

2000 წლის 26 ივნისს პრეზიდენტმა ბილ კლინტონმა მიმართა თეთრ სახლში შეკრებილ სტუმრებს: „გენომის მეცნიერებას ექნება დიდი გავლენა თითოეული ჩვენგანის - და მეტიც, ჩვენი შვილების ცხოვრებაზე. ის რევოლუციას გამოიწვევს ადამიანის უმეტესი, და იქნებ ყველა, დაავადების დიაგნოზირებაში, პრევენციასა და მკურნალობაში.“ გამოსვლის დროს პრეზიდენტის უკან იდგნენ კრიგ ვენტერი და ფრენსის კოლინსი. ორი მეცნიერი, რომელთაც ერთმანეთისაგან დამოუკიდებლად გაშიფრეს ადამიანის გენომი[6].

დნმ-ის ორმაგი სპირალის გაშიფვრასა და გენეტიკაში მედიცინის საკითხების წინ წამოწევას შორის 50 წელია. ორი კონკურენტის - Celera Genomics და NIH¹ - ის რბოლამ მხოლოდ დააჩქარა იმ პროექტის დასრულება, რომელიც მასშტაბურობით აქსელერატორის, კოსმოსური ხომალდის და მსოფლიოს ყველაზე დიდი ტელესკოპის მშენებლობას უნდა გატოლებოდა. ამერიკის ნაციონალური სიამაყე და „გაჯიბრება“ იაპონიასთან, ბიოლოგიური იარაღი, ფარმაცევტული ინდუსტრიის კონტროლის შესაძლებლობა, გენები, როგორც გასაყიდი ერთეულები - ყოველივე ეს, შეიძლება ითქვას, უფრო მეტად წარმოადგენდა „დიდი ციფრებით“ გამოხატული პროექტის დაფინანსების მიზეზს, ვიდრე, კეთილშობილური მოსაზრებები[12]. ნუთუ ყველაფერი ასე საშიშია?

საფთხე არა გაშიფრული გენომი, არამედ ის ადამიანებია, რომლებიც მას განკარგავენ. საბედნიეროდ, NIH-მა გაიზიარა ჯეიმი ვოტსონის მოსაზრება, რომ არ შეიძლება კერძო საკუთრებაში იყოს ის, რაც ბუნებით მიენიჭა ყველას. ადამიანის გენომური თანმიმდევრობის ელექტრონული რესურსები საჯაროა, ხელმისაწვდომია ყველასთვის[1]. გარდა ამისა, ყოველწლიურად NHGRI² ბიუჯეტის 5% იხარჯება ეთიკური, ლეგალური და სოციალური ჩართულობის საკითხების კვლევისათვის[10].

დაფინანსების მოსაპოვებლად სიტყვით გამოსვლისას კონგრესის წინაშე, მჭერმეტყველებით ცნობილი ჯ.ვოტსონის ერთ-ერთი არგუმენტი იყო ალცჰაიმერის დაავადების გაშიფრული გენი. პოლიტიკოსებიცა და მეცნიერებიც, რა თქმა უნდა, ხედავდნენ პროექტის სამედიცინო ღირებულებებს[12].

2003 წლიდან ჩაიარა გენომური ერის პირველმა დეკადამ. გაიშიფრა მრავალი გენური დაავადება, მათ შორის ზოგიერთი სახის სიმსივნე, პარკინსონის დაავადება, მიოტონური დისტროფია და სხვა. გენეტიკური დაავადებების კომპლექსურობა მათ იდენტიფიცირებასა და მკურნალობას ართულებს. ხელმისაწვდომი გენეტიკური ბაზა უზრუნველყოფს მთელი მსოფლიოს მეცნიერების ჩართულობას და, შესაბამისად, მრავალი დაავადების „აღმოჩენას“ და მკურნალობას.

NIH უზრუნველყოფს მედიკოსებისა და ექთნების გადამზადებას, რათა მათ უფრო ხშირად გამოიყენონ გენეტიკური და გენომური ინფორმაცია პაციენტების მოთხოვნილებათა დასაკმაყოფილებლად. 2007 წლიდან ყოველწლიურად გამოიცემა ჟურნალი Competency Focus, ხელმისაწვდომია მსგავსი მიზნების შეკრებების ანგარიშები, რაც ჩემი აზრით, საკითხის აქტუალობასა და სამომავლო განვითარებაზე მიგვითითებს[2].

ადამიანის გენომის ხელმისაწვდომობა, ჩემი აზრით, პიედესტალია ბიო-სამედიცინო მეცნიერებებისათვის და, ასევე, ზრდის კონკურენციას, რაც სწრაფი პროგრესის იმპულსია. აღმოჩენილია 30 000-ზე მეტი მარკერი, დადგენილია დაავადების გამომწვევი გენების ლოკალიზაცია, რაც დაავადების სწრაფად დიაგნოზირებასა და პრევენციას უზრუნველყოფს[3].

თითოეული ადამიანი უნიკალურია, თუმცა, როგორც აღმოჩნდა, ერთმანეთისაგან მხოლოდ დნმ-ის 0.1%-ით განსხვავდებით[13]. GWAS³ გამოაქვეყნა გასაოცარი რიცხვი დნმ-ის ვარიაციებისა, რომლებიც დაავადების გამომწვევს სხვა ფაქტორებთან ერთად ზრდიან გავრცელებული დაავადებების (გულის დაავადებები, დიაბეტი, კიბო, აუტოიმუნური დაავადებები) განვითარების საშიშროებას[9]. მსგავსი კვლევები გაადვილებს მკურნალობის ინდივიდუალური მეთოდების შემუშავებას. გაიზრდება ტრანსპლანტაციის ეფექტურობა. მრავალი ინოვაციური მკურნალობის მეთოდისათვის, როგორცაა, მაგალითად, ტვინის ინსულტის მკურნალობა სისხლის თეთრი უჯრედების გამოყენებით[8],

¹NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH

² National Human Genome Research Institute

³ Genome-Wide Association Study

უმნიშვნელოვანესია პაციენტებთან ინდივიდუალური მიდგომა. „ინდივიდუალური“ დნმ-ის მონაკვეთების გაშიფრის ტექნოლოგიები ბაზრის მოთხოვნების შესაბამისად ვითარდება და მრავალი საინტერესო მკურნალობის მეთოდის განვითარებას შეუწყობს ხელს.

კიდევ ერთი ღირებული პერსპექტივა ახალი და მეტად ეფექტური წამლებია.

მიუხედავად იმისა, რომ Biotechnology Industry Organization-ის თანახმად 350-მდე ბიოტექნოლოგიური პროდუქტი უკვე კლინიკურ შემოწმებას გადის[4], მიმაჩნია, რომ გაშიფრული გენომის კვლევებზე დაფუძნებული წამლები არც ისე ახლო მომავალია. უპირველესი მიზანი რთულ და კომპლექსურ გენომში გენების ურთიერთქმედებისა და ურთიერთდამოკიდებულების ფორმების შესწავლა და გამოცდაა. გარდა ამის, ასეთი წამლების უმეტესობა საჭიროა იშვიათი დაავადებების მკურნალობისათვის. ასეთი ძვირადღირებული კვლევები ეკონომიკურად ნაკლებად მომგებიანია, თუმცა მათი მნიშვნელობიდან გამომდინარე მაინც მიმდინარეობს[11].

ფართო საზოგადოებისათვის საინტერესო საკითხია სხვადასხვა სახის ენერჯისა და რადიაციის გავლენა ადამიანზე. DOE⁴-ს მისიაა ამსგავსი პრობლემების გამოკვლევა და რისკ-ფაქტორების თავიდან აცილების გზებზე მუშაობა[7]. ადამიანის გენომის გაშიფრა, ფაქტობრივად, „გაშვების“ დილაკი იყო ამ პროგრამისათვის[12].

უსაფრთხოება ყველა სახის რისკ-ფაქტორის თავიდან აცილებას გულისხმობს. ერთი შეხედვითაც ცხადია, რომ ადამიანის იდენტიფიცირების ტექნოლოგიების განვითარება საზოგადოებრივი ცხოვრების მრავალ ასპექტში ერთვება: კრიმინალთან ბრძოლა, მშობლების იდენტიფიკაცია, ეკოლოგიური ფაქტორები და გარემოს დაცვა, ბრაკონიერების იდენტიფიკაცია... უდიდესი როლი აქვს ონლაინ ხელმისაწვდომ ინფორმაციას განათლებისათვის. მაგალითად, 1998 წელს ფრენსის კოლინსის და რამდენიმე სხვა ლაბორატორიას ცისტური ფიბროზის გენის გაშიფრა ამერიკას 50 მლნ\$ დაუჯდა. „იმავს გაკეთება დღეს კარგ სტუდენტს შეუძლია, თუკი ხელი მიუწვდება ინტერნეტზე, შესაბამის დნმ-ის ფრაგმენტზე და ზოგიერთ არამვირადღირებულ ქიმიკატზე,“ - ამბობს ფრენსის კოლინსი[6]. კვლევებთან დაკავშირებული ინფორმაცია აგრეთვე სრულფასოვნადაა გამოქვეყნებული და უზრუნველყოფს სტუდენტებს და დაინტერესებულ პირებისათვის შესაბამისი გენეტიკური ინფორმაციის მიწოდებას.

ცოდნის გარდა, კაცობრიობა ყოველთვის ეძებდა პასუხებს კითხვებზე: ვინ ვართ ჩვენ? როგორ მოვიპოვოთ უკვდავება? HGP⁵ პროექტმა დაგვაახლოვა ამ კითხვების მეცნიერულ პასუხებთან. შეხვდნენ თუ არა ერთმანეთს ადამი და ევა? მიტოქონდრიულ ევასა და პირველ Y ქრომოსომაზე კვლევები გრძელდება[5].

რა არის სიბერე? სიკვდილი? ტელომერების სრული შესწავლა მოგვცემს ამაზე პასუხს, თუ ერთადერთი გამოსავალი კლონირებაა?... ამ კვლევებშიც HGP-ს როლი ცალსახაა.

ადამიანის გენომის პროექტის განხორციელებით მიღებულ შედეგებს უდიდესი გავლენა აქვს მედიცინის განვითარებაზე და საზოგადოებრივ ცხოვრებაზე. ბიოლოგიური მეცნიერების პროგრესი დაჩქარებულია. მართალია, ასეთი დიდი ინფორმაცია შეიძლება „ცუდი“ მიზნებითაც იქნეს გამოყენებული: ბიოლოგიური იარაღების შექმნა, ფარმაცევტული ინდუსტრიის კონტროლის საშუალება, ჩვენი გამოგონებები შეიძლება ფრანკენშტაინის მონსტრები აღმოჩნდნენ... თუმცა მიმაჩნია, ამ უარყოფით მხარეებს უამრავი დადებითი ასპექტი ახათილებს. ადამიანის გაშიფრული გენომი, და მისი „გამოყენებისათვის“ საჭირო ინფორმაცია ყველასთვის ხელმისაწვდომია და ჩვენზეა დამოკიდებული, როგორ გამოვიყენებთ ცოდნას. მეტიც, HGP პროექტი წინ გადადგმული ნაბიჯია უკეთესი, დაცული და პროგრესული საზოგადოებების ჩამოყალიბებისათვის.

⁴ Department of Energy

⁵ Human Genome Project