



Y HỌC

VIỆT NAM

Năm thứ sáu mươi sáu

VIETNAM MEDICAL JOURNAL



**CHUYÊN ĐỀ SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN BỆNH DI TRUYỀN
CHÀO MỪNG HỘI NGHỊ DI TRUYỀN Y HỌC VIỆT NAM NĂM 2020**

**THÁNG 12 - SỐ CHUYÊN ĐỀ
2020**

TẬP 497

**TỔNG HỘI Y HỌC VIỆT NAM
VIETNAM MEDICAL ASSOCIATION**

68A Bà Triệu - Hoàn Kiếm - Hà Nội; Tel: 024-39431866

Email: tapchihocvietnam@gmail.com; Website: tonghoiuhoc.vn

MỤC LỤC

TẠP CHÍ Y HỌC VIỆT NAM TẬP 497 - THÁNG 12 - SỐ CHUYÊN ĐỀ - 2020

CHÀO MỪNG HỘI NGHỊ DI TRUYỀN Y HỌC VIỆT NAM 2020

CHUYÊN ĐỀ SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN BỆNH DI TRUYỀN

1. **Phân tích nhiễm sắc thể ở bệnh nhân vô sinh** 5
Chromosome analysis in patients with infertility
Nguyễn Thị Huyền Trang, Phan Thu Giang, Nguyễn Hoàng Anh,
Trần Danh Cường, Hoàng Thị Ngọc Lan
2. **Phát hiện đột biến gene AR trên bệnh nhân mắc hội chứng không nhạy cảm Androgen** 13
Detection of AR gene mutations in patients with Androgen insensitivity syndrome
Nguyễn Thị Phương Mai, Vũ Chí Dũng, Nguyễn Thị Mai Hương,
Ngô Mạnh Tiến, Phạm Thu Hương, Ngô Diễm Ngọc,
Nguyễn Ngọc Khánh, Cán Thị Bích Ngọc, Bùi Phương Thảo,
Nguyễn Huy Hoàng, Nguyễn Thị Kim Liên,
Nguyễn Thị Thanh Ngân, Nguyễn Thu Hiền
3. **Giá trị của MCV và MCH trong sàng lọc đột biến gen thalassemia** 21
The value of MCH, MCV in the screening of thalassemia carriers
Hoàng Thị Ngọc Lan, Phạm Tuấn Dương,
Nguyễn Văn Anh, Vũ Hương Ly, Bùi Đức Thắng,
Trần Danh Cường, Lê Phương Thảo
4. **Nhu cầu và tình trạng phục hồi chức năng tại gia đình cho trẻ khuyết tật khó khăn vận động ở thành phố Biên Hoà** 30
The needs and status of rehabilitation at home for children with mobility difficulties in Bien Hoa City
Nguyễn Thị Lâm, Trần Đức Phấn, Nguyễn Thị Bích Liên
5. **Ứng dụng kỹ thuật chỉnh sửa gen bằng hệ thống CRISPR/Cas9 trong ung thư: Thành tựu và hạn chế** 37
The application of genome editing by CRISPR/Cas9 system in cancer: Achievement and limitation
Vũ Thị Hà, Đoàn Thị Kim Phượng, Trần Đức Phấn
6. **Báo cáo một trường hợp nhồi máu cơ tim cấp ở bệnh nhân trẻ tuổi có tiền sử huyết khối tĩnh mạch não – vai trò của nhân tố di truyền** 45
Reported a case of acute myocardial infarction in young patients with a history of cerebral venous thrombosis - the role of genetic factors
Hoàng Bùi Hải, Bùi Thị Hoa,
Lê Thị Minh Phương, Nguyễn Thị Trang
7. **Xác định đa hình một số gen chuyển hóa xenobiotics ở bệnh nhân vô sinh nam** 53
Determination polymorphism of some metabolize xenobiotics genes in male infertility
Trần Đức Phấn, Vũ Thị Huyền, Nguyễn Thị Trang,
Lương Thị Lan Anh, Đoàn Thị Kim Phượng, Nguyễn Hoài Bắc,
Nguyễn Thị Minh Ngọc, Nguyễn Xuân Tùng, Lã Đình Trung

8. **Nghiên cứu đột biến gen liên quan đến bệnh Alzheimer khởi phát muộn bằng kỹ thuật giải trình tự thế hệ mới** 62
Mutational analysis of Vietnamese patients with late-onset Alzheimer's disease using next-generation sequencing
Đào Hồng Thuý, Tống Mai Trang, Nguyễn Thị Tuyết Lan, Nguyễn Thị Quỳnh Thơ, Đỗ Thị Thanh Thủy, Trương Đình Kiệt, Nguyễn Hoài Nghĩa, Trần Công Thắng, Giang Hoa
9. **Chuyển đoạn ETV6/RUNX1 trên bệnh nhân mang bất thường di truyền dạng tứ bội hoặc gần tứ bội ở trẻ em mắc bệnh bạch cầu cấp dòng Lympho B** 70
The feature of ETV6/RUNX1 positive in childhood b-cell precursor acute lymphoblastic leukemia with tetraploidy or near- tetraploidy
An Thùy Lan, Vũ Đình Quang, Nguyễn Xuân Huy, Ngô Diễm Ngọc, Đặng Thị Hà, Nguyễn Hoài Anh, Bùi Ngọc Lan
10. **Tỷ lệ biến thể gene Thrombophilia ở bệnh nhân sảy thai, thai lưu tái diễn** 77
The frequency of hereditary Thrombophilia genetic variants in recurrent pregnancy loss
Phan Thị Thu Giang, Lê Phương Thảo, Đoàn Thị Kim Phụng, Trần Danh Cường, Hoàng Thị Ngọc Lan
11. **Ứng dụng kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ trong chẩn đoán sớm lệch bội nhiễm sắc thể số 13, 18, 21 trên trẻ sơ sinh** 83
Applications of fluorescence in situ hybridization in early diagnosis aneuploidy of chromosome 13, 18, 21, xy in newborns
Vũ Đình Quang, Đinh Thị Hồng Nhung, Lê Thị Liễu, Lê Thị Hà, Ngô Diễm Ngọc
12. **X-linked adrenoleukodystrophy - chẩn đoán cần thiết ở trẻ suy thượng thận** 91
Adrenal insufficiency in patients with X-linked adrenoleukodystrophy
Nguyễn Thu Hà, Vũ Chí Dũng
13. **Giá trị sàng lọc trước sinh hội chứng Down ở các thai phụ thực hiện cả hai xét nghiệm Double Test và Triple Test** 98
Evaluation of the value of maternal serum test in both the first and second trimester for Down syndrome
Hoàng Thu Lan, Lương Thị Lan Anh, Hoàng Thị Ngọc Lan, Trần Đức Phấn, Lã Đình Trung, Phạm Tiến Dương
14. **Mối liên quan giữa bất thường nhiễm sắc thể của thai từ tế bào ối nuôi cấy và nhiễm sắc thể bố mẹ** 105
Relationship between chromosomal abnormalities of fetus and their parents
Phan Thị Thu Giang, Nguyễn Thị Hảo, Lê Phương Thảo, Ngô Thị Tuyết Nhung, Trần Danh Cường, Hoàng Thị Ngọc Lan
15. **Nghiên cứu đa hình rs671 trên gen ALDH2 liên quan chuyển hóa rượu ở nam giới người Việt** 112
Study on ALDH2 rs671 polymorphism relates to alcohol metabolism in vietnamese man
Trần Văn Khoa, Nguyễn Hà Hương Ly, Đinh Nam Đạt, Nguyễn Minh Đức, Chu Đức Anh, Lê Mậu Nghĩa, Trần Văn Tuấn

16. **Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng sốt giảm bạch cầu hạt trung tính ở bệnh nhân ung thư** 119
 clinical and paraclinical characterization of febrile neutropenia episodes in patients with solid tumor
**Phan Tuấn Hưng, Trần Đức Hậu, Bùi Ngọc Lan
 Nguyễn Thị Hoài Anh, Nguyễn Thị Huyền, Nguyễn Thị Trang**
17. **Hoàn thiện kỹ thuật lai so sánh hệ gen aCGH trong phân tích bất thường nhiễm sắc thể** 127
 The completion of microarray-based comparative genomic hybridization (aCGH) in detection of chromosomal abnormalities
**Vũ Thị Hà, Hoàng Thị Hải, Hà Phương Nhung,
 Luyện Thị Thanh Nga, Đoàn Thị Kim Phượng**
18. **Nghiên cứu hoàn thiện kỹ thuật one step T-ARMS-PCR và Touchdown PCR trong phát hiện đột biến gen PKD1 gây bệnh thận đa nang di truyền trội** 134
 Study on one step T-ARMS-PCR and Touchdown PCR for PKD1 mutation detection in autosomal-dominant polycystic kidney disease
Nguyễn Thị Việt Hà, Trần Văn Khoa, Nguyễn Thị Hồng Vân
19. **Đặc điểm kiểu hình và di truyền phân tử của bệnh nhân đái tháo đường sơ sinh tại Bệnh viện Nhi Trung ương** 141
 Phenotype and molecular genetics of patients with neonatal diabetes mellitus in Vietnam National Children's Hospital
Cần Thị Bích Ngọc, Vũ Chí Dũng
20. **Hội chứng IPEX lần đầu được chẩn đoán và điều trị tại Việt Nam** 149
 IPEX syndrome: the first diagnosis and management in Vietnam
Cần Thị Bích Ngọc, Vũ Chí Dũng
21. **Kiểu gen và kiểu hình của bệnh nhân đái tháo nhạt do thận** 158
 Genotype and phenotype of patients with nephrogenic diabetes insipidus
Nguyễn Thu Hà, Vũ Chí Dũng
22. **Ung thư - điều trị nhắm đích và các xét nghiệm dẫn đường** 165
 Cancer - targeted therapies and biomarker tests
Phạm Hùng Vân
23. **Chẩn đoán trước sinh bệnh thiếu hụt Citrin bằng kỹ thuật sinh học phân tử** 178
 Prenatal diagnosis for Citrin deficiency by DNA analysis
**Nguyễn Thị Mai Hương, Nguyễn Phạm Anh Hoa,
 Nguyễn Thị Phương Mai, Trần Minh Điền**
24. **Kiểu hình và kết quả điều trị bệnh acid propionic niệu thể muộn** 185
 Late onset propionic aciduria: Phenotypes and outcomes
Nguyễn Ngọc Khánh, Vũ Chí Dũng
25. **Di truyền phân tử trong tăng lipid máu tiên phát tại Bệnh viện Nhi Trung ương** 192
 Molecular genetics of primary hyperlipidemia in children
Đỗ Thị Thanh Mai, Vũ Chí Dũng
26. **Bước đầu khảo sát giá trị tiên đoán dương của xét nghiệm sàng lọc trước sinh không xâm nhập (NIPS) trong phát hiện các trisomy 21, 18 và 13** 198
 Pilot study on the positive predictive value of non-invasive prenatal screening (NIPS) in detecting trisomy 21, 18 and 13
**Hà Thị Minh Thi, Lê Phan Tường Quỳnh, Đoàn Hữu Nhật Bình,
 Võ Văn Đức, Nguyễn Trần Thảo Nguyên, Võ Tá Sơn,
 Phạm Minh Sơn, Trương Thị Phượng, Hà Thị Tiểu Di, Lê Thị Diệu Hằng**

27. **Chẩn đoán hội chứng Wiskott Aldrich bằng kỹ thuật giải trình tự gen** 205
Diagnostic Wiskott Aldrich syndrome by sanger sequencing
Ngô Mạnh Tiến, Nguyễn Thị Mai Hương,
Nguyễn Thị Phương Mai, Ngô Diễm Ngọc,
Nguyễn Thị Vân Anh, Nguyễn Ngọc Quỳnh Lê,
Lê Minh Hương, Trần Minh Điền
28. **Còi xương phụ thuộc Vitamin D typ 1A do đột biến gen CYP27B1** 211
Mutations of CYP27B1 in patients with Vitamin D-dependent rickets
Nguyễn Thu Hà, Vũ Chí Dũng
29. **Nghiên cứu đặc điểm di truyền của các chủng Escherichia coli sinh beta-lactamase phổ mở rộng ở người khỏe mạnh sống ở nông thôn tỉnh thái bình** 218
Genetic characteristics of extended – spectrum beta-lactamase producing escherichia coli isolated from healthy individuals in a rural community in thai binh
Khổng Thị Diệp, Nguyễn Nam Thắng, Trần Thị Hòa,
Phạm Ngọc Khái, Hoàng Thị Thu Hà
30. **Đánh giá kết quả sàng lọc huyết thanh mẹ trong phát hiện thai bất thường nhiễm sắc thể** 225
Assessment of maternal serum screening to detect fetal chromosomal abnormalities
Nguyễn Thị Hảo, Trần Anh Tú, Tăng Xuân Hải,
Lương Thị Kim Oanh, Lê Thế Thắng , Hoàng Thị Ngọc Lan
31. **Giá trị của các phương pháp sàng lọc trước sinh trong phát hiện các bất thường nhiễm sắc thể** 231
The value of prenatal screening methods in the detection of chromosomal abnormality
Nguyễn Bá Mạnh, Hoàng Thị Ngọc Lan,
Đoàn Thị Kim Phượng, Lương Thị Lan Anh, Vũ Thị Hà
32. **Sàng lọc nipt cho thai phụ để phát hiện thai trisomy 13, trisomy 18 và trisomy 21 tại Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội năm 2019** 238
Screening nipt for substitution to discover trisomy 13, trisomy 18 and trisomy 21 in Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital in 2019
Trương Quang Vinh, Nguyễn Duy Ánh,
Trần Đức Phấn, Lưu Thị Hồng, Nguyễn Thị Mai Anh