

Tọa đàm "Hiểu về di truyền trong khiếm thị": Mở hướng phòng ngừa bệnh về mắt

07:42 14/10/2025

Tọa đàm “Hiểu về di truyền trong khiếm thị - Ánh sáng của hy vọng” được tổ chức tại Bệnh viện Đa khoa Hồng Ngọc - Phúc Trường Minh vào chiều ngày 11/10/2025, lần đầu quy tụ các chuyên gia y tế về Nhãn khoa - Di truyền học - Y học sinh sản, các tổ chức xã hội cùng gia đình người khiếm thị tham dự.

Dưới sự bảo trợ của Câu lạc bộ khiếm thị RB - một tổ chức phi lợi nhuận đã hoạt động từ năm 2023 đến nay, tọa đàm không chỉ mang giá trị về mặt chuyên môn di truyền, phòng ngừa bệnh lý về mắt, mà còn hướng đến mục tiêu nhân văn hơn khi giúp các gia đình tiếp cận thông tin y khoa, nâng cao nhận thức và chủ động nắm bắt cơ hội sinh con khỏe mạnh.



Tọa đàm “Hiểu về di truyền trong khiếm thị - Ánh sáng của hy vọng”

Tọa đàm có sự góp mặt của các chuyên gia hàng đầu trong lĩnh vực về nhãn khoa, di truyền học và hỗ trợ sinh sản (IVF) tại BVĐK Hồng Ngọc - Phúc Trường

Minh, gồm: TS.BS Dương Quốc Chính - Cố vấn chuyên môn Trung tâm Gen; BS. Nguyễn Bình Dương - Trưởng Trung tâm Y học Sinh sản & Hiếm muộn; Ths.BS Nguyễn Việt Hưng - Khoa Mắt; Ban lãnh đạo cùng đội ngũ y bác sĩ giàu kinh nghiệm. Bên cạnh đó, chương trình còn có sự tham dự đặc biệt của TS.BS. Phạm Thị Minh Châu (chuyên gia nhãn khoa đầu ngành); Đại diện Hội người mù thành phố Hà Nội, Câu lạc bộ khiếm thị RB cùng người khiếm thị và gia đình.

Khi khiếm thị bắt nguồn từ yếu tố di truyền

Phát biểu tại tọa đàm, TS.BS. Phạm Thị Minh Châu cho biết, Việt Nam hiện có khoảng 900.000 người khiếm thị, trong đó hơn 600.000 người bị mất thị lực hoàn toàn. Ông Đinh Thanh Tùng, Chủ tịch Thường trực Hội Người Mù Việt Nam, cũng bày tỏ lo lắng trước tỷ lệ này ngày càng tăng khi việc kiểm tra mắt sớm cho trẻ từ khi mới sinh vẫn chưa được quan tâm đúng mức.



Các chuyên gia hàng đầu về Nhãn khoa - Di truyền học - Y học sinh sản

Cụ thể về bệnh lý, TS.BS. Phạm Thị Minh Châu chia sẻ: “Nhiều trường hợp khiếm thị bắt nguồn từ yếu tố bẩm sinh hoặc di truyền, điển hình như u nguyên bào võng mạc - căn bệnh ung thư mắt ác tính ở trẻ nhỏ do đột biến nhiễm sắc thể 13q14. Các bệnh liên quan đến võng mạc như viêm võng mạc sắc tố, Best hay Stargardt cũng có khả năng gây suy giảm thị lực nghiêm trọng và di truyền qua nhiều thế hệ”.

Dưới góc nhìn của chuyên gia di truyền, TS.BS Dương Quốc Chính - Cố vấn chuyên môn Trung tâm Gen cho biết: “Các bệnh lý về mắt chiếm khoảng 15–20% trong hơn 7.000 bệnh di truyền ở người. Phần lớn những bệnh này được di truyền trong gia đình theo kiểu trội hoặc lặn trên nhiễm sắc thể thường, sẽ khó kiểm soát nếu không được tầm soát sớm.”



Cố vấn chuyên môn Trung tâm Gen tham dự tại tọa đàm

Gia đình anh Nam, chị Tiến (Hà Nội) - một trường hợp thực tế được điều trị thành công tại bệnh viện cũng góp mặt buổi tọa đàm. Được biết, anh chị từng sinh con mắc Norrie Disease - một rối loạn di truyền hiếm gặp khiến bé mất đi thị lực vĩnh viễn, suy giảm trí tuệ nghiêm trọng.

Với trường hợp này, nhóm chuyên gia đã phân tích phả hệ và giải trình tự toàn bộ vùng gen mã hóa (Whole Exome Sequencing - WES), kết hợp với xét nghiệm Microarray để xác định được đột biến gen NDP gây bệnh. Từ kết quả đó, các bác sĩ IVF tiến hành sàng lọc phôi tiền làm tổ (PGT), lựa chọn phôi không mang đột biến trên để giúp bé tiếp theo của gia đình sinh ra được khỏe mạnh.



Cố vấn chuyên môn Trung tâm Gen tham dự tại tọa đàm

Vai trò của sàng lọc phôi trong việc loại bỏ các bệnh di truyền mắt

BS. Nguyễn Bình Dương - Trưởng Trung tâm Y học Sinh sản và Hiếm muộn đã có kinh nghiệm hỗ trợ thành công nhiều ca bệnh di truyền đặc biệt, trong đó có trường hợp di truyền mắt bẩm sinh Norrie Disease được báo cáo trực tiếp tại tọa đàm.

“Các cặp vợ chồng có tiền sử bệnh mắt di truyền giờ đây hoàn toàn có thể sinh con khỏe mạnh thông qua kỹ thuật thụ tinh trong ống nghiệm (IVF) kết hợp sàng lọc di truyền tiền làm tổ (PGT). Đây cũng là kỹ thuật có khả năng giải quyết phần lớn các bệnh lý di truyền đơn gen khác như Thalassemia, Hemophilia...”, BS Nguyễn Bình Dương cho biết.

Mô hình phối hợp ba chuyên khoa Nhãn khoa - Di truyền - Hỗ trợ sinh sản tại bệnh viện được triển khai với quy trình điều trị 3-1 khép kín và toàn diện. Bệnh nhân sẽ được theo dõi xuyên suốt từ khâu tầm soát, tư vấn đến điều trị đa khía cạnh, từ đó đảm bảo quy trình chăm sóc toàn diện, gia tăng tỷ lệ thành công.



BS. Nguyễn Bình Dương trình bày tham luận “Sàng lọc phôi - chấp cánh hy vọng”

Tọa đàm “Hiếu về di truyền trong khiếm thị” không chỉ khẳng định năng lực chuyên môn của các bác sĩ khi mang đến những kiến thức y học về sàng lọc, chẩn đoán và phòng ngừa các bệnh lý di truyền về mắt, mà còn là sự cam kết đồng hành, hỗ trợ các gia đình trên hành trình tìm lại “ánh sáng” cho thế hệ tương lai.

Song song với đó, chương trình hỗ trợ chi phí sàng lọc phôi lên đến 100% tiếp tục được triển khai nhằm giảm bớt gánh nặng tài chính, mang “ánh sáng hy vọng” đến gần hơn với các gia đình mang gen bệnh di truyền mong muốn sinh con khỏe mạnh (ĐĂNG KÝ TẠI ĐÂY)



Chương trình văn nghệ được thực hiện bởi CLB khiếm thị RB

Bên cạnh giá trị chuyên môn, chương trình còn là cầu nối giữa y học và xã hội, nơi các bác sĩ, chuyên gia và các gia đình khiếm thị hoặc có trẻ khiếm thị cùng giao lưu văn nghệ, chia sẻ, kinh nghiệm và niềm tin vào phép màu y khoa.

BVĐK Hồng Ngọc mong muốn tiếp tục lan tỏa nhận thức về vấn đề di truyền và sàng lọc phôi, giúp mỗi gia đình chủ động hơn trong việc tầm soát, bảo vệ sức khỏe và nuôi dưỡng hy vọng về một thế hệ tương lai khỏe mạnh, không bệnh di truyền.

Bùi Quyền