

# BẢN ĐỒ GIEN : MỘT CÔNG CỤ MỚI ĐỂ NGHIÊN CỨU BỆNH SỐT RÉT

Các nhà khoa học đã chế tạo thành công bản đồ chia độ genome của sự biến dị gene để tìm ra ký sinh trùng sốt rét; bước đầu bản đồ này đã giải mã được các gen có liên quan đến sự kháng thuốc.

Một nhóm nhà khoa học quốc tế đã công bố việc hoàn thành một bản đồ lớn genome biểu thị sự biến dị gene của ký sinh trùng sốt rét trên người thuộc giống *Plasmodium falciparum*.

Nghiên cứu này đã tiết lộ sự biến dị gen đáng chú ý trong genome của các mầm bệnh, bao gồm một danh mục đầu tiên của gần 47.000 hình thái khác biệt về mặt di truyền, đặc trưng trong các động vật ký sinh được thí nghiệm trên khắp thế giới.

Vòng đời của ký sinh trùng sốt rét

(Ảnh: [history.nih.gov](http://history.nih.gov))

Những sự khác biệt này đã đặt nền tảng cho việc phân tích các chức năng của các gen quan trọng của động vật ký sinh và cho việc truy tìm nguồn gốc của sự lây lan bệnh sốt rét trên toàn cầu. Được dẫn đầu bởi các nhà khoa học Khoa Y Tế Trường Đại Học Havard và của Viện Kết Hợp giữa Học Viện MIT và Trường Đại Học Havard, cùng với các nhà khoa học ở Senegal, công trình nghiên cứu đã khám phá ra các gene mới lạ, các gen mà có thể là nguyên nhân của sự kháng lại các thuốc chữa bệnh hiện nay.

“Bệnh sốt rét vẫn còn là mối đe dọa lớn đối với sức khỏe người dân trên thế giới, nguyên nhân phần nào là do sự thay đổi gen ở các ký sinh trùng sốt rét gây ra căn bệnh này,” ông Dyann Wirth, giáo sư và trưởng khoa miễn dịch học và bệnh truyền nhiễm thuộc Khoa Y Tế của Trường Đại Học Havard, nhà khoa học chính thực hiện nghiên cứu này cho biết. “Nghiên cứu này cho chúng ta một trong những cái nhìn đầu tiên về sự biến dị gen trong toàn bộ genome của ký sinh trùng sốt rét – một bước cực kỳ quan trọng trong việc chế tạo một công cụ nghiên cứu di truyền toàn diện đối với những người nghiên cứu bệnh sốt rét.”

Ký sinh trùng sốt rét *Plasmodium falciparum* – ký sinh trùng chết người nhất trong bốn loại ký sinh trùng gây bệnh sốt rét ở người – cứ 30 giây lại giết chết một người, đa số là trẻ em sống ở Châu Phi. Mặc dù đã qua nhiều thập kỷ nghiên cứu, sự biến đổi về gen cho phép ký sinh trùng này thoát khỏi sức đề kháng tự nhiên của cơ thể và đánh bại các thuốc chống sốt rét vẫn còn là một bí ẩn lớn.

Để có được bức tranh tổng quát về dự biến dị gen – trên thế giới và trên genome – các nhà khoa

học đã phân tích hơn 50 mẫu ký sinh trùng *P. falciparum* khác nhau từ các vị trí địa lý khác nhau. Việc phân tích này bao gồm cả sự sắp xếp hoàn chỉnh chuỗi gen của hai mẫu ký sinh trùng được nghiên cứu kỹ nhất cũng như các phân tích sâu rộng về DNA của 16 ký sinh trùng được nghiên cứu phân lập khác.

Nghiên cứu này là một trong ba nghiên cứu có quy mô lớn, nghiên cứu về DNA của ký sinh trùng cũng được đăng trên báo *Nature Genetics*. Nó cho thấy nỗ lực hợp tác giữa các nhà khoa học vùng Boston và một nhóm nhà khoa học do ông Souleymane Mboup dẫn đầu – Mboup là giáo sư tại trường đại học Cheikh Anta Diop ở Senegal, nơi bệnh sốt rét là một dịch lưu hành. “Chúng tôi rất biết ơn những đóng góp của các đồng nghiệp chúng tôi ở Senegal. Họ là những thành viên rất quan trọng trong sự cộng tác này.”

Bằng cách so sánh các chuỗi DNA lẫn nhau và với genome được sắp xếp theo trình tự vào năm 2002 của ký sinh trùng sốt rét *P. falciparum*, các nhà khoa học đã khám phá ra một số lượng lớn sự khác biệt, bao gồm gần 47.000 hình thái biến đổi của đơn bào gen gọi là các đa hình nucleotide đơn (single nucleotide polymorphisms – SNPs). Mức độ này nhiều hơn gấp hai lần mức độ được nghĩ đến về tính đa dạng DNA của ký sinh trùng. Mặc dù có thể tìm thấy nhiều hơn nữa các SNPs nhưng việc khảo sát đầu tiên này - như dự án HapMap về con người gần đây – đã mở đầu cho những nỗ lực có hệ thống trong tương lai nhằm xác định được các gen của ký sinh trùng có vai trò quan trọng trong bệnh sốt rét.

“Vai trò của hầu hết các gen ký sinh trùng sốt rét hiện giờ vẫn còn là ẩn số,” Bà Sarah Volkman, nhà khoa học nghiên cứu tại khoa y tế trường đại học Harvard nói. “Một ứng dụng quan trọng của công cụ mới này là xác định được các gen có vai trò sống còn đối với sự phát triển và lây lan của bệnh sốt rét.”

Ký sinh trùng sốt rét *Plasmodium falciparum* (Ảnh: arstechnica.com)

Một trong những ưu điểm của thiết bị này là khả năng có thể nhận diện sự khác biệt giữa các ký sinh trùng. Thông tin này có thể sẽ giúp nhận biết những gen gây ra sự kháng thuốc sốt rét – một chướng ngại vật quan trọng trong việc kiểm soát tốt căn bệnh này. Sử dụng bản đồ gen để so sánh các ký sinh trùng tiếp xúc với các loại thuốc chống sốt rét khác nhau, các nhà khoa học đã xác định được một vùng gen mới lạ, vùng có liên quan rất lớn đến việc kháng lại thuốc pyrimethamine, và còn xác định được một vùng của bộ gen được biết là liên quan đến sự kháng thuốc chloroquine.

“Các nguyên tắc về di truyền học giống như vậy được dùng để nghiên cứu sự tiến hóa loài người có thể cung cấp các manh mối quan trọng về bệnh sốt rét,” Ông Pardis Sabeti, viện sĩ sau tiến sĩ

của Viện Kết Hợp cho biết. “Công cụ này đã mang lại những hiểu biết rõ hơn về sự biến đổi di truyền học có tương quan với các thuốc điều trị khác nhau, giúp chúng ta xác định được những gen có thể góp phần vào sự kháng thuốc.

Bản đồ gen còn có thể định rõ được các vùng gen của các loài ký sinh trùng khác nhau. Áp dụng nó vào các ký sinh trùng từ các châu lục khác nhau, các nhà khoa học đã khám phá ra rằng các mẫu ký sinh trùng sốt rét *P. falciparum* ở Châu Phi có sự biến đổi DNA lớn hơn rất nhiều so với những các mẫu ký sinh trùng sốt rét ở Châu Á và Châu Mỹ.

Hiểu biết này hướng dẫn cho sự lựa chọn các dấu hiệu nhận biết gen để theo dõi sự truyền bệnh của các ký sinh trùng khác biệt, đặc biệt là những ký sinh trùng độc hại hoặc có khả năng kháng thuốc. Hiểu biết này còn đặt nền tảng cho việc liên kết các gen ký sinh trùng với các đặc điểm mà làm biến đổi về mặt địa lý và tăng cường vị trí vững chắc của bệnh sốt rét trên nhiều khu vực của thế giới.

“Các công cụ về bộ gen đã được áp dụng rộng rãi trong các căn bệnh đứng hàng đầu thế giới từ trước đến nay. Dự án này nhấn mạnh thêm sức mạnh và tầm quan trọng của việc áp dụng công cụ về bộ gen trong các căn bệnh có sức tàn phá ở những nước đang phát triển trên thế giới,” Ông Eric Lander, một trong những tác giả của bài viết nghiên cứu, viện trưởng của Viện Kết Hợp cho biết. “Bằng cách liên kết lực lượng các nhà khoa học ở Mỹ, Châu Phi và những nơi khác, chúng ta có thể nhanh chóng biết được sự biến dị gen của bệnh sốt rét trên khắp thế giới. Biết được kẻ thù như thế nào sẽ là một bước đi vô cùng quan trọng trong việc đánh trả lại nó.”

Thanh Vân