

# ĐỘT BIẾN GEN LAM GIA TĂNG CÁC BỆNH TỰ MIỄN DỊCH

Theo một nghiên cứu mới đây, như ng đột biến hiếm gặp về gen có thể dẫn tới như ng rối loạn như bệnh tự miễn dịch, trong đó có tiểu đường, lupus và chứng viêm khớp dạng thấp.

Loại gen có liên quan đến nghiên

Theo một nghiên cứu mới đây, như ng đột biến hiếm gặp về gen có thể dẫn tới như ng rối loạn như bệnh tự miễn dịch, trong đó có tiểu đường, lupus và chứng viêm khớp dạng thấp.

Loại gen có liên quan đến nghiên cứu này chịu trách nhiệm mã hoá sự hình thành một enzyme có tên sialic acid acetyltransferase (SIAE) giúp điều phối hoạt động của các tế bào B sản sinh kháng thể của hệ miễn dịch.

Khoảng 2-3% như ng người có như ng rối loạn này có như ng nhược điểm trong enzyme kể trên khiến các tế bào B hoạt động "quá công suất" và hệ quả là kháng thể quay trở lại tấn công các mô lành trong cơ thể.

Kết quả công trình nghiên cứu trên do một nhóm các nhà khoa học do Tiến sĩ Shiv Pillai thuộc Bệnh viện Đa khoa Massachusetts ở Charlestown và Trường Y Harvard tiến hành và được đăng trên tạp chí Nature số ra tháng Sáu.

Với như ng phát hiện nêu trên, việc tăng cường hoạt động của loại enzyme này có thể giúp điều trị các bệnh nhân bị rối loạn tự miễn như trên.

Trước đó, ông Pillai và các đồng nghiệp đã chứng minh được rằng như ng con chuột thiếu SIAE sẽ tiến triển thành căn bệnh dạng lupus trong đó một lượng lớn kháng thể tấn công chính các protein trong cơ thể.

Tiếp đó, các nhà nghiên cứu quyết định thử kiểm tra loại enzyme này trong cơ thể như ng người có lượng kháng thể cao trong cơ thể với 19 tình nguyện viên. Kết quả trong số này có 13 người mắc các rối loạn tự miễn và sáu người hoàn toàn khỏe mạnh.

Các nhà nghiên cứu phát hiện ra rằng một người mắc chứng Crohn (hội chứng đường ruột do tự miễn dịch) và bị viêm khớp dạng thấp có như ng biến đổi về gen khiến enzyme SIAE không được kích hoạt.

Như vậy, như ng người khuyết enzyme SIAE trên sẽ có nguy cơ mắc các chứng bệnh tự miễn dịch gấp chín lần so với như ng người bình thường.

Phát hiện này sẽ góp phần củng cố thêm quan điểm rằng bệnh tự miễn dịch, loại bệnh hiếm gặp, có liên quan chặt chẽ đến như ng rối loạn về gen./.

