

**TÊN ĐỀ TÀI: Nghiên cứu một số yếu tố nguy cơ và xác định đột biến gen *BRCA1* và *BRCA2* trong ung thư vú ở phụ nữ Việt Nam.**

Tác giả: Lê Thị Phụng

Mã chuyên ngành: 62.42.10.01

Đơn vị đào tạo: Viện Sinh thái và Tài nguyên Sinh vật, Hà Nội

**I. Mục đích:** i) Tìm hiểu một số yếu tố nguy cơ ung thư vú ở phụ nữ Việt Nam; ii) Xác định tần suất đột biến gen *BRCA1* và *BRCA2* ở bệnh nhân nữ ung thư vú tại Việt Nam; iii) Xác định mối tương quan giữa các yếu tố nguy cơ với đột biến gen *BRCA1* và *BRCA2*.

**II. Đối tượng nghiên cứu:** Bệnh nhân nữ ung thư vú và người không mắc ung thư vú.

**III. Nội dung nghiên cứu:** Nghiên cứu một số yếu tố nguy cơ ung thư vú như: (độ tuổi, kinh nguyệt, sinh sản, tuổi sinh con lần đầu, thời gian cho con bú, chỉ số BMI của cơ thể, thời gian làm việc, hút thuốc, uống rượu ...) và xác định tần suất đột biến gen *BRCA1* và *BRCA2* (đột biến 185delAG, 5382insC trên gen *BRCA1* và 6174delT trên gen *BRCA2*).

**IV. Phương pháp nghiên cứu:**

- Nghiên cứu về các yếu tố nguy cơ: So sánh đơn biến về các yếu tố nguy cơ của nhóm UTV và nhóm không UTV, đánh giá sự khác biệt; Phân tích đa biến ở cả hai nhóm và đánh giá sự khác biệt

- Xác định đột biến gen *BRCA1* và *BRCA2*: Sử dụng phương pháp PCR đơn môi và PCR đa môi xác định tần suất đột biến 185delAG, 5382insC trên gen *BRCA1* và 6174delT trên gen *BRCA2*.

**V. Kết quả:**

**1. Về các yếu tố nguy cơ ung thư vú.**

- Lứa tuổi mắc UTV cao nhất là 40-50 tuổi, chiếm tỷ lệ 62,7%.

- Có kinh sớm ( $\leq 16$  tuổi chiếm 63,3%) và mãn kinh muộn ( $> 55$  tuổi chiếm 70,7%) sẽ làm tăng nguy cơ mắc UTV.

- Tuổi mang thai lần đầu sớm ( $< 20$ ), sẽ làm giảm nguy cơ mắc UTV. Tuổi sinh con lần đầu  $< 20$  của nhóm bệnh chỉ đạt 7,9%. Trong khi đó nhóm chứng đạt 34,8%.

- Thời gian cho con bú càng dài thì nguy cơ mắc UTV càng giảm. Thời gian cho con bú  $\geq 16$  tháng của nhóm bệnh là 40%; trong đó nhóm chứng tỷ lệ này đạt 67,2%.

- Tăng cân (chỉ số khối BMI từ 23-30) hoặc béo phì (chỉ số khối >30), sẽ tăng nguy cơ mắc UTV. Người tăng cân nhóm bệnh chiếm tỷ lệ 28,0%; trong khi đó nhóm chứng chỉ đạt 10,8%.

## **2. Xác định đột biến gen BRCA1 và BRCA2**

### **\* Gen BRCA1**

#### ***Tần suất đột biến gen BRCA1 ở người bệnh***

- Không có bệnh nhân nào trong số 150 bệnh nhân UTV mang đột biến 185delAG.
- Chỉ tìm thấy 2% bệnh nhân UTV mang đột biến 5382insC trên gen *BRCA1* ở dân số Việt Nam.
- Đã phát hiện được 2 sự thay đổi vị trí nucleotid trên gen *BRCA1* đó là thay đổi nucleotid T bằng nucleotid A tại vị trí 93957 và nucleotid C bằng nucleotid G tại vị trí 160920.

#### ***Tần suất đột biến gen BRCA1 ở người lành***

- Không tìm thấy đột biến 5382insC trên gen *BRCA1* ở 150 mẫu người lành.

### **\* Gen BRCA2**

- Không bệnh nhân nào trong số 150 bệnh nhân UTV mang đột biến 6174delT trên gen *BRCA2*.

## **3. Mối tương quan giữa đột biến gen và các yếu tố nguy cơ ung thư vú**

Những yếu tố có ảnh hưởng và liên quan đến đột biến gen *BRCA1* là tuổi đời trên 50, có kinh sớm trước 16 tuổi, mãn kinh muộn sau tuổi 50, có thai lần đầu trên tuổi 30, tăng cân hoặc béo phì ( $BMI \geq 23$ ) và thời gian cho con bú dưới 12 tháng.

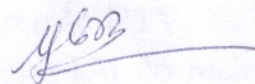
Những đột biến nguyên khởi trên gen *BRCA1* thường biểu hiện kiểu hình đột biến khi phụ nữ ở xung quanh tuổi mãn kinh. Lúc đó tuổi mãn kinh trở thành yếu tố thúc đẩy quá trình đột biến.

**Người hướng dẫn khoa học**



**PGS.TS Tạ Văn Tờ**

**Nghiên cứu sinh**



**Lê Thị Phụng**