

PHÁT HIỆN BIẾN THỂ GIEN GÂY MẤT THÍNH GIÁC

Các nhà khoa học Bỉ vừa tìm ra một biến thể gen gây mất thính giác. Họ hy vọng khám phá này sẽ mở ra những phương thức trị liệu mới, thay vì phải phẫu thuật như hiện nay.

Mất thính giác là hậu quả của chứng xơ cứng tai (otosclerosis), phát sinh từ sự phát triển bất thường của xương ở tai giữa, khiến cho sóng âm thanh bị chặn lại, không thể truyền vào tai trong được.

Trong nghiên cứu này, các chuyên gia đã sử dụng kỹ thuật SNP, tức kỹ thuật phân tích các đa hình nucleotide đơn (single nucleotide polymorphism) để tìm những biến thể trong cấu trúc gen của hàng ngàn người, bao gồm bệnh nhân và nhóm đối chứng, từ các nước Hà Lan, Pháp và Bỉ.

Bệnh xơ cứng tai thường bắt đầu ở độ tuổi 20 hoặc 30. Khả năng thính giác của người bệnh bị mất dần dần qua thời gian. (Ảnh: Ear-crop)

Kết quả cho thấy những người bị xơ cứng tai có một biến thể đặc thù của gen TGBF1, một loại gen cần thiết cho sự phát triển của tai ngay khi bào thai còn trong bụng mẹ và có ảnh hưởng đến sự phát triển bất thường của xương tai.

Theo nhóm nghiên cứu, xơ cứng tai hình thành từ sự tương tác giữa 2 yếu tố gen và môi trường. Bệnh này đang ảnh hưởng đến hàng triệu người trên thế giới và cũng là nguyên nhân phổ biến nhất của bệnh mất thính giác ở người lớn da trắng. Ở Anh, tỉ lệ người mắc bệnh là 1/250.

Chứng xơ cứng tai thường bắt đầu ở độ tuổi 20 hoặc 30. Khả năng nghe của người bệnh bị mất dần dần qua thời gian. Nhiều người lúc đầu nhận thấy họ không thể nghe được những âm thanh nhỏ, trầm; hoặc họ không thể nghe được tiếng huýt sáo. Những triệu chứng khác bao gồm: chóng mặt, mất thăng bằng hoặc ù tai.

Nghiên cứu này vừa được công bố tại hội nghị thường niên của Hội Di truyền học con người châu Âu, được tổ chức ở Nice, Pháp.

Tại hội nghị, trưởng nhóm nghiên cứu, bác sĩ Melissa Thys, thuộc Đại học Antwerp, Bỉ, phát biểu: "Có thể kết luận rằng chúng tôi là những người đầu tiên tìm ra một gen gây ra nguy cơ xơ cứng tai. Phát hiện này là bước đầu tiên dẫn đến những phương thức điều trị tốt hơn trong tương lai, vì hiện nay, giải pháp hàng đầu trong điều trị vẫn là phẫu thuật".

Mất thính giác: Hậu quả sự phát triển bất thường của xương ở tai giữa, khiến sóng âm thanh bị chặn lại... (Ảnh: photoshopwidows)

Hiện nay, bác sĩ Thys và các cộng sự đang tập trung nghiên cứu gen này và những chức năng của nó để phát triển những liệu pháp mới cho việc ngăn ngừa và điều trị chứng xơ cứng tai.

Nhận xét về khám phá mới này, tiến sĩ Catriona Crombie, thuộc Hội Khiếm thính Hoàng gia Anh, nói: “Việc tìm ra biến thể gen gây ra chứng mất khả năng nghe là một thành công rất lớn đối với những nhà nghiên cứu đang tìm cách cải thiện cuộc sống của người bị điếc hoặc lãng tai”.

Bà Vivienne Michael, Giám đốc tổ chức từ thiện Deafness Research UK, cũng cho rằng nghiên cứu này đã mang lại một kết quả rất có ý nghĩa. Bà nói: “Hiện nay, phương thức điều trị phổ biến nhất là phẫu thuật, nhưng phát hiện này giúp chúng ta xây dựng những liệu pháp thay thế để phòng ngừa hoặc làm chậm lại sự phát triển bất thường của xương trong tai, nhằm hạn chế tình trạng suy yếu thính giác do xơ cứng tai”.

Theo bà, “có một yếu tố tham gia vào việc mất thính giác mà phẫu thuật không thể can thiệp được, đó là yếu tố tác động của gen đến sự phát triển của xương tai. Bản thân chứng xơ cứng tai là do sự phát triển bất thường của xương ở tai giữa, do đó, việc phát hiện ra biến thể gen TGBF1 đang mở ra triển vọng về một liệu pháp mới để chữa bệnh mất thính giác”.

Minh Quang