

Memerangi Talasemia Memerlukan Teknologi Dan Ujian Terkini: Perspektif Daripada Prof. Sakorn Pornprasert

SHENZHEN, CHINA, June 13, 2024

/EINPresswire.com/ -- Talasemia adalah sejenis penyakit genetik yang menjejaskan pengeluaran hemoglobin sehinggakan tubuh tidak dapat menghasilkan protein hemoglobin yang mencukupi.

Walaupun dianggap sebagai 'penyakit jarang jumpa' yang memberi kesan kepada sekitar 4.4 daripada setiap 10,000 kelahiran bayi di seluruh dunia, sesetengah negara mempunyai faktor risiko yang lebih tinggi berbanding

yang lain. Thailand mempunyai insiden pembawa talasemia yang sangat tinggi dengan kira-kira 18-24 juta orang, atau 30-40% daripada jumlah penduduk, membawa gen talasemia.

Menurut Prof. Sakorn Pornprasert, Dekan Fakulti Sains Perubatan Bersekutu di Universiti Chiang Mai, yang juga merupakan salah seorang penyelidik terkemuka Thailand berkaitan talasemia, "untuk setiap seribu kehamilan, mungkin terdapat enam kes talasemia tahap kritikal yang mungkin terdiri daripada dua daripada Bart's hydrops fetalis, satu kes talasemia beta homozigot atau talasemia beta major dan tiga kes penyakit hemoglobin E talasemia beta."

Talasemia tahap kritikal boleh mengakibatkan pesakit memerlukan pemindahan darah secara tetap: sesetengah orang juga mungkin memerlukan pemindahan sel stem atau sumsum tulang. Dan seperti mana-mana penyakit, individu yang berbeza mungkin mengalami pelbagai masalah yang berbeza.

Penyelidikan Prof. Pornprasert memfokuskan pada diagnosis talasemia dan mengenal pasti mutasi gennya. "Mencari mutasi bukannya sesuatu yang mudah", jelasnya. "Sesetengah mutasi talasemia tidak dapat dikenal pasti walaupun pesakit datang berjumpa saya dengan anemia. Beberapa mutasi baru tidak dapat dikesan oleh teknologi tradisional". Di sinilah keseluruhan penjujukan genom Kumpulan BGI telah terbukti transformasi kerana ia mampu mengesan lebih banyak mutasi serta mutasi baru.



Prof. Sakorn Pornprasert, Dekan Fakulti Sains Perubatan Bersekutu di Universiti Chiang Mai.

Prof. Pornprasert menyatakan bahawa dengan menggunakan penjujukan genom keseluruhan BGI, beliau boleh memahami punca mutasi. "Adalah sangat menguntungkan di mana kita boleh menggunakan teknologi BGI untuk mengenal pasti mutasi novel untuk mereka bentuk probe dan primer khusus untuk mendiagnosis mutasi novel, dan kemudiannya menggunakan teknologi ini untuk meminta makmal rutin mendiagnosis jenis mutasi novel tertentu".

Beliau juga sedar tentang kepentingan untuk menggalakkan individu yang berisiko, terutamanya mereka yang ingin mempunyai anak untuk menjalani ujian saringan darah untuk membantu mengenal pasti sama ada mereka adalah pembawa gen talasemia, yang membawa risiko lebih tinggi untuk menularkannya kepada kanak-kanak. "Adalah sangat penting untuk mendidik semua orang tentang talasemia tahap kritikal, terutamanya mereka yang berada pada usia reproduktif sebelum berkahwin, supaya mereka boleh memutuskan apa yang mereka harus lakukan jika mereka ingin mempunyai anak tanpa penyakit talasemia," katanya.

Kementerian Kesihatan Awam di Thailand telah melaksanakan dasar pencegahan dan kawalan talasemia yang menawarkan ujian makmal dan diagnosis pranatal percuma untuk menggalakkan lebih ramai orang menjalani ujian saringan.

BGI Genomics, anak syarikat tersenarai bagi BGI Group, baru-baru ini mengeluarkan 'Laporan Kesedaran Keadaan Talasemia Global 2023' yang menyatakan bahawa peratusan wanita Thailand yang bersedia untuk menjalani saringan talasemia pranatal adalah lebih rendah (3.9%) berbanding purata global (5.5%). Prof. Pornprasert menekankan tentang kepentingan meningkatkan kepercayaan terhadap profesional penjagaan kesihatan untuk menyebarkan maklumat dan menangani kebimbangan bagi membina keyakinan terhadap kepentingan dan keselamatan pemeriksaan pranatal.

Bagaimanapun, penyelidikan itu juga turut mendedahkan bahawa berbanding liputan global, wanita Thailand mempunyai peratusan lebih tinggi dari segi kebolehan untuk meyakinkan pasangan mereka bagi menjalani kaunseling generik dan diagnosis genetik. Hasil pemerhatian Prof. Pornprasert mendapati bahawa ini sebahagiannya disebabkan oleh penekanan budaya terhadap perpaduan, komunikasi terbuka dan membuat keputusan secara bersama.

BGI Group secara aktifnya menyokong Thailand melalui Rawatan Diagnosis Saringan; program, yang disesuaikan dengan pengurusan talasemia. Program ini terhasil daripada kerjasama antara BGI Group dan agensi tempatan Thailand, seperti Pejabat Koridor Ekonomi Timur dan Kementerian Kesihatan Awam Thailand untuk memulakan ujian klinikal bagi terapi gen untuk talasemia.

BGI Group juga bekerjasama dengan fakulti Prof. Pornprasert di Universiti Chiang Mai untuk menjalankan kajian perbandingan mengenai prestasi kaedah saringan semasa Thailand berbanding teknologi saringan BGI untuk talasemia.

Prof. Pornprasert berasa terdorong bukan sahaja oleh ujian dan teknologi baharu tetapi juga oleh pelbagai jenis penyakit lain yang boleh diubati: "Kami juga memberi perhatian kepada penyakit tidak berjangkit, penyakit berjangkit dan mutasi gen yang berkaitan dengan kanser. Dengan teknologi BGI, kami boleh mencari rawatan yang disasarkan menggunakan ubat tertentu."

Pendekatan perubahan gen untuk menangani talasemia dan penyakit lain adalah sebab utama mengapa BGI Group bekerjasama dengan saintis seperti Prof. Pornprasert untuk memerangi pelbagai penyakit dengan lebih berkesan dan melindungi kesihatan manusia sejagat.

Klik untuk menonton 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/719577643>

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.