

BÍ ẨN BỘ GEN NGƯỜI

Giới khoa học vẫn chưa nắm chắc được số lượng gen cần

Giới khoa học vẫn chưa nắm chắc được số lượng gen cần thiết để tạo nên con người, mà chỉ xác định gen người nhiều hơn gen gà nhưng ít hơn trái nho bé xíu.

Giới khoa học vẫn miệt mài xác định số lượng bộ gen người. (Ảnh: genome.gov)

Số lượng chính xác để tạo nên bộ gen của người đến nay vẫn là một bí mật đối với giới khoa học, mặc dù các chuyên gia đã công bố bản đồ gen người hoàn chỉnh cách đây 1 thập niên. Đây là dự án nhằm xác định trình tự của các cặp cơ sở tạo thành phân tử ADN, hay nói cách khác là giải mã sự cấu thành về mặt di truyền của loài người. “Chúng ta không những chẳng biết về toàn bộ gen hiện hữu, mà còn mù tịt về số lượng của chúng”, giáo sư Steven Salzberg của Đại học Maryland phát biểu tại hội nghị về gen tại Boston. Hầu hết đều đoán có khoảng 25.000 gen trong bộ gen của người, nhiều hơn gà và ít hơn nho.

Theo tính toán mới nhất, cây nho có 30.434 gen, trong khi gà có 16.736 gen, dù con số này có thể tăng thêm khi nghiên cứu hoàn tất. Cũng giống như người, tổng số gen của mỗi loài không được đếm chính xác vì chúng luôn thay đổi. Kết quả ước tính bộ gen người gần đúng nhất là cơ sở dữ liệu RefSeq của Viện Y học quốc gia Mỹ, theo giáo sư Salzberg. Với tính toán của RefSeq, con người có 22.333 gen. Tuy nhiên, một cơ sở dữ liệu khác của Chính phủ Mỹ đưa ra con số 38.621, còn kết quả của dự án tên Gencode là 21.671.

Sở dĩ có những con số khác biệt như vậy là vì gen chỉ bao gồm khoảng 1% của 3 tỉ ký tự As, Ts, Gs, Cs làm nên bộ gen người. Và các gen không trải dài ra như một chuỗi đơn, liên tục. Thay vào đó, gen người được tìm thấy trong các đoạn mã protein gọi là exon, bị ngăn cách bởi các đoạn không mang thông tin có ích gọi là intron. Sự việc càng thêm khó khăn hơn khi mỗi exon trong một gen chỉ chứa mã của một phần nhỏ của protein. Các tế bào có thể trộn lẫn và kết hợp với nhiều hỗn hợp exon khác nhau để tạo nên đủ loại protein.

Thông thường các nhà khoa học sử dụng những chương trình vi tính để sàng lọc trong số hàng tỉ ký tự ADN và chỉ ra vị trí của gen. Các chương trình này đã được cải thiện qua nhiều năm nhưng vẫn chưa đủ khả năng để giúp giới chuyên gia xác định được exon trong cả rừng intron, cũng như chỉ ra cách những đoạn mã hóa protein này nối lại với nhau, theo nhà sinh học điện toán Clara Amid của Viện Sanger tại Anh, vốn chịu trách nhiệm dự án Gencode. Hiện nhóm Gencode vẫn chưa hoàn tất nghiên cứu của mình. Và chắc chắn con số 21.671 gen người sẽ vẫn còn tăng thêm

theo thời gian.