

THÔNG TIN TÓM TẮT VỀ NHỮNG KẾT LUẬN MỚI CỦA LUẬN ÁN TIẾN SĨ

Tên đề tài luận án: “Nghiên cứu bất thường nhiễm sắc thể và mất đoạn nhỏ AZFabcd ở những nam giới vô tinh và thiếu tinh nặng”

Mã số 62720111; Chuyên ngành: Y sinh học - Di truyền.

Nghiên cứu sinh: Nguyễn Đức Nhự

Người hướng dẫn: 1. PGS.TS. Trần Đức Phấn 2. PGS.TS. Trần Văn Khoa

Cơ sở đào tạo: Trường Đại học Y Hà Nội

Những kết luận mới của luận án:

- Các nam giới vô tinh do vô tinh (VT) và thiếu tinh nặng (TTN) có bất thường nhiễm sắc thể (NST) là 13,9%. Trong các bất thường NST thì hội chứng Klinefelter chiếm tỷ lệ cao (60%). Trong số bất thường cấu trúc NST thường, gặp chủ yếu chuyển đoạn, đảo đoạn và mất đoạn. Đảo đoạn NST số 9 chiếm tỷ lệ cao nhất (9,23%). Mất đoạn nhánh dài NST Y chiếm 7,7%.

- Chúng tôi đã cải tiến, hoàn thiện kỹ thuật Multiplex PCR để phát hiện mất đoạn nhỏ AZFabcd trên NST Y. Việc bổ sung các cặp môi để phát hiện mất đoạn AZFd làm tăng khả năng phát hiện mất đoạn AZF trên NST Y. Đã phát hiện 10,4% nam giới VT và TTN có mất đoạn AZFabcd. Mất đoạn AZFabcd xảy ra ở nhóm VT là 9%, ở nhóm TTN là 14,8%. Mất đoạn AZFc và AZFd ở nhóm TTN cao hơn ở nhóm VT, trong khi mất đoạn AZFc hoặc AZFd kết hợp như mất đoạn AZFb+c; AZFb+c+d; AZFa+b+c+d xảy ra chủ yếu ở nhóm VT.

- Có 1,71% trường hợp vừa có bất thường NST và mất đoạn AZF. Tất cả đều VT và các bất thường ở đây đều là bất thường ở NST giới tính.

- Bất thường NST ở nam giới VT cao hơn ở nhóm TTN, trong khi mất đoạn nhỏ AZFabcd thì ngược lại (nam giới VT có bất thường NST cao gấp 3,63 lần và nguy cơ bất thường ADN bằng 0,57 lần so với người TTN).

- Có mối liên quan giữa bất thường NST giới tính và mất đoạn nhỏ NST Y. Mất đoạn nhánh dài NST Y càng lớn thì mất đoạn nhỏ vùng AZFabcd càng nặng.

Người hướng dẫn

Nghiên cứu sinh

PGS.TS. Trần Đức Phấn

Ths. Nguyễn Đức Nhự