

THÔNG TIN TÓM TẮT NHỮNG ĐÓNG GÓP MỚI CỦA LUẬN ÁN TIẾN SĨ

Tên đề tài: **Phản ứng da nặng do thuốc chống động kinh và vai trò dự báo của HLA-B*15:02, HLA-A*31:01, thụ thể tế bào lympho T.**

Mã số: 9720106

Chuyên ngành: Nhi khoa

Nghiên cứu sinh: Nguyễn Văn Khiêm

Người hướng dẫn: 1. TS.BS Nguyễn Văn Đĩnh

2. PGS.TS Vũ Văn Quang

Cơ sở đào tạo: Trường Đại học Y Dược Hải Phòng

Những kết luận mới của luận án:

Đây là nghiên cứu đầu tiên tại Việt Nam được thực hiện với cỡ mẫu 1185 bệnh nhân là các trẻ em động kinh.

Kết quả nghiên cứu cho thấy bệnh nhân mang alen HLA-B*15:02 làm tăng nguy cơ phản ứng da cao gấp 8,26 lần so với bệnh nhân không mang alen này (KTC 95%: 3,41-20,19; $p < 0,001$); bệnh nhân có alen HLA-A*31:01 tăng nguy cơ phản ứng da cao gấp 7,24 lần so với nhóm đối chứng (KTC 95%: 1,77-27,84; $p < 0,001$).

Kết quả sàng lọc 952 bệnh nhân trước khi sử dụng thuốc chống động kinh có vòng thom cho thấy: 21,2% bệnh nhân mang alen HLA-B*15:02 và 4,1%. Việc sàng lọc HLA có ý nghĩa dự phòng các phản ứng da nặng, không ghi nhận các bệnh nhân có phản ứng da nặng liên quan tới dùng thuốc sau khi có xét nghiệm.

Kết quả so sánh và phân tích biểu hiện gen liên quan đến phản ứng dị ứng da cho thấy dấu ấn gen đặc trưng chủ yếu tác động đến con đường dẫn truyền tín hiệu bao gồm: quá trình hoạt hóa bổ thể, interleukin, interferon và cytokine. Các gen này cũng tham gia vào quá trình hoạt hoá và biệt hóa tế bào T, điều hoà và hoạt hoá tế bào CD8⁺ alpha và beta. Phân tích tập trung vào các gen liên quan đến thụ thể tế bào lympho T (TCR repertoire), kết quả cho thấy có sự khác biệt về mức độ biểu hiện của các gen mã hóa cho vùng kết nối của chuỗi Alpha (TRAJ) và vùng biến đổi của chuỗi Beta (TRBV).

THẦY DƯỠNG DẪN

TS.BS Nguyễn Văn Đĩnh
PGS.TS Vũ Văn Quang

NGHIÊN CỨU SINH

Nguyễn Văn Khiêm