

BÍ ẨN GEN CHỐNG LÃO HÓA

Kế hoạch thiết lập trình tự gen của 1.000 người già khỏe mạnh có thể làm sáng tỏ các biến thể gen giúp con người tránh được các biểu hiện lão hóa, trong đó bao gồm bệnh tim, ung thư, và tiểu đường; từ đó con người có thể sống khỏe mạnh đến tuổi

Kế hoạch thiết lập trình tự gen của 1.000 người già khỏe mạnh có thể làm sáng tỏ các biến thể gen giúp con người tránh được các biểu hiện lão hóa, trong đó bao gồm bệnh tim, ung thư, và tiểu đường; từ đó con người có thể sống khỏe mạnh đến tuổi 80 và hơn thế nữa. Ngoài việc tập trung vào biến thể di truyền làm tăng nguy cơ mắc bệnh, các nhà khoa học dự kiến lấy các gen có liên quan đến sức khỏe và tuổi thọ làm trọng tâm.

Trong những năm gần đây, tiến bộ trong kỹ thuật quét di truyền cho phép các nhà khoa học tiến hành tìm hiểu hệ gen để có được các đầu mối về sức khỏe và kéo dài tuổi thọ. Công việc nghiên cứu đã tiết lộ rằng hệ gen của những người già khỏe mạnh không phải là không có khuyết điểm. Eric Topol, bác sĩ chuyên khoa tim mạch đồng thời là giám đốc Chương trình y tế di truyền tại Viện khoa học tịnh tiến Scripps tại La Jolla, CA, cho biết: "Họ có các điểm đánh dấu di truyền của các bệnh nguy hiểm như bệnh tim mạch, đột quỵ, và tiểu đường. Nhưng họ không mắc bất cứ bệnh nào trong số đó. Lờ giải thích là gì? Điều gì có thể giải thích việc họ không mắc những căn bệnh này?"

Để trả lời câu hỏi, các nhà nghiên cứu đang thu thập mẫu máu của 1000 người có tuổi 80 trở lên chưa bao giờ mắc bất kỳ căn bệnh nguy hiểm nào và cũng chưa từng phải uống thuốc điều trị. Các nhà khoa học dự tính sẽ thiết lập trình tự của 100 gen có ảnh hưởng đến sức khỏe và quá trình lão hóa được biết đến qua các nghiên cứu trên động vật và các nghiên cứu khác. Topol nói: "Chúng tôi đặc biệt hứng thú với các gen điều khiển chính, hay "gen giữ nhà" giống như các gen tham gia vào quá trình sửa chữa ADN hay gen insulin growth factor-1", đây là hocmon protein tham gia vào quá trình phát triển tế bào. Enzym tham gia vào sửa chữa ADN thu hút sự chú ý trong các nghiên cứu về tuổi thọ bởi tế bào thường tích lũy sai sót trong trình tự ADN của chúng khi tuổi thọ tăng lên. Các khiếm khuyết trong gen sửa chữa ADN ở chuột cũng như con người kích thích hình thành các đặc điểm lão hóa sớm. Cơ quan tiếp nhận insulin growth factor-1 (IGF1) đã được chứng minh là có ảnh hưởng đến lão hóa ở chuột, giun tròn và ruồi.

Hầu hết các nghiên cứu về trước chỉ thiết lập trình tự của một số lượng gen nhỏ, hoặc sử dụng vi mạng gen có thể nhanh chóng nhận diện biến thể gen thông thường trong hệ gen. Nhưng các nghiên cứu gần đây lại chỉ ra rằng số lượng biến thể gen hiếm gặp hơn trong các gen khác lại có vai trò đối với sức khỏe và bệnh tật. Thiết lập trình tự gen giúp các nhà nghiên cứu xác định liệu những người già khỏe mạnh có khả năng mang biến thể gen hỗ trợ chức năng của các nhân tố bảo vệ và kìm hãm tác động của các nhân tố có hại hay không.

Topol và các cộng sự sẽ tiến hành so sánh trình tự gen của những người tình nguyện khỏe mạnh với mẫu ADN thu được từ những người đã tử vong do các bệnh liên quan đến tuổi tác trước khi họ đến tuổi 80. Các nhà khoa học phát hiện thấy người khỏe mạnh có sắc xuất mang biến thể liên quan đến bệnh tật thấp. Điều này củng cố quan điểm rằng gen bảo vệ giữ vai trò chủ chốt giúp con người chống lại lão hóa.

Các nghiên cứu đã chỉ ra một số người có mang gen giúp họ sống lâu hơn. (Ảnh: Getty)

Họ hy vọng rằng việc tìm ra cơ sở phân tử của hiệu quả bảo vệ sẽ tạo điều kiện để nghiên cứu dược phẩm bắt chước công dụng đó. Nir Barzilai, giám đốc Dự án Gen tuổi thọ tại Đại học Y Albert Einstein, New York, cho biết: “Chúng tôi tin rằng các gen tuổi thọ bảo vệ con người chống lại một số căn bệnh lão hóa chứ không phải chỉ riêng một bệnh. Đối với ngành dược, sẽ hiệu quả hơn nếu đi theo hướng này. Dược phẩm sẽ thực sự kéo dài tuổi thọ chứ không phải chỉ điều trị bệnh tật”.

Barzilai mới đây đã phát hiện hai ứng cử viên cho gen tuổi thọ. Trong nghiên cứu tiếp sau về dòng dõi người Ashkenazi Jewish tuổi từ 95 trở lên, Barzilai cùng cộng sự đã cho thấy nhóm người lớn tuổi có xu hướng mang biến thể gen biến đổi cách thức mà con người xử lý cholesterol. Mới đây, các nhà khoa học đã thiết lập trình tự gen quy định IGF1 và cơ quan tiếp nhận của nó. Họ phát hiện ra các dạng đột biến chỉ có ở những người phụ nữ có tuổi thọ kéo dài cả một thế kỉ.

Trong khi Barzilai đang áp dụng một phương thức khác biệt để săn tìm gen nhờ sử dụng vi mạch, ông nói rằng mỗi nhóm nghiên cứu đều trông chờ kết quả từ nhóm kia. Có hai nghiên cứu lớn về cơ sở di truyền để có sức khỏe tốt lúc tuổi già sẽ cho phép mỗi nhóm nghiên cứu khẳng định kết quả thu được ở nhóm người tham gia thứ hai. Đây cũng là bài kiểm tra giá trị của các nghiên cứu di truyền trên diện rộng.