

# PHÁT HIỆN GEN ĐỘT BIẾN GÂY TÌNH TRẠNG RỐI LOẠN XƯƠNG

Theo một kết quả nghiên cứu đăng trên tạp chí khoa học Nature Genetics số ra tháng 3/2011, các nhà khoa học đã phát hiện ra một loại gen đột biến duy nhất gây ra hội chứng Hajdu-Cheney, một hội chứng rối loạn gây ra việc mất xương tiến bộ và chứng loãng xương khiến xương

Hiện nay, mới chỉ có khoảng 50 trường hợp bị mắc hội chứng Hajdu-Cheney (HCS) được biết tới, trong đó loãng xương nghiêm trọng là đặc điểm chính.

Loãng xương là một chứng bệnh làm cho xương bị yếu và giòn. Bị chứng này, xương dễ bị gãy hơn bình thường. Chỉ cần một va chạm nhẹ hoặc ngã cũng có thể làm xương bị gãy nặng.

Các nhà khoa học Anh tại Viện nghiên cứu quốc gia về sức khỏe (NIHR) đã tiến hành nghiên cứu phân tích nguyên nhân gen gây ra hội chứng HCS nhằm phát hiện vai trò của các gen trong việc gây ra bệnh loãng xương. Hiện nay, tỷ lệ mắc chứng loãng xương ở Anh là 1/2 ở phụ nữ và ở đàn ông là 1/5.

Sử dụng một kỹ thuật tiên tiến để xác định các gen gây ra bệnh, vốn được gọi là trình tự exome, các nhà khoa học đã xác định được NOTCH2 là gen gây ra bệnh. Sau đó, đội ngũ nghiên cứu đã khẳng định phát hiện này ở thêm 12 gia đình bị ảnh hưởng bởi chứng loãng xương, kết quả cũng cho thấy có 11 gia đình có sự thay đổi trong cùng một đoạn của gen NOTCH2.

Giáo sư Richard Trembath, một trong những tác giả nghiên cứu, cho biết: "Cho đến nay, chúng ta mới biết rất ít về các cơ chế gen gây ra các bệnh về xương. Những phát hiện này sẽ giúp chúng ta hiểu rõ hơn về hội chứng HCS và tạo nền tảng quan trọng cho việc nghiên cứu trong tương lai về các hình thức phổ biến hơn của chứng loãng xương".