

IV - DI TRUYỀN Y HỌC TƯ VẤN

1. Khái niệm

Di truyền Y học tư vấn là một lĩnh vực chẩn đoán Di truyền Y học được hình thành trên cơ sở những thành tựu về Di truyền người và Di truyền Y học.

Di truyền Y học tư vấn có nhiệm vụ chẩn đoán, cung cấp thông tin về khả năng mắc các loại bệnh di truyền ở đời con của các gia đình đã có bệnh này, từ đó cho lời khuyên trong việc kết hôn, sinh đẻ, để phòng và hạn chế hậu quả xấu ở đời sau.

2. Cơ sở khoa học của Di truyền Y học tư vấn

Để tiến hành tư vấn, trước hết cần phải xác minh bệnh có di truyền hay không, đặc điểm di truyền như thế nào? Các phương pháp sử dụng cho chẩn đoán bệnh như: nghiên cứu phá hệ, phân tích sinh hoá, xét nghiệm, chẩn đoán trước sinh... kết hợp các phương pháp phân tích hiện đại và nghiên cứu phá hệ, có thể cho lời khuyên trong kết hôn, sinh đẻ để tránh được nhiều bệnh di truyền. Ví dụ, có thể dự đoán được tình trạng sảy thai sớm do không phù hợp giữa mẹ và thai nhi về nhân tố gây tiêu huyết thai.

Thành công trong việc xác định trình tự nuclêôtit của bộ gen người sẽ đưa Di truyền Y học tư vấn lên một tầm cao mới. Y học của tương lai sẽ là Y học dự phòng: khi đứa trẻ vừa được sinh ra, căn cứ vào máu ADN có thể dự báo được các loại bệnh di truyền để phòng ngừa sớm.

3. Phương pháp tư vấn

▼ Vận dụng kiến thức đã học, hãy xây dựng phương pháp tư vấn trong trường hợp sau đây:

Bệnh máu khó đông do gen lặn nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X quy định. Một cặp vợ chồng có kiểu hình bình thường về bệnh này, con của họ sinh ra có khả năng bị bệnh là bao nhiêu %?

V - LIỆU PHÁP GEN

1. Khái niệm

Liệu pháp gen là việc chữa trị các bệnh di truyền bằng cách phục hồi chức năng của các gen bị đột biến. Liệu pháp gen bao gồm hai biện pháp: một là đưa bộ sung gen lành vào cơ thể người bệnh, hai là thay thế gen bệnh bằng gen lành.

Liệu pháp gen nhằm mục đích hồi phục chức năng bình thường của tế bào hay mô, khắc phục sai hỏng di truyền, thêm chức năng mới cho tế bào.

Những khó khăn của liệu pháp gen : Đối với người, việc chuyển gen là rất phức tạp, khó khăn hơn nhiều so với việc chuyển gen ở các động vật khác, bởi vì con người có hoạt động sinh lí phức tạp và không được dùng làm vật thí nghiệm. Về mặt đạo lí, việc chuyển gen vào các tế bào sinh dục dễ gây các biến đổi nguy hiểm cho đời sau, hiện nay mới chỉ thực hiện đối với tế bào xôma.

2. Một số ứng dụng bước đầu

Thử nghiệm lâm sàng đầu tiên tại Mi (1989-1991) là trường hợp ở mô da bị ung thư. Người ta chuyển gen TNF (nhân tố làm tiêu huỷ khối u) vào các tế bào bạch cầu limphô có khả năng xâm nhập khối u. Sau đó cấy các tế bào này vào cơ thể bệnh nhân để tiêu diệt khối u.

Liệu pháp gen mở ra những triển vọng chữa trị nhiều bệnh như bệnh tim mạch, AIDS...

VI - SỬ DỤNG CHỈ SỐ ADN

1. Khái niệm

Chỉ số ADN là trình tự lặp lại của một đoạn nuclêôtit không chứa mã di truyền trên ADN, đoạn nuclêôtit này thay đổi theo từng cá thể. Ví dụ : Một trình tự có 17 nuclêôtit, ở cá thể này lặp lại 20 lần tại vị trí số 1, nhưng ở cá thể khác, nó lặp lại 30 lần.

Chỉ số ADN có tính chuyên biệt cá thể rất cao, xác suất để chỉ số ADN của 2 người hoàn toàn giống nhau nhỏ hơn 10^{-20} . Chỉ số ADN có ưu thế hơn hẳn các chỉ tiêu hình thái, sinh lí, sinh hoá thường dùng để xác định sự khác nhau giữa các cá thể. ADN có thể thu được từ các vết máu, chân tóc... Sử dụng kĩ thuật giải trình tự nuclêôtit, người ta xác định được chỉ số ADN của từng cá thể.

2. Các ứng dụng

Chỉ số ADN là phương pháp chính xác để xác định cá thể (trong trường hợp bị tai nạn máy bay, hoả hoạn... không còn nguyên xác), mối quan hệ huyết thống (cha con...), để chẩn đoán, phân tích các bệnh di truyền. Chỉ số ADN còn được sử dụng trong khoa học hình sự để xác định tội phạm, tìm ra thủ phạm trong các vụ án.

- Di truyền Y học tư vấn có nhiệm vụ chẩn đoán, cung cấp thông tin về khả năng mắc các loại bệnh di truyền ở đời con của các gia đình đã có bệnh này, cho lời khuyên trong việc kết hôn, sinh đẻ, để phòng và hạn chế hậu quả xấu. Khi đứa trẻ ra đời, căn cứ vào mẫu ADN có thể dự báo được các bệnh, tật để phòng ngừa.
- Liệu pháp gen là việc chữa trị các bệnh di truyền bằng cách phục hồi chức năng các gen bị đột biến dựa trên nguyên tắc đưa bổ sung gen lành vào cơ thể người bệnh hoặc thay gen bệnh bằng gen lành.
- Chỉ số ADN là trình tự lặp lại của một đoạn nuclêôtit trên ADN không chứa mã di truyền. Chỉ số ADN có tính chuyên biệt cá thể rất cao. Sử dụng kỹ thuật giải trình tự nuclêôtit, người ta xác định được chỉ số ADN của từng cá thể. Chỉ số ADN được ứng dụng trong nhiều lĩnh vực khác nhau.

Câu hỏi và bài tập

1. Di truyền Y học tư vấn là gì ? Trình bày nhiệm vụ của Di truyền Y học tư vấn.
2. Hãy chọn phương án trả lời đúng. Di truyền Y học tư vấn dựa trên cơ sở
A. cần xác minh bệnh, tật có di truyền hay không.
B. sử dụng phương pháp nghiên cứu phả hệ, phân tích hoá sinh.
C. chẩn đoán trước sinh.
D. cả A, B và C.
3. Hãy giải thích tại sao không nên kết hôn giữa những người có họ trong phạm vi 3 đời.
4. Thế nào là liệu pháp gen ? Liệu pháp gen nhằm giải quyết những vấn đề gì ?
5. Thế nào là chỉ số ADN ? Trình bày ứng dụng của chỉ số ADN.

Em có biết

HẬU QUẢ CỦA KẾT HÔN GẦN Ở NGƯỜI

Kết hôn gần ở người là nguyên nhân làm tăng tỉ lệ đồng hợp tử trong quần thể. Do đó, các cá thể có kiểu gen đồng hợp tử lặn kém thích nghi hơn các cá thể có kiểu gen dị hợp tử sẽ tăng lên. Kết quả thống kê cho thấy, có 11% trẻ sinh ra do kết hôn gần mắc một bệnh di truyền nào đó. Tỉ lệ tử vong tiến sinh sản cũng tăng tuyến tính theo hệ số cận huyết của cá thể. Nhiều loại bệnh, tật ở người là do hậu quả của việc kết hôn gần như các bệnh, tật ở tai, mắt, não, được gặp với tần số cao.