PHÂN TÍCH TRÌNH TỰ VÙNG ĐIỀU KHIỂN (D-LOOP) TRÊN GENOME TY THỂ CỦA 5 CÁ THỂ NGƯỜI VIỆT NAM

Huỳnh Thị Thu Huệ, Hoàng Thị Thu Yến, Nguyến Đăng Tôn, Lê Thị Thu Hiền, Nguyễn Đình Cường, Phan Văn Chi, Nông Văn Hải

TÓM TẮT:

Vùng điều khiển (D-loop) của genome ty thể người với kích thước ~ 1,2 kb có tần số đột biến cao nhưng thường trung tính và đặc hiệu quần thể. Nghiên cứu cấu trúc (trình tự) vùng D-loop có giá trị khoa học đặc biệt trong việc đánh giá di truyền quần thể và tiến hóa phân tử của người. Thông tin về đa hình/đột biến của D-loop có nhiều ứng dụng thực tiễn như: Chẩn đoán các bệnh ty thể, giám định về gen và xác định huyết thống…Các nghiên cứu D-loop tập chung chủ yếu vào đoạn siêu biến (Hypervarial Segment 1, HV1) và đoạn siêu biến 2 (Hypervarial Segment, HV2). Chúng tôi đã phân tích trình tự vùng D-loop của 5 cá thể người Việt Nam thuộc 3 dân tộc, trong đó các mẫu mt24 và mt302 là dân tộc Kinh (Việt), các mẫu mt73 và mt79-dân tộc Tày và mt38 – dân tộc H'Mông (Mông). DNA tổng số đã được tinh sạch từ tế bào máu và dùng làm khuôn để nhân vùng D-loop. Sản phẩm PCR có kích thước ~0,95 kb đặc hiệu với cả năm mẫu được dùng để đọc trình tự trực tiếp. Trình tự 670 bp đã được giải mã, bao gồm hầu hết HV1, một phần HV2 và toàn bộ đoạn bảo thủ xen giữa HV1 và HV2. Đối chiếu với trình tự chuẩn rCRS, đã phát hiện được ở các mẫu nghiên cứu có từ 8 -11 vị trí đa hình tương ứng (mt24: 11, mt302: 10, mt73: 9, mt79: 9 và mt38: 2) chưa được mô tả. Đây là những số liệu đầu tiên, hoàn chỉnh nhất về trình tự vùng D-loop của các cá thể đại diện cho 3/54 dân tộc trong cộng đồng người Việt Nam, ghóp phần cùng với các nghiên cứu tiếp theo nhằm giải mã toàn bộ genome ty thể người Việt Nam.