

BỆNH LUPUT CÓ THỂ GIẢI THÍCH SỰ KHÁC BIỆT TRONG NGUY CƠ MẮC BỆNH Ở HAI GIỚI

Một nghiên cứu quốc tế về di truyền ở người do các nhà nghiên cứu tại Trung

Một nghiên cứu quốc tế về di truyền ở người do các nhà nghiên cứu tại Trung tâm y học UT Southwestern thực hiện mới đây đã phát hiện được một gen có liên quan đến bệnh tự miễn dịch luput. Vị trí của gen này trên nhiễm sắc thể X có thể giúp giải thích tại sao nữ giới dễ nhiễm bệnh luput hơn gấp 10 lần so với nam giới.

Gen IRAK1 là một gen gây bệnh, theo giáo sư tiến sĩ Chandra Mohan thuộc ngành y học nội khoa kiêm tác giả chính của nghiên cứu, việc phát hiện ra gen gây bệnh nói trên mang nhiều ý nghĩa liệu pháp. Ông nói: “Nghiên cứu của chúng tôi cho thấy việc ức chế gen IRAK1 cũng đồng thời ngăn chặn bệnh luput ở động vật. Mặc dù có thể có nhiều gen tham gia vào gây bệnh luput, chúng tôi mới chỉ có những thông tin rất hạn chế về chúng”.

Nghiên cứu này được công bố trên tạp chí Proceedings of the National Academy of Sciences.

Định vị IRAK1 trên nhiễm sắc thể X cũng đồng thời là một bước đột phát trong việc giải thích tại sao bệnh luput có liên quan đến giới tính. Nhiều thập kỷ nay các nhà nghiên cứu đã tập trung vào sự khác biệt hormone giữa nam giới và nữ giới đồng thời coi đó là một nguyên nhân dẫn đến sự khác biệt giới tính.

Tiến sĩ Mohan cho biết: “Bằng chứng đầu tiên về gen trên nhiễm sắc thể X giữ vai trò là nhân tố khiến con người dễ mắc bệnh như trong trường hợp bệnh luput đã đặt ra khả năng rằng sự khác biệt giới tính trong tỷ lệ mắc bệnh có thể liên quan phần nào đến các gen nằm trên nhiễm sắc thể giới tính”.

Bệnh luput ban đỏ hệ thống, hay nói ngắn gọn là bệnh luput, có một loạt các triệu chứng ví dụ như phát ban, sốt hoặc mệt mỏi khiến rất khó có thể chẩn đoán bệnh.

Nghiên cứu có sự tham gia của 759 người mắc bệnh luput từ khi còn nhỏ, 5.337 bệnh nhân mắc bệnh khi trưởng thành, và 5.317 người khỏe mạnh. Mỗi một nhóm bao gồm bốn nhóm dân tộc: người Âu Mỹ, người Mỹ gốc Phi, người Mỹ gốc Á, và người Mỹ gốc Tây Ban Nha và Bồ Đào Nha.

Hình ảnh về bệnh Luput (Ảnh : csmc.edu)

Trong các nghiên cứu di truyền trước đây, các nhà khoa học đã phát hiện mối liên hệ nhưng không chắc chắn giữa bệnh luput và gen IRAK1.

Đối với nghiên cứu này, các nhà khoa học đã tìm hiểu 5 biến thể khác nhau của gen IRAK1 trong các đối tượng. Họ phát hiện thấy 3 trong số 5 biến thể này rất phổ biến ở những người mắc bệnh luput khi còn nhỏ và cả khi trưởng thành.

Để xác định rõ hơn mối liên hệ, các nhà khoa học đã xét nghiệm một giống chuột thường bị mắc bệnh luput đồng thời tách gen IRAK1 ra khỏi chúng. Khi không có gen IRAK1, chúng không có các triệu chứng có liên quan đến bệnh luput nữa, trong đó có triệu chứng suy giảm chức năng thận, sản xuất kháng thể tự miễn dịch và hoạt hóa các tế bào bạch cầu.

Tiến sĩ Mohan nói: "Sự tham gia mạnh mẽ của IRAK1 trong việc điều tiết phản ứng miễn dịch đã cho thấy mối liên hệ của nó với bệnh luput như là một ứng cử viên cơ bản cho các phân tích chức năng di truyền học".

Các nghiên cứu bổ sung trong tương lai sẽ tìm hiểu vai trò mà những gen liên quan đến nhiễm sắc thể X đối với khả năng dễ nhiễm bệnh luput ở hai giới.