

*Đã soạn (CHT); Bộ môn Nhi, Bộ môn Sản,  
Bộ môn Sinh (Khoa KH - CB)*

BỘ Y TẾ  
BỆNH VIỆN NHI TRUNG ƯƠNG

CỘNG HÒA XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM

*Độc lập – Tự do – Hạnh phúc*

Số: 1431 / BVNTW-VNCSKTE ✓

Hà Nội, ngày 10 tháng 9 năm 2018

V/v: Hội nghị Di truyền y học Việt Nam – Bắc  
Mỹ lần thứ hai

Kính gửi:- Ban lãnh đạo khoa Nhi, khoa Sơ sinh các Bệnh viện Đa khoa;

TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y DƯỢC

Ban lãnh đạo các Bệnh viện Nhi và Sản Nhi;

Số: 1073

Ban lãnh đạo Bộ môn nhi các Trường Đại học Y trên toàn quốc.

Ngày: 28/9/2018

Nhằm cập nhật và nâng cao kiến thức cho các bác sĩ về lĩnh vực di truyền, Bệnh viện Nhi Trung ương tổ chức **Hội nghị Di truyền y học Việt Nam – Bắc Mỹ lần thứ hai**.

**Thời gian:** Ngày 5-6 tháng 11 năm 2018

*(Xin xem chương trình chi tiết gửi kèm)*

**Địa điểm:** Hội trường J - Bệnh viện Nhi Trung ương

**Số 18/879 La Thành, Đống Đa, Hà Nội.**

Ban Giám đốc Bệnh viện Nhi Trung ương trân trọng thông báo và kính mời các bác sĩ, các Quý đồng nghiệp tham dự Hội nghị. Phí tham dự hội nghị: 2.000.000đ/đại biểu. Chi phí đi lại, ăn ở do các đơn vị, cá nhân tự túc. Mọi đăng ký xin gửi về:

**Phòng Tổng hợp – Viện Nghiên cứu Sức khỏe Trẻ em**

Bệnh viện Nhi Trung ương - Số 18/879 La Thành, Đống Đa, Hà Nội

Email: [p.tonghop@rich.org.vn](mailto:p.tonghop@rich.org.vn)

ĐT: 04 62738648

Fax: 04 62738794

**Hạn chót nhận đăng ký: trước 16h30 ngày 15 tháng 10 năm 2018.**

Nơi nhận:

- Như trên;
- Lưu: VT, VNCSKTE

GIÁM ĐỐC



K/T GIÁM ĐỐC  
PHÓ GIÁM ĐỐC

*Trần Minh Diễn*

# HỘI NGHỊ DI TRUYỀN Y HỌC VIỆT NAM – BẮC MỸ

## LẦN THỨ 2

*Ngày 05 – 06 Tháng 11, 2018*

Hội Trường J, Bệnh viện Nhi Trương Ương, 18/789 La Thành, Đống Đa, Hà Nội

### *Các Giảng viên Quốc tế*

1. **Giáo sư Rodney Howell:** Chủ tịch Hiệp hội quốc tế về sàng lọc sơ sinh. Ông là giáo sư về Nhi khoa, và cũng là thành viên của Viện Hệ gen người Hussman, tại trường Đại học Y khoa Miller thuộc Đại học Tổng hợp Miami. Ông được chứng nhận bởi Hội đồng Nhi khoa Hoa Kỳ và Hội đồng Di truyền y học trong lĩnh vực Di truyền hoá sinh lâm sàng. Ông là nhà di truyền học chuyển hoá và đã có gần 1000 xuất bản quốc tế.
2. **Giáo sư Gail Jarvik:** Trưởng khoa Di truyền Y học, Đại học Washington, Seattle. GS giữ vai trò điều hành quốc gia về Y học chính xác, GS cũng là chuyên gia về phát hiện các gen mới, và diễn giải các biến thể di truyền, các hội chứng ung thư ở người lớn.
3. **Giáo sư Kathleen Ann Leppig:** Giám đốc bộ phận di truyền, Tập đoàn hợp tác sức khoẻ/Kaiser Permanente tại Washington, Seattle, WA. Giáo sư lâm sàng khoa bệnh học, Đại học Washington, Seattle, WA. Phó giám đốc phòng thí nghiệm di truyền tế bào, Đại học Washington, Seattle, WA.
4. **Giáo sư Maximilian MUENKE:** Giám đốc – Nghiên cứu viên chính, nhánh Di truyền y học, Viện sức khoẻ và phát triển con người Quốc gia Mỹ. Viện nghiên cứu di truyền người quốc gia; Tổng biên tập tạp chí Di truyền và hệ gen trong y học Hoa Kỳ.
5. **Darci Stern:** Chuyên gia về tư vấn di truyền. Tập đoàn sức khoẻ di truyền toàn cầu, Seattle, WA.

## Chương trình khoa học của hội nghị

| Ngày 1. Ngày 05 /11/2018    |   |  |
|-----------------------------|---|--|
| Thời gian                   | Nội dung  | Tác giả  |
| 7:30-8:30                   | Đăng kí   | Ban tổ chức  |
| 8:30-9:00                   | Khai mạc  | <b>Giáo sư Lê Thanh Hải</b> , Giám đốc bệnh viện Nhi Trung Ương, Giám đốc Viện Nghiên cứu sức khoẻ trẻ em.<br><br><b>Giáo sư Kathleen Ann Leppig</b> , Giám đốc bộ phận di truyền , Tập đoàn hợp tác sức khoẻ/Kiser Permanente tại Washington, Seattle, WA |
| Phiên toàn thể<br>9:00-9:50 | <b>Chủ tọa:</b> <b>Giáo sư Lê Thanh Hải</b> , Giám đốc bệnh viện Nhi Trung Ương<br><b>Bài giảng:</b> Sàng lọc sơ sinh trong kỷ nguyên của hệ gen<br><b>Giáo sư Rodney Howell:</b> <i>Chủ tịch Hiệp hội quốc tế về sàng lọc sơ sinh. Giáo sư Nhi khoa, thành viên Viện Human Genomic Hussman, trường Đại học Y khoa Miller thuộc Đại học Miami.</i>                              |  |
| <b>Chuyên đề 1</b>          | <b>Giải trình hệ gen trong thực hành lâm sàng</b><br><b>Chủ tọa:</b><br><b>Giáo sư Maximilian MUEKKE</b> , Giám đốc – Nghiên cứu viên chính, nhánh Di truyền y học, Viện sức khoẻ và sự phát triển con người quốc gia Mỹ. Viện nghiên cứu di truyền người quốc gia.<br><b>PGS Nông Văn Hải:</b> Viện nghiên cứu hệ gen (IGR), Viện Hàn lâm khoa học và kỹ thuật Việt Nam (VAST) |  |
| 9:50-10:30                  | Giải trình tự hệ gen trong thực hành lâm sàng: Bài học từ chương trình nghiên cứu chứng cứ về giải trình tự ứng dụng trong lâm sàng   | <b>Giáo sư Gail Jarvik:</b> Trưởng khoa Di truyền y học đại học Washington, Seattle  |
| 10:30-10:45                 | Sự khác biệt trong hàng rào da, lipid và rối loạn miễn dịch trong các biến thể di truyền hiếm gặp dẫn đến các kiểu hình viêm da dị ứng khác nhau phát hiện bởi giải trình tự toàn bộ vùng gen biểu hiện.  | <b>TS. Bùi Chí Bảo</b><br>Viện Di truyền Y học<br>Đại học Y Dược Thành phố HCM.  |
| 10:45-11:00                 | Giải lao  |  |
| <b>Chuyên đề 2</b>          | <b>Giải trình tự gen thể hệ mới và các bệnh lý chưa được chẩn đoán</b><br><b>Chủ tọa:</b><br><b>GS. Gail Jarvik:</b> Trưởng khoa Di truyền y học, Đại học Washington, Seattle<br><b>GS. Trần Đức Phần.</b> Bộ môn Y sinh học Di truyền, Đại học Y Hà Nội  |  |
| 11:00-11:45                 | Giải trình tự gen thể hệ mới ở trẻ sơ sinh mắc các bất thường hiếm và chưa được chẩn đoán   | <b>Giáo sư Kathleen Ann Leppig:</b> Giám đốc bộ phận di truyền , Tập đoàn hợp tác sức khoẻ/Kiser Permanente tại Washington, Seattle, WA  |
| 11:45-12:00                 | Giải trình tự gen thể hệ mới cho những bất thường của tế bào beta ở bệnh nhi Việt Nam.  | <b>TS.BS. Cấn Thị Bích Ngọc.</b><br>Bệnh viện Nhi Trung Ương   |
| 12:00-13:30                 | Ăn trưa   |  |
| <b>Chuyên đề 3</b>          | <b>Di truyền trong bệnh lý thần kinh</b><br><b>Chủ tọa:</b><br><b>PGS.TS. Trần Văn Khoa,</b> Trưởng khoa Y sinh học Di truyền , Học viện Quân Y Việt Nam  |  |

|                                    |   |   |
|------------------------------------|---|---|
|                                    | <b>PGS.TS. Trần Văn Khánh</b> , Phó giám đốc Trung tâm nghiên cứu Gen & Protein, Đại học Y Hà Nội   |   |
| 13:30-14:15                        | Di truyền trong sự phát triển não bộ  | <b>Giáo sư Maximilian MUEKKE:</b><br>Giám đốc – Nghiên cứu viên chính, nhánh Di truyền y học, Viện sức khỏe và sự phát triển con người quốc gia Mỹ. Viện nghiên cứu di truyền người quốc gia. |
| 14:15-14:30                        | Đặc điểm đột biến gen <i>ATP7B</i> ở bệnh nhân Wilson Việt Nam  | <b>Ths. Nguyễn Thị Mai Hương</b> , Bệnh viện Nhi Trung Ương.  |
| 14:30-15:15                        | Di truyền trong rối loạn hành vi phức hợp: ví dụ minh họa về ADHD (tăng động giảm chú ý).   | <b>Giáo sư Maximilian MUEKKE:</b><br>Giám đốc – Nghiên cứu viên chính, nhánh Di truyền y học, Viện sức khỏe và sự phát triển con người quốc gia Mỹ. Viện nghiên cứu di truyền người quốc gia. |
| 15:15-15:45                        | Giải lao  |   |
| <b>Chuyên đề 4</b>                 | <b>Hệ gen &amp; Hồ sơ y khoa điện tử; Di truyền ung thư</b><br><b>Chủ tọa:</b><br><b>GS.TS. Tạ Thành Văn</b> , Giám đốc trung tâm nghiên cứu Gen và Protein, Phó Hiệu trưởng Đại học Y Hà nội (TBC).<br><b>PGS. TS. Nguyễn Huy Hoàng</b> , Viện nghiên cứu hệ gen Việt Nam (IGR), Viện hàn lâm Khoa học và công nghệ VN (VAST). |   |
| 15:45-16:30                        | Phân loại khả năng gây bệnh của các biến thể di truyền  | <b>Giáo sư Gail Jarvik:</b> Trưởng khoa Di truyền y học ở đại học Washington, Seattle.  |
| 16:30-17:15                        | eMERGE (hệ thống bệnh án điện tử và hệ gen): Những bài học từ những kết quả di truyền không mong muốn.  | <b>Giáo sư Kathleen Ann Leppig:</b> Giám đốc bộ phận di truyền, Tập đoàn hợp tác sức khỏe/Kiser Permanente tại Washington, Seattle, WA.   |
| 17:15-17:30                        | Giải trình tự toàn bộ hệ gen và phân tích tần suất đột biến bộ ba ở những người có phơi nhiễm với dioxin trong thời kỳ bào thai.  | <b>TS. Nguyễn Đặng Tôn</b><br>Viện nghiên cứu hệ Gen (IGR)<br>Viện hàn lâm khoa học và công nghệ Việt Nam (VAST).   |
| 17:30 – 17:45                      | Chẩn đoán phân tử và theo dõi trong liệu pháp đích trong bệnh Lơ xê mi kinh dòng bạch cầu hạt   | <b>TS. Dương Quốc Chính</b><br>Trưởng khoa Di Truyền và Y sinh học. Viện Huyết học và Truyền máu Trung Ương (NIHBT)   |
| <b>Ngày 2 – Ngày 06 / 11/ 2018</b> |   |   |
| <b>Chuyên đề 5</b>                 | <b>Sàng lọc sơ sinh</b><br><b>Chủ tọa:</b><br><b>GS. Kathleen Ann Leppig</b> , Giáo sư lâm sàng khoa Giải phẫu bệnh, Đại học Washington, Seattle, WA<br><b>PGS.TS. Nguyễn Viết Nhân</b> , Trưởng khoa Di truyền Y học, Đại học Y Dược Huế   |   |
| 8:30 – 9:20                        | Chương trình sàng lọc sơ sinh mở rộng   | <b>Giáo sư Rodney Howell</b> , Chủ tịch Hiệp hội quốc tế về sàng lọc sơ sinh. Giáo sư Nhi khoa, thành viên của Viện hệ gen người Hussman, Trường Đại học Y khoa Miller, Đại học Miami.        |
| 9:20 – 9:50                        | Sàng lọc sơ sinh mở rộng và sàng lọc nguy   | <b>TS. BS Vũ Chí Dũng</b>   |



|                |   |  |
|----------------|---|--|
|                | cơ cao đối với rối loạn chuyển hoá acid amin và acid hữu cơ ở Việt Nam  | Bệnh viện Nhi Trung Ương   |
| 9:50 – 10:10   | Sàng lọc nguy cơ cao bệnh rối loạn dự trữ thể tiêu bào ở Việt Nam; Kiểu gen, kiểu hình và kết quả điều trị enzyme thay thế của bệnh nhân Pompe  | <b>TS. BS Nguyễn Ngọc Khánh</b><br>Bệnh viện Nhi Trung Ương                                  |
| 10:10 – 10:30  | Nghỉ giải lao   |  |
| <b>Phần 6</b>  | <b>Tư vấn di truyền; Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh; Bệnh hiếm</b><br><b>Chủ tọa:</b><br><b>PGS.TS. Lê Thị Minh Hương</b> Phó Giám đốc Bệnh viện Nhi Trung ương<br><b>PGS. TS. Lương Thị Lan Anh,</b> Giám đốc Trung tâm tư vấn di truyền, Trường khoa y sinh học di truyền, Đại học Y Hà Nội |  |
| 10:30 – 11:10  | Tư vấn di truyền trong kỉ nguyên hệ gen.  | <b>Darci Stern</b><br>Chuyên gia tư vấn di truyền , Tập đoàn sức khoẻ toàn cầu, Seattle, WA. |
| 11:10 – 11:30  | Đặc điểm di truyền của một số bệnh hiếm ở Bệnh viện Đại học Y Hà nội.   | <b>PGS. TS. Lương Thị Lan Anh</b><br>Trưởng bộ môn Y sinh học Di truyền, Đại học Y Hà nội.   |
| 11:30 – 11:50  | FscanEx, phần mềm quản lý siêu âm sản khoa “tại nhà” và tư vấn các dị tật thai nhi.   | <b>PGS. TS. Nguyễn Viết Nhân</b><br>Trưởng bộ môn Di truyền Y học, Đại học Y Dược Huế        |
| 11:50 – 12: 00 | Bế mạc  |  |

## Hội thảo vệ tinh: Bệnh hiếm và các bệnh dự trữ thể tiêu bào

**Thời gian:** 14:00 – 16:30; ngày 06/11/2018

**Địa điểm:** Hội trường J, Bệnh viện Nhi Trung ương

**Nhà tài trợ:** Sanophi Genzyme

**Điều phối:** TS.BS. Vũ Chí Dũng

**Nội dung:**

1/ Tổng quan về bệnh hiếm, sàng lọc nguy cơ cao và sàng lọc sơ sinh mở rộng các rối loạn chuyển hóa bẩm sinh.

TS. BS. Vũ Chí Dũng

2/ Sàng lọc và chẩn đoán bệnh Pompe tại Việt Nam: thực trạng; phác đồ chẩn đoán và điều trị tại BVNTU.

TS.BS. Nguyễn Ngọc Khánh

3/ Mucopolysaccharidosis tại Việt Nam

TS. BS. Cần Thị Bích Ngọc

4/ Bệnh Gaucher tại Việt Nam

TS.BS. Nguyễn Thị Mai Hương