

PHÁT HIỆN 2 GIEN GÂY BỆNH ĐA XƠ CỨNG

Các nhà khoa học vừa phát hiện 2 gen có khả năng làm tăng đến 30% nguy cơ mắc bệnh đa xơ cứng. Kết quả nghiên cứu này là một bước đột phá quan trọng, phá vỡ sự bế tắc trong việc tìm hiểu cơ chế gây bệnh trong suốt 3 thập kỷ qua.

Hai gen có biến thể gây bệnh đa xơ cứng (multiple sclerosis - MS) vừa được phát hiện là interleukin-7 alpha (IL7-R) ở nhiễm sắc thể số 5 và interleukin-2 alpha (IL2-R) trên nhiễm sắc thể số 10.

Khám phá này là thành quả lớn lao của 2 nghiên cứu qui mô lớn được thực hiện bởi các nhà khoa học của Mỹ và trường Đại học Cambridge, Anh.

Biến thể gen làm nguy cơ tăng 20-30%

Việc phát hiện 2 gen IL7-R và IL2-R là bước đột phá lớn nhất trong suốt 3 thập kỷ qua về bệnh đa xơ cứng. (Ảnh: Daily Mail)

IL7-R có vai trò hướng dẫn và kiểm soát hoạt động của các tế bào miễn dịch T – những “vệ binh” chuyên ngăn chặn những tác nhân bên ngoài xâm nhập vào cơ thể. Trong khi đó, IL2-R có liên quan đến 2 bệnh tự miễn: tiểu đường loại 1 và bệnh tuyến giáp.

Theo kết quả nghiên cứu, một sự thay đổi duy nhất trong mã di truyền của gen IL7-R và 2 sự thay đổi ở gen IL2-R sẽ tạo ra những biến thể nguy hiểm. Mỗi biến thể như thế có khả năng làm cho nguy cơ mắc bệnh MS tăng từ 20 – 30%.

Các chuyên gia đã xem xét toàn bộ hệ gen của hơn 12.360 người – cả bệnh nhân MS lẫn người khỏe mạnh – và sử dụng nhiều kỹ thuật khác nhau để tìm những gen có khả năng gây bệnh.

Trong bệnh MS, các tế bào miễn dịch T sản sinh ra những phần tử tấn công và phá hủy lớp myelin bao bọc các tế bào thần kinh, làm xuất hiện các lỗ nhỏ li ti trên não bộ. Lớp myelin này được các nhà khoa học ví như lớp vỏ nhựa bảo vệ dây cáp điện.

Khi lớp myelin bị thương tổn, sẽ xảy ra hiện tượng “đoạn mạch” trong hệ thống truyền tín hiệu của cơ thể, tức là các tín hiệu thần kinh hoạt động chậm hẳn đi hoặc bị phong tỏa hoàn toàn.

Là một bệnh mãn tính của hệ thần kinh, bệnh MS bắt đầu từ sự tổn thương não mà trước hết là sự suy giảm các hóa chất trong não. Một số triệu chứng của bệnh gồm mất trí nhớ, suy nhược, mệt mỏi, yếu cơ hoặc liệt, chóng mặt, nói lắp bắp, gập rối về thị giác và khó khăn trong di lại và giữ thăng bằng.

Những tác động của MS thường ảnh hưởng đến bệnh nhân trong thời gian dài, gây ra những rắc

rối về tim mạch, đau ngực, làm gia tăng nguy cơ mắc bệnh hen suyễn, v.v... Bệnh thường xảy ra ở người dưới tuổi 55, thường gặp ở nữ nhiều hơn nam.

Các nhà nghiên cứu thuộc 2 nhóm đều tin rằng cả hai yếu tố môi trường và gien đều có vai trò quan trọng trong việc phát triển bệnh MS – căn bệnh đang ảnh hưởng đến 2,5 triệu người trên toàn thế giới, riêng ở Mỹ là 350.000 người.

Mở ra cơ hội phát triển liệu pháp mới

Các nhà khoa học hy vọng rằng khám phá này sẽ giúp họ sớm tìm ra liệu pháp mới để điều trị bệnh đa xơ cứng. (Ảnh: Med.umich.edu)

Từ giữa thập niên 70 đến nay, sau khi chỉ phát hiện được một nhóm biến thể gien trên nhiễm sắc thể 6 – được gọi là Major Histocompatibility Complex (MHC), có vai trò điều tiết hệ miễn dịch – giới khoa học đã dậm chân tại chỗ trong việc tìm hiểu cơ chế gây bệnh vì không xác định được những gien có vai trò quan trọng trong việc gây ra bệnh MS.

Do đó, kết quả nghiên cứu vừa qua đã mang lại một niềm hy vọng lớn lao cho những nhà khoa học trong việc sớm tìm ra liệu pháp để điều trị bệnh này.

Nhà di truyền học phân tử Simon Gregory, thuộc trường Đại học Duke ở Durham, North Carolina, người tham gia vào việc phát hiện IL7-R, phát biểu: “Phát hiện của chúng tôi rất quan trọng, bởi vì những yếu tố gien có liên quan đến bệnh MS đã biết trước đây chỉ giải thích được không tới 50% cơ sở di truyền của bệnh này.

Tiến sĩ Stephen Hauser, giáo sư thần kinh học của trường Đại học California ở San Francisco, nhấn mạnh: “Đây là bước tiến lớn nhất đầu tiên mà chúng tôi đạt được trong 30 năm qua. Khám phá này sẽ đưa chúng tôi bước vào một hướng nghiên cứu mới để tìm hiểu cơ chế làm phát sinh bệnh MS, và khi chúng tôi nắm bắt được cơ chế đó, chúng tôi có thể tìm ra liệu pháp để điều trị bệnh này”.

Theo nhà thần kinh học Stefansson, do không thể đoán trước được diễn biến của bệnh nên rất khó để thực hiện những thử nghiệm lâm sàng. “Nhưng khi chúng ta đã khám phá được những biến thể gien gây bệnh thì chúng ta sẽ có động lực để tiến hành các thử nghiệm lâm sàng dài hạn và tốn kém”.

Trong khi đó, tiến sĩ David Hafler, thuộc trường Y khoa Harvard, phấn khởi nói: “Khám phá này có ý nghĩa vô cùng lớn trong việc phát triển liệu pháp mới để điều trị bệnh MS”.

Hai nghiên cứu nói trên được công bố đồng thời trên ấn bản điện tử của hai tạp chí Nature Genetics và New England Journal of Medicine.

Quang Thịnh

