

# NHIỄM SẮC THỂ Y BIẾN MẤT: CON NGƯỜI CÓ TUYỆT CHỦNG KHÔNG?

TS Ngô Trường Giang, PGS.TS Hoàng Văn Tổng  
Học viện Quân y

Gần đây, một chủ đề được nhiều người quan tâm là sự thoái hóa của nhiễm sắc thể giới tính Y. Một câu hỏi lớn đặt ra là: liệu nhiễm sắc thể Y của con người có biến mất theo thời gian và điều đó có dẫn đến sự tuyệt chủng của loài người hay không? Để rõ hơn về vấn đề này, chúng ta cùng tìm hiểu xuất phát điểm của nhiễm sắc thể giới tính Y, quá trình tiến hóa, các yếu tố dẫn tới sự thoái hóa và cái đích cuối cùng của nhiễm sắc thể Y.

## Nhiễm sắc thể Y có nguồn gốc từ đâu?

Giống như nhiễm sắc thể giới tính X, nhiễm sắc thể Y cũng có nguồn gốc từ nhiễm sắc thể thường. Sự tiến hóa từ nhiễm sắc thể thường thành nhiễm sắc thể giới tính Y bắt đầu cách đây 200-300 triệu năm và diễn ra qua nhiều giai đoạn, theo nhiều nhánh tiến hóa khác nhau [1]. Nhiễm sắc thể giới tính Y mang các gen quyết định giới tính và có vai trò quan trọng trong sự tiến hóa, thích nghi của sinh vật. Trong quá trình tiến hóa, nhiễm sắc thể Y chịu tác động của nhiều tác nhân tiến hóa khác nhau [2]. Do đó, cùng với sự tiến hóa, nhiễm sắc thể Y cũng bị thoái hóa. Nó mất đi gần hết các gen để từ nhiễm sắc thể thường ban đầu biến thành nhiễm sắc thể giới tính Y ngày nay với khoảng 50-100 gen hoạt động [3].

Các tác nhân tiến hóa tác động lên nhiễm sắc thể Y khá đa dạng, tuy nhiên có một số tác nhân được quan tâm hơn cả. Trước hết, đó là các đột biến gọi là “kháng giới tính” - có lợi cho giới tính này nhưng bất lợi cho giới tính còn lại [4]. Các đột biến này được cho là có vai trò ngăn cản sự tiếp hợp trao đổi chéo giữa hai nhiễm sắc

thể giới tính nguyên thủy [5, 6]. Các đột biến có lợi cho một giới tính nào đó sẽ được di truyền cùng với giới tính đó trong quần thể. Trải qua nhiều thế hệ, các đột biến này sẽ tích lũy dần thành quần thể ưu thế. Theo cơ chế đó, các đột biến có lợi cho giới tính nam dần dần được tập hợp trên nhiễm sắc thể Y nguyên thủy cùng với sự thoái hóa của các gen bình thường để tạo ra nhiễm sắc thể Y ngày nay.

Bên cạnh các đột biến “kháng giới tính”, sự không đổi mới được vật liệu di truyền thông qua quá trình tái tổ hợp cũng là một tác nhân quan trọng trong quá trình tiến hóa của nhiễm sắc thể Y. Thông thường, khi một đột biến xuất hiện, chọn lọc tự nhiên sẽ quyết định nó có tiếp tục được di truyền hay không. Nếu là đột biến có lợi cho khả năng sống sót hay tạo ưu thế trong sinh sản sẽ được ưu tiên di truyền cho thế hệ sau và ngược lại [7]. Đối với các nhiễm sắc thể có tái tổ hợp thì chọn lọc tự nhiên sẽ tác động trên từng đột biến, còn với các nhiễm sắc thể không tham gia tái tổ hợp thì chọn lọc tự nhiên sẽ tác động lên toàn bộ nhiễm sắc thể đó theo hướng duy trì hoặc loại

bỏ [8]. Nhiễm sắc thể Y không tham gia quá trình tái tổ hợp, do đó bên cạnh việc tích lũy các đột biến có lợi để được duy trì, nó cũng tích lũy các đột biến có hại. Chính việc tích lũy các đột biến có hại trở thành một tác nhân gây thoái hóa dần nhiễm sắc thể Y.

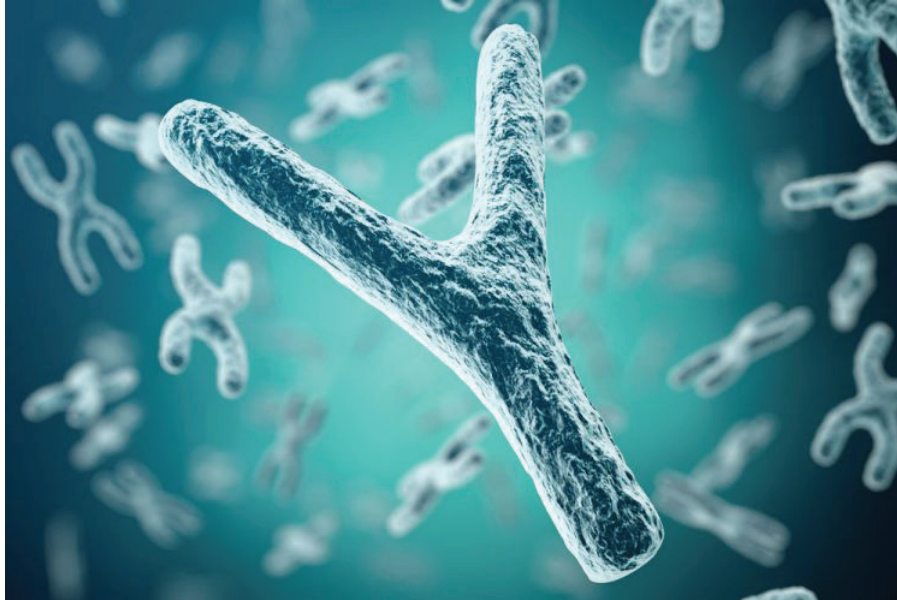
## Nhiễm sắc thể Y sẽ biến mất?

Với các tác nhân tiến hóa gây thoái hóa, nhiễm sắc thể Y của các loài và đặc biệt là ở người sẽ dần biến mất [9, 10]. Tuy nhiên, đó là sự suy đoán dựa trên quan điểm tỷ lệ mất gen theo thời gian là một mô hình tuyến tính và không thay đổi [11]. Những nghiên cứu gần đây cả trên thực nghiệm và lý thuyết đã chỉ ra rằng, sự thoái hóa của nhiễm sắc thể Y không diễn ra theo một mô hình tuyến tính. Các mô hình lý thuyết đã cho thấy, tốc độ phân rã gen của nhiễm sắc thể Y ngày càng chậm hơn theo thời gian. Cơ sở của các mô hình này là do trên nhiễm sắc thể Y ngày càng có ít gen hoạt động chức năng, điều đó đồng nghĩa với việc các đột biến có hại ngày càng ít xuất hiện, làm cho sự tác động của các tác nhân tiến hóa tới nhiễm sắc thể Y ngày càng ít. Điều đó làm sự phân rã của nhiễm sắc thể Y ngày càng

chậm và sẽ tới một thời điểm sự phân rã này ngừng lại [11, 12]. Điều này phù hợp với thuyết tiến hóa, bởi lẽ không một sinh vật nào tiến hóa theo hướng đẩy nó tới bờ vực tuyệt chủng, trong đó có nhiễm sắc thể Y. Các nghiên cứu thực nghiệm trên ruồi dấm cũng chỉ ra điều này. Số lượng gen ở nhiễm sắc thể Y hiện tại của loài ruồi dấm có chứa khoảng 10 gen chức năng (sau khi thoái hóa từ nhiễm sắc thể Y nguyên thủy với 3000 gen) và số lượng gen này được ổn định trong suốt 15 triệu năm qua [13]. Một minh chứng thực nghiệm khác ủng hộ lý thuyết này khi nghiên cứu ở khỉ *Rhesus*, loài đã tách nhánh tiến hóa với con người từ 30 triệu năm trước, có nhiễm sắc thể Y gần như giống với loài người [14]. Điều này cho thấy, nhiễm sắc thể Y của loài người chúng ta đã đạt một trạng thái cân bằng về tiến hóa và sẽ tồn tại rất lâu nữa.

### Thiếu nhiễm sắc thể Y con người sẽ tuyệt chủng?

Gần đây, một số nghiên cứu trên loài giun tròn cho thấy nhiễm sắc thể Y đã biến mất hoàn toàn. Điều này khiến không ít người băn khoăn về sự tồn tại của con người khi nhiễm sắc thể Y không còn [15]. Tuy nhiên, theo những luận điểm đã nêu trên thì có thể không bao giờ nhiễm sắc thể Y của con người biến mất. Nếu có ngày đó xảy ra thì chọn lọc tự nhiên sẽ phải xây dựng một cơ chế xác định giới tính mới (như xác định giới tính thông qua tỷ lệ về số nhiễm sắc thể X trên số nhiễm sắc thể thường như ở giun tròn [15]...) và các gen chức năng của nhiễm sắc thể Y phải được chuyển hết sang nhiễm sắc thể thường khác. Một nghiên cứu gần đây chỉ ra rằng, có sự luân chuyển nhiễm sắc thể giới tính ở động vật có vú, trong đó vùng xác



Hình ảnh minh họa nhiễm sắc thể Y (nguồn: hu.depositphotos.com).

định giới tính được chuyển sang nhiễm sắc thể thường, và nhiễm sắc thể số 3 là vị trí của yếu tố xác định giới tính mới [16]. Như vậy, nếu có một ngày nhiễm sắc thể Y bị biến mất thì nam giới vẫn tồn tại và loài người sẽ không bị tuyệt chủng do thiếu nhiễm sắc thể Y.

### TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1] B.T. Lahn, D.C. Page (1999), "Four evolutionary strata on the human X chromosome", *Science*, **286**(5441), pp.964-967.
- [2] B. Charlesworth, D. Charlesworth (2000), "The degeneration of Y chromosomes", *Philosophical Transactions of the Royal Society of London Series B: Biological Sciences*, **355**(1403), pp.1563-1572.
- [3] D. Bachtrog (2013), "Y-chromosome evolution: emerging insights into processes of Y-chromosome degeneration", *Nature Reviews Genetics*, **14**(2), pp.113-124.
- [4] W.R. Rice (1984), "Sex chromosomes and the evolution of sexual dimorphism", *Evolution*, **38**(4), pp.735-742.
- [5] M. Kirkpatrick (2010), "How and why chromosome inversions evolve", *PLOS Biology*, **8**(9), DOI: 10.1371/journal.pbio.1000501.
- [6] C. Lemaitre, M.D. Braga, C. Gautier, et al. (2009), "Footprints of inversions at present and past pseudoautosomal boundaries in human sex chromosomes", *Genome Biology and Evolution*, **1**, pp.56-66.
- [7] A.W.F. Edwards (2000), "The genetical theory of natural selection", *Genetics*, **154**(4), pp.1419-1426.
- [8] W. Hill, A. Robertson (2007), "The effect of linkage on limits to artificial selection", *Genetics Research*, **89**(5-6), pp.311-336.
- [9] R.J. Aitken, J.A.M. Graves (2002), "Human spermatozoa: The future of sex", *Nature*, **415**(6875), DOI: 10.1038/415963a.
- [10] B. Sykes (2004), *Adam's Curse: A Future Without Men*, W.W. Norton & Company, 320pp.
- [11] D. Bachtrog (2008), "The temporal dynamics of processes underlying Y chromosome degeneration", *Genetics*, **179**(3), pp.1513-1525.
- [12] J. Engelstädter (2008), "Muller's ratchet and the degeneration of Y chromosomes: A simulation study", *Genetics*, **180**(2), pp.957-967.
- [13] L.B. Koerich, X. Wang, A.G. Clark, et al. (2008), "Low conservation of gene content in the Drosophila Y chromosome", *Nature*, **456**(7224), pp.949-951.
- [14] J.F. Hughes, H. Skaletsky, L.G. Brown, et al. (2012), "Strict evolutionary conservation followed rapid gene loss on human and rhesus Y chromosomes", *Nature*, **483**(7387), pp.82-86.
- [15] J. Hodgkin (1987), "Primary sex determination in the nematode *C. elegans*", **101**(5-16), DOI: 10.1242/dev.101. Supplement.5.
- [16] M. Terao, Y. Ogawa, S. Takada, et al. (2022), "Turnover of mammal sex chromosomes in the Sry-deficient Amami spiny rat is due to male-specific upregulation of Sox9", *Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.*, **119**(49), DOI: 10.1073/pnas.2211574119.