

კეკუტია დათა

ხაბაზი ნინო

თბილისის სახელმწიფო სამედიცინო უნივერსიტეტი

მედიცინის ფაკულტეტი

IV კურსი

თემა 1 – „ბიობანკინგი“

მილიარდობით უჯრედი, ცოცხალი ორგანიზმის სტრუქტურულ-ფუნქციური კომპონენტი, ჰქმნის ისეთ კომპლექსურ არსებას როგორც ადამიანია. უჯრედი, თავის მხრივ, შედგება კომპარტმენტებისგან, რომლებშიც თავმოყრილია ორგანიზმის მემკვიდრული მასალა. სპეციფიკური პლატფორმებისა და ქსელების არსებობა, სადაც მოლეკულურ დონეზე ხორციელდება სხვადასხვა ტიპის კვლევები და ინახება პერსონალიზებული, გენეტიკური და ეპიგენეტიკური მონაცემები, საშუალებას იძლევა მივიღოთ ინდივიდის ბიოლოგიური ანამნეზი, რომელიც ისეთივე უნიკალურია, როგორც ადამიანის თითის ანაბეჭდი. ასეთ პლატფორმას წარმოადგენს ბიობანკი - დეტერმინირებული მონაცემების წყარო, რომელიც აერთიანებს პერსონალიზებული, პრევენციული და პროგნოზული მედიცინის მიმდინარეობებს.

პერსონალიზებულ მედიცინას საფუძველი ჩაეყარა ჯერ კიდევ ჰიპოკრატეს დროს, მის ნაშრომებში აღწერილია პაციენტის გასინჯვის ეტაპები, ანამნეზიდან გამოტანილი დასკვნები, კონკრეტული დაავადების მქონე პირებში მკურნალობის დიფერენციალური გზები და სტრატეგიები, მის ნაშრომებში ვხვდებით გამონაყარის, შეშუპების, ასციტის და სხვა მრავალი დაავადების კლინიკური მანიფესტაციის მკურნალობის განსხვავებულ მეთოდებს სხვადასხვა პაციენტში. მიუხედავად განვითარების ასეთი ხანგრძლივი ისტორიისა, მისი, როგორც თანამედროვე მედიცინის ქვაკუთხედის, აღორძინების მწვერვალამდე მიღწევა შორეული პერსპექტივაა.

რაც შეეხება პრევენციულ მედიცინას, მისი მთავარი ამოცანაა დაავადებასთან დაკავშირებული ცვლილებების წინასწარი იდენტიფიკაცია, ინდივიდუალური ჯანმრთელობის მდგომარეობისა და სხეულის რეზერვების კონტროლი და, რა თქმა უნდა, მიზნობრივი პრევენციული ღონისძიებების ჩატარება დაავადებისგან თავდაცვის მიზნით.

როგორც პერსონალიზებული, ისე პრევენციული მედიცინის განვითარებაში, სხვადასხვა დაავადების მკურნალობაში, თარგეტული (დამიზნებითი) თერაპიის გაფართოებაში მნიშვნელოვანი როლი შეიტანა ბიობანკების არსებობამ. ბიობანკების სტრუქტურა ადვილად მართვადს ხდის მონაცემების მოპოვებას, საჭირო ინფორმაციის მოძიებას, გენომური მარკერების გამოვლენასა და მათი კავშირის

დადგენას დაავადების ეტიოლოგიასთან, პათოგენეზთან, დიაგნოსტიკასთან და მკურნალობის გზებთან (1). ამას მოწმობს მსოფლიოს მრავალ ქვეყანაში ფუნქციონირებადი ბიობანკები.

მაგალითისთვის, ლონდონში არსებული ნერვ-კუნთოვანი დაავადებების ბიობანკი, რომელიც 2010 წლიდან არის ევროპის ბიობანკთა ასოციაციის წევრი, აერთიანებს პაციენტთა დნმ-ისა და რნმ-ის, ფიბრობლასტების, მიობლასტების, პლაზმისა და შარდის ნიმუშებს. დაარსებიდან დღემდე ბიობანკში თავი მოიყარა მიოტონური დისტროფიის მქონე პაციენტთა ქსოვილების 5000-ზე მეტმა ნიმუშმა, რამაც მოგვცა მათი დიფერენცირების შესაძლებლობა ისეთი დაავადებების მიხედვით, როგორებიცაა მიტოქონდრიული დარღვევები, ატაქსია, ნეირომოტორული დაავადებები, თანდაყოლილი მიოპათია, მიასთენიური სინდრომი და ა.შ. ამ ბიობანკის კვლევის საგანს წარმოადგენს ყველა იმ გენის იდენტიფიკაცია, რომელთა სხვადასხვაგვარი მუტაცია იწვევს ნერვ-კუნთოვან დაავადებებს. მაგალითად, EXOSC8-ს მისენს მუტაცია ახალშობილებში იწვევს პროგრესირებად ნერვ-კუნთოვან დარღვევებს ლეტალური გამოსავლით, რაც გამოიხატება ზურგის კუნთების ატროფიასა და ცერებრულ ჰიპოპლაზიაში. მუტაციის ამ ტიპის წინასწარ ინდიკაციის უნარი თანამედროვე მედიცინას სწორედ ამ ბიობანკის კვლევებზე დაფუძნებული ცოდნით შესწევს. (4)

2015 წელს, ჩრდილოეთ ტეხასის უნივერსიტეტში დაიწყო კვლევა, რომელიც აფასებს თუ რამდენად შესაძლებელია კერატოკონუსის პროფილაქტიკა დაუნის სინდრომის მქონე პაციენტებში. ამისთვის გამოიყენება ოპაიომში ფუნქციონირებადი დაუნის სინდრომის მქონე პაციენტთა ბიობანკებში არსებული გენეტიკური მასალები და პაციენტების ცხოვრების ანამნეზი. კვლევის ფარგლებში მედიკამენტური თერაპიით ცდილობენ კერატოკონუსის სიმპტომთკომპლექსის ნიველირებას კლინიკურ მანიფესტაციებამდე. მიუხედავად იმისა, რომ კვლევა დღემდე მიმდინარეობს და საბოლოო სტატისტიკური მონაცემები ამ ეტაპზე არ არის გამოქვეყნებული, არსებულ კვლევაზე დაყრდნობით დაუნის სინდრომის მქონე და კერატოკონუსისადმი მიდრეკილ პაციენტებში, ოკულური დარღვევები პრევენციული მედიკამენტური თერაპიის ფონზე ნაკლებად ვლინდება. (5)

ამ მაგალითებზე დაყრდობით, ბიობანკინგის მეშვეობით შეგვიძლია დაავადებების უფრო ზუსტი კლასიფიცირება და მათი კორელირება სხვა პათოლოგიებთან, წინასწარ დიაგნოსტირებული დაავადებების პრევენცია, ცხოვრების ხარისხის გაუმჯობესება მისი წინასწარი შეცვლითა და დაავადებაზე მორგებით. ამასთანავე, აღსანიშნავია ისიც, რომ ღეროვანი უჯრედების მრავლობითი ბიობანკის არსებობა ხელმისაწვდომს გახდის მსოფლიო ბაზაში უკვე არსებული რესურსების მობილიზებას.

XXI საუკუნეში, პროგრესისა და აღმოჩენების ეპოქაში, ლეიკოციტარული დნმ-ის ექსტრაქციის, ეგზონის სექვენირებისა და პროტეომიქსების გაშიფვრის მეთოდების დანერგვამ გაამარტივა ზუსტი სამედიცინო პროგნოზის დასახელება, დაავადების ოპტიმალური მკურნალობისა და მართვის ეტაპების შემუშავება, აქედან გამომდინარე, ბიობანკების შექმნა თითქოს არ უნდა უკავშირდებოდეს განსაკუთრებულ სირთულეებს, მაგრამ ეს ყველაფერი მხოლოდ ერთი შეხედვით ჩანს. ბიობანკინგი ისეთი ბიოეთიკური, სამართლებრივი და სოციალური პრობლემების წინაშე გვაყენებს, როგორცაა პაციენტის ავტონომიის პატივისცემა, კონფიდენციალობის დაცვა, ჯანმრთელობის ხელშეუხებლობა, კულტურული და ეთნიკური ასპექტები, სამედიცინო ჩარევები და ა.შ.

გარდა ამისა, ბიობანკინგი დიდ ხარჯებთანაა დაკავშირებული, რაც გულისხმობს კონსტრუირებას, დამატებით ელექტრო მოწყობილობებს, სარეზერვო გენერატორებს, ტემპერატურის მონიტორინგის სისტემებს, მომუშავე პერსონალის ანაზღაურებას, რაც ბუნებრივია მომსახურების სიძვირეს განაპირობებს.

ასევე დიდ პრობლემას წარმოადგენს ის ფაქტი, რომ საზოგადოება ნაკლებადაა ინფორმირებული მედიცინის მიღწევებით. არასამედიცინო სფეროს წარმომადგენლები ფხვს ვერ უწყობენ ჯანდაცვის სფეროს განვითარებასა და თანამედროვე მედიცინის პროგრესს.

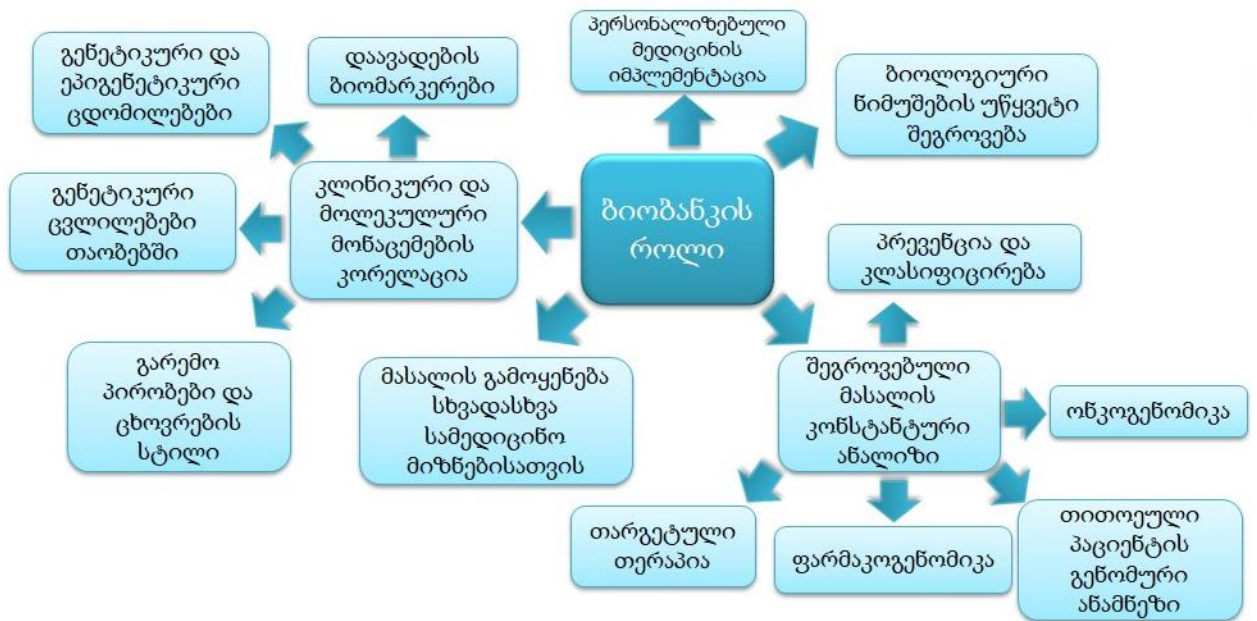
ამავდროულად, დიფერენცირებას საჭიროებს ბიობანკინგის შექმნის მიზანიც. იგი შეიძლება მოიცავდეს დაავადებაზე ორიენტირებულ სამედიცინო მიდგომებს ან/და მოსახლეობაზე დაფუძნებულ კვლევებს. ერთ შემთხვევაში საკვლევ ჯგუფს პაციენტები წარმოადგენენ, ხოლო მეორე შემთხვევაში ჯანმრთელი ადამიანები.

ორივე მათგანი დიდი გამოწვევების წინაშე გვაყენებს, პაციენტებს აქვთ ერთგვარი შიში რომ გახდებიან გენეტიკური ინფორმაციით მანიპულირების მსხვერპლი, ჯანმრთელ ადამიანებს კი აქვთ ნაკლები ინფორმაცია და ნაკლები სანდოობა ბიობანკების მიმართ, შესაბამისად არ აქვთ სურვილი მონაწილეობა მიიღონ კვლევაში.

და მაინც რატომ უნდა გვენდოს საზოგადოება?!

თუ სახელმწიფო შეიმუშავებს სტაბილურ სისტემას, რომელიც დაიცავს პაციენტის კონფიდენციალობას და აარიდებს გენეტიკურ დისკრიმინაციას, ამ შემთხვევაში, ექვგარეშეა, ბიობანკები დიდი სარგებლობის მომტანი იქნება სამედიცინო სფეროსთვის და, აქედან გამომდინარე, მთლიანად მოსახლეობისთვის. ასევე საჭიროა შემეცნებითი ღონისძიებები, რომლებიც აამაღლებს სანდოობას და ცოდნას ბიობანკების სტრუქტურასთან მიმართებაში და დაანახებს თუ რა სარგებლის მოტანა შეუძლია ბიობანკებში განხორციულებულ კვლევებსა და მათზე დაფუძნებულ ემპირიულ მონაცემებს. ასეთ შემთხვევაში, საზოგადოებაში იქნება მზაობა ითანამშრომლონ ბიობანკებთან. დღევანდელი ეპიდსიტუაციის ფონზე, ასეთი მზადყოფნა ბევრად უფრო გაამარტივებდა SARS-CoV-2-ის მართვას და თავიდან აგვარიდებდა უამრავ სირთულეს.

საბოლოოდ, ქვემოთ მოცემული სურათით კიდევ ერთხელ ხაზს გავუსვამ ბიობანკების სარგებლიანობის ხარისხს და შემოგთავაზებთ ვარშავის სამედიცინო უნივერსიტეტის პრეკლინიკური კვლევების ლაბორატორიის ხელმძღვანელის ვიქტორ პასკალის ციტატას ბიობანკებთან მიმართებაში: „ბიობანკების ინტერდისციპლინარული ხასიათი ხსნის ახალ გზებს (და ავითარებს ძველს) ბიოსამედიცინო მკვლევარებისათვის, კლინიკოსებისათვის, პაციენტებისათვის და ინდუსტრიული პარტნიორებისათვის, ამ გამოწვევის უგულებელყოფა არ შეიძლება“ (3).



(2)

გამოყენებული ლიტერატურა

1. Robert Hewitt and Peter Watson. Biopreservation and Biobanking. Oct 2013.309-315
2. Sak J, Pawlikowski J, Goniewicz M. Population biobanking in selected European countries and proposed model for a Polish national DNA bank. 2012 May; 53(2):159-165
3. Wiktor Paskal, Aspects of Modern Biobank Activity – Comprehensive Review, 2018 May 5, NCBI, PMID: 29728978
4. Boczonadi V., Muller J.S., Pyle A., Munkley J., Dor T., Quartararo J. EXOSC8 mutations alter mRNA metabolism and cause hypomyelination with spinal muscular atrophy and cerebellar hypoplasia.
5. Drs. Dimitrios Karamichos and Melissa Petersen , Researchers Team with DSA Biobank to Investigate the Prevalence of Eye Disease in Adults with Down Syndrome