

BỘ GIÁO DỤC VÀ ĐÀO TẠO

BỘ Y TẾ

TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y HÀ NỘI



NGUYỄN NGỌC KHÁNH

**NGHIÊN CỨU KIỂU HÌNH, KIỂU GEN
VÀ KẾT QUẢ ĐIỀU TRỊ CỦA BỆNH
THIẾU ENZYM BETA-KETOTHIOLASE
Ở VIỆT NAM**

LUẬN ÁN TIẾN SĨ Y HỌC

HÀ NỘI - 2017

BỘ GIÁO DỤC VÀ ĐÀO TẠO

BỘ Y TẾ

TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y HÀ NỘI

NGUYỄN NGỌC KHÁNH

**NGHIÊN CỨU KIỂU HÌNH, KIỂU GEN
VÀ KẾT QUẢ ĐIỀU TRỊ CỦA BỆNH
THIẾU ENZYM BETA-KETOTHIOLASE
Ở VIỆT NAM**

Chuyên ngành: Nhi Khoa

Mã số: 62720135

LUẬN ÁN TIẾN SĨ Y HỌC

Người hướng dẫn khoa học: PGS. TS Nguyễn Thị Hoàn

HÀ NỘI – 2017

LỜI CAM ĐOAN

Tôi là Nguyễn Ngọc Khánh nghiên cứu sinh khóa 30 Trường Đại học Y Hà Nội, chuyên ngành Nhi khoa xin cam đoan:

1. Đây là luận án do bản thân tôi trực tiếp thực hiện dưới sự hướng dẫn của Thầy (Cô) Nguyễn Thị Hoàn
2. Công trình này không trùng lặp với bất kỳ nghiên cứu nào khác đã được công bố tại Việt Nam
3. Các số liệu và thông tin trong nghiên cứu là hoàn toàn chính xác, trung thực và khách quan, đã được xác nhận và chấp thuận của cơ sở nơi nghiên cứu

Tôi xin hoàn toàn chịu trách nhiệm trước pháp luật về những cam kết này.

Hà Nội, ngày 15 tháng 04 năm 2017

Người viết cam đoan ký và ghi rõ họ tên

Nguyễn Ngọc Khánh

LỜI CẢM ƠN

Trước hết, tôi xin bày tỏ lòng biết ơn sâu sắc đối với Phó Giáo sư, Tiến sỹ Nguyễn Thị Hoàn, người thầy đã tận tụy dạy dỗ, hướng dẫn, động viên tôi trong thời gian học tập và nghiên cứu để hoàn thành luận án.

Tôi xin bày tỏ lòng biết ơn đối với Ban Giám hiệu Trường Đại học Y Hà Nội, các Thầy, Cô Bộ môn Nhi, các Thầy, Cô và các cán bộ và nhân viên Phòng quản lý Đào tạo Sau Đại học Trường Đại học Y Hà Nội đã giúp đỡ tôi tận tình và đã dành cho tôi sự động viên quý báu trong quá trình làm luận án.

Tôi xin bày tỏ lòng biết ơn đối với Ban Giám đốc Bệnh viện Nhi Trung ương, các thầy cô, các đồng nghiệp và toàn thể nhân viên Khoa Nội tiết – Chuyển hóa – Di truyền, Khoa Di truyền và Sinh học phân tử, Khoa Sinh hóa, Phòng Kế hoạch Tổng hợp và các đồng nghiệp của Bệnh viện Nhi Trung ương đã giúp đỡ, tạo điều kiện và cổ vũ tôi hoàn thành luận án.

Tôi xin bày tỏ lòng biết ơn đối với Giáo sư Seiji Yamaguchi và các đồng nghiệp tại khoa Nhi, Học viện Shimane – Nhật Bản, Giáo sư Toshiyuki Fukao và các đồng nghiệp tại khoa Nhi, Học viện Gifu – Nhật Bản đã truyền đạt các kiến thức và hỗ trợ xét nghiệm trong quá trình làm luận án của tôi.

Tôi xin bày tỏ lòng biết ơn đối với các Giáo sư, Phó Giáo sư, Tiến sỹ, các thầy cô là thành viên hội đồng bảo vệ luận án cấp Bộ môn, cấp Trường, các nhà khoa học tham gia phản biện độc lập vì những ý kiến góp ý và chỉ bảo quý báu để tôi hoàn thiện luận án.

Tôi xin trân trọng cảm ơn các bệnh nhi và các gia đình bệnh nhi, những người đã góp phần lớn nhất cho sự thành công của luận án.

Cuối cùng, tôi xin bày tỏ lòng biết ơn sâu sắc tới gia đình gồm cha mẹ, anh chị em và chồng con tôi vì những hy sinh và đã động viên tôi trong quá trình làm việc, học tập và nghiên cứu.