

TÌM ĐƯỢC NGUYÊN NHÂN GÂY RA CÁC BỆNH HIẾM NGHÈO

Các nhà khoa học nghiên cứu bản đồ gene người vừa phát hiện trong cơ thể con người mang khoảng 20 gene và hoàn toàn được hoạt hóa, mở ra hướng nghiên cứu mới về bộ gene người.

Nhóm nghiên cứu của Viện Nghiên cứu Sanger (Anh) đang phát triển một danh mục mới mang tên biến đổi gene “mất chức năng” (LoF), nhằm giúp xác định những đột biến phát bệnh mới, đồng thời giúp các nhà khoa học nắm bắt được tốt hơn chức năng bình thường của gene người. Cụ thể, nhóm nghiên cứu đã phát triển một loạt các dụng cụ lọc để xác định những lỗi trong bộ gene người sắp xếp toàn bộ mật mã gene. Để hiểu rõ về cấu tạo của bộ gene, các nhà nghiên cứu sử dụng máy lọc gần 3.000 gene LoF thuộc bộ gene của 185 người từ châu Âu, Đông Á và Tây Phi.

Các nhà nghiên cứu phát hiện gần 3.000 người bị biến đổi LoF trong bộ gene của 185 người. Mất biến đổi chức năng là biến đổi gene được báo trước và phá vỡ chức năng của gene. Đây chính là nguyên nhân gây những căn bệnh hiếm nghèo ở người như bệnh loạn dưỡng cơ bắp và bệnh xơ hóa động mạch.

Trong nghiên cứu này, máy lọc đã tiết lộ 56% của 3.000 người được phân tích về gene LoF cho thấy dường như không tác động nghiêm trọng tới chức năng gene.

Tuy nhiên, những biến đổi LoF chính xác được tìm thấy trên 100 người châu Âu có bộ gene tiêu biểu và 20 người ảnh hưởng tới bản sao gene, tức là họ dường như bị mất chức năng gene.

“Điều này có nghĩa là ít nhất 1% gene người có thể ngừng hoạt động mà không phát bệnh nặng”, GS. Mark Gerstein, trường ĐH Yale (Mỹ) nghiên cứu công trình này nhận định.