

TRANG THÔNG TIN VỀ NHỮNG ĐÓNG GÓP MỚI CỦA LUẬN ÁN

Tên đề tài luận án: Nghiên cứu một số biến thể gen *FSHB*, *FSHR*, *TEX11* và *TEX14* ở người bệnh vô tinh và thiếu tinh nặng chưa rõ nguyên nhân

Ngành: Khoa học y sinh

Mã số: 9720101

Họ và tên nghiên cứu sinh: Phạm Văn Quyết

Họ và tên Người hướng dẫn:

1. PGS. TS Nguyễn Thùy Dương

2. PGS. TS Trịnh Thế Sơn

Cơ sở đào tạo: Học viện Quân y

Tóm tắt những đóng góp mới của luận án:

+ Xác định được tần số kiểu gen, tần số alen của các biến thể gen trên 210 bệnh nhân vô tinh, thiếu tinh nặng chưa rõ nguyên nhân: Biến thể *FSHB* rs10835638 gồm có 92,38% kiểu gen GG và 7,62% kiểu gen GT, không có kiểu gen TT; Biến thể *FSHR* rs6166 gồm có 11,9% kiểu gen GG, 42,38% kiểu gen GA và 45,71% kiểu gen AA; Biến thể *TEX11* rs4844247 có 86,19% alen C và 13,81% alen T; Biến thể *TEX14* rs79813370 có 82,86% kiểu gen GG, 16,19% kiểu gen GT và 0,95% kiểu gen TT.

+ Biến thể *FSHB* rs10835638 có liên quan đến tình trạng vô sinh do vô tinh, thiếu tinh nặng, cụ thể là tần số kiểu gen GT và alen T ở nhóm bệnh cao hơn so với nhóm chứng, lần lượt với $OR=2,619$ (95%CI: 1,043-7,551; $p=0,038$) và $OR=2,556$ (95%CI: 1,030-7,302; $p=0,041$); đồng thời có liên quan đến tình trạng vô sinh do thiếu tinh nặng, cụ thể là tần số kiểu gen GT và alen T ở nhóm thiếu tinh nặng cao hơn so với nhóm chứng, lần lượt với $OR=2,667$ (95%CI: 0,995-7,205; $p=0,044$) và $OR=2,611$ (95%CI: 0,981-6,945; $p=0,046$). Kiểu gen GT có thể là nguy cơ làm giảm khả năng tiến tới nhanh của tinh trùng. Biến thể *FSHR* rs6166 không có mối liên quan với tình trạng vô sinh do vô tinh, thiếu tinh nặng; tuy nhiên, ở nhóm thiếu tinh nặng, kiểu gen AA có nguy cơ làm giảm khả năng di động của tinh trùng so với kiểu gen GG và tăng nồng độ testosterone so với các kiểu gen có alen G. Biến thể *TEX11* rs4844247, *TEX14* rs79813370 đều không có mối liên quan đáng kể nào với tình trạng vô sinh do vô tinh, thiếu tinh nặng.

Cán bộ hướng dẫn

Nghiên cứu sinh

PGS,TS Nguyễn Thùy Dương

PGS.TS Trịnh Thế Sơn

Phạm Văn Quyết

Chủ nhiệm Bộ môn

PGS, TS Trịnh Thế Sơn

THE NEW MAIN SCIENTIFIC CONTRIBUTION OF THE THESIS

Name of thesis: Research on some variants of *FSHB*, *FSHR*, *TEX11* and *TEX14* in patients with azoospermia and severe oligospermia of unknown cause

Speciality: Biomedical Science

Code: 9720101

Full name: Pham Van Quyet

Full name of supervisor:

1. A/Prof. Nguyen Thuy Duong

2. A/Prof. Trinh The Son

Educationnal foundation: Vietnam Military Medical University

Summary of the new main scientific contribution of the thesis

+ The genotype and allele frequencies of variants in 210 patients with azoospermia and severe oligospermia of unknown cause were determined: *FSHB* rs10835638 includes 92,38% GG genotype and 7,62% GT genotype, no TT genotype; *FSHR* rs6166 includes 11,9% GG genotype, 42,38% GA genotype and 45,71% AA genotype; *TEX11* rs4844247 includes 86,19% C allele and 13,81% T allele; *TEX14* rs79813370 includes 82,86% GG genotype, 16,19% GT genotype and 0,95% TT genotype.

+ *FSHB* rs10835638 was associated with the male infertility risk due to azoospermia and severe oligospermia, the frequency of GT genotype and T allele in the case group was higher than in the control group, with OR=2,619 (95%CI: 1,043-7,551; $p=0,038$) and OR=2,556 (95%CI: 1,030-7,302; $p=0,041$), respectively; and was associated with male infertility risk due to severe oligospermia, the frequency of GT genotype and T allele in the severe oligospermia group was higher than in the control group, with OR=2,667 (95%CI: 0,995-7,205; $p=0,044$) and OR=2,611 (95%CI: 0,981-6,945; $p=0,046$), respectively. The GT genotype may be a risk factor for reduced sperm motility. The *FSHR* rs6166 was not associated with male infertility risk due to azoospermia or severe oligospermia; however, the AA genotype was associated with reduced sperm motility compared to the GG genotype and increased testosterone levels compared to genotypes carrying the G allele in the severe oligospermia group. The *TEX11* rs4844247 and *TEX14* rs79813370 were not significantly associated with male infertility risk due to azoospermia or severe oligospermia.

Name of supervisor

**Name of Ph.D.
candidate**

A/Prof. Nguyen Thuy Duong

A/Prof. Trinh The Son

Pham Van Quyet

Head of Department

A/Prof. Trinh The Son