**BỘ KHOA HỌC VÀ CÔNG NGHỆ**

VIỆN HÀN LÂM KHOA HỌC VÀ CÔNG NGHỆ VN
**VIỆN NGHIÊN CỨU HỆ GEN**

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

*Hà Nội, ngày 02 tháng 07 năm 2019*

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

# GIẢI TRÌNH TỰ VÀ XÂY DỰNG HOÀN CHỈNH HỆ GEN NGƯỜI VIỆT NAM ĐẦU TIÊN LÀM "TRÌNH TỰ THAM CHIẾU" VÀ BƯỚC ĐẦU PHÂN TÍCH NHÂN CHỦNG HỌC TIẾN HÓA NGƯỜI VIỆT NAM

**Mã số: ĐTĐL.CN-05/15**

Chủ nhiệm đề tài: PGS.TS Nông Văn Hải

Cơ quan chủ trì: Viện Nghiên cứu hệ gen

**Hà Nội, 08/2019**

## I. Thông tin chung về nhiệm vụ:

### 1. Tên nhiệm vụ, mã số:

Giải trình tự và xây dựng hoàn chỉnh hệ gen người Việt Nam đầu tiên làm "trình tự tham chiếu" và bước đầu phân tích nhân chủng học tiến hóa người Việt Nam.

Thuộc:

Chương trình: Đề tài độc lập cấp quốc gia

Mã số: ĐTĐL.CN-05/15

### 2. Mục tiêu nhiệm vụ:

#### *2.1. Mục tiêu chung:*

Giải trình tự hoàn chỉnh hệ gen của các thành viên của một số gia đình (bố mẹ và con) để lựa chọn làm trình tự tham chiếu (reference sequence) sơ bộ đầu tiên của người Việt Nam phục vụ cho các nghiên cứu lâu dài về hệ gen người Việt Nam. Phân tích được đặc điểm đa hình cấu trúc phân tử (đa hình nucleotide đơn, SNPs) trên cơ sở giải trình tự toàn bộ hệ gen ty thể và một phần nhiễm sắc thể Y của một số dân tộc trong cộng đồng người Việt Nam, qua đó xác định nguồn gốc các dân tộc, quan hệ chủng loại phát sinh và nhân chủng học tiến hóa người Việt Nam.

#### *2.2. Mục tiêu cụ thể:*

- Giải trình tự toàn bộ hệ gen của một số gia đình (bố mẹ và con) để lựa chọn trình tự tham chiếu (reference sequence) sơ bộ của người Việt Nam.

- Giải trình tự toàn bộ hệ gen ty thể và nghiên cứu đa hình nucleotide đơn trên vùng không trao đổi chéo của nhiễm sắc thể Y của >300 cá thể thuộc 10 dân tộc của 5 nhóm ngôn ngữ sống tại Việt Nam qua đó xác định nguồn gốc các dân tộc, quan hệ phát sinh và nhân chủng học tiến hóa người Việt Nam

**3. Chủ nhiệm nhiệm vụ:**

Họ và tên: Nông Văn Hải

Ngày, tháng, năm sinh: 01/12/1953 Giới tính: Nam

Học hàm, học vị/ Trình độ chuyên môn: PGS.TS/ Sinh học phân tử

Chức danh khoa học: Nghiên cứu viên cao cấp

Chức vụ: Chủ tịch Hội đồng khoa học Viện Nghiên cứu hệ gen, Viện Hàn lâm Khoa học và Công nghệ Việt Nam

Điện thoại: Tổ chức: 02437562934 Di động: 0904102458

Email: vhnong@igr.ac.vn

Tên tổ chức đang công tác: Viện Nghiên cứu hệ gen, Viện Hàn lâm Khoa học và Công nghệ Việt Nam

Địa chỉ tổ chức: Số 18 Hoàng Quốc Việt, Cầu Giấy, Hà Nội.

Địa chỉ nhà riêng: A1407, Sky City Towers, 88 Láng Hạ, Đống Đa, Hà Nội

**4. Tổ chức chủ trì nhiệm vụ**:

Tên tổ chức chủ trì nhiệm vụ: **Viện Nghiên cứu hệ gen**

Điện thoại: 02437918010

Website: www.igr.ac.vn

Địa chỉ: Số 18 Hoàng Quốc Việt, Cầu Giấy, Hà Nội

Họ và tên thủ trưởng tổ chức: PGS.TS. Nguyễn Huy Hoàng

Số tài khoản: 3713 Mã DVQHNS: 1115217

Kho bạc nhà nước: Kho bạc nhà nước Cầu Giấy, Hà Nội

Tên cơ quan chủ quản nhiệm vụ: Viện Hàn lâm Khoa học và Công nghệ Việt Nam

**5. Kinh phí và sử dụng kinh phí**

**a) Tổng kinh phí thực hiện**: 5.850.000.000 đồng (Năm tỷ, tám trăm năm mươi triệu đồng).

- Trong đó, kinh phí từ ngân sách SNKH: 5.850.000.000 đồng (Năm tỷ, tám trăm năm mươi triệu đồng).

  + Kinh phí khoán: 2.523.000.000 đồng (Hai tỷ, năm trăm hai mươi ba triệu đồng).

  + Kinh phí không giao khoán: 3.327.000.000 đồng (Ba tỷ, ba trăm hai mươi bảy triệu đồng).

- Kinh phí từ nguồn khác: Không

**b) Tình hình cấp và sử dụng kinh phí**

| Số TT | Theo kế hoạch | | Thực tế đạt được | | Ghi chú |
|---|---|---|---|---|---|
| | Thời gian | Kinh phí (Triệu đồng) | Thời gian | Kinh phí (Triệu đồng) | (Số đề nghị quyết toán) |
| 1 | 07-12/2015 | 2900 | 07-12/2015 | 37,8 | 37,8 |
| 2 | 01-12/2016 | 1550 | 01-12/2016 | 2852,664 | 2852,664 |
| 3 | 01-12/2017 | 1200 | 01-12/2017 | 2085,126 | 2049,126 |
| 4 | 01-12/2018 | 200 | 01-12/2018 | 597,18 | 633,180 |
| 5 | 01-07/2019 | 0 | 01-07/2019 | 204,689 | 204,689 |
| | Tổng cộng | 5850 | | 5777,459 | 5777,459<br>Còn lại: 72,541 |

**c) Kết quả sử dụng kinh phí theo các khoản chi**

| Số TT | Nội dung các khoản chi | Theo kế hoạch | | | Thực tế đạt được | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | Tổng | SNSK | Nguồn khác | Tổng | SNSK | Nguồn khác |
| 1 | Trả công lao động | 1650 | 1650 | 0 | 1650 | 1650 | 0 |
| 2 | Nguyên, vật liệu, năng lượng | 3300 | 3300 | 0 | 3300 | 3300 | 0 |
| 3 | Thiết bị, máy móc | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |

| | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 4 | Xây dựng, sửa chữa nhỏ | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 5 | Chi khác | 900 | 900 | 0 | 827,459 | 827,459 | 0 |
| | Tổng cộng | 5850 | 5850 | 0 | 5777,459 | 5777,459 | 0 |

**6. Thời gian thực hiện theo Hợp đồng**: 36 tháng

Bắt đầu: tháng 7 năm 2015

Kết thúc: tháng 7 năm 2018

Thời gian thực hiện theo văn bản điều chỉnh của cơ quan có thẩm quyền: 48 tháng (từ tháng 7 năm 2015 đến tháng 7 năm 2019), theo quyết định số 1805/QĐ-BKHCN về việc gia hạn thời gian thực hiện đề tài độc lập cấp quốc gia mã số ĐTĐL.CN-05/15.

**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 | Nông Văn Hải | PGS. TS | Viện Nghiên cứu hệ gen |
| 2 | Nguyễn Thùy Dương | TS | Viện Nghiên cứu hệ gen |
| 3 | Nguyễn Hải Hà | TS | Viện Nghiên cứu hệ gen |
| 4 | Nguyễn Đăng Tôn | TS | Viện Nghiên cứu hệ gen |
| 5 | Nguyễn Huy Hoàng | PGS. TS | Viện Nghiên cứu hệ gen |
| 6 | Huỳnh Thị Thu Huệ | TS | Viện Nghiên cứu hệ gen |
| 7 | Kim Thị Phương Oanh | TS | Viện Nghiên cứu hệ gen |
| 8 | Nguyễn Duy Bắc | PGS. TS. BS | Học viện Quân y |
| 9 | Võ Thị Bích Thủy | TS | Viện Nghiên cứu hệ gen |
| 10 | Lương Chi Mai | PGS. TS | Viện Công nghệ thông tin |

Danh sách các thành viên tham gia được căn cứ dựa trên quyết định số 12/QĐ-NCHG về việc thay đổi thành viên tham gia đề tài ngày 04 tháng 02 năm 2015.

**8. Tổ chức phối hợp thực hiện đề tài, dự án:**

| Số TT | Tên tổ chức đăng ký theo Thuyết minh | Tên tổ chức đã tham gia thực hiện | Nội dung tham gia chủ yếu | Sản phẩm chủ yếu đạt được |
|---|---|---|---|---|
| 1 | Viện Công nghệ thông tin, Viện Hàn lâm Khoa học và Công nghệ Việt Nam | Viện Công nghệ thông tin, Viện Hàn lâm khoa học và công nghệ Việt Nam | Tham gia thực hiện nội dung 6 trong thuyết minh đề tài | Module thu thập dữ liệu về hệ gen người và hệ gen ty thể của các dân tộc trên thế giới đã công bố. |
| 2 | Học viện Quân y, Bộ quốc phòng | Học viện Quân y, Bộ quốc phòng | Tham gia thực hiện nội dung 1 và nội dung 3 trong thuyết minh đề tài | Bộ hồ sơ bệnh án 10 cá thể thuộc 3 gia đình người Việt Nam. |
| 3 | Viện dân tộc học, Viện Hàn lâm Khoa học và Xã hội Việt Nam | Viện dân tộc học, Viện Hàn lâm Khoa học và Xã hội Việt Nam | Tham gia thực hiện nội dung 3 trong thuyết minh đề tài | Báo cáo tổng hợp 609 cá thể thuộc 17 dân tộc |
| 4 | Viện Nhân chủng học tiến hóa Max Planck | Viện Nhân chủng học tiến hóa Max Planck | Tham gia thực hiện nội dung 5 trong thuyết minh đề tài | Kết quả kiểm tra chéo trình tự hoàn chỉnh 3 cá thể và bộ dữ liệu về đa hình NST Y của 50 cá thể |

**9. Tình hình tổ chức, tham gia hội thảo hội nghị**

| TT | Theo kế hoạch<br>(Nội dung, thời gian và địa điểm) | Thực tế đạt được<br>(Nội dung, thời gian và địa điểm) |
|---|---|---|
| **1** | **Hội nghị quốc tế về nghiên cứu hệ gen - từ khoa học cơ bản đến ứng dụng**<br>Thời gian: Ngày 22 tháng 9 năm 2017<br>Địa điểm: Viện Hàn lâm Khoa họcvà Công nghệ Việt Nam, 18 Hoàng Quốc Việt, Hà Nội | **Hội nghị quốc tế về nghiên cứu hệ gen - từ khoa học cơ bản đến ứng dụng**<br>Thời gian: Ngày 22 tháng 9 năm 2017<br>Địa điểm: Viện Hàn lâm Khoa họcvà Công nghệ Việt Nam, 18 Hoàng Quốc Việt, Hà Nội |

| | | |
|---|---|---|
| **2** | **"The 1st AsiaEvo Conference"**<br>Thời gian: Ngày 18-20 tháng 4 năm 2018<br>Địa điêm: Thành phố Thâm Quyến, Trung Quốc | **"The 1st AsiaEvo Conference"**<br>Thời gian: Ngày 18-20 tháng 4 năm 2018<br>Địa điêm: Thành phố Thâm Quyến, Trung Quốc |

## 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:

**a) Sản phẩm Khoa học và Công nghệ chính:**

- Sản phẩm dạng I: Mẫu (model, maket); Sản phẩm (là hàng hóa, có thể được tiêu thụ trên thị trường); Vật liệu; Thiết bị, máy móc; Dây chuyền công nghệ; Giống cây trồng; giống vật nuôi và các loại khác.

| 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 hồ sơ bệnh án của 10 cá thể thuộc 03 gia đình | | x | | | x | | x | | |
| 2 | Ngân hàng mẫu DNA của 10 dân tộc người Việt Nam | x | | | x | | | x | | |

- Sản phẩm dạng II: Nguyên lý ứng dụng; Phương pháp; Tiêu chuẩn; Quy phạm; Phần mềm máy tính; Bản vẽ thiết kế; Quy trình công nghệ; Sơ đồ, bản đồ; Số liệu, cơ sở dữ liệu; Báo cáo phân tích; Tài liệu dự báo (phương pháp, quy trình, mô hình...); Đề án, quy hoạch; Luận chứng kinh tế - kỹ thuật, Báo cáo nghiên cứu khả thi và các sản phẩm khác.

| 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 |
| 3 | Trình tự hoàn chỉnh hệ gen của 10 cá thể (là các thành viên của 03 gia đình), lựa chọn được "trình tự chuẩn" đầu tiên cho người Việt | | x | | | x | | | x | |
| 4 | Các SNP của hệ | x | | | x | | | x | | |

| | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | gen ty thể của >300 cá thể thuộc 10 dân tộc (05 nhóm ngôn ngữ) | | | | | | | | | |
| 5 | Các SNP của vùng không tái tổ hợp trên nhiễm sắc thể Y của >300 cá thể thuộc 10 dân tộc (05 nhóm ngôn ngữ) | x | | | x | | | x | | |
| 6 | Phương pháp giải trình tự và phân tích toàn bộ hệ gen ty thể | | x | | | x | | | x | |
| 7 | Phương pháp giải trình tự và phân tích toàn bộ hệ gen người | | x | | | x | | | x | |

- Sản phẩm dạng III: Bài báo; sách chuyên khảo và sản phẩm khác

| **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 |
| **Sản phẩm đăng ký** | | | | | | | | | | |
| 1 | Bài báo (02 – 03 bài báo được đăng trên các tạp chí quốc tế có uy tín) | | x | | | x | | x | | |
| **Sản phẩm không đăng ký** | | | | | | | | | | |
| 2 | Bài báo | x | | | x | | | x | | |

| | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | đăng trên tạp chí quốc gia | | | | | | | | | |
| 3 | Hội nghị | x | | | x | | | x | | |

**b) Kết quả tham gia đào tạo sau đại học:**

| 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 | Thạc sĩ (1-2) | | x | | | x | | | x | |
| 2 | Tiến sĩ (tham gia đào tạo 1 TS) | x | | | | x | | | x | |

**c) Sản phẩm dự kiến đăng ký bảo hộ quyền sở hữu công nghiệp, quyền đối với giống cây trồng:**

| 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 | 01 giải pháp hữu ích (được chấp nhận đơn) về quy trình phát hiện đa hình nucleotit đơn trên nhiễm sắc thể Y ở người | | x | | | x | | x | | |

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

| TT | Tên sản phẩm | Thời gian dự kiến ứng dụng | Cơ quan dự kiến ứng dụng | Ghi chú |
|---|---|---|---|---|
| 1 | Phương pháp giải trình tự và phân tích toàn bộ hệ gen người | | | |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| 2 | Phương pháp giải trình tự và phân tích toàn bộ hệ gen ty thể | | | |
| 3 | Quy trình phát hiện đa hình nucleotit đơn trên nhiễm sắc thể Y ở người | | | |

**2. Về những đóng góp mới của nhiệm vụ:**

- Đề tài đã giải mã và phân tích được 10 cá thể người Việt Nam với độ bao phủ 30X cao nhất từ trước tới nay, do đó dữ liệu có chất lượng và độ tin cậy cao có thể sử dụng làm cơ sở dữ liệu tham chiếu hệ gen người Việt Nam.

- Đề tài đã giải mã và phân tích được toàn bộ hệ gen ty thể của 609 cá thể thuộc 17 dân tộc Việt Nam, từ đó xây dựng được cơ sở dữ liệu gồm 1158 đa hình nucleotide đơn trên hệ gen ty thể làm cơ sở cho các nghiên cứu di truyền quần thể và di truyền bệnh học do gen ty thể tiếp theo. Ngoài ra, đề tài phát hiện được 111 dòng nhánh mới là vào khoảng 2,5 đến 3 nghìn năm trước trùng với các bằng chứng khảo cổ học đã chỉ ra nền văn hoá Đông Sơn được mở rộng khắp Việt Nam cùng với văn minh lúa nước vào khoảng thời gian tương tự 2,6 nghìn năm trước.

- Đề tài đã xác định được 57 đa hình nucleotide đơn trên nhiễm sắc thể Y của 600 cá thể thuộc 17 dân tộc làm cơ sở dữ liệu cho các nghiên cứu di truyền quần thể và di truyền bệnh học do gen trên nhiễm sắc thể Y.

**3. Về hiệu quả của nhiệm vụ:**

**3.1. Hiệu quả kinh tế**

Phát triển các phương pháp và liệu pháp điều trị như liệu pháp y học tái tạo và tế bào gốc, liệu pháp gen, các loại thuốc chống thải ghép trong ghép mô/ cơ quan, phát triển các loại thuốc điều trị hiệu quả hơn.

**3.2. Hiệu quả xã hội**

Khi có trình tự chuẩn của người Việt Nam, các nghiên cứu tiếp theo sẽ là giải trình tự các cá thể mắc bệnh truyền nhiễm, ung thư, di truyền… Từ đó tìm ra sự khác biệt về mặt hệ gen giữa người thường và người bị bệnh. Nghiên cứu sự đa dạng hệ gen của các nhóm dân tộc khác nhau hiện đang sinh sống trên lãnh thổ Việt Nam. Trên cơ sở sự khác

biệt về hệ gen giữa người thường và người bệnh, giữa các cá thể thuộc các dân tộc khác nhau, có thể tìm ra các chỉ thị sinh học để chẩn đoán bệnh được hiệu quả hơn.

**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**: Đề tài đã tiến hành bám sát các mục tiêu và thực hiện đầy đủ nội dung như đăng ký trong thuyết minh đề tài và hợp đồng thực hiện đề tài khoa học và công nghệ. Ngoài ra, đề tài đã thực hiện vượt mức về số lượng, khối lượng hoặc chất lượng các sản phẩm đăng ký trong thuyết minh, cụ thể là:

| TT | Tên sản phẩm | Số lượng | | Chất lượng | | Giải trình |
|---|---|---|---|---|---|---|
| | | Thuyết minh | Thực tế | Xuất sắc | Đạt | |
| **Sản phẩm dạng I** | | | | | | |
| 1 | Bộ hồ sơ bệnh án của 10 cá thể thuộc 03 gia đình | 10 bộ hồ sơ | Đạt | x | | Số lượng hồ sơ bệnh án đạt yêu cầu tuy nhiên chất lượng hồ sơ bệnh rất tốt. Các xét nghiệm kiểm tra sức khoẻ được thực hiện chi tiết, đầy đủ bao gồm: 11 chỉ số lâm sàng, 26 chỉ số cận lâm sàng. Ngoài ra, chúng tôi còn thực |

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | | | | hiện karyotyping để đánh giá bất thường nhiễm sắc thể |
| 2 | Ngân hàng mẫu DNA của 10 dân tộc người Việt Nam | 300 mẫu DNA của các cá thể thuộc 10 dân tộc | 609 mẫu DNA của các cá thể thuộc 17 dân tộc | x | | Vượt số lượng dân tộc yêu cầu và vượt gấp đôi số lương mẫu DNA. DNA có nồng độ cao và chất lượng tốt. |

**Sản phẩm dạng II**

| TT | Tên sản phẩm | Số lượng | | Chất lượng | | Giải trình |
|---|---|---|---|---|---|---|
| | | Thuyết minh | Thực tế | Xuất sắc | Đạt | |
| 3 | Trình tự hoàn chỉnh hệ gen của 10 cá thể (là các thành viên của 03 gia đình), lựa chọn được "trình tự chuẩn" đầu tiên cho người Việt | Dữ liệu về trình tự của 10 cá thể là thành viên của 3 gia đình | Đạt | x | | Đạt về số lượng nhưng chất lượng vượt mức. Dữ liệu trình tự có độ tin cây cao với độ bao phủ trung bình 32X (cao nhất từ trước đến nay so với các nghiên cứu khác về hệ gen người Việt Nam chỉ thực hiện với độ bao phủ 4X – 17X) |
| 4 | Các SNP của hệ gen ty thể của >300 cá thể thuộc 10 dân tộc (05 nhóm ngôn ngữ) | Kết quả về các đa hình hệ gen ty thể của 300 cá thể thuộc 10 dân tộc (5 nhóm ngôn ngữ) | Kết quả chi tiết các đa hình hệ gen ty thể của 609 cá thể thuộc 17 dân tộc (5 nhóm ngôn ngữ) | x | | Vượt mức cả về số lượng và chất lượng. Đã xác định được toàn bộ SNP trên hệ gen ty thể của 609 cá thể thuộc 17 dân tộc. Ngoài ra thực hiện được nhiều phân tích về các đa hình này cũng như xác định |

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | | | | được các nhóm đơn bội ty thể của 609 cá thể này |
| 5 | Các SNP của vùng không tái tổ hợp trên nhiễm sắc thể Y của >300 cá thể thuộc 10 dân tộc (05 nhóm ngôn ngữ) | Kết quả về các SNP vùng không tái tổ hợp trên NST Y của 300 cá thể thuộc 10 dân tộc (5 nhóm ngôn ngữ) | Kết quả về các SNP vùng không tái tổ hợp trên NST Y của 600 cá thể thuộc 17 dân tộc (5 nhóm ngôn ngữ) | x | | Vượt mức cả về số lượng và chất lượng. Đã xác định được 57 SNP trên NST Y của 600 cá thể thuộc 17 dân tộc. Ngoài ra thực hiện được nhiều phân tích về các đa hình này cũng như xác định được các nhóm đơn bội NSTY của các thể này |
| 6 | Phương pháp giải trình tự và phân tích toàn bộ hệ gen ty thể | Phương pháp giải trình tự toàn bộ và phân tích hệ gen ty thể | Đạt | x | | Phương pháp được tối ưu hoá và có độ tin cậy cao trong việc đưa ra kết quả |
| 7 | Phương pháp giải trình tự và phân tích toàn bộ hệ gen người | Phương pháp giải trình tự toàn bộ và phân tích hệ gen người | Đạt | x | | Phương pháp đã được kiểm tra về mặt chất lượng phát hiện biến thể bằng giải trình tự Sanger. Kết quả nhận được từ việc sử dụng phương pháp này hoàn toàn giống với kết quả kiểm định |
| **Sản phẩm dạng III** | | | | | | |
| 8 | Bài báo được | 2 – 3 | 2 | x | | Đạt yêu cầu về số |

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| | đăng trên các tạp chí quốc tế có uy tín | | | | | lượng nhưng chất lượng cao. Hai bài báo được đăng trên hai tạp chí SCI Q1 là Scientific Reports (IF 2018: 4.011) và European Journal of Human Genetics (IF 2018: 3.650) |
| 9 | Bài báo đăng trên tạp chí quốc gia | 0 | 3 | x | | Vượt mức công bố thêm 3 công trình trên các tạp chí uy tín quốc gia |
| 10 | Hội nghị | 0 | 2 | x | | Vượt mức tham gia báo cáo tại 2 hội nghị quốc tế tổ chức tại Việt Nam và Trung Quốc |
| 12 | Tiến sĩ (tham gia đào tạo) | 1 | 2 | | x | Vượt mức tham gia đào tạo 01 tiến sĩ |
| 13 | Giải pháp hữu ích (được chấp nhận đơn) | 1 | 1 | x | | Đạt chỉ tiêu số lượng chất lượng tốt. Giải pháp hữu ích được chấp nhận đơn và có triển vọng được bảo hộ |

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** | **THỦ TRƯỞNG** |
| (*Học hàm, học vị, Họ, tên và chữ ký*) | **TỔ CHỨC CHỦ TRÌ NHIỆM VỤ** |
| | (*Họ, tên, chữ ký và đóng dấu*) |