|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| VIỆN HÀN LÂMKHOA HỌC VÀ CÔNG NGHỆ VN**VIỆN CÔNG NGHỆ SINH HỌC** |  | **CỘNG HÒA XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM****Độc lập - Tự do - Hạnh phúc** *Hà Nội, ngày 20 tháng 8 năm 2018* |

**THÔNG TIN VỀ LUẬN ÁN ĐƯA LÊN MẠNG**

***Tên đề tài***: Nghiên cứu xác định đột biến gen *CYP11B1* ở bệnh nhân tăng sản thượng thận bẩm sinh do thiếu hụt 11beta-hydroxylase

***Chuyên ngành***: Di truyền học ***Mã số***: 9 42 01 21

***Họ và tên Nghiên cứu sinh***: Nguyễn Thị Phương Mai

***Họ và tên cán bộ hướng dẫn***: PGS. TS. Nguyễn Huy Hoàng

 PGS. TS. Nông Văn Hải

***Cơ sở đào*** ***tạo***: Viện Công nghệ sinh học, Viện Hàn lâm Khoa học & Công nghệ Việt Nam

**TÓM TẮT NHỮNG KẾT LUẬN MỚI CỦA LUẬN ÁN**

1. Đã phát hiện 06 đột biến trên gen *CYP11B1* ở các bệnh nhân được chẩn đoán lâm sàng là TSTTBS thể thiếu hụt 11β-hydroxylase trong đó có 05 đột biến mới p.R51K, p.E147D, p.N152K, IVS6+5G>T, p.Y395X
2. Đã chứng minh các đột biến mới p.R51K, p.E147D, p,N152K làm giảm hoạt tính của 11β-hydroxylase tương ứng là 29%, 48% và 36%.
3. Đã dự báo đột biến IVS6+5G>T có khả năng ảnh hưởng tới cấu trúc mRNA bằng phần mềm MaxEnt.
4. Đã mô tả 03 đột biến mới p.R51K, p.E147D, p.N152K đều có ảnh hưởng đến liên kết hydro với axit amin bên cạnh trong mô hình cấu trúc ba chiều của 11β-hydroxylase.

|  |  |
| --- | --- |
|  **Người hướng dẫn khoa học** **PGS. TS. Nguyễn Huy Hoàng PGS. TS. Nông Văn Hải**  |  **Nghiên cứu sinh****Nguyễn Thị Phương Mai** |

**VIỆN CÔNG NGHỆ SINH HỌC**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| VIETNAM ACADEMY OF SCIENCE AND TECHNOLOGY**INSTITUTE OF BIOTECHNOLOGY** |  | **Socialist Republic of Vietnam****Independence - Freedom - Happiness***Hanoi, 20 August 2018*  |

**PhD THESIS BRIEF**

***(For publication on Internet)***

## Topic: Study on mutations in CYP11B1 gene of patients with congenital adrenal hyperplasia due to 11 beta hydroxylase deficiency

***Major***: Genetics ***No.***: 9 42 01 21

***Full name of PhD Student***: Nguyen Thi Phuong Mai

***Full name of Instructor***: A/ Prof. Nguyen Huy Hoang

 A/ Prof. Nong Van hai

***Location of Research***: Institute of Biotechnology, Vietnam Academy of Science and Technology

**FINDINGS AND CONCLUSIONS**

1. Six mutations in the CYP11B1 gene were identified in patients with clinical diagnosis of 11β-hydroxylase deficiency, including five novel mutations p.R51K, p14E, p15NK, IVS6 + 5G> T, p.Y395X.
2. The novel mutants p.R51K, p.E147D, p.N152K reduced the activity of 11β-hydroxylase by 29%, 48%, and 36%, respectively.
3. Predict of IVS6+5G>T mutation are likely to affect m.RNA structure by MaxEnt software.
4. All novel mutants p.R51K, p.E147D, p.N152K affected to hydrogen bonding with adjacent amino acids in the three-dimensional structure of 11β-hydroxylase.

|  |  |
| --- | --- |
|  **Instructor** **A/ Prof. Nguyen Huy Hoang A/Prof. Nong Van Hai** |  **PhD Student****Nguyen Thi Phuong Mai** |

**CONFIRMATION OF INSTITUTE OF BIOTECHNOLOGY**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| VIỆN HÀN LÂMKHOA HỌC VÀ CÔNG NGHỆ VN**VIỆN CÔNG NGHỆ SINH HỌC** |  | **CỘNG HÒA XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM****Độc lập - Tự do - Hạnh phúc** *Hà Nội, ngày 20 tháng 08 năm 2018* |

**THÔNG TIN VỀ LUẬN ÁN ĐƯA LÊN MẠNG**

***Tên đề tài***: Nghiên cứu xác định đột biến gen *CYP11B1* ở bệnh nhân tăng sản thượng thận bẩm sinh do thiếu hụt 11beta-hydroxylase

***Chuyên ngành***: Di truyền học ***Mã số***: 9 42 01 21

***Họ và tên Nghiên cứu sinh***: Nguyễn Thị Phương Mai

***Họ và tên cán bộ hướng dẫn***: PGS. TS. Nguyễn Huy Hoàng

 PGS. TS. Nông Văn Hải

***Cơ sở đào*** ***tạo***: Viện Công nghệ sinh học, Viện Hàn lâm Khoa học & Công nghệ Việt Nam

**TÓM TẮT NHỮNG KẾT LUẬN MỚI CỦA LUẬN ÁN**

1. Đã phát hiện 06 đột biến trên gen *CYP11B1* ở các bệnh nhân được chẩn đoán lâm sàng là TSTTBS thể thiếu hụt 11β-hydroxylase trong đó có 05 đột biến mới p.R51K, p.E147D, p.N152K, IVS6+5G>T, p.Y395X
2. Đã chứng minh các đột biến mới p.R51K, p.E147D, p,N152K làm giảm hoạt tính của 11β-hydroxylase tương ứng là 29%, 48% và 36%.
3. Đã dự báo đột biến IVS6+5G>T có khả năng ảnh hưởng tới cấu trúc mRNA bằng phần mềm MaxEnt.
4. Đã mô tả 03 đột biến mới p.R51K, p.E147D, p.N152K đều có ảnh hưởng đến liên kết hydro với axit amin bên cạnh trong mô hình cấu trúc ba chiều của 11β-hydroxylase.

|  |  |
| --- | --- |
|  **Người hướng dẫn khoa học** **PGS. TS. Nguyễn Huy Hoàng PGS. TS. Nông Văn Hải**  |  **Nghiên cứu sinh****Nguyễn Thị Phương Mai** |