



HỌC VIỆN NÔNG NGHIỆP VIỆT NAM

KHOA CÔNG NGHỆ SINH HỌC

CHẨN ĐOÁN PHÂN TỬ VÀ LIỆU PHÁP GEN

CHƯƠNG 1

MỘT SỐ KHÁI NIỆM CƠ BẢN TRONG CHẨN ĐOÁN

TS. Nguyễn Hữu Đức



Nội dung

```
graph TD; A[Nội dung] --> B[1.1. Chẩn đoán]; A --> C[1.2. Sàng lọc]; A --> D[1.3. Độ nhạy và độ đặc hiệu]; A --> E[1.4. Các vấn đề cơ bản trong chẩn đoán];
```

1.1. Chẩn đoán

1.2. Sàng lọc

1.3. Độ nhạy và độ đặc hiệu

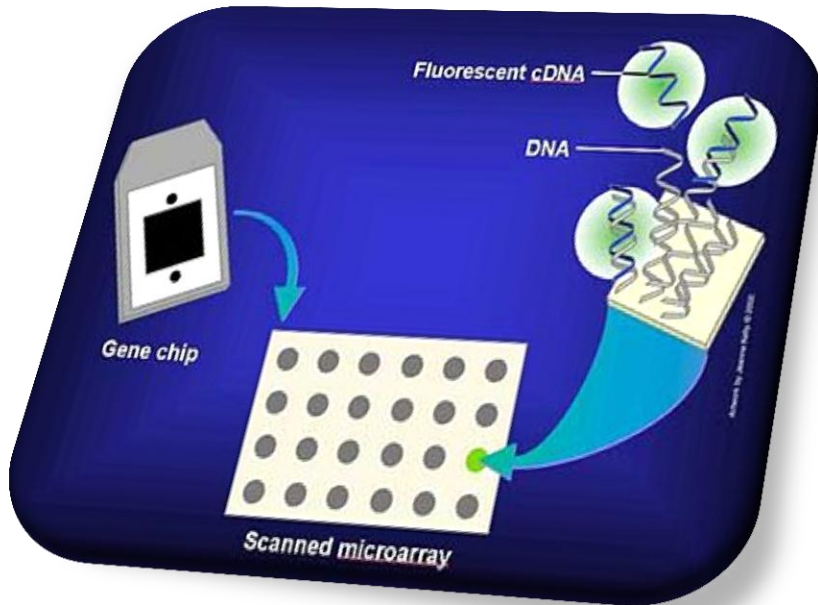
1.4. Các vấn đề cơ bản
trong chẩn đoán

1.1.CHẨN ĐOÁN



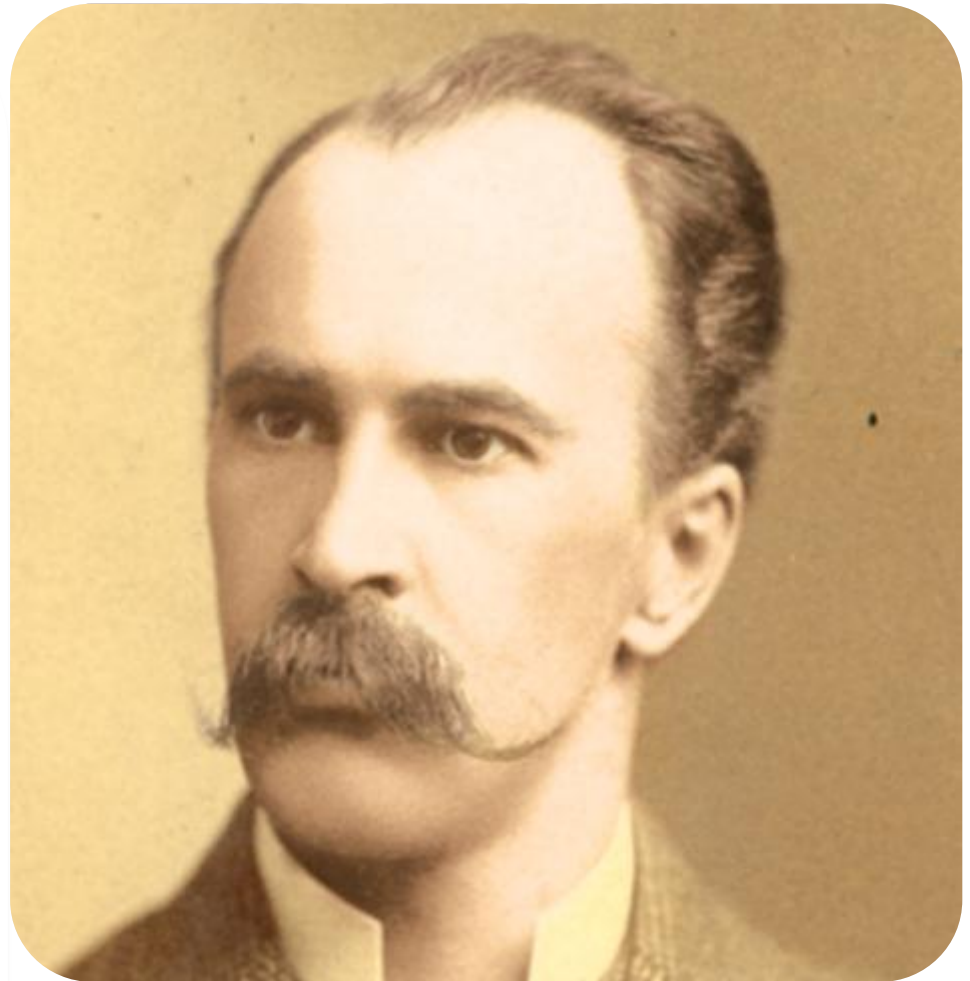
1.1.1. Khái niệm

- ❖ Trong y học, chẩn đoán (*diagnosis*) là quá trình xác định điều kiện y học hay bệnh từ các dấu hiệu (*sign*) hay triệu chứng (*symptom*) và từ các kết quả cộng gộp của nhiều quá trình chẩn đoán khác, kể cả hoàn cảnh.



https://en.wikipedia.org/wiki/Molecular_diagnostics

- ❖ Những năm đầu thập niên 1990. Willian Osler đã đưa ra những sáng kiến về thực hành y học.
- ❖ Ông đã đề ra các nguyên lý nền tảng mà y học nên tiến hành.



Bác sĩ William Osler
(1849 – 1919)

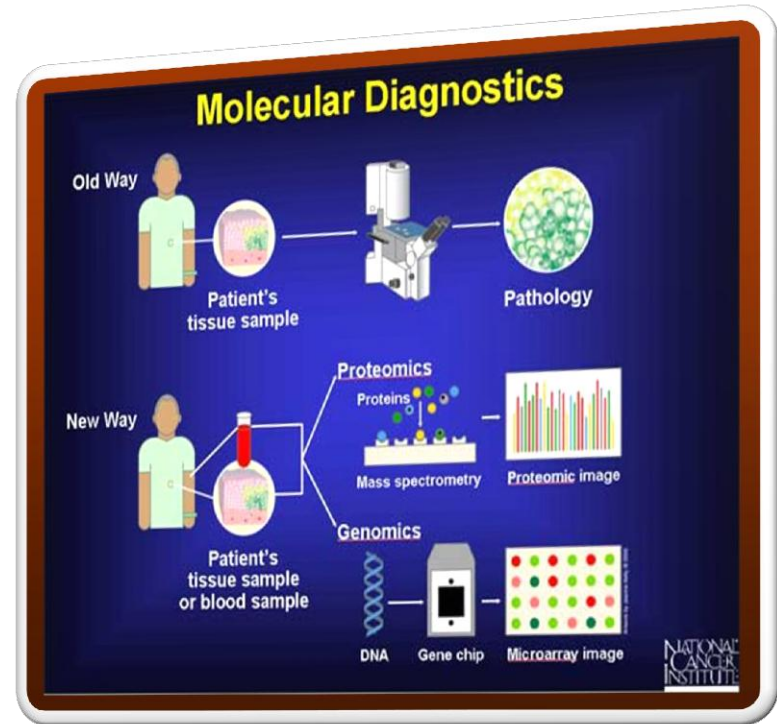


A. Garrod,

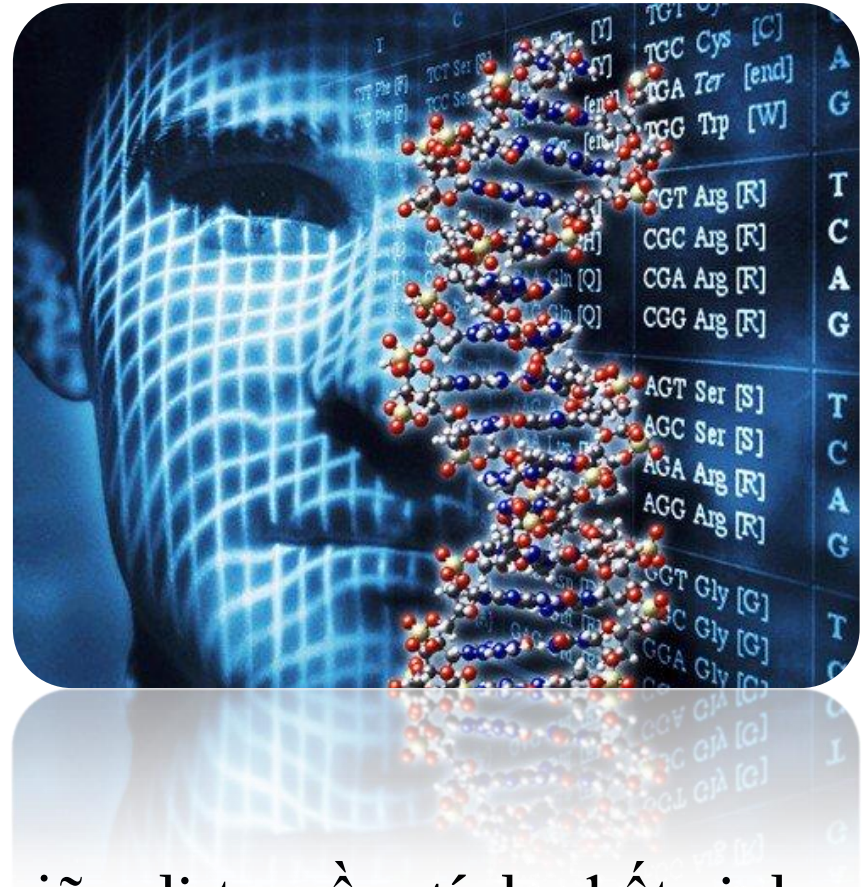
Archibald Garrod
(1857 – 1936)

- ❖ Theo Archibald Garrod bệnh lí gắn chặt với các tính chất đặc trưng của từng cá nhân về hóa học được di truyền và tùy thuộc vào các cơ thể của sự chọn lọc tiến hóa.

- Bệnh nhân là tập hợp các triệu chứng, được xác định và phân tích thuật toán để đưa ra một chẩn đoán, đồng thời đưa ra một chiến lược chữa trị hiệu nghiệm nhất.



- Khái niệm của Garrod về tính chất sinh lý của cá thể được khẳng định khi bộ gen người được giải mã thành công.



- Những mối quan hệ tinh vi giữa di truyền, tính chất sinh học cá thể và môi trường trở nên rõ ràng, thông qua các biến đổi được phát hiện trong DNA.



Một thủ tục chẩn đoán có thể được thực hiện bởi các chuyên gia chăm sóc sức khỏe khác nhau.

1.1.2. Một số ví dụ về chẩn đoán

- Chẩn đoán bệnh lý di truyền có tỷ lệ mắc bệnh cao.

