

THUỐC ARBACLOFEN VÀ HỘI CHỨNG NHIỄM SẮC THỂ X MỎNG

Các nhà nghiên cứu tại Viện nghiên cứu tâm thần học MIND, thuộc Đại học UC Davis, Hoa Kỳ, đang tham gia vào một thử nghiệm lâm sàng, trên phạm vi toàn quốc với sự tham gia của nhiều trung tâm y tế nhằm nghiên cứu về tác dụng của thuốc Arbaclofen. Nghiên cứu

Các nhà nghiên cứu tại Viện nghiên cứu tâm thần học MIND, thuộc Đại học UC Davis, Hoa Kỳ, đang tham gia vào một thử nghiệm lâm sàng, trên phạm vi toàn quốc với sự tham gia của nhiều trung tâm y tế nhằm nghiên cứu về tác dụng của thuốc Arbaclofen. Nghiên cứu cho thấy những kết quả khả quan trong việc điều trị Hội chứng nhiễm sắc thể X mỏng manh ở thanh thiếu niên và người trưởng thành.

"Loại thuốc Arbaclofen rất cần thiết trong việc cải thiện các triệu chứng chính của hội chứng nhiễm sắc thể X mỏng manh, giúp bệnh nhân và gia đình đạt được một sự cải thiện đáng kể về chất lượng cuộc sống", theo Randi Hagerman, Giám đốc Viện nghiên cứu tâm thần học MIND, thuộc Đại học UC Davis, Hoa Kỳ, và là điều tra viên hàng đầu trong thử nghiệm lâm sàng trên.

Bác sĩ Randi Hagerman (phải) và con

Thuốc này có tên gọi là STX209, hoặc Arbaclofen. Đây là một chủ vận thụ thể acid gamma -amino butyric loại B (GABA-B) được phát triển bởi công ty Seaside Therapeutics, thành phố Cambridge, Mass, Hoa Kỳ.

Các nhà nghiên cứu sẽ đo lường hiệu quả, mức độ an toàn và khả năng dung nạp của thuốc Arbaclofen ở các bệnh nhân mắc Hội chứng nhiễm sắc thể X mỏng manh, ở độ tuổi từ 12 đến 25 tuổi, các bệnh nhân này sẽ nhận được thuốc hoặc giả dược kèm theo đó là một khoảng thời gian theo dõi. Các nhà nghiên cứu tại Viện nghiên cứu tâm thần học MIND, thuộc Đại học UC Davis, Hoa Kỳ, sẽ ghi danh cho 12 người tham gia.

Hội chứng nhiễm sắc thể X mỏng manh là nguyên nhân gây ra căn bệnh di truyền hàng đầu ở người thiếu năng trí tuệ và là nguyên nhân đột biến của một gen duy nhất và chứng bệnh tự kỷ. Đó là kết quả của đột biến của một gen duy nhất, gen làm chậm sự phát triển của Hội chứng nhiễm sắc thể X mỏng manh 1 (gen FMR1) trên nhiễm sắc thể X.

Gen FMR1 sản xuất một loại protein cần thiết cho quá trình hoạt động và phát triển bình thường của bộ não. Trong khi các bệnh nhân bị hội chứng nhiễm sắc thể X mỏng manh thì lại thiếu protein này, kết quả là, phần lớn các bệnh nhân bị ảnh hưởng đáng kể bởi thiếu năng trí tuệ và đòi hỏi phải được chăm sóc suốt đời.

Tuy nhiên, hiện nay thì Cơ quan Quản lý Thực phẩm và Dược Phẩm Hoa Kỳ (FDA) vẫn chưa chấp thuận quy trình điều trị cho các bệnh nhân bị hội chứng nhiễm sắc thể X mỏng manh bằng thuốc Arbaclofen.

