

# HI VỌNG CÓ ĐƯỢC CUỘC KIỂM TRA GENE “TIỀN SANH” AN TOÀN

Công trình nghiên cứu này của các nhà khoa học có thể đem lại một cuộc kiểm tra máu mà không cần phải mổ xẻ nhằm để dò tìm bên trong tử cung những dị thường về gen chẳng hạn như hội chứng bệnh Down.

Những cuộc kiểm tra không liên quan đến mổ xẻ hiện nay - như siêu âm - thì rất hạn chế còn những cuộc kiểm tra phải dùng tới mổ xẻ thì tạo ra mối nguy hiểm cho thai nghén. Kỹ thuật mới này có hiệu quả khi kiểm tra những mẫu DNA thuộc bào thai có trong máu người mẹ để tìm những biến dị rất nhỏ trong chuỗi chất liệu gen. Công trình nghiên cứu của Tập đoàn Ravgen Hoa Kỳ được trình bày chi tiết trực tuyến trên Tạp chí Y khoa Lancet của Anh Quốc. Các chuyên gia cho biết những phương pháp khác có thể cũng sẽ đem lại kết quả tốt.

Có khả năng nhận diện được những dị thường về gen ở giai đoạn ban đầu không những đem đến cho những bậc phụ huynh cơ hội quyết định xem liệu có tiếp tục giữ lại bào thai hay không mà còn làm cho đội ngũ y khoa lưu tâm đến nhu cầu theo dõi chặt chẽ ngay từ đầu cho đến khi sinh nở. Phân tích mẫu DNA thuộc bào thai từ máu người mẹ là có thể được trong một lúc nào đó. Tuy nhiên, tính hiệu quả của nó vẫn còn hạn chế vì chỉ một lượng rất nhỏ DNA “tìm đường” đi vào máu của người mẹ.

Mô hình đặc trưng

Cuộc kiểm tra có thể phát hiện những dị thường về gen trong tử cung. (Ảnh: BBC)

Đội nghiên cứu của Ravgen do Ravinder Dhallan dẫn đầu đã có thể làm tăng tối đa số DNA mà có thể được phụ hồi bằng cách xử lý những mẫu máu với một chất hóa học được gọi là formaldehyde (một chất dẫn xuất từ aldehyde của formic acid để khử trùng).

Các nhà nghiên cứu lấy những mẫu máu từ 60 phụ nữ mang thai. Sau đó họ kiểm tra chất liệu gen để tìm những biến dị được gọi là những biến dị của chuỗi DNA (viết tắt là SNPs) khi khác nhau một nucleotide (một hợp chất hóa học gồm một Bazơ khác vòng, đường và một hay nhiều nhóm photphat). Vì mỗi nhiễm sắc thể có một mô hình SNPs đặc trưng nên các nhà nghiên cứu có thể phân biệt DNA của mẹ và bào thai. Họ cũng có thể xác định xem liệu bào thai có mang thêm những mô phỏng nhiễm sắc thể chủ yếu mà gây ra bệnh về di truyền. Chẳng hạn như: mang thêm một mô phỏng nhiễm sắc thể 21 gây ra hội chứng bệnh Down (rối loạn gen 21).

Trong số 60 mẫu được kiểm tra, kỹ thuật này đã xác định đúng số lượng nhiễm sắc thể trong 58 mẫu bao gồm hai trường hợp rối loạn gen 21. Một trường hợp rối loạn gen 21 không được

nhận ra và một mẫu bình thường được xác định sai là bị rối loạn gen 21. Tuy nhiên, các nhà nghiên cứu nhấn mạnh rằng cuộc nghiên cứu của họ cũng chỉ ở giai đoạn ban đầu và cần phải có nhiều thí nghiệm hơn nữa để điều chỉnh cho phương pháp này được hoàn thiện.

Kỷ nguyên mới

Những biến dị của chuỗi DNA (viết tắt là SNPs) khi khác nhau một nucleotide (Ảnh: emedicine.com)

Viết trong tạp chí Lancet, Alexandra Benachi và Jean-Marc Costa, thuộc trường Đại học Paris-Descartes nói rằng cuộc thử nghiệm đầy hứa hẹn và “mở ra một kỷ nguyên mới trong việc kiểm tra trước khi sinh”. Tuy nhiên, họ nói thêm: “Vẫn cần phải khắc phục một số vấn đề về kỹ thuật. Thứ nhất, số DNA tự do thuộc bào thai trong máu người mẹ rất thấp, và cho dù việc sử dụng formaldehyde cho phép làm một số lượng lớn tách ra khỏi máu người mẹ nhưng lượng DNA có được không đều đặn. Thứ hai, Dhallan ước lượng rằng chỉ cần tám phụ nữ trong ba tháng đầu tiên- kiểm tra thêm trong giai đoạn mang thai này sẽ rất quan trọng.”

Bác sĩ Lyn Chitty, một chuyên gia về di truyền học và y học về bào thai tại Bệnh viện thực hành thuộc trường Đại học London cho biết các nhà nghiên cứu đang nghiên cứu những phương pháp khác để phát triển cuộc kiểm tra không dùng đến mổ xẻ. Những phương pháp này bao gồm việc kiểm tra các prôtêin trong máu người mẹ và biểu sinh - nghiên cứu những thay đổi mang tính tự phát đối với DNA thuộc bào thai. Bác sĩ cho biết: “Hầu hết mọi người đều nghĩ rằng một trong những kỹ thuật này cuối cùng rồi sẽ đủ cải tiến để trở nên có ích trong ứng dụng lâm sàng. Một cuộc kiểm tra chính xác mà không dùng đến mổ xẻ sẽ có nghĩa là nhiều phụ nữ có con bình thường không phải trải qua một quá trình chọc dò màng ối qua bụng.”

Giáo sư Maj Hulten thuộc trường Đại học Warwick đã phát hiện ra một hệ thống nghiên cứu Liên Âu để nghiên cứu về những cuộc kiểm tra tiền sanh mới. Giáo sư cho biết cuộc nghiên cứu này rất thú vị đặc biệt là về việc xử lý những mẫu máu bằng formaldehyde và với sự cải tiến xa hơn nữa thì một cuộc kiểm tra không dùng đến mổ xẻ có thể sớm trở thành hiện thực. “Tôi sẽ thật ngạc nhiên nếu chỉ một mình phương pháp này hóa ra là phương pháp giành được chiến thắng trong cuộc tranh đua để trở nên hữu ích về mặt lâm sàng.”

Kim Tuyến

