

## **I - BẢO VỆ VỐN GEN CỦA LOÀI NGƯỜI**

Các loại đột biến luôn phát sinh và chỉ một phần bị loại bỏ khỏi quần thể người bởi chọn lọc tự nhiên (CLTN) và các yếu tố ngẫu nhiên. Nhiều loại gen đột biến được di truyền từ thế hệ này sang thế hệ khác gây nên “gánh nặng di truyền” cho loài người. Vậy, có cách gì để hạn chế bớt gánh nặng di truyền này để bảo vệ vốn gen của loài người giúp giảm bớt các bệnh di truyền ?

Có thể tiến hành một số biện pháp sau :

### **1. Tạo môi trường sạch nhằm hạn chế các tác nhân đột biến**

Sự phát triển mạnh mẽ của khoa học công nghệ đã đặt loài người trước những vấn đề biến đổi lâu dài của môi trường như ô nhiễm nguồn nước, đất và không khí. Tình trạng này làm cho con người phải tiếp xúc nhiều với các loại tác nhân đột biến. Ví dụ, việc chúng ta sử dụng quá nhiều thuốc bảo vệ thực vật, các chất diệt cỏ, các chất kích thích sinh trưởng,... đã và đang để lại những hậu quả nặng nề cho con người trong hiện tại và tương lai.

### **2. Tư vấn di truyền và việc sàng lọc trước sinh**

Để tránh sinh ra những con người có khuyết tật di truyền thì việc phát hiện nguy cơ sinh con có khuyết tật di truyền cũng như phát hiện sớm những thai nhi có khuyết tật di truyền là điều cần thiết.

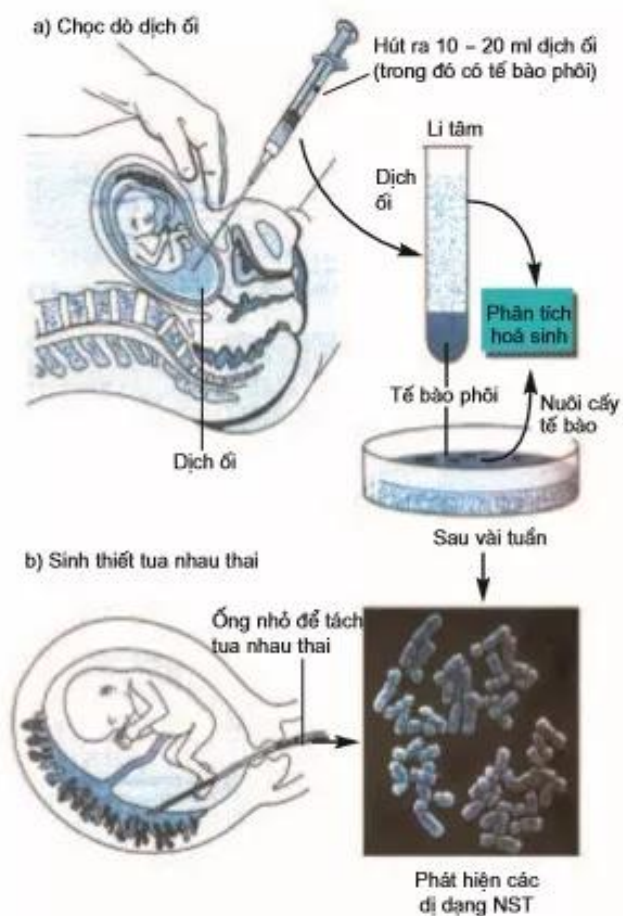
Công việc này có thể được thực hiện qua các chuyên gia được gọi là chuyên gia tư vấn di truyền. Việc tư vấn giúp đưa ra các tiên đoán và cho lời khuyên về khả năng mắc một bệnh di truyền nào đó ở đời con của các cặp vợ chồng mà bản thân họ hay một số người trong dòng họ đã mắc bệnh ấy. Công việc này giúp các cặp vợ chồng quyết định có sinh con tiếp hay không ? Nếu có thì cần phải làm gì để tránh cho ra đời những trẻ tật nguyền.

Để tiến hành tư vấn di truyền có kết quả cần chẩn đoán đúng bệnh và xây dựng được phả hệ của người bệnh. Nếu đúng là bệnh di truyền thì do đột biến trội hay lặn, liên kết với giới tính hay không,... từ đó có thể tính được xác suất sinh ra người con bị bệnh và đưa ra lời khuyên cho người được tư vấn.

Đối với những người có nguy cơ sinh con bị các khuyết tật di truyền mà vẫn muốn sinh con thì việc tư vấn để họ làm các xét nghiệm trước sinh là hết sức cần thiết. Xét nghiệm trước sinh là những xét nghiệm để biết xem thai nhi có bị bệnh di truyền nào đó hay không. Hai kỹ thuật phổ biến là chọc dò dịch ối và sinh thiết tua nhau thai để tách lấy tế bào phôi cho phân tích NST, phân tích ADN cũng như nhiều chỉ tiêu hoá sinh. Đây là sản phẩm của các gen đột biến ở thời gian đầu sau khi thụ thai để nếu cần thì cho ngưng thai kì (phá thai) vào lúc thích hợp giúp giảm thiểu việc sinh ra những trẻ tật nguyền (hình 22).

Bằng các kỹ thuật này có thể chẩn đoán sớm được nhiều bệnh di truyền. Kỹ thuật này đặc biệt hữu ích đối với một số bệnh di truyền phân tử làm rối loạn quá trình chuyển hoá trong cơ thể. Nếu được phát hiện sớm thì ngay sau khi sinh, chúng ta có thể áp dụng các biện pháp ăn kiêng hợp lý hoặc các biện pháp kỹ thuật thích hợp giúp hạn chế tối đa hậu quả xấu của các gen đột biến đối với cơ thể trẻ bị bệnh.

Hiện nay, người ta còn đề ra các chương trình kiểm tra trẻ sơ sinh nhằm phát hiện sớm các khuyết tật di truyền ở trẻ em khi vừa mới sinh ra để có biện pháp chăm sóc, chữa trị sớm giúp hạn chế tối đa tác động xấu của các khuyết tật di truyền đối với trẻ bị bệnh.



Hình 22. Các kỹ thuật chẩn đoán trước sinh

### 3. Liệu pháp gen – kĩ thuật của tương lai

Hiện nay, các nhà khoa học đang tiến hành nghiên cứu hoàn thiện các kĩ thuật thay thế các gen đột biến gây bệnh trong cơ thể người bằng các gen lành. Kĩ thuật chữa trị bệnh bằng thay thế gen được gọi là liệu pháp gen. Kĩ thuật này là một loại công nghệ di truyền. Về nguyên tắc, người ta sử dụng virut sống trong cơ thể người làm thể truyền sau khi đã loại bỏ những gen gây bệnh của virut. Sau đó, thể truyền được gắn gen lành (gen không bị đột biến) rồi cho xâm nhập vào tế bào của bệnh nhân. Tế bào mang ADN tái tổ hợp của bệnh nhân được đưa trở lại cơ thể để sinh ra các tế bào bình thường thay thế tế bào bệnh. Kĩ thuật này vẫn được coi là kĩ thuật của tương lai vì cần phải hoàn thiện nhiều trước khi có thể đưa vào chữa trị cho bệnh nhân. Một trong số những khó khăn mà kĩ thuật này gặp phải khi chèn gen lành vào hệ gen của người, virut có thể gây hư hỏng các gen khác (virut không thể chèn gen lành vào đúng vị trí của gen vốn có trên NST).

## II - MỘT SỐ VẤN ĐỀ XÃ HỘI CỦA DI TRUYỀN HỌC

Di truyền học đã đem lại rất nhiều lợi ích thiết thực cho loài người. Tuy nhiên, bên cạnh những mặt tích cực, người ta cũng đang lo ngại tới những vấn đề tiêu cực có thể xảy ra đối với loài người khi các kĩ thuật cao được phát minh và sử dụng ngày một nhiều.

### 1. Tác động xã hội của việc giải mã bộ gen người

Việc giải mã bộ gen người ngoài những việc tích cực mà nó đem lại cũng làm nảy sinh nhiều vấn đề tâm lí xã hội như :

– Liệu những hiểu biết về hồ sơ di truyền của mỗi cá nhân có cho phép tránh được bệnh tật di truyền hay chỉ đơn thuần thông báo về cái chết sớm có thể xảy ra và không thể tránh khỏi.

– Hồ sơ di truyền của mỗi người liệu có bị xã hội sử dụng để chống lại chính họ hay không ? (Vấn đề xin việc làm, hôn nhân,...).

### 2. Vấn đề phát sinh do công nghệ gen và công nghệ tế bào

Việc tạo các sinh vật biến đổi gen ngoài những lợi ích kinh tế và khoa học cũng nảy sinh nhiều vấn đề như các gen kháng thuốc kháng sinh từ sinh vật biến đổi gen có thể phát tán sang vi sinh vật gây bệnh cho người hay không ?

Ăn các sản phẩm từ sinh vật biến đổi gen có an toàn cho sức khoẻ con người và ảnh hưởng tới hệ gen của người không ? Các gen kháng thuốc diệt cỏ ở cây trồng biến đổi gen có phát tán sang cỏ dại hay không ? Các chất độc tiết ra từ cây chuyển gen kháng sâu hại có tác động tới những côn trùng có ích hay không ?

Ngoài ra, còn lo ngại rằng liệu con người có sử dụng kĩ thuật nhân bản vô tính để tạo ra người nhân bản hay không ?

### 3. Vấn đề di truyền khả năng trí tuệ

#### a) Hệ số thông minh (IQ)

Nhiều thử nghiệm đã được tiến hành để đánh giá khả năng trí tuệ của con người. Sự đánh giá dựa vào các trắc nghiệm với các bài tập có độ khó tăng dần thông qua các hình vẽ, các con số và các câu hỏi. Tổng trung bình của các lời giải được tính thống kê theo tuổi khôn (tuổi trí tuệ) chia cho tuổi sinh học và nhân với 100. Ví dụ, đứa trẻ 6 tuổi trả lời được các câu hỏi của trẻ 7 tuổi thì :

$$IQ = (7 : 6) \times 100 = 117.$$

#### b) Khả năng trí tuệ và sự di truyền

Tính di truyền có ảnh hưởng ở mức độ nhất định tới khả năng trí tuệ.

Một số tác giả đánh giá sự di truyền khả năng trí tuệ qua IQ, một số khác cho rằng vấn đề phức tạp hơn nhiều, không thể chỉ dựa vào IQ. Có tác giả đã đưa ra số liệu chứng minh rằng IQ tăng khoảng 3 điểm trong một thập niên. Điều này cho thấy không thể chỉ căn cứ vào IQ để đánh giá sự di truyền khả năng trí tuệ.

### 4. Di truyền học với bệnh AIDS (Hội chứng suy giảm miễn dịch tập nhiễm)

#### ▼ Nguyên nhân gây bệnh AIDS là gì ? Hậu quả của nó như thế nào ?

Bệnh AIDS được gây nên bởi virus HIV.

Quá trình lây nhiễm của virus bắt đầu khi nó xâm nhập vào tế bào người. Hạt virus gồm hai phân tử ARN, các prôtêin cấu trúc và enzym đảm bảo cho sự lây nhiễm liên tục. Virus sử dụng enzym phiên mã ngược để tổng hợp mạch ADN trên khuôn ARN. Sau đó, cũng nhờ enzym này, từ mạch ADN vừa tổng hợp được dùng làm khuôn để tạo mạch ADN thứ hai. Phân tử ADN mạch kép được tạo ra sẽ xen vào ADN tế bào chủ nhờ enzym xen. Từ đây, ADN virus nhân đôi cùng với hệ gen người.

Trong quá trình lây nhiễm, sự tương tác giữa virus HIV và các tế bào chủ rất phức tạp do virus có hoạt động rất khác nhau tùy thuộc vào bản chất và hoạt tính của từng loại tế bào chủ. Virus có thể tiềm sinh vô hạn trong tế bào bạch cầu  $T_H$ , nhưng khi các tế bào này hoạt động thì chúng lập tức bị virus tiêu diệt. Trong một số tế bào khác như đại thực bào, bạch cầu đơn nhân, virus sinh sản chậm nhưng đều làm rối loạn chức năng của tế bào. Sự giảm sút số lượng cũng như chức năng của các tế bào này làm mất khả năng miễn dịch của cơ thể. Các vi sinh vật khác lợi dụng lúc cơ thể bị suy giảm miễn dịch để tấn công gây sốt, tiêu chảy, lao, ung thư, viêm màng não, mất trí,... dẫn đến cái chết không tránh khỏi. HIV/AIDS đã trở thành đại dịch làm kinh hoàng cả nhân loại.

- Các quần thể người đang phải gánh chịu một số lượng lớn các bệnh di truyền. Để giảm bớt gánh nặng này cần tiến hành các biện pháp nhằm làm giảm các đột biến phát sinh cũng như ngăn chặn hoặc giảm số người bị các khuyết tật di truyền như tạo môi trường sạch, sử dụng tư vấn di truyền y học và chẩn đoán trước sinh,...
- Sự phát triển của Di truyền học cũng nảy sinh các vấn đề tâm lý trong xã hội như giải mã bộ gen người, môi hiểm hoạ có thể có khi sử dụng sản phẩm từ sinh vật biến đổi gen,...

## Câu hỏi và bài tập

1. Gánh nặng di truyền trong các quần thể người được biểu hiện như thế nào ?
2. Để bảo vệ vốn gen của loài người cần tiến hành những biện pháp gì ?
3. Nêu một số vấn đề xã hội của Di truyền học.
4. Hãy chọn phương án trả lời đúng.

Trong chẩn đoán trước sinh, kĩ thuật chọc dò dịch ối nhằm khảo sát

- A. tính chất của nước ối.
- B. tế bào tử cung của người mẹ.
- C. tế bào thai bong ra trong nước ối.
- D. cả A và B.