***Mẫu 11a:*** *Thông tin luận án- tiếng Việt*

**TÓM TẮT THÔNG TIN LUẬN ÁN**

(khoảng 1 – 1.5 trang A4)

Tên đề tài luận án: NGHIÊN CỨU XÁC ĐỊNH CÁC SNP CÓ LIÊN QUAN NGUY CƠ UNG THƯ VÚ Ở NGƯỜI VIỆT NAM

Ngành: Di truyền học

Mã số ngành: 62420121

Họ tên nghiên cứu sinh: Nguyễn Thị Ngọc Thanh

Khóa đào tạo: K26/2016

Người hướng dẫn khoa học: PGS. TS. Nguyễn Thị Huệ

Cơ sở đào tạo: Trường Đại học Khoa học Tự nhiên, ĐHQG.HCM

**1. TÓM TẮT NỘI DUNG LUẬN ÁN**:

Nghiên cứu này được thực hiện nhằm xác định mối liên quan của SNP với nguy cơ UTV nhằm cung cấp thông tin về chỉ thị tiềm năng trong hỗ trợ dự đoán sớm nguy cơ mắc bệnh ở phụ nữ Việt Nam. Để thực hiện mục tiêu đề tài trên, nghiên cứu bệnh – chứng được thực hiện với nhóm bệnh gồm 300 bệnh nhân UTV và nhóm chứng gồm 300 người không mắc ung thư. 50 SNP trong nghiên cứu này được chọn dựa trên tiêu chí về tần số trong quần thể và mức độ liên quan UTV nhằm đạt độ tin cậy của phân tích từ 80% trở lên ở cỡ mẫu 300 bệnh và 300 chứng. Từng SNP được xây dựng phương pháp xác định kiểu gen bằng phương pháp HRM, 2 SNP được xác định bằng phương pháp TAPMA, và 1 SNP được xác định bằng phương pháp Tetra-Arms-PCR. Cuối cùng, nghiên cứu này tập trung phân tích mối liên quan của từng SNP và các SNP Haplotype này với nguy cơ UTV ở người Việt Nam bằng các kiểm định thống kê đặc trưng cho nghiên cứu mối liên quan.

Đề tài đã đạt được các kết quả chính như sau:

* Xây dựng thành công phương pháp xác định kiểu gen ổn định và đặc hiệu cho 50 SNP, trong đó 47 SNP sử dụng phương pháp HRM, 2 SNP sử dụng phương pháp TAPMA, và 1 SNP sử dụng phương pháp Tetra-Arms-PCR. Với nồng độ DNA 20ng – 100ng trong một phản ứng, phương pháp xác định kiểu gen của 45 SNP có độ nhạy trên 90%.
* Trong 50 SNP mục tiêu, nghiên cứu đã xác định được 7 SNP (rs2155209, rs4784227, rs2605039, rs2981582, rs3817198, rs11614913, rs12325489) liên quan chặt chẽ với nguy cơ mắc UTV ở người Việt Nam
* Xác định được 6 SNP Haplotype có liên quan với nguy cơ UTV ở người Việt Nam gồm:
* *MRE11A*-rs2155209-T / *TOX3*-rs4784227-C / *HSPD1*-rs2605039-A / *FGFR2*-rs2981582-C / *LSP1*-rs3817198-T / *miR-196A2*- rs11614913-T / *miR-370*-rs12325489-T
* *LINC-PINT*-rs2048672-C / *IGFBP3*-rs2854744-A
* *FGFR2*-rs1219648-A / *FGFR2*-rs2981582-T / *miR-608*-rs4919510-C / *ZMIZ1*-rs704010-C / *IL2RA*-rs7072793-C
* *ERCC5*-rs2094258-A / *miR-17HG*-rs4284505-A / *ERCC5*-rs751402-C
* *ERCC5*-rs2094258-G / *miR-17HG*-rs4284505-G / *ERCC5*-rs751402-T
* *miR-370*-rs12325489-C / *TOX3*-rs12443621-G / *TOX3*-rs12922061-C / *IL-27*-rs153109-A / *PALB2*-rs249954-T / *TOX3*-rs3803662-A / *TOX3*-rs4784227-T / *TOX3*-rs8051542-C

**2. NHỮNG KẾT QUẢ MỚI CỦA LUẬN ÁN**:

* Xác định được 7 SNP đơn lẻ liên quan nguy cơ UTV ở người Việt Nam
* Xác định được 6 Haplotype liên quan nguy cơ UTV ở người Việt Nam
* Các SNP này có thể được sử dụng để xây dựng một bộ SNP đặc trưng cho người Việt Nam, hướng đến sử dụng trong hỗ trợ dự đoán nguy cơ UTV trong tương lai

**3.** **CÁC ỨNG DỤNG/ KHẢ NĂNG ỨNG DỤNG TRONG THỰC TIỄN HAY NHỮNG VẤN ĐỀ CÒN BỎ NGỎ CẦN TIẾP TỤC NGHIÊN CỨU**

Với kết quả mối liên quan đã đạt được trong đề tài này, nếu được tiếp tục triển khai khẳng định lại ở cỡ mẫu lớn hơn với số lượng mẫu của mỗi loại UTV đồng đều hơn, bộ SNP trong nghiên cứu này có thể được phát triển thành bộ chỉ thị phân tử áp dụng trong hỗ trợ dự đoán và tiên lượng UTV cho phụ nữ Việt Nam.

|  |  |
| --- | --- |
| **TẬP THỂ CÁN BỘ HƯỚNG DẪN**  (Ký tên, họ tên)  **Nguyễn Thị Huệ** | **NGHIÊN CỨU SINH**  (Ký tên, họ tên)  **Nguyễn Thị Ngọc Thanh** |
|  |  |

**XÁC NHẬN CỦA CƠ SỞ ĐÀO TẠO**

**HIỆU TRƯỞNG**

***Mẫu 11b:*** *Thông tin luận án- tiếng Anh*

**THESIS INFORMATION**

(1 – 1.5 A4 pages)

Thesis title: RESEARCH ON DETERMINATION OF SNPS RELATED TO BREAST CANCER RISK IN A VIETNAMESE POPULATION

Speciality: Genetics

Code: 62420121

Name of PhD Student: Nguyen Thi Ngoc Thanh

Academic year: K26/2016

Supervisor: Assoc. Prof. Nguyen Thi Hue

At: VNUHCM - University of Science

**1. SUMMARY**:

This study was conducted to determine the association of SNPs with BC risk to provide the further information of potential biomarkers to assist in early prediction of disease risk in Vietnamese women. To accomplish the above objectives, a case-control study was conducted with 300 BC patients and 300 volunteers without cancer. 50 SNPs in this study were selected based on the criteria of frequency in the population and BC relevance to achieve analytical reliability of at least 80% at sample sizes of 300 diseases and 300 controls. Each SNP was built with a method to determine genotype by HRM method, 2 SNPs were determined by TAPMA method, and 1 SNP was determined by Tetra-Arms-PCR method. Finally, this study analyzed the relationship of SNPs and Haplotypes to the risk of BC in Vietnamese population.

This study has achieved the following main results:

* Successfully developed a stable and specific genotyping method for 50 SNPs, of which 47 SNPs used HRM, 2 SNPs used TAPMA, and 1 SNP used Tetra-Arms-PCR. With a DNA concentration of 20ng - 100ng in a reaction, the genotyping method of 45 SNPs have a sensitivity of over 90%.
* In the 50 target SNPs, the study has identified 7 SNPs (rs2155209, rs4784227, rs2605039, rs2981582, rs3817198, rs11614913, rs12325489), which are closely related to the risk of BC in Vietnamese population.
* Identifying 6 SNP Haplotypes associated with BC risk in Vietnamese population, including:
* *MRE11A*-rs2155209-T / *TOX3*-rs4784227-C / *HSPD1*-rs2605039-A / *FGFR2*-rs2981582-C / *LSP1*-rs3817198-T / *miR-196A2*- rs11614913-T / *miR-370*-rs12325489-T
* *LINC-PINT*-rs2048672-C / *IGFBP3*-rs2854744-A
* *FGFR2*-rs1219648-A / *FGFR2*-rs2981582-T / *miR-608*-rs4919510-C / *ZMIZ1*-rs704010-C / *IL2RA*-rs7072793-C
* *ERCC5*-rs2094258-A / *miR-17HG*-rs4284505-A / *ERCC5*-rs751402-C
* *ERCC5*-rs2094258-G / *miR-17HG*-rs4284505-G / *ERCC5*-rs751402-T
* *miR-370*-rs12325489-C / *TOX3*-rs12443621-G / *TOX3*-rs12922061-C / *IL-27*-rs153109-A / *PALB2*-rs249954-T / *TOX3*-rs3803662-A / *TOX3*-rs4784227-T / *TOX3*-rs8051542-C

**2. NOVELTY OF THESIS**:

* Identified 7 SNPs related to BC risk in a Vietnamese population
* Identified 6 Haplotypes related to BC risk in a Vietnamese population
* These SNPs can be used to develop a specific SNP panel for Vietnamese women intended for use in BC risk prediction in future

**3**. **APPLICATIONS/ APPLICABILITY/ PERSPECTIVE**

With the results of the association analysis obtained in this topic, if the SNPs are further reconfirmed at a larger sample size with an even BC samples counted for each sub-type, the SNP panel in this study can be developed into a set of molecular markers used in BC prediction and prognosis for Vietnamese women.

|  |  |
| --- | --- |
| **SUPERVISOR**  **Nguyen Thi Hue** | **PhD STUDENT**  **Nguyen Thi Ngoc Thanh** |

**CERTIFICATION**

**UNIVERSITY OF SCIENCE**

**PRESIDENT**