



HOPE
Research in Reproduction

CHẨN ĐOÁN ĐỘT BIẾN DI TRUYỀN ĐƠN GEN GIAI ĐOẠN PHÔI TIỀN LÀM TỔ BỆNH THALASSEMIA

BS Đặng Quang Vinh

Đơn vị Hỗ trợ sinh sản, Bệnh viện Mỹ Đức



Nội dung

1. Đặt vấn đề
2. Mục tiêu nghiên cứu
3. Đối tượng – Phương pháp
4. Kết quả
5. Bàn luận
6. Kết luận

Bệnh lý thiếu máu tán huyết di truyền (Thalassemia)

- Bệnh di truyền theo gen lặn trên nhiễm sắc thể thường
- Việt Nam nằm trong vùng dịch tễ
- Trên 12 triệu người mang gen bệnh
- Gánh nặng cho trẻ, gia đình và xã hội



Chiến lược dự phòng

- Giảm số ca mới mắc hàng năm
 - Sàng lọc sơ sinh
 - Tư vấn, xét nghiệm tiền hôn nhân
 - Chẩn đoán di truyền phôi tiền làm tổ (PGT – M)

PGT – M

IVF-ICSI
treatment



Egg
Fertilization



Embryo
Biopsy



NGS
Results



Frozen Embryo
Transfer

Mục tiêu nghiên cứu

- Đánh giá bước đầu hiệu quả kỹ thuật PGT-M trong loại trừ bệnh thalassemia trên những cặp vợ chồng có chỉ định làm TTTON và có mang gen bệnh



HOPE
Research in Reproduction

ĐỐI TƯỢNG – PHƯƠNG PHÁP



Thiết kế nghiên cứu

- Thiết kế nghiên cứu:
 - Báo cáo loạt ca
- Thời gian nhận mẫu:
 - 02/2017 – 05/2018
- Địa điểm:
 - Đơn vị Hỗ trợ sinh sản Mỹ Đức (IVFMD), bệnh viện Mỹ Đức

Tiêu chuẩn nhận – loại

- Tiêu chuẩn nhận:
 - Các cặp vợ chồng có chỉ định thực hiện TTTON
 - Cả hai vợ chồng đều mang gen gây bệnh
- Tiêu chuẩn loại:
 - Không đồng ý thực hiện kỹ thuật PGT-M

Phương pháp tiến hành

1. Tạo phôi – nuôi cấy phôi đến giai đoạn phôi nang (ngày 5)
2. Sinh thiết phôi, sử dụng tia laser
3. Phân tích di truyền:
 - a. Tầm soát lệch bội NST
 - b. Xác định sự hiện diện của gen bệnh
4. Chuyển phôi đông lạnh
5. Theo dõi thai định kỳ

Yếu tố đánh giá kết quả

- Kết cục chính:
 - Tỷ lệ sinh sống sau chu kỳ chuyển phôi đầu tiên
- Kết cục phụ:
 - Tỷ lệ phôi lệch bội
 - Tỷ lệ phôi không mang gen bệnh
 - Tỷ lệ phôi mang gen bệnh thể dị hợp tử
 - Tỷ lệ beta-hCG (+)
 - Tỷ lệ thai lâm sàng
 - Tỷ lệ đa thai
 - Tỷ lệ làm tổ
 - Tỷ lệ sảy thai
 - Tỷ lệ trẻ dị tật bẩm sinh



HOPE
Research in Reproduction

KẾT QUẢ

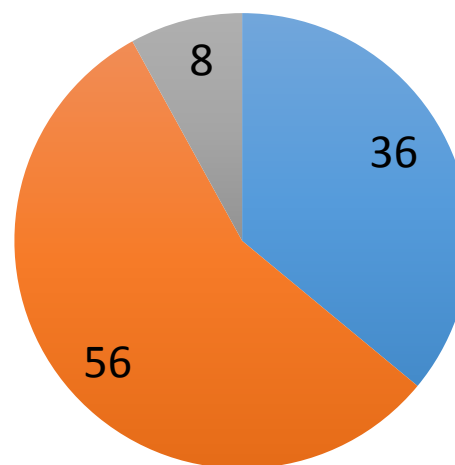
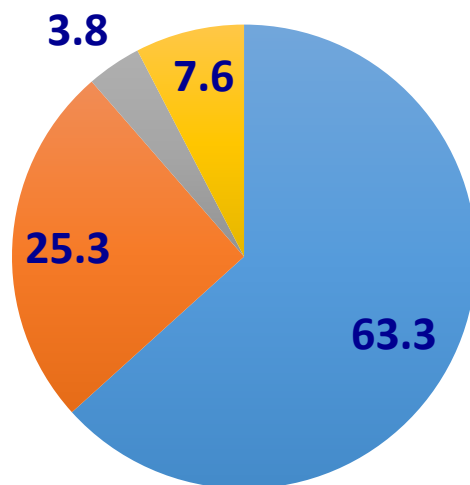


Đặc điểm bệnh nhân

Đặc điểm	Giá trị
Tuổi vợ (năm)	33,4 ± 5,9
Chỉ số khối cơ thể (kg/m ²)	20,7 ± 2,4
Thời gian vô sinh (năm)	4,3 ± 4,0
Nồng độ AMH (ng/ml)	4,1 ± 3,6
Chỉ định TTON (%)	
Ống dẫn trứng	5 (27,8)
Tinh trùng	7 (38,9)
Giảm dự trữ buồng trứng	1 (5,5)
Khác	5 (27,8)
Loại Thalassemia (%)	
Alpha	8 (44,4)
Beta	10 (55,6)

Kết quả phân tích di truyền

■ Nguyên bội ■ Lệch bội ■ Thể khảm ■ Bất thường cấu trúc



■ Không gen bệnh ■ Dị hợp tử ■ Đồng hợp tử

Kết quả chuyển phôi đông lạnh

Đặc điểm	Giá trị
Số phôi chuyển	1
Tỷ lệ thai lâm sàng	9 (60)
Tỷ lệ đa thai	0
Tỷ lệ làm tổ	9 (60)
Tỷ lệ thai diễn tiến	8 (53,3)
Tỷ lệ sinh sống *	7 (46,7)

**1 trường hợp thai 33 4/7 tuần*

Kết cục sản khoa

STT	Bệnh nhân	Tuổi thai khi sinh (tuần)	Phương pháp sinh	Giới tính	Cân nặng	Apgar	Bất thường khi sinh
1	L.T.H.Y., 1989	38 5/7	MLT	Trai	3300g	8/9	-
2	B.T.P.H., 1988	38 0/7	Sinh ngả ÂĐ	Gái	3000g	8/9	-
3	N.T.M.T., 1988	37 6/7	MLT	Gái	2800g	7/9	-
4	P.T.H., 1981	38 5/7	MLT	Trai	3200g	8/9	-
5	T.T.M., 1989	37 6/7	Sinh ngả ÂĐ	Gái	2900g	8/9	-
6	N.V.T.L., 1995	36 4/7	MLT	Gái	2700g	8/9	-
7	Đ.T.T., 1987	38 6/7	MLT	Gái	3000g	8/9	-



HOPE
Research in Reproduction

BÀN LUẬN



Kỹ thuật PGT - M

- Được báo cáo lần đầu tiên trên thế giới năm 1990
- Trở thành một phần không thể thiếu trong lĩnh vực TTTON, với nhiều ứng dụng khác nhau
- Là một kỹ thuật an toàn, không ảnh hưởng đến sự phát triển của trẻ đến thời điểm 5 tuổi.

Ứng dụng PGT – M trong dự phòng Thalassemia

- Khắc phục được các nhược điểm của chiến lược dự phòng cấp II
 - Tại Việt Nam, hai trẻ chào đời đầu tiên được báo cáo năm 2016
 - Một số vấn đề cần lưu ý:
 - Chất lượng labo TTTON
 - Chi phí cao
 - Nguy cơ không phôi chuyển
- => Vai trò của tư vấn bệnh nhân



HOPE
Research in Reproduction

KẾT LUẬN



PGT – M

- Kỹ thuật an toàn
- Giúp loại trừ gen bệnh Thalassaemia một cách triệt để, ngay trước giai đoạn thai hình thành
- Có thể ứng dụng trên các cặp vợ chồng:
 - Có chỉ định TTON
 - Mang gen bệnh
- Tư vấn nguy cơ, lợi ích một cách đầy đủ, rõ ràng

Nhóm nghiên cứu

ThS. BS. Đặng Quang Vinh

TS.BS. Nguyễn Minh Tuấn

ThS. Lưu Thị Minh Tâm

CN. Phạm Thiếu Quân

ThS. Trần Tú Cầm

ThS. Huỳnh Gia Bảo

ThS. BS. Hồ Mạnh Tường



HOPE
Research in Reproduction

THANK YOU

