**Thông tin về kết quả thực hiện nhiệm vụ cấp quốc gia *“Nghiên cứu ứng dụng công nghệ tiên tiến trong chẩn đoán và điều trị bệnh Suy giảm miễn dịch bẩm sinh ở trẻ em”,* mã số ĐTĐL.CN-47/15**

Tổng kinh phí thực hiện: **11,840** triệu đồng (từ ngân sách SNKH);

Thời gian thực hiện: **12/2015 – 11/2018**;

Tổ chức chủ trì nhiệm vụ: Viện nghiên cứu sức khỏe trẻ em, Bệnh viện Nhi Trung ương, Bộ Y tế;

Chủ nhiệm nhiệm vụ: PGS.TS. Lê Thị Minh Hương;

Các thành viên tham gia thực hiện chính nhiệm vụ:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| SốTT | Họ và tên | Chức danh khoa học, học vị | **Cơ quan công tác** |
|  | Lê Thị Minh Hương | PGS.TS | Bệnh viện Nhi Trung ương |
|  | Ngô Diễm Ngọc | TS | Bệnh viện Nhi Trung ương |
|  | Nguyễn Thị Vân Anh | ThS | Bệnh viện Nhi Trung ương |
|  | Nguyễn Ngọc Quỳnh Lê | ThS | Bệnh viện Nhi Trung ương |
|  | Nguyễn Thanh Bình | TS | Bệnh viện Nhi Trung ương |
|  | Lê Thanh Hải | GS.TS | Bệnh viện Nhi Trung ương |
|  | Trần Minh Điển | PGS.TS | Bệnh viện Nhi Trung ương |
|  | Phan Hữu Phúc | TS | Bệnh viện Nhi Trung ương |
|  | Trần Thị Chi Mai | TS | Bệnh viện Nhi Trung ương |
|  | Thục Thanh Huyền | ThS | Bệnh viện Nhi Trung ương |

**1. Thời gian, địa điểm dự kiến tổ chức đánh giá, nghiệm thu:** Tháng 5/2018, tại Trụ sở Bộ Khoa học và Công nghệ, 113 Trần Duy Hưng, Trung Hòa, Cầu Giấy, Hà Nội

**2. Tự đánh giá kết quả thực hiện nhiệm vụ**

* 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 |
| ***I.*** | ***Dạng I*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| ***II.*** | ***Dạng II*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  | Quy trình chẩn đoán xác định một số bệnh SGMDBS ở trẻ em |  | X |  |  | X |  |  | X |  |
|  | Quy trình chuẩn điều trị thay thế bệnh SGMDBS thể không có gammaglobulin liên kết nhiễm sắc thể giới tính X. |  | X |  |  | X |  |  | X |  |
|  | Quy trình sử dụng tế bào gốc trong điều trị bệnh SGMD thể phối hợp trầm trọng. |  | X |  |  | X |  |  | X |  |
|  | Báo cáo kết quả điều trị thay thế bệnh SGMDBS thể không có gammaglobulin liên kết nhiễm sắc thể giới tính X và kết quả sử dụng tế bào gốc điều trị bệnh SGMD thể phối hợp trầm trọng ở trẻ em |  | X |  |  | X |  |  | X |  |
|  | Báo cáo kết quả điều trị thay thế bệnh SGMDBS thể không có gammaglobulin liên kết NST giới X ở trẻ em |  | X |  |  | X |  |  | X |  |
|  | Báo cáo kết quả sử dụng tế bào gốc điều trị bệnh SGMD thể phối hợp trầm trọng ở trẻ em |  | X |  |  | X |  |  | X |  |
|  | Báo cáo đặc điểm đột biến gen gây bệnh SGMDBS ở trẻ em (BTK, IL2RG, RAG1, Artemis, RAG2, IL-7Rα, JAK3) |  | X |  |  | X |  |  | X |  |
| ***III.*** | ***Dạng III*** |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  | 01 Bài báo quốc tế  | X |  |  | X |  |  | X |  |  |
|  | 02 Bài báo trong nước | X |  |  | X |  |  | X |  |  |
|  | Đào tạo 01 Tiến sỹ  | X |  |  | X |  |  | X |  |  |
|  | Đào tạo 02 Thạc sỹ | X |  |  | X |  |  | X |  |  |

* 1. **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** |
|  | Quy trình chẩn đoán xác định một số bệnh SGMDBS ở trẻ em | Từ 2019 | Bệnh viện nhi Trung ương và các bệnh viện tuyến dưới |  |
|  | Quy trình chuẩn điều trị thay thế bệnh SGMDBS thể không có gammaglobulin liên kết nhiễm sắc thể giới tính X. | Từ 2019 | Bệnh viện nhi Trung ương và các bệnh viện tuyến dưới |  |
|  | Quy trình sử dụng tế bào gốc trong điều trị bệnh SGMD thể phối hợp trầm trọng. | Từ 2019 | Bệnh viện nhi Trung ương và các bệnh viện tuyến dưới |  |

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

- Đây là nghiên cứu đầu tiên áp dụng các công nghệ tiên tiến trong điều trị bệnh SGMDBS ở trẻ em. Liệu pháp thay thế immunoglobulin và sử dụng tế bào gốc của người cho chỉ phù hợp đơn bội kiểu hình (HLA haploidentical).

- Là một nghiên cứu tổng thể và chuyên sâu về bệnh lý SGMDBS trên trẻ em Việt Nam, là một cơ hội để có thể đưa ra những kết quả cụ thể, chính xác về chẩn đoán, điều trị, theo dõi, và hơn hết sẽ là nghiên cứu đầu tiên đại diện cho nhóm trẻ em SGMDBS của Việt Nam.

- Quy trình hướng dẫn chẩn đoán ban đầu dựa vào các dấu hiệu lâm sàng và xét nghiệm cơ bản không những được triển khai hệ thống tại BV Nhi TƯ, mà còn được triển khai rộng khắp tại các cơ sở y tế tuyến dưới, giúp phát hiện sớm những bệnh nhân SGMDBS.

- Cung cấp một dữ liệu đầy đủ có tính hệ thống của hai bệnh đại diện là SGMDBSthể không có gammaglobulin máu liên kết nhiễm sắc thể giới tính X (XLA) và SGMDBS thể phối hợp trầm trọng (SCID), từ chẩn đoán ban đầu, chẩn đoán xác định bằng phân tích gen, điều trị chung, điều trị đặc hiệu.

- Đưa ra đặc điểm các đột biến trên các gen như BTK gây bệnh XLA và 6 gen bao gồm IL2RG, RAG1, Artemis, RAG2, IL-7Rα và JAK3 gây bệnh SCID. Cũng như bước đầu mô tả về mối tương quan giữa kiểu gen và kiểu hình của bệnh, từ đó đưa ra các tiên lượng, định hướng điều trị và góp phần quan trọng trong tư vấn di truyền và chẩn đoán trước sinh.

* 1. **Về hiệu quả của nhiệm vụ:**

***- Hiệu quả kinh tế:***

+ Những bệnh nhân SGMDBS thường xuyên bị các đợt nhiễm trùng nặng, tái diễn. Khi được chẩn đoán xác định bệnh sớm, bệnh nhân sẽ tiết kiệm được một khoản chi trả rất lớn cho khám, chữa các đợt nhiễm khuẩn cấp hay tái diễn, cho kháng sinh, ngày nằm viện.

+ Bệnh nhân được chẩn đoán nhanh chóng, chính xác, tiết kiệm các chi phí điều trị. Mẫu bệnh phẩm của bệnh nhân không phải ra nước ngoài để phân tích với chi phí rất cao thời gian trả kết quả lâu.

***- Hiệu quả xã hội:***

+ Khi chẩn đoán được xác định bằng phân tích gen, trẻ bệnh sẽ được điều trị hỗ trợ và điều trị đặc hiệu, bao gồm điều trị thay thế hoặc ghép tuỷ. Đặc biệt ghép tế bào gốc tạo máu đã đem lại những thành công lớn.

+ Nâng cao chất lượng chăm sóc sức khỏe cho trẻ em, đảm bào cho trẻ em Việt nam được tiếp cận với các kỹ thuật chẩn đoán và điều trị tiên tiến hiện đại mà không phải ra nước ngoài.

+ Là nền tảng cơ sở về nhân lực, vật lực và các dữ liệu thông tin cho việc phát triển, làm chủ các lĩnh vực chẩn đoán và điều trị nhóm bệnh mới đòi hỏi ứng dụng công nghệ cao trong chẩn đoán và điều trị, giúp Việt Nam bắt kịp các nước trong khu vực.

* 1. **Tự đánh giá, xếp loại kết quả thực hiện nhiệm vụ**

- ***Về tiến độ thực hiện:*** *(đánh dấu* **√** *vào ô tương ứng*):

|  |  |
| --- | --- |
| *- Nộp hồ sơ đúng hạn* | X |
| *- Nộp chậm từ trên 30 ngày đến 06 tháng* |  |
| *- Nộp hồ sơ chậm trên 06 tháng* |  |

* ***Về kết quả thực hiện nhiệm vụ***:

*- Xuất sắc*

X

*- Đạt*

*- Không đạt*

***Nguồn: Vụ Khoa học và Công nghệ các ngành kinh tế - kỹ thuật***