

# ბიოტექნოლოგიური ერა - საზღვარი მორალურ და პროფესიულ გადაწყვეტილებებს შორის

“ავადმყოფობის გამო თვითონ ავადმყოფი გავიწყდება,  
გულმოდგინედ იკვლევ სნეულების მსვლელობას, ყველა  
სიმპტომს აკვირდები, ყველაზე მთავარი კი განზე  
გრჩება, ის, რაც თვითონ ადამიანში ხდება.”

შტეფან ცვაიგი

საუკუნეები გავიდა მას შემდეგ, რაც პირველი დაავადება აღმოაჩინეს, სწორედ ამან მისცა დასაბამი იმ უსასრულო ძიების პროცესს, რომელმაც ადამიანი ქვის ხანიდან ტექნოლოგიურ ერამდე მოიყვანა. თუმცა ყოველი ახალი აღმოჩენა გვარწმუნებს, რომ რაც მეტი ვიცით, მით უფრო მეტი გვრჩება შესასწავლი.

1868 წელს იოჰან ფრიდრიხ მიშერის მიერ დნმ-ის აღმოჩენა კოლუმბის მიერ ამერიკის აღმოჩენას ჰგავდა. მიშერს აზრადაც არ მოსვლია, რომ მემკვიდრეობითობის საფუძველს მიაგნო. მაგრამ მე-20 საუკუნის დასაწყისში ევერის, მაკ-ლეოდისა და კარტის ექსპერიმენტებმა დაამტკიცა, რომ სწორედ დნმ არის გენეტიკური ინფორმაციის მატარებელი. ამ მიღწევებს 1953 წელს კრიკისა და უოტსონის მიერ ორმაგი სპირალის გაშიფვრა მოჰყვა.[1] ეს ყველაფერი, რა თქმა უნდა, იმ ხანისათვის სენსაცია გახლადთ. აი, დღეს კი გასაკვირი აღარც ის ფაქტია, რომ დნმ-ის ერთი მოლეკულიდან რამდენიმე საათში მილიარდობით ასლის დამზადებაა შესაძლებელი. პოლიმერაზული ჯაჭვური რეაქცია - PCR, ეს ის უნიკალური მეთოდია, რომელიც მრავალ გენეტიკური დაავადების დიაგნოსტიკის საშუალებას იძლევა. როგორც „ნიუ-იუორკ თაიმსი“ იუწყებოდა, 1983 წელს ქერი ბენქს მულისის მიერ ამ ტექნოლოგიის გამოგონებამ, მიკრობიოლოგიის განვითარების ისტორია ორ ეტაპად დაყო: PCR-მდე და PCR-ის შემდეგ. [6] [7]

მაინც რისი დადგენის საშუალება მისცა კაცობრიობას გენეტიკური ტესტირების ამ გზამ, რომელი დაავადება იქცა ამ მეთოდით კვლევის საგანი? 1872 წელს 22 წლის ამერიკელმა ექიმმა, ჯორჯ ჰანტინგტონმა, გამოაქვეყნა სტატია „ქორეა“, რომელიც სხვადასხვა ნევროლოგიურ დაავადებას შეეხებოდა. იმ დროს წარმოდგენაც კი არ ჰქონდათ „მოცეკვავე დარღვევის“ მიზეზებზე. [4] მეცნიერებს საუკუნეზე მეტი დასჭირდათ დაზიანებული გენის გასაშიფრად და ახლა უკვე აღარ არის უცნობი, რომ დარღვევას HD გენში ამინომჟავა გლუტამინის კოდონის - CAG თანმიმდევრობის გადაჭარბებული ექსპანსია იწვევს. ჰანტინგტონის დაავადება, როგორც წესი, ავადმყოფთა 50%-ში 40 წლიდან ვლინდება, რასაც მოსდევს ქორეა, დისტონია და სხვა მოტორული ცვლილებები. შესაძლებელია გამოვლენა გვიან ასაკამდეც არ მოხდეს. გარდა ამისა, თუ დაავადება მამის ხაზით გადადის, მაშინ ყოველ შემდგომ თაობაში დარღვევა უფრო ადრეულ ასაკში გამოვლინდება (ანტიციპაცია). [5] სამწუხაროდ, მსოფლიო მედიცინა ჰანტინგტონის წინააღმდეგ ჯერ კიდევ უძლურია. დიაგნოზის დასმის შემდეგ სიცოცხლის ხანგრძლივობა, დაახლოებით, 15-18 წელია.

PCR ერთ-ერთი ყველაზე გავრცელებული, დროში მომგებიანი და ხელმისაწვდომი მეთოდია, რომლის საშუალებითაც ახდენენ ჰანტინგტონის დეტექციას. რეალურად, კვლევისთვის სრულიად საკმარისია ერთი უჯრედიდან გამოყოფილი დნმ (სისხლის ან ნერწყვის ნიმუში). თუ ნორმალურ HD ალელში CAG თანმიმდევრობის განმეორებადობის რიცხვი 10-იდან 26-მდეა, მუტანტური ალელის შემთხვევაში, 36-ს აჭარბებს. [5] სწორედ ამ განმეორებადობების ზუსტი რაოდენობის ცოდნაა საჭირო დიაგნოზის დასასმელად. PCR მეთოდით შესაძლებელია ამ რიცხვის განსაზღვრა, მაგრამ მისი ეფექტურობა შედარებით დაბალია CAG თანმიმდევრობის განსაკუთრებით მაღალი ექსპანსიის შემთხვევაში, ამ დროს PCR-ით დნმ-ის ამპლიფიკაციის შემდეგ მიმართავენ საუზერნ ბლოტინგის მეთოდს, რომელიც რესტრიქციული ფერმენტებით დნმ-ის დანაწევრებისა და რიგი ეტაპების გავლის გზით საშუალებას გვაძლევს, მაქსიმალურად ზუსტად გამოვთვალოთ განმეორებადობის ექსპანსიის ხარისხი. [3] თუმცა, უნდა აღინიშნოს, რომ ეს მეთოდი საკმაოდ ძვირადღირებულია და გაცილებით დიდ დროს მოითხოვს. [2]

ყოველწლიურად, აშშ-ში ჰანტინგტონი 75 000 ადამიანს მაინც უვლინდება, რასაკვირველია ამ ადამიანთა სრული ლეგიტიმური უფლებათა, ფლობდნენ

ინფორმაციას დაავადების გამომწვევი მიზეზების შესახებ. მაგრამ გამოკვლევებით დადგენილია, რომ ჰანტინგტონის დაავადების განვითარების რისკის მქონე 150 000 ადამიანიდან დიაგნოსტიკური პროცედურის ჩატარებას მხოლოდ 200 დასთანხმდა. არცთუ უსაფუძვლოდ უთქვამს მარი ებნერ-ემენბახს: „ყველაზე უარესი სნეულებანი მომაკვდინებელი კი არა, განუკურნავია“. გასაკვირი არაა, რომ ადამიანთა უმეტესობას უბრალოდ არ სურს, წინასწარ შეიტყოს დიაგნოზი, იცხოვროს იმ დაავადების მოლოდინითა და შიშით, რომელიც არ იკურნება, რადგან „ვინც სნეულების შიშითაა შეპყრობილი, ის უკვე შეპყრობილია შიშის სენით“.<sup>1</sup> ნებისმიერი კვლევისას არსებობს შეცდომის დაშვების, თუნდაც, მინიმალური რისკი, ამავდროულად, შესაძლოა, პაციენტმა დაავადების განვითარების ასაკს ვერც მიაღწიოს. მაშინ რა საჭიროა დიაგნოზის წინასწარ ცოდნა ?

დღესდღეობით შესაძლებელია რიგი მემკვიდრული დაავადებების სკრინინგი, როგორც პრენატალურად, ასევე მოზარდებშიც, მსოფლიოში მრავალი დაავადების შემთხვევაში მასობრივ სკრინინგს მიმართავენ (ჰემოგლობინოპათიები, ამინოციდოპათიები, ენდოკრინოპათიები). აღსანიშნავია, რომ არასრულწლოვანთა სკრინინგს მიმართავენ მხოლოდ იმ დროს, როდესაც არსებობს დაავადების განვითარების წინასწარ თავიდან არიდების გზები, წინააღმდეგ შემთხვევაში, ტესტირება ადამიანის გენეტიკის ევროპის საზოგადოების მიერ რეკომენდირებულია მხოლოდ მას შემდეგ, რაც ინდივიდი სრულწლოვან ასაკს მიაღწევს და შეძლებს გადაწყვეტილების დამოუკიდებლად მიღებას. არსებული მონაცემები სწორედ ამ რეკომენდაციის სასარგებლოდ მეტყველებს. გარდა ამისა, ზოგიერთ შემთხვევაში, რომელიმე დაავადების გენეტიკური ანალიზი სრულიად სარწმუნო შედეგს არ იძლევა, თუ აღვნიშნეთ, რომ ჰანტინგტონის დეტექცია PCR მეთოდით ზუსტ ანალიზს ემყარება, იმავეს ვერ ვიტყვით ალცჰაიმერის შემთხვევაში, ვინაიდან იგი მულტიფაქტორული დარღვევების ტიპს მიეკუთვნება და არ არსებობს ამ დაავადების გამომწვევი მხოლოდ ერთი მიზეზი. ამიტომ სრულიად შესაძლებელია, რომ, თუნდაც, APOE4 წინასწარგანწყობის გენის არსებობის მიუხედავად, დარღვევა არ გამოვლინდეს.

PCR-ის მეთოდის ხანგრძლივობა, როგორც უკვე აღინიშნა, სულ რაღაც,

---

<sup>1</sup> Michel de Montaigne

რამდენიმე საათია, ხოლო ტესტის შედეგად მიღებული პასუხი კი პაციენტის ცხოვრების ასობით საათს შეცვლის. ექიმის საქმიანობის ბიო-ფსიქო-სოციალური მიდგომის მიხედვით, დაუშვებელია მხოლოდ დაავადებაზე ფოკუსირება და პაციენტის პიროვნული, ფსიქოლოგიური თავისებურებების უგულვებლყოფა. როდესაც საქმე მოზარდს ეხება, აუცილებლად გასათვალისწინებელია ის, თუ რა გავლენა შეიძლება იქონიოს დიაგნოზმა მის ჯერ კიდევ არასრულად ფორმირებულ ფსიქიკაზე. არსებობს მორალური, ეთიკური და სამართლებრივი ნორმები, რომელთა დაცვა თითოეული ჩვენგანის მოვალეობაა. რადგანაც ადრეულ ასაკში მოზარდის ფსიქიკა მზად არაა იმისთვის, რომ მან გენეტიკური ტესტირების ჩატარების შესახებ გადაწყვეტილება მიიღოს, აუცილებელია, დაველოდოთ მის სრულწლოვან ასაკს და მივცეთ საშუალება, დამოუკიდებლად გააკეთოს არჩევანი. „სადაც იმედი კვდება, იქ სიცარიელე ისადგურებს“.<sup>2</sup> შეიძლება კი მიზნებისა და ოცნებების მქონე ახალგაზრდას წავართვათ იმედი და არ მივცეთ დამოუკიდებლად არჩევნის გაკეთების უფლება? ვფიქრობთ, ეს ყოველად დაუშვებელია.

---

<sup>2</sup> Leonardo da Vinci

გამოყენებული ლიტერატურა:

1. Brenda Maddox; (22 March, 2003); “Before Watson and Crick;” Nova
2. Jama M1, Millson A, Miller CE, Lyon E Triplet repeat primed PCR simplifies testing for Huntington disease. J Mol Diagn. 2013 Mar;15(2):255-62.
3. Lassen C, Kristoffersson U, Aman P. A novel PCR-based approach for the detection of the Huntington disease associated trinucleotide repeat expansion; Hum Mutat. 1999;13(3):232-6.
4. Shu-Leong Ho; “Chorea & Huntington's Disease”  
<http://www.movementdisorders.org/MDS/About/Movement-Disorder-Overviews/Chorea--Huntingtons-Disease.htm>
5. Squiteri F, Gellera C, Cannella M, et al: Homozygosity for CAG mutation in Huntington disease is associated with a more severe clinical course. Brain 126:946-955, 2003
6. Wade, Nicholas (September 15, 1998), "Scientist at Work/Kary Mullis; After the 'Eureka', a Nobelist Drops Out", The New York Times
7. Yoffe, Emily (July 1994), Is Kary Mullis God? Nobel Prize winner's new life 122 (1), Esquire, pp. 68–75