

TÌM RA GENE LẶN GÂY BỆNH MÙ BẨM SINH

Theo Tân Hoa Xã, một nhóm các nhà nghiên cứu, dẫn đầu là các nhà khoa học Trung Quốc vừa phát hiện ra một gene có thể gây bệnh mù bẩm sinh.

Theo các nhà khoa học, mù bẩm sinh là bệnh được gây ra bởi các NST lặn thông qua việc làm thoái hóa võng mạc và chỉ có khoảng 70% các nguyên nhân gây bệnh được tìm thấy, trong khi 30% các nguyên nhân còn lại vẫn chưa được phát hiện.

Sau khi nghiên cứu nguyên nhân gây bệnh ở một số trường hợp bị tật về mắt, các nhà nghiên cứu, dẫn đầu là giáo sư Qi Minh thuộc Đại học Chiết Giang kết luận rằng, một gene có tên là "NMNAT1" là nguyên nhân chính gây ra bệnh này.

"NMNAT1" có thể giúp che chở các tế bào tiếp nhận ánh sáng trong võng mạc và có vai trò quan trọng đối với các tế bào thần kinh, mô tim, thận và gan trong cơ thể.

Tuy nhiên, các đột biến của "NMNAT1" có thể gây ra mù bẩm sinh Leber (LCA), đồng thời các đột biến của nó cũng có thể gây hại cho hệ thần kinh của bệnh nhân và một số cơ quan khác.

Yangshun Gu, một chuyên gia của một Bệnh viện chi nhánh thuộc Đại học Chiết Giang cho biết, có hơn 600 loại bệnh mắt di truyền rất khó chẩn đoán và thử nghiệm di truyền là một biện pháp quan trọng để chẩn đoán căn bệnh này.

Nhóm nghiên cứu bao gồm các nhà khoa học thuộc các quốc gia như: Trung Quốc, Hoa Kỳ, Brazil, Canada và Úc.

Bên cạnh nhóm của Qi Ming, ba nhóm khác dẫn đầu bởi nhà khoa học Chen Rui từ Đại học Y Baylor ở Houston, Josseline Kaplan, Jean-Michel Rozet từ Pháp, và Eric Pierce từ bệnh viện Tai và Mắt Massachusetts ở Boston cũng đã phát hiện ra các kết quả tương tự. Và bài báo cáo của họ đã được công bố trên tạp chí Nature Genetics vào 29 tháng 7.

Các chuyên gia cho biết, việc xác định được các gene này đã giúp tìm ra cách để điều trị các bệnh về mắt, kể từ khi công nghệ sinh học phân tử phát triển giúp ngăn ngừa và điều trị các bệnh di truyền, thông qua chẩn đoán và điều trị các gene di truyền.

Giáo sư Qi Ming cho rằng, hiện tại một số nhà khoa học ở Mỹ và Châu Âu đã làm chủ được công nghệ xác định vị trí của các gene gây bệnh ở mắt và có thể cấy các gene tốt để thúc đẩy quá trình phát triển lành mạnh của các cơ quan.