

Hà Nội, ngày 31 tháng 12 năm 2024

**BÁO CÁO KẾT QUẢ TỰ ĐÁNH GIÁ  
NHIỆM VỤ KHOA HỌC VÀ CÔNG NGHỆ THEO NGHỊ ĐỊNH THƯ**

**I. Thông tin chung về nhiệm vụ:**

1. Tên nhiệm vụ: Nghiên cứu đột biến gen mã hóa yếu tố IX ở bệnh nhân Hemophilia B Việt Nam và xác định các chỉ thị phân tử phục vụ chẩn đoán người mang gen bệnh.

Mã số: NĐT/AU/21/26.

Thuộc:

- Chương trình (tên, mã số chương trình): Nghị định thư.
- Khác (ghi cụ thể):

2. Mục tiêu nhiệm vụ:

**2.1. Mục tiêu chung:**

2.1.1 Xác định đột biến trên gen mã hóa yếu tố IX ở bệnh nhân và người mang gen bệnh hemophilia B tại Việt Nam.

2.1.2. Xác định tính đa hình nucleotid của gen mã hóa yếu tố IX phục vụ chẩn đoán người mang gen hemophilia B tại Việt Nam.

**2.2. Mục tiêu cụ thể:**

**2.2.1. Xác định đột biến trên gen mã hóa yếu tố IX ở bệnh nhân và người mang gen bệnh hemophilia B tại Việt Nam.**

- Xây dựng quy trình xác định đột biến gen mã hóa yếu tố IX và người mang gen bệnh bằng phương pháp giải trình tự gen thế hệ mới (NGS)
- Thiết lập cơ sở dữ liệu về đột biến gen của 100 bệnh nhân hemophilia B Việt Nam.
- Thiết lập cơ sở dữ liệu đột biến gen hemophilia B của 100 người mẹ bệnh nhân.

**2.2.2. Xác định tính đa hình nucleotid của gen mã hóa yếu tố IX phục vụ chẩn đoán người mang gen hemophilia B của người Việt Nam.**

- Xây dựng quy trình xác định người mang gen hemophilia B bằng phương pháp phân tích liên kết.
- Thiết lập cơ sở dữ liệu về đa hình nucleotid của gen mã hóa yếu tố IX ở 300 người phụ nữ khỏe mạnh.

3. Chủ nhiệm nhiệm vụ: TS. Bạch Quốc Khánh.

4. Tổ chức chủ trì nhiệm vụ: Viện Huyết học – Truyền máu TW.

5. Tổng kinh phí thực hiện: 3.300 triệu đồng.

Trong đó, kinh phí từ ngân sách SNKH: 3.300 triệu đồng.

Kinh phí từ nguồn khác: 0 triệu đồng.

6. Thời gian thực hiện theo Hợp đồng:

Bắt đầu: 07/2021

Kết thúc: 01/2024

Thời gian thực hiện theo văn bản điều chỉnh của cơ quan có thẩm quyền (nếu có): từ tháng 01 năm 2024 đến tháng 01 năm 2025.

7. Danh sách thành viên chính thực hiện nhiệm vụ nêu trên gồm:

Số TT	Họ và tên	Chức danh khoa học, học vị	Cơ quan công tác
1	TS. Bạch Quốc Khánh	Chủ nhiệm đề tài	Viện Huyết học – Truyền máu TW
2	TS. Dương Quốc Chính	Thư ký đề tài	Viện Huyết học – Truyền máu TW
3	PGS. TS. Nguyễn Hà Thanh	Thành viên chính	Viện Huyết học – Truyền máu TW
4	TS. Vũ Thị Bích Hương	Thành viên chính	Viện Huyết học – Truyền máu TW
5	TS. Nguyễn Thị Mai	Thành viên	Viện Huyết học – Truyền máu TW
6	ThS. Nguyễn Thùy Trang	Thành viên	Viện Huyết học – Truyền máu TW
7	ThS. Nguyễn Thanh Ngọc Bình	Thành viên	Viện Huyết học – Truyền máu TW
8	TS. Trần Công Hoàng	Thành viên	Viện Huyết học – Truyền máu TW
9	ThS. Nguyễn Thị Linh	Thành viên	Viện Huyết học – Truyền máu TW
10	TS. Nguyễn Triệu Vân	Thành viên	Viện Huyết học – Truyền máu TW
11	BSCCKII. Ngô Huy Minh	Thành viên	Viện Huyết học – Truyền máu TW
12	ThS. Lê Kim Dung	Thành viên	Viện Huyết học – Truyền máu TW
13	PGS. TS. Huyền Trần	Thành viên Đối tác ngược ngoài	Trung tâm Hemophilia Ronald Sawers, Bệnh viện Alfred



## II. Nội dung tự đánh giá về kết quả thực hiện nhiệm vụ:

### 1. Về sản phẩm khoa học:

#### 1.1. Danh mục sản phẩm đã hoàn thành:

Số TT	Tên sản phẩm	Số lượng			Khối lượng			Chất lượng		
		Xuất sắc	Đạt	K. đạt	Xuất sắc	Đạt	K. đạt	Xuất sắc	Đạt	K. đạt
1	Cơ sở dữ liệu về đột biến gen của 100 bệnh nhân hemophilia B Việt Nam		X			X			X	
2	Cơ sở dữ liệu đột biến gen hemophilia B của 100 người mẹ bệnh nhân bằng phương pháp giải trình tự gen trực tiếp		X			X			X	
3	Cơ sở dữ liệu về đa hình nucleotid của gen mã hóa yếu tố IX ở 300 người phụ nữ khỏe mạnh		X			X			X	
4	Báo cáo đánh giá kết quả của hai phương pháp phân tích trực tiếp (giải trình tự gen) và phân tích gián tiếp (phương pháp phân tích liên kết) trong phát hiện người mang gen bệnh hemophilia B		X			X			X	
5	Quy trình xác định đột biến gen mã hóa yếu tố IX và người mang gen bệnh		X			X			X	
6	Quy trình xác định người mang gen hemophilia B bằng phương pháp liên kết		X			X			X	

#### 1.2. Danh mục sản phẩm khoa học dự kiến ứng dụng, chuyển giao (nếu có): Không.

#### 1.3. Danh mục sản phẩm khoa học đã được ứng dụng (nếu có):

Số TT	Tên sản phẩm	Thời gian ứng dụng	Tên cơ quan ứng dụng	Ghi chú
1	Quy trình xác định đột biến gen mã hóa yếu tố IX và người mang gen bệnh	Từ 2021 đến nay	Viện Huyết học – Truyền máu TW	Đã áp dụng chẩn đoán cho bệnh nhân hemophilia tại Viện
2	Quy trình xác định người mang gen hemophilia B bằng phương pháp liên kết	2024	Viện Huyết học – Truyền máu TW	Dự kiến áp dụng ngay để chẩn đoán các thành viên gia đình người bệnh hemophilia tại Viện

2. Về những đóng góp mới của nhiệm vụ:

- Hoàn thiện quy trình chẩn đoán di truyền trong bệnh hemophilia B tại Việt Nam, nâng cao chất lượng và phạm vi chẩn đoán người mang gen hemophilia B, đưa lĩnh vực chẩn đoán di truyền trong bệnh hemophilia B Việt Nam lên ngang tầm khu vực và thế giới.

- Công trình nghiên cứu đầu tiên mô tả với các nhà khoa học trên thế giới những đặc điểm về đột biến trên toàn bộ gen F9 ở bệnh nhân hemophilia B Việt Nam và những đặc điểm đa hình nucleotid trên gen F9 ở quần thể người Việt Nam.

3. Về hiệu quả của nhiệm vụ:

3.1. Hiệu quả kinh tế

- Quy trình chẩn đoán di truyền trong bệnh hemophilia B hoàn thiện hỗ trợ đắc lực trong chẩn đoán người mang gen bệnh.

- Các kỹ thuật phân tích được xây dựng trong nghiên cứu này là các kỹ thuật hiện đại, đang được sử dụng trên thế giới bệnh. Vì vậy bệnh nhân được sử dụng phác đồ chẩn đoán tại Việt Nam với kỹ thuật ngang tầm quốc tế mà không phải đi ra nước ngoài, góp phần phát triển kinh tế trong nước.

3.2. Hiệu quả xã hội

- Việc chẩn đoán và tư vấn tốt, hỗ trợ các gia đình có tiền sử hemophilia sinh con khỏe mạnh, từ đó giảm gánh nặng cho các gia đình hemophilia B, góp phần giảm gánh nặng cho xã hội.

- Việc hạn chế được gen bệnh lan truyền trong cộng đồng góp phần đáng kể để cải thiện giống nòi.

**III. Tự đánh giá, xếp loại kết quả thực hiện nhiệm vụ**

1. Về tiến độ thực hiện: (đánh dấu ✓ vào ô tương ứng):

- Nộp hồ sơ đúng hạn

- Nộp chậm từ trên 30 ngày đến 06 tháng

- Nộp hồ sơ chậm trên 06 tháng

2. Về kết quả thực hiện nhiệm vụ:

- Xuất sắc

- Đạt

- Không đạt

Giải thích lý do:.....

Viện Huyết học – Truyền máu TW cam đoan nội dung của Báo cáo là trung thực; Chủ nhiệm và các thành viên tham gia thực hiện nhiệm vụ không sử dụng kết quả nghiên cứu của người khác trái với quy định của pháp luật.

**CHỦ NHIỆM NHIỆM VỤ**

(Họ, tên, chức vụ, họ, tên và chữ ký)

**TS. Bạch Quốc Khánh**

**THỦ TRƯỞNG**

**TỔ CHỨC CHỦ TRÌ NHIỆM VỤ**

(Họ, tên, chữ ký và đóng dấu)



**\* Lê Lâm**