|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 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 19 tháng 10 năm 2018* |

**THÔNG TIN VỀ LUẬN ÁN ĐƯA LÊN MẠNG**

***Tên đề tài luận án***: Phát hiện người mang đột biến gen *ATP7B* trong các thành viên gia đình bệnh nhân Wilson.

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

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

***Họ và tên cán bộ hướng dẫn***: GS.TS. Tạ Thành Văn, Trường Đại học Y Hà Nội

 GS. TS. Phan Văn Chi, Viện Công nghệ sinh học

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

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

1. Đã phát hiện được 7 đột biến mới, bao gồm: H251AfsX19, P868PfsX5, [R723S; H724TfsX34], V1042CfsX79, F1026Y, IVS6+3A>G, IVS20+4A>G. Kết quả nghiên cứu cho thấy, S105X là đột biến thường gặp nhất, tiếp đến là các đột biến I1148T; IVS14-2A>G; L1371P; T850I và V176SfsX28. Vùng thường xảy ra đột biến của gen là: exon 2, exon 16, exon 8, exon 14, intron 14, exon 18 và 20.
2. Đã chẩn đoán xác định thêm 13 trường hợp bị bệnh Wilson (trong đó có 5 trường hợp chưa có biểu hiện lâm sàng và đã điều trị sớm nhằm hạn chế các triệu chứng và các biến chứng của bệnh) và 65 người mang gen bệnh. Việc chẩn đoán xác định được người mang gen bệnh cho các thành viên trong gia đình bệnh nhân Wilson có ý nghĩa quan trọng tư vấn di truyền tiền hôn nhân và chẩn đoán trước sinh bệnh Wilson.
3. Đã chẩn đoán trước sinh thành công cho 3 thai nhi, trong đó có 2 thai nhi mang gen bệnh và 1 thai nhi bị bệnh Wilson. Kết quả chẩn đoán trước sinh giúp gia đình thai phụ được tư vấn di truyền hoặc điều trị kịp thời để từ đó nâng cao chất lượng sống của người bệnh và gia đình.

|  |  |
| --- | --- |
| **Người hướng dẫn khoa học****GS. TS. Tạ Thành Văn GS. TS. Phan Văn Chi** | **Nghiên cứu sinh****Nguyễn Thị Mai Hương** |

**XÁC NHẬN**

**CỦA VIỆN CÔNG NGHỆ SINH HỌC**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| VIETNAM ACADEMY OF SCIENCE AND TECHNOLOGY**INSTITUTE OF BIOTECHNOLOGY** |  | **Socialist Republic of Vietnam****Independence - Freedom - Happiness***Hanoi, October 19th, 2018* |

**PhD THESIS BRIEF**

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

***Topic***: Detection of *ATP7B* gene mutation in family members of Wilson patients

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

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

***Full name of Instructor***: Prof. MD. Ta Thanh Van

 Prof. Phan Van Chi

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

**FINDINGS AND CONCLUSIONS**

1. The study found 7 novel *ATP7B* gene mutations, including: H251AfsX19, P868PfsX5, [R723S;H724TfsX34], V1042CfsX79, F1026Y, IVS6+3A>G, IVS20+4A>G. Mutation S105X was the most prevalent mutation, following was the five other mutations, including I1148T, IVS14-2A>G, L1371P, T850I and V176SfsX28. Most of the mutations in the study occurred in exon 2, exon 16, exon 8, exon 14, intron 14, exon 18 and 20. These exons should be screen firstly for Wilson patients in Vietnam.
2. A total of 13 affected siblings were identified by target mutation on *ATP7B* gene which were identified in the proband. Among them, 5 cases were asymptomatic that would be treated soon to prevent clinical feature. This study also discoved 65 carrier in their family members.
3. Prenatal diagnosis have found 1 fetus homozygote and would be suffered from Wilson disease and 2 fetuses were carriers. The findings’ highest diagnostic importance for patients and their family members is in prognosis and the prevention of morbidity and mortality

|  |  |
| --- | --- |
| **Instructor****Prof. MD. Ta Thanh Van Prof. Phan Van Chi** | **PhD Student****Nguyen Thi Mai Huong** |

**CONFIRMATION OF INSTITUTE OF BIOTECHNOLOGY**