

ĐH Y DƯỢC HÀI PHÒNG
TTTT - TV

TLTK

B9

2022

PGS.TS. ĐINH ĐOÀN LONG (Chủ biên)

DI TRUYỀN HỌC HỆ THỐNG

● ỨNG DỤNG
TRONG Y DƯỢC HIỆN ĐẠI

TỦ SÁCH KHOA HỌC
MS: 374-KHTN-2021



NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC QUỐC GIA HÀ NỘI

PGS.TS. ĐINH ĐOÀN LONG (Chủ biên)

DI TRUYỀN HỌC HỆ THỐNG
ỨNG DỤNG TRONG Y DƯỢC HIỆN ĐẠI



NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC QUỐC GIA HÀ NỘI

TẬP THỂ TÁC GIẢ

Chủ biên: PGS.TS. Đinh Đoàn Long

1. PGS.TS. Đinh Đoàn Long (Trường Đại học Y Dược, Đại học Quốc gia Hà Nội):
Chương 1, 2, 3, 4, 5, 7.

2. PGS.TS. Phạm Thanh Huyền (Viện Dược liệu, Bộ Y tế): Chương 4.

3. PGS.TS. Trần Văn Khoa (Học viện Quân y): Chương 6.

5. PGS.TS. Bùi Mỹ Hạnh (Trường Đại học Y Hà Nội): Chương 8.

6. TS. Phạm Thị Hồng Nhung (Trường Đại học Y Dược, Đại học Quốc gia Hà Nội):
Chương 1, 2, 3, 5, 7.

7. TS. Triệu Tiến Sang (Học viện Quân y): Chương 6.

PHÒNG DƯỢC

MỤC LỤC

LỜI CẢM ƠN.....	13
-----------------	----

LỜI MỞ ĐẦU.....	15
-----------------	----

Chương 1

SƠ LƯỢC VỀ DI TRUYỀN HỌC HỆ THỐNG VÀ Y HỌC CHÍNH XÁC

1.1. Các đa hình di truyền hệ gen người	19
---	----

1.2. Một số phương pháp phát hiện đa hình di truyền người ...	22
---	----

1.2.1. Đa hình độ dài đoạn cắt giới hạn (RFLP)	24
--	----

1.2.2. Phương pháp phân tích đa hình cấu hình sợi đơn (SSCP)	26
--	----

1.2.3. Phương pháp sắc ký lỏng hiệu năng cao biến tính (DHPLC).....	28
---	----

1.2.4. Các phương pháp giải trình tự.....	29
---	----

1.3. Các giải pháp tiếp cận y học chính xác	47
---	----

Tài liệu tham khảo	48
--------------------------	----

Chương 2

DƯỢC LÝ HỌC VÀ CÁC ĐÍCH PHÂN TỬ TÁC DỤNG CỦA THUỐC

2.1. Tóm lược về dược lý phân tử	51
2.2. Bản chất các đích phân tử của thuốc	56
2.2.1. Các thụ thể kết cặp G protein (GPCR)	57
2.2.2. Kênh ion	59
2.2.3. Các thụ thể ở nhân	61
2.2.4. Chất dẫn truyền thần kinh.....	64
2.3. Các đích thuốc mới	64
2.3.1. Protein kinase.....	64
2.3.2. Enzyme	65
2.3.3. Oligonucleotide trị liệu.....	66
2.4. Dược lý phân tử và nghiên cứu thuốc.....	67
Tài liệu tham khảo	69

Chương 3

NHÂN DÒNG PHÂN TỬ ĐÍCH TÁC DỤNG CỦA THUỐC

3.1. Tóm lược về nhân dòng phân tử	71
3.2. Ứng dụng công nghệ DNA tái tổ hợp trong nghiên cứu thuốc... 72	72
3.3. Các phương pháp nhân dòng phân tử.....	73
3.3.1. Nhân dòng phân tử sử dụng các trình tự peptit	74

3.3.2. Nhân dòng sử dụng kháng thể đặc hiệu	78
3.3.3. Nhân dòng sử dụng phép thử chức năng	80
3.3.4. Nhân dòng bằng phản ứng chuỗi trùng hợp PCR.....	81
3.4. Nguyên lý chung trong thiết kế DNA tái tổ hợp.....	81

Chương 4

DI TRUYỀN HỌC TRONG NGHIÊN CỨU DƯỢC LIỆU

4.1. Đa dạng sinh học	115
4.1.1. Khái niệm đa dạng sinh học	115
4.1.2. Đa dạng di truyền.....	116
4.1.3. Thực trạng đa dạng sinh học tại Việt Nam.....	117
4.1.4. Các phương pháp phân loại học.....	117
4.2. Công cụ phân tích đa dạng di truyền và tiến hóa.....	121
4.2.1. Các chỉ thị DNA.....	121
4.2.2. Mã vạch DNA.....	126
4.3. Ứng dụng của mã vạch DNA ở thực vật.....	132
4.3.1. Ứng dụng ở thực vật nói chung	132
4.3.2. Ứng dụng trong nhận biết dược liệu.....	132
4.3.3. Tiêu chuẩn hóa dược liệu.....	133
4.4. Phân tích cây phát sinh loài	135
4.4.1. Lựa chọn trình tự sinh học	136

4.4.2. Sắp xếp đa chuỗi	136
4.4.3. Lựa chọn mô hình tiến hóa	136
4.4.4. Xây dựng cây phát sinh loài	137
4.5. Nghiên cứu trường hợp phân tích đa dạng di truyền ở thực vật dược ở Việt Nam.....	141
Tài liệu tham khảo	146

Chương 5

DƯỢC DI TRUYỀN HỆ GEN VÀ ỨNG DỤNG TRÊN LÂM SÀNG

5.1. Vai trò của các nghiên cứu dược di truyền hệ gen.....	153
5.2. Một số nghiên cứu dược di truyền của nhóm nghiên cứu.....	156
5.2.1. Phân tích đa dạng di truyền các gen OPRM1, HRH2 ở người (gen mã cho thụ thể tác dụng của thuốc)	156
5.2.2. Nghiên cứu đa hình di truyền gen mã cho enzyme chuyển hóa N-acetyl transferase 2.....	161
5.2.3. Nghiên cứu đa hình di truyền gen CYP2C19 liên quan đến đáp ứng thuốc clopidogrel.....	168
Tài liệu tham khảo	173

Chương 6**SÀNG LỌC VÀ CHẨN ĐOÁN DI TRUYỀN TRƯỚC SINH,
TIỀN LÀM TỔ, SƠ SINH**

6.1. Sàng lọc và chẩn đoán trước sinh.....	179
6.1.1. Khái niệm và tình hình chung về dị tật bẩm sinh trong sàng lọc và chẩn đoán trước sinh	179
6.1.2. Một số dị tật bẩm sinh thường gặp.....	182
6.1.3. Các phương pháp sàng lọc dị tật trước sinh.....	190
6.1.4. Các phương pháp chẩn đoán dị tật trước sinh	196
6.2. Sàng lọc, chẩn đoán di truyền trước chuyển phôi.....	209
6.2.1. Tổng quan về sàng lọc, chẩn đoán di truyền trước chuyển phôi	209
6.2.2. Quá trình thụ tinh trong IVF/ICSI	212
6.2.3. Kỹ thuật sinh thiết phôi	219
6.2.4. Sàng lọc di truyền tiền làm tổ/trước chuyển phôi.....	221
6.2.5. Chẩn đoán di truyền tiền làm tổ/trước chuyển phôi.....	227
6.3. Sàng lọc sơ sinh.....	232
6.3.1. Khái niệm sàng lọc sơ sinh	232
6.3.2. Một số bệnh trong sàng lọc sơ sinh.....	233
6.3.3. Phương pháp lấy máu gót chân trẻ sơ sinh để làm sàng lọc sơ sinh.....	239
Tài liệu tham khảo	243

Chương 7**CÔNG NGHỆ RNA VÀ LIỆU PHÁP MIỄN DỊCH UNG THƯ**

7.1. Sơ lược lịch sử.....	259
7.2. Cơ chế thoát khỏi hệ miễn dịch của các tế bào ung thư ...	263
7.3. Liệu pháp miễn dịch trị liệu ung thư	268
7.4. Cơ sở cảm ứng đáp ứng miễn dịch ung thư bởi chế phẩm mRNA	271
7.5. Các yếu tố có thể tối ưu trong chế phẩm mRNA	273
7.6. Ứng dụng của chế phẩm mRNA trong điều trị ung thư....	276
7.7. Cấu trúc phân tử của các chế phẩm mRNA	279
Tài liệu tham khảo	290

Chương 8**Y TẾ THÔNG MINH - Y TẾ SỐ - CHUYỂN ĐỔI SỐ**

8.1. Một số khái niệm về cuộc Cách mạng công nghiệp lần thứ tư và chuyển đổi số.....	300
8.2. Y tế và cuộc Cách mạng 4.0	302
8.2.1. Y tế điện tử (e-health).....	302
8.2.2. Y tế số (digital health) - Can thiệp số	302
8.2.3. Khoa học dữ liệu trong chăm sóc sức khỏe và hệ thống thông tin y tế	304
8.2.4. Chăm sóc sức khỏe thông minh (smart healthcare)	306

8.3. Giá trị gia tăng của y tế thông minh-chuyển đổi số	309
8.4. Chiến lược phát triển	313
8.4.1. Nguyên tắc phát triển	314
8.4.2. Tầm nhìn – mục tiêu	315
8.4.3. Nhiệm vụ, giải pháp chiến lược	315
8.5. Các ví dụ về triển khai thực hiện	323
8.5.1. Quốc tế	323
8.5.2. Việt Nam	326
8.6. Tương lai xây dựng một xã hội học tập gắn với phát triển bền vững cho sức khỏe [10-12]	327
8.6.1. Nguyên lý về hệ thống y tế học tập trong xã hội học tập....	328
8.6.2. Các hướng nghiên cứu quan trọng nhất.....	330
Kết luận	333
Tài liệu tham khảo	334
Phụ lục.....	337