

PHƯƠNG PHÁP CHỮA TRỊ TRÊN GIEN KHIẾN NÃO HOẠT ĐỘNG DÙ BỊ MÙ BẨM SINH

Các nghiên cứu gia thuộc trường Đại học Pennsylvania đã chứng minh phương pháp chữa bệnh trên gien thường sử dụng để phục hồi võng mạc cho mắt ở người mù, cũng phục hồi được chức năng cho trung tâm thị giác của não, một thành phần then chốt của thị giác.

Cuộc nghiên cứu gây nhiều tiếng tăm do Geoffrey K. Aguirre, phó giáo sư khoa thần kinh học thuộc trường Y khoa Penn chỉ đạo, cho thấy phương pháp chữa trị trên gien có thể cải tiến được võng mạc cho mắt, cho các mạch nhỏ thuộc thị giác, và cho sự kích ứng của vỏ ngoài thị giác ở các loài vật bị mù bẩm sinh. và điều này có thể thực hiện ở người.

“Võng mạc của mắt đón nhận ánh sáng, nhưng não là nơi thị lực được cảm nhận,” Aguirre nói. “Quan niệm truyền thống cho rằng việc mù bẩm sinh làm thay đổi cấu trúc và chức năng của não, làm cho não không thể xử lý được thông tin thị giác, trừ khi thị lực được phục hồi lại. Giờ đây chúng tôi đang nghi ngờ quan điểm này.”

Kết quả từ những phương pháp chữa trị võng mạc nhằm phục hồi thị lực cho người có bệnh về võng mạc di truyền này đã kích lệ một phương pháp điều trị đầy tiềm năng vì lợi ích của con người.

(Ảnh: Europa)

Các nhà nghiên cứu đã sử dụng phương pháp MRI để đo hoạt động của não ở những con chó bị mù bẩm sinh bằng một loại gien đột biến RPE65, một phân tử thiết yếu trong chu trình thị giác thuộc võng mạc. Sự đột biến tương tự gây nên chứng mù mắt ở người được gọi là chứng thanh manh bẩm sinh Leber, hoặc gọi tắt là LCA (Leber Congenital Amaurosis). Đó là chứng rối loạn võng mạc mắt đầu tiên ở người được đề cử bằng phương pháp chữa trị trên gien.

Nhóm nghiên cứu đã phát hiện phương pháp chữa trị trên gien đối với mắt làm gia tăng rõ rệt việc tiếp nhận ánh sáng trong phạm vi vỏ ngoài thị giác ở não chó. Sự phục hồi chức năng não của thị giác xảy ra ở chó bị mù trong 4 năm đầu đời của nó, và người ta thấy sự phục hồi đó vẫn tiếp tục tồn tại ở một con chó khác trong ít nhất 2 năm rưỡi sau khi được chữa trị, điều này nói lên mức độ lâu bền của phương pháp điều trị.

Kế đến, các nhà khoa học đã nghiên cứu cấu trúc và chức năng của não thị giác ở các bệnh nhân bị chứng mù mắt cùng dạng. Những người lớn trẻ tuổi bị mù do đột biến RPE65 có những mạch máu nhỏ của não thị giác còn nguyên vẹn cùng với cấu trúc gần như bình thường. Nhóm nghiên cứu trường đại học Penn cũng nhận thấy rằng, trong khi màng thị giác của những bệnh nhân này

có LCA không cảm nhận được ánh sáng mờ, thì phản ứng của não đối với ánh sáng sáng hơn có thể so sánh được với những người có thị lực bình thường.

Aguirre nói: "Dường như những bệnh nhân này có những mạch máu não cần thiết sẵn sàng hoạt động nếu đôi mắt của họ bắt đầu hoạt động trở lại."

Các kết quả của cuộc nghiên cứu do giáo sư khoa mắt Samuel G. Jacobson, tại Viện mắt Scheie trường Đại học Penn, và Artur V. Cideciyan, phó giáo sư nghiên cứu thuộc khoa mắt chỉ đạo, rất quan trọng đối với những thử nghiệm lâm sàng ở người.

Cideciyan nói: "Sự tồn tại của tiềm năng thiết thực ở cả hai - mắt và não là những điều tiên quyết để đi đến thành công cho phương pháp chữa trị trên gien dưới mọi hình thức của chứng LCA. Đối với căn bệnh thuộc dạng RPE65, giờ đây chúng ta đã có bằng chứng cho cả hai, và cách điều trị ở cấp độ như võng mạc có hy vọng phục hồi thị lực hữu ích cho bệnh nhân."

Danh Phương