

# NGHIÊN CỨU MỘT SỐ BIẾN THỂ GEN IFI16 LIÊN QUAN ĐẾN ĐÁP ỨNG MIỄN DỊCH Ở QUẦN THỂ NGƯỜI VIỆT

Ngô Trường Giang<sup>1\*</sup>, Vũ Thị Lệ<sup>2</sup>  
Hoàng Văn Tổng<sup>1</sup>, Lê Thị Kim Dung<sup>1</sup>  
Nguyễn Thị Việt Hà<sup>1</sup>, Đỗ Thanh Tùng<sup>1</sup>

## TÓM TẮT

**Mục tiêu:** Xác định tần suất alen, kiểu gen và haplotype của một số biến thể vùng promoter gen IFI16 ở quần thể người Việt.

**Đối tượng và phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang 132 mẫu máu của người Việt khỏe mạnh, không có quan hệ huyết thống, tại Bộ môn Sinh học - Di truyền y học, Học viện Quân y, từ 9/2025 đến 02/2026. ADN được chiết tách bằng kit GeneJET™, hai đoạn promoter được khuếch đại bằng PCR và giải trình tự Sanger. Dữ liệu được phân tích bằng phần mềm MEGA X, SPSS 20.0 và Arlequin 3.5.

**Kết quả:** Khảo sát 6 vị trí SNP (-1735A/C, -982A/G, -760G/T, -746A/G, -491A/C, -224T/G). Tần suất alen phụ (MAF) lần lượt là 0,3410 (C), 0,0038 (G), 0,0909 (T), 0,3485 (G), 0,1250 (C) và 0,4242 (G). Phân tích haplotype xác định 11 tổ hợp, trong đó AGAAG chiếm 42,0%, CGGAT chiếm 28,4% và AGAAT chiếm 14,8% (tổng > 85%). Tần suất alen tại rs3754466 và rs3754464 ở người Việt cao hơn đáng kể so với quần thể người châu Âu, châu Phi và Mỹ, nhưng gần với quần thể người Đông Á.

**Kết luận:** Nghiên cứu cung cấp bộ dữ liệu đầu tiên về vùng promoter gen IFI16 ở người Việt, khẳng định sự khác biệt di truyền so với các quần thể khác và tạo nền tảng cho các nghiên cứu tiếp theo về tính nhạy cảm với bệnh nhiễm trùng và tự miễn.

**Từ khóa:** IFI16, promoter, SNP, haplotype, người Việt, miễn dịch bẩm sinh, STING.

## INVESTIGATION OF IFI16 GENE VARIANTS ASSOCIATED WITH IMMUNE RESPONSE IN THE VIETNAMESE POPULATION

### ABSTRACT

**Objectives:** To determine the allele frequencies, genotype distributions and haplotype profiles of several variants in the IFI16 gene promoter within the Vietnamese Viet population.

**Subjects and methods:** A cross-sectional descriptive study was conducted on 132 blood samples from unrelated healthy Vietnamese individuals at the Department of Biology and Medical Genetics, Military Medical Academy, from September 2025 to February 2026. DNA was extracted using the GeneJET™ kit; two promoter segments were amplified via PCR and analyzed by Sanger sequencing. Data were processed using MEGA X, SPSS 20.0, and Arlequin 3.5 software.

**Results:** Six SNP positions were investigated: -1735A/C, -982A/G, -760G/T, -746A/G, -491A/C, and -224T/G. The Minor Allele Frequencies (MAF) were 0.3410 (C), 0.0038 (G), 0.0909 (T), 0.3485 (G), 0.1250 (C), and 0.4242 (G), respectively. Haplotype analysis identified 11 combinations, with AGAAG (42.0%), CGGAT (28.4%), and AGAAT (14.8%) accounting for over 85% of the total. Allele frequencies at rs3754466 and rs3754464 in the Viet population were significantly higher than those in European, African, and American populations, but closely resembled East Asian populations.

**Conclusions:** This study provides the first dataset on the IFI16 gene promoter region in the Vietnamese population, confirming genetic divergence from other global populations and establishing a foundation for future research on susceptibility to infectious and autoimmune diseases.

**Keywords:** IFI16, promoter, SNP, haplotype, Vietnamese population, innate immunity, STING.

Chịu trách nhiệm nội dung: Ngô Trường Giang, Email legiangngo@gmail.com

Ngày nhận bài: 02/3/2026; mời phản biện khoa học: 4/2026; chấp nhận đăng: 28/5/2026

<sup>1</sup>Học viện Quân y.

<sup>2</sup>Bệnh viện Trung ương Quân đội 108.

## 1. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hệ thống miễn dịch bẩm sinh đóng vai trò là hàng rào bảo vệ đầu tiên của cơ thể trước các tác nhân gây bệnh ngoại lai và các tín hiệu nguy hiểm nội bào [1]. Trong cơ chế này, các thụ thể nhận diện mẫu (Pattern recognition receptors - PRRs) đóng vai trò then chốt trong việc phát hiện các axit nucleic lạ. Trong số đó, Interferon-inducible protein 16 (IFI16) đã được xác định là một cảm biến DNA nội bào quan trọng, có khả năng nhận diện DNA mạch kép (dsDNA) từ vi khuẩn và virus [2]. Sự tương tác này kích hoạt sản xuất interferon loại I và các cytokine tiền viêm thông qua con đường truyền tín hiệu STING (Stimulator of interferon genes) [3]. Các nghiên cứu gần đây tiếp tục làm rõ vai trò mở rộng của IFI16 trong việc hạn chế cả virus DNA và RNA, đồng thời, tăng cường tín hiệu STING thông qua cấu trúc filament đặc trưng của miền pyrin [4], [5].

Một số nghiên cứu đã nhấn mạnh vai trò đa năng của IFI16 không chỉ trong đáp ứng kháng virus mà còn trong việc điều hòa biểu hiện gen, kiểm soát chu kỳ tế bào và liên quan mật thiết đến cơ chế bệnh sinh của các bệnh tự miễn như lupus ban đỏ hệ thống [6], [7]. Đặc biệt, biểu hiện cao của IFI16 trong tế bào biểu mô ống thận liên quan chặt chẽ với sự xâm nhập đại thực bào trong tổn thương thận do lupus ban đỏ hệ thống [8]. Mặc dù tầm quan trọng của các nghiên cứu về chức năng của IFI16 đã được khẳng định, các biến thể di truyền, đặc biệt là các đa hình nucleotide đơn (SNPs) có thể làm thay đổi cấu trúc protein hoặc mức độ biểu hiện của gen IFI16, dẫn đến sự khác biệt trong đáp ứng miễn dịch giữa các cá thể vẫn chưa được nghiên cứu nhiều [9]. Một số nghiên cứu quốc tế đã công bố tần suất các alen và kiểu gen của IFI16 trên các quần thể người châu Âu, châu Mỹ và Đông Bắc Á cho thấy sự đa dạng di truyền đáng kể giữa các chủng tộc [10]. Tuy nhiên, tại khu vực Đông Nam Á, đặc biệt là trên quần thể người Việt, dữ liệu về các biến thể gen IFI16 hiện còn rất hạn chế. Do đặc thù về lịch sử nhân chủng học và áp lực chọn lọc tự nhiên khác biệt, tần suất các biến thể di truyền liên quan đến miễn dịch ở người Việt có thể mang những nét đặc thù riêng so với các quần thể khác trên thế giới [11]. Việc thiếu hụt dữ liệu tham chiếu về tần suất alen và kiểu gen đơn bội (haplotype) của gen IFI16 tại Việt Nam tạo ra một khoảng trống tri thức trong việc đánh giá nguy cơ và phát triển các liệu pháp điều trị cá thể hóa cho các bệnh lý liên quan đến miễn dịch.

Nghiên cứu này nhằm cung cấp thêm dữ liệu nêu trên với giả thuyết tần suất một số biến thể

gen IFI16 liên quan đến đáp ứng miễn dịch ở người Việt có sự khác biệt so với các quần thể khác trên thế giới. Mục tiêu chính của nghiên cứu là xác định tần suất alen, kiểu gen và kiểu gen đơn bội phổ biến của một số đa hình gen IFI16 tiêu biểu trong quần thể người Việt. Kết quả thu được sẽ cung cấp bộ dữ liệu nền tảng về đặc điểm di truyền học quần thể; đồng thời, tạo cơ sở cho các nghiên cứu bệnh - chứng tiếp theo nhằm làm rõ mối liên quan giữa các biến thể này với tính nhạy cảm đối với các bệnh nhiễm trùng và tự miễn tại Việt Nam.

## 2. ĐỐI TƯỢNG, PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

### 2.1. Đối tượng nghiên cứu

132 mẫu máu lưu của người Việt khỏe mạnh, không có quan hệ huyết thống, tại Bộ môn Sinh học - Di truyền y học, Học viện Quân y, từ tháng 9/2025 đến tháng 02/2026.

### 2.2. Phương pháp nghiên cứu

- Thiết kế nghiên cứu: mô tả cắt ngang có đối chứng.
- Các kĩ thuật sử dụng trong nghiên cứu:

+ Chiết tách ADN: sử dụng bộ kit tách chiết GeneJET™ ADN Purification Kit, hãng ThermoFisher, Hoa Kỳ. Kiểm tra độ tinh sạch và hàm lượng ADN bằng máy đo quang phổ kế.

- Thiết kế môi: khảo sát các biến thể tập trung ở vùng promoter của gen IFI16 làm nền tảng cho các nghiên cứu về thay đổi mức độ biểu hiện của gen IFI16. Thiết kế hai cặp môi đặc hiệu để khuếch đại đoạn gen nằm ở vùng promoter, gen IFI16 có trình tự như sau:

Tên môi	Trình tự môi (5'-3')	Kích thước đoạn đích
Pro.F1	5'-GGAAAATGAGGCCAGAAAGG-3'	1024 bp
Pro.R1	5'-CCGGTAGTGTGAGGAGTCTG-3'	
Pro.F2	5'-GGGGTTACAGCACGCTAAAGGGC-3'	1042 bp
Pro.R2	5'-GCTGACTAGTGCTGGCTTGCTCC-3'	

- Phản ứng PCR: thực hiện trên máy nhiệt với chu trình nhiệt tối ưu (35 chu kỳ nhân gen: biến tính ở 95°C, bắt môi ở 58°C và kéo dài ở 72°C). Kiểm tra sản phẩm PCR bằng điện di trên gel agarose 2% để xác nhận kích thước.

- Giải trình tự Sanger: giải trình tự trực tiếp sản phẩm PCR sau khi tinh sạch trên Hệ thống giải trình tự Sanger SeqStudio 24.

- Đạo đức: nghiên cứu thông qua Hội đồng đạo đức Học viện Quân y (Quyết định số 5657/QĐ-HVQY ngày 3/12/2025). Mọi thông tin mẫu nghiên cứu đều được bảo mật.

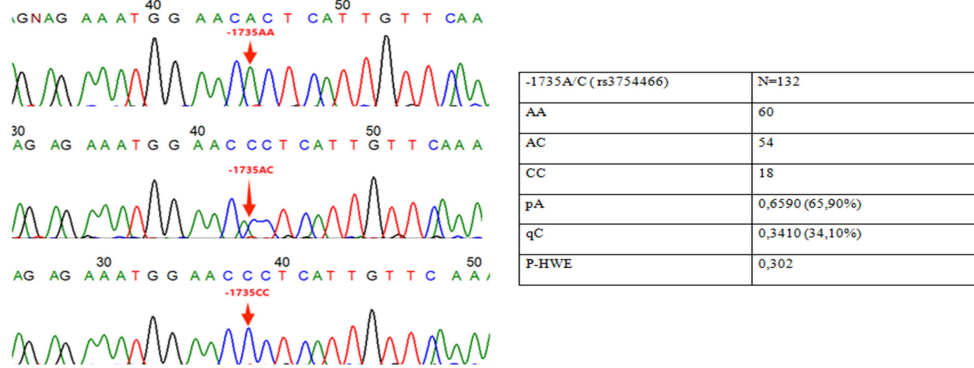
- Xử lý thống kê: bằng phần mềm SPSS 20.0. Phân tích trình tự ADN thu được và so sánh với

trình tự tham chiếu của gen IF16 trên GenBank bằng phần mềm MEGA X. Sử dụng phần mềm Arlequin 3.5 để tính toán tần suất alen, tần suất kiểu gen và kiểm tra trạng thái cân bằng HWE.

### 3. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Nghiên cứu đã khảo sát 6 biến thể ở vùng promotor gen IF16.

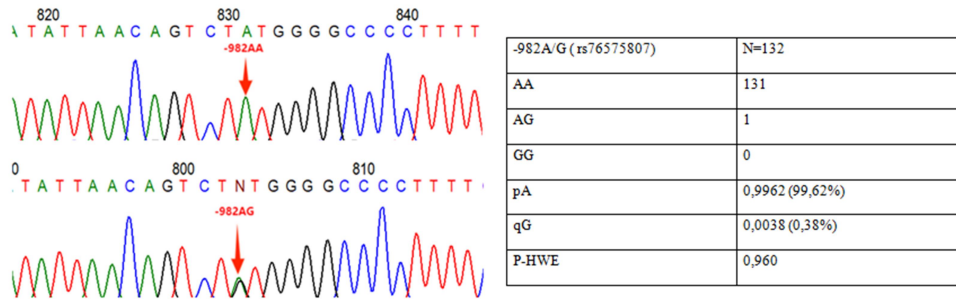
#### 3.1. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -1735A/C



Hình 1. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -1735A/C.

Giải trình tự tại vị trí -1735A/C thấy rõ sự có mặt của cả 3 kiểu gen trong quần thể nghiên cứu. Trong tổng số 132 mẫu, kiểu gen đồng hợp tử AA chiếm ưu thế (60 mẫu), tiếp theo là kiểu gen dị hợp tử AC (54 mẫu), ít nhất là kiểu gen đồng hợp tử biến thể CC (18 mẫu). Xác định tần suất alen gốc A là 65,90%, alen phụ C là 34,10%. Với giá trị p-HWE đạt 0,302 ( $> 0,05$ ), biến thể này tại vị trí -1735A/C hoàn toàn tuân theo định luật cân bằng Hardy-Weinberg, khẳng định tính đại diện của mẫu nghiên cứu đối với quần thể.

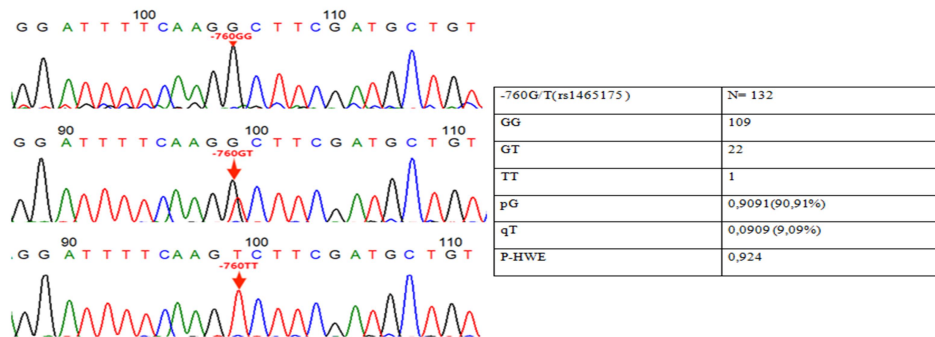
#### 3.2. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -982A/G



Hình 2. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -982A/G.

Với vị trí -982A/G, dữ liệu giải trình tự phản ánh tính bảo thủ rất cao của vùng gen này trên người Việt (131/132 mẫu mang kiểu gen đồng hợp tử AA, chỉ ghi nhận 1 trường hợp mang kiểu gen dị hợp tử AG và không phát hiện kiểu gen đồng hợp tử GG). Do đó, tần suất xuất hiện của alen phụ G là rất thấp (0,38%). Sự phân bố này vẫn bảo đảm trạng thái cân bằng di truyền với chỉ số p-HWE rất cao là 0,960.

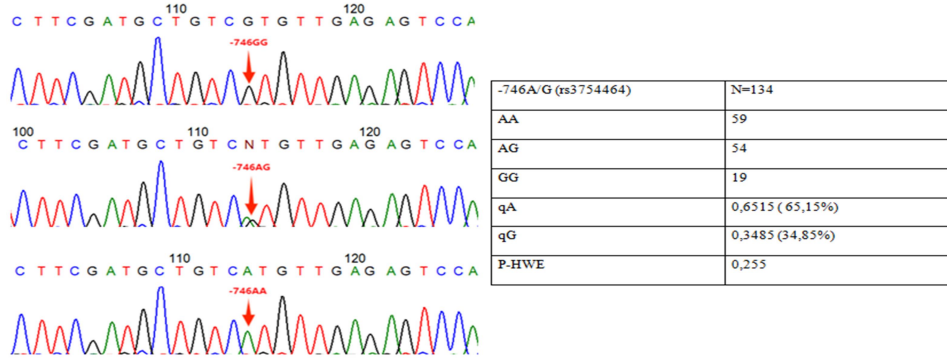
#### 3.3. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -760G/T



Hình 3. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -760G/T.

Tại vị trí -760G/T, ghi nhận đa mẫu có kiểu gen đồng hợp tử GG (109 mẫu). Các kiểu gen chứa alen biến thể T xuất hiện với tần suất thấp hơn đáng kể (22 mẫu dị hợp tử GT và chỉ duy nhất 1 mẫu đồng hợp tử TT). Tần suất của alen G và T lần lượt là 90,91% và 9,09%. Kết quả kiểm định Hardy-Weinberg cho giá trị p là 0,924, chứng minh sự phân bố kiểu gen tại vị trí này ổn định trong quần thể khảo sát.

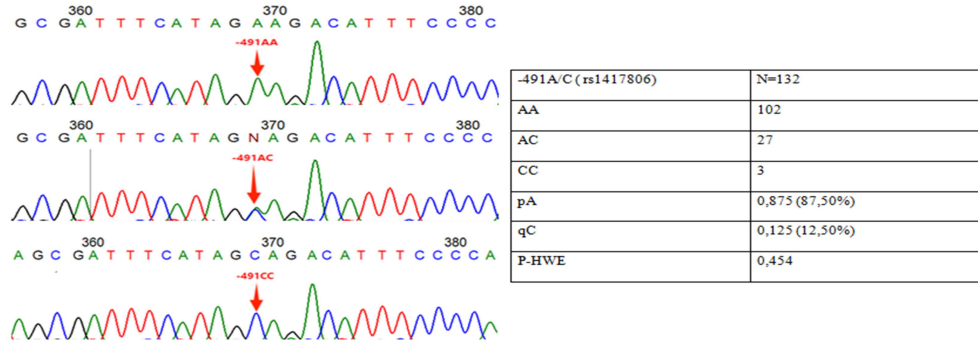
### 3.4. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -746A/G



Hình 4. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -746A/G

Vị trí -746A/G thể hiện sự đa hình di truyền tương đối lớn, tương tự như vị trí -1735. Kiểu gen đồng hợp tử AA xuất hiện nhiều nhất (59 mẫu), tiếp đến là kiểu gen dị hợp tử AG (54 mẫu) và kiểu gen đồng hợp tử GG (19 mẫu). Tần suất alen phụ G là 34,85%. Với giá trị p-HWE là 0,255, các tổ hợp kiểu gen tại vị trí này phản ánh một quần thể đang ở trạng thái cân bằng di truyền, không chịu tác động mạnh bởi các yếu tố gây biến động tần số gen.

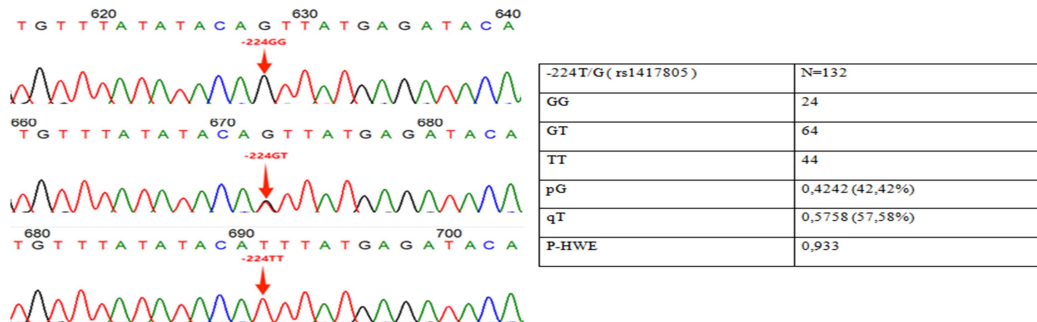
### 3.5. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -491A/C



Hình 5. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -491A/C

Phân tích giải trình tự tại vị trí -491A/C cho thấy kiểu gen đồng hợp tử AA chiếm tỉ lệ áp đảo (102/132 mẫu). Kiểu gen dị hợp tử AC xuất hiện ở 27 mẫu và kiểu gen đồng hợp tử CC xuất hiện ở 3 mẫu. Tần suất alen phụ C đạt mức 12,50%. Trạng thái cân bằng Hardy-Weinberg ghi nhận giá trị p = 0,454.

### 3.6. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -224T/G



Hình 6. Tần suất alen, kiểu gen tại vị trí biến thể -224T/G

Biến thể -224T/G ghi nhận mức độ dị hợp tử cao nhất trong tất cả các vị trí khảo sát. Kiểu gen dị

hợp tử GT chiếm đa số (64 mẫu), vượt qua cả kiểu gen đồng hợp tử TT (44 mẫu) và GG (24 mẫu). Tần suất alen biến thể G đạt mức khá cao là 42,42%. Chỉ số p-HWE đạt 0,933 khẳng định sự phân bố các kiểu gen này hoàn toàn phù hợp với lý thuyết di truyền quần thể.

### 3.7. Tổng hợp tần số các alen phụ (MAF) và kết quả haplotypes của gen IFI16

**Bảng 1. Tổng hợp tần số các alen phụ (MAF) trong nghiên cứu và tại một số nước**

Đa hình	dbSNP	Chúng tôi	Châu Âu	Châu Phi	Người Mỹ	Nam Á	Đông Á	Nhật Bản	Hàn quốc
-1735A/C	rs3754466	0,3410	0,02149	0,07478	0,01844	0,2003	0,2576	0,21976	0,2140
-982A/G	rs76575807	0,0038	0.00001	0.00000	0.00000	0.0000	0,0079	0,01329	0,0135
-760G/T	rs1465175	0,0909	0,3360	0,2383	0,202	0,242	0,1359	0,26170	0,1816
-746A/G	rs3754464	0,3485	0,0159	0,1762	0,023	0,213	0,2788	0,22230	0,2014
-491A/C	rs1417806	0,1250	0,30169	0,26609	0,24977	0,2315	0,1668	0,26988	0,1947
-224T/G	rs1417805	0,4242	0,48733	0,09621	0,46120	0,3951	0,4631	0.43953	0,5073

Dữ liệu bảng 1 làm nổi bật những nét đặc thù về tần suất alen phụ (MAF) của gen IFI16 trên quần thể người Việt khi đặt trong mối tương quan với các quần thể khác trên thế giới. Đáng chú ý nhất tại vị trí -1735A/C (rs3754466), tần suất alen C ở người Việt (0,3410) cao hơn gấp nhiều lần so với người châu Âu (0,02149), châu Phi (0,07478) và Mỹ (0,01844). Tương tự, tại vị trí -746A/G (rs3754464), tần suất alen G (0,3485) cũng vượt trội hoàn toàn so với các quần thể phương Tây. Ngược lại, tại các vị trí -760G/T và -491A/C, MAF của người Việt lại thấp hơn so với mặt bằng chung toàn cầu. Nhìn chung, đặc điểm di truyền vùng promoter gen IFI16 của người Việt có xu hướng gần gũi với quần thể Đông Á (Nhật Bản, Hàn Quốc) hơn các khu vực khác. Tuy nhiên, vẫn duy trì những chỉ số riêng biệt, khẳng định giá trị của việc xây dựng bộ dữ liệu nền tảng cho người Việt.

**Bảng 2. Kết quả haplotypes của gen IFI16**

STT	Hapotypes -1735/-760/-746/-491/-224	Hapl.freq	Tỉ lệ (%)
1	AGAAG	111	42,0
2	CGGAT	75	28,4
3	AGAAT	39	14,8
4	ATACT	17	6,4
5	CGGCT	8	3,0
6	CTGCT	5	1,9
7	AGACT	3	1,1
8	AGGAT	3	1,1
9	ATAAT	1	0,4
10	CGAAG	1	0,4
11	CTGAT	1	0,4

Kết quả phân tích các kiểu gen đơn bộ (haplotype) cho thấy sự liên kết chặt chẽ giữa 5 vị trí biến thể (-1735/-760/-746/-491/-224) trên vùng

promoter gen IFI16. Nghiên cứu đã xác định 11 kiểu haplotype khác nhau; trong đó, tổ hợp AGAAG phổ biến nhất (42,0%), tiếp đến là CGGAT (28,4%) và AGAAT (14,8%). Cả ba kiểu haplotype này chiếm hơn 85% tổng số các tổ hợp gen trong quần thể. Sự tập trung vào một số haplotype ưu thế cho thấy tính ổn định trong cấu trúc di truyền của vùng promoter này; đồng thời, các haplotype hiếm (chiếm tỉ lệ dưới 1%) có thể là những yếu tố quan trọng cần được lưu tâm trong các nghiên cứu về tính nhạy cảm với bệnh lí miễn dịch sau này.

## 4. BÀN LUẬN

Nghiên cứu này xuất phát từ vai trò then chốt của IFI16 như một cảm biến DNA nội bào, kích hoạt con đường STING để sản xuất interferon loại I và cytokine tiền viêm; đồng thời, tham gia điều hòa biểu hiện gen và kiểm soát chu kì tế bào [2], [3]. Gần đây, cấu trúc filament của miền pyrin IFI16 đã được xác định là yếu tố then chốt tăng cường kích hoạt STING [5]. Các biến thể ở vùng promoter có thể thay đổi mức độ biểu hiện gen, dẫn đến sự khác biệt đáp ứng miễn dịch giữa cá thể [9]. Các biến thể nucleotide trên gen IFI16 đã được chứng minh ảnh hưởng đến chức năng miễn dịch theo các phân tích gần đây [12].

Mặc dù dữ liệu toàn cầu từ Dự án 1.000 Genomes đã mô tả đa dạng di truyền gen IFI16 trên các quần thể châu Âu, châu Phi và châu Mỹ [10], nhưng tại Việt Nam - một quần thể có lịch sử nhân chủng học và áp lực chọn lọc riêng biệt - vẫn tồn tại khoảng trống lớn [11]. Nghiên cứu mô tả cắt ngang 132 người Việt khỏe mạnh đã khảo sát được 6 SNP trong vùng promoter (-1735A/C, -982A/G, -760G/T, -746A/G, -491A/C, -224T/G). Tất cả các vị trí đều tuân theo cân bằng Hardy-Weinberg (p-HWE > 0,05); tần suất alen phụ (MAF) lần lượt là 0,3410 (C), 0,0038 (G), 0,0909 (T), 0,3485 (G), 0,1250 (C) và 0,4242 (G). Phân tích haplotype xác định 11 tổ hợp, trong đó có 3

haplotype chiếm ưu thế là AGAAG (42,0%), CGGAT (28,4%) và AGAAT (14,8%) chiếm hơn 85% tổng haplotype.

Kết quả nghiên cứu này cho thấy có sự khác biệt rõ rệt so với những quần thể khác. Tại vị trí -1735A/C (rs3754466), MAF alen C ở người Việt (0,3410) cao gấp 16 lần so với châu Âu (0,02149), gấp 4,5 lần châu Phi (0,07478) và gấp 18 lần người Mỹ (0,01844) theo dữ liệu 1.000 Genomes [10]. Tương tự, MAF G tại -746 A/G (rs3754464) cũng vượt trội so với các quần thể phương Tây. Ngược lại, MAF tại -760G/T và -491A/C lại thấp hơn mặt bằng toàn cầu. Các chỉ số này gần gũi hơn với người Đông Á (Nhật Bản, Hàn Quốc), nhưng vẫn duy trì đặc trưng riêng, phù hợp với nghiên cứu toàn bộ gen của người Việt [11]. Các vị trí -982A/G và -760G/T thể hiện tính bảo thủ cao (MAF < 0,1), phản ánh áp lực chọn lọc mạnh ở vùng promoter.

Về cơ chế, các SNP vùng promoter có thể làm thay đổi vị trí gắn của yếu tố phiên mã (ví dụ: NF- $\kappa$ B hoặc IRF), dẫn đến biến đổi mức biểu hiện IFI16 [9]. IFI16 nhận diện dsDNA từ virus/vi khuẩn, kích hoạt STING-NF- $\kappa$ B và sản xuất IFN-I [2], [3]. Các biến thể gen IFI16 còn được chứng minh đóng vai trò quan trọng trong viêm mạch và đáp ứng hypoxic [13]. Sự khác biệt tần suất alen ở người Việt có thể làm thay đổi cường độ đáp ứng viêm, giải thích phần nào tính nhạy cảm cao hơn với một số bệnh nhiễm trùng hoặc tự miễn (lupus ban đỏ hệ thống) so với quần thể phương Tây [6], [7]. Haplotype ưu thế AGAAG và CGGAT có thể là “haplotype bảo vệ” hoặc “nguy cơ” cần được xác nhận trong các nghiên cứu bệnh-chứng. Các phát hiện có ý nghĩa quan trọng: đây là bộ dữ liệu di truyền học quần thể đầu tiên về gen IFI16 tại Việt Nam, lấp đầy khoảng trống tham chiếu [11] và tạo nền tảng cho nghiên cứu cá thể hóa. Kết quả sẽ hỗ trợ đánh giá nguy cơ bệnh nhiễm trùng và tự miễn, góp phần xây dựng chiến lược phòng ngừa và điều trị phù hợp với người Việt.

## 5. KẾT LUẬN

Nghiên cứu đã xác định thành công tần suất alen, kiểu gen và haplotype của 6 biến thể vùng promoter gen IFI16 trên 132 người Việt khỏe mạnh. Kết quả khẳng định giả thuyết đề ra: tần suất một số SNP (đặc biệt rs3754466 và rs3754464) ở người Việt khác biệt rõ rệt so với các quần thể người châu Âu, châu Phi và Mỹ, với MAF cao hơn đáng kể. Ba haplotype ưu thế AGAAG (42,0%), CGGAT (28,4%) và AGAAT (14,8%) chiếm hơn 85% tổng tổ hợp, phản ánh đặc trưng di truyền ổn định của quần thể Việt Nam.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Janeway CA Jr, Medzhitov R, “Innate immune recognition”, *Annu Rev Immunol*, 20: pp. 197-216, 2002.
2. Unterholzner L, et al., “IFI16 is an innate immune sensor for intracellular DNA”, *Nature Immunology*, 11 (11): pp. 997-1004, 2010.
3. Ishikawa H, Barber GN, “STING regulates intracellular DNA-mediated type I interferon-dependent innate immunity”, *Nature*, 455 (7213): pp. 674-678, 2008.
4. Gewaid H, Bowie AG, “The ever-expanding role of IFI16 in the anti-viral innate immune response”, *Immunol Lett*, 279: 107139. doi:10.1016/j.imlet.2026.107139, 2026.
5. Takahashi R, et al., “The pyrin domain of IFI16 forms a distinct filament structure important for IFI16-mediated enhancement of STING activation”, *Structure*, 34 (4): 611-619.e4, 2026.
6. Antoniou C, et al., “The role of IFI16 in autoimmune diseases”, *Archivum Immunologiae et Therapiae Experimentalis*, 70(1): 5, 2022.
7. Mondini M, et al., “The interferon-inducible IFI16 protein: what have we learned?”, *Journal of Interferon & Cytokine Research*, 30 (1): pp. 5-14. 2010.
8. Lai B, et al., “Therapeutically targeting proinflammatory type I interferons in systemic lupus erythematosus and lupus nephritis”, *Front Immunol*, 15: 1489205. doi:10.3389/fimmu.2024.1489205, 2024.
9. Agmon N, et al., “Selection on IFI16 and other PYHIN genes was driving the evolution of primate innate immunity”, *Molecular Biology and Evolution*, 32 (11): 2858-2871, 2015.
10. The 1000 Genomes Project Consortium, “A global reference for human genetic variation”, *Nature*, 526 (7571): pp. 68-74, 2015.
11. Liu S, et al., “Genetic landscape of the Vietnamese population: New insights from whole-genome sequencing”, *Human Mutation*, 42 (11): pp. 1405-1419, 2021.
12. Rao R.J, et al., “Post-transcriptional regulation of IFI16 promotes endothelial inflammation in pulmonary hypertension”, *Am J Physiol Lung Cell Mol Physiol*. doi:10.1152/ajplung.00048.2024, 2025.
13. Xu L, et al., “PRRs-Dependent and Independent Mechanisms of STING Activation in Health and Disease”, *Biomedicine*, 13 (10): 2533, doi:10.3390/biomedicine13102533, 2025.