

THÔNG TIN VỀ LUẬN VĂN THẠC SĨ

1. Họ và tên học viên: **TRẦN CÚC ÁNH**
2. Giới tính: Nữ
3. Ngày sinh: 24/09/1986
4. Nơi sinh: Hưng Yên
5. Quyết định công nhận học viên số: , ngày tháng năm
6. Các thay đổi trong quá trình đào tạo:

7. Tên đề tài luận văn:

Nghiên cứu bộ nhiễm sắc thể của những cặp vợ chồng vô sinh nguyên phát

8. Chuyên ngành: **Sinh học thực nghiệm**

9. Mã số: **60 42 30**

10. Cán bộ hướng dẫn khoa học: TS. Nguyễn Văn Rục, Bộ môn Y Sinh học – Di truyền, Trường Đại học Y Hà Nội

11. Tóm tắt các kết quả của luận văn:

Chúng tôi sử dụng phương pháp nhuộm băng G, phân tích nhiễm sắc thể và lập karyotyp của 187 cặp vợ chồng vô sinh nguyên phát

Kết quả:

- Tổng số có 187 cặp vợ chồng (374 trường hợp) vô sinh nguyên phát đã được phát hiện từ tháng 6/2010 đến tháng 6/2012. Trong đó:

❖ Về độ tuổi

- ✓ Tuổi của người vợ thấp nhất là 21 tuổi, cao nhất là 44 tuổi, trung bình là $29,78 \pm 5$
- ✓ Tuổi của người chồng thấp nhất là 22 tuổi, cao nhất là 51 tuổi, trung bình là $32,65 \pm 5,34$
- ✓ Những bệnh nhân trong nghiên cứu của chúng tôi nhóm chiếm tỷ lệ cao nhất ở người vợ là 25 – 29 tuổi có 77 trường hợp chiếm tỷ lệ 41,18%, ở người chồng là 30 – 34 tuổi có 69 trường hợp chiếm tỷ lệ 36,90%. Tiếp theo nhóm chiếm tỷ lệ tương đối cao ở người vợ là 30 – 34 tuổi có 61 trường hợp (32,62%), và người chồng là 25 – 29 tuổi có 49 trường hợp (26,20%). Nhóm tuổi đứng thứ 3 ở người vợ là từ 35-39 tuổi (13,37%) và người chồng là nhóm 35-39 tuổi (21,93%). Nhóm tuổi có tỷ lệ thấp thứ 4 là nhóm 20-24 ở người vợ (10,16%), còn ở người chồng là nhóm ≥ 40 tuổi

(12,30%) và nhóm có tỷ lệ thấp nhất ở người vợ là nhóm ≥ 40 chiếm tỷ lệ 2,67%, còn ở người chồng là nhóm 20-24 cũng chiếm tỷ lệ 2,67%. Nhìn chung các bệnh nhân trong nghiên cứu này phần lớn nằm trong độ tuổi mà khả năng sinh sản là cao nhất.

- ❖ Về nghề nghiệp, các đối tượng đến xét nghiệm xét nghiệm NST là cán bộ viên chức, làm nghề có tính chất văn phòng chiếm tỷ lệ cao nhất; sau đó đến nhóm công nhân lao động ở người vợ có 36 trường hợp (19,25%) và người chồng có 56 trường hợp (chiếm 29,94%); các nhóm đối tượng khác chiếm tỷ lệ thấp hơn như: nhóm người làm nghề tự do, kinh doanh người vợ có 30 trường hợp (16,04%), người chồng có 33 trường hợp (17,65%), nhóm người làm ruộng người vợ có 29 trường hợp (15,51%), người chồng có 23 trường hợp (12,3%) và nhóm ít nhất là bộ đội người vợ có 2 trường hợp (1,07%) và chồng có 12 trường hợp (6,42%). Nhìn chung các cặp vợ chồng trong nghiên cứu của chúng tôi phần lớn thuộc những nhóm nghề không phải tiếp xúc với các chất độc hại nguyên nhân ảnh hưởng đến vô sinh. Những bệnh nhân này được chỉ định xét nghiệm di truyền để xác định xem họ có bị rối loạn ở mức độ nhiễm sắc thể hay không, mà những bất thường này có thể là nguyên nhân gây vô sinh nguyên phát.
- ❖ Trong tổng số 187 cặp vợ chồng (374 trường hợp) vô sinh nguyên phát được xét nghiệm NST, phân tích và lập karyotyp chúng tôi phát hiện có 41 cặp vợ chồng (vợ hoặc chồng) có biểu hiện rối loạn NST (chiếm tỷ lệ 10,96%). Trong đó, ở người vợ có 13 trường hợp (chiếm tỷ lệ 31,71%) và người chồng có 28 trường hợp chiếm tỷ lệ 68,29%. Như vậy biểu hiện rối loạn NST ở những cặp vợ chồng vô sinh nguyên phát thì ở người chồng cao hơn người vợ.
- ❖ Trong 41 trường hợp có biểu hiện rối loạn NST thì phần lớn là rối loạn NST giới tính có 33 trường hợp chiếm tỷ lệ 80,49%. Rối loạn NST thường có 8 trường hợp chiếm tỷ lệ 19,51%
- ❖ Trong 33 trường hợp rối loạn NST giới tính:
 - ✓ Người vợ có 8 trường hợp: 5 trường hợp mang hội chứng Turner (1 trường hợp thể thuần, 1 trường hợp khảm 2 dòng tế bào, 1 trường hợp

khảm 3 dòng tế bào và 1 trường hợp chuyển đoạn giữa NST X và NST số 20), 3 trường hợp hội chứng 3X khảm 2 dòng tế bào.

- ✓ Người chồng có 25 trường hợp: 21 trường hợp mang hội chứng Klinefelter (15 trường hợp thể thuần, 6 trường hợp khảm 2 dòng tế bào); 2 trường hợp thể khảm 2 dòng tế bào, karyotyp là 45,X[5]/46,XY[95]; 2 trường hợp đứt nhánh dài NSY Y

❖ 8 trường hợp rối loạn NST thường

- ✓ Người vợ có 5 trường hợp gồm: 2 trường hợp mang chuyển đoạn hòa hợp tâm giữa NST số 21 và 21, NST số 13 và 15; 1 trường hợp mất đoạn NST số 16; 1 trường hợp lặp đoạn NST số 1 và 1 trường hợp đảo đoạn NST số 12.
- ✓ Người chồng có 3 trường hợp gồm: 2 trường hợp chuyển đoạn hòa hợp tâm giữa NST (13;15) và (14;21); 1 trường hợp chuyển đoạn tương hỗ giữa NST (1;2).

- ❖ Nghiên cứu này góp phần tìm ra nguyên nhân gây vô sinh nguyên phát ở các cặp vợ chồng và từ đó đưa ra những lời khuyên di truyền.

12. Khả năng ứng dụng trong thực tiễn:

Phân tích NST ở những cặp vợ chồng vô sinh nguyên phát nhằm phát hiện ra các rối loạn NST, tìm ra nguyên nhân gây vô sinh ở các cặp vợ chồng và tư vấn di truyền.

13. Những hướng nghiên cứu tiếp theo:

Tiếp tục nghiên cứu với số lượng lớn hơn

14. Các công trình đã công bố có liên quan đến luận văn:

Ngày 2 tháng 12 năm 2012

Học viên

Trần Cúc Ánh

INFORMATION ON MASTER'THESIS

1. Full name: **TRAN CUC ANH** 2. Sex: Female
3. Date of birth: 24/09/1986 4. Place of birth: Hung Yen
5. Admission decision number: Dated
6. Changes in academic process:
7. Official thesis title:

Study of chromosome in couples with primary infertility

8. Major: **Practical biology** 9. Code: **60 42 30**
10. Supervisors: PhD. Nguyen Van Ruc, Department of Medical Biology and Genetics, Ha Noi Medical University
11. Summary of the finding of the thesis:

Cytogenetic studies have been performed in 187 couples (374 individuals) with primary infertility by a Giemsa banding technique.

Results

of 350 pairs with primary infertility. Among them:

❖ On the age:

- ✓ Age of wife at least 21 years old, the highest is 44 years old, average $29,78 \pm 5$
- ✓ Age of husband at least 22 years old, the highest is 51, average $32,65 \pm 5,34$
- ✓ The patients in our study group accounted for the highest percentage in the wife is 25 - 29 years with 77 cases, accounting for 41.18%, the husband is 30 - 34 years there were 69 cases accounting for of 36.90%. The next group of relatively high proportion wife is 30 - 34 years there were 61 cases (32.62%), and the husband is 25 - 29 years there were 49 cases (26.20%). Ranked 3rd in age group wife is from 35-39 years (13.37%) and the husband is the 35-39 age group (21.93%). 4th age group have lower rates is the 20-24 group in the wife (10.16%), while the husband is the group ≥ 40 years (12.30%) and the group with the lowest rate in the group wife ≥ 40 accounting for 2.67%, and in the husband is

20-24 group also accounted for 2.67%. In general, the patients in this study most of the year in the age at which fertility is highest.

- ❖ On the occupation: the test subjects to test chromosome is the staff, employed office properties accounted for the highest proportion; then to the group of workers in labor wife of 36 cases (19, 25%) of and husband 56 cases (29.94%); groups such lower percentage as: group of freelancers, business wife with 30 cases (16.04%), husband 33 cases (17.65%), farming wife team with 29 cases (15.51%) of, husband 23 cases (12.3%) and least army wife 2 cases (1.07%) and husband of 12 cases (6.42%). Generally couples in our study the majority of the professional group not exposed to the toxic affects infertility causes. These patients were assigned genetic testing to determine if they have the disorder at the chromosome level or not, but these abnormalities may be the cause of primary infertility.
- ❖ On the 187 couples (374 cases) of primary infertility is chromosome testing, analysis and detection karyotyp we have 41 couples (husband or wife) exhibit chromosomal disorders (accounting for 10.96%). In particular, in the wife 13 cases (31.71%), and the husband has 28 cases, accounting for 68.29%. Thus the expression of chromosomal disorders in couples with primary infertility is higher in husband wife.
- ❖ In 41 cases with chromosomal disorders, the majority of expression is sex chromosome disorder with 33 cases, accounting for 80.49%. Autosomal disorder with eight cases, accounting for 19.51%
- ❖ In the 33 cases of sex chromosome disorders:
 - ✓ The wife has eight cases: five cases brought Turner syndrome (1 case only, one case of mosaic two cell lines, one case of mosaic 3 cell lines and 1 case of chromosomal translocation between chromosomes X and No. 20), three cases of the syndrome of mosaic 3X 2 cell line.
 - ✓ The husband has 25 cases: 21 cases of Klinefelter syndrome brought (net 15 cases, 6 cases of mosaic 2 cell lines); 2 cases of mosaic 2 cell line, karyotyp 45, X [5] / 46, XY [95]; 2 cases of long branch off NSY Y
- ❖ 8 cases of autosomal disorder

- ✓ The wife has 5 cases: 2 cases brought translocation integration center between chromosome 21 and 21, chromosomes 13 and 15; 1 case deletions chromosome 16; 1 case of repeat chromosome 1 and 1 case inversion of chromosome 12.
- ✓ The husband three cases include: two cases of transfer the mind harmony between chromosomes (13; 15) and (14; 21); 1 case of reciprocal translocation between chromosomes (1; 2).
- ❖ This study contributes to find the primary cause of infertility in couples and then finding out the genetic advice.

12. Practical applicability:

Chromosome analysis in couples with primary infertility in order to detect chromosomal disorders, to find the cause of infertility in couples and genetic counseling.

13. Further research directions:

To further study with larger numbers

14. Thesis-related publications:

Date: December 2nd, 2012

Signature:

Full name: Cuc Anh Tran