

GIẢI MÃ TOÀN BỘ GEN, CON NGƯỜI SẼ TRƯỜNG SINH?

Ngày 17-5-2006, tập san Nature (một tập san khoa học số 1 trên thế giới) công bố một bài báo quan trọng: Sau 10 năm làm việc, một nhóm khoa học quốc tế đã hoàn tất việc giải mã toàn bộ gen con người. Đây được xem là một trong những công trình nghiên cứu

Ngày 17-5-2006, tập san Nature (một tập san khoa học số 1 trên thế giới) công bố một bài báo quan trọng: Sau 10 năm làm việc, một nhóm khoa học quốc tế đã hoàn tất việc giải mã toàn bộ gen con người. Đây được xem là một trong những công trình nghiên cứu quan trọng nhất của thế kỷ, vì thành công này mở ra một kỷ nguyên mới trong nỗ lực chinh phục bệnh tật con người.

Gen được cấu tạo từ DNA. Mỗi nhiễm sắc thể (chromosome) hàm chứa nhiều gen (Ảnh: mit.edu)

Trong một bài nhạc nổi tiếng, Trịnh Công Sơn ví von rằng cơ thể chúng ta được hình thành bằng "cát bụi", và cuối cùng thì cũng trở về với cát bụi: Hạt bụi nào hóa kiếp thân tôi / Để một mai tôi về làm cát bụi. Có thể lúc viết đoạn ca từ này nhạc sĩ chịu ảnh hưởng của triết lý Phật giáo, chứ chắc ông chưa biết đến sinh học phân tử (molecular biology), một bộ môn khoa học chỉ mới bắt đầu phát triển trong thập niên 1980, nhưng nói chung là ca từ bất hủ đó phản ánh rất đúng về cái đơn vị cơ bản nhất của con người. Đơn vị "cát bụi" đó có thể ví von là gen, hay chính xác hơn là DNA (mà chúng ta quen gọi theo tiếng Pháp là ADN). Gen là gì?

Ngày nay qua tiến bộ của khoa học sinh học phân tử, người ta đã biết rõ rằng cái đơn vị sinh học cơ bản nhất trong một con người là tế bào (cells). Cơ thể chúng ta được cấu tạo bởi khoảng 60.000 tỉ tế bào (có ước tính khác cho rằng con số này là 100.000 tỉ). Nhiều tế bào có những nhiệm vụ khác nhau, chẳng hạn như tế bào não có nhiệm vụ giữ gìn trí nhớ và tri thức, tế bào tim làm cho tim ta đập nhịp nhàng, tế bào ruột làm ra chất nhầy, v.v... Những tế bào này có thời gian tồn tại nhất định. Chẳng hạn như tế bào tinh trùng nam chỉ sống khoảng vài tháng, trong khi đó tế bào trứng của phái nữ có thể tồn tại đến 50 năm. Mặc dù khác nhau về chức năng và thời gian sống sót, tất cả các tế bào đều có cấu trúc giống nhau: trong mỗi tế bào đều có một nhân (nucleus) nằm chính giữa. Mỗi nhân tính trung bình có khoảng tỉ chất liệu DNA (viết tắt từ chữ deoxyribonucleic acid). Chất liệu DNA thực ra gồm có 4 mẫu tự (bases): A (adeline), C (cytosine), G (guanine), và T (thymine).

Giải mã gen và mặt trái của nó

Chúng ta có thể nghĩ đến một tương lai như sau: Mỗi cá nhân có một tấm thẻ căn cước sinh học

(như thẻ tín dụng credit card bây giờ) với tất cả các thông tin về di truyền và gen của cá nhân đó trong thẻ. Khi đến phòng mạch hay bệnh viện, bác sĩ chỉ việc cho thẻ căn cước sinh học vào một máy tính, và máy sẽ báo cho biết bệnh nhân có nguy cơ mắc bệnh gì, nên sử dụng thuốc nào, nên ăn uống gì, v.v... Những thông tin trên là tin mừng. Nhưng nếu các công ty bảo hiểm có được những thông tin sinh học đó, họ có thể từ chối không bán bảo hiểm cho bạn thì sao? Thực ra, trong thực tế, một số công ty bảo hiểm ở Mỹ đã và đang đặt yêu cầu khách hàng bảo hiểm phải báo cho họ biết có mang trong người những gen có liên quan đến các bệnh làm cho khách hàng tử vong sớm hay không. Thành ra, thông tin gen một mặt cho chúng ta biết về chúng ta hơn, nhưng mặt khác cũng có thể nảy sinh tình trạng phân biệt, kỳ thị. Thật ra, ngày nay, việc phân tích hàng vạn gen cho từng cá nhân không còn là khó nữa, vấn đề còn lại là công chúng có sẵn sàng chấp nhận một viễn cảnh như thế hay không. Công trình giải mã gen tuy thể hiện một thành công vượt bậc của công nghệ sinh học, nhưng cũng đồng thời đặt ra nhiều câu hỏi và vấn đề cho xã hội và con người.

Các mẫu tự này tạo nên nhiễm sắc thể. Cơ thể con người có 23 nhiễm sắc thể, mã số 1 đến 23, được sắp xếp theo kích thước. Chẳng hạn như nhiễm sắc thể số 1 lớn nhất (chứa nhiều gen nhất hay nhiều mẫu tự nhất), kế đến là nhiễm sắc thể số 2 (ít gen hơn nhiễm sắc thể số 1), cho đến nhiễm sắc thể 23 có ít gen hơn nhiễm sắc thể 22. Mỗi nhiễm sắc thể có nhiều gen. Chẳng hạn như nhiễm sắc thể 1 có 3.141 gen, nhiều gấp 2 lần các nhiễm sắc thể trung bình. Nhiễm sắc thể 23 thực ra có tên là XY và có chức năng xác định giới tính của con người. Giống cái có nhiễm sắc thể XX, còn giống đực có nhiễm sắc thể XY. Khi thụ thai, bào thai nhận một nhiễm sắc thể từ mẹ và một nhiễm sắc thể từ cha (có thể là X hay cũng có thể là Y). Nhiễm sắc thể từ mẹ luôn luôn là X, nhưng nhiễm sắc thể từ cha có thể là X hay cũng có thể là Y. Thành ra, nếu bào thai nhận X từ mẹ và X từ cha thì bào thai là bé gái; nhưng chỉ một nhiễm sắc thể Y thì bào thai là nam. Gen thực chất là một mảnh DNA. Một mảnh DNA là tập hợp một nhóm gồm 3 mẫu tự có tên là trinucleotide (có thể tạm dịch là tam mẫu tự), như TAG GCC TCA. Một gen là tập hợp nhiều tam mẫu tự như thế. Chẳng hạn như trong hình 4 minh họa một đoạn của gen gồm các tam mẫu tự TGA CTG ACT. Có thể nói một cách ví von bằng cách dùng quyển sách như là một ví dụ: Trong sách có 23 chương (nhiễm sắc thể); mỗi chương có nhiều câu chuyện (gen); mỗi câu chuyện có nhiều đoạn văn (exons); mỗi đoạn văn có nhiều chữ (codons); và mỗi chữ được viết bằng các mẫu tự (bases). Gen có chức năng gửi các tín hiệu hóa học đi đến tất cả các nơi trong cơ thể. Những tín hiệu này có chứa đầy đủ các thông tin, các chỉ thị cụ thể cho các cơ quan trong cơ thể ta phải hoạt động ra sao. Việc tìm hiểu số lượng gen cũng như cơ cấu tổ chức của gen trong cơ thể con người là một điều tất yếu để mang lại những tiến bộ mới và quan trọng của y sinh học. Nhưng không phải gen nào cũng có chức năng rõ ràng. Trong thực tế, có khoảng 47% gen chẳng có chức năng gì cụ thể (hay chúng ta chưa biết chức năng của chúng). Cơ thể con người có bao nhiêu gen? Trước kia, khi công trình giải mã gen chưa hoàn tất, các nhà khoa học ước đoán rằng cơ thể con người có khoảng 100.000 gen. Đến năm 2001, khi kết quả giải mã đầu tiên được công bố, con số này giảm xuống còn 30.000 đến 40.000 gen. Nhưng nay, sau khi công trình giải mã gen hoàn tất, các nhà khoa học ước tính rằng cơ thể con người hàm chứa chỉ khoảng 20.000 đến 25.000 gen. Như vậy, số lượng gen trong con người có thể còn thấp hơn số gen trong cơ thể chuột (khoảng

30.000 gen)! Một điều khá bất ngờ là số lượng gen trong cơ thể chúng ta còn ít hơn cả số gen trong... cây lúa! Năm 2002, các nhà khoa học cũng giải mã xong bản đồ gen của cây lúa và họ phát hiện giống lúa nước indica (còn có tên là bulu ở Indonesia) có khoảng 32.000 đến 56.000 gen. Tại sao con người có ít gen hơn cây lúa? Câu hỏi này đã là một đề tài suy luận lý thú của giới làm khoa học. Điều quan trọng cần nói là mặc dù giữa con người và cây lúa có một số gen có cấu trúc DNA giống nhau, nhưng chưa có bằng chứng nào cho thấy gen được luân chuyển giữa cây lúa và con người. Nói một cách khác, các thực phẩm hay trái cây được thay đổi gen có thể không làm thay đổi cấu trúc gen của con người. Biến thể gen và ảnh hưởng

(Ảnh: hokudai.ac)

Mỗi chúng ta đều có 25.000 gen trong cơ thể. Chẳng hạn như bạn và tôi đều mang trong người những gen như VDR, COLIA1, apoE4, v.v... Nhưng cái khác biệt giữa bạn và tôi là biến thể gen, chứ không phải gen. Gen thực ra chỉ là một thực thể với một cái tên, hay nói theo ngôn ngữ toán, là một biến số. Chẳng hạn như chiều cao, trọng lượng, độ tuổi, giới tính, v.v... là những biến số. Mỗi biến số có nhiều giá trị: chiều cao của tôi là 175 cm, của bạn là 180 cm, và của nhiều người khác có thể cao hơn hay thấp hơn. Nhưng giới tính chỉ có hai "giá trị", hay nói chính xác hơn là nhóm: nam hay nữ. Mỗi gen có nhiều nhóm mà thuật ngữ gọi là genotype (biến thể gen). Mỗi biến thể được cấu tạo từ hai thành tố (allele): một thành tố được nhận từ cha, và một từ mẹ. Chẳng hạn như gen VDR có hai thành tố T và G, và do đó có 3 biến thể: TT, TG và GG. Bạn đọc có thể mang trong người biến thể TT, nhưng tôi có biến thể TG. Với bất cứ gen nào, tần số gen thường khác biệt giữa các sắc dân. Chẳng hạn trong người châu Á, khoảng 5% mang trong người biến thể GG của gen VDR, nhưng tần số này trong người da trắng là 15%. Chúng ta khác nhau là do biến thể gen, chứ không phải khác nhau vì gen. Ngoài chức năng quyết định đặc tính của cơ thể con người, gen còn có chức năng... gây bệnh. Một khi gen đột biến (tức là một mảnh DNA đột nhiên bị thay đổi, như từ TGCCA thành TCCCA chẳng hạn) có thể gây ra rối loạn tế bào, bệnh tật, thậm chí tử vong. Chỉ một thay đổi rất nhỏ như thế có thể làm cho chúng ta phải suốt đời đau khổ vì gen! Vấn đề đặt ra cho y học thế kỷ 21 là làm sao truy tìm những gen có ảnh hưởng đến các bệnh tật. Hy vọng qua việc giải mã bộ gen con người, trong tương lai, các nhà khoa học sẽ tìm ra những "gen thủ phạm" này. Ngoài chức năng dùng thông tin gen để chẩn đoán bệnh tật, gen còn có thể sử dụng để xác định hiệu ứng của thuốc men. Ai cũng biết rằng bất cứ bệnh nào, thuốc men chỉ có tác dụng (tức có hiệu quả tốt) cho khoảng 50% bệnh nhân, còn 50% bệnh nhân chẳng có tác dụng gì, thậm chí còn có tác hại. Nhiều bằng chứng nghiên cứu gần đây cho thấy, sự khác biệt về hiệu ứng của thuốc giữa cá nhân có thể do gen gây ra. Cho nên một trong những thử thách lớn nhất của y học trong tương lai là xác định gen nào có ảnh hưởng đến hiệu ứng của thuốc nào.

Điều đó cũng có nghĩa là, không phải khi bộ gen của con người đã được giải mã, con người sẽ không còn bệnh tật để có thể biến ước mơ trường sinh thành hiện thực.

Tác giả bài viết là GS Nguyễn Văn Tuấn, Viện Y khoa Garvan, Sydney – Úc. (Bài đăng trên báo Người Lao Động)