

CỘNG HOÀ XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM
Độc lập - Tự do - Hạnh phúc

Hà Nội, ngày 04 tháng 12 năm 2020

BÁO CÁO KẾT QUẢ TỰ ĐÁNH GIÁ
NHIỆM VỤ KHOA HỌC VÀ CÔNG NGHỆ CẤP QUỐC GIA

I. Thông tin chung về nhiệm vụ:

1. Tên nhiệm vụ, mã số:

Nghiên cứu ứng dụng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới trong sàng lọc bệnh Parkinson có yếu tố di truyền. Mã số: KC.10.40/16-20

Thuộc:

- Chương trình: Nghiên cứu ứng dụng và phát triển công nghệ tiên tiến phục vụ bảo vệ và chăm sóc sức khỏe cộng đồng. Mã số KC.10/16-20.

2. Mục tiêu nhiệm vụ:

- Xác định được các đột biến điểm, indel của các gen liên quan đến bệnh Parkinson có yếu tố di truyền;

- Xây dựng được quy trình ứng dụng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới trong sàng lọc bệnh Parkinson trên các đối tượng có nguy cơ.

3. Chủ nhiệm nhiệm vụ: TS. Nguyễn Đăng Tôn, Viện Nghiên cứu hệ gen

4. Tổ chức chủ trì nhiệm vụ: Viện Nghiên cứu hệ gen, Viện Hàn lâm KH&CN VN

5. Tổng kinh phí thực hiện: 5.690 triệu đồng.

Trong đó, kinh phí từ ngân sách SNKH: 5.690 triệu đồng.

Kinh phí từ nguồn khác: 0 triệu đồng.

6. Thời gian thực hiện theo Hợp đồng:

Bắt đầu: 6/2019

Kết thúc: 11/2020

Thời gian thực hiện theo văn bản điều chỉnh của cơ quan có thẩm quyền (nếu có):

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	Nguyễn Đăng Tôn, TS	Tiến sỹ	Viện Nghiên cứu hệ gen
2	Nguyễn Hải Hà, TS	Tiến sỹ	Viện Nghiên cứu hệ gen
3	Vũ Phương Nhung, ThS, NCS	Thạc sỹ	Viện Nghiên cứu hệ gen
4	Nguyễn Thùy Dương, TS	Tiến sỹ	Viện Nghiên cứu hệ gen
5	Trần Thị Bích Ngọc, ThS	Thạc sỹ	Viện Nghiên cứu hệ gen
6	Ma Thị Huyền Thương, ThS	Thạc sỹ	Viện Nghiên cứu hệ gen
7	Nguyễn Thị Thanh Hoa, KS	Thạc sỹ	Viện Nghiên cứu hệ gen
8	Nguyễn Duy Bắc, PGS. TS	Phó Giáo sư, Tiến sỹ	Học viện Quân Y
9	Lê Thị Kim Dung, TS	Tiến sỹ	Học viện Quân Y
10	Nguyễn Minh Hải, TS	Tiến sỹ	Học viện Quân Y
11	Nhữ Đình Sơn, PGS. TS	Phó Giáo sư, Tiến sỹ	Bệnh viện Quân y 103
12	Hoàng Thị Dung, ThS	Thạc sỹ	Bệnh viện Quân y 103
13	Nguyễn Đức Thuận, TS	Tiến sỹ	Bệnh viện Quân y 103
14	Nguyễn Trọng Hưng, PGS. TS.	Phó Giáo sư, Tiến sỹ	Bệnh viện Lão khoa Trung ương

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	Không đạt	Xuất sắc	Đạt	Không đạt	Xuất sắc	Đạt	Không đạt
1	Bộ chỉ thị SNV(SNP)/indel của các gen liên quan đến bệnh Parkinson có yếu tố di truyền		X			X			X	
2	Quy trình ứng dụng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới trong sàng lọc bệnh Parkinson trên các đối tượng có nguy cơ		X			X			X	
3	Báo cáo đánh giá kết quả ứng dụng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới trong sàng lọc bệnh Parkinson có yếu tố di truyền		X			X			X	
4	Bài báo quốc tế		X			X			X	
5	Bài báo trong nước		X			X			X	
6	Đào tạo sau đại học		X			X			X	

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

Số TT	Tên sản phẩm	Thời gian dự kiến ứng dụng	Cơ quan dự kiến ứng dụng	Ghi chú
2				
...				

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				
2				
...				

2. Về những đóng góp mới của nhiệm vụ:

Đã hoàn thành giải trình tự toàn bộ hệ gen mã hóa của 100 bệnh nhân Parkinson khởi phát sớm và 100 mẫu đối chứng là những người khỏe mạnh không liên quan.

Phân tích kết quả 100 mẫu bệnh nhân Parkinson khởi phát sớm chúng tôi đã xác định được 1,937,365 SNV phân vào 4 nhóm chính là: các biến đổi tương đồng (synonymous SNV), các biến đổi không tương đồng (nonsynonymous SNV), biến đổi bộ ba kết thúc sớm (stopgain) và mất bộ ba kết thúc (stoploss).

32,630 indel cũng đã được xác định trên nhóm mẫu bệnh. Các indel cũng được phân ra bốn nhóm chính là thêm nucleotide dịch khung (frameshift insertion), thêm nucleotide không dịch khung (nonframeshift insertion), mất nucleotide dịch khung (frameshift deletion) và mất nucleotide không dịch khung (nonframeshift deletion).

Phân tích WES với việc kết hợp kiểm tra bằng MLPA, mất đoạn lớn trên gen *PRKN* ở 5 mẫu nghiên cứu: PKS 53, PKS54, PKS55, PKS88, PKS111 đã được xác định.

Đã xây dựng được quy trình ứng dụng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới trong sàng lọc bệnh Parkinson trên các đối tượng có nguy cơ. Theo đó, quy trình dựa trên việc kết hợp của hai phương pháp hiện đại trong xác định các biến thể liên quan đến bệnh là giải trình tự toàn bộ hệ gen mã hóa (WES) và MLPA.

Đã đánh giá được quy trình ứng dụng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới trong sàng lọc bệnh Parkinson trên các đối tượng có nguy cơ. Việc kết hợp WES và MLPA đưa ra một quy trình hữu ích và hiệu quả trong việc sàng lọc bệnh Parkinson trên các đối tượng có nguy cơ.

3. Về hiệu quả của nhiệm vụ:

3.1. Hiệu quả kinh tế

Sản phẩm của đề tài có thể góp phần sàng lọc, tiên lượng nguy cơ gây bệnh cho người nhà của bệnh nhân và những cá nhân có nhu cầu. Từ đó, tìm kiếm các biện pháp phòng ngừa, làm giảm gánh nặng về tâm lý và kinh tế cho các gia đình có người bệnh, cho các cơ sở y tế và xã hội.

3.2. Hiệu quả xã hội

Quy trình ứng dụng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới nhằm xác định các đột biến ở các gen liên quan đến bệnh Parkinson phục vụ sàng lọc, tiên lượng sớm nguy cơ gây bệnh có thể được sử dụng trong sàng lọc, tiên lượng sớm nguy cơ gây bệnh ở các đối tượng có nguy cơ ở các bệnh viện lão khoa hoặc các khoa thần kinh của các bệnh viện có nhu cầu.

Các đối tượng có nguy cơ cao có thể sử dụng quy trình này để đánh giá mức độ nguy cơ; Các cơ sở y tế chuyên sâu có trang bị các thiết bị hiện đại có thể sử dụng để sàng lọc sớm.

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:.....
.....
.....
.....
.....


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, học vị, Học, tên và chữ ký)



Nguyễn Đăng Tôn

THỦ TRƯỞNG
TỔ CHỨC CHỦ TRÌ NHIỆM VỤ
(Họ, tên, chữ ký và đóng dấu)



Nguyễn Huy Hoàng