

Y học chính xác - XU HƯỚNG MỚI CỦA Y HỌC HIỆN ĐẠI

Nguyễn Thành Huy

Bệnh viện Đa khoa quốc tế Vinmec

Hơn 10 năm qua, những thành tựu trong nghiên cứu về công nghệ sinh học nói chung, tế bào gốc và bản đồ gen người nói riêng đã giúp các nhà khoa học dự đoán được phản ứng của cơ thể nhờ phân tích bộ gen của chính người bệnh. Theo đó, xu hướng cá thể hóa trong y học đang được đánh thức để hình thành mô hình mới đầy hấp dẫn - y học chính xác, làm thay đổi quan điểm, nhận thức và cách tiếp cận về y học hiện đại trên thế giới.

Y học chính xác là gì?

Trong thập kỷ qua, những tiến bộ đáng kinh ngạc của di truyền học hiện đại, đặc biệt là thành quả nghiên cứu tế bào gốc và bản đồ gen người đã giúp các nhà khoa học dự đoán được phản ứng của cơ thể nhờ phân tích bộ gen của chính người bệnh. Xu hướng “cá thể hóa” trong y học phương Tây đang được đánh thức để hình thành mô hình mới đầy hấp dẫn: y học chính xác.

Y học chính xác hay y học cá thể hóa (Personalized Medicine - PM) được hiểu một cách đơn giản là điều trị đúng bệnh nhân với đúng thuốc, đúng liều, và vào đúng thời điểm. Nói rộng hơn, PM có thể được coi là công tác y tế chăm sóc phù hợp với các đặc điểm cá nhân, nhu cầu và sở thích của mỗi bệnh nhân trong tất cả các khâu bao gồm: phòng ngừa, chẩn đoán, điều trị và theo dõi. Thực ra, phương pháp này có nguồn gốc từ thời cổ đại, Hippocrates - “cha đẻ của nghề y” đã từng kê đơn người nào thuốc này, không ai giống ai, dựa trên

đặc thù bệnh mà mỗi người mắc phải. Ngày nay, y học hiện đại cũng đang sử dụng các nguyên tắc trên nhờ sự hỗ trợ mạnh mẽ từ thành tựu của công nghệ gen.

PM là mô hình y tế đề xuất phương pháp chăm sóc sức khỏe tùy biến, với các quyết định (chẩn đoán, dự phòng, chăm sóc, điều trị) và các sản phẩm (thuốc, thực phẩm chức năng...) được thiết kế riêng cho từng bệnh nhân dựa trên thông tin di truyền của chính họ và đặc thù căn bệnh.

Căn cứ vào bản đồ gen của mỗi người, PM sử dụng những chẩn đoán phức tạp và tinh tế để đưa ra phác đồ điều trị chính xác, phù hợp đặc điểm di truyền của từng người ở cấp độ phân tử. Hiện nay, PM mới dừng lại ở mức độ phân nhỏ nhóm bệnh nhân để đưa ra phương pháp điều trị, nhưng khi bản đồ gen người hoàn toàn được giải mã, PM sẽ càng thêm hoàn thiện. Khi đó, các bác sĩ có thể thiết kế những mô hình chăm sóc sức khỏe “vừa khít” và hoàn hảo cho từng người.

Cơ sở khoa học của PM là các

thành tựu vượt bậc trong lĩnh vực công nghệ gen, cụ thể là sử dụng dữ liệu từ dự án bộ gen người và các kỹ thuật di truyền. Năm 1990, dự án sinh học hợp tác toàn cầu có tên gọi là Human genome project - HGP được triển khai với sự tài trợ và quản lý của Bộ Năng lượng và Viện Sức khỏe quốc gia Hoa Kỳ. Dự án hệ gen người kết thúc cũng là lúc bắt đầu nền y học hệ gen, bản đồ gen người đang được nghiên cứu ứng dụng thường ngày trong y khoa. Bác sĩ Collins, Viện trưởng Viện Nghiên cứu hệ gen người của Mỹ cho rằng, bản đồ gen người như quyển sách giáo khoa về y học, đưa ra vô số phương cách mới hỗ trợ điều trị và phòng bệnh cho từng cá thể. Hiểu biết về hệ gen người giúp tạo nên các công cụ chẩn đoán mới, phát hiện sớm hơn các bệnh như ung thư, đái tháo đường, tăng cholesterol... Các bác sĩ đã có thể xác định đặc điểm hệ gen của tế bào ác tính, từ đó đưa ra liệu pháp điều trị dựa trên các đột biến gen. Cách tiếp cận này hứa hẹn mang lại hiệu quả điều trị cao và hạn chế tối đa tác dụng phụ.

Với trình tự gen có được, cùng với các kỹ thuật di truyền hiện đại, hoàn toàn có thể xác định nguy cơ mắc bệnh ngay khi cơ thể đang khỏe mạnh. Đây chính là một trong những tiền đề cho sự phát triển của PM, xu hướng phát triển tất yếu của y học.

Những ưu điểm so với y học truyền thống

Lâu nay việc chữa bệnh theo Tây y được ví von như sau: một cậu thiếu niên chắc chắn sẽ không mua một loại quần áo giống như bà ngoại của mình nhưng khi bị ốm họ có khả năng nhận được cùng một đơn thuốc điều trị. Phương thức chữa bệnh theo Tây y có tính quần thể: một phác đồ dùng chung cho tất cả mọi người mắc cùng một thứ bệnh mà không cân nhắc đặc thù của từng bệnh nhân. Quy trình phổ biến là: bác sĩ dựa vào các triệu chứng lâm sàng bệnh, các xét nghiệm, cùng một số yếu tố liên quan như tuổi, giới, môi trường, dịch tễ... để đưa ra một chẩn đoán nhiều khả năng nhất, kê đơn và hướng điều trị. Nếu việc điều trị chưa hiệu quả hoặc nhiều tác dụng phụ, bác sĩ sẽ đổi thuốc khác, điều chỉnh liều lượng... cho đến khi đạt hiệu quả nhất định. Nhiều nghiên cứu cho thấy, khả năng đáp ứng thuốc tùy thuộc vào đặc tính sinh học của từng người; trên thực tế các thuốc điều trị được đánh giá là chỉ hiệu quả thật sự đối với hơn 60% bệnh nhân sử dụng, riêng bệnh ung thư, tỷ lệ này chỉ là 25%. Cơ thể con người có phản ứng với thuốc theo những cách khác nhau và rất khó dự đoán là do mỗi người mang một biến thể duy nhất của bộ gen người, không ai giống ai.

Với PM, bệnh nhân sẽ được tiến hành một loạt các thử nghiệm di truyền ở cấp độ phân tử. Bác sĩ dựa trên những thông tin này để dự đoán xu hướng mắc bệnh,

phát hiện bệnh sớm, gợi ý thay đổi lối sống cho phù hợp và đề ra phương pháp điều trị tối ưu. Chẳng hạn, trước khi tiến hành hóa trị, bệnh nhân ung thư sẽ được kiểm tra, xác định xem cơ thể có thích ứng được với hóa trị không để thay bằng liệu pháp khác nếu cần. Bác sĩ còn biết được khối u của bệnh nhân đáp ứng tốt với loại thuốc nào, không đáp ứng với loại nào để tránh các tác dụng phụ nghiêm trọng. Đây là bước đột phá lớn so với y học truyền thống vốn chỉ đưa ra phương pháp chữa bệnh chung chung với hiệu quả trung bình cho tất cả bệnh nhân.

Tuy nhiên cũng cần lưu ý, bệnh tật xuất hiện không chỉ do tương tác giữa gen với gen mà còn bởi tương tác giữa gen với các điều kiện của môi trường, đó là những tác nhân mà khoa học chưa phân tích đầy đủ. Chính vì vậy, dù là y học truyền thống hay PM, quá trình trao đổi giữa bác sĩ với bệnh nhân để tìm hiểu bệnh sử cá nhân và gia đình vẫn là khâu không thể thiếu.

Một số hướng triển khai của PM

Mô hình PM hiện nay được ứng dụng khá phổ biến trong lĩnh vực chăm sóc tiền sản tại Mỹ. Trong 3 tháng đầu thai kỳ, thai phụ được làm một số sàng lọc di truyền bằng xét nghiệm máu đơn giản để phát hiện những bất thường trong nhiễm sắc thể như hội chứng down. Theo các chuyên gia tim mạch, rối loạn thần kinh, béo phì và Alzheimer... là những lĩnh vực mà PM dự kiến sẽ rất hữu ích, đặc biệt là việc điều trị các bệnh ung thư, tiểu đường được kỳ vọng sẽ triển khai trong tương lai gần.

Đối với bệnh tiểu đường: theo các chuyên gia, ngoài những yếu tố thuộc về lối sống như béo phì, ăn uống không hợp lý và thiếu vận

động, thì yếu tố di truyền cũng có một vai trò đáng kể trong nguy cơ mắc bệnh tiểu đường. Việc các nhà khoa học phát hiện ra các gen có liên quan đến bệnh tiểu đường đánh dấu một mốc quan trọng trong cuộc chiến chống lại căn bệnh phổ biến này. Thành tựu phát hiện ra gen liên quan tới bệnh tiểu đường đã mở ra kỷ nguyên của PM, từ những phát hiện mới này, có khả năng thực hiện một xét nghiệm mang tính dự báo rất thuyết phục về nguy cơ mắc bệnh tiểu đường. Tuy nhiên, do đây là một bệnh rất phức tạp, nên vẫn còn nhiều việc phải làm trước khi có thể cải tiến được phương pháp chẩn đoán cũng như bào chế được một loại thuốc đặc trị bệnh tiểu đường.

Đối với bệnh ung thư: trong ung thư, khác với hóa trị liệu truyền thống là dùng các thuốc gây độc tế bào với một số phác đồ nhất định, PM (được biết đến với tên gọi “liệu pháp nhắm trúng đích phân tử” - molecularly targeted therapy) sử dụng những chẩn đoán phức tạp và tinh tế để đưa ra phác đồ điều trị chính xác, phù hợp với đặc điểm di truyền của từng người ở cấp độ phân tử. Chính vì vậy, cốt tử của PM trong điều trị ung thư là các xét nghiệm được di truyền (pharmaco - genetic testing) nhằm xác định gen đích của người bị ung thư có mang các đột biến nào, có các thụ thể đặc hiệu cho điều trị nhắm đích hay không.

Đến nay, nhờ các xét nghiệm sinh học phân tử, liệu pháp nhắm đích “nhỏ gọn” điều trị cho một số loại bệnh ung thư như phổi, gan, thận, ung thư hắc tố, u lympho ác tính... Khác với các chu kỳ hóa trị được ví như những trận “ném bom rải thảm”, liệu pháp nhắm đích phân tử chỉ tập trung mục tiêu đặc biệt chính là các đột biến gen

và các protein gây rối loạn dẫn truyền tín hiệu tăng trưởng, sự bất tử của tế bào, các gen sinh ung, sự tăng sinh mạch vô hạn... Tuy nhiên, không thể nói liệu pháp nhắm đích không gây độc cho cơ thể như hóa trị, trái lại nó vẫn có những tác dụng không mong muốn như gây chảy máu, tăng huyết áp, độc tim, nôn mửa, sần ngứa da... Nếu phối hợp với hóa trị, độc tính càng tăng lên. Một bất lợi khác của liệu pháp nhắm đích hiện nay là chi phí điều trị lớn, có thể gấp hàng trăm lần so với các phác đồ hóa trị chuẩn cho cùng một bệnh.

Vượt qua tất cả, triển vọng của liệu pháp nhắm đích trong mô hình PM là đầy tiềm năng. Các trung tâm nghiên cứu và ứng dụng hàng đầu trên thế giới đang nghiên cứu cùng lúc cơ bản và lâm sàng, mà những thành tựu bước đầu được dự báo có thể làm biến đổi nguyên tắc thực hành điều trị ung thư.

Đánh giá tiềm năng của PM

Tiết kiệm chi phí y tế ở tầm xã hội là một ưu điểm không thể không nhắc đến của PM nhờ phân bổ nguồn lực y tế hiệu quả. Tuy khâu tốn kém nhất trong quy trình hiện nay là bước giải mã bộ gen của người bệnh, nhưng với tiến bộ của ngành sinh học phân tử, mức giá này đã giảm nhanh. Ngày 29/9/2015, Công ty Công nghệ sinh học Veritas Genetics (Hoa Kỳ) tuyên bố đã đạt cột mốc giải mã bộ gen người chỉ với chi phí 999 USD, trong khi bộ gen người lần đầu tiên được giải mã vào năm 2003 cần đến 2,7 tỷ USD. Đây là một cột mốc quan trọng vì với giá dưới 1.000 USD, việc giải mã gen của bệnh nhân để chẩn đoán bệnh và chữa trị sao cho phù hợp, hiệu quả nhất với mỗi cá thể sẽ là điều cần thiết để bắt đầu thời đại của PM.



PM mở ra thị trường đầy tiềm năng đối với ngành công nghiệp dược phẩm

Riêng với ngành sản xuất dược phẩm, PM là thị trường đầy tiềm năng nhưng cũng không ít thách thức. Với phương pháp truyền thống, các công thức thuốc được thử nghiệm trong phòng thí nghiệm trên động vật, kế đó là thử nghiệm lâm sàng trên người trước khi đưa ra thị trường. Quy trình này tốn kém và mất thời gian nhưng hiệu quả không chắc chắn do nhiều loại thuốc gây tác dụng phụ khi sử dụng, dẫn đến phải thu hồi. Với PM, khi đã xác định được những dược liệu mà cơ thể bệnh nhân đáp ứng tốt, họ có thể tạo ra loại thuốc hiệu quả cao, tiết kiệm thời gian và ngân sách thử nghiệm.

Tuy nhiên, nhược điểm lớn nhất của mô hình PM là vấn đề đạo đức. Mối nguy cơ tiềm ẩn của việc sử dụng thông tin di truyền là bệnh nhân có thể bị chẩn đoán không chính xác về nguy cơ mắc bệnh nếu chỉ dựa trên thông tin về gen mà bỏ qua những yếu tố tác động khác đến người bệnh. Kế đó là việc bảo mật thông tin cá nhân, câu hỏi đặt ra là người bệnh sẽ như thế nào nếu biết mình có nhiều khả năng chết trẻ? Người ta

lo lắng rằng, những chẩn đoán sai lầm có thể gây rất nhiều đau khổ cho cả bệnh nhân lẫn người thân của họ.

PM là mô hình tiềm năng nhưng những tiến bộ trong nghiên cứu chưa phải yếu tố duy nhất quyết định liệu người bệnh có thật sự được hưởng lợi ích từ PM hay không, điều này còn phụ thuộc vào cơ sở hạ tầng dịch vụ y tế và tốc độ ứng dụng công nghệ sinh học phân tử tại mỗi quốc gia. Tại những nước phát triển như Anh, Pháp, Mỹ việc thu thập và sàng lọc thông tin di truyền để xác định dấu chỉ sinh học ung thư đã trở thành bước không thể thiếu trong quy trình khám sức khỏe. Mô hình PM còn đòi hỏi sự hợp tác chặt chẽ trong mạng lưới các bác sĩ, chuyên gia công nghệ sinh học, công ty dược phẩm... để xác định liệu pháp tối ưu cho bệnh nhân.

Dù còn nhiều rào cản, nhưng với những thành tựu hiện nay có thể khẳng định, PM không còn là câu chuyện hoang đường hay giấc mơ viễn vông mà là lời cam kết chắc chắn thành hiện thực.



BỘ GIAO THÔNG VẬN TẢI

VIỆN KHOA HỌC VÀ CÔNG NGHỆ GIAO THÔNG VẬN TẢI

Trụ sở: 1252 Đường Láng - Đống Đa - Hà Nội
Tel: 04.37663977 - 38347980; Fax: 04.37663403; Email: vkhcn-gtvt@itst.gov.vn



Viện Khoa học và Công nghệ GTVT là tổ chức khoa học và công nghệ công lập trực thuộc Bộ GTVT, thực hiện chức năng nghiên cứu khoa học và phát triển công nghệ phục vụ quản lý nhà nước của Bộ trong lĩnh vực xây dựng kết cấu hạ tầng, khai thác vận tải, công nghiệp, bảo vệ môi trường và an toàn giao thông vận tải; thực hiện các dịch vụ khoa học và sản xuất kinh doanh theo quy định của pháp luật.



Xử lý chống thấm hầm Đèo Cả



Thí nghiệm mô phỏng trượt đất lần đầu tiên tại Việt Nam



Công nghệ thủ lĩnh cọc sử dụng các cảm biến đo biến dạng dọc theo thân cọc

VIỆN KHOA HỌC VÀ CÔNG NGHỆ GIAO THÔNG VẬN TẢI:
60 NĂM XÂY DỰNG VÀ PHÁT TRIỂN



Khảo sát, thiết kế bản vẽ thi công Dự án cảng LPG Thị Vải cho tàu chở LPG hóa lỏng trọng tải 20.000 DWT