

NHÌN LẠI 10 NĂM CÔNG BỐ BẢN ĐỒ GENE NGƯỜI

Cách đây 10 năm, nhân loại đã xác lập được bản đồ cấu trúc gene người. Tuy nhiên, cho đến nay, gene người vẫn còn nhiều điều bí ẩn chưa được khám phá.

Cách đây 10 năm, hai nhóm nghiên cứu đối thủ đã công bố báo cáo chính thức về trình tự bộ gene người, sự kiện được đánh giá đã mở ra một kỷ nguyên mới về sinh học và y học con người. Nhân kỉ niệm 10 năm, các chuyên gia tổng kết những bài học mà thành quả khoa học trên đã mang lại.

Cần suy nghĩ lại chúng ta là ai

"Chúng ta không chỉ tiến hóa từ loài linh trưởng hay động vật có vú; mọi sự sống bắt đầu trên Trái đất đều để lại một dấu vết khảo cổ trong chuỗi DNA của chúng ta" GS thần học và đạo đức thuộc trường dòng Pittsburg, Ronald Cole - Turner nói "Nó cho thấy sự gắn bó sâu sắc giữa chúng ta với lịch sử sự sống trên Trái đất"

Dự án Bản đồ gene Người

Từ khi bản đồ gen người được mô tả, chúng ta biết nhiều hơn về lịch sử của mình và mối liên kết bị lu mờ giữa chúng ta và các loài khác. Chẳng hạn so sánh bộ gene chủng người cổ Neanderthal cho thấy 1 - 4% DNA người hiện đại tương đồng với người cổ Neanderthal, như vậy có khả năng họ đã giao phối với tổ tiên chúng ta. Thậm chí bộ gene người có những điểm giống nhau kinh ngạc với bộ gene của một loài lưỡng cư cổ đại - ếch móng vuốt châu Phi.

Chưa phải là kỷ nguyên của y học di truyền

Bản đồ gene người hứa hẹn mang lại một cuộc cách mạng trong y khoa. Trong nhiều trường hợp, điều này đã xảy ra - lãnh đạo Viện Sức khỏe Quốc gia, Francis Collins đưa ra ví dụ. Phân tích bộ gene của một cậu bé 6 tuổi ở Wisconsin bị bệnh viêm loét ruột giúp nhóm nghiên cứu của Collins phát hiện một đột biến liên quan đến chứng rối loạn máu nghiêm trọng, nhờ vậy căn bệnh được điều trị thành công bằng cấy ghép tủy xương.

Tuy nhiên, Craig Venter - một nhà khoa học cũng thuộc Viện SKQG nhưng lại có quan điểm đối lập - vẽ ra một bức tranh ít sáng sủa hơn khi cho rằng còn phải đi một chặng đường dài để việc vẽ bản đồ gene thực sự mang lại những thông tin hữu ích chứ không phải may rủi vài trường hợp.

Nhân loại vẫn chưa biết hết được về bộ gene người

Thời gian và chi phí để đưa ra một bản đồ gene cá nhân đã giảm đi đáng kể. Một nhóm nghiên cứu chính phủ từng chỉ khoảng 3 tỷ USD từ 1990 đến 2003 để vẽ bản đồ gene và thực hiện những nghiên cứu liên quan, còn nhóm của Venter từng tốn 100 triệu USD. Bây giờ, chi phí hoàn thành một bản đồ gene là 10.000 USD. Thế nhưng, Venter "thất vọng vì hầu như chẳng có tiến bộ khoa học nào đáng kể trong suốt thập niên qua về nghiên cứu cấu trúc gene"; nghĩa là so với 10 năm trước, chúng ta vẫn chưa thu được nhiều thông tin từ bản đồ gene và chưa thể sử dụng nó như một công cụ chẩn đoán.

Vì vậy, theo Venter không những cần cải tiến chất lượng và độ chính xác của bản đồ gene mà còn tăng khả năng giải thích thông tin bản đồ gene; không những chạm tới những hiệu biết cơ bản về gene nguy cơ cho những căn bệnh nhất định mà cả gene có khả năng chống bệnh.

"Vật chất tối" bên trong chúng ta

Nếu trong bộ gene, "vật chất" là những thứ đóng vai trò mã hóa protein chỉ chiếm 2% thì 98% còn

lại được xem là "rác" theo những tín hiệu cổ điển về DNA. Ngày nay, với các nhà khoa học, chúng là thứ "vật chất tối" bí ẩn chưa được lí giải hoàn toàn. Thay vì trực tiếp mã hóa cho protein, nó có thể đóng vai trò điều tiết sự biểu hiện của gene.

Robert Plomin, GS Viện Tâm thần học thuộc ĐH London nói "Chúng ta biết về sự tồn tại của "vật chất tối" nhưng cần khám phá những ảnh hưởng của nó".

Một số gene ít ảnh hưởng hơn chúng ta nghĩ

Khi đề cập đến bệnh tật, gene được phân vào hai nhóm. Loại gene đơn lẻ có thể có ảnh hưởng sâu sắc đến một căn bệnh như bệnh thiếu máu do tế bào hồng cầu hình liềm hoặc chứng xơ nan. Tuy nhiên trong hầu hết các trường hợp, gene chỉ có một ảnh hưởng nhất định và góp một phần nhỏ vào sự biến đổi bên trong quần thể nó có mặt.

Robert Plomin nói "Chúng ta hiện có công cụ để xác định gene nhưng sẽ còn khó khăn và lâu dài để tìm ra tất cả những gene chịu trách nhiệm di truyền". Chẳng hạn, sự thay đổi trong gen FTO có thể liên quan đến bệnh béo phì nhưng "gene béo" này chỉ "đóng góp" 1% vào sự biến đổi của chỉ số trọng lượng cơ thể. Ngược lại, đột biến di truyền trong 2 gene kiểm hãm khối u liên quan chỉ 5 - 10% bệnh ung thư vú ở phụ nữ da trắng Mỹ.

Dự án Bản đồ gene Người (tiếng Anh: Human Genome Project - HGP) là một dự án nghiên cứu khoa học mang tầm quốc tế. Mục đích chính của dự án là xác định trình tự của các cặp cơ sở (base pairs) tạo thành phân tử DNA và xác định khoảng 25.000 gene trong bộ gen của con người.

Dự án khởi đầu vào năm 1990 với sự đứng đầu của James D. Watson và sau đó là Francis Collins. Bản phác thảo đầu tiên của bộ gene đã được cho ra đời vào năm 2000 và hoàn thiện vào năm 2003. Trong khi mục đích chính của dự án là tìm hiểu sự cấu thành về mặt di truyền của loài người, dự án cũng tập trung vào các sinh vật khác như vi khuẩn *Escherichia coli*, ruồi dấm (fruit fly), và chuột trong phòng thí nghiệm.

Nguồn quỹ dự án đến 3 tỉ đôla được thành lập năm 1990 bởi Bộ Năng lượng Mỹ và Viện Sức khỏe Quốc gia Mỹ và các tổ chức Từ thiện tại Anh, tổ chức Wellcome Trust tài trợ cho Viện Sanger (mà sau này là Trung tâm Sanger) tại Anh Quốc, cũng như nhiều nhóm khác trên khắp thế giới. Tuy nhiên, con số 3 tỉ đô la dùng để chỉ tổng kinh phí dự kiến trong khoảng thời gian 13 năm (1990-2003) cho một loạt các hoạt động khoa học liên quan đến gene. Chúng bao gồm các nghiên cứu về bệnh của con người, sinh vật thực nghiệm (chẳng hạn như vi khuẩn, nấm, giun, ruồi, và chuột); phát triển công nghệ mới cho nghiên cứu sinh học và y tế, phương pháp tính toán để phân tích bộ gene, và vấn đề đạo đức, pháp lý, và xã hội liên quan tới di truyền học. Trình tự bộ gene của con người chỉ chiếm một phần nhỏ trong tổng ngân sách trên.

Nhóm Collins đã được xác định trình tự bộ gene người vào cuối 2003.

Vào thời điểm bắt đầu dự án trên, một dự án song song cũng được thực hiện bởi một công ty tư nhân tên là Celera Genomics. Trong dự án của công ty tư nhân Celera Genomics, DNA từ 5 cá nhân khác nhau đã được nghiên cứu. Nhà khoa học đứng đầu của công ty thời đó, Craig Venter, sau này đã thừa nhận (trong một bức thư gửi tới tạp chí Science) rằng DNA của mình cũng nằm trong đó.

(Theo Wikipedia và các tài liệu khác)

