

MỐI QUAN HỆ HỢP TÁC TRONG VIỆC NGHIÊN CỨU BỘ GEN NGƯỜI

Trên thực tế, cứ 1 nhóm khoảng hơn 3.000 người thì sẽ có ít nhất một phần bộ gen cá nhân của họ được sắp xếp theo một trình tự, chính vì vậy mà việc tìm hiểu nghiên cứu các bộ gen cá nhân đang được khuyến khích, sự hiểu biết của chúng ta

Các nhà khoa học, làm việc tại Đại học California, Berkeley, Hoa Kỳ, cho rằng chính những khám phá, mở rộng kiến thức về bộ gen cá nhân, đã tạo nên động lực cho những sáng kiến mới làm nền tảng để phát triển một phần mềm tiên phong giúp ích cho việc phân tích những khác biệt trong bộ gen cá nhân và mang lại viễn cảnh tốt đẹp trong tương lai, khi mà bộ gen của một cá nhân sẽ là điểm khởi đầu cho việc tư vấn về y tế và các vấn đề về sức khỏe.

"Những gì chúng tôi có bây giờ là tập hợp của rất nhiều cơ sở dữ liệu không tương thích khác nhau, và không có cơ sở hạ tầng chung cho việc phân tích và tích hợp các biến thể di truyền", theo Steven E. Brenner, giáo sư về gen, làm việc tại Trung tâm Sinh Học Máy Tính, Đại học UC Berkeley, Hoa Kỳ. "Chúng tôi đang tập trung vào việc xây dựng một nền tảng vững chắc, để xác định những đặc điểm di truyền và nguồn gốc cơ bản của bệnh tật, hơn thế nữa, đây lại chính một nguồn thông tin di truyền quý giá về bệnh tật và khả năng điều trị, mà các bác sĩ có thể sử dụng để thông báo hoặc giải thích cho các bệnh nhân của họ."

Sáng kiến này đã được đưa ra trong năm 2011 với một khoản tiền hỗ trợ ban đầu là 900.000 đô la, trong vòng bốn năm, một phần của một chương trình hợp tác với Tata Consultancy Services (TCS), một công ty kinh doanh các giải pháp và dịch vụ CNTT toàn cầu, đặt trụ sở chính ở Ấn Độ. Ngoài việc tài trợ cho dự án này, TCS sẽ hỗ trợ phần mềm chuyên môn cho công tác nghiên cứu này, thông qua các phòng thí nghiệm global Innovation Labs của công ty, để phối hợp làm việc với các nhà khoa học, làm việc tại Đại học UC, Berkeley, Hoa Kỳ nhằm mục đích đẩy nhanh tiến độ của dự án. Chương trình hợp tác này sẽ mang lại hiệu quả thiết thực thông qua việc trao đổi ý tưởng và hợp tác nghiên cứu giữa các nhà khoa học làm việc tại công ty TCS và Đại học UC, Berkeley, Hoa Kỳ. Tổng cộng có khoảng từ 3 đến 4 triệu đô la mà công ty TCS chi cho Đại học UC, Berkeley, Hoa Kỳ để thực hiện dự án này.

"Công ty TCS tự hào được hỗ trợ, sát cánh cùng với Đại học UC, Berkeley, Hoa Kỳ trong việc làm sáng tỏ vai trò, ý nghĩa thực sự của những khác biệt trong bộ gen cá nhân, nhằm mang lại những lợi ích thiết thực trong việc chẩn đoán và điều trị bệnh. Chương trình hợp tác với Đại học Berkeley, California là một ví dụ cho thành công vượt bậc của chương trình TCS' successful Co-Innovation Network (COIN) mở rộng với các cơ sở giáo dục. Các nhà nghiên cứu, đến từ các phòng thí nghiệm TCS Innovation Labs, ở thành phố Hyderabad, Ấn Độ, sẽ phối hợp và làm việc hết mình với các đồng nghiệp ở Đại học UC, Berkeley, Hoa Kỳ." theo K. Ananth Krishnan, phó chủ tịch và là giám đốc công nghệ của TCS. "Chăm sóc sức khỏe là một chủ đề nghiên cứu quan trọng ở công ty TCS và dự án này chắc chắn sẽ có tác động lớn tới nền y học phân tử và sinh học."

Trung tâm Sinh Học Máy Tính (CCB) là một trong những sáng kiến nằm trong chiến lược phát triển khoa học của Đại học UC Berkeley, Hoa Kỳ, bao gồm hơn 35 thành viên là giảng viên đến từ 9 khoa, bao gồm: sinh học phân tử và tế bào, toán học, khoa học máy tính, thống kê sinh vật học và sinh học thực vật và vi khuẩn. Mục tiêu chính của Trung tâm Sinh Học Máy Tính (CCB) là việc giải thích tính toán sự biến đổi trong bộ gen của con người.

"Dù rằng việc sắp xếp theo trình tự của 1000 bộ gen sẽ cần tới thời gian khoảng 2-3 năm đi nữa, và dù rằng rất ít các biến thể di truyền của con người có thể được giải thích đầy đủ về ý nghĩa sinh học của nó, thì các giảng viên của Trung tâm Sinh Học Máy Tính (CCB) vẫn tin rằng đây là: thành công rất lớn trong việc nghiên cứu bộ gen của con người trong thế kỷ này," theo Lior Pachter, giám đốc Trung tâm Sinh Học Máy Tính (CCB), và là một giáo sư toán học, phân tử và sinh học tế bào, và kỹ thuật điện và khoa học máy tính, làm việc tại Đại học UC, Berkeley, Hoa Kỳ.

"Dự án này sẽ tận dụng những tài năng của trung tâm khoa học máy tính, các hệ thống mô hình và sinh học thực nghiệm, để giải quyết một vấn đề lớn hiện nay, làm thế nào để đánh giá đột biến di truyền và dự báo tác động của chúng," Lior Pachter nói. "công ty TCS đã đóng góp nhân lực và tài lực rất mạnh mẽ cho nỗ lực này, mang lại sức sống cho dự án này thông qua thế mạnh về kỹ thuật, các dịch vụ tư vấn và chuyển giao toàn cầu có liên quan tới sự phát triển của các trình biên dịch. Chúng tôi rất hài lòng và phấn khởi với sự hợp tác giữa Đại học UC, Berkeley, Hoa Kỳ và công ty TCS."

"Một số người đã đặt câu hỏi về ý nghĩa thực tiễn y học của dự án nghiên cứu về bộ gen người," theo lưu ý của Mark Schlissel, Trưởng khoa khoa học sinh học, làm việc tại UC Berkeley's College of Letters & Science. "Những nhà phê bình không nhận ra rằng đây vẫn còn là những ngày đầu. Khả năng thu thập được các dữ liệu về bộ gen người của chúng tôi đã tăng nhanh hơn mong đợi. Trình biên dịch về sự biến đổi gen tại Đại học UC, Berkeley, Hoa Kỳ, đã thể hiện một bước tiến khổng lồ trong việc nghiên cứu về bộ gen người, áp dụng vào việc chăm sóc sức khỏe của con người."

Các dự án mới, bước đầu sẽ tập trung vào việc xây dựng các trình biên dịch hướng đến phần bộ gen cá nhân của con người được sắp xếp theo một trình tự, để thống nhất cơ sở dữ liệu cho tương lai. Brenner dự đoán rằng: sự hỗ trợ của công ty TCS sẽ cho phép các nhóm nghiên cứu tại Đại học UC, Berkeley, Hoa Kỳ, trước tiên sẽ xây dựng một trình biên dịch điều khiển, mà nó sẽ tích hợp thêm nhiều module. Toàn bộ dự án sẽ tạo ra phần mềm mã nguồn mở, để cộng đồng khoa học có thể sử dụng, thử nghiệm, chia sẻ và tinh chỉnh.

"Không ai có độc quyền về tất cả những ý tưởng tốt để giải thích ý nghĩa của sự biến đổi di truyền và ảnh hưởng có thể của nó, vì vậy chúng tôi hy vọng sẽ tạo ra một hệ thống mà sẽ cho phép những ý tưởng tốt có cơ hội đâm chồi nảy lộc", theo Jasper Rine, cựu giám đốc CCB, một giáo sư sinh học phân tử và tế bào, người đóng vai trò là cầu nối trong việc thiết lập sự hợp tác với công ty TCS. "Mọi người sẽ có thể thử nghiệm ý tưởng của mình, song song hoặc cạnh tranh chống lại những người khác để tìm ra các ứng dụng được tốt nhất cho mục đích đó."

Công việc đã bắt đầu, với Brenner, Pachter, Rine và những người khác trong cuộc họp tại trung tâm sinh học máy tính với các kỹ sư của công ty TCS, để phác thảo ra một thiết kế làm nền tảng cho phần mềm.

"Các trường đại học có thể đóng một vai trò rất quan trọng trong nghiên cứu cơ bản trong thực tế về sinh học phân tử để giúp chúng tôi hiểu rõ tất cả những biến thể di truyền", theo Pachter. "Nhưng bên ngoài sự đầu tư là chìa khóa để phát triển một nền tảng phần mềm mã nguồn mở cung cấp cho tất cả các nhà nghiên cứu, cho dù họ làm việc ở đâu đi nữa, trong học viện hay ngành công nghiệp, đều có thể dễ dàng, truy cập liên tục. Công ty TCS là công ty đầu tiên và

chúng tôi hy vọng sẽ có nhiều công ty khác tài trợ, và có những đóng góp thiết thực cho phần mềm mã nguồn mở này.”