

PHÁT HIỆN MỚI: GIEN GAB2 LIÊN QUAN ĐẾN BỆNH ALZHEIMER

Theo một nghiên cứu mới của các nhà khoa học, gen GAB2 có liên quan đến sự khởi phát muộn của bệnh Alzheimer. Ở những người có phiên bản bị hư hại của gen này, nguy cơ mắc bệnh tăng lên đến 4 lần.

Một nhóm chuyên gia thuộc 15 viện nghiên cứu quốc tế, trong đó có Viện Nghiên cứu hệ gen tịnh tiến – TGen (Mỹ) và Viện Thần kinh học (Anh), vừa công bố một nghiên cứu lớn, mang tính đột phá về bệnh Alzheimer. Nghiên cứu này được đánh giá là quan trọng nhất kể từ khi các nhà khoa học tìm ra gen APOE4 có liên quan đến bệnh này.

Khám phá mới về sự liên quan của gen GAB2 với bệnh Alzheimer giúp xây dựng phương thức chẩn đoán mới phát hiện bệnh sớm và điều trị kịp thời. (Ảnh: Themoneytimes)

Kết quả nghiên cứu cho thấy gen GAB2, trong sự kết hợp với các gen khác – trong đó có APOE4, có liên quan trực tiếp đến nguy cơ khởi phát muộn của bệnh Alzheimer's. Ở những người có phiên bản bị hư hại của gen này, nguy cơ bị mắc bệnh có thể tăng đến 4 lần.

Trong nghiên cứu này, tiến sĩ Eric Reiman thuộc Tgen và các cộng sự đã phân tích DNA của 1.411 người, trong đó có 861 người mắc bệnh Alzheimer. Và trong 1.411 người này, có 644 người có gen ApoE4 và hầu hết đã mắc bệnh.

Nhóm nghiên cứu cho biết gen GAB2 lành mạnh có khả năng hạn chế nguy cơ phát triển bệnh Alzheimer. Nhưng khi gen này bị thương tổn, nó sẽ gây ra sự rối loạn protein trong não, làm cho nguy cơ mắc bệnh tăng vọt.

Để khám phá vai trò của gen này, tiến sĩ Eric Reiman, thuộc T-Gen, và các cộng sự đã "làm câm", tức vô hiệu hóa, gen GAB2 trong các tế bào thần kinh và quan sát sự gia tăng của protein TAU – một loại protein chủ yếu gây ra những rối loạn nói trên.

Giáo sư Clive Ballard, Giám đốc nghiên cứu của Hiệp hội Alzheimer, phát biểu: "Nghiên cứu đầy ấn tượng này cho thấy một gen bình thường vẫn có khả năng làm cho nguy cơ mắc bệnh mất trí tăng lên đến 4 lần". Ông nói: "Đây là một trong những phát hiện quan trọng nhất về các nhân tố làm tăng nguy cơ kể từ khi ApoE4 được khám phá. GAB2 có liên quan đến những rối loạn phát sinh ở não của những người mắc bệnh Alzheimer".

Theo nhóm nghiên cứu, "đây là bước đột phá lớn trong nghiên cứu gen có liên quan đến bệnh Alzheimer và có vai trò quan trọng trong việc điều trị lâm sàng đối với bệnh này".

Xét nghiệm PET để chẩn đoán bệnh Alzheimer. Bên trái: não của người bình thường; bên phải: não của bệnh nhân Alzheimer. (Ảnh: Alzheimers)

Tiến sĩ Dietrich Stephan, Giám đốc bộ phận Hệ gien thần kinh thuộc Viện T-Gen, phát biểu: "Công nghệ ngày nay cho phép chúng ta khảo sát hệ gien người một cách rộng rãi hơn, mang lại sự hiểu biết rõ ràng hơn về các cơ chế sinh học và giúp cho điều trị lâm sàng đạt kết quả tốt hơn".

Về nghiên cứu này, tiến sĩ Chris Heward, giám đốc Phòng thí nghiệm khoa học Kronos (Mỹ) phát biểu: "Khám phá mới này cho phép chúng ta đẩy nhanh tiến trình xác lập một thử nghiệm chẩn đoán mới, có khả năng phát hiện sự hiện diện của GAB2, từ đó giúp hàng triệu người được phát hiện bệnh sớm và điều trị kịp thời".

Hiện nay, có trên 8 triệu người trên thế giới đang mắc bệnh Alzheimer. Bệnh Alzheimer khởi phát muộn hiện ảnh hưởng đến 10% người trên 65 tuổi và phân nửa số người trên 85 tuổi.

Bệnh Alzheimer

Alzheimer là bệnh suy thoái thần kinh não bộ, gây nên sự sa sút trí tuệ ở người cao tuổi. Bệnh này xảy ra ở nữ giới nhiều hơn nam giới. Là nguyên nhân gây tử vong đứng hàng thứ tư đối với người cao tuổi, bệnh này phá hủy dần dần trí nhớ và khả năng suy nghĩ, nhận thức, giao tiếp và sinh hoạt hàng ngày.

Những dấu hiệu điển hình: mất trí nhớ; mất tập trung tư tưởng; sự cân không giải thích được; hay lo lắng, nghi ngờ; bị ảo giác và khó khăn trong vận động cơ thể.

Những yếu tố gây nguy cơ mắc bệnh: tổn thương thần kinh não, đột biến gien, giảm nội tiết tố estrogen sau mãn kinh, nhiễm chất độc từ môi trường, cao huyết áp, hội chứng Down, v.v...

Bác sĩ chẩn đoán bệnh Alzheimer dựa trên điện não đồ, xét nghiệm máu, xét nghiệm dịch não tủy, và một số xét nghiệm khác qua hình ảnh (CT Scan, MRI, SPECT, PET).

Quang Thịnh

Theo BBC, All Headline News, Pharmaceutical Business Review, Wikipedia, VNN