

I - KHÁI NIỆM VỀ DI TRUYỀN Y HỌC

Di truyền Y học là ngành khoa học vận dụng những hiểu biết về di truyền học người vào y học, giúp cho việc giải thích, chẩn đoán, phòng ngừa, hạn chế các bệnh, tật di truyền và điều trị trong một số trường hợp bệnh lí.

Di truyền Y học phát triển mạnh mẽ nhờ những tiến bộ khoa học, chủ yếu là của tế bào học và sinh học phân tử, tạo khả năng chẩn đoán chính xác, tìm ra nguyên nhân và cơ chế phát sinh rất nhiều bệnh của bộ máy di truyền.

II - BỆNH, TẬT DI TRUYỀN Ở NGƯỜI

1. Khái niệm bệnh, tật di truyền

Những hiểu biết mới về di truyền học đã đưa đến khái niệm chính xác hơn về bệnh, tật di truyền. Hiện nay, ta hiểu bệnh, tật di truyền là bệnh của bộ máy di truyền ở người, gồm những bệnh, tật phát sinh do sai khác trong cấu trúc hoặc số lượng NST, bộ gen hoặc sai sót trong quá trình hoạt động của gen.

Bệnh di truyền bao gồm : các bệnh rối loạn chuyển hoá bẩm sinh, bệnh miễn dịch bẩm sinh, các khối u bẩm sinh, chậm phát triển trí tuệ bẩm sinh...

Tật di truyền là những bất thường hình thái lớn hoặc nhỏ, có thể biểu hiện ngay trong quá trình phát triển phôi thai, ngay từ khi mới sinh ra hoặc biểu hiện ở các giai đoạn muộn hơn nhưng đã có nguyên nhân ngay từ trước khi sinh. Như vậy bệnh, tật di truyền đều là các bất thường bẩm sinh.

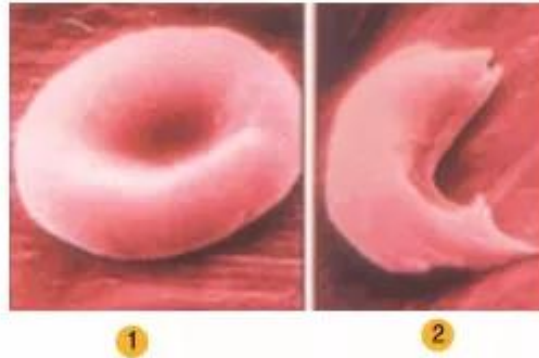
▼ *Hãy mô tả một số bệnh, tật di truyền đã học.*

2. Bệnh, tật di truyền do đột biến gen

Ví dụ, bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm do gen đột biến trội kí hiệu là HbS gây nên (HbA → HbS). Nặng nhất, người bệnh có thể bị tử vong khi gen này ở trạng thái đồng hợp tử về alen đột biến (HbS/HbS) (hình 28.1).

Trường hợp bệnh, tật di truyền do một gen chi phối, thì nguyên nhân là gen này bị thay thế, mất, thêm một hoặc một số cặp nucleôtit trong gen, gây nên các đột biến làm nhầm nghĩa hoặc dịch khung, dẫn đến thay đổi tính chất của prôtêin.

Trường hợp các bệnh di truyền do nhiều gen chi phối, các gen tương tác với nhau, trong đó một số gen bị đột biến có vai trò quyết định, một số khác chỉ có tác động nhỏ. Bệnh tâm thần phân liệt là một ví dụ.



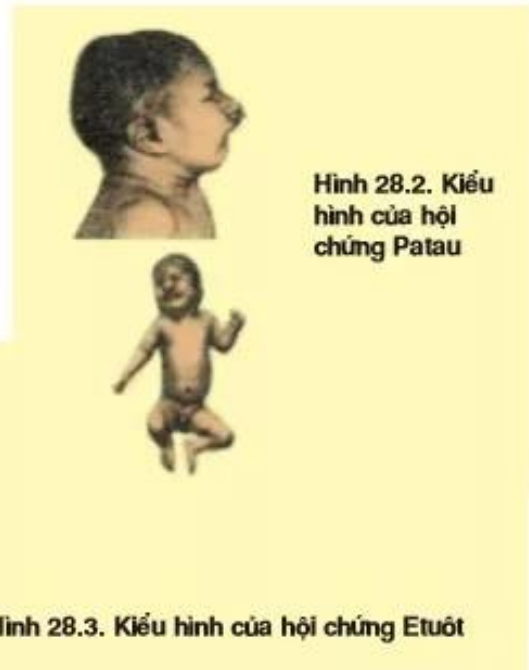
Hình 28.1. Các dạng hồng cầu

1. Bình thường ; 2. Hình liềm

3. Bệnh, tật di truyền do biến đổi số lượng, cấu trúc nhiễm sắc thể

Bệnh này là do sự thêm hoặc bớt toàn bộ hoặc một phần của NST. Trên mỗi một NST có tới hàng nghìn gen nên sự biểu hiện y học của những rối loạn NST là rất rõ rệt. Các bệnh, tật này thường đặc trưng bằng sự chậm lớn, chậm phát triển trí tuệ và một loạt các dị dạng bẩm sinh khác. Sau đây là một số ví dụ về bệnh di truyền do bất thường NST :

- Biến đổi cấu trúc NST thường : Ở người có NST số 21 bị mất đoạn gây ung thư máu.
- Biến đổi số lượng NST thường :
 - + 3 NST số 13 (hội chứng Patau) : Kiểu hình đầu nhỏ, sứt môi tới 75%, tai thấp và biến dạng... (hình 28.2).
 - + 3 NST số 18 (hội chứng Etuôt) : Kiểu hình trán bé, khe mắt hẹp, cẳng tay gấp vào cánh tay... (hình 28.3).



Hình 28.2. Kiểu hình của hội chứng Patau



Hình 28.3. Kiểu hình của hội chứng Etuôt

- Biến đổi số lượng NST giới tính :
 - + Hội chứng Claiphentơ (XXY) : Kiểu hình là nam, chân tay dài, thân cao không bình thường, tinh hoàn nhỏ, si đần, không có con.
 - + Hội chứng 3X (XXX) : Kiểu hình là nữ, buồng trứng và dạ con không phát triển, thường rối loạn kinh nguyệt, khó có con.
 - + Hội chứng Tơcnơ (XO) : Kiểu hình là nữ, lùn, cổ ngắn, không có kinh nguyệt, trí lực kém phát triển (hình 27.3).
- ▼ Từ những kiến thức đã học về đột biến NST, hãy lập sơ đồ giải thích cơ chế hình thành thể đột biến số lượng NST giới tính và cặp NST số 21.

III - MỘT VÀI HƯỚNG NGHIÊN CỨU ỨNG DỤNG

Ngày nay, sự hiểu biết về bệnh lí một cách chi tiết là từ hai nguồn thông tin : cơ chế hoạt động của bộ gen tế bào người và cơ chế gây bệnh của các vi sinh vật ở mức độ phân tử. Ngoài những hiểu biết đến từng nuclêôtit của bộ gen người, con người còn có nhiều phương tiện và công cụ nghiên cứu để giải quyết các vấn đề của Y học. Đó là các phương pháp mới và tinh vi của Sinh học phân tử, sự kết hợp Sinh học với Tin học và với Hoá dược. Trên cơ sở đó, các vấn đề của Di truyền Y học hiện nay và tương lai sẽ được nghiên cứu theo những hướng sau :

- Chẩn đoán bệnh sớm và tiến tới dự báo sớm bệnh di truyền.
- Điều chỉnh trao đổi chất của tế bào người bằng cách sửa chữa các nguyên nhân sai hỏng.
- Tìm hãm vi sinh vật gây bệnh bằng nhiều biện pháp khác nhau ở mức phân tử.
- Chế phẩm dược mới sẽ đa dạng hơn, có cơ chế tác động chính xác hơn, ít phản ứng phụ.

- Di truyền Y học là ngành khoa học vận dụng những hiểu biết về di truyền học người vào y học, giúp cho việc giải thích, chẩn đoán, phòng ngừa, hạn chế các bệnh, tật di truyền và điều trị trong một số trường hợp bệnh lí.
- Bệnh di truyền là bệnh của bộ máy di truyền, do sai khác trong cấu tạo của bộ NST, bộ gen hoặc sai sót trong quá trình hoạt động của gen.
- Ngày nay, Di truyền Y học hiện đại cho phép chẩn đoán, điều trị cũng như sản xuất các dược phẩm chữa bệnh theo cơ chế hoàn toàn mới.

Câu hỏi và bài tập

1. Quan niệm mới về bệnh, tật di truyền như thế nào ?
2. Trình bày một số bệnh di truyền do đột biến gen gây nên, nêu nguyên nhân chung của các bệnh này.
3. Thế nào là các bệnh di truyền do biến đổi số lượng, cấu trúc NST gây nên ? Trình bày một số bệnh mà em biết.
4. Trình bày những hướng nghiên cứu của Di truyền Y học hiện nay và tương lai.
5. Hãy chọn phương án trả lời đúng nhất. Nguyên nhân của bệnh, tật di truyền là
 - A. đột biến gen.
 - B. đột biến NST.
 - C. bất thường trong bộ máy di truyền.
 - D. do cha mẹ truyền cho con.

Em có biết

SỰ TÁC ĐỘNG QUA LẠI MẠNH MỀ GIỮA DI TRUYỀN HỌC VÀ Y HỌC

Những thành tựu trong Y học đã đưa đến những hiểu biết mới trong Di truyền học và Sinh học cơ bản. Ngược lại, những đóng góp của nghiên cứu di truyền đối với Y học ngày càng to lớn. Di truyền Y học giải quyết bệnh, tật của con người ở mức độ cơ bản nhất - mức độ gen. Ví dụ đầu tiên là khái niệm về bệnh phân tử do Pauling đưa ra, có liên quan đến bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm. Từ cơ chế gây bệnh này thấy rằng :

1. Biến đổi một gen cũng có thể có tác dụng lâm sàng phức tạp lên hệ thống nhiều cơ quan.
2. Nghiên cứu đột biến cho biết về mối liên quan cấu trúc - chức năng.

Một đứa trẻ ra đời, căn cứ vào mẫu ADN có thể chẩn đoán biết trước sẽ có những bệnh di truyền nào. Do đó, quan niệm mới của Y học ở thế kỉ XXI sẽ là :

Thử nghiệm chẩn đoán dựa vào ADN của bộ gen → Điều khiển trao đổi chất → Xử lí ngăn ngừa bệnh.