp không rõ nguyên nhân (trong tự nhiên và điều trị TTTON), phụ nữ lớn tuổi (nhóm có tỉ lệ bất thường NST cao), phát hiện các bệnh lý di truyền liên kết với giới tính hoặc các trường hợp tiền sử trong gia đình có người mắc bệnh di truyền. Trong điều kiện thực tại, những nhóm bệnh nhân này phải ra nước ngoài để thực hiện kỹ thuật PGD, do đó, việc triển khai thành công một chương trình PGD tại Việt Nam sẽ giúp ích rất lớn trong việc tiết kiệm chi phí và thời gian điều trị cho bệnh nhân. Ngoài ra, kỹ thuật PGD được thiết lập theo điều kiện thực tế tại Việt Nam, do đó sau khi triển khai thành công, kỹ thuật này rất phù hợp để chuyển giao cho các trung tâm TTTON khác trong cả nước.
- 7. Đề tài/ công trình được công bố ở đâu ? (hội nghị, hội thảo, tạp chí, sách..... ghi rõ chi tiết và đính kèm bản photocopy tài liệu hội nghị, tạp chí...):**

- Hội thảo IVF Expert meeting lần 4 (Đà Lạt 5/ 2008) (báo cáo hội trường và Poster)
- Tạp chí Y học Thành phố Hồ Chí Minh (Phụ bản tập 13 - số 1 – tháng 1/ 2009)
- Hội thảo CAR lần 3 (Đà Nẵng 8/ 2009) (báo cáo hội trường)
- Hội thảo thực hành Vi thao tác (tháng 12/ 2009) (báo cáo hội trường)
- Hội nghị hình thái học toàn quốc tại Hà nội (tháng 3/2010) (báo cáo hội trường)
- Hội nghị Việt Pháp tại Hà Nội (tháng 6/ 2010) (báo cáo hội trường)
- Hội thảo IVF Expert meeting lần 6 (Cần Thơ 12/2010) (báo cáo hội trường)
- Tạp chí Thời sự Y học (số 56 – tháng 12/ 2010)
- Hội thảo Sản phụ khoa và vô sinh Châu Á Thái Bình Dương (RIM) lần 8 tại Hongkong (5/ 2011) (báo cáo POSTER)
- Hội nghị “Kỹ thuật Hỗ trợ sinh sản: Thành tựu và triển vọng”, TPHCM (tháng 3/2011) (báo cáo hội trường)

#### **8. Thông tin khác về đề tài/ công trình (khoảng 100 từ) :**

- Đề tài nghiên cứu cấp thành phố do Sở Khoa học và Công nghệ TPHCM quản lý
- Đề tài vận động kinh phí và nhân sự từ nhiều nguồn: Sở Khoa học công nghệ TPHCM, Đại học Y Dược TPHCM Bệnh viện Vạn hạnh, HOSREM, các công ty dược phẩm và sản phẩm sinh học: xã hội hóa và tận dụng nhiều nguồn lực công, tư để triển khai nghiên cứu khoa học.

#### **9. Đính kèm**

Bài toàn văn kết quả nghiên cứu đăng trên tạp chí Thời Sự Y học TPHCM.

Toàn văn đề tài đã nghiệm thu tại Sở Khoa học Công nghệ TPHCM.

Toàn văn bài tổng quan đăng trên tạp chí Y học TPHCM.

Tóm tắt báo cáo tại hội nghị quốc tế.

**Ký tên**  
(Ghi rõ họ tên)