

PHƯƠNG PHÁP MỚI GIÚP XÁC ĐỊNH SỚM 5 LOẠI BỆNH CHẾT NGƯỜI

Nhóm nghiên cứu gồm các nhà khoa học thuộc Đại học Harvard và Viện Công nghệ Massachusetts (Mỹ) vừa công bố một phương pháp phân tích gen mới giúp xác định những người có nguy cơ cao mắc phải các căn bệnh phổ biến và nghiêm trọng, bao gồm: động mạch vành, tiểu đường Type 2, rung tâm nhĩ, viêm ruột và ung thư vú.

Các nhà khoa học đã sử dụng thông tin từ hàng triệu vị trí trong bộ gen với khoảng ba tỷ cặp trong chuỗi ADN của mỗi người để xác định nguy cơ của 5 loại bệnh nguy hiểm nêu trên. Từ các nguồn thông tin này, các nhà khoa học phân tích và chỉ ra các dấu hiệu rõ ràng hơn về sự “tiềm ẩn” các yếu tố của bệnh trước khi các triệu chứng của chúng xuất hiện. Với những thông tin từ các cơ sở dữ liệu gen khổng lồ, căn cứ trên sự biến dị của gen và hiện tượng di truyền đa gen (polygene), các nhà nghiên cứu ước tính có khoảng 25 triệu người Mỹ có nguy cơ mắc bệnh mạch vành cao gấp 3 lần những người bình thường và có thêm hàng triệu người có nguy cơ tương tự đối với 4 loại bệnh còn lại. Như vậy, thông tin về gen của người dân có thể giúp những nhà chuyên môn xác định được các cá nhân có nguy cơ bị bệnh cao, từ đó có hỗ trợ y tế kịp thời để ngăn chặn sự phát triển của những loại bệnh này.



Dữ liệu gen chứa đựng nhiều thông tin về sức khỏe của con người.

Nghiên cứu này đã dẫn đến những câu hỏi quan trọng về phương pháp được gọi là chỉ số đo nguy cơ đa gen (polygenic risk scoring) có thể được phát triển thêm và được dùng trong hệ thống y học. Trong một thời gian dài, chúng ta đã biết là nhiều người có nguy cơ cao mắc phải những bệnh nào đó dựa trên những biến thể gen của họ, tuy nhiên lại chưa có phương pháp

và chỉ số đo lường cụ thể để phân loại và đánh giá khả năng bị bệnh của mỗi cá nhân. Nhờ vào phương pháp này, hiện nay chúng ta đã có thể đo lường nguy cơ này của mỗi người bằng cách sử dụng dữ liệu gen của họ, từ đó xác định được những nhóm dân số nào có nguy cơ bị bệnh cao để có thể cung cấp những chăm sóc y tế thích hợp.

Để phát triển những thuật toán

cho phương pháp phân tích này, nhóm nghiên cứu đã thu thập dữ liệu gen ở quy mô lớn để xác định những biến thể gen có liên kết với bệnh mạch vành, tiểu đường Type 2, rung tâm nhĩ, viêm ruột, ung thư vú. Với mỗi loại bệnh, nhóm nghiên cứu đã áp dụng một thuật toán máy tính để tổng hợp thông tin từ tất cả những biến thể. Mỗi biến thể riêng lẻ có một tác động nhỏ đến nguy cơ bị bệnh và thuật toán giúp tổng hợp những biến thể này thành một dạng điểm số chỉ báo trong thang đo lường nguy cơ để dự báo những thay đổi của một người và sự hình thành bệnh trong cơ thể họ.

Nhóm nghiên cứu đã xét nghiệm gen và sử dụng thuật toán để nghiên cứu và xác định thang điểm đo nguy cơ bệnh tật từ biến thể gen của trên 400.000 cá nhân, dữ liệu này được lấy từ ngân hàng sinh học của Vương quốc Anh, đây là một cơ sở dữ liệu mở rộng về dữ liệu gen và thông tin y tế của những người tham gia có nguồn gốc tổ tông từ Vương quốc Anh. Kết quả nghiên cứu cho thấy, có những người có chỉ số biến thể gen với nguy cơ cao về bệnh động mạch vành, tuy nhiên ở họ lại không có những biểu hiện nào thể hiện dấu hiệu của bệnh này, ví dụ như huyết áp cao hay lượng cholesterol cao. Nếu những người này được kiểm tra, tầm soát bệnh bằng những phương pháp đang được áp dụng thì các bác sĩ sẽ không thể thấy được những nguy cơ mắc bệnh của họ và do đó sẽ không thể đưa

ra những khuyến cáo hay phác đồ điều trị để ngăn chặn sự phát triển của bệnh. Thực tế này cho thấy sự cần thiết phải có phương pháp kiểm tra tầm soát bệnh sớm bằng hệ gen để sớm phát hiện ra nguy cơ bị bệnh của bệnh nhân thông qua chỉ số nguy cơ biến thể gen của họ.

Nhóm nghiên cứu sử dụng phương pháp chỉ số nguy cơ biến thể gen để xác định nguy cơ mắc bệnh mạch vành của một người bằng cách sử dụng thuật toán có khả năng nghiên cứu kiểm tra kỹ lưỡng hơn 6,6 triệu vị trí trong hệ gen của người đó và tìm ra mức độ nguy cơ của người đó đối với sự phát triển căn bệnh gây ra khả năng tử vong cao này (bệnh mạch vành là một bệnh phổ biến trong số những loại bệnh về tim mạch và là nguyên nhân hàng đầu dẫn đến tử vong cho người lớn ở Mỹ). Theo đánh giá của các nhà nghiên cứu, có khoảng 0,8% số người được kiểm tra có chỉ số nguy cơ bị bệnh thấp nhất, trong khi đó 11% số người được kiểm tra có chỉ số nguy cơ bị bệnh cao nhất. Đối với bệnh ung thư vú, là một loại bệnh gây tử vong hàng đầu cho phụ nữ, những kiểm tra tầm soát biến thể gen đã phát hiện ra có khoảng 1,5% số người trong ngân hàng sinh học nước Anh có nguy cơ bị bệnh ung thư vú cao gấp 3 lần những người bình thường khác. Nhóm nghiên cứu đã áp dụng phương pháp tương tự để đánh giá nguy cơ mắc các bệnh khác như tiểu đường Type 2, rung tâm nhĩ hay viêm ruột.

Nhóm nghiên cứu đang tiếp tục thực hiện những nghiên cứu bổ sung để tối ưu hoá các thuật toán cho những người có nguồn gốc tổ tiên không phải là người châu Âu. Tuy nhiên họ cũng đề xuất là đã đến lúc có thể tính đến việc áp dụng phương pháp tầm soát phát hiện bệnh sớm này vào thực tế để sàng lọc và chuẩn đoán bệnh cho người dân. Để làm việc này, có một số yếu tố cần phải cân nhắc, bao gồm: xác định những bệnh nào có sự cấu thành liên quan đến gen, nếu phát hiện căn bệnh nào xuất hiện phổ biến trong cộng đồng dân cư thì nên áp dụng phương pháp này cho việc khám sàng lọc định kỳ tại những cơ sở chăm sóc y tế.

Trong tương lai không xa, phương pháp này sẽ giúp cho mọi người có được thông tin về chỉ số nguy cơ biến đổi gen của họ, giúp họ có nhận thức về mức độ nguy cơ cao hay thấp đối với những loại bệnh liên quan đến biến đổi gen, từ đó có những hoạt động can thiệp có mục tiêu, như là điều chỉnh lối sống hay điều trị y tế thích hợp để ngăn chặn bệnh hình thành và phát triển. Điều này cũng giống như là hiện nay mọi người đều có thể biết về chỉ số cholesterol của họ vậy.

Cao Thạch

(Lược dịch theo Scitechdaily 19/8/2018)