

## **GEN VÀ UNG THƯ**

### **DNA, gen và nhiễm sắc thể (DNA, genes, and chromosomes):**

Nhiễm sắc thể (NST) chứa DNA (deoxyribonucleic acid) mang gen. Gen được di truyền từ bố mẹ sang con cái và được xem là đơn vị cơ bản của sự di truyền, ảnh hưởng nên mọi cấu trúc và chức năng của cơ thể.

Ở người có 23 cặp NST trong mỗi tế bào, trong đó có 22 cặp NST thường và một cặp NST giới tính (ở nữ giới là XX; còn ở nam giới là XY). Trong 23 cặp NST này có khoảng từ 30.000 đến 40.000 gen cấu trúc (gene mã hóa cho RNA hoặc các protein).

### **Gen và ung thư:**

Các gen có liên quan tới ung thư được chia thành 3 nhóm chính, đó là: các gen ức chế sinh ung thư (tumor suppressor genes); các gen sinh ung thư (oncogene) và các gen tham gia vào quá trình sửa chữa DNA.

**Các gen ức chế sinh ung thư (tumor suppressor genes):** các gen này có một tính chất chung là bình thường chúng ức chế sự tăng sinh không kiểm soát của tế bào do đó ngăn ngừa ung thư. Hoạt động này thường được thực hiện qua con đường điều hòa chu kỳ sinh sản tế bào. Khi chúng bị đột biến làm mất đi khả năng kiểm soát hoạt động sinh sản của tế bào sẽ làm phát sinh ung thư.

Người ta đã phát hiện khoảng hơn 20 gen ức chế sinh ung thư, đó là các gen mã hóa cho các yếu tố phiên mã (gen TP53), các yếu tố điều hòa chu kỳ tế bào (gen RB1), các yếu tố điều hòa việc tạo khung xương tế bào (gen NF2)...

**Các gen sinh ung thư (oncogene):** Hầu hết các gen sinh ung thư có nguồn gốc từ các gen tiền ung thư (proto-oncogene). Đó là những gen liên quan đến các

yếu tố cơ bản điều hòa sự tăng trưởng tế bào. Khi đột biến xảy ra trong một gen tiền ung thư, gen này có thể trở thành gen sinh ung thư mà sản phẩm của nó sẽ gây ra tình trạng không kiểm soát được sự tăng trưởng và biệt hóa tế bào.

**Gen sửa chữa DNA:** Cơ chế sửa chữa ADN đóng một vai trò quan trọng trong việc đảm bảo cho Cơ chế sửa chữa DNA đóng một vai trò quan trọng trong việc đảm bảo cho tế bào thực hiện mọi chức năng một cách bình thường vì sự sao chép của DNA nhờ cơ chế này sẽ diễn ra một cách chính xác. Nhiều bệnh lý di truyền hiện đã được ghi nhận là do khiếm khuyết trong hệ thống sửa chữa DNA làm dẫn đến tính không ổn định của bộ gene (genomic instability), với biểu hiện đột biến xảy ra trên diện rộng, kể cả đứt gãy nhiễm sắc thể, lệch bội ....

Một số bệnh như khô da nhiễm sắc tố, hội chứng Bloom, hội chứng Werner... có một đặc điểm là sự gia tăng tỷ lệ của nhiều loại ung thư. Điều này xảy ra do tính không ổn định của bộ gene trong các tế bào sinh dưỡng có thể đã ảnh hưởng đến quá trình điều hòa hoạt động của tế bào làm hình thành khối u. Nhiều hội chứng ung thư có tính di truyền, bao gồm ung thư vú gia đình và ung thư đại trực tràng không do polyp, xảy ra do liên quan đến các khiếm khuyết trong cơ chế sửa chữa DNA.

*Trích từ: Nguyễn Việt Nhân, Hà Thị Minh Thi, Giáo trình di truyền y học, Đại học Huế (2005).*

*Để tìm hiểu thêm về di truyền ung thư, bạn có thể tìm kiếm hoặc liên hệ một số tổ chức như:*

**Tổ chức quốc tế:**

**1. Viện ung thư quốc gia Mỹ - National Cancer Institute**

Tel: 1-800-422-6237)

Web site: [www.cancer.gov](http://www.cancer.gov)

**2. Hiệp hội tư vấn di truyền quốc gia Mỹ - National Society of Genetic Counselors (NSGC)**

Tel: 1-312-321-6834

Web site: [www.nsgc.org](http://www.nsgc.org)

**Tại Việt Nam:**

**1. Hội ung thư Việt Mỹ**

Tel: 714-751-5805

Website: <http://www.ungthu.org/tailieu/>

**2. Bệnh viện K**

Tel:.....

Website: <http://benhvienk.com/>

**3. Trung tâm tư vấn di truyền và ung thư Bionet**

Tel: (+84) 04. 6682 1301

Website: <http://tuvanditruyen.com>

TT TƯ VẤN DI TRUYỀN VÀ UNG THƯ BIONET