

XÉT NGHIỆM MỘT LẦN BIẾT 15 NGHÌN LOẠI BỆNH DI TRUYỀN

Chỉ cần thực hiện một xét nghiệm gene duy nhất, các ông bố bà mẹ tương lai sẽ biết bào thai con họ có bị ảnh hưởng bởi hầu hết các bệnh di truyền hay không, một nhóm khoa học Anh khẳng định.

Nhóm nghiên cứu từ Trung tâm Bridge ở London cho biết xét nghiệm trị giá 1.500 bảng Anh này (khoảng 40 triệu VND) có thể phát hiện bất cứ bệnh nào trong số 15.000 loại bệnh di truyền, chỉ trong vài tuần.

Các xét nghiệm hiện nay hoặc là chỉ chú trọng vào các đột biến gene cụ thể, hoặc mất thời gian lâu hơn để cho kết quả. Chẳng hạn, bệnh viện có thể kiểm tra phôi trước khi cấy chúng vào tử cung của phụ nữ để xem chúng có mang đột biến gene nào đó hay không, nếu gia đình họ từng bị ảnh hưởng bởi một bệnh di truyền cụ thể.

Một tế bào sẽ được lấy ra từ phôi chỉ vài ngày tuổi để xét nghiệm. (Ảnh: BBC)

Một loại xét nghiệm khác do Bệnh viện Guy ở London đưa ra 2 năm trước thì tìm hiểu các "vân tay" gene, bằng cách kiểm tra toàn bộ ADN của một tế bào. Tuy nhiên, kỹ thuật mới nhất - còn được gọi là karyomapping, phân tích nhiễm sắc thể - là loại xét nghiệm "một cho tất cả" độc nhất vô nhị đến nay.

Quy trình xét nghiệm và đối chứng như sau

Các bác sĩ sẽ lấy ra một tế bào từ phôi 8 ngày tuổi, được tạo ra từ quá trình thụ tinh trong ống nghiệm. Sau đó, mẫu ADN của bố và mẹ cũng được thu thập. Ngoài ra, người ta cũng sẽ lấy mẫu ADN của một thành viên khác trong gia đình, có thể là một đứa trẻ đã bị ảnh hưởng bởi bệnh di truyền.

Sau cùng, ADN của tất cả các thành viên trong gia đình sẽ được so sánh, đối chứng ở 300.000 vị trí cụ thể, cho phép tạo ra một bản đồ gene của dòng họ.

Nhờ bản đồ này, các chuyên gia có thể biết liệu một nhóm gene (đã di truyền từ ông bà sang đứa trẻ bị bệnh) có mặt trong bào thai mới này hay không.

Giáo sư Alan Handyside, người phát triển test nói trên, cho biết: "Các loại test hiện nay chỉ có thể xác định được một số nhỏ các khuyết tật. Mà một trong các lo lắng của phụ huynh là không có loại xét nghiệm nào có thể biết được bệnh tật cụ thể của họ. Đây là loại test đơn nhất - một phương pháp tổng thể".

Loại test này đang được thử nghiệm tại Trung tâm Bridge, song song với các loại xét nghiệm

truyền thống để bác sĩ có thể kiểm tra kết quả.