

## რუკა ჩვენს წინ

ჰომო საპიენსი 200 000 წლისაა. მან ახლახანს გაშიფრა საკუთარი გენომი.

ამოიხსნა გეგმა, რომლითაც მოწობილია ცოცხალი ორგანიზმი.

გაიშიფრა კოდი, რომლითაც ცოცხალი ახერხებს, იცოცხლოს.

ადამიანმა 1990-2003 წლებში ჰაკერით გატეხა პროგრამა, რომლითაც ის ცოცხლობს და რომელიც მას არ შეუქმნია.

ათასწლეულების განმავლობაში მედიცინა ორგანოებისა და ორგანოთა სისტემების დონეს ვერ სცილდებოდა. სინათლის მიკროსკოპით გონიერმა ადამიანმა დაინახა ქსოვილები და უჯრედები, ელექტრონული მიკროსკოპით – სუბუჯრედული სტრუქტურები და მაკრომოლეკულები.

მაკრო- და მიკროანატომიის შესწავლის პარალელურად, გენეტიკოსები სწავლობდნენ დამემკვიდრების პრინციპებს: გზა მენდელისეული "ფაქტორებიდან" (1866 წ.) იოჰანსენის "გენამდე" (1909 წ.), მაგრამ რთული წარმოსადგენი იყო, რამდენად მჭიდრო კავშირი არსებობდა ამ ყველაფერს შორის.

დღესდღეობით მრავალი დაავადების შესახებ ფუნდამენტური წარმოდგენები შეგვექმნა: კარგად ცნობილი პათოლოგიები ქრომოსომებში "ჩაღვანდნენ" და კონკრეტული მოლეკულური საფუძველი შეიძინეს.

ფილიპ გოშესთან 1882 წელს მისული ქაღალტონი, რომელსაც სპლენომეგალია ჰქონდა, ატარებდა მუტაციას პირველი ქრომოსომის გრძელ მხარში, 21-ე პოზიციაზე, GBA (გლუკოციტოზოზიდაზას) გენში, რომელიც 155 234 447 – 155 244 861 ფუძეთა წყვილისგან შედგება;

B ტიპის ჰემოფილიის ("სამეფო ოჯახის დაავადება") საფუძველი X ქრომოსომის გრძელ მხარში, 27.1 და 27.2 პოზიციებს შორის არსებული F9 (კოაგულაციის ფაქტორი IX – ქრისტმასის ფაქტორი) გენია, რომელიც 139 530 733 – 139 563 463 ფუძეთა წყვილისგან შედგება.

ეს და სხვა მრავალი დაავადება გენების დონეზე, ასო-ასო, უფრო ზუსტად, ნუკლეოტიდ-ნუკლეოტიდზე იქნა გაშიფრული და ამოხსნილი. ჩვენ შევიმეცნეთ უამრავი დაავადების გენეტიკური საფუძველი და მედიცინამაც ამ მიღწევის სათავესო გამოყენება დაიწყო.

რესტრიქციული ენდონუკლეაზებით დაჭრილ ფრაგმენტებზე დაკვირვებით (RFLP – რესტრიქციული ფრაგმენტების სიგრძის პოლიმორფიზმი) შესაძლებელია თითოეული ადამიანის გენეტიკური "თითის ანაბეჭდები" მოვიპოვოთ, რომელსაც შთამომავლობაშიც გავევებით და აღმოვაჩნებთ.

ნამგლისებრუჯრედოვანი ანემიის პრენატალური დიაგნოსტიკის პრობლემური, ინვაზიური, ორსულობის გვიანი მთორე ტრიმესტრის პროცედურა (ნაყოფის სისხლის აღება), რომელსაც სიკვდილობის მაღალი ხარისხი ჰქონდა (5%) გამარტივებული, უსაფრთხო და უპრობლემო გახდა: RFLP-ანალიზი ქორიონის ხოლან აღებულ მასალაზე.

ნამგლისებრუჯრედოვანი ანემიის გარდა, სხვა არაერთი გენეტიკური დაავადებების, მაგალითად, ფენილკეტონურიის პრენატალური დიაგნოსტიკაა შესაძლებელი.

სამედიცინო საზოგადოება მხოლოდ დიაგნოსტიკას არ დასჯერდა – ფასდაუდებელმა გენეტიკურმა აღმოჩენებმა გენურ თერაპიას ჩაუყარეს საფუძველი. ეს "ახალგაზრდა თერაპიაა," სულ რაღაც რამდენიმე ათეული წლის:

მიიმე კომბინირებული იმუნოდეფიციტი (ადენოზინ დეამინაზას დეფიციტი), ქრონიკული გრანულომატოზური დაავადება, ლებერის მემკვიდრეობითი ამავროზი, ცისტური ფიბროზი – ეს იმ დაავადებების არასრული ჩამონათვალია, რომელსაც ჰომო საპიენსმა უკვე სცადა მოქმედება გენური თერაპიით და არსებითი შედეგებიც მიიღო. გაიაზრეთ, სულ რამდენიმე ათეული წელი! თუ ნაბიჯით უკან დავისევთ და უფრო დიდად შევხედავთ სურათს, ვნახავთ, რა ბრწყინვალე შედეგი გვაქვს! სავარაუდოა, რომ გენური თერაპია მომავლის მედიცინის განუყოფელი, ფასდაუდებელი მკურნალობის მეთოდი იქნება.

დაახლოებით 150 წლის წინ გრეგორ მენდელი თავისი ბარდების ახალ მოსავალს ელოდა, რათა ემპირიული დაკვირვებებით დამემკვიდრების ელემენტარული კანონზომიერებები შეესწავლა.

ღრმა რწმენით შეიძლება ითქვას, რომ მენდელს აზრადაც არ მოუვიდოდა ამგვარი მომავალი. დღევანდელი ტემპების პირობებში სადამდე მივალთ, მაგალითად, 150 წელიწადში? რა იქნება შემდეგ?

21-ე საუკუნის ჰომო საპიენსს უდიდესი შესაძლებლობები გაუჩნდა. დღეს ის გენებს ჭრის და კერავს – აღჭურვილია მოლეკულური მაკრატლებით (რესტრიქციული ენდონუკლეაზებით), უამრავი მეთოდით (პოლიმერაზული ჯაჭვების რეაქცია, ნორზერნ-, საუზერნ-, ვესტერნ-ბლოტინგები, მიკროარეის ტექნოლოგია), წინ უდევს ქრომოსომული რუკები, დეტალურად იცის, რომელ გენში სად ადენინიანი ნუკლეოტიდია და სად – გუანინიანი...

ამ ყველაფრის საშუალებით ჩვენ უკვე ვსვამთ დიაგნოზებს, ვცდილობთ დაავადებათა მკურნალობას, გვინდა მათი პრევენცია. იქნებ, განუკურნებელი გენეტიკური დაავადების მქონე ბავშვებისთვის შევძლოთ ნორმალური ალელების შექმნა და, ვთქვათ, ჰექსოზამინიდაზას გენის

გასწორებით გარდაუვალი და მტანჯველი სიკვდილისგან ვიხსნათ თეი-საქსის დაავადების მქონე ბავშვები?

მომავალი შესაძლებლობების პარალელურად, არ უნდა დაგვავიწყდეს ჰომო საპიენსის მეორე – "არასაპიენსური" მხარე. ძალაუფლება, რომელიც გენომის გაშიფვრამ მოგვანიჭა, პირდაპირპროპორციულ პასუხისმგებლობასაც ატარებს, მაგრამ, საუბედუროდ, ყველა ადამიანს როდი აქვს პასუხისმგებლობის გრძნობა.

ხომ შეიძლება, ზოგიერთმა მშობელმა მუცლადმოყოფ შვილს გარკვეული დეტალები დაუწუნოს და მისი მოშორება გადაწყვიტოს? იქნებ ვიღაცას არ მოეწონოს სმენადაქვეითებული ნაყოფი? 21-ე ქრომოსომის ტრისომიის მქონე ნაყოფი?

თუ დადგება დღე, როდესაც ყველას ეცოდინება თავისი გენომი, იქნება თუ არა ეს ზიანის მომტანი ადამიანებისთვის? რამდენად სასიამოვნოა პაციენტისთვის იმის ცოდნა, რომ 40 წლის ასაკის შემდეგ მას დაემართება ჰანტინგტონის დაავადება დამახასიათებელი უმძიმესი მოტორული, კოგნიტური და ფსიქიკური აშლილობებით?

რამდენად მოხერხდება პაციენტის შესახებ ინფორმაციის კონფიდენციალობის დაცვა? გახდება თუ არა გენეტიკური სურათის ცოდნა საზოგადოების მხრიდან კონკრეტული ადამიანების სტიგმატიზაციისა და დისკრიმინაციის მიზეზი?

ხომ არ იზეიმებს ევგენიკა? ხომ არ დაიწყება კაცობრიობის გენეტიკის მიზანმიმართული "გაუმჯობესება" და "გამოჯანმრთელება," რითაც ნაცისტური იდეების გათანამედროვებას თუ მივალწევთ? ევგენიკას ხომ იმხელა შესაძლებლობები არასდროს ჰქონია, როგორც დღეს აქვს! "ცუდი" გენები გამოეყოთ, ამოეჭრაო, გადაეყაროთ და მხოლოდ "კარგი" გენები დაეტოვოთ!

გენების "ჭრა-კერვა" ხომ არ გახდება ადამიანების "აწყოების" საშუალება? ვთქვათ, "მდიდრებს" ხომ არ შეეძლებათ "შეკვეთების" გაცემა?

ვინ აიღებს პასუხისმგებლობას მთელი ამ ცდების პარალელურად დაშვებულ გარდაუვალ შეცდომებზე?

დიახ, გენომი გაშიფრულია. კაცობრიობას ის წინ უდევს. დიდ ძალას კი დიდი პასუხისმგებლობა მოაქვს...

და ჰომო საპიენსსაც ისე მართებს თითოეული შემდგომში გადაღებული ნაბიჯის კონტროლი, როგორც არასდროს.

