

ადამიანის გენომის პროექტი - „ომიკების“ ერის დასაწყისი და უფრო მეტიც ანუ ქუდი მოიხადეთ, ბატონებო და ქალბატონებო!

„ცხოვრება დაუდგრომელს დუღილშია, ფეხ-შეუფერხებელს მოძრაობაშია, იგი თვის დუღილში, თვის მიმდინარეობაში ბევრს რთულს საქმეს და საგანს წამოგვიყენებს ხოლმე თვალ-წინ. ამ საქმესა და საგანს გარჩევა უნდა, ახსნა და თავისი ადგილის მიზომვა...“

ილია ჭავჭავაძე, ჟურნალ „ივერიის“ წინასიტყვაობა № 1. თბილისი, 3 მარტი, 1877 წელი

2000 წლის 26 ივნისს ამერიკის პრეზიდენტმა ბილ კლინტონმა თეთრ სახლში ადამიანის გენომის პროექტის „უხეში მონახაზის“ დასრულება დააანონსა და იქვე დააყოლა: „ყველაზე საოცარი რუკა, რაც კი კაცობრიობას ოდესმე შეუქმნია“ [5]. 2003 წლის 14 აპრილს კი ცნობილი გახდა, რომ ადამიანის გენომის სექვენირება ფაქტობრივად დასრულდა (თანაც, მოსალოდნელზე ორი წლით ადრე). რატომ იყო ადამიანის მთლიანი გენომის სექვენირება ასეთი მნიშვნელოვანი? რა შესაძლებლობებს გვაძლევს პროექტის ფარგლებში მოპოვებული ინფორმაცია? დავდექით თუ არა ახალი ეთიკური, იურიდიული და სოციალური საკითხების წინაშე?

1868 წელს რუსმა ქიმიკოსმა დიმიტრი მენდელეევი ქიმიურ ელემენტთა პერიოდული ცხრილი შექმნა და რამდენიმე ელემენტი, როგორცაა, მაგალითად, ვერცხლისწყალი და დარიშხანი, საუკუნეების მანძილზე იყო ცნობილი. აღნიშნულის საპირისპიროდ, დნმ-ის მოლეკულის ფიზიკური სტრუქტურის აღმოჩენიდან (უოთსონი და კრიკი, 1953) 40 წელზე ნაკლები დრო დაჭირდა თანამედროვე რევოლუციის დაწყებას გენეტიკაში - ადამიანის მთლიანი გენომის სექვენირებას. ჩემი აზრით, ამ ფაქტის მიზეზს მხოლოდ ტექნიკური რევოლუცია არ წარმოადგენს, არამედ იმის გააზრება, რომ სექვენირებული გენომი შეასრულებდა ბაზისური სამეცნიერო ცოდნის წყაროს. წარმოვიდგინოთ, თუნდაც, ზემოთ ნახსენები ელემენტთა პერიოდული ცხრილი, რომელიც ყველა საჯარო სკოლის საკლასო ოთახშია ჩამოკიდებული. ერთი შეხედვით, მასში თითქოს არაფერია განსაკუთრებული, მაგრამ ამასთანავე წარმოვიდგინოთ კაცობრიობა იმ ცოდნის გარეშე, რომელიც ამ ცხრილში დევს. ასევე ადამიანის გენომის რუკაც. თუმცა, მიმაჩნია, რომ დღეს მისი მნიშვნელობა მხოლოდ ამით არ შემოიფარგლება და იგი ვლინდება მის ტრანსკრიპტში. ერთ-ერთი გზა კი მედიცინაა და ამ გზის ჰორიზონტი სულ უფრო და უფრო მკაფიოდ მოჩანს.

ადამიანის გენომის პროექტი მნიშვნელოვანი გახდა იმის გაცნობიერებისთვის, რომ კვლევები, დაფუძნებული ერთი გენის, გენის პროდუქტის ან პროცესის შესწავლაზე, საკმარისი არ არის. 20-25 000 გენი და ასი ათასობით ცილა - დადგა ბიოლოგიის „ომიკების“ ხანა. მედიცინისთვის მნიშვნელოვანია დაავადების ბუნების რაც შეიძლება ზუსტი ცოდნა. ადამიანის გენომის პროექტი საშუალებას გვაძლევს, რაც შეიძლება ძირეულად ჩავწვდეთ დაავადების არსს იმის გათვალისწინებით, რომ გენები და მათი პროდუქტები დამოუკიდებლად არ ფუნქციონირებენ, არამედ მონაწილეობენ ერთობლივად, ურთიერთდაკავშირებული გზებით, ქსელებით და მოლეკულური სისტემებით. ამერიკელმა ექიმ-გენეტიკოსმა ფრენსის კოლინზმა კოლეგებთან ერთად ჟურნალ „Nature“-ში გამოაქვეყნა სურათი, სათაურით „გენომიკის მომავალი ეყრდნობა ადამიანის გენომის პროექტის საფუძვლებს“ [1]. ავტორების მიხედვით, სურათის (სურ. 1) შთაგონებას ცნობილი ამერიკელი არქიტექტორის ფრენკ ლოიდ რაითის დიზაინით შექმნილი შენობა წარმოადგენს. სურათზე შენობის სამირკველს აწერია - „ადამიანის გენომის პროექტი“. შენობის სამი სართული ასახავს ავტორების ხედვის სამ „მთავარ თემას“, კერძოდ: პირველ სართულზე „მდებარეობს“ თემა - „გენომიკა და ბიოლოგია“, მეორეზე - „გენომიკა და ჯანმრთელობა“, ხოლო, მესამეზე - „გენომიკა და საზოგადოება“. ვფიქრობ, ავტორების ეს საკმაოდ ამბიციური ხედვა ნათლად ასახავს ფაქტს, რომ დღეს გენომიკა

ბიოსამედიცინო კვლევის ცენტრალურ და კოჰეზიურ დისციპლინას წარმოადგენს. მედიცინის მომავალი მჭიდროდაა დაკავშირებული იმ ინფორმაციასთან, რომელიც ადამიანის გენომის ფარგლებში მოვიპოვეთ. ავტორები აქვე აღნიშნავენ ექვს „ელემენტს“, რომლებიც აუცილებელი არიან გენომიკის გაფართოებისთვის. „ელემენტები“ ასახულია შენობის იმ ექვს სვეტზე, რომლებიც კვეთენ ნაგებობის სამივე სართულს (ამ „ელემენტების“ განხილვა, ამჟამად ჩემი ესეის ნაწილს არ წარმოადგენს).

ჩემი აზრით, სარგებელი, რომელსაც ადამიანის გენომის პროექტი მოიტანს მედიცინისთვის, ფართოა. მას შემდეგნაირად ჩამოვყალიბებდი:

- ადამიანის დაავადებათა მექანიზმების უფრო ნათლად გაგება/წარმოდგენა და გენეტიკური გავლენის როლის უკეთესი შეფასება მრავალი მდგომარეობის, მათ შორის ფსიქიატრიული და ნევროლოგიური დარღვევების შემთხვევაში;
- გავრცელებული დაავადებების უფრო სწრაფი და იაფი დიაგნოსტიკა;
- გენეტიკური დაავადებების ბიოქიმიური და ფიზიოლოგიური მექანიზმების უფრო მეტად ნათლად გაგება/წარმოდგენა - „ფოკუსი მიმართული იმ მექანიზმებისკენ, რომელთა საშუალებითაც შესაძლებელია დაავადების განკურნება“ [3].
- ტექნიკის გაუმჯობესება წამლის დიზაინის შესაქმნელად (ფარმაკოგენომიკა);
- გენური თერაპია;
- გერმინაციული გენური თერაპია.

ადამიანის სექვენირებული გენომის წყალობით გაიზარდა ონკოლოგიის პერსპექტივები. მაგალითად, მე ვარ მკვლევარი და ვსწავლობ ძუძუს კიბოს გენეტიკურ/ეპიგენეტიკურ ასპექტებს და მაინტერესებს ინფორმაცია კონკრეტული გენების შესახებ. ინტერნეტის წყალობით ვეწვევი ადამიანის გენომის საინფორმაციო ბაზას და ვნახავ, თუ რას წერენ მკვლევარები ამ გენების შესახებ, მათ შორის მათი პროდუქტების სამგანზომილებიან სტრუქტურას, მათ ფუნქციას/ებს, შესაძლოა დეტრიმენტულ მუტაციებს, ურთიერთქმედებას სხვა გენებთან, ქსოვილებს სადაც აღნიშნული გენებია აქტიური, დაავადებებს, რომლებიც ასოცირებული არიან მათთან და ა.შ. ჩემი კვლევის არსენალი ფართოა, თუ ჰკვიანურად ვიმუშავებ, შეიძლება ფარმაკოგენომიკის საკითხებიც კი წამოვწიო წინ.

ადამიანის გენომის პროექტმა საფუძველი ჩაუყარა პერსონალიზირებული მედიცინის განვითარებას. მიუხედავად იმისა, რომ ჯერ კიდევ ამ მიმართულების დასაწყისში ვიმყოფებით, გზა ხსნილი გვაქვს, ჩვენ უკვე გადავდგით დიდი ნაბიჯი. მომავალში, მედიცინა ადამიანის გენომის პროექტის წყალობით იქნება პრედიქციული, პრევენციული და პერსონალიზირებული. „დაავადების მოლეკულურ საფუძვლებზე აქცენტირებას დიდი გავლენა ექნება იმ პაციენტებზე, რომლებიც მოელიან სამედიცინო დახმარებას და ასევე, მომავალი თაობის ექიმების მიერ ავადმყოფობის აღქმაზე“ [4], წერს ჰანს რეინბერგერი, ბიოლოგიურ მეცნიერებათა ისტორიის და ეპისტემიოლოგიის მკვლევარი.

ადამიანის გენომის პროექტმა წამოჭრა ეთიკური, იურიდიული და სოციალური საკითხებიც, რომლებსაც ვერ გავეცევით. ჩემი აზრით, მედიცინა არ უნდა წარმოვიდგინოთ საზოგადოებრივი ცხოვრებისგან მოწყვეტილ, განყენებულ სფეროდ. მიღწევა თუ მარცხი ცნობილი უნდა იყოს მთელი საზოგადოებისთვის. კონკრეტულ საკითხზე ცოდნის კონსტრუირებისას არ უნდა დაგვავიწყდეს, რომ პრაქტიკის საგნის გარშემო მსჯელობის გზები ფართო უნდა იყოს. პირველი კითხვა, რომელიც ადამიანის გენომთა მიმართებით ჩნდება შემდეგია: „პროექტის ფარგლებში ან მისი საშუალებით სამომავლოდ მოპოვებული ცოდნა გამოიყენება თუ არა პიროვნების დისკრიმინაციისთვის?“ მაგალითად, დამსაქმებლები უარს ეტყვიან სამუშაოს მაძიებელს სამსახურზე და დაზღვევაზე, მათი გენებით განსაზღვრული ჯანმრთელობის მდგომარეობის გამო? [2].

ეს საკითხი, შეიძლება პირველ ზოგად კატეგორიაში შევიყვანოთ - გენეტიკური ინფორმაციის

საჯაროობა. მეორე ძირითადი კატეგორია, ჩემი აზრით, გენურ ინჟინერიას ეხება. აღნიშნულ თემაზე კამათი ადამიანის გენომის პროექტის დაწყებამდეც მიმდინარეობდა. თუ სომატური უჯრედების გამოყენება ნაკლებად არაეთიკურადაა ჩათვლილი, ჩარევა გერმინოგენულ უჯრედებზე ცხარე კამათის საკითხია. ამ კატეგორიაში შედის „Genetic Enhancement“-იც, რომელიც არა მხოლოდ ეთიკური, არამედ სამეცნიერო კამათის საგანიცაა. ვფიქრობ, აღნიშნულ საკითხებზე მთელმა საზოგადოებამ უნდა იმსჯელოს და არა ავტორიტარულმა ინსტიტუტებმა. აღნიშნულ საკითხებზე მსჯელობისთვის 1990 წელს ადამიანის გენომის პროექტის ინტეგრალური ნაწილი გახდა ELSI (Ethical, Legal, and Social Implications) პროგრამა [6].

ადამიანის გენომის პროექტი...

