

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

Hà nội, ngày 27 tháng 01 năm 2023

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 áp dụng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới trong sàng lọc trước sinh không xâm lấn.

Mã số: ĐTĐL.CN - 08/19

Thuộc: Đề tài độc lập cấp nhà nước.

2. Mục tiêu nhiệm vụ:

1. Xây dựng quy trình kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới trong sàng lọc trước sinh không xâm lấn.

2. Đánh giá độ chính xác của kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới trong sàng lọc trước sinh không xâm lấn đối với một số rối loạn nhiễm sắc thể thường gặp.

3. Chủ nhiệm nhiệm vụ: GS. TS. Nguyễn Duy Bắc

4. Tổ chức chủ trì nhiệm vụ: Học viện Quân Y

5. Tổng kinh phí thực hiện: **7.225,0** triệu đồng.

Trong đó, kinh phí từ ngân sách SNKH: **7.225,0** triệu đồng.

Kinh phí từ nguồn khác: triệu đồng.

6. Thời gian thực hiện theo Hợp đồng:

Bắt đầu: 01/02/2019

Kết thúc: 31/01/2022

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

31/01/2023

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 Duy Bắc	Giáo sư, Tiến sĩ	Học viện Quân y
2	TS. Đặng Tiến Trường	Tiến sĩ	Học viện Quân y
3	PGS.TS. Trịnh Thế Sơn	Phó giáo sư, Tiến sĩ	Học viện Quân y
4	PGS.TS. Lương Thị Lan Anh	Phó giáo sư, Tiến sĩ	Đại học Y Hà Nội
5	PGS.TS. Nguyễn Đặng Tôn	Phó giáo sư, Tiến sĩ	Viện HL KH&CN VN
6	Nguyễn Hải Hà	Tiến sĩ	Viện HL KH&CN VN
7	Lê Thị Thanh Hương	Tiến sĩ	Bệnh viện đa khoa Vinmec
8	Trần Thị Bích Ngọc	Thạc sĩ	Bệnh viện Phụ sản Hà Nội
9	Triệu Tiến Sang	Tiến sĩ	Học viện Quân Y
10	BS. Ngô Văn Nhật Minh	Bác sĩ	Học viện Quân y

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	Quy trình tách chiết DNA tự do phôi thai trong máu mẹ.		x			x			x	
2	Quy trình giải trình tự gen thế hệ mới trong sàng lọc trước sinh đối với một số rối loạn NST thường gặp.		x			x			x	
3	Báo cáo kết quả về độ nhạy, độ đặc hiệu và giá trị tiên đoán dương tính của kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới trong phát hiện một số rối loạn NST thường gặp.		x			x			x	
4	Báo cáo tóm tắt		x			x			x	
5	Báo cáo tổng kết		x			x			x	
6	03 Bài báo trong nước		x			x			x	
7	Bài báo quốc tế (Đã gửi bài và có 02 phản biện)		x			x			x	
8	Tham gia đào tạo Tiến sĩ		x			x			x	
9	Tham gia đào tạo Thạc sĩ		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
1				
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

2. Về những đóng góp mới của nhiệm vụ:

Kỹ thuật giải trình tự thế hệ mới (NGS) tạo ra cuộc cách mạng trong công nghệ sinh học trong thời gian gần đây. Đây là một trong những công trình đầu tiên ở Việt Nam áp dụng kỹ thuật giải trình tự thế hệ mới (NGS) trong xét nghiệm không xâm lấn để sàng lọc rối loạn trên 24 nhiễm sắc thể. Kết quả của đề tài cùng với nhiều nghiên cứu trên thế giới cho thấy NIPT-NGS được thực hiện với độ chính xác cao, an toàn so với xét nghiệm xâm lấn và có giá thành hợp lý. Sàng lọc rối loạn nhiễm sắc thể dựa trên kỹ thuật NIPT-NGS tạo ra nhiều lợi ích như giảm chi phí giải trình tự, có khả năng đánh giá tổn thương cấu trúc nhiễm sắc thể, khả năng tự động hóa cao giúp giảm thiểu những sai sót trong quá trình thực hiện. Đồng thời, kỹ thuật giúp tăng tỷ lệ sinh trẻ khỏe mạnh do kiểm soát được hầu hết những rối loạn lớn về cấu trúc và số lượng nhiễm sắc thể.

Bên cạnh đó đề tài giúp nâng cao khả năng chuyên môn kỹ thuật sâu; nâng cáo hiệu quả chẩn đoán trước sinh. Qua đề tài, cán bộ được trưởng thành về năng lực nghiên cứu và chuyên môn, phục vụ cho đào tạo và nghiên cứu khoa học. Góp phần đào tạo một đội ngũ cán bộ có trình độ chuyên môn sâu về lĩnh vực sàng lọc trước chýên phôi, sinh thiết phôi.

3. Về hiệu quả của nhiệm vụ:

3.1. Hiệu quả kinh tế

Kỹ thuật xét nghiệm không xâm lấn có nhiều ưu điểm: không gây nguy cơ đối với thai nhi, có thể thực hiện sớm (tuần thứ 8 sau khi thụ thai), có thể tiến hành trên những thai phụ có nguy cơ cao cũng như những thai phụ tình nguyện. Áp dụng kỹ thuật NIPT giúp giảm số trẻ sinh ra bị dị tật, giúp giảm gánh nặng

cho gia đình và xã hội cả về kinh tế lẫn tinh thần.

3.2. Hiệu quả xã hội

Áp dụng kỹ thuật NIPT giúp giảm tỷ lệ trẻ sinh ra bị dị tật, giúp giảm bớt gánh nặng chăm sóc, giáo dục trẻ tàn tật. Thai phụ mang thai dị tật có thể xem xét đình chỉ thai nghén ở thai kỳ 1 thay vì đình chỉ thai nghén ở thai kỳ 2, giúp giảm gánh nặng cho hệ thống y tế, đảm bảo sức khỏe cho người phụ nữ.

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 cơ bản hoàn thành các sản phẩm bảo đảm đủ khối lượng, chất lượng, thời gian (sau khi được gia hạn).

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 ĐỀ TÀI



Đại tá Nguyễn Duy Bắc



Trung tướng Nguyễn Xuân Kiên