

Chiến đấu với bệnh thalassemia đòi hỏi công nghệ và xét nghiệm mới nhất: Quan điểm của Giáo sư Sakorn Pornprasert

SHENZHEN, CHINA, June 11, 2024

/EINPresswire.com/ -- Thalassemia là một bệnh di truyền gây ảnh hưởng tới quá trình sản sinh hemoglobin, dẫn đến tình trạng cơ thể không tạo ra đủ protein này.

Mặc dù được xếp vào danh sách "bệnh hiếm", chỉ ảnh hưởng tới khoảng 4,4/10.000 trẻ sinh ra trên toàn thế giới, tỷ lệ mắc bệnh lại cao hơn hẳn ở một số quốc gia. Thái Lan nổi lên như một điểm nóng với số lượng người mang gen Thalassemia đặc biệt cao, khoảng 18-24 triệu người, chiếm tới 30-40% dân số cả nước.



Giáo sư Sakorn Pornprasert, Hiệu trưởng Khoa Khoa học Y tế Liên kết, Đại học Chiang Mai.

Giáo sư Sakorn Pornprasert, Hiệu trưởng Khoa Khoa học Y tế Liên kết của Đại học Chiang Mai và là một trong những nhà nghiên cứu hàng đầu về Thalassemia tại Thái Lan, cho biết: "Cứ 1000 ca mang thai, có thể xuất hiện 6 trường hợp bị Thalassemia nặng, bao gồm 2 ca Bart's hydrops fetalis, 1 ca beta thalassemia đồng hợp tử hoặc beta thalassemia nặng và 3 ca bệnh hemoglobin E beta thalassemia".

Thalassemia nặng có thể buộc bệnh nhân phải truyền máu định kỳ: một số người thậm chí phải trải qua quá trình cấy ghép tế bào gốc hoặc tủy xương. Và như bao căn bệnh khác, mỗi ca mắc có thể phát triển thêm các biến chứng khác nhau.

Nghiên cứu của Giáo sư Pornprasert tập trung vào việc chẩn đoán Thalassemia và xác định các đột biến gen gây bệnh. "Tìm kiếm đột biến không phải lúc nào cũng là việc dễ dàng," ông giải bày. "Một số đột biến Thalassemia không thể xác định ngay cả khi bệnh nhân đến gặp tôi với biểu hiện thiếu máu. Một số đột biến mới không thể phát hiện được thông qua công nghệ truyền thống." Đây chính là lúc kỹ thuật giải trình tự toàn bộ hệ gen của Tập Đoàn BGI thể hiện sự đột phá, với khả năng phát hiện nhiều đột biến hơn cũng như các đột biến mới lạ.

Giáo sư Pornprasert nhấn mạnh rằng với sự hỗ trợ của kỹ thuật giải trình tự toàn bộ hệ gen từ BGI, ông có thể làm sáng tỏ nguồn gốc của các đột biến. "Sẽ là một bước tiến quan trọng nếu chúng ta có thể ứng dụng công nghệ của BGI để phát hiện các đột biến mới, từ đó thiết kế các đầu dò và môi đặc hiệu để chẩn đoán đột biến mới, và sau đó sử dụng công nghệ này để yêu cầu phòng thí nghiệm thường quy chẩn đoán loại đột biến mới cụ thể."

Ông cũng ý thức sâu sắc về tầm quan trọng của việc khuyến khích những người có nguy cơ, nhất là những người mong muốn có con, tiến hành xét nghiệm máu để giúp xác định liệu họ có mang gen Thalassemia hay không, vì điều này gia tăng nguy cơ di truyền bệnh cho con cái. "Trang bị kiến thức về bệnh Thalassemia nặng cho mọi người là điều cấp thiết, đặc biệt là những người đang trong độ tuổi sinh sản trước khi kết hôn, để họ có thể quyết định nên làm gì nếu muốn có con không mang bệnh Thalassemia," ông khẳng định.

Chính Phủ Thái Lan, thông qua Bộ Y Tế Công, đã áp dụng chính sách ngăn ngừa và kiểm soát bệnh Thalassemia, bao gồm xét nghiệm và chẩn đoán trước sinh miễn phí để khuyến khích người dân tích cực tham gia sàng lọc.

BGI Genomics, một công ty con đã niêm yết của Tập Đoàn BGI, mới đây đã công bố "Báo cáo Toàn cầu về Tình trạng Nhận thức Thalassemia năm 2023", cho thấy tỷ lệ phụ nữ Thái Lan (3,9%) sẵn sàng tham gia sàng lọc Thalassemia trước sinh thấp hơn so với mức trung bình thế giới (5,5%). Giáo Sư Pornprasert đã nêu bật tầm quan trọng của việc tăng cường niềm tin vào các chuyên gia y tế trong hoạt động truyền bá thông tin và giải đáp thắc mắc, từ đó khuyến khích nhận thức của công chúng về tầm quan trọng và tính an toàn của sàng lọc tiền sản.

Mặt khác, kết quả nghiên cứu cũng tiết lộ rằng so với mặt bằng chung toàn cầu, tỷ lệ phụ nữ Thái Lan thuyết phục được bạn đời tham gia tư vấn di truyền và chẩn đoán gen là cao hơn cả. Giáo sư Pornprasert cho rằng điều này phần nào bắt nguồn từ nền văn hóa coi trọng sự thống nhất, chia sẻ thẳng thắn và đồng thuận trong quyết định.

Tập Đoàn BGI đang tích cực đồng hành cùng Thái Lan thông qua chương trình "Sàng Lọc, Chẩn Đoán, Điều Trị", được điều chỉnh phù hợp để quản lý bệnh Thalassemia. Chương trình này là thành quả của sự hợp tác giữa Tập Đoàn BGI và các cơ quan Thái Lan, như Văn Phòng Hành Lang Kinh Tế Phía Đông và Bộ Y Tế Công Thái Lan, nhằm khởi động các thử nghiệm lâm sàng cho liệu pháp gen điều trị bệnh Thalassemia.

Bên cạnh đó, Tập Đoàn BGI cũng đang hợp tác chặt chẽ với khoa của Giáo sư Pornprasert tại Đại Học Chiang Mai để thực hiện một nghiên cứu đối chiếu về mức độ hiệu quả của phương pháp sàng lọc đang được áp dụng ở Thái Lan so với công nghệ sàng lọc Thalassemia của BGI.

Giáo sư Pornprasert cảm thấy được tiếp thêm động lực không chỉ từ các xét nghiệm và công nghệ mới, mà còn từ những loại bệnh khác biệt mà chúng có thể giải quyết: "Chúng tôi cũng đặc biệt chú ý tới các bệnh không lây nhiễm, bệnh truyền nhiễm và những đột biến gen liên quan tới ung thư. Với công nghệ của BGI, chúng tôi có thể tìm kiếm một phác đồ điều trị đích sử dụng một

loại thuốc đặc hiệu."

Đây chính là phương pháp tiếp cận thay đổi gen đầy ý nghĩa để đối phó với bệnh Thalassemia và các căn bệnh khác, và đó cũng là lý do Tập đoàn BGI cộng tác với những nhà khoa học như Giáo sư Pornprasert nhằm chiến đấu một cách hiệu quả hơn trên hành trình bảo vệ sức khỏe của toàn nhân loại.

Bấm vào để xem video: <https://en.genomics.cn/en-video-6949.html>

Richard Li

BGI Group

[email us here](#)

Visit us on social media:

[Facebook](#)

[X](#)

[LinkedIn](#)

This press release can be viewed online at: <https://www.einpresswire.com/article/718955443>

EIN Presswire's priority is source transparency. We do not allow opaque clients, and our editors try to be careful about weeding out false and misleading content. As a user, if you see something we have missed, please do bring it to our attention. Your help is welcome. EIN Presswire, Everyone's Internet News Presswire™, tries to define some of the boundaries that are reasonable in today's world. Please see our Editorial Guidelines for more information.

© 1995-2024 Newsmatics Inc. All Right Reserved.