

Thư Mời

**HỘI NGHỊ
KHOA HỌC TOÀN QUỐC NĂM 2022
CỦA HỘI DI TRUYỀN Y HỌC VIỆT NAM**

CHỦ ĐỀ: SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN BỆNH TẬT DI TRUYỀN

NHÀ TÀI TRỢ



Thời gian: Ngày 18-19 tháng 10 năm 2022

Địa điểm: Trường Đại học Y Hà Nội (Số 1 Tôn Thất Tùng, Đống Đa, Hà Nội)

Trân Trọng Kính Mời

Đến tham dự

HỘI NGHỊ KHOA HỌC TOÀN QUỐC NĂM 2022 CỦA HỘI DI TRUYỀN Y HỌC VIỆT NAM

Thời gian: Ngày 18 - 19 tháng 10 năm 2022
Địa điểm: Hội trường B, Trường Đại học Y Hà Nội

Rất hân hạnh được đón tiếp!

BAN TỔ CHỨC HỘI NGHỊ
CHỦ TỊCH
HỘI DI TRUYỀN Y HỌC VIỆT NAM



PGS.TS.BS. TRẦN ĐỨC PHẦN



CHƯƠNG TRÌNH HỘI NGHỊ DI TRUYỀN TOÀN QUỐC NĂM 2022

01 LỚP ĐÀO TẠO Y KHOA LIÊN TỤC (CME)

Nội dung: Giải trình tự thế hệ mới - Phiên giải kết quả cơ bản (05 tiết)

Thời gian: Chiều 18/10/2022 (thứ 3): **14:00-17:30**

Hình thức: HYBRID, kết hợp học trực tiếp và trực tuyến

02 HỘI NGHỊ CHÍNH THỨC NGÀY 19/10/2022 (THỨ 4): 8:15-17:30

STT	Nội dung chi tiết	Thời gian	Hội trường B	Phụ trách
	Sáng 19/10/2022: 8:15-12:00			
1	Khai mạc hội nghị	8:15-8:25	201	PGS.TS.BS. Trần Đức Phấn
2	Phiên toàn thể: Chủ tọa: PGS.TS.BS. Trần Đức Phấn; GS.TS.BS. Trương Đình Kiệt, PGS.TS.BS. Trần Danh Cường, GS.TS.BS. Lương Xuân Hiến.			
2.1	Các tiến bộ trong chẩn đoán và can thiệp di truyền	8:25-8:45	201 + 202	PGS.TS.BS Trần Đức Phấn
2.2	Sàng lọc và chẩn đoán các bất thường bẩm sinh của thai bằng siêu âm 3D và 4D	8:45-9:05	201 + 202	PGS.TS.BS. Trần Danh Cường
2.3	Genetic counseling in reproductive health	9:05-9:35	201+202	Prof. Sultana MH Faradz, MD. PhD, President of Indonesia Society of Genetic Counselor (ISGC)
3	Thảo luận	9:35-9:55		
	Giải lao (Tea break)	9:55-10:05		

4 Phiên chuyên đề: 10:05-12:00 và 13:30-17:30								
STT	Nội dung	Thời gian	Hội trường B	Báo cáo viên	Nội dung	Thời gian	Hội trường B	Báo cáo viên
Phiên sáng 19/10/2022								
	Chuyên đề 1: Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh Chủ tọa: PGS.TS.BS. Trần Đức Phấn, PGS.TS.BS. Trần Danh Cường, PGS.TS.BS. Trần Thị Thanh Hương, TS.BS. Nguyễn Khắc Hân Hoan				Chuyên đề 3: Di truyền bệnh hiếm và sàng lọc sơ sinh Chủ tọa: GS.TS. Nông Văn Hải, PGS.TS.BS. Lương Thị Lan Anh, PGS.TS.BS. Lương Thị Hồng Vân			
4.1	Cập nhật tiến bộ di truyền sản phụ khoa	10:05-10:25	201	TS.BS. Đoàn Thị Kim Phụng Đại học Y Hà Nội	Sàng lọc sơ sinh và sàng lọc người lành mang gen ở kỷ nguyên gen thay thế trong bệnh teo cơ tủy	10:05-10:25	202	PGS.TS.BS. Vũ Chí Dũng BV Nhi Trung ương
4.2	NIPS mở rộng và hướng xử trí trong trường hợp kết quả dương tính	10:25-10:45	201	PGS.TS.BS Nguyễn Việt Nhân Bệnh viện Vinmec	Chẩn đoán và tư vấn di truyền bệnh lý hiếm gặp tại Bệnh viện Trường Đại học Y dược Huế	10:25-10:45	202	PGS.TS.BS. Hà Thị Minh Thi ĐH Y dược Huế
4.3	Có nên mở rộng xét nghiệm NIPT cơ bản ngoài các trisomy 13,18,21 hay không?	10:45-11:05	201	BSCKI. Nguyễn Vạn Thông BV Hùng Vương	Di truyền phân tử trong thiếu hụt hormone tăng trưởng	10:45-11:05	202	Ths.BS. Nguyễn Thu Hà BV Nhi Trung ương
4.4	Chẩn đoán trước sinh các biến thể số lượng bản sao vùng 22q11.2 bằng kỹ thuật Bobs	11:05-11:25	201	PGS.TS.BS. Hoàng Thị Ngọc Lan BV Phụ sản Trung Ương	Di truyền phân tử, tương quan kiểu gen và kiểu hình của cường insulin bẩm sinh, vai trò của giải trình tự thế hệ mới và CGH	11:05-11:25	202	Ths.BS. Nguyễn Hoàng Lan BV Nhi Trung ương
4.5	Song thai một bánh rau hai buồng ối có giới tính trái ngược: báo cáo một trường hợp	11:25-11:40	201	TS.BS. Nguyễn Thị Sim BV Phụ sản Hà Nội	Hội chứng Emanuel: Báo cáo ca bệnh tại Bệnh viện Nhi Trung ương	11:25-11:40	202	TS.BS. An Thùy Lan BV Nhi Trung Ương
	Thảo luận	11:40-12:00	201		Thảo luận	11:40-12:00	202	
	Ăn trưa	Toàn thể Hội nghị: 201+202						

Phiên chiều 19/10/2022

Chuyên đề 1: Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh (tiếp) Chủ tọa: PGS.TS.BS. Nguyễn Viết Nhân; PGS.TS.BS. Nguyễn Duy Ánh, PGS.TS.BS. Hoàng Thị Ngọc Lan, TS.BS. Nguyễn Khắc Hân Hoan					Chuyên đề 4: Di truyền thần kinh, ty thể, tim mạch, rối loạn chuyển hóa bẩm sinh Chủ tọa: PGS.TS.BS. Vũ Chí Dũng; PGS.TS.BS. Phan Thị Hoan; GS.TS. Nguyễn Huy Hoàng, PGS.TS.BS. Hà Thị Minh Thi			
4.6	Phát hiện bất thường di truyền trong chẩn đoán trước sinh bằng phương pháp array CGH	13:30-13:50	201	Ths.BS. Lê Thị Khánh Linh BV Từ Dũ	Bệnh teo cơ tủy: Các tiến bộ về điều trị và thực trạng tại Việt Nam	13:30-13:50	202	TS.BS. Nguyễn Ngọc Khánh BV Nhi Trung Ương
4.7	Chẩn đoán trước sinh bất thường nhiễm sắc thể bằng kỹ thuật giải trình tự CNV	13:50-14:10	201	TS.BS. Lê Phan Tường Quỳnh Đại học Y dược Huế	Kiểu gen, kiểu hình và kết quả điều trị enzyme thay thế cho Hurler và Hunter	13:50-14:10	202	TS.BS. Cấn Thị Bích Ngọc BV Nhi Trung Ương
4.8	Mất alen (Allelic dropout - ADO) trong chẩn đoán di truyền trước làm tổ - Bài học từ đột biến gen IDUA và UNC80	14:10-14:30	201	PGS.TS.BS. Trần Văn Khoa Học viện Quân Y	Di truyền bệnh ty thể: xác định đột biến gen trong hỗ trợ chẩn đoán bệnh.	14:10-14:30	202	PGS.TS. Trịnh Hồng Thái Đại học Khoa học Tự nhiên
4.9	Phát hiện đột biến mới trên gen OCA2 và chẩn đoán di truyền tiền lâm tổ bệnh bạch tạng tuyp 2 (Oculocutaneous albinism 2 - OCA2)	14:30-14:45	201	TS. Triệu Tiến Sang Học viện Quân Y	Di truyền phân tử trong tăng lipid có tính chất gia đình: tương quan kiểu gen, kiểu hình và điều trị	14:30-14:45	202	ThS.BS. Đỗ Thị Thanh Mai BV Nhi Trung ương
4.10	Phát hiện các bất thường vi mất đoạn phổ biến ở phôi tiền lâm tổ bằng phương pháp Pre-implementation Genetic Testing (PGT max 1).	14:45-15:00	201	ThS. Nguyễn Quang Vinh Giám Đốc TTXN Quốc tế, Gentis-Eurofins scientific	Bệnh học khiếm khuyết tổng hợp thể xeton: Cơ chế phân tử và thực trạng chẩn đoán và điều trị	14:45-15:00	202	Ths.BS. Đỗ Tiến Sơn BV Nhi Trung ương
4.11	Kết cục thai kỳ của Trisomy 13 thể khảm và trisomy 13 bán phần	15:00-15:15	201	BS. Bùi Kiều Yến Trang BV Từ Dũ	Phát hiện các biến đổi di truyền trên bệnh nhân U nguyên bào thần kinh bằng kỹ thuật lai hệ gen so sánh aCGH	15:00-15:15	202	TS. Nguyễn Thị Mai Hương BV Nhi Trung Ương
	Thảo luận	15:15-15:30	201		Thảo luận	15:15-15:30	202	

Giải lao (Tea break): 15:30-15:40

Phiên chiều 19/10/2022 (tiếp)

	Chuyên đề 2: Di truyền sinh sản Chủ tọa: GS.TS.BS. Trần Thiết Sơn, PGS.TS.BS. Trần Đức Phấn, PGS.TS.BS. Trần Văn Khoa, PGS.TS.BS. Vũ Chí Dũng				Chuyên đề 5: Di truyền Miễn dịch, Ung thư, Huyết học Chủ tọa: GS.TS.BS. Phạm Quang Vinh, GS.TS.BS. Lương Xuân Hiến, PGS.TS.BS. Phạm Cẩm Phương, PGS.TS.BS. Nguyễn Nam Thắng			
4.12	Cập nhật về di truyền phân tử trong rối loạn biệt hoá/phát triển giới tính, vai trò của giải trình tự gen thế hệ mới và CGH	15:40-16:00	201	PGS.TS.BS. Vũ Chí Dũng BV Nhi Trung ương	Bệnh phù mạch di truyền: chẩn đoán và điều trị	15:40-16:00	202	PGS.TS.BS. Hoàng Thị Lâm Đại học Y Hà Nội
4.13	Chẩn đoán và điều trị hội chứng kém nhạy cảm androgen.	16:00-16:15	201	GS.TS.BS. Trần Thiết Sơn Đại học Y Hà Nội	Phát triển điểm nguy cơ methyl hóa DNA để nhận biết bệnh nhân COVID-19 có tiến triển nghiêm trọng	16:00-16:15	202	TS. Lưu Phúc Lợi Garvan Institute of Medical Research
4.14	Điều trị hiếm muộn cho bệnh nhân Klinefelter	16:15-16:30	201	PGS.TS.BS. Trịnh Thế Sơn Học viện Quân Y	Triển vọng và ứng dụng giải trình gene thế hệ mới (NGS) trong xét nghiệm liên quan đến điều trị bệnh ung thư	16:15-16:30	202	PGS.TS.BS. Phạm Cẩm Phương BV Bạch Mai
4.15	Điều trị hiếm muộn cho bệnh nhân 47,XXX	16:30-16:45	201	ThS.BS. Mai Bá Tiến Dũng BV Bình Dân	Đánh giá nguy cơ ung thư dưới góc nhìn di truyền	16:30-16:45	202	BS. Đỗ Phước Huy Tổ chức bệnh hiếm Việt Nam
4.16	Ảnh hưởng của lối sống đến khả năng sinh sản	16:45-17:00	201	Ths.BS. Bạch Huy Anh BV Bưu điện	Chẩn đoán di truyền phân tử và vai trò trong điều trị bệnh máu ác tính CML	16:45-17:00	202	Ths.BS. Nguyễn Thanh Ngọc Bình BV Huyết học - Truyền máu TW
4.17	Nghiên cứu mức độ biểu hiện mRNA của gen SPAG8 ở bệnh nhân vô sinh nam	17:00-17:15	201	TS.BS. Vũ Thị Hà Đại học Y Hà Nội	Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh bệnh tan máu bẩm sinh tại viện Huyết học truyền máu trung ương	17:00-17:15	202	Ths.BS. Nguyễn Minh Thu BV Huyết học - Truyền máu TW
	Thảo luận	17:15-17:30	201		Thảo luận	17:15-17:30	202	

STT	Tên báo cáo	STT	Tên báo cáo
1	Phát hiện đột biến mới c.217-1G>C Gene <i>MBD5</i> ở trẻ chậm phát triển tâm thần	16	Report of three cases of neurofibromatosis type 1 and the role of genetic counseling
2	Phân tích di truyền phân tử các bệnh nhân Việt Nam mắc ly thượng bì bong nước và bạch tạng da bằng giải trình tự toàn bộ hệ gen mã hóa	17	Phát hiện đột biến mới trên gen <i>AR</i> ở bệnh nhân mắc hội chứng kháng androgen
3	Sàng lọc đột biến gen gây bệnh dị tật móng mắt trên người Việt Nam	18	Báo cáo trường hợp chậm phát triển tâm thần di truyền liên quan gen <i>IQSEC2</i>
4	Nghiên cứu và sản xuất protein/enzyme thể hệ mới định hướng ứng dụng sản xuất kit xét nghiệm	19	Quy trình xét nghiệm chẩn đoán trước sinh tại Vinmec: Hiệu quả của xét nghiệm SNP array và giải trình tự 6700 gen
5	Lần đầu phát hiện đột biến hiếm c.485A>C gene <i>SRD5A2</i> gây rối loạn phát triển giới tính ở trẻ sơ sinh	20	Nghiên cứu ứng dụng kỹ thuật phân tích liên kết gen trong chẩn đoán trước chuyển phôi bệnh Hemophilia A
6	Đánh giá kết quả chẩn đoán trước sinh hội chứng Turner tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội	21	Áp dụng mô hình sàng lọc tiền sản giật quý I thai kỳ tại BV Phụ sản TP Cần Thơ
7	Báo cáo ca bệnh: Đột biến gen <i>TCIRG1</i> ở trẻ bị bệnh xương hóa đá di truyền lặn với một đột biến mới phát sinh (de novo)	22	Nipt phát hiện chuyển đoạn không cân bằng giữa hai NST 13 và 18: Báo cáo ca bệnh
8	Nghiên cứu tiến hóa của ung thư biểu mô đường mật trong gan từ dữ liệu giải trình tự ARN đơn tế bào	23	Báo cáo ca bệnh: chẩn đoán trước sinh một thai mắc bệnh loạn dưỡng cơ becker bằng kỹ thuật sinh thiết gai rau tại Bệnh viện phụ sản Hà Nội
9	Báo cáo ca bệnh: Bất thường nhiễm sắc thể X hiếm gặp dạng Isodicentric trên bệnh nhân mắc hội chứng Turner	24	Sàng lọc di truyền tiền làm tổ cho bệnh thalassemia và hội chứng Marfan ở Việt Nam
10	Xác định các đặt điểm methyl hóa trong các nhóm u tuyến giáp dạng nang có vỏ bao	25	Nghiên cứu xây dựng bộ kit cho xét nghiệm sàng lọc di truyền tiền làm tổ PGT-M cho các bệnh di truyền đơn gen phổ biến ở Việt Nam
11	Tích hợp phân tích methyl hóa DNA và sự thay đổi số lượng bản sao trong chẩn đoán tế bào học tuyến giáp	26	Những yếu tố gene và di truyền mới liên quan đến vô sinh hiếm muộn nam/nữ và phương pháp xét nghiệm sàng lọc.
12	Nghiên cứu một số biến thể gen tăng nguy cơ huyết khối ở bệnh nhân mất thai tái diễn	27	Genetic landscape of copy number variation in a Vietnamese cohort of 5008 fetuses with clinical anomalies during pregnancy
13	Phát hiện đột biến mới tạo mã kết thúc trên exon 1 (c.109C>T) gen WAS tại Bệnh viện Nhi Trung Ương: Báo cáo ca bệnh	28	Personalized Assay K-Track® to Detect Actionable Mutations and Minimal Residual Disease in Solid Tumors
14	Phân tích SNP array của thai có bất thường tim mạch trên siêu âm	29	Mức độ mất đoạn lớn và số bản sao DNA ty thể trong mô phổi của bệnh nhân mắc bệnh phổi không ung thư
15	Hội chứng Cat-eye - báo cáo trường hợp lâm sàng	30	Mối liên quan giữa HLA-DQB1 với khả năng dị ứng thuốc ở bệnh nhân động kinh được điều trị bằng Carbamazepine

HƯỚNG DẪN VÀO HỘI TRƯỜNG

Đường Tôn Thất Tùng

