

CHƯƠNG HAI

TƯƠNG LAI CỦA MÁY NGƯỜI

Ngành công nghiệp trị giá hàng nghìn tỷ USD của giai đoạn vừa qua được xây dựng dựa trên nền tảng hệ mã nhị phân 1 và 0. Giai đoạn kế tiếp sẽ được xây trên mã di truyền của chính chúng ta.

Lukas Wartman là kiểu người mà bạn sẽ muốn mời đến dự tiệc tối để gây ấn tượng với khách của bạn. Anh ấy vừa có thể đưa ra lời khuyên nên chọn xem những bức họa nào của Diego Rivera ở Mexico City, vừa có thể nói về những phát hiện mới nhất trong nghiên cứu ung thư tại các phòng thí nghiệm khoa học đời sống tiên tiến nhất thế giới. Lớn lên ở vùng ngoại ô cách Chicago 45 phút đi xe, Wartman nói chuyện với phương âm vùng Tây Nam. Mát xanh, tóc nâu húi cao, trông anh điềm tĩnh và nghiêm túc với một khuôn mặt tròn đầy. Facebook của anh chỉ toàn ảnh cá nhân và ảnh chú chó Kazu. Một anh chàng rụt rè. Ngay cả khi đã khoác trên mình chiếc blouse trắng của phòng thí nghiệm,

người đàn ông 38 tuổi này vẫn rất miễn cưỡng khi phải chia sẻ những kinh nghiệm cá nhân hoặc những câu chuyện ẩn tượng về cuộc đời mình.

Nhưng cuộc đời của Wartman thì thật đáng ngưỡng mộ. Anh ấy làm việc trong lĩnh vực tiên phong về công nghệ gen. Từ phòng thí nghiệm của mình tại Đại học Washington ở St. Louis, chuyên gia y khoa và ung thư học này đang nghiên cứu bệnh bạch cầu ở chuột, từ đó tạo ra những mô hình gen toàn diện cho các căn bệnh. Đáng chú ý hơn, Wartman đã phải vật lộn với căn bệnh bạch cầu lym-phô cấp tính (ALL) để rồi vẫn sống sót, ba lần cả thảy.

Có một sự trùng hợp hơi oái oăm là môn học ưa thích của Wartman tại trường y lại chính là môn huyết học. Ở đó, anh vẫn thường quan sát tiêu bản bạch cầu dưới kính hiển vi. Anh yêu công việc của mình. “Tôi nghĩ mình sẽ là bác sĩ chuyên về bệnh bạch cầu dù chẳng có chút kinh nghiệm cá nhân nào về căn bệnh này”, anh nói. “Bạn có thể chẩn đoán ung thư của bệnh nhân chỉ bằng cách quan sát máu hay tủy xương của họ dưới kính hiển vi. Có gì đó rất hài lòng khi ở vị trí này, chẩn đoán được ung thư chỉ bằng cách xem xét nó trực tiếp thay vì chỉ chăm sóc bệnh nhân”.

Wartman đã làm việc tại Đại học Washington trong phần lớn thời gian hành nghề của mình. Anh tốt nghiệp đại học y và làm bác sĩ nội trú tại đại học St Louis.

Đại học Washington cũng đã cứu sống Wartman, chống lại tất cả những điều bất thường. ALL là căn bệnh có thể chữa khỏi ở trẻ em nhưng thường gây tử vong ở người lớn. Tỷ lệ sống sót

khi bệnh tái phát lần đầu là rất thấp¹ và dữ liệu cho những lần tái phát sau đó thậm chí còn chưa tồn tại. Vì vậy, vào năm 2011, khi Wartman tái phát ALL lần thứ ba ở tuổi 33, chẳng có cách chữa trị nào có thể cứu sống được anh. Các đồng nghiệp tại Viện Nghiên cứu Di truyền thuộc Đại học Washington hiểu rằng cơ may để cứu sống Wartman là rất thấp nhưng họ vẫn muốn làm điều gì đó², thậm chí làm bất cứ điều gì, miễn cứu được đồng nghiệp của họ. Họ đã quyết định làm một việc chưa từng có tiền lệ: giải trình tự (sequencing) cùng một lúc deoxyribonucleic acid (DNA) và ribonucleic acid (RNA) từ các tế bào ung thư của Wartman, rồi giải trình tự DNA cả từ mẫu da của anh để so sánh DNA giữa các tế bào khỏe mạnh và các tế bào mang bệnh bạch cầu.

Tất cả các căn bệnh ung thư đều xuất phát từ những tổn thương DNA. DNA sẽ bị hư hỏng theo thời gian, hoặc do di truyền, hoặc do các yếu tố môi trường như khói thuốc lá, từ đó đưa đến những đột biến. Ở bệnh ung thư, những DNA và RNA đột biến (vốn hợp tác với nhau để tạo ra protein) bị hỏng chức năng. Chúng không kiểm soát được sự phát triển của các tế bào không lành mạnh (nguyên nhân tạo ra khối u) hoặc không làm tròn vai trò một cỗ máy sửa chữa của cơ thể, khiến cho các tế bào biến thành ung thư.

Để điều trị một bệnh nhân như Wartman, các nhà khoa học cần xác định rõ liệu protein bị hỏng chức năng là do DNA cung cấp chương trình gen xấu hay do vai trò tạo protein của RNA không hoạt động. Việc giải trình tự gen khỏe mạnh của Wartman cùng bộ gen ung thư và RNA là một cách để xác định chính xác vị trí xảy ra sự cố.

Để làm điều đó, nhóm nghiên cứu của Đại học Washington đã cho chạy các mẫu xét nghiệm của Wartman qua 26 máy giải trình tự và một siêu máy tính. Các máy giải trình tự có thể chỉ nhỏ bằng kích cỡ của một máy tính bàn hoặc to như một máy photocopy Xerox cỡ lớn của những năm 1980, chiếm đến nửa diện tích của một phòng văn thư. Phòng thí nghiệm cho tất cả các máy này chạy suốt ngày này qua ngày khác, tập trung vào những đường viền vô hình trong cấu trúc gen. Sau vài tuần, các máy giải trình tự của Đại học Washington đã phát hiện ra thủ phạm. Thì ra³, một trong số các gen bình thường của Wartman đã sản sinh ra một lượng lớn FLT3, một protein kích thích sự phát triển của ung thư.

Giải trình tự cho bộ gen có thể là một nỗ lực rất phiền toái. Ngay cả khi việc đó giúp xác định tác nhân gây đột biến gen, cộng đồng y khoa vẫn chưa có bất kỳ loại thuốc hoặc phương pháp điều trị nào giúp giải quyết vấn đề, đặc biệt trong những trường hợp đột biến hiếm gặp. Nhưng trong trường hợp của Wartman, thông tin nhận được lại rất tốt. Tập đoàn dược phẩm khổng lồ Pfizer gần đây đã tung ra Sutent, một loại thuốc có thể ức chế FLT3. Sutent vốn được dùng để điều trị ung thư thận nhưng, do việc giải trình tự, Wartman đã là người đầu tiên sử dụng sản phẩm này để điều trị ALL.

Hai tuần sau khi uống thuốc, các triệu chứng của Wartman đã thuyên giảm. Rất nhanh sau đó, anh đã đủ khỏe để tiến hành cấy ghép tủy xương nhằm đảm bảo ung thư sẽ không xuất hiện trở lại dưới dạng đột biến nào khác. Bốn năm sau⁴, căn bệnh ung thư của Lukas Wartman đã được chữa khỏi.

Anh đã gặp phải những phản ứng phụ trong quá trình điều

trị, những vấn đề về mắt và nhiễm trùng miệng. Nhưng như Wartman đã nói rõ, đó là một cái giá quá nhỏ để sống còn. Theo các đánh giá, sự phục hồi của anh rất đáng ghi nhận mặc dù anh vẫn chưa thoát hiểm. Bác sĩ của anh ghi trong bản chẩn đoán là “thận trọng”, tức chưa thể biết được kết quả cuối cùng và vẫn phải theo dõi chặt chẽ diễn tiến bệnh. Wartman nói sở dĩ anh sống được đến giờ phút này là nhờ quyết liệt giải trình tự gen. “Tôi không có bất kỳ nghi ngờ gì về điều đó. Trong trường hợp của tôi, chính việc giải trình tự gen đã cứu sống tôi”.

Trường hợp của Lukas Wartman quả là hiếm gặp, nhưng cách điều trị cho anh lại chính là khởi đầu cho những tiềm năng của công nghệ gen. Một ngày nào đó, câu chuyện của Lukas sẽ trở nên bình thường, ngày đó chắc cũng chẳng mấy xa.

NGHIÊN CỨU GEN ĐỂ ĐÁNH TAN UNG THƯ

Trong nửa thế kỷ qua, chúng ta đã chứng kiến những tiến bộ vượt bậc trong khoa học đời sống. Tím nhân tạo, những phương thuốc mới kỳ diệu, ghép tạng và những phát minh khác cho phép con người sống thọ hơn và có đời sống lành mạnh hơn.

Như câu chuyện của Lukas Wartman đã cho thấy phần nào, những tiến bộ này có thể bị ngáng trở bởi những phát minh hầy còn chưa đến. Trong những năm tới, chúng ta sẽ sống trong một thế giới mà tế bào ung thư có thể được xác định với độ chính xác cao, con người hít thở không khí từ lá phổi cấy ghép từ vật nuôi ở nông trại, và điều trị y khoa từ những bệnh viện tốt nhất trên thế giới sẽ đến được những người nghèo nhất, sống ở những nơi xa xôi nhất trên Trái Đất.

Nghiên cứu gen đã và đang tiếp tục tiên phong kể từ khi một thầy tu người Czech là Gregor Mendel khám phá ra những nền tảng di truyền vào giữa thế kỷ 19. Tuy nhiên, bước đột phá đẩy công nghệ gen vào cuộc đua với y học⁵ chỉ xảy ra vào năm 1995, khi bộ gen của một sinh thể sống là *Haemophilus influenza* - một loại vi khuẩn gây nhiễm trùng nặng thường gặp ở trẻ em - được giải trình tự lần đầu.

Gần như ngay lập tức, chiếc chén thánh di truyền đã trở thành trọng tâm chú ý: giải trình tự toàn bộ bộ gen người. Nếu có thể làm sáng tỏ được ba tỷ cặp gen cấu thành DNA của chúng ta⁶ và giải mã được ta là ai ở mức độ phân tử, thì một ngày nào đó những bác sĩ điều trị cho Lukas Wartman tại Đại học Washington sẽ hiểu được vì sao và bằng cách nào căn bệnh ung thư của anh ấy đã phát triển.

Tổng thống Bill Clinton đã tuyên bố hoàn tất “bản thảo sơ bộ” của bộ gen người vào tháng 6/2000 và ba năm sau đó, Tổ chức Quốc tế Giải trình tự Gen Người đã tuyên bố hoàn tất mọi công việc. Chi phí để lập ra bộ bản đồ gen người đầu tiên⁷ trị giá 2,7 tỷ USD. Theo Eric Lander, một nhà nghiên cứu hàng đầu về gen người, trong 10 năm tới, chi phí này sẽ giảm “cả triệu lần”. Lander đã giúp giải trình tự bộ gen người⁸ và hiện đang là giám đốc sáng lập của Viện Broad, một trung tâm nghiên cứu gen và y sinh được tổ chức như một dự án chung giữa MIT và Đại học Harvard. Mái tóc xám rối bù cùng hàng rìa rậm tạo cho Lander một khuôn mặt thân thiện. Ông ấy cho tôi biết mức giá để lập bản đồ gen người sẽ tiếp tục giảm với tốc độ chóng mặt, cho phép triển khai thương mại hóa nhằm kích thích đầu tư của khu vực tư nhân trong việc tạo ra các chẩn đoán, liệu pháp và thuốc điều trị mới dựa vào di truyền học.

Quy mô thị trường gen⁹ được ước tính hơn 11 tỷ USD vào năm 2013 và sẽ tăng nhanh vượt ngoài sức tưởng tượng. Ronald W. Davis, giám đốc Trung tâm Công nghệ Gen Stanford¹⁰, giáo sư sinh hóa và di truyền học tại Đại học Y khoa Stanford đã so sánh thực trạng của ngành công nghệ gen hiện nay với thực trạng của thương mại điện tử vào năm 1994, năm mà Amazon được thành lập, trước cả thời điểm những người sáng lập Google bắt đầu nghiên cứu về việc tìm kiếm trên Internet khi họ còn đang là sinh viên. Ngoài việc giúp giảm chi phí, Davis cũng chỉ ra khả năng ngày càng cao của chúng ta trong việc chất lọc kiến thức từ hàng nghìn *gigabyte* - gọi là *terabyte* - dữ liệu của bộ gen, mở đường cho giai đoạn bùng nổ sắp tới.

Người đã giúp tôi hiểu được tiềm năng của các sản phẩm mới và những cơ hội kinh doanh gắn với công nghệ di truyền chính là Bert Vogelstein, một người mà tôi gặp trên sân bóng ra-két ở trung tâm thành phố Baltimore. Hơi xộc xệch, ngay cả với tiêu chuẩn của giới hàn lâm, Vogelstein trông băng thun bảo vệ gối bên ngoài chiếc quần xám nhiều túi, kéo lê bộ dụng cụ ra-két trong chiếc Samsonite cũ kỹ để tới phòng tập gym. Suốt một thời gian dài, tôi đã coi ông ấy chẳng khác nào con chuột chũi ở phòng tập trong bộ dạng của một lão già sáu mươi. Nhưng hóa ra Vogelstein lại là giáo sư ung thư và bệnh lý học của Đại học Johns Hopkins, đồng thời là một chuyên gia về gen và ung thư. Ông cũng là một trong những nhà khoa học còn sống có công trình được trích dẫn nhiều nhất¹¹ trên thế giới¹². Trong vòng 40 năm qua, Vogelstein đã công bố hơn 450 bài báo khoa học và được trích dẫn hơn 200.000 lượt.

Vào những năm 1980, Bert Vogelstein và các cộng sự đã

chứng minh¹³ được bằng cách nào đột biến DNA biến thành ung thư. Kể từ đó, dựa trên kết quả nghiên cứu của ông, hơn 150 bộ gen đã được xác định là tác nhân chính gây ra sự phát triển và lan rộng của ung thư. Sau khi chứng minh mối quan hệ giữa DNA bị tổn thương và ung thư, Vogelstein bắt đầu giai đoạn nghiên cứu sâu về ý nghĩa mối tương quan này, cố gắng tìm ra cách phát hiện ung thư sớm nhất để chữa trị trước khi mọi thứ trở nên quá muộn.

Nỗ lực mới nhất của Vogelstein chính là cái mà ông gọi là “sinh thiết lỏng.” Ông cho trích máu và kiểm tra xem liệu có tồn tại dù chỉ một lượng nhỏ nhất DNA chứa khối u. Một khối u được phát hiện bằng sinh thiết lỏng theo phương pháp này có thể được tìm thấy chỉ với 1% kích thước cần thiết để phát hiện bằng chụp cộng hưởng từ, vốn đang là công cụ đáng tin cậy nhất để phát hiện ung thư. Số lượng có thể nhỏ đến độ ung thư được phát hiện ngay¹⁴ trước cả khi bất kỳ triệu chứng nào đó phát triển. Điều này thực sự có ý nghĩa một khi việc xét nghiệm máu để tầm soát ung thư trở thành một phần trong kiểm tra y tế hàng năm của mọi người với chi phí giảm xuống mức chấp nhận được, điều mà Vogelstein tin là khả thi. Những xét nghiệm đến nay của các nhà nghiên cứu tại hai chục cơ sở y tế cho thấy phương pháp của Vogelstein đã phát hiện ra 47% ca ung thư ở giai đoạn sớm nhất. Dù vẫn còn phải cải tiến thêm nhưng chỉ với những bước đi ban đầu này thôi cũng đã mang lại một sự tiến bộ vượt trội so với các phương pháp sàng lọc hiện tại. Vogelstein nói¹⁵: “Chỉ cần tìm ra một loại thuốc chữa được một nửa căn bệnh ung thư thôi thì bạn đã có thể tuần hành và ăn mừng rầm rộ ngay giữa trung tâm New York rồi”. Mục tiêu của Vogelstein là một

thế giới mà đại đa số các ca ung thư được phát hiện và điều trị trước khi chúng gây ra mối đe dọa chết chóc.

Đối tác chính của Vogelstein trong phát triển sinh thiết lỏng là Luis Diaz, một nhà khoa học 45 tuổi trông giống đến sững sờ người em hàn lâm hơn của Robert Downey Jr. Ngoài công trình cùng Vogelstein về sinh thiết lỏng, Diaz còn phát triển một kỹ thuật xét nghiệm phân tử tế bào cổ tử cung, cho phép phát hiện ung thư buồng trứng và nội mạc tử cung ở giai đoạn sớm. Diaz cho rằng khi ung thư buồng trứng bắt đầu ở giai đoạn một, tức chưa lan ra ngoài buồng trứng, tỷ lệ chữa khỏi là 95%. Nhưng ở giai đoạn bốn¹⁶, khi ung thư đã lan ra ngoài buồng trứng, thì tỷ lệ chữa lành chỉ còn 5%. Vấn đề là, như Diaz nói, hầu hết các loại ung thư đều chỉ được phát hiện khi đã ở vào giai đoạn ba và bốn. Việc xét nghiệm và chẩn đoán gen tốt hơn¹⁷ sẽ cho phép bác sĩ phát hiện ung thư ở giai đoạn sớm nhất và tiến hành điều trị với tỷ lệ khỏi bệnh cao hơn, Vogelstein và Diaz đã bắt đầu triển khai những xét nghiệm có thể giúp cứu sống hàng triệu người.

Bước đầu, Vogelstein và Diaz đã đạt được những tiến bộ đáng ngưỡng mộ, nhưng để chuyển sang giai đoạn điều trị cho nhiều người thì vẫn cần rất nhiều nỗ lực. Thay vì chỉ hoạt động trong phòng thí nghiệm cho mục đích học thuật, họ nhận ra rằng cần phải tranh thủ sức mạnh của thị trường trong khu vực tư nhân. Vì vậy, trong năm 2009, Diaz và một số đồng nghiệp ở Johns Hopkins đã triển khai dự án Chẩn đoán Gen Cá nhân (PGDx)¹⁸, trong đó Vogelstein đóng vai trò “sáng lập viên, cố vấn khoa học”. PGDx giờ đây đã cung cấp dịch vụ giải trình tự gen ung thư tương tự như những gì Lukas Wartman đã làm, và cũng với một bộ phận chuyên cứu.

Văn phòng của PGDx nằm ở khu vực bến cảng Đông Baltimore. Diaz cùng hàng chục đồng nghiệp từ lâu đã làm việc ở đó, nhưng các phòng làm việc lại vắng vẻ đến bất ngờ bởi mọi người đang bận ghép các khối u và bẻ vụn dữ liệu để trang trí các bức tường. Họ đang thực hiện một sứ mệnh nảy nở thành sự sống vào lúc Diaz xẹt ngang qua văn phòng.

Từ phòng họp lớn bài trí theo phong cách tối giản của PGDx, Diaz tuyên bố: “Ung thư giờ đây là mấu chốt để tạo ra giá trị trong giải trình tự gen”. Nói về nguồn gốc của công ty, ông tâm sự: “Chúng tôi đã thấy những yêu cầu gửi đến nhóm chúng tôi từ nhiều bệnh nhân và nhiều nhân vật VIP, đòi hỏi có nhiều giải trình tự hơn nữa, và nay đã rõ là chúng tôi không thể ưu tiên làm điều đó [so với các nghiên cứu của chúng tôi]. Chúng tôi chỉ là phòng thí nghiệm nghiên cứu nên cần chuyên gia. Chúng tôi đã thấy nhu cầu”.

Nếu bạn được chẩn đoán mắc bệnh ung thư, PGDx có thể trở thành chuyên gia ung thư của bạn. Bác sĩ chuyên khoa ung bướu sẽ gửi mẫu khối u của bạn để so sánh các tế bào ung thư và tế bào bình thường của bạn. Khi nhận được mẫu, các nhà khoa học của PGDx sẽ làm công việc giải trình tự gen, làm vệ sinh mẫu khối u, tẩy sạch để đưa vào chạy một thời gian dài trong máy sắp xếp chuỗi của PGDx. Một khi được đưa vào trong máy¹⁹, mẫu sẽ quay thật êm trong nhiều giờ cho đến khi mảnh DNA cuối cùng của bạn được bẻ vụn ra thành dữ liệu. Và khi việc giải trình tự gen hoàn tất, đầu ra cho DNA của bạn sẽ là hàng trăm gigabyte thông tin - lúc này đã thành dữ liệu lớn - chờ được phân tích.

Bất kỳ công ty giải trình tự gen nào cũng thực hiện được thao tác chuẩn bị này. Điều khiến PGDx khác biệt lại chính là

chương trình máy tính độc quyền được phát triển tại Hopkins với chức năng giống như cỗ máy phát hiện cao tốc. Máy sẽ phân tích chính xác vị trí các protein đột biến và chỉ ra lý do tại sao ung thư của bạn phát triển. Nó sẽ cung cấp thông tin về khối u của bạn nhiều hơn bất kỳ chuyên gia ung bướu nào.

Nếu mọi việc diễn ra suôn sẻ, nhóm PGDx có thể cho bạn biết lý do tại sao bạn mắc ung thư và loại thuốc nào có thể giúp ngăn chặn những đột biến này. Đôi khi đó là một loại thuốc đã có mặt trên thị trường. Đôi khi một loại thuốc nhiều triển vọng chỉ đang trong giai đoạn thử nghiệm lâm sàng. Nhưng thường thuốc chữa đúng bệnh lại không tồn tại²⁰. “Trong nhiều năm, chúng tôi đã nghiên cứu mỗi lần chỉ một gen. Sau đó chúng tôi nghiên cứu 10 gen cùng một lúc, và bây giờ chúng tôi đã có thể nghiên cứu đồng thời 20.000 gen khác nhau”, Diaz nói. “Đối với thuốc, chúng tôi chỉ phát triển mỗi lần một loại. Vì vậy, cần phải có một cuộc cách mạng trong bào chế²¹ để thay đổi điều này, để làm sao có được nhiều thuốc hơn là gen”. Hiện nay, vẫn tồn tại một sự bất tương xứng thực sự giữa quy trình phát triển thuốc với tốc độ và độ chính xác trong việc giải trình tự gen. Đó là một vấn đề khiến Lukas Wartman phải nỗ lực thực hiện bằng được nghiên cứu của riêng mình, ý thức rằng bản thân đã may mắn như thế nào khi Sutent đã có mặt sẵn trên thị trường để trị căn bệnh của anh.

Wartman đã dành nhiều thời gian ngẫm nghĩ về việc phát triển thuốc trị ung thư với mục tiêu chính là loại bỏ hóa trị. “Có quá nhiều người vẫn đang chết vì ung thư”, anh nói. “Tỷ lệ hóa trị truyền thống thành công vẫn chưa đạt, vì vậy tôi nghĩ điều quan trọng vẫn là làm sao hiểu được nhiều nhất về căn

bệnh này. Chúng ta có thể làm được việc đó thông qua kết hợp các công nghệ giải trình tự. Sau đó, chúng ta sẽ may đo được những thay đổi cá biệt trong tế bào ung thư”.

Wartman nghĩ rằng việc giải trình tự gen cá biệt không nhất thiết phải là phương pháp điều trị chung cho mọi bệnh nhân “bởi vì như vậy sẽ là quá nhiều để các bác sĩ chuyên khoa ung thư có thể ôm xuể hết”, thay vào đó có thể có các phương pháp trị liệu chuyên biệt hơn. Wartman nói rằng trong tương lai, điều trị ung thư sẽ hoàn toàn khác. “Hóa trị truyền thống sẽ có một vai trò rất hạn chế trong điều trị ung thư. Đó là những gì tôi hy vọng. Chúng tôi sẽ chủ yếu sử dụng các liệu pháp có mục tiêu... Tôi cũng không nghĩ rằng sẽ phải mất đến hai thập kỷ để đạt được điều đó. Tôi thực sự tin rằng trong 10 năm tới, chúng tôi sẽ đạt được những tiến bộ đáng kể”.

Diaz thì tuyên bố thẳng thừng: “Chúng ta sẽ hiểu rõ những con đường dẫn đến ung thư và chúng ta hy vọng sẽ có những loại thuốc được điều chế để đập tan ung thư. Và đó đích thực là mục tiêu... Cũng sẽ chỉ mất từ 20 đến 30 năm nữa để tìm ra, nếu không nói là nhanh hơn”.

Khả năng cách mạng này đã tạo ra một sức hút lớn vào tháng 01/2015, khi Tổng thống Obama tuyên bố khoản đầu tư trị giá 215 triệu USD của chính phủ Hoa Kỳ cho một sáng kiến trị giá hàng tỷ USD và có thể kéo dài hàng thập kỷ, huy động hàng triệu tình nguyện viên để phát triển “những loại thuốc chuẩn xác” may đo theo bộ gen của từng người cụ thể và theo đặc điểm khối u của họ. Phát triển các loại thuốc nhắm đến bộ gen của cá nhân là thay vì chỉ điều trị cho bệnh nhân ung thư bằng hóa trị là một thay đổi vụng về trong thực hành y khoa chẳng khác

gì việc triển khai ứng dụng gây tê ở thế kỷ 19 vậy. Điều này sẽ khiến cho phương pháp điều trị mũi nhọn hôm nay trở nên cực kỳ sơ khai nếu mang ra so sánh.

TẤN CÔNG NÃO

Lĩnh vực nghiên cứu gen đang mở rộng ra ngoài phạm vi phòng tránh và điều trị ung thư. Ngày càng có nhiều nhà nghiên cứu và nhà đầu tư đặt câu hỏi: Thế còn bộ não của chúng ta thì sao? Khi bị rách đầu gối, bạn sẽ được phẫu thuật đầu gối, bạn dán băng y tế cá nhân lên khuỷu tay bị chảy máu, bạn sẽ sớm giải trình tự được gen ung thư của bạn như cách Lukas Wartman đã làm. Nhưng, trong khi mọi bộ phận khác của cơ thể được mở ra để đón nhận các cuộc xâm nhập của y khoa, bộ não con người vẫn là một bí ẩn. Não là một tập hợp các mô mềm được bảo vệ với thế giới bên ngoài bằng một hộp sọ cứng. Nhưng bất chấp sự mềm mại này, não vẫn là thứ mà các nhà khoa học ngày càng nghĩ về nó một cách máy móc trong chẩn đoán và điều trị.

Các nhà khoa học nay muốn phá bỏ mật mã của não rồi bắt đầu sử dụng gen để chẩn đoán và điều trị các chứng bệnh thần kinh và tâm thần.

Tôi luôn phần nào bị ám ảnh bởi tính di truyền của tâm thần. Tôi có quá nhiều bạn bè và gia đình phải đấu tranh với những căn bệnh tâm thần. Trong nhiệm kỳ làm việc tại Bộ Ngoại giao, tôi đã thấy những vấn đề về sức khỏe tâm thần là lớn đến mức nào đối với các binh sĩ và nhà ngoại giao của chúng ta khi họ hoàn thành nhiệm vụ và trở về từ các khu vực xung đột. Trong

nhiệm kỳ tại Bộ Ngoại giao của mình, ngoại trưởng Hillary Clinton đã có một bước tiến quan trọng khi thừa nhận và khuyến khích việc chăm sóc sức khỏe tâm thần. “Tìm kiếm sự giúp đỡ là một dấu hiệu của trách nhiệm²² và đó không phải là mối đe dọa cho sự an toàn của bạn”, bà Clinton đã viết như vậy trong một e-mail gửi toàn bộ nhân viên, khuyến khích những ai cần hỗ trợ để họ mạnh dạn xin trợ giúp.

Tiếp đó là Lầu Năm Góc. Bộ trưởng Quốc phòng Robert Gates tuyên bố rằng binh lính không còn bị buộc phải tiết lộ quá khứ điều trị tâm thần của họ nữa khi đăng ký hồ sơ giải mật an ninh. Điều này có ý nghĩa rất lớn đối với hàng nghìn binh lính trở về từ Iraq và Afghanistan, vốn cần được điều trị các vấn đề về sức khỏe tâm thần. Những người này cuối cùng đã được chấp thuận với những gì họ đã trải nghiệm.

Nhưng vẫn còn đó một vấn đề: những điều trị dành cho bạn bè tôi và gia đình họ cũng như cho tất cả những binh sĩ và nhà ngoại giao kể trên đều bắt nguồn từ khoa học và công nghệ của ngày hôm qua.

Nếu bạn bị trầm cảm vào đầu những năm 1950 hoặc trước đó, triển vọng dành cho bạn lúc đó sẽ là rất ảm đạm. Bạn bị giữ lại ở bệnh viện tâm thần, trách nhiệm chăm sóc được trao cho gia đình và bác sĩ của bạn. Trị liệu tâm lý là hình thức điều trị phổ biến²³ và với liệu pháp sốc điện thỉnh thoảng vẫn được áp dụng với tỷ lệ thành công rất thấp.

Tiếp đó, người ta phát hiện ra thuốc chống trầm cảm. Loại thuốc ba chu trình này đi vào những ngóc ngách của não, chữa trị những mất cân bằng hóa học. Bất chợt đã có một loại thuốc

giúp đánh tan đám mây đen trầm cảm. Với những người đã dùng loại thuốc chống trầm cảm này và cảm thấy khỏe hơn, thế giới như đã được cởi khóa. Họ tham gia vào lực lượng lao động, kết hôn và đóng góp cho xã hội theo những cách mà trước đây họ không làm được.

Nhưng những loại thuốc này cũng gây lo ngại về an toàn và độc tính. Tác dụng phụ có biên độ trải dài từ an thần đến tử vong²⁴ nếu uống cùng một loại thuốc không phù hợp. Thời gian trôi đi và thuốc chống trầm cảm cũng dần được cải thiện, tác dụng phụ cũng giảm dần. Tiếp đó là một thế hệ thuốc chống trầm cảm mới làm thay đổi thế giới ở quy mô lớn hơn, bên cạnh những tác động đến hiểu biết của chúng ta về rối loạn sức khỏe tâm thần.

Prozac, thuốc SSRI (selective serotonin reuptake inhibitor - Ức chế tái hấp thu chọn lọc serotonin) đầu tiên²⁵, được hãng dược phẩm khổng lồ Eli Lilly đánh giá là “thuốc cho mọi người”, được sử dụng cho những người bị trầm cảm. Sau khi được FDA (Food and Drug Administration - Cục Quản lý Thực phẩm và Dược phẩm Hoa Kỳ) chấp thuận vào năm 1987, gần 2,5 triệu đơn thuốc đã được kê toa trong năm đầu tiên loại thuốc này ra thị trường. Thuốc đã được bào chế rộng rãi và trở thành sản phẩm chủ lực của hãng dược Eli Lilly. Mười lăm năm sau khi được bán trên thị trường²⁶, 33 triệu người Mỹ đã dùng Prozac và các thuốc dạng SSRI khác ra đời sau đó như Zoloft vào năm 1991 và Paxil vào năm 1992. Đến năm 2008, thuốc chống trầm cảm là một trong những loại thuốc mà người Mỹ dùng phổ biến nhất²⁷ và cũng là loại thuốc được kê toa nhiều nhất cho những người Mỹ dưới 60 tuổi.

Ngày nay, hầu hết các điều trị trầm cảm²⁸ đều liên quan đến việc kết hợp giữa SSRI và liệu pháp nhận thức, một tiếp cận hiệu quả ở mức nào đó cho khoảng hai phần ba bệnh nhân trầm cảm. Nhưng ngay cả khi được chăm sóc trong điều kiện tốt nhất thế giới đi nữa thì việc điều trị vẫn thường phụ thuộc vào hiểu biết của những người liên quan. Những người bị trầm cảm mà tôi biết rất thường xuyên phải thay đổi loại thuốc và liều lượng sử dụng theo chỉ dẫn của bác sĩ. Chỉ một lượng nhỏ các loại thuốc là có thể dùng kết hợp, tất cả đều xoay quanh một công thức đã được áp dụng từ trên 20 năm qua và bác sĩ kê toa chủ yếu chỉ dựa vào linh cảm và kinh nghiệm của họ. Đó thường là công việc đoán-và-kiểm-tra, không dựa trên bất kỳ kiến thức nào về tiền sử bệnh hoặc phản ứng di truyền của bệnh nhân trước một liệu pháp cụ thể.

Cơ hội hậu SSRI²⁹ cho đổi mới bệnh lý tâm thần là thông qua bộ gen. Chú tôi, Ray DePaulo³⁰, là chủ nhiệm khoa tâm thần tại Johns Hopkins. Chú Ray và Viện Broad của Eric Lander đang triển khai một chiến lược và chương trình nhằm lập bản đồ mạch lạc cho những gen liên quan đến lĩnh vực tâm thần.

Vấn đề của bệnh lý tâm thần nằm ở chỗ, không giống như một bệnh kiểu như Huntington vốn thường do đột biến di truyền đơn gây ra, hầu hết các rối loạn tâm thần đều do nhiều yếu tố cùng góp phần hình thành. Hàng chục và có thể hàng trăm yếu tố nguy cơ di truyền đang xảy ra trong các rối loạn tâm thần như trầm cảm. Do có các lớp nhiễu nên không dễ để phát hiện một triệu chứng ung thư hoặc xét nghiệm một gen đơn nhất đưa đến bệnh Huntington.

Ngay cả như thế, đó vẫn là một đánh đổ mà các nhà nghiên cứu đang làm sáng tỏ dần. Lander giải thích rằng trong những năm gần đây “đã có nhiều tiến bộ to lớn. Chỉ một vài năm trước thôi, số lượng gen mà ta biết đóng vai trò trong chứng tâm thần phân liệt gần như bằng không, nhưng bây giờ con số đó đã là hàng trăm” và “điều này cũng chỉ mới diễn ra cách đây 3, 4 năm”. Công trình đang triển khai của DePaulo và Lander có tiềm năng rất lớn, và những người có vấn đề về sức khỏe tâm thần trên toàn thế giới có thể cải thiện được tình hình nhờ những tiến bộ vượt bậc, khi các loại thuốc tốt hơn được phát triển.

Có một cơ hội thú vị trong lĩnh vực phòng chống tự tử. Tại Hoa Kỳ, 1,4% người qua đời có nguyên nhân do tự tử, và 4,6% dân số Hoa Kỳ đã từng có lúc tìm cách tự tử. Các đồng nghiệp của chú Ray ở Johns Hopkins đã nghiên cứu DNA của 2.700 người trưởng thành bị rối loạn lưỡng cực (bipolar disorder), 1.201 trong số đó đã từng tìm cách tự tử. Họ đã xác định được gen ACP1 sản sinh một lượng lớn bất thường protein trong não của những người từng tìm cách tự tử. Tiến sĩ Virginia Willour, nhà nghiên cứu hàng đầu trong lĩnh vực này, nói: “Điều hứa hẹn là việc áp dụng công trình này để tìm hiểu sâu hơn về cơ chế sinh học của tự tử và những loại thuốc điều trị những bệnh nhân có nguy cơ”. Việc đào sâu nghiên cứu di truyền học về tự tử có thể giúp phát triển một phương pháp điều trị làm giảm xung lực sinh học dẫn đến tự tử. Các nhà nghiên cứu đã xác định được gen thủ phạm gây ra việc này. Việc tiếp theo là phát triển một sản phẩm thương mại có thể hoạt động trên vùng nhỏ trong nhiễm sắc thể số 2 bằng đường sinh học ở nơi có quá nhiều ACP1. Chính ý tưởng cho rằng có thể uống thuốc để ngăn ngừa

tự tử đã đi trái với giả định lâu nay về bệnh lý tâm thần, nhưng đó là tương lai được biến thành hiện thực nhờ công nghệ gen.

NHỮNG HỆ QUẢ KHÔNG MONG ĐỢI

Can thiệp gen có mặt tối của nó mà chính những nhà khoa học trong lĩnh vực này cũng phải thừa nhận. Một trong những mối quan tâm hàng đầu và cũng gây lo lắng cho Luis Diaz chính là việc một khi bộ gen phát triển phức tạp hơn, nó sẽ là khởi đầu cho một quá trình tạo ra những trẻ sơ sinh theo chủ đích. “Việc giải trí tự [gen] sẽ cho mọi người biết những rủi ro mà họ có thể gặp phải. Và chính những thông tin rủi ro này sẽ nói với họ, chẳng hạn, rằng: ‘Bạn có khuynh hướng mắc bệnh tim’”, Diaz nói. “Nó sẽ cho bạn biết bạn sẽ cao 1,64 mét, bạn sẽ cân nặng khoảng 80 kg, bạn sẽ trở thành một trong những vận động viên điền kinh hàng đầu trong thể loại của bạn, bạn sẽ chơi bóng rổ, bạn có năng khiếu về toán”.

Diaz nói thêm: “Nó cũng sẽ mở khóa mọi thứ trong bộ não, ví dụ như các hành vi nghiện rượu, say mê cờ bạc, những người mắc nhiều chứng nghiện khác nhau. Nó sẽ mở khóa bất kỳ khuynh hướng di truyền nào. Và rồi nó còn đoán được bạn sẽ có mái tóc quăn, tóc thẳng, mắt xanh, mắt nâu... Bạn sẽ bị rụng tóc ngay từ rất sớm ư? Tóc của bạn sẽ luôn dày trong suốt cuộc đời của bạn ư? Những thông tin kiểu đó, tất cả đều sẽ nằm trong tầm tay của chúng ta. Điều này mới thật sự đáng sợ. Hãy thử tiến thêm một bước nữa. Bạn hoàn toàn có thể nói được điều đó chỉ mười tuần sau khi thụ thai. Điều này chắc chắn sẽ có tác động rất lớn, có đúng vậy không bạn?”

Ngày nay, ta có thể lấy mẫu máu của một phụ nữ mang thai và tổ hợp lại gen của bào thai. Xét nghiệm DNA của bào thai³¹ trong quá khứ đã từng được sử dụng để sàng lọc hội chứng Down. Với những tiến bộ trong công nghệ gen, ngày nay mọi thông tin di truyền của bào thai đều có thể tiếp cận và sẽ khiến các xã hội trên thế giới phải vật lộn với vấn đề chọn lọc gen.

Khi vợ tôi đi xét nghiệm di truyền trong giai đoạn kiểm tra hội chứng Down của thai kỳ, bác sĩ yêu cầu phải có thêm một kiểm tra bổ sung. Vợ tôi mắc bệnh hay lo và suy diễn. Tình trạng này đã xuất hiện suốt một tháng trời trong cuộc sống của chúng tôi, mãi cho đến khi vòng kiểm tra tiếp theo khẳng định rằng con trai chúng tôi sẽ khỏe mạnh. Thật khó hình dung chúng ta sẽ cảm giác thế nào nếu được thông báo rằng thai nhi khỏe mạnh nhưng đồng thời cũng được thông báo tất cả những khuynh hướng di truyền của đứa trẻ sẽ chào đời, thậm chí cả những nguyên nhân có thể khiến nó tử vong trong 70 năm tới. Được trang bị những thông tin này, tôi không thể không nghĩ rằng nhiều người sẽ có những lựa chọn để “thiết kế” con mình, rằng những đứa trẻ đó sẽ được sinh ra với những bộ gen mang lại những hy vọng tốt nhất cho cha mẹ của chúng. Tôi cũng nghĩ rằng nếu biết trước được các khuynh hướng và tài năng của đứa trẻ ngay khi chào đời, điều đó sẽ ảnh hưởng đến quyết định của chúng ta về việc nuôi dạy trẻ. Liệu bạn có tính đến chuyện cho con nghỉ học đại học ngay cả khi thằng bé còn chưa đến lớp ngày nào? Liệu việc lo sợ bệnh tật trong tương lai có khiến bố mẹ dành cho con mình một cuộc sống xã hội bình thường?

Bert Vogelstein và Luis Diaz³² lo ngại rằng một khi xét nghiệm gen trở nên phổ biến hơn, xã hội chúng ta sẽ không xử

lý tốt các rủi ro về thông tin. Vogelstein giải thích rằng hiện tại, nếu xét nghiệm cho thấy có nguy cơ bị suy tim, điều đó không có nghĩa rằng “đó là một nguy cơ có giá trị về mặt lâm sàng”. Ông còn nói thêm rằng một khi những xét nghiệm này trở nên phổ biến hơn, một trong những vấn đề cốt yếu mà chúng ta sẽ phải đối mặt là “giáo dục mọi người và các bác sĩ về những gì có ý nghĩa hoặc vô nghĩa trong số những thách thức cụ thể mà họ có thể gặp phải và thực hiện điều đó theo cách để không gây ra lo lắng hoặc hoang mang quá lớn, vượt ra ngoài tỷ lệ rủi ro”.

Mối quan tâm của Vogelstein và Diaz đã được công ty xét nghiệm gen 23andMe đưa ra nghiên cứu gần đây. Được Anne Wojcicki thành lập ở tuổi 32³³ vào năm 2006, công ty này cung cấp cho khách hàng các báo cáo về di truyền liên quan đến huyết thống³⁴ và dữ liệu di truyền thô không được diễn dịch. Cho nước bọt vào ống nghiệm rồi gửi nó đến phòng thí nghiệm của 23andMe và với chi phí 99 USD, phòng xét nghiệm này sẽ gửi lại cho bạn thông tin di truyền của bạn. Đó không phải là một giải trình tự bộ gen của bạn³⁵ mà là một ảnh chụp nhanh các khu vực DNA, căn cứ vào đó các nhà nghiên cứu có thể biết được nhiều nhất về các gen có nguy cơ gây ra bệnh Parkinson chẳng hạn hoặc cách mà một người có thể phản ứng với một số chất làm loãng máu.

Giám đốc điều hành của 23andMe là Wojcicki, một người cũng có vai vế ở Silicon Valley: cô kết hôn với người đồng sáng lập Google là Sergey Brin. Bố cô là chủ nhiệm bộ môn Vật lý ở Đại học Stanford và mẹ cô giảng dạy về báo chí tại Palo Alto High. Chính họ là những người đã cho Brin và Larry Page, lúc đó đang còn là sinh viên, thuê lại gara của mình để những người

trẻ này ủ mầm dự án Google. Nhờ một xét nghiệm của 23andMe mà Brin biết được rằng anh đã gặp phải một đột biến gen làm tăng nguy cơ bị mắc chứng Parkinson với xác suất dao động từ 30 đến 75%, so với xác suất chung 1% của mọi người. Kể từ đó, Brin uống trà xanh³⁶ và tập thể dục rất nhiều, hai hoạt động liên quan đến việc giảm nguy cơ mắc bệnh Parkinson.

Nhưng, trong khi có tác dụng với Brin, phiên bản giải trình tự của 23andMe lại đơn giản hơn nhiều so với phiên bản mà Lukas Wartman đã trải nghiệm. Wartman đã được giải trình tự cả khối ung thư của anh lẫn toàn bộ bộ gen. Khác biệt ở đây là rất lớn. Trong khi việc giải trình tự toàn bộ khối u là vừa mạnh vừa rộng, thậm chí còn hơn cả thế nếu giải trình tự toàn bộ bộ gen, 23andMe lại không vậy. Họ chỉ làm một phân tích nhỏ hơn rất nhiều với một vài gen liên quan đến các bệnh thông thường.

23andMe của Wojcicki chỉ là một công ty cung cấp các xét nghiệm gen theo kiểu tự-làm, nhưng tất cả các xét nghiệm này đã phải đối mặt với sự chỉ trích³⁷, đặc biệt là quanh phản hồi di truyền dao động dữ dội của chúng. Một xét nghiệm có thể cảnh báo nguy cơ viêm khớp cao và rủi ro thấp đối với bệnh mạch vành, nhưng một xét nghiệm khác lại có thể cho kết quả ngược lại hoàn toàn. Khác biệt nằm ở độ chính xác: vẫn có sai số lớn giữa chất lượng thông tin của một xét nghiệm trị giá 99 USD với một xét nghiệm tốn kém vài nghìn USD và mất nhiều ngày để xử lý bằng siêu máy tính. Khác biệt này rất dễ gây ra những lo lắng không đáng đồng thời với những chấn an giả tạo.

FDA đã không để lọt vấn đề này. Vào cuối năm 2013, cơ quan này đã yêu cầu 23andMe ngừng tiếp thị sản phẩm³⁸ của mình như một “xét nghiệm gen liên quan đến sức khỏe” vì công ty không

được cơ quan pháp luật chấp thuận cho đưa ra những tuyên bố đó. Công văn của FDA³⁹ gửi 23andMe cho biết FDA “quan ngại về hậu quả sức khỏe công cộng từ những kết quả không chính xác”.

Kể từ khi bị FDA để mắt đến, Wojcicki và công ty của cô đã phải chịu nhiều áp lực. Giờ đây, các xét nghiệm của họ chỉ hứa hẹn⁴⁰ cung cấp các thông tin về huyết thống và một hồ sơ dữ liệu thô. Một cập nhật trên trang web viết: “Chúng tôi dự định bổ sung một số báo cáo sức khỏe nào gắn với di truyền khi nào có được một chào mời sản phẩm sản phẩm mạch lạc”. Ở thời điểm hiện tại, chúng tôi chưa thể biết được⁴¹ những báo cáo sức khỏe nào có thể cung cấp hoặc khi nào thì chúng được cung cấp”.

Mặc dù bị Diaz tố là một “mánh lới quảng cáo” do những hạn chế của nó, công ty 23andMe đã phát triển một tài sản giá trị dưới hình thức vật liệu di truyền từ 900.000 khách hàng của họ và điều này làm xoay chuyển mô hình kinh doanh của công ty theo cách cuối cùng sẽ tạo ra cả thắng lợi thương mại lẫn khoa học. Thông qua hợp tác với Quỹ Michael J. Fox⁴², 23andMe đã xây dựng được cái mà họ gọi là Cộng đồng Nghiên cứu Parkinson với vật liệu di truyền từ hơn 12.000 bệnh nhân Parkinson. Số lượng dữ liệu này có giá trị để các công ty được phát triển các loại thuốc chính xác, dẫn tới một thỏa thuận trị giá 60 triệu USD. Một khi mọi người vẫn tiếp tục chi trả khoản tiền 99 USD mà 23andMe ký kết với Genentech để lấy thông tin huyết thống, họ cũng góp phần xây dựng một cơ sở dữ liệu để công ty này bán cho các nhà sản xuất dược phẩm.

Một tập hợp những lo ngại khác về việc gia tăng các loại thuốc có gốc di truyền của chúng ta đến từ những người e ngại rằng việc phát triển các loại thuốc thế hệ kế tiếp xuất phát từ

bộ gen sẽ làm giảm sự quan tâm của con người đến chế độ ăn uống, môi trường và lối sống, điều này cũng sẽ làm tổn thương DNA và gây ra ung thư.

Đã có một sự phân hóa lớn trong các xu hướng kinh tế xã hội liên quan đến chế độ ăn uống và lối sống. Tôi nhận ra rằng để lường định chính xác giá trị thực của ai đó, ta chỉ cần xem người ấy gọi những món gì cho bữa điểm tâm của mình. Tôi đã từng điểm tâm với một người quen là tỷ phú. Chúng tôi hẹn nhau ăn sáng tại một khách sạn sang trọng. Tôi gọi bánh mì nướng kiểu Pháp và thịt nguội xông khói. Người phục vụ quay sang ông tỷ phú để chờ gọi món. “Quả việt quất”, ông ta phán. Chỉ một chén lớn quả việt quất chứa nhiều chất chống oxy hóa cùng một loại thức uống giúp tăng cường sức khỏe. Ngược lại, khi tôi dạy học tại trường Trung học Booker T. Washington ở West Baltimore vào những năm 1990, có đến 97% học sinh tham gia chương trình ăn trưa miễn phí và điểm tâm bằng những bịch khoai tây chiên cỡ nhỏ trên đường đến trường.

Khi ta tự trang bị cho mình ngày một nhiều thông tin hơn về các chiều hướng di truyền, tôi tin rằng hành vi của chúng ta sẽ có nguy cơ ngã theo các xu hướng kinh tế xã hội. Khi có thông tin về những khuynh hướng gắn liền với căn bệnh Parkinson của mình, Sergey Brin đã thay đổi thói quen cá nhân để cải thiện mọi thứ. Sự thật đáng buồn là ở những cộng đồng kiệt quệ về kinh tế xã hội như West Virginia hoặc cộng đồng nơi tôi dạy học ở Baltimore, nếu mọi người được cung cấp dữ liệu về các khuynh hướng di truyền của họ nhưng lại không có tiền hoặc không có các lựa chọn y tế để làm bất cứ điều gì nhằm giải quyết vấn đề này thì kết quả sức khỏe của họ sẽ như thêm phần

tiền định. Thay vì tạo cảm hứng để thay đổi hành vi như cách mà thông tin đã tạo ra nơi Sergey, kết quả xét nghiệm di truyền có nguy cơ khiến những người sẵn vốn mang mặc cảm bất lực tiếp tục dần sâu vào lối sống không lành mạnh.

Tiến sĩ Ronald W. Davis, giám đốc Trung tâm Công nghệ Di truyền Stanford đã nêu trường hợp một công ty (mà ông rất ủng hộ) làm cầu nối giữa di truyền học và các yếu tố môi trường.

BaseHealth là công ty khởi nghiệp của một sinh viên cũ của Davis. Một sản phẩm của công ty này là Genophen cũng giúp giải trình tự⁴³ gen của bạn giống như nhiều công ty khác nhưng tiếp đó sẽ sử dụng một “công cụ rủi ro” (một chương trình dữ liệu lớn áp dụng các thuật toán xuyên suốt thông tin y tế, hành vi và môi trường) để đưa ra một tập hợp những khuyến cáo cá biệt hóa về hành vi và điều trị đi kèm với các dữ liệu di truyền về những căn bệnh mà bạn đang mắc phải hoặc có khuynh hướng mắc phải. Davis mô tả công trình của Genophen là “rất hấp dẫn bởi tham vọng của nó”.

Với tôi, Genophen sẽ lấy đi tất cả những thông tin di truyền mà tôi kế thừa rồi kết hợp nó với một loạt các điểm dữ liệu từ cuộc sống của tôi, từ việc tôi lớn lên trong một căn nhà ẩm đầy khói xì gà, từ việc tôi tính toán các hóa chất mà các nhà máy hóa chất ở Charleston thải vào không khí, cho đến các yếu tố tích cực hơn như chế độ ăn uống lành mạnh bậc nhất mà vợ tôi đặt ra cho tôi bên cạnh việc chạy bộ và chơi quần vợt. Những dữ liệu này và rất nhiều chi tiết khác trong cuộc sống của tôi được đưa qua các mô hình máy tính giúp khai thác cả một núi dữ liệu bên trong các máy chủ của Genophen, từ đó chẩn đoán những căn bệnh hoặc điều kiện của tôi, cùng với những gì tôi có nhiều

(hay ít) khả năng mắc phải trong tương lai. Tôi sẽ được cung cấp một kế hoạch cá nhân về các biện pháp điều trị và những thay đổi hành vi cần thực hiện để đáp ứng những điều kiện của bản thân và để giảm khả năng mắc bệnh trong tương lai.

BaseHealth cũng cố gắng giải quyết những lo lắng của Bert Vogelstein về việc bệnh nhân do không biết phải xử lý thế nào với các thông tin họ nhận được nên buộc lòng phải bán sản phẩm của họ chỉ riêng cho các bác sĩ. Các bác sĩ tiếp cận thông tin của Genophen⁴⁴ thông qua bảng điều khiển mà chỉ họ và y tá mới có quyền truy cập từ phòng khám. Bác sĩ sắm vai một người phiên dịch và hướng dẫn, một chuyên gia được đào tạo để giúp bệnh nhân sử dụng tốt nhất dữ liệu sức khỏe của mình.

Chi phí cho việc này vượt quá khả năng chi trả của hầu hết mọi người nhưng hiện đang giảm rất nhanh. Một xét nghiệm tại trung tâm PGDx của Luis Diaz có giá từ 4.000 đến 10.000 USD tùy vào mức độ chi tiết của xét nghiệm. Cách đây ba năm⁴⁵, giá của một xét nghiệm kiểu này rất dễ làm nản lòng: 100.000 USD.

Theo Diaz, mục tiêu cuối cùng là giảm chi phí xuống nhiều hơn nữa và làm sao để loại xét nghiệm này được các công ty bảo hiểm chi trả, qua đó nó có thể được áp dụng ở quy mô lớn hơn. Tại thời điểm Lukas Wartman điều trị, khối ung thư của anh đã được giải trình tự nhờ trường đại học nơi anh làm việc đã trang bị hàng loạt máy giải trình tự mà các đồng nghiệp của Wartman có thể sử dụng miễn phí. Nếu như không làm việc tại một viện di truyền và không được mọi người yêu quý, anh có lẽ đã từ trần ở độ tuổi ba mươi với căn bệnh bạch cầu lym-phô cấp tính.

Vogelstein lạc quan cho rằng đó chỉ là một vấn đề ngắn hạn. Theo ông, “chắc chắn, trong 20 năm nữa, việc giải trình tự những cặp cơ bản trong DNA người sẽ là điều rất bình thường. Điều đó có thể thực hiện ngay bây giờ và chi phí sẽ vào khoảng gần 1.000 USD, đó là mức giá đã được lập từ nhiều năm trước. Nhưng trong 20 năm nữa, giá cả chắc chắn sẽ thấp hơn nhiều. Công nghệ để làm đã sẵn có, tất nhiên là chưa thể triển khai cho hàng tỷ người, nhưng điều đó là hoàn toàn khả thi trong 20 năm tới. Như vậy, tất cả những ai mong muốn (dĩ nhiên sẽ có nhiều người muốn trong cái thế giới đang không ngừng phát triển này) đều có thể nhận được việc giải trình tự bộ gen của mình”.

PHỐI LỘN VỚI VOI MA-MÚT

Có một nhóm doanh nhân cho rằng ngay cả những nghiên cứu di truyền tiên tiến nhất đang triển khai bên trong và xung quanh các cơ sở học thuật cũng quá thiếu óc tưởng tượng. Những nhà nghiên cứu này đang tiến hành những đổi mới có vẻ xa vời đến mức khó tin chúng là thật.

Hãy bắt đầu với Craig Venter, một nhà khoa học làm việc tại Viện Y khoa Quốc gia (NIH) ở thời điểm Dự án Gen Người khởi động.

Venter là con thứ hai trong một gia đình bốn con⁴⁶, lớn lên giữa tầng lớp lao động San Francisco. Thiếu kiên nhẫn là một tính cách thường trực nơi ông. Có động lực nhưng lại rất chóng chán⁴⁷ như một đứa trẻ, lập kỷ lục trong đội bơi thời trung học nhưng lại bị loại khỏi đội do bảng thành tích kém. Với tư cách

là một nhà khoa học của NIH làm việc cho Dự án Gen Người, Venter đã triển khai một phương pháp để thu thập thông tin về gen người nhanh hơn.

Khi ông xin người đứng đầu Dự án Gen Người⁴⁸ 5 triệu USD để giải trình tự toàn bộ nhiễm sắc thể X của người bằng kỹ thuật mới của mình, ông được trả lời rằng chi phí như vậy là quá lớn. Đáp lại, Venter xin nghỉ việc và mở một công ty riêng để cạnh tranh với Dự án Gen Người. Ông chạy đua với họ trong việc xây dựng bản đồ gen, buộc họ phải làm việc vất vả hơn, nhanh hơn và thông minh hơn trong một cuộc đua mà cuối cùng hai bên có thể tuyên bố hòa.

Venter mới đây đã khởi đầu hai công ty mà tham vọng không gì khác hơn là tăng thêm vài chục năm sống cho đời người. Công ty đầu tiên, Synthetic Genomics, đã công bố một dự án vào năm 2014 nhắm đến biến đổi gen của lợn để tạo ra các bộ phận có thể cấy ghép một cách an toàn vào cơ thể người. Quá trình này được gọi là cấy ghép dị chủng và liên quan đến việc điều chỉnh bộ gen lợn làm sao để phôi lợn lớn lên cùng các cơ quan dùng để cấy ghép cho người. Trọng tâm ban đầu là phổi⁴⁹, nhưng vào thời điểm thông báo, Venter cho rằng cũng có thể triển khai được cho cả tim, thận và gan.

Khi cấy ghép dị chủng được triển khai và trở thành một can thiệp y tế chủ đạo, ý tưởng chuẩn về hiến tạng và cấy ghép có thể sẽ bay biến. Nếu như phổi, thận và tim tương thích với cơ thể người có thể phát triển được trên cơ thể lợn, những cơ quan này sẽ không còn là nguồn tài nguyên khan hiếm nữa. Lấp một quả thận mới có thể sẽ không khó khăn hoặc lạ lẫm hơn là bao so với phẫu thuật thay khớp gối.

Công ty về di truyền thứ hai của Venter thậm chí còn táo bạo hơn. Human Longevity, Inc. (HLI) mong muốn sử dụng dữ liệu di truyền để đẩy lui các hiệu ứng lão hóa. “Lão hóa là yếu tố rủi ro duy nhất ở hầu hết những chứng bệnh lớn nơi người”, các tài liệu quảng cáo của HLI đã nhấn mạnh như vậy. Venter và các đồng nghiệp của ông tin rằng bằng cách xây dựng một trung tâm lớn nhất thế giới để lập bản đồ toàn bộ bộ gen, các nhà khoa học của HLI sẽ phát triển được các sản phẩm làm chậm tiến trình lão hóa. Peter Diamandis, đồng sáng lập với Venter, nói rằng “trong khoảng thời gian từ 1910 đến 2010, những cải thiện về y tế và điều kiện vệ sinh đã làm tăng tuổi thọ con người lên 50%, từ 50 đến 75 tuổi. Ngày nay, với sự phát triển theo cấp số nhân⁵⁰ của công nghệ mà điển hình là các công nghệ tiên phong với kỹ thuật tiên tiến của HLI, chúng ta có nhiều tiềm năng còn gia tăng đáng kể hơn nữa tuổi thọ của con người”.

Dù các mục tiêu của Venter và Diamandis nghe có vẻ khó tin, họ đã có những tiến bộ nhanh chóng và ấn tượng. HLI gần đây đã quy tụ⁵¹ những đối tác y khoa tốt nhất thế giới, trong đó có cả PGDx. Theo một trong những nhà đầu tư và cũng là thành viên hội đồng quản trị của công ty này, HLI đã tăng vốn liên doanh lên 70 triệu USD⁵² chỉ sau tám tháng tồn tại và hiện đang là trung tâm lớn nhất thế giới lập bản đồ toàn bộ bộ gen.

Venter không chỉ nổi tiếng với những dự án táo bạo hướng đến tương lai của di truyền học, ông thậm chí còn đi xa hơn bằng việc tạo ra một trong những ngành nghiên cứu mới, thách thức cả điều không thể, không chỉ đơn thuần bằng việc kéo dài đời sống mà còn đưa về trở lại chính sự sống đã bị hủy diệt.

Vài năm trước⁵³, một nhóm các nhà khoa học đã sử dụng DNA

của một chú dê rừng Tây Ban Nha, một loài dê hoang dã bản địa sống trên dãy Pyrénées vốn đã tuyệt chủng vào năm 2000, để tạo phôi. Những phôi này được cấy vào dạ con của 57 con dê bình thường (như thể *chưa bị tuyệt chủng*). Một trong những mầm phôi này đã đậu thai và một chú dê nhà vào năm 2003 đã sinh ra một cá thể dê hoang dã. Được chăm sóc tốt nhưng chú dê con hoang dã này chỉ sống được vài phút⁵⁴ sau khi ra đời. Tuy vậy, khả năng tuyệt vời kia vẫn để lại nhiều dấu ấn trong tâm trí của các nhà nghiên cứu hiếu kỳ và thích khám phá.

Vào năm 2012, dự án Revive & Restore (Hồi sinh & Khôi phục)⁵⁵ được triển khai ở San Francisco để đưa những động vật đã tuyệt chủng trở lại với cuộc sống bằng công nghệ gen tiên tiến. Revive & Restore cho rằng DNA của nhiều loài động vật đã tuyệt chủng nếu được bảo quản tốt vẫn có thể giúp đưa những con vật này trở lại cuộc sống. Điều này tương tự như trường hợp của dê núi Pyrénées⁵⁶, nghĩa là phải tìm ra loài động vật có bộ gen gần giống nhất và cấy vào đó phôi của động vật đã tuyệt chủng. Nhiều nỗ lực đang được triển khai⁵⁷ để “ngăn tuyệt chủng” loài bồ câu đưa thư, loài gà lôi mái và một loài ếch Úc vốn nổi tiếng nhờ sinh con qua đường miệng.

Không rõ công nghệ này có thể đi xa đến đâu bởi việc tạo phôi của dê núi Pyrénées và đưa giống voi Mammoth trở lại Trái Đất là hai chuyện khác nhau. Nếu điều đó khả thi (chính các nhà khoa học của Revive & Restore cũng thừa nhận rằng, với công nghệ hiện tại, điều đó có thể vẫn chưa thực hiện được), liệu chúng ta có thật sự muốn trở ngược lại thời gian? Đó lại là một câu chuyện khác, giống như tiềm năng phát triển những trẻ sơ sinh được “thiết kế”, qua đó tiến bộ khoa học và công nghệ

đã trao cho con người những năng lực thần thánh. Cũng tương tự như cách mà hành vi con người làm biến đổi khí hậu của trái đất, những tiến bộ trong di truyền học có thể làm thay đổi hệ sinh thái của thế giới. Loài vật thường bị tuyệt chủng vì một lý do nào đó. Đưa chúng trở lại sẽ làm thay đổi chuỗi thức ăn và có thể tạo ra những chủng virus và vi khuẩn mà thiên nhiên đã không thích ứng để dung chứa. Một khi khả năng điều khiển cuộc sống của chúng ta phát triển mạnh mẽ hơn, nó cần phải được kiểm soát bằng lương tri của chính chúng ta.

THEO KỊP CUỘC ĐUA DI TRUYỀN

Có lý do tốt để hầu hết những tiến bộ vượt bậc về di truyền đều đến từ Hoa Kỳ,⁵⁸ nhưng việc các quốc gia khác (đặc biệt là Trung Quốc) bắt đầu theo kịp chỉ là vấn đề thời gian mà thôi.

Có ba thứ cần thiết để tạo ra những tiến bộ đột phá trong khoa học đời sống: những nhà khoa học vĩ đại, đầu tư nhiều cho nghiên cứu học thuật và một thị trường vốn đầu tư mạo hiểm giúp biến những nghiên cứu học thuật này thành sản phẩm thương mại.

Lý do chính khiến Hoa Kỳ đang dẫn đầu là bởi các nhà khoa học quốc tế hàng đầu vẫn đang được mời gọi gia nhập vào các trường đại học Hoa Kỳ. Trong số những nhà khoa học có công trình được trích dẫn nhiều nhất trên thế giới, cứ tám người thì lại có một người sinh ra tại các nước đang phát triển, nhưng 80% trong số họ lại đang sống tại các nước phát triển. Hệ thống các trường đại học Hoa Kỳ tạo cho các nhà khoa học nước ngoài

nhiều cơ hội mà họ không có được ở tại đất nước mình. Một cuộc khảo sát trên 17.000 nhà khoa học tại 16 quốc gia cho thấy các nhà nghiên cứu nước ngoài thường di cư vì hai lý do: cải thiện triển vọng nghề nghiệp của họ và được tham gia vào các nhóm nghiên cứu xuất sắc. Hoa Kỳ làm tốt trên cả hai phương diện này và đã được tưởng thưởng xứng đáng. Trong tất cả các hệ thống xếp hạng có uy tín của các ngành khoa học trên toàn thế giới, Hoa Kỳ luôn chiếm vị trí áp đảo. Hoa Kỳ là đích đến số một cho các nhà khoa học nước ngoài từ hầu hết mọi quốc gia.

Nhưng bất chấp tất cả những ưu thế vượt trội của Hoa Kỳ trong việc nuôi dưỡng trí tuệ và thành tựu khoa học, quốc gia này vẫn không đảm bảo sẽ duy trì mãi sự thống trị đó. Có thể trong suốt phần đời còn lại của tôi sẽ không có dự án R&D (nghiên cứu và phát triển) nào mở ra nhiều kiến thức khoa học hơn Dự án Gen Người, một dự án tập hợp các nhà khoa học đến từ khắp nơi trên thế giới (đã có những công dân đến từ Úc, Anh và Pháp tham gia vào nhóm NIH). Đó là những nhà khoa học đến từ các trường đại học tên tuổi và có uy tín. Nhưng khi Bill Clinton công bố bộ gen người dự thảo, ông cũng đã cần trọng nêu tên một nhóm nghiên cứu vốn chỉ đóng góp khoảng 1% trong việc giải trình tự: Viện Di truyền học Bắc Kinh.

Trong vòng 15 năm kể từ cuộc đua lớn nhằm giải trình tự bộ gen người, Trung Quốc đã nổi lên như một quốc gia dẫn đầu trong nghiên cứu di truyền. Không còn đơn giản chỉ là một tổ chức đóng góp 1%⁵⁹ vào những thành quả nghiên cứu, Viện Di truyền học Bắc Kinh (BGI - Beijing Genomic Institute) hiện là trung tâm nghiên cứu di truyền lớn nhất thế giới, sở hữu nhiều máy giải trình tự gen hơn cả trên toàn bộ Hoa Kỳ. Một số nhà

nghiên cứu của cơ quan này⁶⁰ đã bắt đầu nói đến việc giải trình tự gen của hầu hết trẻ em Trung Quốc.

Từ năm 1998, đầu tư của Trung Quốc cho R&D⁶¹ đã tăng gấp ba lần. Trong khi⁶² tỷ trọng R&D trên toàn cầu của Hoa Kỳ giảm từ 37% xuống còn 30% trong thập kỷ qua, tỷ trọng này của Trung Quốc đã tăng từ khoảng 2% lên 14,5%. Với gần 2% GDP khổng lồ của Trung Quốc dành cho R&D, quốc gia này đang trội hơn về thống kê, qua mặt cả châu Âu, trong bối cảnh Hoa Kỳ vẫn đang chật vật để giữ vững vị trí dẫn đầu.

Trong lúc đầu tư cho R&D của Trung Quốc vẫn đang tiếp tục gia tăng⁶³, đầu tư cho R&D của Hoa Kỳ trong những năm gần đây đã thấp hơn mức của năm 2008, một tác động phụ kéo dài của việc cắt giảm ngân sách cho nghiên cứu do khủng hoảng tài chính. Cùng với tình trạng mất nhà cửa và thất nghiệp, những hành vi thiếu trách nhiệm trong lĩnh vực dịch vụ tài chính đã làm giảm tài trợ cho nghiên cứu ung thư.

Hoa Kỳ là quốc gia sản sinh ra những bài báo khoa học và kỹ thuật đứng thứ hai thế giới (nếu tính 28 quốc gia của Liên Âu là một), đóng góp một phần tư tổng số lượng này của thế giới. Nhưng số bài báo của Hoa Kỳ đã sút giảm trong thập kỷ qua. Trong khi đó, số các bài báo của Trung Quốc đã tăng vọt⁶⁴ từ 3% đến 11%, biến nước này thành quốc gia có số bài báo khoa học được công bố đứng thứ ba thế giới.

Tài trợ cho R&D và các bài báo khoa học là căn bản tri thức cho nghiên cứu, là những viên gạch lát nền cho việc phát hiện ra các loại thuốc chống ung thư mới và những tiến bộ y học làm thay đổi cuộc sống.

Chiến lược của Trung Quốc bắt nguồn từ các lãnh đạo cấp cao của chính phủ nước này. Hội đồng Nhà nước Trung Quốc đã xác định⁶⁵ nghiên cứu di truyền là một cột trụ kinh tế phục vụ cho tham vọng công nghiệp thế kỷ 21 của họ. Trong vòng ba năm, chính phủ nước này⁶⁶ đã thu hút thành công 80.000 tiến sĩ gốc Hoa được đào tạo ở phương Tây về làm việc trong nước.

Các quan chức chính phủ và lãnh đạo doanh nghiệp Trung Quốc mà tôi có dịp trao đổi về vấn đề này đã đưa ra những thời hạn chiến lược rõ ràng. Họ tin rằng chính họ đã bỏ lỡ mất cơ hội (và những lợi ích đi kèm) trở thành quốc gia dẫn đầu về Internet. Một giám đốc điều hành Trung Quốc nói với tôi rằng ông tin sự phồn vinh và quyền lực có được từ vị thế quốc gia trung tâm về thương mại trên nền tảng Internet sẽ chỉ cho phép Hoa Kỳ kéo dài thời kỳ thống trị của họ như một siêu cường thêm mười năm nữa. Nhiều nhà lãnh đạo quyền lực nhất Trung Quốc tin tưởng rằng di truyền học là ngành công nghiệp trị giá hàng tỷ USD trong thời gian tới và họ quyết tâm trở thành những người thống lĩnh. Một cơ hội đang được Trung Quốc lưu tâm theo dõi liên quan đến quy trình phát triển dược phẩm ở Hoa Kỳ. Nếu FDA không thay đổi quy trình phát triển dược phẩm nhằm tăng tốc phân phối các loại thuốc cá thể hóa nhờ vào công nghệ giải trình tự gen như Luis Diaz và Lukas Wartman đã mô tả thì rất có khả năng người bệnh sẽ tự ra nước ngoài (có thể là đến Trung Quốc) để điều trị.

Nòng cốt trong chiến lược trên của Trung Quốc là các công ty và viện nghiên cứu tương tự như BGI vốn đang sống trong vùng xám giữa khu vực nhà nước và tư nhân. Đó là những tổ chức tư nhân trên danh nghĩa nhưng được thâm tóm bằng

nguồn vốn từ chính quyền trung ương (vốn rất quyết tâm chứng kiến những tổ chức này thành công vì lợi ích của Trung Quốc) và được tạo điều kiện về mặt cơ chế. Trong năm 2010, BGI đã nhận được một khoản tín dụng 1,58 tỷ USD từ Ngân hàng Phát triển Trung Quốc. Doanh thu ngày nay của BGI đến từ nhiều nguồn rất khó xác minh. Có một dạng thu nhập lớn là những khoản “hiến tặng vô danh”. Các nguồn khác bao gồm phân tích dữ liệu⁶⁷ cho các công ty dược phẩm, giải trình tự gen cho các nhà nghiên cứu và cá nhân cùng những khoản tiền được cho là đến từ các tổ chức chính quyền địa phương và trung ương. BGI cũng được hưởng lợi từ chi phí nhân công thấp của hàng nghìn nhân viên có thu nhập trung bình chỉ vào khoảng 1.500 USD/tháng.

Tôi nghĩ rằng cạnh tranh đến từ Trung Quốc thực sự là một điều hay. Sở dĩ Dự án Gen Người tiến triển nhanh như vậy là vì Craig Venter, một trong những nhà nghiên cứu đặc biệt quan trọng của họ đã bỏ ra ngoài để thành lập công ty cạnh tranh trực tiếp với chính dự án này. Tôi cũng cho rằng càng có nhiều nguồn vốn đổ vào nghiên cứu cơ bản về di truyền, thì kết quả thu được sẽ càng diễn ra nhanh hơn và người hưởng lợi chính là người dân trên toàn thế giới. BGI đã thông qua các công ty Internet Trung Quốc để hướng ra bên ngoài, qua đó ngay từ rất sớm đã tự khẳng định như một công ty toàn cầu. Một số hợp tác của trung tâm này với các tổ chức ngoài lãnh thổ Trung Quốc cũng đều nhắm đến mục đích thu lợi nhuận, kể cả với một tổ chức phi lợi nhuận của Hoa Kỳ là Autism Speaks trong việc giải trình tự DNA của 10.000 người mà gia đình có người mắc chứng tự kỷ.

Về phần còn lại của thế giới, câu chuyện trên có phần đa dạng hơn. Hiện tại, xét về mặt học thuật, châu Âu cũng hiện diện trên bản đồ nghiên cứu di truyền học nhưng còn kém xa Trung Quốc hoặc Hoa Kỳ trên bình diện thương mại. Các nhà khoa học hàng đầu từ Ấn Độ, Mỹ Latin và các nơi khác có khuynh hướng đổ về các trường đại học hoặc công ty của Hoa Kỳ cho dù vẫn đăng ký thường trú tại nước họ.

Nga là ví dụ điển hình nhất của việc *không* định hướng đất nước hướng tới ngành lai phối, vì những lý do xảy ra từ thời đầu Chiến tranh lạnh. Các nhà lãnh đạo Xô Viết đã không dành nhiều không gian cho nghiên cứu khoa học. Trong khi hệ thống của Liên Xô sản sinh ra một số lượng lớn các nhà khoa học⁶⁸, công việc của những người này lại được lèo lái duy nhất bằng những toan tính chính trị và quân sự. Cuộc chạy đua lớn về không gian đã mang lại những tiến bộ vượt bậc ở cả Hoa Kỳ và Liên Xô, nhưng cùng lúc đó, các nỗ lực khoa học của Liên Xô đã bị che phủ bởi chính ý thức hệ của chế độ.

Có thể thấy một ví dụ qua Trofim Lysenko, nhà khoa học đã leo lên hàng ngũ lãnh đạo dưới chế độ Stalin. Lysenko đã chống lại di truyền học mà ông xem là một “giả-khoa-học tư sản”. Ông tin rằng những đặc tính của sinh vật được hình thành bởi chính môi trường của nó và được truyền tiếp qua con cái. Theo quan điểm khoa học của Lysenko⁶⁹, nếu bạn vặt hết toàn bộ lá cây, thế hệ những cây tiếp theo cũng sẽ trơ trụi, một cách tiếp cận khoa học rất khôi hài.

Lysenko đã thuyết phục Học viện Nông nghiệp Liên Xô⁷⁰ rằng nghiên cứu về di truyền là tối tệ cho đất nước và sự nghiệp cách mạng, chính vì vậy các trường học đã loại bỏ bất cứ thứ gì

liên quan đến di truyền trong sách vở và chương trình giảng dạy. Các nhà khoa học Liên Xô đã học cách xếp hàng để công bố các bài báo với kết quả vô lý lặp lại lý thuyết của Lysenko. Những người ủng hộ việc nghiên cứu theo kiểu Lysenko⁷¹ đã giành được tài trợ và các giải thưởng khoa học. Ở chiều ngược lại⁷², các nhà khoa học không đồng ý với Lysenko đã bị bỏ tù và đôi khi còn bị hành quyết.

Việc thiếu vắng các hoạt động có ý nghĩa trong lĩnh vực di truyền học ở nước Nga ngày nay có nguồn gốc sâu xa từ Lysenko. Quan điểm của ông đã được soạn thành luật trong bộ luật năm 1948 của Liên Xô, và di truyền học Mendel đã không trở lại với chương trình học của Nga suốt nhiều năm sau khi Lysenko qua đời ở thời điểm những năm 1970. Bộ gen “chủng tộc Nga” đầu tiên⁷³ đã không được giải trình tự mãi cho đến năm 2010, khi quốc gia này sử dụng các thiết bị mua của Hoa Kỳ và BGI.

ĐỔI MỚI CHO MỌI NGƯỜI

Phần lớn đổi mới trong các ngành khoa học đời sống từ Trung Quốc, châu Âu và Hoa Kỳ bước đầu đã giúp cho các hộ gia đình và xã hội thịnh vượng hơn. Những công nghệ như giải trình tự gen đã đưa ra nhiều giải pháp mới thú vị cho những người như Lukas Wartman, nhưng trên khắp thế giới, hàng triệu người vẫn đang chết trong bối cảnh có thể phòng ngừa được chỉ vì không tiếp cận được thông tin y khoa hoặc những điều trị đơn giản.

Trong lúc những Craig Venter trên thế giới đang tranh đua nhau để hướng đến những đột phá mang tính tiên phong thì

cũng có những người khác đang tìm cách khai thác cơ sở hạ tầng viễn thông (vốn đang tăng trưởng nhanh chóng trong một thế giới phát triển) nhằm cung cấp các tiện ích chăm sóc sức khỏe hàng ngày tốt hơn. Cung cấp dịch vụ y tế sẽ không bao giờ có sự bình đẳng, nhưng các sáng kiến tiên phong để mở rộng khả năng tiếp cận chăm sóc sức khỏe thông qua các tuyến kinh tế xã hội đang bắt đầu được triển khai, giúp cải thiện cuộc sống trên quy mô lớn.

Cơ sở hạ tầng cho phép điều này thành khả thi chính là điện thoại di động. Sáu trong số bảy tỷ người⁷⁴ trên Trái Đất có điện thoại di động, nhiều hơn cả số người tiếp cận được nhà vệ sinh. Trong những chuyến đi của tôi đến châu Phi và các khu vực có thu nhập thấp ở Đông Nam Á⁷⁵, tôi thấy các chương trình dựa trên nền tảng điện thoại di động đã chứng minh là hiệu quả trong một loạt những can thiệp liên quan đến sức khỏe, bao gồm chẩn đoán, theo dõi và điều trị, hỗ trợ chuyên môn cho nhân viên y tế cộng đồng cùng các chương trình thúc đẩy giáo dục và nhận thức. Điện thoại di động rất phù hợp với các chức năng này bởi chúng gần như có mặt khắp nơi và dễ dàng tùy chỉnh với các ứng dụng đặc biệt. Các ứng dụng đặc biệt có thể cho phép truy cập vào phần cứng của điện thoại (như máy ảnh) và các ứng dụng chuẩn (như email, lịch và danh bạ liên lạc). Điện thoại có thể cho phép kết nối không dây với các thiết bị như máy đo huyết áp, máy đo điện tim và các cảm biến khác. Dĩ nhiên, một chiếc điện thoại di động sẽ không thể giải trình tự gen của ai đó nhưng nó có thể được dùng để lấy mẫu máu và truyền dữ liệu tới phòng thí nghiệm ở phía bên kia địa cầu.

Một trong những cách thú vị nhất mà viễn thông di động

được sử dụng để giải quyết vấn đề về sức khỏe tại các nước đang phát triển đến từ một công ty có tên là Medic Mobile. Tôi đã có dịp làm quen với Josh Nesbit, 27 tuổi, giám đốc điều hành của Medic Mobile, khi chúng tôi đang ở trong một khu rừng tại Colombia, nơi đặt căn cứ cuối cùng của du kích quân FARC. Josh là chuyên gia về ứng dụng di động được chúng tôi mời tham gia vào một chương trình của Bộ Ngoại giao Hoa Kỳ hợp tác với quân đội Colombia. Anh đã hướng dẫn tại chỗ các bên liên quan về cách thức sử dụng thiết bị di động để lập sơ đồ mìn cài trong khu vực nhằm giảm thiểu tổn thất về sinh mạng và thương tật.

Hồi là sinh viên đại học tại Stanford, Josh đã làm việc tại bệnh viện St. Gabriel ở vùng nông thôn Malawi, một trong những quốc gia nghèo nhất thế giới. Trong thời gian làm việc tại đó, anh bị ám ảnh khi chứng kiến rất nhiều bệnh nhân phải di chuyển rất xa để được chăm sóc y tế đơn giản. Mỗi lần đi khám bác sĩ đồng nghĩa với việc phải di chuyển hàng chục cây số đến bệnh viện. Nhân viên y tế cộng đồng cũng thường xuyên phải đi bộ hàng chục cây số⁷⁶ để chuyển giao hồ sơ bệnh án viết tay cho bệnh nhân. Josh cũng nhận thấy rằng việc nhận tin nhắn trên điện thoại di động ở vùng nông thôn nghèo tại Malawi còn tốt hơn nhiều so với lúc anh ở California, và đó không phải là điều gì đó bất thường cả. Tổ chức Y tế Thế giới ước tính vẫn đang thiếu hụt 4,3 triệu nhân viên chăm sóc y tế ở 57 nước đang phát triển⁷⁷, 36 trong số các nước này nằm ở châu Phi. Trong khi đó, viễn thông di động đã phủ sóng hầu khắp lục địa này. Josh kết nối các mối quan hệ và quyết định rằng nâng cấp hạ tầng di động sẽ là mục tiêu thành lập của Medic Mobile.

Anh bèn trở lại St. Gabriel và thiết lập một chương trình trang bị điện thoại di động cho 75 nhân viên y tế cộng đồng của bệnh viện, đồng thời đào tạo họ cách sử dụng điện thoại để cho phép bệnh nhân trả lời các câu hỏi y khoa cũng như theo dõi việc họ tuân thủ quy trình chăm sóc theo như hướng dẫn. Chương trình thí điểm kết thúc đã giúp tiết kiệm hơn 2.000 giờ làm việc và tăng gấp đôi năng lực chương trình điều trị bệnh lao phổi của bệnh viện.

Hiện tại, dự án lớn của Josh và Medic Mobile là cố gắng phát triển một công cụ sử dụng ánh sáng và camera trên điện thoại di động để chẩn đoán sốt rét và bệnh lao với chi phí dưới 15 USD. Josh nói với tôi rằng trong vòng mười năm tới, “sẽ có nhiều loại nhân viên y tế mới, tất cả đều được hỗ trợ bằng các công nghệ di động. Các hệ thống y tế sẽ được phân tán, đưa về địa phương dưới hình thức y tế dự phòng”. Anh nói thêm rằng “Công bằng về y tế sẽ có mặt ở nhiều nơi hơn nữa và lợi ích lớn nhất sẽ đến từ việc cung cấp các dịch vụ cơ bản cho các cộng đồng khó tiếp cận nhất. Thông tin chăm sóc sức khỏe ban đầu sẽ được cung cấp miễn phí cho mọi gia đình, các chính phủ và nhà khai thác mạng di động cũng sẽ không thu phí. Sẽ có vắc-xin phòng sốt rét, dịch tả và các căn bệnh chết người khác, đồng thời các công nghệ di động sẽ đóng một vai trò quan trọng trong việc phân phối chúng đến tất cả mọi người”.

Hàng chục chương trình chăm sóc sức khỏe di động giống như của Josh đã được triển khai thông qua các chương trình thí điểm trong 5 năm qua, kể từ thời điểm các mạng di động bắt đầu phủ sóng khắp lục địa châu Phi và số thuê bao cũng đã tăng lên đáng kể. Shimba Technologies, một công ty của Kenya⁷⁸ đã

phát triển một thư mục y tế di động và “ứng dụng tri thức” có tên là MedAfrica, nhằm giúp giải quyết những thách thức y tế ở nước sở tại, nơi chỉ có 7.000 bác sĩ đăng ký hành nghề, phục vụ cho 40 triệu dân trên cả nước. Ngân hàng Thế giới ước tính tỷ lệ bác sĩ trên 1.000 dân ở Kenya⁷⁹ là 0,2 người trong lúc, ở Hoa Kỳ, con số đó lớn gấp 10 lần vào thời điểm 2010.

Để giải quyết vấn đề thiếu hụt bác sĩ⁸⁰, Shimba cũng quyết định tận dụng lợi thế của mạng di động khi mà 93% người dân Kenya đang là chủ thuê bao điện thoại di động. Ứng dụng này có trình duyệt kiểm tra triệu chứng, thông tin sơ cứu, danh mục bác sĩ, một bộ định vị bệnh viện và các hệ thống cảnh báo⁸¹. Đối với một quốc gia có khu vực nông thôn rộng lớn⁸² và một hệ thống tiếp cận chăm sóc y tế quá mỏng như vậy, MedAfrica đã cung cấp một cách thức mới cho bất kỳ người dân Kenya nào sở hữu điện thoại di động để họ tiếp cận được một số hình thức chăm sóc sức khỏe, đưa nghiệp vụ y tế đến với người dân nông thôn trên cả nước.

Trong một nỗ lực nặng tính chuyên môn hơn, một sinh viên tốt nghiệp tại MIT đã thành lập EYenetra, một công ty cho phép đo thị lực của hơn hai tỷ người ở các nước đang phát triển vốn không có điều kiện để được kiểm tra mắt. EYenetra đã tìm ra cách để gắn trên điện thoại thông minh một mắt kính bằng nhựa được gọi là thiết bị nhìn. Bệnh nhân nhìn qua mắt kính được kết nối với một ứng dụng giúp chẩn đoán mức độ cận thị, viễn thị, loạn thị để được chỉ định loại mắt kính điều chỉnh thị lực cần đeo nếu như có nhu cầu. Điều này giúp tiết kiệm được một lần di chuyển⁸³ để đi khám bác sĩ và không phải sử dụng máy kiểm tra thị lực tự động trị giá đến 45.000 USD. Ngay sau khi

triển khai, công ty này đã thực hiện thành công⁸⁴ hơn 30.000 lượt kiểm tra thị lực và huy động 7 triệu USD vốn liên doanh từ nhà đầu tư mạo hiểm Vinod Khosla, cho phép công ty mở rộng hơn nữa phạm vi hoạt động.

Đây chính là tương lai của chăm sóc sức khỏe ở khu vực nông thôn. Đối với bất kỳ phần nào của cơ thể hoặc đối với bất kỳ dạng bệnh nào, luôn có một doanh nhân nghĩ ra cách sử dụng công nghệ di động để thu hẹp khoảng cách tiếp cận các dịch vụ y tế. Các công ty liên quan đến khoa học đời sống thành công trong 20 năm tới sẽ khai thác các công nghệ di động đang phát triển này để mang lại dịch vụ chăm sóc tốt hơn và rộng lớn hơn đến mọi góc ngách trên Trái Đất.

Một thế giới kết nối cao cũng sẽ tạo ra những cơ hội và khả năng mới cho chuyên môn y khoa, đồng thời cũng sẽ toàn cầu hóa chuỗi cung ứng cho chẩn đoán y tế. Tiến sĩ Deborah Schrag, Trưởng phòng Khoa học Dân số và Y học Ung thư tại Trung tâm Ung thư Dana-Farber/Harvard tin rằng tiết kiệm và hiệu quả thực tế có thể được phát hiện qua khai thác khả năng của dân làng ở những nơi như Bangladesh với nhiều người chưa hoàn tất bậc trung học, người được đào tạo y khoa trong bốn năm lại càng ít hơn rất nhiều.

Với 78 cơ quan, 206 loại xương và 640 cơ, chưa kể 25.000 gen, cơ thể chúng ta là cỗ máy phức tạp. Để phát triển hiểu biết toàn diện về cơ thể, trường y là một nơi cần thiết. Trong khi chúng ta theo truyền thống vẫn đào tạo bác sĩ thành những chuyên gia về toàn bộ cơ thể, Schrag nêu ra một câu hỏi đơn giản: Liệu chúng ta có thể chia nhỏ những khả năng chuyên môn đó rồi đào tạo toàn bộ một ngôi làng ở xa tít tắp để họ trở thành chuyên gia

toàn cầu về duy nhất một bộ phận cơ thể và cho một căn bệnh đặc thù nào đó?

Schrag gợi ý chúng ta xem ung thư vú như là một minh chứng. Phụ nữ được dò ung thư vú qua ảnh chụp X quang, và bác sĩ tiến hành chẩn đoán. Tuy nhiên, những ảnh chụp X quang vú này trên thực tế lại rất dễ đọc và hoàn toàn có thể đào tạo những lao động chi phí thấp ở đâu đó trên thế giới để làm công việc này. Họ có thể xem xét hàng chục nhũ ảnh⁸⁵, học cách phân loại chúng theo Hệ thống Dữ liệu và Báo cáo Nhũ ảnh từ những phim âm bản để nhận biết ung thư bằng xác định sinh thiết. Họ cũng có thể học cách nhận biết khi có điều gì đó bất thường, đánh dấu lại để tìm hiểu thêm và chuyển trường hợp đó cho các bác sĩ để họ cho ý kiến.

Việc tổng hợp thông tin và đưa ra phác đồ điều trị sẽ vẫn đòi hỏi kiến thức chuyên môn được tích lũy từ trường y, từ thực hành nội trú và thực tập y khoa. Các chuyên gia vẫn tiếp tục tồn tại, nhưng thời gian của họ có thể sẽ được sử dụng hiệu quả hơn. Họ sẽ tập trung vào những trường hợp đặc biệt cần điều trị thay vì mất nhiều thời gian cho hàng đống hồ sơ bệnh án của các ca bệnh thông thường. Dĩ nhiên, cùng với sự bùng nổ của tự động hóa trong thời gian tới, rất có khả năng việc xác định này sẽ do các robot thực hiện chứ không phải con người nữa.

Vậy điều đó có ý nghĩa gì đối một với phụ nữ khi cô ta đi chụp X-quang vú định kỳ hàng năm? Nó có nghĩa là dịch vụ sẽ nhanh và rẻ hơn. Người phụ nữ đó vẫn phải đặt hẹn, điền hồ sơ bảo hiểm và giấy tờ y khoa, đi xét nghiệm và chờ đọc kết quả. Nhưng thời gian chờ sẽ ngắn hơn và hóa đơn cũng sẽ ít tốn kém hơn. Hầu hết các công ty bảo hiểm y tế chỉ trả khoảng 170 USD⁸⁶

cho một lần chụp X-quang vú, những phụ nữ nào không có bảo hiểm trung bình phải trả 102 USD. Với việc vận dụng chuyên gia chi phí thấp để sàng lọc các bản chụp thông thường, ta sẽ thấy các chi phí giảm xuống.

Đó là một chiều kích khác của đổi mới: trong khi sự giàu có thường đến nhiều nhất trong ngắn hạn, sáng kiến lại có tiềm năng khiến mọi thứ rẻ hơn theo thời gian và lan tỏa ra một quy mô dân số lớn hơn. Nếu chi phí chụp nhũ ảnh giảm được đáng kể, xét nghiệm kiểm tra sẽ được thực hiện cho nhiều phụ nữ hơn. Ít ra đó cũng là hy vọng.

Dù rằng những ý tưởng như thế này có thể sẽ giúp các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc sức khỏe và bệnh nhân tiết kiệm được tiền bạc trong dài hạn, nhưng chúng rất khó thực hiện. Không chỉ là khó khăn và tốn kém trong xác định và đào tạo một lực lượng lao động không giống với cách làm thông thường, các nhà cung cấp dịch vụ và bệnh nhân sau đó còn phải cảm thấy thoải mái và tự tin với cách làm mới mẻ này. Hãy thử tưởng tượng, một sáng thức dậy, vợ bạn phát hiện thấy một khối u trong ngực. Bạn vội vàng đưa cô ấy đến bác sĩ để kiểm tra. Mười lăm phút sau khi khám, y tá đến và thông báo cho vợ bạn rằng các chuyên gia về ung thư vú - lưu ý là chuyên gia chứ không phải là bác sĩ nhé - nói rằng cô ấy ổn, không có vấn đề gì và có thể thoải mái ra về. Nhiều người, chẳng biết đúng hay sai, hẳn sẽ muốn có thêm một ý kiến thứ hai. Là tôi thì tôi sẽ muốn.

Tạo được sự tin cậy bền vững là một việc khó mà các bệnh viện phải làm hiện cho bệnh nhân và các thành viên gia đình họ ở khắp nơi cho đến khi việc sàng lọc ở hải ngoại được bình thường hóa. Làm người tiên phong sẽ có những lợi thế nhưng

đi kèm với đó cũng sẽ có những bất lợi. Dù vậy, xã hội Hoa Kỳ cũng đã chấp nhận những thay đổi tương tự trong quá khứ. Hãy nghĩ đến việc gia tăng các y tá làm công việc như tiêm vắc-xin chẳng hạn, vốn trước đó chỉ được thực hiện bởi chính các bác sĩ.

Việc áp dụng công nghệ mới cuối cùng sẽ diễn ra khi kết hợp các yếu tố dễ sử dụng, tiết kiệm về kinh tế và đáng tin cậy để hướng tới sự thay đổi.

NHỮNG GÌ TA BIẾT VỀ KHOA HỌC ĐỜI SỐNG CŨNG SẼ THAY ĐỔI

Tiến sĩ Davis đã đúng. Những gì đang xảy ra với chúng ta hiện tại cùng công nghệ di truyền cũng tương tự như những gì đã xảy ra vào thời điểm 1994, khi Internet thương mại ra đời. Công nghệ di truyền sẽ tác động đến sức khỏe của chúng ta lớn hơn bất kỳ sự đổi mới nào của thế kỷ 20. Chúng ta sẽ sống lâu hơn, nhưng cuộc sống sẽ trở nên phức tạp hơn khi phải quản lý nhiều thông tin và lựa chọn hơn. Chúng ta sẽ biết nhiều về sinh học và tương lai của mình hơn cả những gì có thể tưởng tượng ở thời điểm hiện tại.

Đồng hành và tạo điều kiện cho phát triển công nghệ di truyền là các công nghệ kết nối - những công nghệ kết nối ta với thông tin và với nhau - vốn đang phát triển mạnh hơn và ít tốn kém hơn. Những người hưởng lợi đầu tiên từ những đổi mới này sẽ là những người giống như người bạn tỷ phú vẫn thường điểm tâm với quả việt quất mà tôi đã đề cập, nhưng quá trình làm phổ biến những tiến bộ này bên trong và dọc theo các xã

hội sẽ chỉ mất 20 năm, nghĩa là trong khoảng thời gian sống của hầu hết những người đọc cuốn sách này.

Những thông tin tuyệt vời xuất hiện đây đó khiến tôi liên tưởng đến những gì Mark Twain đã nói trong cuốn *Life on the Mississippi* (Cuộc sống trên dòng sông Mississippi): “Khoa học là thứ gì đó mê hoặc. Ta đặt mỗi lợi suy đoán lớn như thế từ sự đầu tư sự kiện nhỏ nhoi như thế”. Khoa học đời sống đã từng là lĩnh vực mà ở đó ta sống với một lượng nhỏ nhoi sự kiện liên quan đến điều gì có thể đạt được trong chỉ một vài năm ngắn ngủi. Chúng ta sẽ biến những gì Mark Twain quan sát thành công cụ của lịch sử và học hỏi nhiều hơn về chính bản thân trong 20 năm tới, hơn cả những gì đã học được suốt những thế kỷ trước. Công nghiệp gen sẽ trở thành một ngành công nghiệp nghìn tỷ USD, giúp kéo dài cuộc sống và hầu như loại bỏ các căn bệnh hiện đang giết chết hàng trăm nghìn người mỗi năm.