

Tin y học xác định được hơn 5000 biến thể gen có thể cao gây ra ung thư

Hơn 5,000 biến thể gen ung thư có khả năng cao đã được những nhà phù hợp xác định, đi kèm 1 mục tiêu trị tiềm năng để chữa hay còn có thể là ngăn chặn những dòng ung thư này tiến triển.

Các nhà tìm hiểu từ Viện Sanger Wellcome và những cộng sự ở Viện tìm hiểu Ung Thư, London và Đại học Cambridge đã từng phản hồi tác động đến sức khỏe của mọi những đổi thay gen có khả năng trong gen 'vai trò bảo vệ' BAP1. Họ nhận biết khoảng một phần năm trong số những đổi thay này có xác suất dẫn tới căn bệnh, nâng cao đáng nhắc nguy cơ mắc những dòng ung thư tại mắt, phổi, não, da và thận.



Các kết quả, được công bố vào ngày 5 tháng 7 Trên đây Tạp chí Nature Genetics, được công bố sớm để các chuyên gia có khả năng liên sử dụng để giúp cảm nhận người bệnh và tìm biện pháp hiệu quả nhất cho họ.

Biến thể BAP1 trong biến chuyển ung thư và tiềm năng chữa trị

Hệ thống tìm hiểu cũng đã nhận biết xuất 1 liên kết giữa một số biến thể BAP1 dẫn tới mất cân bằng và cấp độ cao của IGF-1, 1 hormone và yếu tố

tăng trưởng. Thăm khám bỏ này mở chảy cánh cửa cho việc tiến triển các cái thuốc kháng sinh mới có khả năng ức chế những ảnh hưởng có hại này, tiềm năng thực hành chậm lại hoặc phòng tránh sự biến chuyển của một vài dòng ung thư.

Protein BAP1 hoạt động thí dụ 1 dưỡng chất ức chế khối u mạnh mẽ trong cơ thể, bảo vệ ngăn chặn lại các loại ung thư của mắt, màng phổi, não, da và thận. Những biến thể di truyền gây nên rối loạn protein có khả năng tăng khả năng 1 người biến chuyển những chiếc ung thư này trong suốt cuộc đời vào tới 50%, hay diễn ra lên khoảng tuổi trung niên.

Nhận biết các biến thể này sớm thông qua xét nghiệm gen có khả năng hướng dẫn biện pháp phòng chống, cải thiện lợi ích tốt trị và cải thiện uy tín cuộc sống cho những người mắc phải ảnh hưởng. Mặc dù vậy cho tới nay, vẫn chưa hiểu rõ về những biến đổi gen cụ thể nào trong BAP1 cần thiết chú ý, đặc biệt là với những biến thể hiếm gây nên cho nó hoạt động không đúng biện pháp và kích thích sự phát triển của ung thư.

Vai trò của biến thể BAP1 và cấp độ IGF-1 trong ung thư

Các nhà nghiên cứu từ Viện Sanger và những cộng sự ở Viện nghiên cứu Ung thư và Đại học Cambridge đã thử nghiệm 18,108 biến đổi DNA trong gen BAP1 với biện pháp biến đổi mã gen của tế bào đối tượng được nuôi trong một đĩa, trong quá trình được biết tới là 'chỉnh sửa gen bảo hòa'. Họ xác định rằng 5,665 trong số những biến đổi này là có hại và làm đứt đoạn tác động bảo vệ của protein. Phân tích dữ liệu UK Biobank đã xác nhận rằng những người bệnh mang những biến thể BAP1 có hại này có khả năng mắc ung thư cao hơn hơn mười phần trăm so với dân số tổng thể.

Đội ngũ cũng phát hiện ra rằng các bệnh nhân sở hữu những biến thể BAP1 có hại có cấp độ cao của IGF-1 trong máu, một hormone liên kết với cả sự biến chuyển ung thư và não. Ngay cả những người không mắc ung thư cũng có cấp độ cao này, ngụ ý rằng IGF-1 có thể là một mục tiêu giúp các phương pháp mới để làm theo chậm lại hoặc phòng ngừa một số dòng ung thư. Phân tích tiếp theo đã từng mách nhỏ rằng các biến thể BAP1 có hại và mức độ cao của IGF-1 liên kết mang kết quả tồi tệ hơn tại đối tượng uveal melanoma, nhấn mạnh tiềm năng của những dưỡng chất ức chế IGF-1 trong điều trị ung thư.

Đáng chú ý, khoa học này phân chiếc hầu hết các biến thể BAP1 có thể từ các quần thể rộng rãi, không những các biến thể hay gặp trong hồ sơ lâm sàng châu Âu, cho xử lý vướng mắc thiếu đại diện của những quần thể không châu Âu trong những tìm hiểu gen.

Ý nghĩa của nghiên cứu

Tiến sĩ Clare Turnbull, bệnh nhân chỉ đạo lâm sàng của tìm hiểu, Tiến sĩ di truyền ung thư dịch chuyển tại Viện tìm hiểu Ung thư, Luân Đôn, và chuyên gia tư vấn về di truyền ung thư lâm sàng ở Sở Y tế Hoàng Gia Marsden, giúp biết: "Nghiên cứu này có thể đồng nghĩa với việc hiểu biết chính xác hơn về các bài xét nghiệm gen, chuẩn đoán kịp thời hơn và tăng cường kết quả giúp đối tượng và gia đình của họ."

Tiến sĩ David Adams, tác giả hàng đầu của nghiên cứu tại Viện Wellcome Sanger, nói: "Chúng cháu muốn giữ gìn rằng các thông tin gen mang đặc điểm cứu mạng có thể tiếp cận và hữu ích giúp tất cả hầu hết người, bất nhắc cái dõi của họ. Mục tiêu của chúng tôi là dùng kỹ thuật này lên một loạt những gene rộng hơn, có thể gồm có đầy đủ gen đối tượng trong thập kỷ tới sở hữu Bản đồ Hiệu Ứng Biến Thể."

Bạn có biết:

- <http://www.imanagerpublications.com/Uploads/files/minimaxi/miros/xikuteal.pdf>
- <https://www.bestbuddies.org.mo/themes/admins/js/ckfinder/userfiles/mien-dich-58912565.pdf>
- <https://benhvien09.gov.vn/UploadFile/files/55649343.pdf>
- <https://thanhtra.bvhttdl.gov.vn/ckfinder/userfiles/files/55651301.pdf>
- <https://iodglobal.com/iod/assets/ckfinder/userfiles/files/55649928.pdf>
- <https://www.songda.vn/Uploads/files/56252966.pdf>
- <https://thuvien.tuaf.edu.vn/Ckfinder/userfiles/files/55651257.pdf>
- <http://kkt.kontum.gov.vn/Content/Images/files/55651384.pdf>
- <https://cokhiviet.com.vn/Images/Editor/files/58848479.pdf>
- <https://bayanadraga.khe.gov.mn/upload/files/55650370.pdf>