

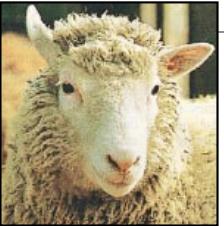


αφιέρωμα .

Σάββατο 24 Απριλίου 1999

ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Στη λεωφόρο
της «αθανασίας»



αφιέρωμα •

**Μια νέα εποχή για την ανθρωπότητα
έχει αρχίσει. Δημιουργοί και θεατές
αυτής της πραγματικότητας
οφείλουμε να έχουμε πόγο**

Εν αρχήν το γονίδιο;

Tο ανθρώπινο είδος, από τη γέννησή του έως σήμερα, έχει μεγαλουργήσει. Σε γνώσεις, σε επιστήμες, σε έργα, στη ζωή. Κατάφερε να επιβιώσει μέσα από πολύ δύσκολες καταστάσεις, περιβαλλοντικές και άλλες, να νικήσει ασθένειες, να εξελίξει την αναπαραγωγή.

Δεν κατάφερε δύμας έως τώρα να αναστείλει τη γήρανση των κυττάρων, την πλήρη κατάρρευσή τους και το θάνατο.

Απ' ότι ίδιας φαίνεται, μια νέα εποχή στην ανθρώπινη παραγωγή και τη γενετική έχει αρχίσει. Πού βαδίζουμε δύμας και πού θα καταλήξουμε;

Κανείς δεν ξέρει...

Μήπως, όπως πιστεύουν κάποιοι επιστήμονες, οι φυλές του μέλλοντος θα είναν μια ανώτερη ομάδα, αυτοί που ελέγχουν το DNA, οι ταπεινοί υπηρέτες, οι ειδικοί αθλητές για τους αγώνες, οι ερευνητές επιστήμονες με δεύτη νοημοσύνης 200 και μικροσκοπικό σώμα;

Μπορούμε τώρα, σημειώνει ο πρόεδρος της Ευρωπαϊκής Έταιρείας της Ανθρώπινης Αναπαραγωγής και Εμβρυολογίας, καθηγητής **B. Ταρλατζής**, να μεταφέρουμε στη μήτρα μόνο τα έμβρυα που δεν φέρουν γενετικές βλάβες.

Η προεμφυτική μάλιστα αυτή διάγνωση εφαρμόζεται σε περίπου 15 κέντρα σ' όλο τον κόσμο.

Με την πρόδοδο της γενετικής, και κυρίως με τη χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος την προσεχή δεκαετία, θα δημιουργήθουν όλες οι προϋποθέσεις για τον πλήρη έλεγχο των εμβρύων. Και το ερώτημα που μπαίνει είναι μέχρι ποιο σημείο επιτρέπεται να ελέγχουμε τα έμβρυα και τι αποτελεί σοβαρή ασθένεια, ώστε να δικαιολογείται η επιλογή των υγιών εμβρύων και η καταστροφή των μη υγιών;

Και αν έτσι εξελίχθει η επιστήμη, χωρίς ενδοιασμούς και αποκλεισμούς, μπορούμε να δεχτούμε σε λίγα χρόνια περιοχές χωρισμένες στα δύο, δύο στο ένα κομμάτι θα μένουν οι «γενετικά σωστοί» και στο άλλο οι υπόλοιποι;

Η πλήρης αποκυπριογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος, λέει ο καθηγητής **Δ. Νανόπουλος**, αναμένεται να ολοκληρωθεί μέχρι το 2003, κάτι που θα έχει τρομακτικές επιπτώσεις, καθώς πλέον η γνώση αυτή δίνει απίστευτες δυνατότητες στους επιστήμονες.

Το ανθρώπινο γονιδιό αποτελείται από περίπου 100.000 γονίδια, μεταλλάξεις των οποίων μπορεί να έχουν και χρήσιμες, αλλά και καταστροφικές συνέπειες. Ήδη, μπορούμε να αντιμετωπίσουμε συγκεκριμένες αληθονομικές ασθένειες σε μεταλλαγμένα γονίδια και με τη βοήθεια της βιοτεχνολογίας θα μπορούμε σύντομα να επεμβαίνουμε, ώστε να «διορθώνουμε» το «λάθος».

Φεύγουμε, καταλήγει ο καθηγητής, από την προληπτική ιατρική και οδηγούμαστε στην προγνωστική ιατρική.

Η πλήρης χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος, αλλά και η υφιστάμενη απομόνωση και ο χαρακτηρισμός της λειτουργίας μερικών εκαποντάδων γονιδίων, θα οδηγήσει στο εγγύς μέλλον στη θεραπεία πολλών ασθενειών, εκτιμά και ο ερευνητής **Σ. Γκόνος**.

Γενετικά τροποποιημένοι οργανισμοί και τρόφιμα υπόσχονται ότι θα επιλύσουν το πρόβλημα του υποσιτισμού. Παράλληλα, η πρόσφατη κλωνοποίηση ζωντανών οργανισμών μπορεί να επιλύσει και αυτή θέματα υποσιτισμού και επάρκειας οργάνων για μεταμόσχευση.

Ωστόσο, τα ερωτήματα είναι ακόμη πολλά...



ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ **ΝΙΚΟΣ ΣΤΑΣΙΝΟΣ - ΣΟΦΙΑ ΝΕΤΑ**

Μια έρευνα σε μια συγκεκριμένη μορφή μάγγας έδειξε ότι τα αργά που γεννούσαν οι μάγγες αυτές στο τελευταίο τρίτο της ζωής τους, παρήγαγαν μάγγες των οποίων η ζωή ήταν κατά 10% μεγαλύτερη από τις άλλες.

Άλλη μελέτη, από τον 80 μέχρι τον 190 αιώνα, που έγινε πρόσφατα, αναφορικά με τη διάρκεια ζωής και τις αναπαραγωγικές συνήθειες των Βρετανών αριστοκρατών, έδειξε ότι εκείνοι που δεν γέννησαν ή γέννησαν λίγα παιδιά και σε μεγάλη σχετικά ηλικία, έζησαν κατά μέσο όρο πολύ περισσότερο απ' αυτούς που γέννησαν πολλά παιδιά και σε νεαρή ηλικία. Γιατί ίδιας συμβαίνει αυτό; Απάντηση δεν έχει δοθεί ακόμη.

Και γιατί τελικά οι ζωντανοί οργανισμοί γερνάνε και πεθαίνουν; Είναι εφικτή η αθανασία;

Λαμβάνοντας υπόψη ότι μορφές ζωής, που δεν μπόρεσαν στη διάρκεια πολλών χρόνων να προσαρμοστούν στις αλλαγές του περιβάλλοντος, εξαφανίστηκαν, μπορούμε να διατυπώσουμε μια απάντηση στο ερώτημα «γιατί δεν υπάρχει αθανασία»;

Εάν οι άνθρωποι ήταν αθάνατοι ή γενικότερα κάποια μορφή ζωής ήταν αθάνατη, το συγκεκριμένο αυτό είδος

ζωής θα εξέλιπε μέσα σε λίγες σχετικά γενιές, διότι το περιβάλλον θα άλλαξε και δεν θα μπορούσαν αυτοί οι ζωντανοί οργανισμοί να αλλάξουν, ώστε να προσαρμοστούν στις νέες συνθήκες.

Ο μοναδικός τρόπος για να επιβιώσει το είδος είναι να περάσει αυτή την πληροφορία στους απογόνους του.

Ο ανθρώπος θεωρείται ότι έχει την ικανότητα να προσαρμόζεται στο περιβάλλον καλύτερα από άλλα είδη. Εκτιμάται ότι γι' αυτόν ακοινώνει το λόγο, υπογραμμίζει ο κ. Γκόνος, τοποθετείται στην κορυφή της πυραμίδας των διαφόρων μορφών ζωής. Σε αντίθεση, άλλοι ζωντανοί οργανισμοί, οι οποίοι δεν είχαν τόσο αιχμημένη την ικανότητα προσαρμογής, όπως οι δεινόσαυροι, εξαφανίστηκαν.

Το αρδαίο δριό ηλικίας για τα ανθρώπινα όντα, αναφέρει ο Γάλλος καθηγητής **O. Τουσέν**, πλησιάζει τα 125 χρόνια. Επειδή, όπως εξηγεί, υφιστάμεθα τους περιορισμούς των γονιδίων μας, τα οποία κάποια στιγμή σταματούν την κυτταρική αποκατάσταση και δεν είναι σε θέση να αντιμετωπίσουν την αιφνίδια εμφάνιση μας βλάβης των ιστών κάποιου ζωτικού οργάνου.

Αποτελεί ίδιας πανάκεια η εξέλιξη της γενετικής; Ο γενετικός έλεγχος, αναφέρει ο πρόεδρος του Κεντρικού Συμβουλίου Υγείας, καθηγητής **B. Γολεμάτης**, μπορεί να προβλέψει τον κίνδυνο μελλοντικής νόσου, άλλο δχι με ακρίβεια.

Για παράδειγμα, 15% των αρρώστων με μετάλλαξη του γονιδίου, που είναι υπεύθυνο για τον καρκίνο του μαστού και των ωοθηκών, δεν αναπτύσσουν τη νόσο, παρά το γεγονός ότι έχουν την προδιάθεση.

Και ο γενετιστής **N. Δρακούλης** προσθέτει ότι, εάν έστω από λάθος, επηρεαστούν τα κύτταρα αναπαραγωγής ενός ασθενούς από ένα συγκεκριμένο σχήμα γενετικής θεραπείας, τότε η επίκτητη αυτή μετάλλαξη θα ήταν δυνατόν να μεταφέρεται στους απογόνους του ασθενούς.

Επίσης, η απελευθέρωση βιοτεχνολογικά ανασυνδιαμένου γενετικού υλικού στο περιβάλλον και η πιθανότητα αφομοίωσής του από ανθρώπους ή άλλους οργανισμούς, για τους οποίους δεν προορίζονται, είναι ένας άλλος πιθανός κίνδυνος.

Αυτή η γνώση που αποκοτύνει ο πρόντος του Πανεπιστημίου Πατρών **Σ. Αλαχιώτης**, χρειάζεται τεράστια προσοχή. Αυτή η αυτογνωσία μάς κάνει περισσότερο υπεύθυνος. Γιατί αυτή η δύναμη του γονιδίου έχει δύο όψεις: την καλή και την κακή.

Και σ' εμάς εναπόκειται να επιλέξουμε το δρόμο του καλού ή του κακού, της αρετής ή της κακίας, της επιτυχίας ή της αποτυχίας.

Γιατί το νόμισμα της γενετικής με τις δύο όψεις του μπορεί να εξαργυρωθεί στο χρηματιστήριο της προόδου ή της καταστροφής, καθώς μπορούμε να ξανασχεδιάσουμε τη ζωή στον πλανήτη μας, να αλλάξουμε τις οικολογικές ισορροπίες και να δημιουργήσουμε νεωτερισμούς, που η φύση η ίδια έχει απορρίψει.

«Σε τοποθέτησα άνθρωπε», λέει ο Θεός του Ιταλού ουμανιστή φιλοσόφου **Πίκο Ντελά Μιραντόλα**, «στο κέντρο του κόσμου, για να μπορείς καλύτερα να θωρεύεις όσα περιέχει ο κόσμος. Δεν σε έκανα, ούτε ουδάνιο, ούτε γήινο, ούτε θυητό, ούτε αθάνατο, ώστε εσύ, μόνος, ελεύθερος, σαν ένας καλός ζωγράφος, η ένας άξιος γλύπτης, να τελειώσεις μόνος σου τη δική σου μορφή...».



**Το νόμισμα
έχει δύο
όψεις. Μπορεί
να εξαργυρωθεί
στο χρηματιστήριο
της προόδου ή
της καταστροφής**

Ο γενετικός «ιμπεριαλισμός»

ΑΝ ο 19ος αιώνας είναι ο αιώνας της Λογικής και ο 20ός της Φαντασίας, ο 21ος αιώνας είναι ο αιώνας της Γενετικής. Μια νεαρή επιστήμη δυνατεύει ήδη το πνεύμα της ανθρωπότητας, θορυβοποιεί και φοβίζει, αλλά ταυτόχρονα προκαλεί θαυμασμό και ελπίδα. Και εμείς, αυτόπτες μάρτυρες μιας νέας εποχής, η οποία σηματοδοτεί την πορεία του ανθρώπου και τη ζωή στον πλανήτη μας. Μια επιστήμη καταγγέλει και ταυτόχρονα χειροχορεύει. Μια νέα δύναμη επικορεύεται από το δοκιμαστικό σωλήνα των εργαστηρίων Γενετικής και προκαλεί το δέος. Το τζίνι ξέφυγε από το μπουκάλι και πλανάται παντού παντοδύναμο.

Ενας καλόγερος, ο Mendel, έπαιξε πρώτος, μ' αυτό το τζίνι που ακούει στο όνομα γενε, γονιδίο δηλαδή και δεν είναι τίποτε άλλο από τη «συμβολαιογραφική πράξη της ζωής». Ενας «τύραννος» που καταδυνατεύει εν πολλοίς τα έμβια δύντα, χωρίς αυτό να σημαίνει ότι αγνοείται και το περιβάλλον, το οποίο δύναται να αυτήσει έλεγχο σε όλους τους γενετικούς χαρακτήρες. Κι αυτόν τον «τύραννο» των φυλάκισαν μέσα στα εργαστήρια Γενετικής και τον ανακρίνουν για να μάθουν όλη την αλήθεια γι' αυτόν, μήπως και καταφέρουν και τον ελέγξουν.

Και καθώς οι ανακρίσεις προχωρούν με ταχύτατον υδημούς και το τύραννος ομολογεί τα μυστικά του, οι ανακριτές-γενετικές τρόμαξαν· και μάζι τους τρόμαξε και ολόκληρη η ανθρωπότητα. Τα μυστικά του τυράννου-γονιδίου είναι τελικά και μυστικά του καθενός μας. Μυστικά που δεν τα γνωρίζουμε, αν και τα είχαμε μέσα μας. Γι' αυτό άρχισε η περισυλλογή και ο σκεπτικισμός. Αυτή η γνώση χρειάζεται τεράστια προσοχή. Αυτή η αυτογνωσία μάς κάνει περισσότερο υπεύθυνους. Γιατί αυτή η δύναμη του γονιδίου έχει δύο όψεις, την καλή και την κακή. Πάλι αυτός ο δυνισμός βρέθηκε μπροστά μας. Και σε μιας εναπόκειται να επιλέξουμε το δρόμο του καλού ή του κακού, της αρετής ή της κακίας, της επιτυχίας ή της αποτυχίας.

Γιατί το νόμισμα της Γενετικής με τις δύο όψεις του μπορεί να εξαργυρωθεί στο χρηματιστήριο της προόδου ή της κα-

ταστροφής, καθώς μπορούμε να ξανασχεδιάσουμε τη ζωή στον πλανήτη μας, να αλλάξουμε τις οικολογικές ισορροπίες και να δημιουργήσουμε νεωτερισμούς, που η φύση η ίδια έχει απορρίψει. Το δίλημμα μεγάλο. Κι δύμας, εμείς το επιχειρούμε, με την αχαλίνωτη περιέργεια του ανθρώπου, με την ασυγκράτητη επιθυμία του να προοδεύσει.

Γιατί ο άνθρωπος ο σοφός, ο Homo Sapiens, την πρόοδο αναζητεί. Γιατί οι ερευνητές την επιστημονική αλήθεια θέλουν να αποκαλύψουν για ένα μέλλον καλύτερο. Κι αυτή η προσπάθεια, αυτή η βιούληση του ανθρώπου, δεν γνωρίζει οδιοφράγματα και εμπόδια. Υπερίπταται και καθοδηγεί την πρόοδο που σύλλογοι βιώνουμε.

Και είναι αναμφισβήτητη πρόοδος η χαροτρογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος -σπασ και άλλων οργανισμών- καθώς σε πολύ λίγα χρόνια θα γνωρίζουμε την πλήρη σύσταση του γονιδιώματός μας, όλων μας των γονιδίων. Κι αυτή η γνώση θα συμβάλει να συνσχετιστούν γονιδία με γενετικές αισθένεις για να μπορέσει να προχωρήσει η γονιδιακή θεραπεία. Θα χρειαστούν ίνως μερικές δεκαετίες για να ξονμεί καθαρά αποτελέσματα. Άλλα και η θεραπεία, η ιατρική δηλαδή, θα ξει μετατραπεί σε μια ατομική επιστήμη, καθώς ο κάθε ανθρώπος έχει τη δική του γενετική ιδιαιτερότητα. Νέες διαγνωστικές και θεραπευτικές τροχιές θα χαρακτηρίζουν την Ιατρική του μέλλοντος, που ελάχιστη σχέση θα ξει με τη σημειώνη κλασική και γενική αντιμετώπιση.

Αν όμως μία όψη του νομίσματος είναι ο προάδεισος, η άλλη όψη είναι η κόλαση. Γιατί η γνώση από τη χαροτρογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος μπορεί να οδηγήσει στην περιθωριοποίηση γενετικά βεβαρημένων ατόμων, τα οποία θα απολύνται από τους εργοδότες ή θα επιβαρύνονται από τις ασφαλιστικές εταιρείες.

Υπάρχει ο κίνδυνος δημιουργίας γενετικών γκέτο και η αναβίωση ενός απάν-

θρωπου ρατσισμού, τον οποίο δε θα επιβάλει κανένα φασιστικό καθεστώς, αλλά το τζίνι που ξέφυγε από το μπουκάλι.

Οι γενετικά τροποποιημένοι οργανισμοί αποτελούν άλλο ένα νόμισμα με δύο όψεις. Η όψη του καλού με τη δημιουργία οργανισμών, οι οποίοι θα παράγουν πρωτεΐνες - φάρμακα σε αγροκτήματα και σχι σε φαρμακοβιομηχανίες. Φάρμακα που θα προσέρχονται από γονιδία ανθρώπου που μεταφέρουμενά στο γονιδίωμα π.χ. αγελάδων ή προβάτων και τα οποία θα ξαναποτικά άριστα και οικονομικά φτηνά. Η άλλη όψη, δύμας, του κακού αφορά πρόχειρα γενετικά τροποποιημένους οργανισμούς, κυρίως φυτά, τα οποία έχουν σχεδιαστεί για να έχουν μεγαλύτερη παραγωγικότητα και αντοχή σε εντομοκόντα και ξενιανιοκόντα, αλλά ταυτόχρονα εγκυμονούν και κινδύνους. Π.χ., μπορεί να προκαλούν αλλεργικές ή τοξικές αντιδράσεις και το σοβαρότερο, να εισβάλουν στη φύση και να προκαλέσουν οικολογική ανισορροπία.

Η κλωνοποίηση καταγράφει ως το σοβαρότερο επιστημονικό γεγονός των τελευταίων χρόνων με τη γέννηση της Ντόλι. Κι εδώ οι όψεις του καλού και του κακού αντιπαλεύονται. Η αναπαραγωγική κλωνοποίηση, π.χ., του ανθρώπου αν επιτευχθεί -και ήδη υπάρχει καταγραφή ότι επετεύχθη, αλλά ο ερευνητής σταμάτησε το πείραμα- θυποβιβάσει την αναπαραγωγή του ανθρώπου από αμφιγονική σε μονογονονική και θα προσβάλει την ανθρώπινη αξιοπρέπεια, βάζοντας ταυτόχρονα σε κίνδυνο την προστασία του ανθρώπινου γονιδιώματος. Η θεραπευτική κλωνοποίηση, από την άλλη μεριά, θα συμβάλει, με την κλωνοποίηση εμβρύων λίγων ημερών, στην κατανόηση της παθογένεσης και στη θεραπεία ασθενειών του ανθρώπου.

Στον ίδιο καμβά, του καλού και του κακού, θα μπορούσαμε να κεντήσουμε πολλά άλλα παραδείγματα. Οπως, λ.χ., τον έλεγχο του φύλου, την παρατασή του

προσδόκιμου ορίουν ζωής, τις μεταμοσχεύσεις, την τεχνητή γονιμοποίηση και πολλά άλλα που θα μπορούσαν σε ανεξέλεγκτο τόνο να προκαλέσουν κοινωνικές ανισορροπίες. Και μπροστά σ' όλους αυτούς τους νεωτερισμούς το ισχύον Δίκαιο βιαθανασίανει, τρέχοντας να προλάβει τις εξελίξεις. Γι' αυτό και οι άνθρωποι έχουν αρχίσει να φελλίζουν μια νέα λέξη, τη βιοηθική, επενδύοντας σ' αυτήν πολλές ελπίδες.

Επιστημονικές οργανώσεις, οργανώσεις ενεργών πολιτών αλλά και κυβερνήσεις έχουν αντιληφθεί πλήρως την επιταχυνόμενη πορεία του τρένου της ζωής που καθοδηγεί η Γενετική και ανησυχούν, προσπαθούν να επιβάλουν κανόνες δεοντολογίας, ελέγχους και κυρώσεις. Οταν, δύμας, πίσω από την επιστημονική πρόοδο βρίσκεται το οικονομικό δύσλειτο πολυεθνικών βιοτεχνολογικών εταιρειών, τότε το πρόβλημα γίνεται περίπλοκο. Γιατί η ανθρωπότητα δεν κινδυνεύει από την παραγωγή νέας γνώσης, αλλά από την κακή εφαρμογή της.

Κι εδώ βρίσκεται η ευθύνη όλων μας. Να κατανοήσουμε την ευθύνη και την υποχρέωση να γνωρίζουμε πρώτα τα τεκτινόμενα και μετά να υψώσουμε τη φωνή μας ενάντια σε κάθε αρνητική εφαρμογή της ζωής γνώσης. Να απαιτήσουμε τη διάχυση της εφαρμογής μόνον όταν ο βιαθύς εργαστηριακός και επιστημονικός έλεγχος το επιτρέπει. Να βάλουμε φρένο στους αδημονούντες να πλουτίσουν εν μια νυκτί από τον ίδρυτα του υπερήφανου ερευνητή και την αφελή χρηματοδότηση του απονήρευτου καταναλωτή ή χοήστη. Για να πορεύεται η ανθρωπότητα με σταθερά βήματα, χωρίς την υπεριαλιστική προώθηση των βιοτεχνολογικών εταιρειών, χωρίς κανένα γενετικό νέφος, με ελάχιστο γενετικό θρόνο και με ελάχιστο τίμημα για την πρόοδο που θαυμάζουμε. Για να μαστερέψεις σ' αυτήν την καταπληκτική εποχή της ανθρωπότητας.

*Ο Σταμάτης Ν. Αλαχιώτης είναι καθηγητής Γενετικής και πρύτανης του Πανεπιστημίου Πατρών



αφιέρωμα

Τι οδηγεί στη γήρανση των κυττάρων.

Ο ρόλος των επεύθερων ριζών. Το ακραίο όριο ζωής για τους ανθρώπους



πλησιάζει τα 125 χρόνια. Στόχος είναι να φεύγουμε από τη ζωή «νέοι», αλλά σε μεγάλη πλικία

Θα σταματήσουμε να γερνάμε όχι όμως και να πεδαίνουμε

*Του δρα OLIVIER TOUSSAINT

Η ΑΝΑΠΛΑΣΗ Για να εξασφαλίσουν τη διαύνιση των ιστών τους οποίους συνθέτουν, ορισμένα κύτταρα του οργανισμού μας έχουν ένα μυστικό: αναπαράγονται. Τα μητρικά κύτταρα χωρίζονται σε δύο θυγατρικά κύτταρα και ούτω καθεξής. Ενα παράδειγμα: τα ερειστικά κύτταρα που προσφέρουν στήριξη και ελαστικότητα σε ιστούς όπως το δέρμα και οι μυές, τα κύτταρα που επενδύνται τα τοιχώματα των αιμοφόρων αγγείων ή του εντέρου και τα κύτταρα που παίζουν όρλο σε ορισμένες φλεγμονώδεις διαδικασίες ονομάζονται πολλαπλασιαστικά κύτταρα, σε αντιταράθεση με άλλα κύτταρα μη πολλαπλασιαστικά, όπως τα νευρικά κύτταρα, τα οποία δεν διαιρούνται ή διαιρούνται ελάχιστα διατάρασσοντας την ενηλικιωθούν και τα οποία είναι επομένως ανίκανα να αναπαράγονται.

Η συνεχής ανανέωση των πολλαπλασιαστικών κυττάρων καθυστερεί τη γήρανση των ιστών. Δυστυχώς, δεν είναι αιώνια. Σε μια δεδομένη στιγμή, ο χρόνος θα κάνει αισθητή την παρουσία του: τα θυγατρικά κύτταρα θα αποκοδομηθούν όλοι και περισσότερο και τελικά θα πεθάνουν.

Τα κύτταρα δεν βγαίνουν αλώβητα από αυτή την ανανέωση. Παραδόξως, σε κάθε διάίρεση τροποποιούνται και γίνονται λίγο πιο γηρασμένα από τα μητρικά τους κύτταρα. Από γενιά σε γενιά, η απόδοσή τους μειώνεται. Τα μη πολλαπλασιαστικά κύτταρα, όπως είναι η πλειονότητα των νευρώνων, δεν μπορούν να διαιρεθούν, αλλά είναι παρ' όλα αυτά ικανά να ανανεώνονται σταθερά τα συστατικά τους, κάτι που ονομάζεται «turnover». Δεν είναι ικανά να πραγματοποιούν αιωνίως αυτό το turnover και οι βλάβες συσσωρεύονται για να προκαλέσουν τελικά το θάνατο των κυττάρων.

Η ΜΑΧΗ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ Τα κύτταρα των νεαρών ιστών διαιρέουν σημαντικά από τα κύτταρα που έχουν ληφθεί από γηραιότερους ιστούς. Με την ηλικία εκφυλίζονται όλο και λιγότερο και αποκτούν όλο και περισσότερες δυσμορφίες. Διαιρούνται

όλο και πιο αργά. Ενώ οι πρώτες γενιές διαιρούνται μία φορά την ημέρα στο εργαστήριο, ο ρυθμός αυτός μειώνεται προοδευτικά και τελικά σταματά εντελώς.

Η διαίρεση των κυττάρων εξαρτάται από τη σχέση ισχύος ανάμεσα στα γονίδια που κωδικούν για τον πολλαπλασιασμό των κυττάρων και αυτά που αναστέλλουν αυτή την αύξηση. Στην αρχή, τα γονίδια που ευνοούν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό υπερέχουν, αλλά στη συνέχεια η τάση αντιστρέφεται υπέρ άλλων γονιδίων που δεν είχαν ακόμη εκδηλωθεί.

Ορισμένα γονίδια εκφράζονται μόνο στα γηρασμένα κύτταρα ή μόνο στα νεαρά κύτταρα, συνδέονται ειδικά με τη γήρανση και αντιτίθενται στη δράση των γονιδίων που ευνοούν την κυτταρική διαίρεση. Υστερά από έναν ορισμένο αριθμό διαιρέσεων, τα γονίδια που συνδέονται με τη γήρανση ενεργοποιούνται για να επιβραδύνουν τον πολλαπλασιασμό των κυττάρων και τελικά να τον σταματήσουν.

ΧΗΜΙΚΗ ΠΙΕΣΗ Ορισμένες καταστάσεις μπορούν να επιταχύνουν πρόωρα και με μη αναστρέψιμο τρόπο τη διαδικασία της γήρανσης των κυττάρων μας. Το στρες στο οποίο μπορεί να υποβληθούν τα κύτταρα μας σχετίζεται τελικά με το στρες που βιώνουμε ως άτομα. Στο κυτταρικό επίπεδο, η πίεση είναι κυρίως (βιο)χημική.

Είναι αλήθεια, ωστόσο, ότι η πίεση εννός ατόμου μπορεί να οδηγήσει σε πίεση του κυττάρου. Οι ουσίες που παράγονται από τη επινεφρίδια πυροδοτούν τη σύνθεση αιμονοξεών, μεταξύ των οποίων το γλουταμινικό, στο επίπεδο των διαφορετικών τμημάτων του εγκεφάλου. Το γλουταμινικό προκαλεί τελικά υπερβολική διέγερση των νευρικών κυττάρων, οδηγώντας σε ένα μηχανισμό που μπορεί να πυροδοτήσει μια συμπληρωματική παραγωγή ελευθέρων ωιζών, επικίνδυνη για τους νευρώνες.

Οι ελευθέρες ωιζές είναι οι άμεσοι ε-

χθοί των κυττάρων. Αυτά τα πολύ αντιδραστικά και τοξικά μόρια σχηματίζονται από το οξυγόνο που αναπνέουμε και ενώνονται με οποιοδήποτε άλλο μόριο, προκαλώντας πολλές διαταραχές μέσω οξειδωτης.

ΤΟ ΠΑΡΑΔΟΞΟ ΤΟΥ ΟΞΥΓΟΝΟΥ Αναπόφευκτα, το 2-3% του οξυγόνου που αναπνέουμε μετατρέπεται σε ελεύθερες ωιζές. Ο στρεσογόνος αυτός παράγοντας επιφέρει μια ανεπανόρθωτη επιτάχυνση των διαδικασιών γήρανσης. Κάθε κατάσταση που ευνοεί την εμφάνιση ελεύθερων ωιζών πρόπει να θεωρείται εξίσου στρεσογόνος παράγοντας. Για παράδειγμα, κατά τη διάρκεια μιας παρατεταμένης έκθεσης στον ήλιο, οι υπεριώδεις ακτίνες ευνοούν την παρουσία ελευθέρων ωιζών στο περιβάλλον των δερματικών κυττάρων. Είναι σαν ορισμένα μόρια να μετατρέπονται σε οξυγονούχο ύδωρ. Το αλκοόλ προκαλεί επίσης τη σύνθεση ελευθέρων ωιζών στο

επίπεδο του ήπατος. Ο καπνός του τοιγάρου παράγει εκατοντάδες διαφορετικούς τύπους ελευθέρων ωιζών που εισάγονται στην κυκλοφορία του αίματος στο επίπεδο των πνευμόνων, γεγονός που προκαλεί στους καπνιστές πρόωρη γήρανση του δέρματος, μέσω εσωτερικής ή εξωτερικής οδού, κυρίως στο επίπεδο του προσώπου και των χεριών.

Οποια και αν είναι η προέλευση τους ή ο τύπος τους, οι ελεύθερες ωιζές θα έχουν καταστροφική δράση στα κύτταρα. Για παράδειγμα, θα αλλοιώσουν τα κυτταρικά τοιχώματα, επιπλέοντας τις ανταλλαγές με την εξωτερική περιβάλλοντος, κάτι που θα απομονώσει όλο και περισσότερο το κύτταρο. Η παραγωγή ενέργειας από σάκχαρα και λίπη θα διαταραχθεί επίσης, κάτι που θα έχει συνέπειες στο σύνολο των κυττάρων. Πράγματι, τα κύτταρα έχουν ανάγκη από πολλή ενέργεια για να αιματούν έναντι του στρες και η έλλειψη ενέργειας θα επιδεινώσει τις βλάβες που έχουν δημιουργηθεί από αυτό.

Το ακόμη χειρότερο είναι ότι οι ελεύ-

θερες ωιζές επιτίθενται επίσης στο γενετικό υλικό, προκαλώντας γενετικές μεταλλαγές οι οποίες μπορεί να ευνοούν την εμφάνιση καρκινικών κυττάρων ή να επιταχύνουν το θάνατο των κυττάρων. Οι πρωτεΐνες επίσης δεν βγαίνουν αλώβητες, αλλά οι βλάβες που υφίστανται δεν είναι ανεπανόρθωτες: πολύ απλά, συντίθενται νέες πρωτεΐνες.

Οι εργαστηριακοί πειραματισμοί έχουν δεῖξει σαφώς τις ομοιότητες που έχουν τα νεαρά κύτταρα που υποβάλλονται σε διαφορετικές χημικές πιέσεις και τα γηρασμένα κύτταρα. Όλες οι καταστάσεις που μπορεί να οδηγήσουν σε μη φυσιολογική παραγωγή ελευθέρων ωιζών προκαλούν μια επιτάχυνση των διαδικασιών γήρανσης σε σχέση με τη φυσιολογική κατάσταση, κατά την οποία τα κύτταρα διαταράσσονται από μια ελάχιστη ποσότητα ελευθέρων ωιζών.

Κατά τη διάρκεια της εξέλιξης, τα κύτταρα ανέπτυξαν τρόπους άμυνας για να προφυλάσσονται από το οξειδωτικό στρες, αλλά αυτά τα όπλα δεν είναι απόλυτα. Σε περίπτωση εσωτερικής πίεσης, τα κύτταρα μπορούν να παραδεχτούν την αδυναμία τους.

Εκθέτουμε τα κύτταρα σε ευεργετικές ουσίες, ενώ παράλληλα υποβάλλουμε μέρος του δειγματος σε διαφορετικές πιέσεις, όπως η έλλειψη οξυγόνου, οι μηχανικές έλξεις, η ιδιαίτερη σύνθεση του εξωκυττάρου περιβάλλοντος, οι ωιζογόνοι παραγόντες κ.λπ. Στη συνέχεια, παρατηρούμε πώς αντιδρούν τα κύτταρα στην πίεση, παρουσία ή όχι αυτών των ελεγμένων προϊόντων, και τον τρόπο με τον οποίο γερνούν λιγότερο ή περισσότερο γρήγορα. Οι εργασίες αυτές οδηγούνται σε ένα φαρμακολογικό μοντέλο *in vitro*, ικανό να ελέγχει τις προστατευτικές ιδιότητες των εν λόγω μορίων.

ΤΑ ΚΥΤΤΑΡΑ ΚΑΤΑ ΤΟΥ ΣΤΡΕΣ Για να αντιμετωπίσουν τους διάφορους παράγοντες του στρες, τα κύτταρα χρειάστηκε να μάθουν να αντιστέκονται και να εξαλείφουν τις ελεύθερες ωιζές που είναι τοξικές και δημιουργούν διάφορες δυσλειτουργίες. Τα πρώτα όπλα στη μάχη αυτή είναι τα βιολογικά αντι-οξειδωτικά που

διαθέτουν είτε ειδικά ένζυμα (πρωτεΐνες που αποτοξινώνουν τις ελεύθερες ωγκές) είτε άλλα μόρια όπως η βιταμίνη E και η βιταμίνη C, που μετατρέπουν τις ελεύθερες ωγκές σε αβλαβή στοιχεία.

Στο επίπεδο του γενετικού υλικού, για την αποκατάσταση των φθαιδμένων τμημάτων υπάρχουν πρωτεΐνες που ανιχνεύουν σε μόνιμη βάση τις βλάβες με σκοπό να διατηρήσουν ανέπαφη τη γενετική πληροφορία και να εξαλείψουν τις περισσότερες πηγές λάθους κατά την κωδικοποίηση των γονιδίων. Οι πρωτεΐνες που μεταβάλλονται από τις ελεύθερες ρίζες καταστρέφονται από ειδικά ένζυμα. Όσο για τα λιπίδια της κυτταρικής μεμβράνης, σε περίπτωση σημαντικών διαταραχών στα μόρια αυτά, αντικαθίστανται αμέσως.

**Η ΑΥΤΟΚΤΟΝΙΑ,
ΤΕΛΕΥΤΑΙΟ ΟΠΛΟ**

**Η ΑΥΤΟΚΤΟΝΙΑ,
ΤΕΛΕΥΤΑΙΟ ΟΠΛΟ** Παρά τα τόσα μέ-
σα που διαθέτουν
τα κύτταρα για να
αντιδρούν στο κυτταρικό στρες, συμβαί-
νει σε περίπτωση ισχυρής παρουσίας ε-
λευθέρων ριζών να διαταράσσονται οι
γραμμές της άμυνάς τους. Στις περιπτώ-
σεις αυτές δεν μπορούν πλέον να εξα-
σφαλίζουν την καταστροφή των τοξικών
αυτών εγκριών και την αποκατάσταση
των βλαβών που προκαλούν.

Σε περιπτώσεις ιδιαίτερα έντονου στρεσ, το κατεστραμμένο κύτταρο μπορεί είτε να πεθάνει βίαια, γιατί η καταστροφή είναι τέτοια που δεν είναι δυνατή η επιβίωση (κυτταρική νέφωση), είτε να ζητήσει «κατά παραγγελία» το θάνατο του (απόπτωση), μια κατάσταση κατά την οποία το κύτταρο ζητεί την καταστροφή της γενετικής του κληρογενοτύπων.

**ΤΟ ΠΡΟΒΛΗΜΑ
ΤΗΣ ΓΗΡΑΝΣΗΣ**

**ΤΟ ΠΡΟΒΛΗΜΑ
ΤΗΣ ΓΗΡΑΝΣΗΣ**

Τα ποντίκια και οι αρουραίοι ζουν μόνο λίγα χρόνια. Εμείς ζούμε κατά μέσο δρόμο έως τα 80 στη δυτική Ευρώπη, την Ιαπωνία και τη βόρεια Αμερική. Οι χελώνες των νήσων Γκαλαπάγκος ζουν έως 200 χρόνια. Γνωρίζουμε από καιρό ότι το γενετικό υλικό των διαφόρων αυτών ειδών ευθύνεται για τη μακροβιότητά τους. Τι σημαίνει αυτό; Οι εργασίες που γίνονται σε κυτταρικό επίπεδο μπορούν να δώσουν μια απάντηση. Τα γονίδια είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση -μέσω μιας σύνθετης διαδικασίας μεταφρασης των μηνύματος που περικλείουν- μορίων που μάχονται κατά του στρεσ. Για παράδειγμα, τα μόρια αυτά αντιδρούν με τις ελεύθερες φίλιες και τις αφοπλίζουσαν ή μπορούν να αποκαταστήσουν ή και να κατασκευάσουν εκ νέου τα κατεστραμμένα κυτταρικά συστατικά.

Το πρόβλημα για τη μακροβιότητά μας είναι ότι τα διάφορα μέσα άμυνας και αποκατάστασης δεν είναι τέλεια: ορισμένες από τις βλάβες αυτές δεν μπορούν να επιδιορθωθούν και συσσωρεύονται. Επομένως, αυτό που καθορίζει την επιβίωση των κυντάρων μας, και κατ' επέκταση την επιβίωσή μας, είναι η ισοδοπία ανάμεσα στους μηχανισμούς άμυνας κατά του στρεσ και το επίπεδο των βλαβών.

Για ποιο λόγο η εξέλιξη, που συντελείται σε όλα τα ζωντανά είδη εδώ και δισεκατομμύρια χρόνια, δεν κατάφερε να μας προφυλάξει από όλες τις πιέσεις που υφίστανται τα κύπταρά μας; Φανταστείτε για λίγο μια εταιρεία ή ένα οικοσύστημα όπου όλα τα άτομα θα ήταν αθηνάτα, ακόμα και οι απόγονοί τους! Σύντομα θα αντιμετωπίζαμε ένα αδιεξόδο, με χαρακτηριστικό την έλλειψη αρκετών πόρων για όλους, με αποτέλεσμα να καταδικαστεί ένα ολόκληρο είδος στην εξαφάνιση.



**ΚΑΡΚΙΝΟΣ
Η ΓΗΡΑΝΣΗ**

ΚΑΡΚΙΝΟΣ Η ΓΗΡΑΝΣΗ Είμαστε λοιπόν καταδικασμένοι σε περιορισμένη διάρκεια ζωής. Τα ποντίκια και οι αρουραίοι πεθαίνουν έπειτα από μερικά χρόνια ακοιβώσ επειδή δεν αμύνονται αρκετά κατά των μεταβολών της γενετικής τους κληρονομιάς. Η φυσική άμυνα που διαθέτουν οι άνθρωποι τους παρέχει μια ασπίδα ενάντια στην πρόωρη εμφάνιση καρκίνων. Ουτόσο, με τη γήρανση αυξάνεται ο κίνδυνος ανάπτυξης καρκίνου. Αυτό οφείλεται εν μέρει στη μειώμένη δραστηριότητα των κυττάρων που είναι υπενθύμια για την καταστροφή των καρκινικών κυττάρων, τα οποία εμφανίζονται συνεχώς στον οργανισμό μας.

Από την άλλη πλευρά, η γήρανση εκτός κυττάρου και η όλο και μεγαλύτερη παρεμπόδιση της ικανότητάς του να διαιρείται μπορεί να απωθήσει τη μετατροπή ενός φυσιολογικού κυττάρου σε καρκινικό. Πέρα από ένα ορισμένο επίπεδο βλάβης, το γηράσκον κύτταρο μπορεί επίσης να καταλήξει στον αφανισμό.

Κατά τη διάρκεια της ζωής συγκρούονται, λοιπόν, δύο κόσμοι: όταν είμαστε νέοι, έχουμε πολύ λιγότερες πιθανότητες να αναπτύξουμε καρκίνο, δε ταν όμως εκδηλωθεί ένας καρκίνος μπορεί να είναι πολύ επικίνδυνος, δεδομένου ότι τα κύτταρα των νέων έχουν μεγάλη ικανότητα αναπαραγωγής. Στις μεγαλύτερες ληικίες διατρέχουμε μεγαλύτερο κίνδυνο για εμφάνιση καρκινικών κυττάρων, δημοσίου ο καρκίνος θα αναπτυχθεί λιγότερο γρήγορα, εφόσον τα κύτταρα των ηλικιωμένων έχουν μικρότερη αναπαραγωγική ικανότητα.

Πώς, λοιπόν, με δεδομένα τα ανωτέρω, μπορούμε να παλέψουμε ενάντια στην εμφάνιση καρκίνων; Πρώτον, εργασίες που έχουν γίνει στα ανθρώπινα κύτταρα έδειξαν ότι πρέπει να μειωθεί το επίπεδο της βλάβης που υφίστανται τα κύτταρα και η γενετική τους κληρονομιά μέσω της αναγνώρισης των αιτίων των βλαβών αυτών, τα οποία μπορεί να προέρχονται από το περιβάλλον, τον τρόπο ζωής, το υπερβολικό κάπνισμα (νικοτινισμός), την κατάχοηση οινοπνευματωδών

Πότε το
κύτταρό μας
προτιμά την
αυτοκτονία

Ο στόχος της έρευνας στον τομέα της γεροντολογίας είναι να διατηρησεί ούτε το δυνατόν περισσότερο ένα ψηφλό επίπεδο δημιουργικότητας, ανεξαρτησίας και κινητικότητας στους ηλικιωμένους. Οι κοινωνικές συνέπειες της έρευνας αυτής θα είναι να ανατρέψει την τρέχουσα τάση διαρκούς αύξησης του κοινωνικού κόστους που συνεπάγονται οι παθολογίες καταστάσεις που συνδέονται με τη γήραση.

Παρατηρώντας τη γήρανση των κυττάρων σε τεχνητές συνθήκες, με ή χωρίς στρεσογόνους παράγοντες, οι ερευνητές ανήγνευσαν την έκφραση ειδικών γονδίων που συνδέονται με τη γήρανση των κυττάρων. Προς το παρόν, πρέπει να διευκρινιστεί περαιτέρω ο ρόλος των γονιδίων αυτών. Θα μπορούσαν όμως να έχουν κάποια σχέση με τις παθολογικές καταστώσεις που χαρακτηρίζουν τη γήρανση, όπως η νόσος Alzheimer ή Parkinson.

Η καλύτερη κατανόηση των κυππαρικών μηχανισμών και των διαταραχών που σχετίζονται με τη γήρανση θα μπο-

1

ρουσέ να συμβάλει στην ανάπτυξη αποτελεσματικών θεραπειών που θα επέτρεπαν στους ηλικιωμένους να γερονύν διατηρώντας την καλή τους υγεία.

Η ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ
ΗΘΙΚΗ ΔΕΟΝΤΟΛΟΓΙΑ

Στον όρκο του
Ιπτοκράτη

ΧΩΡΙΣ ΕΠΙΤΥΧΙΑΝΗ ζητείται από τους γιατρούς να ασκούν το επάγγελμά τους με τον καλύτερο δυνατό τρόπο, έτσι ώστε να επιτυχάνουν τη μέγιστη ανακούφιση των προβλημάτων που προκαλεί η νόσος. Είναι επομένως ληγικό ότι η ιατρική έρευνα επεκτείνεται όλο και περισσότερο στον τομέα της γεροντολογίας με σκοπό να ανακουφίσει τα προβλήματα από τα οποία πάσχουν οι ηλικιωμένοι.

Είναι πολλές οι κοινωνικές συνέπειες από την παράταση του μέσου όρου ζωής, που διπλασιάστηκε σχεδόν μέσα σε έναν αιώνα, στις προνομιούγες κοινωνίες των δυτικών χωρών. Εμείς θα πρέπει να ακολουθήσουμε τους κανόνες της δεοντολογίας και να αισκήσουμε πίεση, για παράδειγμα προτείνοντας νομοσχέδια στα Κοινοβούλια της κάθε χώρας, επειδή ώστε να εξαλειφθούν οι αρνητικές συνέπειες αυτής της παράτασης της διάρκειας ζωής και να προαχθούν οι θετικές συνέπειες.

Μεταξύ των θετικών συνεπειών βρίσκεται και η πιθανότητα να έχουν όλα τα παιδιά δύο ζευγάρια παππούδων-γιαγιάδων, σε έναν κόσμο όπου οι γονείς είναι όλοι και πιο δραστήριοι - πολύλασχολοι, στο πλαίσιο της όλο και πιο απαιτητικής κοινωνίας μας. Ο κόσμος μας δεν μπορεί παρά να γίνει πιο συνετός, δεδομένου ότι οι ηλικιωμένοι διαθέτουν ουσιαστική πείρα για τη ζωή και τα σκαμπανεβάσματά της.

Οι ήλικιοι μένοι έχουν επίσης ένα ρόλο να παιξουν στην κοινωνία με τις διάφορες εθελοντικές δραστηριότητές τους, δχι μόνο στο πλαίσιο της οικογένειας, αλλά και στα νοσοκομεία, τα σχολεία ή τους διάφορους συλλόγους, για να μη μιλήσουμε για τον οικονομικό τους ρόλο στην κατανάλωση, τον τουοισμό κ.λπ.

Υπάρχουν όμως πολλοί κάτινδυνοι ολίσθησης. Τα συστήματα συνταξιοδότησης τίθενται υπό αμφισβήτηση όλο και περισσότερο, σε όλες τις χώρες της Ευρωπαϊκής Ένωσης, όπως και τα συστήματα κοινωνικής ασφαλισης. Κατευθυνόμαστε σιγά σιγά προς ένα σύστημα δπου οι ιδιωτικές ασφαλιστικές εταιρείες γνωρίζουν σημαντική άνθηση. Εκεί είναι που πρέπει να παρέμψουν οι δεοντολογικές συντάσεις και οι κοινοβουλευτικοί. Και μάλιστα, οι ασφαλιστές θα αντιμετωπίσουν τον πειρασμό να χρησιμοποιήσουν τις γνώσεις που θα προκύπτουν σχετικά με τη γενετική ή άλλη ανίχνευση των παραγόντων κινδύνου που υπάρχουν για την ανάπτυξη καποιας νόσου. Οι γνώσεις αυτές θα μπορούσαν να τους χρησιμεύσουν στην τροποποίηση των ασφαλιστηρίων συμβολαίων ανάλογα με το προφίλ υγείας του πελάτη τους ή ακόμη και να αποκλείσουν άτομα από κάθε είδους ασφάλιση.

Το βέβαιο είναι ότι η γεροντολογία θα καταλήξει σε κοινωνικές σημαντικές μεταβολές. Νέα φάρμακα, νέα μέσα παρακολούθησης ή διάγνωσης, προσαρμογής ή δημιουργίας αντικειμένων που απαντούν στις ανάγκες των ηλικιωμένων, τροποποιήσεις των οικισμενείς ακόμη δουμάν κ.λπ.

ηιοείς των οικογενειακών ουδιών κ.λπ.

Οι δημοκρατικοί λαοί πρέπει να δώσουν το παράδειγμα και να απορρίψουν σθεναρά τους κινδύνους που μπορεί να προκύψουν, χρησιμοποιώντας με τον καλύτερο τρόπο τα μέσα της σύγχρονης επιστήμης για να απενίσουν το μέλλον με ηρεμία.

**Olivier Toussaint* είναι διδάκτορας στο Πανεπιστήμιο Namur, Unite de Biochimie et de Biologie Cellulaire



αφιέρωμα •

Η επανάσταση της εξωσωματικής γονιμοποίησης. Η πρόκληση της αντιμετώπισης των γενετικών νόσων. Η κλωνοποίηση και οι μη ρεαλιστικοί φόβοι

ΤΟ 1932, ο Aldus Huxley έγραψε ότι «Στο θαυμαστό καινούργιο κόσμο» η ευγονική και η δυσγονική θα εφαρμόζονταν συστηματικά. Σε μια ομάδα δοκιμαστικών σωλήνων βιολογικά ανάτερα ωάρια, θα είχαν την καλύτερη δυνατή προγεννητική αντιμετώπιση και θα κατατάσσονταν τελικά σε Βήτα, Αλφα ή ακόμα και σε Αλφα-συν. Σε μια άλλη ομάδα, με πολύ μεγαλύτερο αριθμό δοκιμαστικών σωλήνων, βιολογικά κατάτερα ωάρια, γονιμοποιημένα από βιολογικά κατάτερα σπερματοζωάρια, θα υποβάλλονταν στη διαδικασία Bokanovsky (ενενήντα έξι πανομοιότυποι δίδυμοι από ένα ωάριο) και θα αντιμετωπίζονταν προγεννητικά με αλκοόλ και άλλα πρωτεΐνικά δηλητήρια. Τα όντα που τελικά θα παραγόνταν θα ήταν σχεδόν υπάνθρωποι: θα ήταν, όμως, ικανά να κάνουν τις ανειδίκευτες εργασίες και εάν συντηρούνταν κατάλληλα με αποχή από την έλευθερη και συγχρήσιμη πρόσβαση στο αντίθετο φύλο, απόσπαση της προσοχής με γενναιόδωρη διασκέδαση και ενίσχυση της καλής τους συμπεριφοράς με καθημερινές δόσεις από σόμα, δεν θα δημιουργούσαν κανένα πρόβλημα στους ανωτέρους τους. Τότε, κανείς δεν μπορούσε να φανταστεί πόσο προφτητικός ήταν και πόσο σύντομα οι εξελίξεις στην τεχνολογία της αναπαραγωγής και στη γενετική θα επέτρεπαν, θεωρητικά τουλάχιστον, την εφαρμογή όσων τόσο γλαφυρά είχε εκείνος περιγράψει.

Η επιτυχημένη γονιμοποίηση ανθρώπινων ωαρίων στο εργαστήριο και η γέννηση του πρώτου παιδιού από αυτή τη διαδικασία της Louise Brown το 1978 αποτέλεσε πραγματικό ορόσημο γιατί έδινε άμεση πρόσβαση στους ανθρώπινους γαμέτες, το ωάριο και το σπερματοζωάριο, και κατ' επέκταση στο γενετικό υλικό που κουβαλάνε μέσα τους. Εποι, άρχισε μια καινούργια εποχή που κατ' άλλους είναι δώρο Θεού και κατ' άλλους οι ασκοί του Αιδολου.

Η εξωσωματική γονιμοποίηση αρχικά εφαρμόσθηκε σε περιπτώσεις που οι σάλπιγγες της συζύγου ήταν κατεστραμμένες ή είχαν αφαιρεθεί, δεδομένου ότι μέσα σε αυτές γίνεται φυσιολογικά η γονιμοποίηση. Εποι, τα ωάρια της συζύγου, που αναρροφώνται από τις ωθήσεις της, τοποθετούνται μαζί με τα σπερματοζωάρια του συζύγου της σε ειδικούς δοκιμαστικούς σωλήνες με θρεπτικό υλικό, ώστε να γίνει η γονιμοποίηση. Κατόπιν, τα γονιμοποιημένα ωάρια μεταφέρονται στη μήτρα της γυναίκας, εκεί που γίνεται η εμφύτευση για να αρχίσει η εγκυμοσύνη.

Η εξωσωματική γονιμοποίηση, λοιπόν, είναι μια μέθοδος που παρακάμπτει τις σάλπιγγες και τις υποκαθιστά με το εργαστήριο. Ως εκ τούτου, η «κλασική» εφαρμογή της δεν δημιουργεί σοβαρούς ηθικούς κοινωνικούς προβληματισμούς, εκτός από το ότι δίνει άμεση πρόσβαση στο γενετικό υλικό (χρωμοσώματα, γονίδια, DNA) που περιέχουν οι γαμέτες. Εποι, σε συνδυασμό με τις μεγάλες προσόδους της Γενετικής, δύνεται η δυνατότητα παρέμβασης στο γενετικό υλικό είτε για διαγνωστικούς σκοπούς. Και είναι ακριβώς αυτές οι δυνατότητες που δημιουργήσαν εξαιρούχης σε μερικούς έντονο σκεπτικισμό και οδήγησαν κάποιους άλλους στο να μιλούν για ηθικό, κοινωνικό και νομικό εφιάλτη. Οπως όμως συμβαίνει πάντοτε στην επιστημη, η αλήθευτα είναι κάπου στη μέση. Άλλωστε, η έννοια της ηθικής είναι θευτή και επηρεάζεται από τις ιστορικές καταβολές, τις παραδόσεις, τα ήθη, τα έθιμα, την ιδεολογία και, κυρίως, τη θρησκεία. Εποι, παρατηρούνται σημαντικές διαφορές από εποχή σε εποχή και από χώρα σε χώρα, αλλά και μέσα την ίδια χώ-

ρα, από τη μια ομάδα πληθυσμού στην άλλη, που καθιστούν αδύνατη την καθιέρωση μιας κοινά αποδεκτής ηθικής. Για το λόγο αυτό είναι αναγκαίο να προσφύγουμε στην επιστήμη για να αναζητησούμε τις απαντήσεις που η ηθική δεν μπορεί να μας παράσχει.

Στην ανασκόπηση αυτή θα γίνει μια προσπάθεια να ψηλαφηθούν οι ηθικοκοινωνικές και δεοντολογικές πτυχές της νέας αυτής εποχής και να εξεταστούν τα όρια που η επιστημονική κοινότητα όπως η Ευρωπαϊκή Εταιρεία Ανθρώπινης Αναπαραγωγής και Εμβρυολογίας (ESHRE), αλλά και άλλες εγκριτικές επιστημονικές εταιρείες, έχει θέσει, σταθμίζοντας τα προσδοκώμενα οφέλη σε σχέση με τους πιθανούς κινδύνους.

ΑΝΑΡΙΚΗ ΥΠΟΓΟΝΙΜΟΤΗΤΑ Σε περιπτώσεις ανδρικής υπογονιμότητας που οφείλονται είτε σε σοβαρά προβλήματα του σπέρματος (σημαντική ελάττωση του αριθμού, της κινητικότητας και της μορφολογίας των σπερματοζωαρίων) είτε και σε απουσία σπερματοζωαρίων, είναι σήμερα δυνατό στα πλαίσια της εξωσωματικής γονιμοποίησης να γίνει μικροεπέμβα-



Από τον Αδάμ και την Εύα, στην Ντόμι

ση στα ωάρια και να τοποθετηθεί ένα σπερματοζωάριο στο εσωτερικό κάθε ωαρίου, δηλαδή εκεί που δεν μπορεί να μπει από μόνο του. Εποι, μπορεί να επιτευχθεί γονιμοποίηση και εγκυμοσύνη σε ζευγάρια που υπό φυσιολογικές συνθήκες δεν θα ήταν ποτέ δυνατό. Ομως πρόσφατες μελέτες έδειξαν ότι σε αρκετές περιπτώσεις τα σοβαρά αυτά προβλήματα του σπέρματος οφείλονται σε γενετικές βλάβες, στα χρωμοσώματα ή στα γονίδια του άνδρα. Με τις δυνατότητες της ενδοωαριακής έγχυσης σπερματοζωαρίων οι άνδρες αυτοί μπορούν σήμερα να αποκτήσουν παιδιά, οπότε είναι σχεδόν βέβαιο ότι οι γενετικές βλάβες θα μεταβιβαστούν σε αυτά, ιδιαίτερα στα αγόρια, τα οποία αναμένεται να έχουν και αυτά προβλήματα γονιμότητας.

Η ESHRE έχει προτείνει ότι οι ειδικοί ιατροί θα πρέπει εκ των προτέρων να ενημερώνουν τα ζευγάρια για τον κίνδυνο αυτό. Η προσέγγιση αυτή δημιουργεί, πάντως κάποιο ηθικό πρόβλημα, δεδομένου ότι οι γονείς καλούνται να αποφασίσουν για ένα ιατρικό πρόβλημα του παιδιού που θα γεννηθεί χωρίς φυσικά αυτό να ερωτηθεί. Θα πρέπει, όμως, να ληφθεί υπόψη ότι η ίδια ακριβώς διαδικασία ακολούθησε στην Αράβη στην Αρχαία Αίγυπτο, όπου οι ιατροί έτσι έτσι αποφάσιζαν να γεννήσουν αγόρια για την οικογένεια της Αράβης.



Του ΒΑΣΙΛΗ ΤΑΡΛΑΤΖΗ*

λοιθείται και σε άλλες σοβαρότερες περιπτώσεις, όπως π.χ. όταν οι γονείς θα πρέπει να αποφασίσουν εάν θα διακόψουν μια εγκυμοσύνη στην οποία το έμβριο παρουσιάζει συγγενείς ή γενετικές ανωμαλίες. Εδώ, βεβαίως, τίθεται το γενικότερο ερώτημα, στο οποίο δεν υπάρχει ομόφωνη απάντηση, ποια είναι τα αποδεκτά όρια ανωμαλιών για τη διακοπή μιας εγκυμοσύνης και ποιος είναι αυτός που θα το παραβάσει.

ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ Μια από τις μεγαλύτερες προκλήσεις της σύγχρονης Ιατρικής είναι η αντιμετώπιση των γενετικών νόσων. Οπως είναι γνωστό, υπάρχουν κάποια ζευγάρια στα οποία ο ένας ή και οι δύο σύζυγοι πάσχουν ή είναι φορείς κάποιας γενετικής νόσου. Ανάλογα λοιπόν με το είδος του νοσήματος τα παιδιά τους μπορεί να νοσούν και αυτά, να είναι φορείς ή να είναι υγιή. Μέχρι πρόσφατα, οι μόνες μέθοδοι για την προγεννητική διάγνωση των ασθενών αυτών ήταν η λήψη και γενετική ανάλυση εμβρυϊκών κυττάρων με βιοφία χοριονικών λαχνών από τον πλακούντα ή με αμνιοκέντηση, μεταξύ της 8ης και 20ής εβδομάδας της κύησης. Αν η εξέταση αυτή δείχει ότι το έμβριο είναι προσβεβλημένο, το ζευγάρι μπορεί να επιλέξει τον τεραματισμό της κύησης

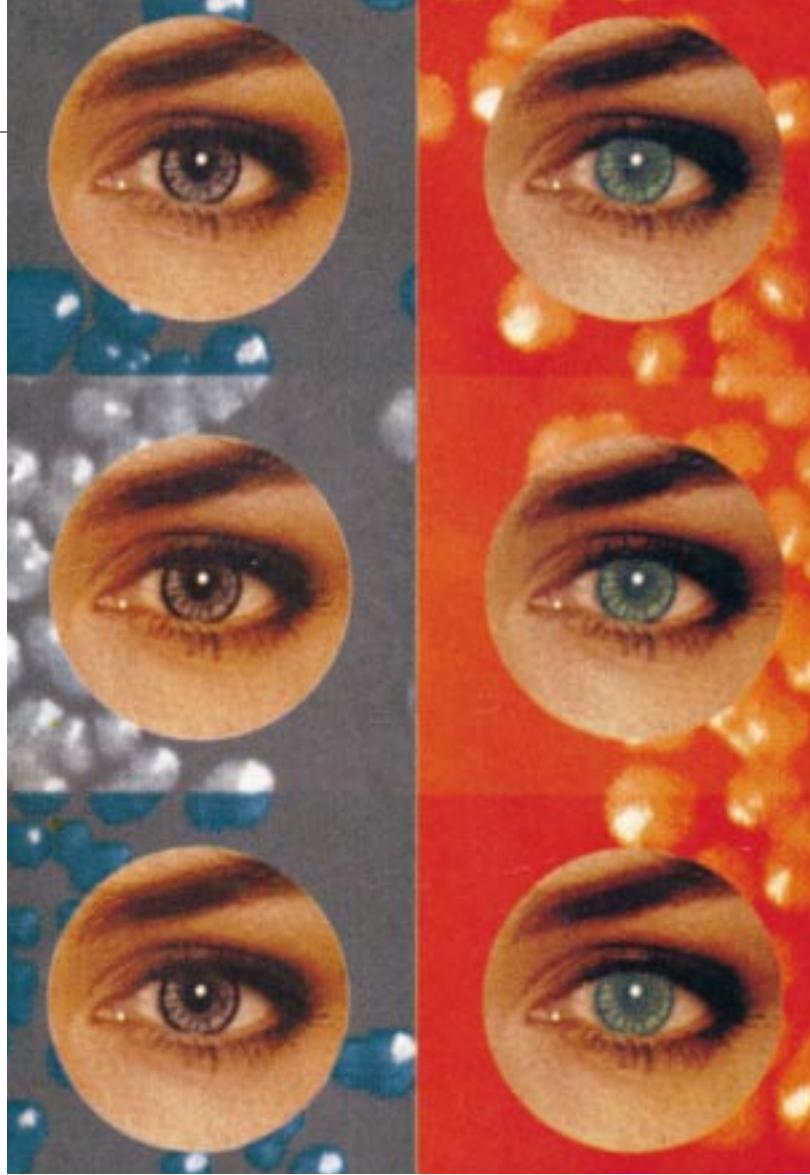
είτε με θεραπευτική απόξεση είτε με πρόσκληση πρόωρου τοκετού, ανάλογα με την ηλικία της κύνησης. Η εκλογή αυτή ωστόσο δεν είναι απολλαγμένη από τραυματικές συνέπειες, τόσο ψυχολογικές όσο και σωματικές. Επιπλέον, είναι πιθανό να χρειασθεί να επαναληφθεί πολλές φορές η ίδια διαδικασία έως ότου επιτευχθεί η γέννηση ενός υγιούς παιδιού.

Η προεμφυτευτική διάγνωση, αντίθετα, επιτρέπει την αποφυγή εκδήλωσής της γενετικής ασθένειας μεταφέροντας στη μήτρα μόνον τα έμβρυα που δεν φέρουν την υπεύθυνη γενετική βλάβη. Προκειμένου να διατισθεί ποια έμβρυα είναι υγιή και ποια όχι, γίνεται βιοψία των ωρίων ή των εμβρύων στα πλαίσια της εξωσωματικής γονιμοποίησης, οπότε αφαιρείται το πολικό σωμάτιο από το ωάριο ή ένα ύποδο κύτταρα από το έμβρυο και αναλύονται με τις μεθόδους μοριακής γενετικής. Εποι, μπορούν να διαγνωσθούν μονογονιδιακά νοσήματα (π.χ. κυτοκή ήνωση), Χρυσόλουσνδετα νοσήματα (π.χ. μυϊκή δυστροφία Duchenne) ή και χρωμοσωματικές ανωμαλίες (π.χ. τρισωμίες).

Η προεμφυτευτική διάγνωση εφαρμόζεται σήμερα σε περίπου 15 κέντρα σε όλο τον κόσμο και παρ' όλο που από τα παλιά που είχαν γεννηθεί φαίνεται ότι είναι ακριβής και ασφαλής μέθοδος, εξακολουθεί να θεωρείται ερευνητική. Επιπλέον, η μέθοδος δημιουργεί σοβαρούς θητικο-κοινωνικούς προβληματισμούς. Με την πρόσοδο της γενετικής και κυρίως με την ολοκλήρωση της χρονογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος την προσεχή δεκαετία, μπαίνει το ερώτημα μέχρι ποιου οπιμείον επιτρέπεται να ελέγχουμε τα έμβρυα και τι αποτελεί σοβαρή ασθένεια ώστε να δικαιολογεί την επιλογή των υγιών εμβρύων και την καταστροφή των μη υγιών; Οι προβληματισμοί αυτοί οδήγησαν το Γάλλο βιολόγο Jacques Testart να γράψει στο πρόσφατο βιβλίο του «Eve, on la reperie» ότι το 2022 το Παρίσι θα είναι χωρισμένο σε δυο κοινότητα: στο ένα θα μένουν οι «γενετικά σωστοί», αυτοί δηλαδή που έχουν ελεγχθεί με προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο, ενώ στο άλλο κοινότητα όλοι οι υπόλοιποι.

Οι φόβοι αυτοί θεωρούνται επί του παρόντος υπερβολικοί, γιατί όσο περισσότερο εμβαθύνουμε στη γενετική τόσο περισσότερο κατανοούμε ότι η γενετική φύση διαφόρων ασθενειών ή χαρακτηριστικών είναι πολυπαραγοντική και αυτό καθιστά την ακριβή διάγνωσή τους πολύπλοκη και δύσκολη. Πάντως, η Επιτοποιητική Ηθικής και Δεοντολογίας της ESHRE συνιστά να μην εφαρμόζεται η προεμφυτευτική διάγνωση για την επιλογή μορφολογικών χαρακτηριστικών, εάν και δεν αυτό θα ήταν δυνατό, ούτε για την επιλογή του φύλου του παιδιού, εκτός εάν γίνεται για να αποφευχθεί ένα φυλοσύνδετο νόσημα. Επιπλέον, συνιστά να εξετάζονται οι αρρώστιες με βάση τη συγχρόνη που εμφανίζονται καθώς και τη βαρύτητά τους προκειμένου να αποφασιστεί εάν θα πρέπει να γίνει προεμφυτευτικός ή προγεννητικός έλεγχος και επιλογή των εμβρύων. Σε κάθε περίπτωση, πάντως, θα πρέπει να γίνεται εκτεταμένη και εμπεριστατωμένη συζήτηση και γενετική καθοδήγηση στο ζευγάρι.

ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ Ενας εναλλακτικός τρόπος αντιμετώπισης των γενετικών νοσημάτων είναι η γονιδιακή θεραπεία, δηλαδή η τοποθέτηση υγιούς γονιδίου μέσω στο ωάριο και η επίτευξη έκφρασής του στο έμβρυο, ώστε να υποκαταστήσει ένα προβληματικό γονίδιο του ωαρίου και να αποκαστήσει μια διαταραγμένη λειτουργία εξαιτίας του. Η μέθοδος εφαρμόζεται



ήδη σε σωματικά κύτταρα, αλλά η εφαρμογή της σε γενητικά κύτταρα δημιουργεί έντονους φόβους είτε ότι μπορεί να χρησιμοποιηθεί προκειμένου να «παραχθούν» άνθρωποι με συγκεκριμένα χαρακτηριστικά είτε ότι μπορεί να προκαλέσει απρόβλεπτες βλάβες στο γενετικό υλικό που θα μεταβιβάστουν και στις επόμενες γενεές. Ανεξάρτητα του πόσο ζεαλιστικοί και πραγματικοί είναι οι φόβοι αυτοί, έχει προταθεί ότι θα μπορούσε να εξεταστεί η δυνατότητα εφαρμογής της γονιδιακής θεραπείας στις περιπτώσεις εκείνες που αποτελεί τη μόνη πιθανή μέθοδο θεραπείας κάποιας σοβαρής γενετικής αρρώστιας και αφού, βεβαίως, έχει προηγηθεί έρευνα σε πειραματόζωα. Τέλος, όπως και στην περίπτωση του προεμφυτευτικού και προγεννητικού ελέγχου, δεν θεωρείται ότι θα πρέπει να εφαρμοστεί η γονιδιακή θεραπεία για τη μεταβολή μορφολογικών χαρακτηριστικών.

ΕΡΕΥΝΑ ΣΕ ΑΝΩΡΩΠΙΝΑ ΕΜΒΡΥΑ Ερευνα σε ανθρώπων έμβρυα μπορεί να γίνει για να διευρυνθούν οι γνώσεις μας στη διάγνωση και θεραπεία της ανθρώπινης υπογονιμότητας αλλά και των γενετικών νοσημάτων. Για το σκοπό αυτό μπορούν να χρησιμοποιηθούν υπεράριθμα έμβρυα από την εξωσωματική γονιμοποίηση ή έμβρυα που δημιουργούνται ειδικά για έρευνα. Και στις δυο περιπτώσεις απαιτείται έγχραφη συγκατάθεση του ζευγαριού που προσφέρει τους γαμέτες ή τα έμβρυα του για ερευνητικούς σκοπούς. Από πολλούς έχουν εκφρασθεί σοβαρές επιφυλάξεις για το εάν θα πρέπει να επιτρέπεται η έρευνα αυτή. Άλλοι όμως, όπως η Βρετανίδα βιολόγος Anne McLaren, πιστεύουν ότι θα ήταν ανήθικο να μην επιτρέπεται η έρευνα, αφού μόνο έτσι μπορεί να δοθούν λύσεις σε σημαντικότατα προβλήματα για τον άνθρωπο. Τη θέση αυτή υιοθέτησε και η ESHRE και συνιστά να επιτρέπεται η έρευνα στις πρώτες 14 ημέρες μετά τη γονιμοποίηση και αφού έχει

προηγηθεί έρευνα σε κατάλληλο πειραματόζωο, εάν φυσικά, υπάρχει, και έχει εγκριθεί το πειραματικό πρωτόκολλο από ειδική επιτροπή. Τέλος, τα έμβρυα που προέρχονται από έρευνα δεν θα πρέπει να μεταφέρονται στη μήτρα για επίτευξη εγκυμοσύνης, εκτός εάν έχουν μελετηθεί επαρκώς οι τυχόν επιπτώσεις των πειραματικών χειρισμών στο παιδί που θα γεννηθεί.

ΚΛΩΝΟΠΟΙΗΣΗ Η γέννηση της Ντόλι, του πρώτου κλωνοποιημένου προβάτου, το 1996, καθώς και η μεγάλη δημοσιότητα που την ακολούθησε έφερε το κοινό κοντά σ' αυτή τη νέα τεχνολογία και προκάλεσε έντονους φόβους για στρατιές κλωνανθρώπων, αποθήκης ανταλλακτικών, αναβίωσης νεκρών κ.λπ. Από επιστημονική άποψη, κλωνοποίηση είναι μια μέθοδος που επιτρέπει την παραγωγή ίδιων ή περίπου ίδιων ογγανισμών, είναι δηλαδή ένα είδος βιολογικού φωτοτυπικού μηχανήματος. Υπάρχουν δυο είδη κλωνοποίησης, η θεραπευτική, που έχει ήδη γίνει αποδεκτή, και η αναπαραγωγή, που δημιουργήθηκε σοβαρά προβληματισμούς. Η αναπαραγωγή κλωνοποίησης μπορεί να εφαρμοστεί είτε με τη σχάση ενός έμβρυου στα δυο (όπως γίνεται αυτόματα στη φύση και προκύπτουν οι μονοωογενείς δίδυμοι), διαδικασία που μπορεί να επαναληφθεί πολλές φορές, είτε με τη μεταφορά του πυρήνα ενός σωματικού κυττάρου σ' ένα ωάριο που του έχει αφαιρεθεί ο πυρήνας, όπως έγινε στην περίπτωση της Ντόλι. Δεν υπάρχει αμφιβολία ότι η τεχνική αυτή δίνει μεγάλες δυνατότητες για τη διερεύνηση και θεραπεία σοβαρών ασθενειών, την παραγωγή πολύτιμων θεραπευτικών ουσιών και οργάνων για μεταμόσχευση, καθώς και την κατανόηση εκφυλιστικών διαδικασιών, όπως είναι τα γηροτεία. Από την άλλη, όμως, είναι εξίσου βέβαιο ότι η εφαρμογή της για την ανθρώπινη αναπαραγωγή περικλείει σημαντικούς κινδύνους και θεραπεύει τη λογική μας και τις ανθρώπινες δυνατότητες επιπτώσεις με δείκτη νομιμούσην 200 και μικροσκοπικό σώμα; Θέλω να πιστεύω ότι οι φόβοι αυτοί δεν είναι ζεαλιστικοί. Αντίθετα, πιστεύω ότι ο άνθρωπος θα κάνει μια ανώτερη ομάδα, αυτοί που ελέγχουν το DNA, οι ταπείνοι υπηρέτες, οι ειδικοί αθλητές για τους αγώνες, οι ερευνητές επιστήμονες με δείκτη νομιμούσην 200 και μικροσκοπικό σώμα;

Θέλω να πιστεύω ότι οι φόβοι αυτοί δεν είναι ζεαλιστικοί. Αντίθετα, πιστεύω ότι ο άνθρωπος θα κάνει μια ανώτερη ομάδα, αυτοί που ελέγχουν το DNA, οι ταπείνοι υπηρέτες, οι ειδικοί αθλητές για τους αγώνες, οι ερευνητές επιστήμονες με δείκτη νομιμούσην 200 και μικροσκοπικό σώμα; Θέλω να πιστεύω ότι οι φόβοι αυτοί δεν είναι ζεαλιστικοί. Αντίθετα, πιστεύω ότι ο άνθρωπος θα κάνει μια ανώτερη ομάδα, αυτοί που ελέγχουν το DNA, οι ταπείνοι υπηρέτες, οι ειδικοί αθλητές για τους αγώνες, οι ερευνητές επιστήμονες με δείκτη νομιμούσην 200 και μικροσκοπικό σώμα;

Θέλω να πιστεύω ότι οι φόβοι αυτοί δεν είναι ζεαλιστικοί. Αντίθετα, πιστεύω ότι ο άνθρωπος θα κάνει μια ανώτερη ομάδα, αυτοί που ελέγχουν το DNA, οι ταπείνοι υπηρέτες, οι ειδικοί αθλητές για τους αγώνες, οι ερευνητές επιστήμονες με δείκτη νομιμούσην 200 και μικροσκοπικό σώμα;

Θέλω να πιστεύω ότι οι φόβοι αυτοί δεν είναι ζεαλιστικοί. Αντίθετα, πιστεύω ότι ο άνθρωπος θα κάνει μια ανώτερη ομάδα, αυτοί που ελέγχουν το DNA, οι ταπείνοι υπηρέτες, οι ειδικοί αθλητές για τους αγώνες, οι ερευνητές επιστήμονες με δείκτη νομιμούσην 200 και μικροσκοπικό σώμα;

* Ο Βασίλης Κ. Ταφλατζής είναι αναπλ. καθηγητής Μανεπικής - Γυναικολογίας, Ανθρώπινης Αναπαραγωγής και πρόσδοτος της Ευωπαϊκής Εταιρείας Ανθρώπινης Αναπαραγωγής και Εμβρυολογίας (ESHRE).



αφιέρωμα •

**Τα πλεονεκτήματα των διαγνώσεων
με μεδόδους μοριακής γενετικής.
Η σημασία των διαγνωστικών δυνατοτήτων
που προηγούνται των δεραπευτικών**

ΟΙ ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΟΙ άνθρωποι σήμερα νοούν κάποια στιγμή της ζωής τους από μια ασθένεια, της οποίας η αιτιολογία έχει τη ρίζα της σε αλλοιώσεις του γενετικού υλικού. Οι αλλοιώσεις αυτές, είτε μεταφέρονται (αληρονομούνται) από τη μια γενεά στην επόμενη, είτε είναι αλλοιώσεις που περιορίζονται σε ορισμένους μόνο ιστούς ενός ανθρώπου. Στις τελευταίες, που ονομάζονται σωματικές μεταλλάξεις, συνκαταλέγονται για παράδειγμα μεταλλάξεις που αποτελούν την αιτία των περισσότερων ναρκινοπαθειών. Και είναι αναμφίβολο ότι η γενετική και ιδιαίτερα η μοριακή βιολογία έχει αποφασιστικά συνεισφέρει στην κατανόηση των αιτίων και της παθογένεσης των ασθενειών αυτών.

Δεν υπάρχει σχέδιον κανένας τομέας της ιατρικής επιστήμης, που να μην έχει άμεση ή έμμεση σχέση με τη γενετική. Δυστυχώς όμως λίγοι είναι οι γιατροί οι οποίοι που έχουν έρθει σε επαφή, και ακόμη λιγότεροι εκείνοι που είναι γνώστες της γενετικής και των ασθενειών που καθορίζονται από αυτήν. Και οι δύο πιο πάνω παρατηρήσεις ισχύουν όχι μόνο στον ελληνικό αλλά και στον υπόλοιπο ευρωπαϊκό χώρο. Ο ρόλος της γενετικής στην Ιατρική θα είναι στο μέλλον ακόμη πιο σημαντικός λόγω της θραύσης της μοριακής γενετικής.

Οσο περισσότερο κατορθώνει η μοντέρνα ιατρική να θεραπεύει ασθένειες οφελόμενες σε εξωγενείς παράγοντες, τόσο εμφανίζονται στο προσκήνιο γενετικές-αληρονομικές ασθένειες. Αυτό αντικαποτρίζεται ιδιαίτερα στους αριθμούς νοσηρότητας καθώς και θησαυρότητας στην παιδική ηλικία. Από την άλλη πλευρά η πρόσοδος στην επιστήμη έχει συνεισφέρει ώστε όλο και περισσότερες περιπτώσεις ασθενειών «αγνώστου αιτιολογίας» να συγκαταλέγονται στις ασθένειες αληρονομικού χαρακτήρος.

Ετσι θα μπορούσε να πει κανείς, ότι όχι μόνο οι περίπου 3.000 αληρονομικές ασθένειες και χρωμοσωματικές ανωμαλίες συγκαταλέγονται στις ασθένειες οι οποίες οφείλονται σε παραλλαγές του γενετικού υλικού, αλλά ακόμη και σωματικές μεταλλάξεις, οι οποίες, αν και μη αληρονομομένες, συνεισφέρουν στην εμφάνιση όγκων και αρκετών ανοσοβιολογικών παθήσεων.

Πέραν τούτων, στο αληρονομούμενο γενετικό υλικό ενός ατόμου μπορούν να περιλαμβάνονται πληροφορίες, οι οποίες να ευνοούν την εμφάνιση μιας ασθένειας, να επηρεάζουν την εξέλιξη ή τη βαρύτητα μιας νόσου, ή ακόμη να είναι υπαίτιες για τη διαφρορετική αντίδραση ενός ασθενούς σε φάρμακα, σε παθογόνους μικροοργανισμούς ή σε περιβαλλοντικούς παράγοντες.

Η πραγματικότητα

Περίπου 2% όλων των νεογέννητων έχουνται στον κόσμο με μια βαριά γενετική ασθένεια, η οποία έχει αποτέλεσμα μια σοβαρή ανωμαλία-αναπτηρία και άλλα περίπου 2% γεννώνται με μια γενετική ασθένεια με λιγότερο σοβαρές επιπτώσεις. Η σημασία της ταχείας κλινικογενετικής διαφοροδιάγνωσης μιας νόσου συνίσταται αφ' ενός μεν στο ότι οι ασθενείς δεν θα χρειάζονται πλέον να υποβληθούν σε σειρές άλλων διαγνωστικών εξετάσεων, μερός των οποίων μπορεί να είναι συνδεδεμένες με επεμβάσεις ή αν διαρκούν σειρά ετών, αφ' επέρου δε, μια τέτοια γνωμάτευση είναι απαραίτητη προϋπόθεση για την προσφορά ενός εκτεταμένου προγράμματος γενετικής συμβουλευτικής προς την οικογένεια του ασθενούς που με τη σειρά της σε ορισμένες περιπτώσεις έχει ως αποτέλεσμα σημαντικά προληπτικά ή ακόμη και θεραπευτικά μέτρα, όπως για παραδειγματικό την ορμονοθεραπεία σε

νεαρά άτομα με XXY - καρυούτυπο, με σκοπό την εξασφάλιση της κατά το δυνατόν αριστορεηγής σωματικής αλλά και ψυχικής ανάπτυξης των ατόμων αυτών, ιδιαίτερα κατά τη διάρκεια της εφηβίας.

Το μεγαλύτερο μέρος των λεγομένων μονογονικών ασθενειών αποτελούν σπάνια νοσήματα. Αντίθετα, οι λεγόμενες πολυπαραγοντικές ασθένειες, που είναι αποτέλεσμα ταυτόχρονης επίδρασης αληρονομικών και περιβαλλοντικών παραγόντων, είναι πολύ συχνότερες και στο παρελθόν, λόγω αυτής των της πολυπλοκότητος, δεν ήταν δυνατή η αιτιολογική τους τεκμηρίωση. Νεότερες επιστημονικές έρευνες έδειξαν, για παράδειγμα, σε περιπτώσεις καρκίνου των πνευμόνων, αλκοολισμού κ.ά. ότι μεμονωμένα γονίδια επαιμένουν αισθητά την πιθανότητα εμφάνισης έδειξαν, για παράδειγμα της ασθένειας. Αυτά και άλλα πολλά παραδείγματα δίδουν πλέον στους επιστήμονες μια σφαιρική θεωρητική βάση κατανόησης των αιτιών εμφάνισης νόσων και έτοι ανοίγουν το δρόμο για την ανεύρεση αποτελεσματικών θεραπευτικών αγωγών για την καταπολέμησή τους.

Μέχρι σήμερα μπορούν να ανιχνευθούν με μεθόδους μοριακής γενετικής κατευθείαν στο DNA ενός ατόμου περίπου 200 γονίδια. Από πρακτικής διαγνωστικής πλευράς όμως δεν είναι αρκετό να είναι γνωστό μονάχα ένα γονίδιο αλλά επιπλέον πρέπει να είναι γνωστές και οι παραλλαγές (μεταλλάξεις), που είναι υπεύθυνες για την εμφάνιση της νόσου (άμεση διάγνωση). Η προϋπόθεση αυτή δεν είναι απαραίτητη στις περιπτώσεις όπου η διά-

Οι μεταλλάξεις του DNA υπέρμυνες για χιλιάδες ασθένειες

διαδικασία είναι ιδιαίτερως ευαίσθητη (ουσιαστικά αρκεί ένα και μόνο κύτταρο) και ταχεία (το αποτέλεσμα μπορεί να εξαχθεί εντός ολίγων ωρών).

Με την παραπάνω μέθοδο μπορούμε να ανιχνεύσουμε άμεσα το γενετικό υλικό παθογόνων μικροοργανισμών (DNA) με αποτέλεσμα τη διάγνωση ιώσεων και άλλων λοιμώξεων. Οι μέθοδοι αυτές είναι ταχύτατες σε αντίθεση με τις κλασικές μεθόδους ανίχνευσης μετά από καλλιέργεια και η ευαισθησία ανίχνευσης πολύ μεγαλύτερη των ανοσοενζυμικών μεθόδων Elisa. Ετσι αποφεύγονται ψευδώς αρνητικά αποτέλεσματα (αρκεί ένα αντίγραφο του παθογόνου αιτίου για να έχουμε θετικό αποτέλεσμα). Επειδή δεν σημειώνονται στην ανίχνευση αντισωμάτων κατά των παθογόνων αιτών αλλά στην ανίχνευση του DNA του μικροοργανισμού, αφ' ενός μεν δεν παρουσιάζουν λανθάνοντα χρόνο ανίχνευσης, αφ' επέρου δε, δεν επηρεάζονται από την ανοσολογική κατάσταση του ασθενούς. Ετσι, είναι, για παράδειγμα, δυνατή η ανίχνευση του ιού του AIDS την τρίτη κιόλας ημέρα μετά τη μόλυνση, χωρίς να απαιτείται η παρέλευση χρόνου επώασης της νόσου για ανάπτυξη αντισωμάτων εναντίον του ιού (20-60 ημέρες) σύμφωνα με τις κλασικές μεθόδους Elisa. Τέλος, οι εξετάσεις με μεθόδους PCR είναι χρησιμοποιήσιμες ακόμη και σε περιπτώσεις ολικής ανοσοκαταστολής, όπου δεν παράγονται αντισωμάτα, όπως σε ασθενείς μετά από μεταμόσχευση.

Οσο εντυπωσιακές και να είναι οι τεχνολογικές αυτές δυνατότητες, προϋποθέτουν ωστόσο ουσιαστική κατάρτιση στον τομέα της γενετικής από τους ιατρούς που θα τις χρησιμοποιήσουν για διαγνωστικούς σκοπούς. Θα πρέπει επίσης να ση-

Γονίδια ζύμης για εύστοχα φάρμακα

Του ΓΙΑΝΝΗ ΡΑΓΚΟΥΣΗ*

ΟΙ ΖΥΜΕΣ που χροισμοποιούνται στη ζυθοποιία και την αρτοποιία (*Saccharomyces cerevisiae*) είναι από τους πιο οπιμαντικούς βιομηχανικούς οργανισμούς για τον άνθρωπο. Το γονιδίωμα της ζύμης αυτής έχει αναλυθεί ως προς την αλληλουχία των βάσεων και έχει δειχθεί πως περιέχει 6.000 γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες σε 16 χρωμοσώματα. Το γονιδίωμα των ζυμών έχει τη δυνατότητα να υποβληθεί σε πλήρη διπλασισμό σε οποιοδήποτε στάδιο του κύκλου της ζύμης όταν δύο απλοειδή κύτταρα συγχωνευθούν, παράγοντας μία διπλοειδή ποικιλία. Τα διπλοειδή κύτταρα έχουν δύο αντίγραφα του κάθε γονιδίου, μια κατάσταση παρόμοια με εκείνη του ανθρώπου όπου τα αυτοσωματικά χρωμοσώματα υπάρχουν σε δύο αντίγραφα. Ως αποτέλεσμα, όλα τα γονίδια σε αυτά τα ανθρώπινα χρωμοσώματα υπάρχουν επίσης σε δύο αντίγραφα.

Πρόσφατα ο ομάδα του Ronald Davis στο Πανεπιστήμιο του Stanford έχει ανακάλυψε νέες μεθόδους αναγνώρισης φαρμακευτικών στόχων χροισμοποιώντας τη ζύμη ως σύστημα μοντέλου. Η τεχνική περιλαμβάνει την αντικατάσταση ενός αντιγράφου ενός συγκεκριμένου γονιδίου στη διπλοειδή ζύμη με ένα μοριακό κώδικα αναγνώρισης. Το αποτέλεσμα είναι πως αυτό το στέλεχος θα παράγει μικρότερη ποσότητα από κάποια συγκεκριμένη πρωτεΐνη, την οποία κωδικοποιεί το γονίδιο, και το στέλεχος μπορεί να αναγνωρίστει ανιχνεύοντας το μοριακό κώδικα αναγνώρισης που περιέχει. Η ομάδα έχει δημιουργήσει 233 τέτοια στέλεχη τα οποία μεταφέρουν κώδικες αναγνώρισης σε ένα αντίστοιχο αριθμό γονιδίων. Αυτά τα στέλεχη αναπτύσσονται σε περιβάλλον που περιέχει διαφορετικές συγκεντρώσεις κάποιου συγκεκριμένου φαρμάκου, για παράδειγμα *tunicamycin*. Αν κάποιο συγκεκριμένο στέλεχος δεν καταφέρει να επιβιώσει, επειδή είναι ευαίσθιτο στη συγκέντρωση του φαρμάκου, ανιχνεύεται χροισμοποιώ-

ντας τον ειδικό μοριακό κώδικα αναγνώρισης για το συγκεκριμένο στέλεχος. Ως αποτέλεσμα τέτοιων πειράματων έχουν αναγνωριστεί πολλά πρωτεϊνικά προϊόντα τα οποία, όταν είναι παρόντα σε μικρές συγκεντρώσεις, κάνουν το συγκεκριμένο στέλεχος ευαίσθιτο στο φάρμακο. Για παράδειγμα στην περίπτωση της *tunicamycin* ήδη γνωστή τοποθεσία ALG7 (που χρειάζεται για τη γλυκοζύλωση και είναι αποδεδειγμένος στόχος της *tunicamycin*) έχει αναγνωριστεί, αλλά και οι δύο νέοι φαρμακευτικοί στόχοι, οι πρωτεΐνες YMR007w και YMR266w. Η πρωτεΐνη YMR007w έχει άγνωστη λειτουργία, ενώ η YMR266w παρουσιάζει ομολογία σε πρωτεΐνες που εμπλέκονται στην εξαγωγή των φαρμάκων. Το πείραμα λοιπόν αποκάλυψε έναν παράγοντα που εμπλέκεται στη διαθεσιμότητα του φαρμάκου εκτός από τη γνωστή φαρμακευτικό στόχο.

Αυτά τα πειράματα τώρα μεγεθύνονται για να επιτραπεί η ταυτόχρονη εξέταση όλων των 6.000 προϊόντων πρωτεΐνων των ζυμών.

Νέοι στόχοι

Η μεθόδος επίσης, επιτρέπει την αναγνώριση δυνητικά νέων φαρμακευτικών στόχων. Πώς γίνεται αυτό; Η ανάπτυξη των στέλεχών ζυμών παρακολουθείται επίσης και ελλείψη φαρμάκων. Αυτό έχει αποκάλυψε στέλεχη τα οποία κατέχουν ένα διασπασμένο γονίδιο και δεν αναπτύσσονται καλά σε σύγκριση με το μέσο ρυθμό ανάπτυξης όλων των στέλεχών ζυμών υπό κανονικές συνθήκες, αλλά τα οποία όταν αναπτύσσονται παρουσιάζουν φαρμάκου, το οποίο καθυστερεί το ρυθμό ανάπτυξης ή ελλείψη καλύπτεται. Και πάλι οι κώδικες αναγνώρισης αποκαλύπτουν το συγκεκριμένο διασπασμένο γονίδιο, το οποίο θα ήταν καλός υποψήφιος για φαρμακευτικός στόχος επειδή μία αλλαγή στη συγκέντρωση της αντίστοιχης πρωτεΐνης έχει αντίκτυπο στο ρυθμό ανάπτυξης ή την ικανότητα της ζύμης.

Ποια είναι τα πλεονεκτήματα της μεθόδου εξέτασης; Προς το παρόν, η ανακάλυψη φαρμάκων βασίζεται γενικά στη συνδυαστική χημεία και σε μεγάλες ποσότητες εξέτασης *in vitro* ουσιών κατά κάποιου συγκεκριμένου στόχου. Αυτό επιτρέπει την επιλογή των καλύτερων χημικών ουσιών κατά του προεπιλεγμένου στόχου. Επιπλέον η εξέταση μπορεί να εμπλέκει φάρμακα, τοξίνες ή φυσικά εκχυλίσματα τα οποία να είναι συνδυασμός και των δύο.

Η νέα βασισμένη στις ζύμες μέθοδος πετυχαίνει πολλά σε ένα μόνο πείραμα. Αναγνωρίζει το στόχο ενός συγκεκριμένου φαρμάκου *in vivo*, αφού τα φάρμακα επενεργούν μόνο όταν έχουν τη δυνατότητα να εισέλθουν στο ζωντανό κύτταρο, αναγνωρίζει πρωτεΐνες, οι οποίες παιζουν ρόλο στην εξουδετέρωση του φαρμάκου, και επίσης αναγνωρίζει νέους στόχους κατά των οποίων μπορούν να συντεθούν και να εξετασθούν νέα φάρμακα.

Αναμένεται πως αυτή η μέθοδος θα αποκαλύψει κατ' αρχάς νέα αποτελεσματικά αντι-μυκητιακά φάρμακα, οι επιπτώσεις ομώς για τη φαρμακευτική ανάπτυξη είναι ευρύτερες. Τουλάχιστον το 40% των γονιδίων της ζύμης είναι παρόμοια με ανθρώπινα γονιδία, και αφού το *human genome sequencing project* θα συμπληρωθεί μέσα στα επόμενα δύο χρόνια, θα είναι δυνατόν να αναγνωριστούν όλα τα αντίστοιχα ανθρώπινα γονιδία. Αυτά τα ανθρώπινα γονιδία θα είναι και πάλι πιθανόί φαρμακευτικοί στόχοι, ίδιως για φάρμακα κατά του καρκίνου ή ως στόχο για τοξίνες (που υπάρχουν σε τροφές ή που παράγονται από βακτήρια), οι οποίες παιζουν κάποιο ρόλο στις ανθρώπινες νόσους και που μπορούν να χροισμοποιηθούν για να βρεθούν φάρμακα με δράση κατά της τοξίνης.

* Ο Γιάννης Ραγκούσης Ph.D. είναι Senior Lecturer in Medical and Molecular Genetics, Head of the Genomics Laboratory, Division of Medical and Molecular Genetics, Guy's King's and St Thomas' School of Medicine.

μειωθεί πως τέτοιους είδησες εξετάσεις έχουν και ψυχολογικές επιπτώσεις. Εποιητικό που το αποτέλεσμα είναι «αρνητικό», παίνει πλέον να υφίσταται ο φόρβος για μια επερχόμενη ασθένεια. Από την άλλη πλευρά, σε περιπτώση που το αποτέλεσμα είναι «θετικό», δίδεται η δυνατότητα σε ιατρό και ασθενή να λάβουν τα απαραίτητα προληπτικά μέτρα. Ομως η πρώτη ανίχνευση μας μπορεί να δημιουργήσει σοβαρά ψυχολογικά προβλήματα. Αυτές ακορετώνται παραπομπής στην ανάγκη επιτίθεσης σε μέτρα που δεν είναι απαραίτητα στην περίπτωση. Επειδή η πρώτη ανίχνευση μπορεί να δημιουργήσει σοβαρά προβλήματα στην ασθένεια, απορρέουν δέ να υφίστανται τόσο άμεσα όσο και έμμεσα εξέταση μοριακής γενετικής.

Ενα παράδειγμα του κακοήθους γονιδίου που αποτελείται από τον κληρονομικό τύπο της νόσου, στους υπολούπους δεν φαίνεται η αιτιολογία για να είναι κληρονομική, διότι δεν παρουσιάζουν καμία παραλλαγή στη γενετικότητα τους υλικό. Με τη βοήθεια εξετάσεων μοριακής γενετικής είναι δυνατό να υπολογισθεί εντός μιας οικογένειας της εκδήλωσης της ασθένειας. Εποιητικό που το αποτέλεσμα είναι αρνητικό, δίδεται η δυνατότητα στον γονέα να επιλέξει να ανάμεσα σε λύσεις, όπως την αποφυγή μιας εγκυμοσύνης, ή τη δυνατότητα ενός προγενετικού ελέγχου. Συνήθως το αποτέλεσμα του προγενετικού ελέγχου είναι αρνητικό και οι γονείς μπορούν να είναι ήπους ότι το παιδί τους δεν διατέρεψε ειδικό κίνδυνο. Ομως, ένα θετικό αποτέλεσμα δεν δημιουργεί δυνατότητα θεραπείας, φέρνει την έγκυο προ του διλήμματος της διακοπής ή της συνέχισης της κύησης.

Η πιο συχνή αιτία, που αποτελείται από την ασθένειας, είναι η πιθανότητα εκδήλωσης της ασθένειας. Εποιητικό που το αποτέλεσμα είναι θετικό, δίδεται η δυνατότητα στον γονέα να επιλέξει να ανάμεσα σε λύσεις, όπως την αποφυγή μιας εγκυμοσύνης, ή τη δυνατότητα ενός προγενετικού ελέγχου. Συνήθως το αποτέλεσμα του προγενετικού ελέγχου είναι αρνητικό και οι γονείς μπορούν να είναι ήπους ότι το παιδί τους δεν διατέρεψε ειδικό κίνδυνο. Ομως, ένα θετικό αποτέλεσμα δεν δημιουργεί δυνατότητα θεραπείας, φέρνει την έγκυο προ του διλήμματος της διακοπής ή της συνέχισης της κύησης.

μέλη της οικογενείας, που δεν είναι φορείς (και δεν πρόκειται να ασθενήσουν) από διαγνωστικές και άλλες ανιχνευτικές εξετάσεις, οι οποίες γίνονται μόνο υπό ολική νάρκωση, και πρέπει να διελέγονται σε τακτιά διαστήματα επί σειρά ετών. Για να είναι σίγουρη η τελική γνωμάτευση μιας γενετικής νόσου, πρέπει να αφεντούν να υπάρχουν στενή συνεργασία μεταξύ της θεραπείας τους και της διαγνώσης της κύησης. Γι' αυτό, η συμβουλευτική λαμβάνει μια πολύ σημαντική θέση και πρέπει οπωσδήποτε να διελέγεται πριν από την προγενετική διαγνωστική. Στο σημείο αυτό πρέπει επιπλέον να σημειωθεί ότι μόνο ένας συγκεκριμένος αριθμός ασθενειών μπορεί να διαγνωσθεί μέσω γενετικής. Πέραν της ηλικίας της μητέρας ως κύριας ένδειξης για τη διεξαγωγή προγενετικού ελέγχου, γίνονται προσπάθειες να βρεθούν και άλλα ενδεικτικά κριτήρια. Ανάμεσα σ' αυτά συγκαταλέγεται το λεγόμενο «τοιλτλό τεστ» κατά το οποίο μετρώνται στον ορθό της μητέρας οι τιμές της *α1-φετοπορτεΐνης*, της οιστραδιόλης και της *β-χοριογοναδοτροπίνης* και σε συνδυασμό με την ηλικία της υπολογίζεται ο κίνδυνος εμφάνισης χρωμοσωματικών ανωμαλιών στο αναμενόμενο παιδί. Με το τεστ αυτό καθίσταται δυνατή η ανίχνευση ατόμων υψηλού κινδύνου για χρωμοσωματικές ανωμαλίες ανάμεσα σε εγκύους ηλικίας κάτω των 35 ετών, με σκοπό την εισαγωγή τους στο πρόγραμμα προγενετικού ελέγχου.

Μία άλλη ένδειξη για διεξαγωγή προγενετικού ελέγχου αποτελεί και το παθολογικό εύρημα ενός υπερηχογραφήματος, όπως συμπέρανται Ελβετοί επιστήμονες στο πλαίσιο ενός ερευνητικού προγράμματος, στο οποίο έλαβαν μέρος 2.700 έγκυοι. Η βιοφία των χοριακών λαχνών επιβεβαίωσε την πάθηση σε 21 από τα 40 έμβρυα που είχαν χαρακτηριστεί ως ύποπτα να φέρουν την ασθένεια με βάση τα παθολογικά ευρήματα του υπερηχογραφήματος.

Ανάμεσα στις ασθένειες που οι επιστήμονες μπορούν πλέον να διαγνώσουν σήμερα με μεθόδους μοριακής γενετικής ανίκης και το σύνδρομο Marker(fra)X, το οποίο αποτελεί τη συχνότερη κληρονομική νόσο που συνοδεύεται από διανοητική καθυστέρηση. Η ασθένεια αυτή είναι τόσο διαδεδομένη, που υπολογίζεται ότι εμφανίζεται σε περίπου κάθε 2.500 έως 3.000 νεογέννητα. Η ακορετώνται ανάλυση του DNA έδειξε ότι αρχικά εμφανίζεται μια προμετάλλαξη, η οποία δεν συνδέεται με κανένα παθολογικό κλινικό εύρημα για το οποίον κανένα αντίτυπο για τους απογόνους την προ



Μια πολύ μικρή αλλαγή στην αλληλουχία του DNA μπορεί να προξενήσει μια πολύ σοβαρή ασθένεια. Μεταπλάξεις γονιδίων και καρκίνος του μαστού

ΤΟ DNA είναι το μόριο στο οποίο κωδικοποιούνται και αποθηκεύονται όλες οι γενετικές πληροφορίες ενός οργανισμού. Το γονίδιο είναι ένα τμήμα DNA, που κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη. Τα γονίδια, μια και κωδικοποιούν τη σύνθεση των πρωτεϊνών, καθοδίζουν το πώς μεταβολίζουμε τις τροφές μας, πώς αντιμετωπίζουμε τοξικές ουσίες, τις μολύνσεις κ.λπ. Το μόριο του DNA αποτελείται από δύο ελικοειδείς κλώνους, που είναι ενωμένοι και τυλίγονται ο ένας γύρω από τον άλλο, μοιάζοντας με μια περιστρεφόμενη σκάλα. Το DNA αποτελείται, μεταξύ άλλων, και από χημικές ενώσεις που ονομάζονται βάσεις. Και κάθε ένωση των δύο κλώνων αποτελείται από ένα ζευγάρι βάσεων, είτε αδενίνη (A) και θυμίνη (T) είτε κυτοσίνη (C) είτε γουνίνη (G). Εχουμε περίπου τρία δισεκατομμύρια ζευγάρια βάσεων σε κάθε κύτταρο μας και αυτό είναι το γονιδιώμα μας. Με μόνη εξαιρεση τους μονογονείς διδύμους, η ακολουθία των βάσεων (η σειρά δηλαδή των ATGC) είναι διαφορετική για τον καθένα και αυτό είναι ένα από τα στοιχεία κάθε ανθρώπου που τον κάνει μοναδικό. Οι πολυμορφισμοί της σειράς των βάσεων καθορίζουν σε σημαντικό βαθμό την πολυμορφικότητά μας και αυτό συμπεριλαμβάνει και την πιθανότητα για να εκδηλώσει κάποιος μας ασθένεια ή την αντίστασή του σ' αυτήν.

To DNA που αποτελεί το γονιδιώμα μας, είναι οργανωμένο σε δομές, που ονομάζονται χρωμοσώματα και βρίσκονται στον πυρήνα του κάθε κυττάρου. Κάθε χρωμοσώμα μας είναι ένα και μόνο μόριο DNA.

Tα φυσιολογικά κύτταρα στον άνθρωπο έχουν 46 χρωμοσώματα, 23 έχονται από τον κάθε γονέα. Το κάθε σε 23 χρωμοσώματάν περιλαμβάνει 22 χρωμοσώματα και ένα X ή ένα Y, τα οποία καθορίζουν το φύλο. Οι γυναίκες έχουν 2 X χρωμοσώματα και οι άντρες έχουν ένα X και ένα Y. Τα χρωμοσώματα δεν είναι συνεχείς σειρές γονιδίων, τα γονίδια είναι διεσπαρμένα ανάμεσα σε εκαποτιμόρια βάσεις DNA, οι οπίσες δεν κωδικοποιούν για συγκεκριμένες πρωτεΐνες και η λειτουργία αυτού του συγκεκριμένου DNA είναι άγνωστη. Ουσιαστικά τα γονίδια αποτελούν μόνο ένα μικρό ποσοστό του ανθρώπινου γονιδιώματος, περίπου το 3%.

Υπολογίζουμε πως έχουμε περίπου 80-100.000 γονίδια, που τα μεγέθη τους κυμαίνονται από 1.000 μέχρι μερικές χιλιάδες βάσεις, και έχουμε για κάθε γονίδιο δύο αντίτυπα, ένα που έχουμε αλληρονομήσει από κάθε γονιό μας. Παρά το γεγονός ότι φανόμαστε διαφορετικοί ο ένας από τον άλλο, είμαστε πανομοιότυποι σε εκπληρωτικό βαθμό στο επίπεδο του DNA. Υπάρχουν διαφορές μόνο στο 1% του DNA. Παρόλα αυτά, οι διαφορές του DNA είναι η βάση για τις περισσότερες φυσιολογικές διαφορές, οι οποίες μετατρέπονται και από περιβαλλοντικούς παράγοντες. Η διαφορά στην αλληλουχία του DNA μπορεί να συμβάνει μέσα στα γονίδια μας και το αποτέλεσμα είναι διαφορετικές μορφές του ίδιου γονιδίου. Οι διαφορετικές μορφές του ίδιου γονιδίου ονομάζονται αλληλόμορφα και οι ανθρώποι μπορούν να έχουν δύο πανομοιότυπα ή δύο διαφορετικά αλληλόμορφα για το κάθε γονίδιο.

ΜΕΤΑΛΛΑΓΕΣ Παρά το γεγονός ότι οι πολυμορφι-

σμοί του DNA δεν έχουν κάποια αρνητική επίδραση στον οργανισμό, πολλές φορές μερικές αλλαγές στο DNA μπορεί να δημιουργήσουν βλάβες, οι οποίες μπορεί να προξενήσουν από μόνες τους ή συνεργιστικά με άλλους παράγοντες την ασθένεια. Οι αλλαγές στο DNA μπορεί να υπάρχουν στους γαμέτες (ωάρια και σπερματοζωάρια), οπότε σ' αυτή τη περίπτωση κληρονομούνται από τον έναν ή και από τους δύο γονείς. Οι περισσότερες από τις ασθένειες αυτές είναι αρκετές σπάνιες. Μερικές είναι πολύ συχνές σε συγκεκριμένες πληθυσμακές ομάδες. Για μερικές ασθένειες οι αιτίες είναι πολύ περιπλοκες. Οι πολύ συχνές ασθένειες που ταλαιπωρούν το δυτικό πολιτισμό θεωρούνται ότι είναι ένας συνδυασμός από συγκεκριμένες μεταλλάξεις οι οποίες μπορούν να δουν μαζί με περιβαλλοντολογικούς παράγοντες και να προξενούν καρδιοπάθειες, διαβήτη, υπέρταση, διάφραγμα είδη καρκίνων, ασθένεια του Alzheimer κ.λπ.

H Φύση μάς έχει εφοδιάσει με ένα σύστημα από ένζυμα, τα οποία μπορούν να ανακαλύψουν και να διορθώσουν τα περισσότερα λάθη στο DNA. Καθώς, όμως, το σύστημα επιδιόρθωσης μπορεί να γίνει όλο και λιγότερο αποτελεσματικό και να μας επιτρέψει να συσσωρεύσουμε μεταλλάξεις, οι οποίες δεν έχουν διορθωθεί. Αυτό μπορεί να έχει σαν κατάλληλη ασθένειες όπως ο καρκίνος. Από το σημείο του DNA στο οποίο συμβαίνει μια μεταλλάξη, εξαρτάται το εάν οι μεταλλάξεις είναι μικρής σημασίας επειδή έχουν συμβεί στο DNA, το οποίο δεν κωδικοποιεί κάποια συγκεκριμένη αλληλουχία. Όμως, αν κάποια μεταλλάξη συμβεί μέσα σ' ένα γονίδιο, αυτό μπορεί να έχει αποτέλεσμα πρωτεΐνες που παράγονται, οι οποίες έχουν ελαττωματική δομή ή λειτουργία ή παράγονται σε υψηλότερο ή χαμηλότερο επίπεδο από τη φυσιολογικό προξενώντας ή υποστηρίζοντας την ανάπτυξη μας νόσου. Μερικές φορές μια πολύ μικρή αλλαγή στην αλληλουχία του DNA μπορεί να προξενήσει μια πολύ σοβαρή ασθένεια. Η αντικατάσταση μας και μόνο βάσης για παρά-



Η Ακτινογύρα

δειγμα μπορεί να οδηγήσει στη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Επίσης, άλλες ασθένειες μπορεί να προκληθούν από την προσθήκη ή αφαίρεση μικρού αριθμού βάσεων στο DNA. Σήμερα έχουμε βρει περισσότερες από τέσσερις χιλιάδες ασθένειες που προκαλούνται από μια μεταλλάξη σε ένα γονίδιο, το οποίο κληρονομείται από τον έναν ή και από τους δύο γονείς. Οι περισσότερες από τις ασθένειες αυτές είναι αρκετές σπάνιες. Μερικές είναι πολύ συχνές σε συγκεκριμένες πληθυσμακές ομάδες. Για μερικές ασθένειες οι αιτίες είναι πολύ περιπλοκες. Οι πολύ συχνές ασθένειες που ταλαιπωρούν το δυτικό πολιτισμό θεωρούνται ότι είναι ένας συνδυασμός από συγκεκριμένες μεταλλάξεις οι οποίες μπορούν να δουν μαζί με περιβαλλοντολογικούς παράγοντες και να προξενούν καρδιοπάθειες, διαβήτη, υπέρταση, διάφραγμα είδη καρκίνων, ασθένεια του Alzheimer κ.λπ.

ΓΙΑ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ Για να βρεθεί ένα γονίδιο που είναι πιθανός υποψήφιος για συμμετοχή σε μια ασθένεια, οι επιστήμονες πρέπει να φάνες για αλλαγές στο DNA, που εμφανίζονται μόνο στους ανθρώπους που έχουν τη συγκεκριμένη ασθένεια. Ψάχνοντας μέσα σε τρία δισεκατομμύρια βάσεις DNA για πολύ μικρές αλλαγές που μπορεί να συνδέονται με την ασθένεια δεν είναι καθόλου εύκολο, μια και υπάρχουν και οι φυσικοί πολυμορφισμοί και οι διαφορές από άνθρωπο σε άνθρωπο, που μπορεί να κάνουν το έργο μας ακόμα πιο πολύτιλο. Πολλά επιστημονικά γκρουπ έχουν δουλέψει πάνω από δέκα χρόνια για να βρουν τα γονίδια για τις ασθένειες Hantigton και για την κυττακή ίνωση. Σήμερα, μια και υπάρχει το πρόγραμμα για την αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος (Hugo), είναι το πιο εύκολο για τους επιστήμονες, από τους χρωμοσωμακούς χάρτες που υπάρχουν, να έχουν κάποια καθοδήγηση και κάποια βοήθεια. Αυτοί οι χάρ-

τες, οι οποίοι έχουν σχεδιαστεί τα τελευταία χρόνια και που ολοκληρώνονται συνεχώς, παίζουν το ρόλο του σηματοδότη πάνω στους δρόμους του DNA. Όσο πιο λεπτομερείς και ακριβείς είναι οι χάρτες του DNA, τους οποίους φτιάχνουμε, τόσο αυξάνεται και η ταχύτητα με την οποία μπορούμε να ανακαλύψουμε νέα γονίδια και μειώνεται ο χρόνος που απαιτείται για την ανακάλυψη ενός καινούργιου γονιδίου από το μερικούς μήνες στις περιπτώσεις των περιπτώσεων. Για να βρεθεί ένα γονίδιο συνήθως βρίσκουμε την ευρύτερη περιοχή στην οποία πιθανώς να βρίσκεται και μετά δοκιμάζονται διάφορα υποψήφια γονίδια μέχρι να βρεθεί το συγκεκριμένο, το οποίο εμπλέκεται με την ασθένεια αυτή. Σήμερα ο τόπος του γονιδίου αυτού και οι μεταλλάξεις που υπάρχουν μπορούν να είναι γνωστές σε όλη την επιστημονική κοινότητα μέσω του Internet και η επικοινωνία και η ανταλλαγή πληροφοριών κάνει πολύ πιο εύκολη την επιπλέον έρευνα και την ανακάλυψη νέων γονιδίων.

Από τη στιγμή που έχουμε ανιχνέψει και πιστοποιήσει ότι ένα συγκεκριμένο γονίδιο εμπλέκεται με μια ασθένεια, τότε το επόμενο βήμα είναι να δούμε πώς αυτή η γνώση θα μεταφρεθεί, εάν μεταφρετεί, στην κλινική πράξη, έτσι ώστε να βοηθήσει στην ανακάλυψη νέων τρόπων ανίχνευσης, διάγνωσης ή θεραπείας ή iatρικού management της ασθένειας.

ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΤΕΣΤ Μπορούμε να εξετάσουμε την αλληλουχία του DNA είτε έμμεσα είτε άμεσα. Με την έμμεση εξέταση μπορούμε να ανιχνεύσουμε προϊόντα του συγκεκριμένου γονιδίου με διάφορα βιοχημικά τεστ. Επίσης, μπορούμε άμεσα να δούμε την αλληλουχία των βάσεων και από αυτό να συμπεράνουμε εάν το γονίδιο αυτό λειτουργεί φυσιολογικά ή όχι. Τα γενετικά τεστ χρησιμοποιούνται εδώ και χρόνια για πληθώρα λόγων, που συμπεριλαμβάνουν:

1 Ελεγχος των πιθανών φορέων μιας ασθένειας. Αυτό σημαίνει ότι μπορεί να γίνει γενετικός έλεγχος στο DNA από



φία του DNA

μων, τα οποία είναι απλώς φρεάτις ενός γονιδίου, χωρίς να έχουν ασθενήσει από την ασθένεια. Αυτά τα άτομα συνήθως έχουν ένα αντίτυπο μόνο του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για μια ασθένεια, ένα αλληλόμορφο μιας ασθένειας (που χρειάζεται δύο αντίτυπα του γονιδίου αυτού, ώστε να μπορέσει να εκφραστεί και να εκδηλωθεί η ασθένεια).

- 2 Ελέγχους για προγεννητική διάγνωση.
- 3 Συστηματικούς ελέγχους νεογέννητων.
- 4 Γενετικό τεστ για την προ-συμπτωματική διάγνωση ασθενειών που εμφανίζονται στην ενήλικη ζωή, όπως η ασθένεια Hantigon.
- 5 Προ-συμπτωματικό γενετικό τεστ για την εκτίμηση του κινδύνου ανάπτυξης ασθενειών που εμφανίζονται στην ενήλικη ζωή, όπως η Alzheimer ή ο καρκίνος του εντέρου.
- 6 Επιβεβαίωση της διάγνωσης ενός ανθρώπου που έχει ήδη συμπτώματα μιας ασθένειας.
- 7 Ελέγχος ταυτότητας-πατρότητας ή επιβεβαίωση ιατροδικαστικών ευδημάτων.

Σ' ένα γενετικό τεστ οι επιστήμονες ανιχνεύουν μεταλλάξεις στο DNA του ασθενούς. Ενα δείγμα DNA μπορεί να ληφθεί από οποιονδήποτε ιστό και συνήθως λαμβάνεται από αίμα. Επίσης, το κόστος του γενετικού τεστ κυμαίνεται ανάλογα με το μέγεθος των γονιδίων, με την πολυτλοκότητα τεχνικών που χρησιμοποιούνται και το αριθμό και το είδος των μεταλλαγών που υπάρχουν. Ηδη η χρήση των γενετικών τεστ έχει πάρα πολύ σημαντικές επιπτώσεις στην αναβάθμιση της υγείας μας και την ποιότητα ζωής μας.

Μερικά τεστ έχουν χρησιμοποιηθεί για να επιβεβαιώσουν μια διάγνωση και να καθοδηγήσουν έναν γιατρό προς τη συγκεκριμένη θεραπεία. Ενώ άλλα γενετικά τεστ

έχουν βιοηθήσει οικογένειες, ώστε να αποφύγουν τη γέννηση παιδιών με ασθένειες οι οποίες συχνά μπορεί να είναι θανατηφόρες. Επίσης, τα γενετικά τεστ μπορεί να ανακαλύψουν τους ανθρώπους τους οποίους βρίσκονται σε υψηλό κίνδυνο για συγκεκριμένες καταστάσεις, οι οποίες μπορεί να είναι προβλέψιμες και μπορούν να προληφθούν.

Γνωρίζουμε ότι η εντατικοποιημένη παρακολούθηση και σε πολλές περιπτώσεις η αφάρεση πρόωμων ανωμαλιών του παχεδού, σε περιπτώσεις που κάποιος είχε κληρονομήσει ένα γονίδιο για την οικογένεια αδενωματώδη πολυποδίαση, για παράδειγμα, έχει σώσει πολλές ζωές. Επίσης, σήμερα η συζήτηση περιστρέφεται γύρω από ένα γονιδιακό τεστ, το οποίο έχει τη δυνατότητα να ανιχνεύσει κατά πάσον ένα άτομο έχει υψηλή πιθανότητα να αναπτύξει καρκίνο του μαστού ή των ωθηκών ή όχι.

Ένας από τους κύριους περιορισμούς αυτών των γενετικών τεστ είναι ότι δίνουν μόνο την πιθανότητα ανάπτυξης της ασθένειας και όχι τη βεβαιότητα γι' αυτό.

ΓΙΑ ΚΑΡΚΙΝΟ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ

Περίπου το 10% των καρκίνων του μαστού έχουν κληρονομική βάση. Η πλειονότητα περιπτώσεων του καρκίνου του μαστού είναι οποροδικές και εμφανίζονται σε οικογένειες που δεν έχουν οικογενειακό ιστορικό της συγκεκριμένης ασθένειας. Ο κίνδυνος να αναπτύξει μια γυναίκα καρκίνο του μαστού είναι περίπου 1 στις 10 για την Ελλάδα. Μέχρι στιγμής δεν έχουμε αναπτύξει κάποιο γενετικό τεστ, ώστε να διαγνώσουμε την προδιάθεση που έχει ένα άτομο για να αναπτύξει καρκίνο του μαστού, εάν πρόκειται για μια σποραδική περίπτωση, αν και υπάρχουν περίπου 50 γονίδια, τα οποία μέχρι στιγμής γνωρίζουμε ότι σχετίζονται με την ανάπτυξη της νόσου. Στην περίπτωση όμως που ο καρκίνος του μαστού εμφανίζεται σε αρκετά άτομα σε μια οικογένεια, τότε γνωρίζουμε ότι υπά-

με την πρωτεΐνη του γονιδίου, να δούμε αν αυτή η πρωτεΐνη παρουσιάζει κάποιο πρόβλημα, τότε σημαίνει πως υπάρχει το πρόβλημα και στο γονίδιο. Αυτή η λύση είναι η οικονομικότερη για τον ασθενή, γιατί σίγουρα το τεστ που ανιχνεύει τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης είναι χαμηλότερου κόστους απ' ότι το τεστ της ανίχνευσης των βάσεων του DNA.

Παρ' όλα αυτά, όμως, αυτό το τεστ της ανίχνευσης της πρωτεΐνης αν βγει θετικό, τότε έχει μια σημασία, αν όμως δεν μας δώσει αποτέλεσμα, τότε δεν σημαίνει τίποτε, γιατί υπάρχει αριθμός μεταλλάξεων που μπορεί να μην εμφανίζεται στη διαμόρφωση λειτουργικότητας της πρωτεΐνης. Επομένως, ο ποσόγονος τρόπος είναι ένας συνδυασμός διαφόρων μεθόδων μοριακής βιολογίας με την πιο αξιόπιστη μέθοδο, την αποκωδικοποίηση της αλληλουχίας του DNA (sequencing). Το πώς οι κλινικοί ογκολόγοι θα εδημηνύσουν το τεστ και το πώς οι θεραπόντες ιατροί του ασθενούς θα χρησιμοποιήσουν αυτά τα αποτελέσματα είναι ένα θέμα το οποίο ερευνάται εκτενώς. Ήδη έχουν ξεκινήσει άλινικές μελέτες σε άτομα με προχωρημένο καρκίνο των ωθηκών, χρησιμοποιώντας για γονιδιακή θεραπεία το φυσιολογικό αντίτυπο του γονιδίου BRCA1. Αυτές οι έρευνες γίνονται στην Αμερική, βρίσκονται ακόμα σε πολύ αρχικά στάδια και προχωρούν με την ελπίδα ότι θα μας δείξουν το δρόμο, ώστε να μπορέσουμε είτε να θεραπεύσουμε είτε να προλάβουμε την εμφάνιση της νόσου βασιζόμενοι στη θεραπεία γονιδίου. Το 1997 οι μελέτες που δημοσιεύτηκαν δείχνουν ότι η έγχυση του φυσιολογικού αλληλόμορφου του γονιδίου BRCA1 μπορεί να σταματήσει την κυτταρική ανάπτυξη, να εμποδίσει την ανάπτυξη των όγκων όταν εισαχθεί μέσα σε όγκους σε εργαστηριακά ποντίκια. Σήμερα έχουν ξεκινήσει πρωτόκολλα γονιδιακής θεραπείας με έγχυση φυσιολογικού αλληλόμορφου του γονιδίου BRCA1 σε γυναίκες σε προχωρημένο στάδιο καρκίνου μαστού και ωθηκών και αναμένεται η δημοσίευση της αποτελεσματικότητάς τους.

Η ΜΟΡΙΑΚΗ ΒΑΣΗ Την επόμενη δεκαετία περιμένουμε ότι οι ερευνητές θα ανακαλύψουν τα περισσότερα ανθρώπινα γονίδια. Οι έρευνες πάνω στο δρόμο κάθε γονιδίου θα φωτίσουν πτυχές άγνωστες μέχρι στιγμής για το πώς γονίδια έχουν συσσωρεύσει μεταλλάξεις που παίζουν κάποιο δρόμο στην ανάπτυξη ασθένειας. Εχοντας αυτές τις πληροφορίες, ήδη ο σχεδιασμός των φαρμάκων αποκτά μια καινούργια φιλοσοφία, καθώς οι επιστήμονες δημιουργούν νέα είδη φαρμάκων, τα οποία βασίζονται σε μια λογική διαδικασία, χρησιμοποιώντας την αλληλουχία του γονιδίου και την πρωτεΐνηκη δομή, παρά την κλασική μέθοδο της δοκιμής και του λάθους. Επίσης, μια άλλη μέθοδος, η οποία έχει ξεκινήσει τα τελευταία χρόνια και αναπτύσσεται καθημερινά, είναι η δυνατότητα της χοήσης γονιδίων για να θεραπεύσουμε μια ασθένεια, η οποία είναι γνωστή σαν γονιδιακή θεραπεία.

Οι έρευνες έχουν δείξει ότι οι γυναίκες με οικογενειακό ιστορικό αυτής της ασθένειας έχουν κίνδυνο να αναπτύξουν καρκίνο του μαστού, ο οποίος φτάνει μέχρι το 87% για την ηλικία των 70 χρόνων. Οι γυναίκες που ανήκουν σε οικογένεια υψηλού κινδύνου, αλλά δεν έχουν κληρονομήσει τις μεταλλάξεις στο συγκεκριμένο γονίδιο, έχουν κίνδυνο που φτάνει στον κίνδυνο του γενικού πληθυσμού. Οι γυναίκες που έχουν μεταλλαγές στο γονίδιο BRCA1, επίσης, βρίσκονται σε υψηλό κίνδυνο να αναπτύξουν καρκίνο των ωθηκών σε σχέση με τις γυναίκες που υπόλοιπου πληθυσμού. Επίσης, οι γυναίκες με μεταλλαγές στο BRCA1 που έχουν ήδη αναπτύξει καρκίνον στο μαστό έχουν γύρω στο 50-60% πιθανότητα να αναπτύξουν καρκίνο και στον άλλο μαστό (αυτοφρόπλευρο). Οι άντρες που έχουν μεταλλάξεις στο BRCA1 δεν φαίνεται να έχουν αυξημένο κίνδυνο για καρκίνο του μαστού, αλλά ελαφρώς αύξηση του κινδύνου για καρκίνο του προστάτη. Γνωρίζουμε όμως ότι οι άντρες που έχουν μεταλλαγές στο γονίδιο BRCA2 έχουν έναν υψηλότερο κίνδυνο ανάπτυξης καρκίνου του μαστού.

Σήμερα έχει βρεθεί πληθώρα μεταλλάξεων στα γονίδια BRCA1/2 και η κάθε οικογένεια φέρει από μια χαρακτηριστική μεταλλάξη. Το γενετικό τεστ συμπεριλαμβάνει λήψη αίματος από ένα άτομο το οποίο κατά προτίμηση θα πρέπει να είναι ένα άτομο που έχει ήδη εμφανίσει τη νόσο, ώστε εάν υπάρχει το γονίδιο στην οικογένεια, να το ανιχνεύσουμε σε αυτό το άτομο με τη μεγαλύτερη δυνατή πιθανότητα. Από το αίμα αυτού του ατόμου γίνεται η εξαγωγή του DNA και μετά γίνεται η ανίχνευση των βάσεων του DNA, έτσι ώστε να ξέρουμε αντιμετωπίσεις ασθένειας και σήμερα η τεχνολογία αυτή θα αντιμετωπίσει πολλές δυσκολίες, μέχρι να γίνει μια καθημερινή μέθοδος για την αντιμετώπιση της ασθένειας. Μια και ο Ατλαντας της ανθρώπινης βιολογίας, έτσι όπως ολοκληρώνεται από καθημερινή έρευνα και από την αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος (HUGO), θα μας δώσει εξαιρετικές πληροφορίες για τα γονίδια, θα έλθουν πολλές πληροφορίες στο φως σχετικά με τις ασθένειες και με τις ιδιαιτερότητες των ανθρώπων, οι οποίες μπορεί να τις προλάβουν ή να τις επιδεινώσουν. Είναι δικιά μας η ευθύνη να χρησιμοποιήσουμε υπεύθυνα, επιστημονικά και με τον καλύτερο δυνατό τρόπο αυτές τις πληροφορίες για το καλό της υγείας μας.

*Η Ελένα Κοντογιάννη είναι εμβρυολόγος-γενετικής, επιστημονική υπεύθυνη του Ινστιτούτου IVF & Genetics.



αφιέρωμα •



Η δυνατότητα επίτευξης αδανασίας φαίνεται να βρίσκεται εκτός των γνωστών βιολογικών νόμων της φύσης. Προτιμότερο το «ζπν» να μετατραπεί σε «ευ ζπν»

Το μυστήριο της ζωής και του δανάτου ζντάει εξήγηνον

Ο ΕΙΚΟΣΤΟΣ αιώνας δικαίως χαρακτηρίζεται ως ο αιώνας των μεγαλύτερων και σημαντικότερων κοινωνικο-οικονομικών αλλαγών. Συνεπεία αυτών των αλλαγών, αλλά και της θρησκείας εξέλιξης της τεχνολογίας, είναι ο μέσος «Δυτικός άνθρωπος» να ζει στο κατώφλι του 21ου αιώνα μία πολύ διαφορετική καθημερινή ζωή από τον αντίστοιχο άνθρωπο των αρχών του αιώνα. Ενα σημαντικό ποσοστό ευθύνης γι' αυτές τις δραματικές αλλαγές στην καθημερινή ζωή, φέρει και η πρόσδος στις λεγόμενες βιοϊατρικές επιστήμες. Η ανακάλυψη της δομής του DNA, πριν 45 περίπου χρονία και η επακόλουθη «έκρηξη γνώσης» στους τομείς της Μοριακής Βιολογίας και της Γενετικής, φέρουν την ανθρωπότητα αντιμέτωπη με μια νέα τάξη προγμάτων.

Έχουμε πλέον επιλύσει σε μεγάλο βαθμό το πρόβλημα της στειρότητας με τη χρήση μεθόδων τεχνητής αναπαραγωγής και ταυτόχρονα είμαστε σε θέση να επιλέξουμε το φύλο του παιδιού μας. Η πλήρης χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος σε λίγα χρόνια, αλλά και η υφιστάμενη απομόνωση και χαρακτηρισμός της λειτουργίας μεριών εκαποντάδων γονιδίων, θα οδηγήσει πιθανότατα στο εγγύς μέλλον στη θεραπεία πολλών ασθενειών. Γενετικά τροποποιημένοι οργανισμοί και τρόφιμα υπόσχονται ότι θα επιλύσουν το πρόβλημα του υποσιτισμού, όμως ταυτόχρονα δημιουργούν τεράστια βιοηθικά προβλήματα. Παράλληλα, η πρόσφατη κλωνοποίηση ζωντανών οργανισμών μπορεί να επιλύσει και αυτή θέματα υποσιτισμού και επάρκειας οργάνων, όμως εγκυμονεύται ο κίνδυνος δημιουργίας γενεών πανομοιοτύπων οργανισμών προς εκμετάλλευση και ταυτόχρονα αναδεικνύει επικίνδυνες απόψεις περί δημιουργίας μιας «αριάς φυλής».

Πού βαδίζουμε, άραγε; Για χάρη ποιας προόδου και μελλοντικής ευδαιμονίας, η επιστημονική κοινότητα, αλλά και οι διάλογοι η ανθρωπότητα πρέπει, αλόγιστα, να συνεχίσει αυτό τον δρόμο;

Το μείζον ερώτημα της ανθρωπότητας και της διαχρονικής αγωνίας της είναι στο να εξηγηθεί ο σκοπός και το νόημα της ζωής και του θανάτου. Εάν προσεγγίσουμε κάποτε την αλήθεια αναφορικά με αυτά τα θεμελιακά ερωτήματα, ίσως μπορέσουμε τότε να επαναπροσδιορίσουμε τις αξίες μας και τους τρόπους επίτευξής των. Τι έχουμε μάθει, λοι-

πόν, για τη ζωή και τον θάνατο, σαν συνέπεια της προαναφερόμενης έκρηξης γνώσης των βιοϊατρικών επιστημών;

Στο εργαστήριο Μοριακής και Κυτταρικής Γήρανσης στο Εθνικό Ιδρυμα Ερευνών, προκειμένου να απαντήσουμε τέτοια ερωτήματα, μελετάμε ακριβώς το φαινόμενο της ζωής, της γήρανσης και του θανάτου στο ελάχιστο σωματίδιο ζωής, το κύτταρο. Γνωρίζουμε, σύμφωνα με αυτές τις μελέτες, ότι εάν απομονωθούν μη διαφοροποιημένα ανθρώπινα κύτταρα από έναν ιστό (π.χ. επιδερμικοί ινοβλάστες) παρατηρείται ότι, σε συνήθειες κυτταροκαλλιέργειας, θα πολλαπλασιασθούν για ένα δεδομένο χρονικό διάστημα, το οποίο είναι συνήθως ανάλογο της ηλικίας του δότη. Δηλαδή, κύτταρα από ένα νεαρό άτομο θα ζήσουν πολύ περισσότερο από από αντίστοιχα απομονωθέντα κύτταρα ενός απόμονου μεγαλύτερος ηλικίας. Ανεξάρτητα, όμως, από το πόσο πολύ ή λίγο θα ζήσουν αυτά τα κύτταρα, όλα τους θα φθάσουν σε ένα σημείο, όπου θα πάψει η πολλαπλασιαστική ικανότητά τους, με άλλα λόγια, θα γεράσουν.

Αυτή η παρατήρηση θέτει ένα βασικό ερώτημα: Ποιος είναι ο μοριακός μηχανισμός ο οποίος ορίζει αυτήν την περίοδο; Είναι δηλαδή το φαινόμενο γενετική προγραμματισμένο; Επίτονες και μακροχρόνιες μελέτες στο εργαστήριο έδειξαν ότι, τόσο το φαινόμενο της γήρανσης όσο και της μακροβιότητας, σχετίζονται με την κληρονομικότητα, δηλαδή τους διάφορους γενετικούς παράγοντες, αλλά και με το περιβάλλον από το οποίο επηρεάζονται άλλοτε θετικά και άλλοτε αρνητικά.

Σε αντίθεση με τα μη-διαφοροποιημένα κύτταρα, τα πλήρως διαφοροποιημένα (π.χ. τα νευρικά κύτταρα) δεν πολλαπλασιάζονται σε εγαστηριακές συνθήκες. Δηλαδή, όσο περισσότερο εξελιγμένο (προηγμένο) είναι ένα κύτταρο τόσο μικρότερο ικανότητα όχι να πολλαπλασιασθεί αλλά και να εξαλλαχθεί. Χαρακτηριστικό παράδειγμα κυτταρικής εξαλλαγής είναι η καρκινογένεση. Πληθώρα εργαστηριακών μελετών έχουν δείξει ότι ορισμένα ογκογονίδια (πυρηνικά ογκογονίδια) και κάτω από συγκεκριμένες πειραματικές συνθήκες μπορούν να αθανατοποιήσουν μη διαφοροποιημένα κύτταρα (ενώ σε αντίθετη, αδυνατούν να αθανατοποιήσουν πλήρως διαφοροποιημένα κύτταρα), αθώντας τα δηλαδή στον επί απειρού πολλαπλασιασμό τους. Αυτοί οι

κυτταρικοί πληθυσμοί, οι αθανατοποιημένοι, δεν θα γεράσουν ποτέ και μορφολογικά αλλά και γενετικά παραμένουν πάντοτε σαν νέοι! Δυστυχώς, όμως, το πρόβλημα της γήρανσης και της αποφυγής του θανάτου δεν μπορεί να λυθεί με αυτόν τον τρόπο. Διότι, ενώ τα αθανατοποιημένα κύτταρα έχουν μια σειρά από πλεονεκτήματα, έχουν ένα βασικό μειονέκτημα: βρίσκονται στην κυριολεξία ένα στάδιο ποιν τον πλήρη καρκινικό μετασχηματισμό τους.

Εάν τα προσαναφερόμενα δεδομένα αφορούν πειράματα σε κυτταρικό επίπεδο, μελέτες σε ζωντανούς οργανισμούς φέρουν στο φως ακόμα περισσότερο παράδοξης παρατηρήσεις. Ενα είδος μύγας, η Δροσοφίλη, ζει περίπου 20 μέρες και μπορεί να αναπαράγεται, γεννώντας αυγά, καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής της. Επιστήμονες επέλεξαν αυγά αποία γεννώνταν οι συγκεκριμένες μύγες στο τελευταίο τρίτο της ζωής τους για ασκετές γενεύες και διατίστωσαν με έκπληξη ότι αυτή η επιλογή είχε σαν συνέπεια, οι μύγες των ύστερων γενεών να ζουν κατά 10% περισσότερο από τις αντίστοιχες φυσιολογικές! Παράλληλα, πρόσφατες μελέτες στα αρχεία του βρετανικού κράτους (από τον 80 μέχρι τον 190 αιώνα), αναφορικά με τη διάρκεια ζωής και τις αναπαραγωγικές συνήθειες των βρετανών αριστοκρατών, φέρουν στην επιφάνεια ακόμα πιο εντυπωσιακά ευρήματα: Δείχθηκε ότι εκείνοι οι βρετανοί αριστοκράτες που δεν γέννησαν ή γέννησαν λίγα παιδιά και σε μεγάλη σχετικά ηλικία, έζησαν κατά μέσον όρο πολύ περισσότερο από εκείνους τους βρετανούς αριστοκράτες που γέννησαν πολλά παιδιά και σε νεαρή ηλικία αντίστοιχα!

Γιατί όμως οι ζωντανοί οργανισμοί γεράνε και πεθαίνουν; Είναι εφικτή η αθανασία; Αναφορικά με το πρώτο ερώτημα, η απάντηση ίσως δύναται να προκύψει από την επιστήμη της Εξελικτικής Βιολογίας. Σύμφωνα με διάφορες θεωρίες, η εξέλιξη σχετίζεται άμεσα με την ικανότητα προσαρμογής. Ο άνθρωπος, όπως είναι σήμερα, βρίσκεται στην κορυφή της πυραμίδας των διαφόρων μορφών ζωής, γιατί ένα από τα βασικά πλεονεκτήματά του ήταν και είναι ακριβώς η ικανότητά του να προσαρμόζεται στο περιβάλλον. Το περιβάλλον, στην πορεία των μερικών εκατομμυρίων ετών που υπάρχει ζωή στον πλανήτη, αλλάζει και ο άνθρωπος από τη χρονική περίοδο ύπαρξής του διαθέτει την ικανότητα, στην πάροδο δεκάδων εκαποντάδων γενεών, να προσαρμόζεται αντίστοιχα. Εκτιμάται ότι γι' αυτόν

Κι αν ο γενετικός έλεγχος γίνει «χαφιές»;

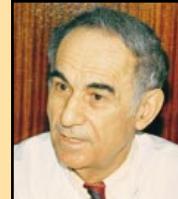
Η ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ, που σχετίζεται με το γενετικό έλεγχο και την κληρονομικότητα διαφόρων παθήσεων, αποτελεί πραγματικότητα και πρέπει να προετοιμάσουμε την εισαγωγή της στην καθημερινή ιατρική πράξη.

Λόγω της έλλειψης επαρκών δεδομένων, η ερμηνεία των αποτελεσμάτων είναι συχνά δύσκολη.

1 Ο γενετικός έλεγχος μπορεί να προβλέψει τον κίνδυνο μελλοντικής νόσου, αλλά όχι με ακρίβεια. Για πάραγμα, 15% των αρρώστων με μετάλλαξη του γονιδίου BRCA (υπεύθυνο για καρκίνο του μαστού και των ωθηκών) δεν αναπτύσσουν τη νόσο παρά το γεγονός ότι έχουν την προδιάθεση.

2 Συχνά η γνώση της κληρονομικής προδιάθεσης δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί κατά τρόπον εποικοδομητικό, καθώς η ιατρική επιστήμη δεν είναι πάντα σε θέση να συστήσει την πιο σωστή θεραπεία λόγω έλλειψης επαρκών δεδομένων, ειδικότερα σε περιπτώσεις καρκίνου. Τι θα πρέπει μια υγιής γυναίκα να κάνει εάν βρεθεί ότι φέρει ένα από τα γονίδια που προδιάθετουν για τον καρκίνο του μαστού; Πρέπει να αυξήσει τη συχνότητα του προληπτικού έλεγχου; Να υποστεί προφυλακτική χειρουργική επέμβαση; Δεν υπάρχουν προς το παρόν απόλυτα σωστές και τεκμηριωμένες απαντήσεις σε αυτά τα ερωτήματα.

3 Η γενετική πληροφόρηση μπορεί να αποτελέσει αιτία κοινωνικού στιγματισμού και διάκρι-



Του ΒΑΣΙΛΕΙΟΥ
Χ. ΓΟΛΕΜΑΤΗ*

σης. Ενα πρόσφατο άρθρο του περιοδικού «Science» έδειξε ότι στις ΗΠΑ 50% εκείνων που ρωτήθηκαν για οικογενειακό ιστορικό της νόσου και απάντησαν θετικά, απορρίφηκαν για ασφαλιστική κάλυψη ή πρόσληψη για εργασία.

Αυτή τη στιγμή δεν υπάρχουν νόμοι στις ΗΠΑ και στην Ευρώπη που να προστατεύουν το δικαίωμα των πολιτών να μην αποκαλύπτονται τα αποτελέσματα γενετικού έλεγχου σχετικού με την προδιάθεσή τους να αναπέουν καρκίνο.

4 Ο γενετικός έλεγχος και η ανακάλυψη φορέων ενός προδιάθεσικού γονιδίου σε κάποια από τα μέλη μιας οικογένειας μπορεί να δημιουργήσει σοβαρά προβλήματα, καθώς συναισθήματα ντροπής, τύψεως, ενοχής και θυμού είναι δυνατόν να δημιουργήσουν σύγχυση.

5 Για όλους αυτούς τους λόγους δεν νοείται γενετικός έλεγχος χωρίς την ύπαρξη «genetic counselors» (γενετικών συμβούλων) που μπορούν να ερμηνεύσουν τα αποτελέσματα και να δώσουν τις σχετικές συμβουλές στους ενδιαφερομένους. Για το λόγο αυτό η πολιτεία έχει συστήσει ορισμένες επιτροπές συμβουλευτικές που δεν είναι αποφασιστικές, αλλά θα βοηθήσουν την πολιτεία να αποκτήσει καλούς κανόνες για όλες αυτές τις νέες μεθόδους. Οι προσποτικές που διαγράφονται με το γενετικό έλεγχο στη διάγνωση και θεραπεία επιβάλλουν να έχουμε μια δεσμοτολογία σε ό,τι αφορά στην κλινική εφαρμογή σε αρρώστους.

Η γονιδιακή θεραπεία για την οποία γίνεται πολύς λόγος τα τελευταία χρόνια είναι ένας από τους ταχέων αναπτυσσόμενους τομείς της Ιατρικής σε επίπεδο προ-κλινικής και κλινικής έρευνας και εθεωρήθη απαραίτητη η δημιουργία μιας επιτροπής ειδικών επιστημόνων για να αξιολογεί την επιστημονική αξία ερευνητικών πρωτοκόλλων στη χώρα μας που να είναι σύμφωνες με τους διεθνείς κανόνες επιστημονικής δεοντολογίας. Το επιστημονικό αυτό όργανο, συμβουλευτικό της πολιτείας, θα ενημερώνει την κοινή γνώμην. Υπάρχουν άνθρωποι που πάσχουν από βαρύτατες ασθένειες και η εφαρμογή της έρευνας θα πρέπει να γίνει έπειτα από σωστή ενημέρωση και σεβασμό προς τον άρωστο.

Στις 30-10-98, στη Βιέννη έγινε ένα συμπόσιο με θέμα «Genetic testing in Europe, Harmonisation of standards and Regulations». Οι εισηγήσεις όλων των ευρωπαϊκών χωρών και της Ελλάδας είναι στο ΚΕ.Σ.Υ. Ευαίσθθητοι τομείς της Ιατρικής, όπως «η πρόβλεψη μελλοντικής νόσου», έπειτα από γενετικό έλεγχο, χρειάζονται κοινωνικά αποδεκτούς κανόνες, γιατί είναι γνωστό ότι δεν υπάρχουν σε όλες τις ευρωπαϊκές χώρες και σε αυτές που υπάρχουν διαφέρουν.

Γίνεται επιστημονικό όργανο από ειδικούς επιστήμονες που θα συμβουλεύουν την πολιτεία και θα ενημερώνουν τους πολίτες για τις καθημερινές ανακοινώσεις στα ΜΜΕ και στις εφημερίδες που αναφέρονται στις ανακαλύψεις της γενετικής. Σε ορισμένους ασθενείς που πάσχουν από ορισμένες παθήσεις, ίδιατερα από καρκίνο, δίνουν την ψευδαίσθηση της ασφάλειας ή αντίθετα υπερβάλλουν τους παράγοντες γενετικού καρκίνου και τους αναγκάζουν να καταφεύγουν σε δαπανηρές εξετάσεις για ανακάλυψη πιθανού καρκίνου. Γίνεται επιστημονικό πρόσωπο, ίδιατερα όμως ο γενικός γιατρός, να είναι γνώστης όλων αυτών των σύγχρονων προδών της γενετικής που έχει δημιουργήσει σύγχυση στην κοινή γνώμη.

Γίνεται επιστημονικό πρόσωπο, ίδιατερα όμως ο γιατρός, να είναι γνώστης όλων των χωρών της Ευρώπης με κοινούς κανόνες θεωρητικού ελέγχου και γονιδιακής θεραπείας, ώστε τα προβλήματα να αντιμετωπίζονται από κοινό για όλη την Ευρώπη. Θα παραβιάζουν τη φύση, θα σεβαστούν την προσωπικότητα και τα δικαιώματα του πολίτη και θα εφαρμόζονται από επιστήμονες που έχουν τη σχετική εκπαίδευση και εμπειρία.

Από την άλλη πλευρά, η ιατρική κοινότητα με υπεύθυνότητα να ενημερώνει τόσο τους γιατρούς όσο και τους πολίτες για να μην πέφτουν θύματα παραπληροφόρησης. Η καπάζουσα πρόσδοσης της γενετικής τόσο στη διάγνωση όσο και στην πρόγνωση του καρκίνου θα βοηθήσει στο μέλλον την Ιατρική, όμως δεν πρέπει να ξεχνάμε ότι επιτυχής μεταφορά γονιδίου στον άνθρωπο δεν έχει γίνει. Οι έρευνες συνεχίζονται τόσο στις ΗΠΑ όσο και στην Ευρώπη. Ο γενετικός έλεγχος θα επηρεάσει και τις ασφαλιστικές εταιρίες, οι οποίες ενδέχεται να αρνηθούν να καλύψουν τις δαπάνες ή ακόμη και εγχειρίσεις προφύλαξης (π.χ. ωθηκετομή).

Στη χώρα μας υπάρχουν σχετικές επιτροπές που λειτουργούν στο υπουργείο Υγείας και Πρόνοιας, όπως οι επιτροπές Βιοηθικής, γενετικής, υποβοήθημαντης αναπαραγωγής, γονιδιακής θεραπείας, δικαιωμάτων των αρρώστων και τα επιστημονικά αυτά όργανα είναι πλαισιωμένα με ειδικούς επιστήμονες και είναι οι σύμβουλοι της πολιτείας. Συνεπώς για την πιθανή εγκατάσταση ή ιδρυση της γονιδιακής θεραπείας στην χώρα μας θα κρίνονται και θα παρακολουθούνται από τις ανάλογες επιτροπές κατά πόσον πληρούν τις προδιαγραφές και κατά πόσον διαθέτουν την κατάλληλη υποδομή, γνώση και εμπειρία των νέων αυτών τεχνικών και θα αξιολογεί την αξιότητα της γενετικής έρευνας στην Ελληνική κλινική έρευνας σε Ελληνες ασθενείς.

* Ο δρ Στάθης Γκόνος είναι ερευνητής Μοριακής Βιολογίας, διευθυντής των Εργαστηρίων Μοριακής και Κινητοποιής Γήρανσης στο Εθνικό Ιδρυμα Ερευνών, Ινστιτούτο Βιολογικών Ερευνών και Βιοτεχνολογίας, λεωφ. Βασ. Κωνσταντίνου 48, Αθήνα 11635, e-mail: sgonos@iee.gr

στικός και φυσικός μαρασμός και ο θάνατος ή μήπως μία έκρηξη η οποία θα επιφέρει μία νέα, άγνωστη και απορροφήσιμη τάξη προγιαγάματων (ένα νέο ενεργειακό status quo); Σ' αυτό το πλαίσιο σκέψης και σύγκρισης του κυτταρικού μαρόκοσμου με τους ίδιους τους ζωντανούς οργανισμούς, μπορεί κάποιος να αναφωτηθεί το κατά πόσον ορισμένες περιπτώσεις καρκινογένεσης αποτελούν εξελικτικές προστίθεσεις (αποτυχημένες) των κυττάρων.

Μέχρις στου απαντηθούν, εάν ποτέ, τέτοιους φιλοσοφικά ερωτήματα, η δυνατότητα επίτευξης αθανασίας φαίνεται να βρύσκεται εκτός των γνωστών βιολογικών νόμων της φύσης. Αντίθετα, είναι προτιμότερο να βρεθούν εκτός τους οι δρόποι, ώστε να μετατραπεί το «ζην» σε «ευ ζην». Δηλαδή να προσδιορισθούν και να εφαρμοσθούν εξειδικά ερωτήματα, τα οποία θα έχουν αποτέλεσμα, οι άνθρωποι να γεννιούνται, να ζουν και να γερονύ με υγεία.

Είναι βέβαιο, πως η Μοριακή Βιολογία και η Γενετική έχουν ανοίξει νέους οδικούς στη μελέτη και κατανόηση της λειτουργίας του ανθρώπουν οργανισμού. Αυτό το ταξίδι, το οποίο ξεκίνησε πριν από λίγα σχετικά χρόνια στον άγνωστο και μαγευτικό κόσμο των βιολογικών νομιμάτων της ζωής, δεν είναι ούτε εύκολο, ούτε γρήγορο. Οι ταξιδιώτες πρέπει να είναι εφοδιασμένοι με υπομονή, με περισσεια γνώση, με αμφισβήτηση, αλλά προπαντός με ηθική δεοντολογία. Σε κάθε περίπτωση, η Πολιτεία πρέπει να κρίνει και να αξιολογεί τους καρπούς και τις εμπειρίες τέτοιων εγχειρισμάτων. Υπάρχουν άραγε γονιδία αθανασίας; Θα διαλευκανθούν πλήρως οι μοριακοί μηχανισμοί που διέπουν τη ζωή και τον θάνατο; Θα αποδεχθεί, ηθικά, η ανθρωπότητα σε μια τέτοια περίπτωση, να παρέμβει; Αποτελεί προσωπική εκτίμηση, ότι είναι προτιμότερο να στοχεύεται η ανεύρεση τρόπων βελτίωσης της ποιότητας της καθημερινής ζωής, παρά τα επικίνδυνα ταξίδια με γνώμονα την ανθρώπινη ματαιοδοξία. Άλλωστε, όπως και ο ποιητής έχει δηλώσει:

...ηδονικά παντοτεινά ζητάμε, μάταια πάντα...
* Ο δρ Στάθης Γκόνος είναι ερευνητής Μοριακής Βιολογίας, διευθυντής των Εργαστηρίων Μοριακής και Κινητοποιής Γήρανσης στο Εθνικό Ιδρυμα Ερευνών, Ινστιτούτο Βιολογικών Ερευνών και Βιοτεχνολογίας, λεωφ. Βασ. Κωνσταντίνου 48, Αθήνα 11635, e-mail: sgonos@iee.gr



αφιέρωμα •

**Μιλάει ο Γιώργος Θηραίος, διευθυντής
του Ινστιτούτου Μοριακής Βιολογίας
και Βιοτεχνολογίας του Ιδρύματος
Τεχνολογίας και Ερευνας**

ΣΥΝΕΝΤΕΥΞΗ

Στον ΠΑΝΑΓΙΩΤΗ ΓΕΩΡΓΟΥΔΗ

Πρέπει να τεθούν περιορισμοί στην ανεξέλεγκτη χοήση της Γενετικής με πρωτοστάτες τους ίδιους τους επιστήμονες, διότι με τη Γενετική Μηχανική συντελείται «ανταλλαγή γονιδίων και δημιουργία νέων μορφών ζωής, με ρυθμούς και οικολογικές ανισορροπίες που ομοίες τους δεν έχουμε γνωρίσει» πιπτεύει στη διευθυντή του Ινστιτούτου Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας του Ιδρύματος Τεχνολογίας και Ερευνας **Γιώργος Θηραίος**.

Το Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας έχει πραγματοποιήσει έρευνα διεθνούς επιπέδου με αποτέλεσμα έγκυρη βρετανική εφημερίδα πριν μερικούς μήνες να αναφέρει πως αποτελεί την ερευνητική «νευραρχίδα» της Ευρώπης στο χώρο της Μοριακής Βιολογίας.

■ **Η ταχύτητα, με την οποία προχωρά η έρευνα στον τομέα της Γενετικής, τις μας επιφυλάσσει στο βραχυπρόθεσμο και μεσοπρόθεσμο διάστημα από πλευράς ανακαλύψεων;**

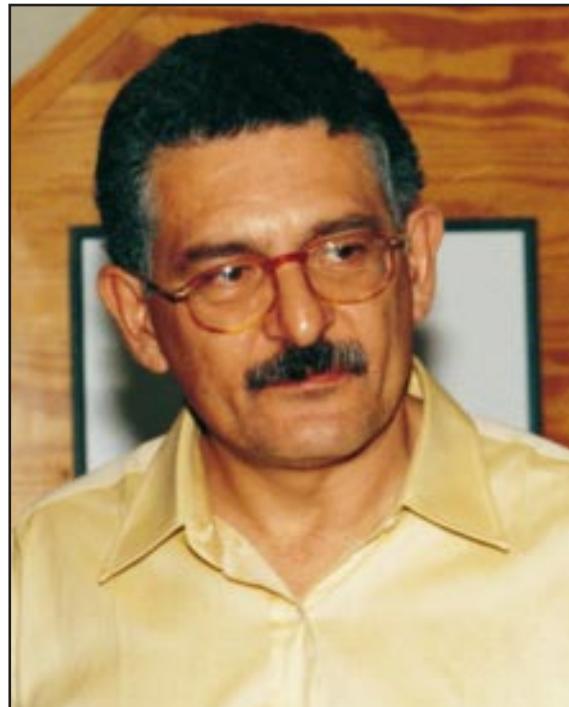
■ Σε λιγότερο από 5 χρόνια θα έχουμε «διαβάσει» όλα τα γονίδια του ανθρώπου, όπως και πολλάν άλλων οργανισμών, από απλά βακτήρια μέχρι πολύπλοκα φυτά. Η συνδυασμένη αυτή γνώση θα επιτρέψει τον καθορισμό των λειτουργιών αυτών των γονιδίων και το ρόλο τους σε βασικούς μηχανισμούς της ζωής, στους μηχανισμούς ανάπτυξης των οργανισμών, καθώς και τη λειτουργία ιστών οργάνων και πολύπλοκων διαδικασιών, όπως το νευρικό σύστημα. Θα φτάσουμε λοιπόν στο τέλος της εξερευνητικής αυτής φάσης της Μοριακής Βιολογίας για να εισέλθουμε στην επόμενη, που θα είναι συνθετική και θα αποσκοπεί στη διερεύνηση πολύπλοκων ολοκληρωμένων μηχανισμών και στην κατανόησή τους. Σαν αποκορύφωμα ελπίζουμε ότι τελικά θα καταλάβουμε τη μοριακή βάση της λειτουργίας του εγκεφάλου.

■ **Ποιες είναι οι προοπτικές στο πεδίο της καθημερινής ζωής, και ιδιαίτερα στην αντιμετώπιση βαρέων και αληρονομικών νόσων;**

■ Ήδη οι βιοϊατρικές εφαρμογές τής νέας Γενετικής έχουν μπει στο οπλοστάσιο της σύγχρονης ιατρικής. Νέες διαγνωστικές μέθοδοι, πιο αποτελεσματικές και πιο ακριβείς, ήδη εφαρμόζονται σε πολλές παλιές ασθένειες. Η απόκτηση γνώσης για τα γονίδια του ανθρώπου, σε συνδυασμό με γενετικές αναλύσεις ψηφιακής ευκρίνειας, οδηγούν στον εντοπισμό γονιδίων, των οποίων το λειτουργικό πρότυπον ευθύνεται για ασθένειες. Επιστημονικά, για πολλές ασθένειες ταυτοποιούνται τουλάχιστον μέρος των γενετικών «λαθαρών» που τις προκαλούν. Μία δεύτερη προοπτική θα είναι η ανάπτυξη της τεχνολογίας, που στοχεύει στη δημιουργία οργάνων για μεταμοσχεύσεις από κύτταρα του ίδιου του ασθενούς. Άλλα οι πιο φιλόδοξες προοπτικές τής σύγχρονης ιατρικής είναι η οριζκή καταπολέμηση των ασθενειών μέσω γονιδιακής θεραπείας. Της τεχνολογίας δηλαδή, που θα επιτρέπει την αντικατάσταση ή την απομάκρυνση του γονιδιακού αίτιου μιας ασθένειας.

■ **Οι παρενέργειες που προβάλλουν μέσω ποιων μηχανισμών και ορίων μπορούν να αντιμετωπιστούν; Σε ποιο βαθμό τίθεται θέμα ισορροπίας στη φύση και στον άνθρωπο;**

■ Δεν υπάρχει αμφιβολία ότι οι εφαρμογές



Γιώργος Θηραίος:
Η εξέλιξη της ζωής,
όπως τη βλέπουμε
μέχρι σήμερα, αλλάζει

Οι επιστήμονες va «προστατέψουν» τη Γενετική

της νέας Γενετικής ενέχουν κινδύνους για τη φύση και την ανθρώπινη αξιοπρέπεια και ιδιαίτεροτήτα. Η φύση αντιμετωπίζεται σαν δεξιαίενη γονιδίων, που όμως δεν είναι αστείρευτη. Η εξέλιξη της ζωής, όπως τη βλέπουμε μέχρι σήμερα, αλλάζει. Μέσα από τη Γενετική Μηχανική επιτελείται ανταλλαγή γονιδίων και δημιουργία νέων μορφών ζωής, με ρυθμούς και οικολογικές ανισορροπίες που ομοίες τους δεν έχουμε γνωρίσει. Επομένως δεν ξέρουμε και τις συνέπειες τους. Ισχεία όμως αυτή η παρέμβαση του ανθρώπου που είναι μέρος της φύσης και της εξέλιξης της ζωής να είναι αναπόφευκτη. Πιστεύω πάντως ότι θα πρέπει να μπουν περιορισμοί στην ανεξέλεγκτη χοήση της Γενετικής και θα πρέπει εμείς οι επιστήμονες να πρωτοστατήσουμε. Δυστυχώς, τα κοινωνικο-οικονομικά πλαίσια καθορίζουν πιο ολοκληρωτικά τις παγκόσμιες εξελίξεις, με βασικό κίνητρο το κέρδος. Επιστημονικές από τις πρώτες εφαρμογές στη γεωργία με τις γενετικά τροποποιημένες καλλιέργειες δυσφέμουν τις εφαρμογές της Βιολογίας που πιστεύω ότι αν γίνουν με σύνεση και προσοχή, πραγματικά θα λύσουν προβλήματα που δυστυχώς ο ίδιος ο άνθρωπος δημιούργησε.

■ **Ποια είναι η κατάσταση στην έρευνα στην Ελλάδα στη Μοριακή Βιολογία και ειδικότερα στη Γενετική; Ποιες είναι οι**

επιτυχίες του Ινστιτούτου Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας; Ποιες είναι οι φιλοδοξίες και οι προοπτικές του;

■ Στην αυγή της νέας χριστείας η ανθρωπότητα εισέρχεται με γρήγορους ρυθμούς στην τρίτη της βιομηχανική φάση στην οποία η οικονομία, και κατ' επέκταση η κοινωνία, θα στηρίζονται σχεδόν αποκλειστικά στη γνώση. Η βιοτεχνολογία έχει πρωτεύοντα όρο σ' αυτήν τη μετάβαση και μαζί με την πληροφορική θα αποτελέσουν τη βάση της νέας αυτής περιόδου. Μ' αυτό το γενικό σκεπτικό, και προκειμένου η Ελλάδα να μη μείνει πίσω από τις εξελίξεις, το Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας του ΙΤΕ δραστηριοποιείται στη βασική έρευνα - που γεννά γνώση - αλλά και στη χοήση αυτής της γνώσης για την ανάπτυξη τεχνολογίας. Αυτός ο συνδυασμός ερευνητικών δραστηριοτήτων είναι ιδιαίτερα σημαντικός, αν συνυπολογίσει κανείς το γεγονός ότι στη σύγχρονη Μοριακή Βιολογία πολλές εφαρμογές προκύπτουν άμεσα από τη νέα γνώση.

Στο IMBB η βασική έρευνα που εκτελείται δίνει έμφαση στη διερεύνηση βασικών μηχανισμών της ζωής, σε ολοκληρωμένα προγράμματα αποκαθικοποίησης της λειτουργίας όλων των γονιδίων ενός οργανισμού και, τέλος, στην κατανόηση των μηχανισμών ανάπτυξης και περιβαλλοντικής προσαρμογής των ζωντανών οργανισμών.

Τα αποτελέσματα αυτής της έρευνας δημιουργούνται σε υψηλού κύρους διεθνή επιστημονικά περιοδικά και ανακουνώνται σε σημαντικά διεθνή συνέδρια.

Οι τεχνολογίες που αναπτύσσονται στο Ινστιτούτο βασίζονται στη Γενετική Μηχανική και έχουν τρεις γενικούς στόχους: (1) τη βελτίωση της ποιότητας αλλά και της ποσότητας της παραγόμενης τροφής, με την ανάπτυξη μεθόδων βιολογικής καπατολέμησης εχθρών της γεωργίας δηλαδή χωρίς τη χρήση φυτοφαρμάκων και την ορθολογική διαχείριση της κτηνοτροφίας, (2) την παραγωγή ενζύμων, πρωτεΐνων και ανοσοδιαγωνωτικών με βιοτεχνολογικές και φαρμακευτικές εφαρμογές και (3) τη βελτίωση της ανθρώπινης υγείας, μέσω παρεμβάσεων στην έγκαρδη και αιχιζθή διάγνωση, αλλά και την ανάπτυξη μεθοδολογιών ωριζικής αντιμετώπισης ασθενειών. Με τις ερευνητικές και τεχνολογικές του δραστηριότητες και μέσα από τη συμμετοχή του σε μεταπτυχιακά προγράμματα το ΙΜΒΒ συνεισφέρει σημαντικά στη διάχυση της συναφούς γνώσης και της τεχνογνωσίας στην ελληνική κοινωνία. Η κατοχή γνώσης από μια κοινωνία, πέρα από το αποτέλεσμα που έχει στην πολιτιστική της αναβάθμιση, λειτουργεί και ως προϋπόθεση για την πετυχημένη της παρουσία στην οικονομία του ανδριού. Εδώ πρέπει να τονιστεί ότι η διεθνής αναγνώριση

του Ινστιτούτου έχει ιδιαίτερη σημασία και για έναν πρόσθετο λόγο: δίνει τη δυνατότητα συμμετοχής της χώρας μας στην παγκόσμια προσπάθεια, που πρέπει να γίνει για το μηδενισμό των αρνητικών συνεπειών, που μπορεί να έχει η βιομηχανική χρήση της ζωής στη φύση και στην ανθρώπινη αξιοπρόσεπτη. Η συμβολή αυτή θα είναι αποτελεσματική, μόνον όταν συμμετέχουμε στη διαδικασία παραγωγής και διαχείρισης της γνώσης.

■ **Συγχρητικά με το αντίστοιχο πεδίο έρευνας στον κόσμο, η χώρα σε ποιο βαθμό μπορεί να είναι ανταγωνιστική και τι οφέλη πρέπει να αναμένουμε;**

■ Δυστυχώς οι εκάστοτε κυβερνήσεις της χώρας μας δεν έχουν κατανοήσει ή δεν μπορούν να επέμβουν έτσι ώστε να αναπτυχθεί αυτόνομη βασική έρευνα από την οποία και θα προκύψουν πρωτοποριακές εφαρμογές. Βεβαίως μέσω των πλαισίων στήριξης της Ε.Ε. δόθηκαν αρκετά χρήματα για την ενίσχυση των υποδομών και για προγράμματα με εφαρμοσμένες κατευθύνσεις. Δε λειτούργησε όμως σε μεγάλο βαθμό η αξιοκρατία ωτέ εφαρμόστηκε καμία συγκεκριμένη πολιτική έρευνας με ξεκάθαρους στόχους. Δεν έμαι λοιπόν σίγουρος για το αναπτυξιακό αποτέλεσμα αυτών των χρηματοδοτήσεων. Εποι, η έρευνητη προσπάθεια στη χώρα μας στηρίχθηκε κυρίως σε ανταγωνιστικά προγράμματα της Ε.Ε., όπου ήταν η ίδια καταγεγραμμένος ως ο αιώνας της Φυσικής και της Πληροφορικής, αν δεν εμφανίζοταν η μεγάλη επανάσταση της Βιολογίας (MB) και ειδικότερα της Μοριακής Βιολογίας, που ξεκίνησε τη δεκαετία του '70 βρίσκεται σημεριά σε πλήρη εξέλιξη.

Eίναι αναμφίβολο ότι ο 20ός αιώνας δεν σημαδεύτηκε μόνον από μεγάλες κοινωνικές αναταραχές και πολέμους, αλλά υπήρξε ιδιαίτερα πλούσιος στην παραγωγή επιστημονικής πληροφορίας και σκέψης και στην εφαρμογή τους για την εξυπηρέτηση κοινωνιών και οικονομικών αναγκών. Ο 20ός αιώνας θα ήταν ηδη καταγεγραμμένος ως ο αιώνας της Φυσικής και της Πληροφορικής, αν δεν εμφανίζοταν η μεγάλη επανάσταση της Βιολογίας (MB) και ειδικότερα της Μοριακής Βιολογίας, που ξεκίνησε τη δεκαετία του '70 βρίσκεται σημεριά σε πλήρη εξέλιξη.

Ανακαλύψεις και νέες τεχνολογίες της MB κυρίως στο χώρο της γενετικής μηχανικής επιδρούν σημαντικά στον τρόπο σκέψης μας, μετασχηματίζοντας διάφορες περιοχές της Βιοϊατρικής και παράγοντας νέες υβριδικές εξειδικεύσεις. Κεντρικό ρόλο σε όλα αυτά είχε η κατανόηση της δομής του γενετικού υλικού, η απομόνωση και ο χαρακτηρισμός γονιδίων και των πρωτεΐνων που καθικοποιούνται από αυτά. Δηλαδή, η Βιολογία έσπασε τους γενετικούς κώδικες που διέπουν την εμβία κατάσταση και προχώρησε ένα βήμα πιο πιο πέρα από την κατανόηση, στην τροποποίηση και χρήση των μοριακών διεργασιών, είτε για την παραγωγή νέας γνώσης είτε για επωφελείς εφαρμογές. Οι μεγάλες ανακαλύψεις αυτές, ανάλογες σε σημασία των μεγάλων ανακαλύψεων της Πυρηνικής και Κβαντικής Φυσικής, δεν εμφανίστηκαν αιφνίδια και τυχαία: Βασίστηκαν στη μακρόχρονη και σχετικά (κοινωνικά) αθρόυψη ανέξηση του πλούτου της γνώσης στη Γενετική και Βιοχημεία. Βασίστηκαν επίσης στην άνθηση της ακαδημαϊκής έρευνας στις χώρες εκείνες που οι πολιτικές ηγεσίες τους είχαν από νωρίς κατανοήσει τους πολλαπλούς ρόλους και επιπτώσεις της επιστήμης.

Πολλοί ιπποστηρίζουν ότι επειδή είναι μόνον η αρχή, αιδιάκα ως προς τις εφαρμογές ο 20ός αιώνας θα καταγραφεί στην Ιστορία ως ο αιώνας της Βιοτεχνολογίας.

Μοριακή Βιολογία και Βιοτεχνολογία ήδη έχουν σημαντική συμβολή στην ιατρική, την αγροτική παραγωγή και το περιβάλλον. Ο πολίτης εξοικειώνεται καθημερινά με τα νέα φάρμακα (ανασυνδυασμένου DNA), νέες διαγνωστικές τεχνικές (από προγεννητική διάγνωση μέχρι ιατροδικαστική έρευνα), νέα εμβόλια, νέες θεραπευτικές προσπελάσεις που δεν στοχεύουν το σύμπτωμα, αλλά επιδιόρθωση ή υποκατάσταση ενός ελαπτωματικού γονιδίου (Γονιδιακή Θεραπεία). Ο πολίτης δεν είναι πάντα παθητικός αποδέκτης της υπεροπληροφόρησης. Πολλές εφαρμογές της MB και Γενετικής αγγίζουν τα όρια θερμών συγκρούσεων σε θέματα ηθικής και δικαιολογίας των ανθρώπων (χλωνοποίηση οργανισμών, με κορυφαίο βέβαια το αντικείμενο της κλωνοποίησης ανθρώπου, χρήση γενετικών δεικτών παθογόνου προδιάθεσης από ασφαλιστικές εταιρείες ή τον εργοδότη), δύος και θέματα ασφαλείας (κατανάλωση πιθανά επιβλαβών τροποποιημένων τροφών, διαταραχή οικοοικειών παραγωγής προσφέρεται από εισαγωγή τροποποιημένων οργανισμών). Πού βρίσκονται τα όρια; Ξέρουμε πάντα τι αποτίθεται;

Πόση αυτοσυγκράτηση έχουν οι επιστήμονες (που συχνά εμφανίζονται στη φαντασίωση του μέσου ανθρώπου σαν σκοτεινές φιγούρες, που απεργάζονται τερατογήματα σε μυστικά εργαστήρια) και πώς θα προσπατευτεί η κοινωνία από ακραίες καταστάσεις; Δεν υπάρχει απόλυτη απάντηση σε όλα αυτά. Τα όρια



21^{ος}: ο αιώνας της Βιοτεχνολογίας

της ηθικής, του κινδύνου κ.λπ. είναι μεταβλητά, αλλάζουν, όπως και τα σύνορα της γνώσης, και η κοινωνία προσαρμόζεται και συγχρόνως προσαρμόζεται σε αυτά. Μέχρι τώρα πάντως, και σε αντίθεση με διάφορες καταστροφολογίες, η BT δεν φαίνεται να έχει προκαλέσει κάτι απορίες. Στη βάση των τεχνικών δυνατοτήτων και της αναγκαιότητας είναι πιθανό ότι ο 21ός αιώνας θα δει την παραγωγή κλώνων, την εφαρμογή νέων γενετικών παρεμβάσεων, την εξάλειψη ή δραστική αντιμετώπιση ασθενειών μετζονός σημασίας και την προσαρμογή μικροηλεκτρικών συσκευών στο ανθρώπινο σώμα.

Σημασία έχει η ενημέρωση και η τήρηση των κανονισμών στη διεξαγωγή έρευνας, αλλά και δεκάδων άλλων δραστηριοτήτων του ανθρώπου, που ανεξέλεγκτα πολλές φορές καταστρέφει τον εαυτό του ή το περιβάλλον χωρίς τη χρήση της MB.

Η κατάσταση στην Ελλάδα υπολείπεται σημαντικά σε σχέση με τις ΗΠΑ και τις άλλες χώρες της Ε.Ε. Νομίζω ότι η πιο σημαντική προσπάθεια την τελευταία 20ετία στη χώρα μας ήταν η ίδρυση του IMBB πριν από 16 χρόνια. Στο IMBB υλοποιήθηκαν ανάγκες για ένα σημαντικό βήμα στο χώρο της MB και BT, με την προσέλκυση ενός κρίσιμου αριθμού νέων επιστημόνων, την ανάπτυξη αναγκών υποδομών στην περιφέρεια της Ελλάδας. Το IMBB έχει πλέον κατακτήσει σημαντική θέση και αναγνωρίζεται στη διεθνή επιστημονική κοινότητα μέσω της ποιότητας της έρευνας που υποστηρίζει. Σίγουρα

οι θα υπάρχουν πολλοί σημαντικοί επιστήμονες σε άλλους χώρους στην Ελλάδα. Επίσης, θα πρέπει κανένας να αναφέρει κάποια νέα εξενήματα, π.χ. το Ιδρυμα Φλέμινγκ. Η βασική όμως, αιδιαίτερη της Ελλάδας, θα είναι η κρίσιμη παραγωγή της Μοριακής Βιολογίας, που αποτελείται με τη λογική του μοναχικού επιστημονικού καλύπτεται στην Ελλάδα, αλλά και το εύρος και τη συμπληρωματικότητα των υπό μελέτη πεδίων και η αιμοβιβία αφέλειμη και γόνιμη συμβίωση με το Πανεπιστήμιο Κρήτης. Θεωρώ τον εαυτό μου ευτυχή που είχα την ευκαιρία να βρίσκομαι στο περιβάλλον αυτό και να συμβάλω ανάμεσα σε πολλούς άλλους στη γενικότερη προσπάθεια αυτής.

Το εργαστήριο μας MB Θηλαστικών ασχολείται με τους μοριακούς μηχανισμούς που καθορίζουν την ανοσολογική άμυνα του οργανισμού στη μόλυνση, αλλά και παστασίες σε περιπτώσεις που δεν διστοχεύουν το σύμπτωμα, αλλά επιδιόρθωση ή υποκατάσταση ενός ελαπτωματικού γονιδίου (Γονιδιακή Θεραπεία). Ο πολίτης δεν είναι πάντα παθητικός αποδέκτης της υπεροπληροφόρησης. Πολλές εφαρμογές της MB και Γενετικής αγγίζουν τα όρια θερμών συγκρούσεων σε θέματα ηθικής και δικαιολογίας των ανθρώπων (χλωνοποίηση οργανισμών, με κορυφαίο βέβαια το αντικείμενο της κλωνοποίησης ανθρώπου, χρήση γενετικών δεικτών παθογόνου προδιάθεσης από ασφαλιστικές εταιρείες ή τον εργοδότη), δύος και θέματα ασφαλείας (κατανάλωση πιθανών τροφών, διαταραχή οικοοικειών παραγωγής προσφέρεται από εισαγωγή τροποποιημένων οργανισμών). Πού βρίσκονται τα όρια; Ξέρουμε πάντα τι αποτίθεται;

Το εργαστήριό μας MB Θηλαστικών ασχολείται με τους μοριακούς μηχανισμούς που καθορίζουν την ανοσολογική άμυνα του οργανισμού στη μόλυνση, αλλά και παστασίες σε περιπτώσεις που δεν διστοχεύουν το σύμπτωμα, αλλά επιδιόρθωση ή υποκατάσταση της ΗΛΑ. Κύριο ενδιαφέρον μας είναι η κατανόηση του τρόπου με τον οποίο ουθμίζεται η παραγωγή των μορίων HLA, δηλαδή τι κάνει τα αντίστοιχα γονίδια να εκφράζουν ή όχι HLA στα κύτταρα του ανοσολογικού συστήματος. Η κατανόηση των μηχανισμών αυτών μπορεί να οδηγήσει σε εφαρμογές γενετικής παραγέμβασης, με σκοπό την τροποποίηση της παραγωγής τους και την αναστολή ανοσοποιησης αντιδράσεων. Στην κατεύθυνση αυτή μελετάμε υδηματικές πρωτεΐνες που καθορίζουν την ικανότητα παραγωγής των μορίων HLA. Εχουμε πρόσφατα περιγράψει έναν νέο μηχανισμό, με τον οποίο δουλεύουν οι υδηματικές αυτοί και που σημειώνεται στην παραγωγή τους μέσα στον πυρήνα του κυττάρου και τον τρόπο με τον οποίο καταργούν τη δράση τους ορισμένες αιχμές.

*Ο Ιωσήφ Παπαμαθαίκης είναι καθ. Μοριακής Βιολογίας Παν. Κρήτης, αν. διευθυντής, ερευνητής Ινστιτούτου Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας του ΙΤΕ.



αφιέρωμα •

**Μιλάει ο καθηγητής του Πανεπιστημίου
Κρήτης Νίκος Μοσχονάς, που μετέχει
στο διεθνές πρόγραμμα Ανάπτυξης
του Ανθρώπινου Γονιδιώματος**

ΣΥΝΕΝΤΕΥΞΗ

Στον ΠΑΝΑΓΙΩΤΗ ΓΕΩΡΓΟΥΔΗ

Hερευνητική ομάδα του καθηγητή του Πανεπιστημίου Κρήτης Νίκου Μοσχονά μετέχει από το 1991 στο Διεθνές Πρόγραμμα Ανάπτυξης του Ανθρώπινου Γονιδιώματος, η αρχική φάση του οποίου περιελάμβανε τη χαρτογράφηση των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου, στα οποία εμπεριέχεται όλος ο πλούτος της γενετικής πληροφορίας και, επιπλέον, τα ογκόντα έως εκατό χιλιάδες γονίδια.

Το ερευνητικό αυτό στάδιο ολοκληρώνεται και ταυτόχρονα έχει ξεκινήσει η δεύτερη φάση, που στοχεύει στον προσδιορισμό των συνόλου της ολληλουχίας του DNA, καθώς και στη λειτουργική προσέγγιση του γονιδιώματος.

Ειδικότερα, η ερευνητική ομάδα του Ν. Μοσχονά έχει αναλάβει τη γονιδιωματική ανάλυση του χρωμοσώματος 10. Στο τελευταίο έχουν εντοπιστεί γονίδια που σχετίζονται με βαριά νοσήματα, όπως νευρολογικές ασθένειες, δυσμορφίες στην ανάπτυξη και διάφορες μορφές καρκίνου.

Θα θέλατε να μας δώσετε μια γενική, αναδρομική εικόνα της γενετικής και της βιοτεχνολογίας και αυτό σε σχέση με τα τρέχοντα, πολύ εντυπωσιακά επιτεύγματα, όπως είναι η δυνατότητα επέμβασης στη γενετικό υλικό των οργανισμών, η μαζική παραγωγή τόσων γενετικά τροποποιημένων οργανισμών, κ.λπ.;

■ Στις μέρες μας διανύουμε μια εντυπωσιακή ιστορική πραγματικότητα. Τα αποτελέσματα συστηματικών ερευνών, τα τελευταία 50 χρόνια, στη Μοριακή Βιολογία αρχίζουν, τώρα, να αποδίδουν καρπούς. Η Βιολογία διανύει μια πολύ γόνιμη περίοδο, την επαναστατική της περίοδο. Αν ο 19ος αιώνας ήταν ο αιώνας της Χημείας και ο 20ός, της Φυσικής, ο 21ος αιώνας ανήκει αναμφισβήτητα στη Βιολογία. Ήδη, στη δύση του 20ού αιώνα, η Βιολογία μάς υπόσχεται ένα «θαυμαστό καινούργιο κόσμο», που εύχομαι να διαθέτουμε τη σοφία να τον κατανοήσουμε και να τον διαχειριστούμε σωστά!

Θα αναφερθώ στα ποι σημαντικά, κατά τη γνώμη μου, επιτεύγματα της σύγχρονης Βιολογίας. Αρχικά κατανοήσαμε τον τρόπο με τον οποίο το κληρονομικό υλικό των κυττάρων, το DNA, διπλασιάζεται και έτοις δίνεται η δυνατότητα στους οργανισμούς να μεταβιβάζουν τα χαρακτηριστικά τους στους απογόνους τους. Στη συνέχεια, μάθαμε πώς μπορούμε να απομονώσουμε στο δοκιμαστικό σωλήνα αυτό το πολύπλοκο μόριο και να το μελετήσουμε, όπως οι χημικοί μελετούν σχετικά απλές χημικές ενώσεις. Επίσης, μάθαμε πώς μπορούμε να αναπαράγουμε DNA σε μεγάλες ποσότητες χρησιμοποιώντας μικροβία, να το τροποποιήσουμε και να «αναγράψουμε» τις βιολογικές συνέπειες των αλλαγών. Ακόμη, κατανοήσαμε τη μονάδα της κληρονομικότητας, το γονίδιο, που είναι ένα μικρό σχετικά κομμάτι, μια περιοχή του DNA, η οποία προσδιορίζει επακριβώς τη δομή μας πρωτεΐνης. Και, όπως ξέρουμε, αν τα γονίδια διαιωνίζουν την κληρονομική μας πληροφορία, οι πρωτεΐνες είναι τα μόρια που «χτίζουν» ένα κύτταρο και, κατ' επέκταση, έ-



Νίκος Μοσχονάς: Το κριτήριο μας θα πρέπει να είναι το «πόσο καλά γνωρίζουμε αυτό που θέλουμε να κάνουμε και το γιατί το κάνουμε»

ναν οργανισμό. Αν μια πρωτεΐνη, που εκτελεί μια καίρια λειτουργία, είναι ελαττωματική, τότε οι συνέπειες μπορεί να είναι πολύ σοβαρές για την υγεία μας. Μάθαμε ότι στην αιτιολογία των νοσημάτων, πλην ίσως των λοιμώξεων, εμπλέκεται ένας, τουλάχιστον, γενετικός παράγοντας και ότι η λεγόμενη κληρονομική προδιάθεση πρέπει να λαμβάνεται σοβαρά υπό-

ψη. Η κληρονομική μας σύσταση παίζει σημαντικό ρόλο στην πορεία της υγείας μας και σήμερα, χάρη στα επιτεύγματα της Μοριακής Γενετικής, με ολοένα πιο ακριβή μέσα μπορούμε να διαγνώσουμε ή ακόμη και να προβλέψουμε τους γενετικούς κληρονομικούς παράγοντες που συμβάλλουν στην πορεία και την εξέλιξη της.

Η νέα τροπή στην πορεία της Βιολογίας, η εντυπωσιακή, δηλαδή, ικανότητα «πρόβλεψης του μέλλοντος», δεν νομίζετε ότι είναι τρομακτική;

■ Είναι όντως εντυπωσιακή. Και αυτό, γιατί οι σημειώνες δυνατότητες υπήρχαν μόνο στη σφαίρα της φαντασίας μας ή στα απώτερα άνερα και προσδοκίες των επιστημόνων. Οιως, δεν νομίζω πως οι σημειώνες δυνατότητες πρέπει να μας τρομάζουν. Νομίζω ότι, σε αυτόν τον τομέα, η διαφορά με την πριν από την επανάσταση της Γενετικής περίοδο, είναι, ακόμη, ποσοτική, αλλά όχι ποιοτική. Ποια είναι η αλλαγή, σήμερα, σε σχέ-

ση με τις συμβατικές διαγνωστικές μεθόδους; Είναι η μεγάλυτερη ακρίβεια που διαθέτουμε, η βελτιωμένη ευαισθησία, που συμβάλλουν στην πιο λεπτομερή περιγραφή της κλινικής εικόνας του ασθενούς. Μα, αυτό δεν είναι το ζητούμενο της σύγχρονης Ιατρικής; Πώς αλλιώς θα εφαρμοστούν τα πιο ενδεδειγμένα θεραπευτικά σχήματα; Άλλού είναι ο κάνδυ-

νος: Στο πώς και από ποιους θα χρησιμοποιηθεί αυτή η καινούργια γνώση. Για να μη μακριγορώ, πιστεύω ότι αυτά είναι θέματα στα οποία καλείται η πολιτεία να λύσει σε συνεννόηση με τους αρμόδιους επιστημονικούς φορείς γιατρών, βιολόγων, γενετικών, νομικών, κοινωνιολόγων κ.λπ. Ως πλαίσιο θα μπορούσε να θεωρηθεί το σημερινό ιατρικό απόρροτο, με διά συμπλήρωση θα μπορούσε να χρειαστεί, ώστε να έχουμε μια πιο ολοκληρωμένη διατύπωση, που να προστατεύει τα απομικά δικαιώματα έναντι της κοινωνίας, του εργασιακού αλλά ακόμη και του στενού συγγενικού περιβάλλοντος.

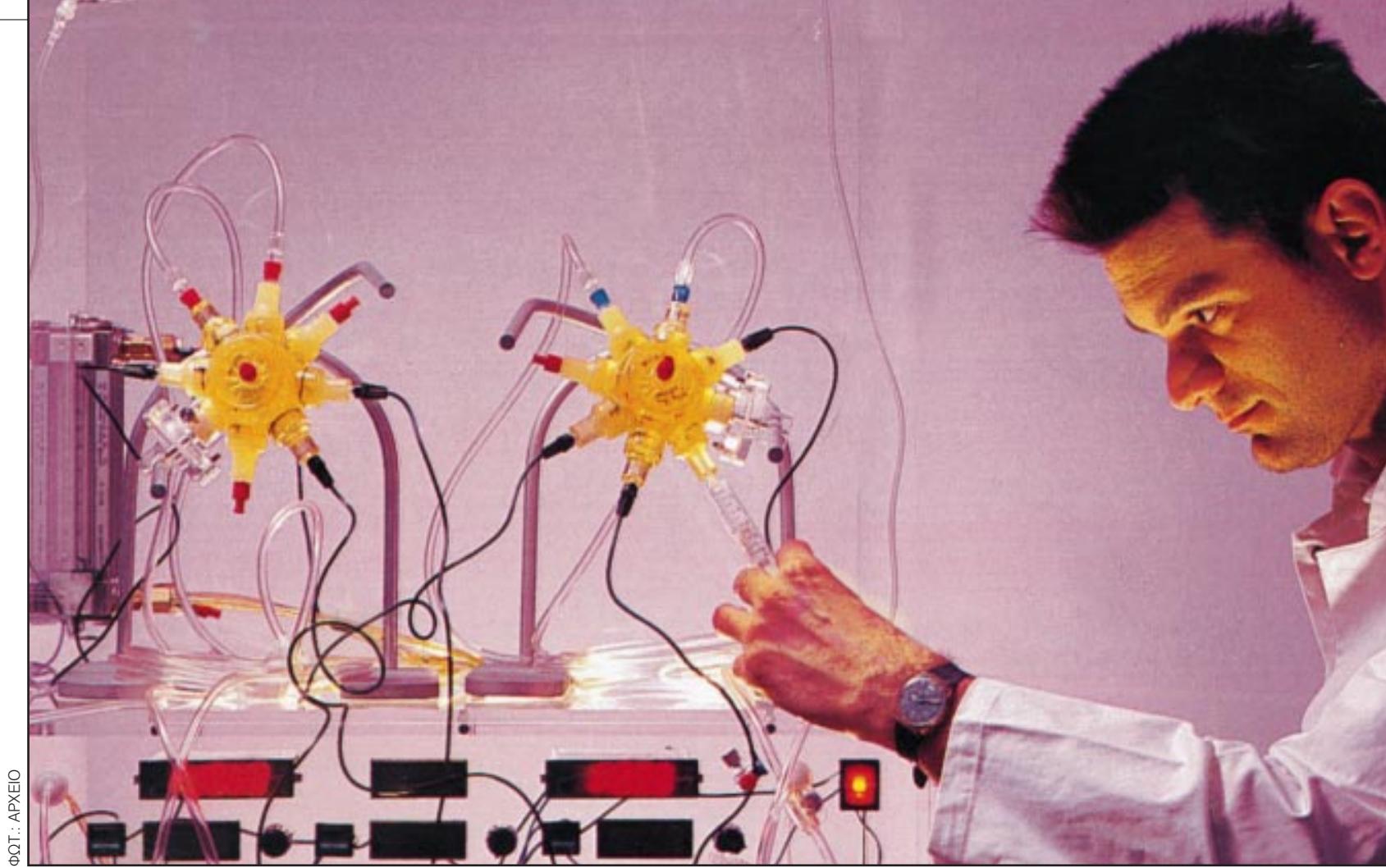
Οι αφέπειες

Πρακτικά, πόσο εύκολο είναι σήμερα, να τροποποιηθεί γενετικά ένας οργανισμός; Ποιες είναι, στην πράξη οι ωφέλειες;

■ Ας ξεκινήσουμε από το θεωρητικό επίπεδο. Η εντυπωσιακότερη για μένα πληροφορία που έχουμε σήμερα στα χέρια μας είναι ότι επιβεβαιώνεται, στο επίπεδο των μορίων, η θεωρία της εξέλιξης, δηλαδή, ότι δύο οι οργανισμοί, όλα τα είδη επί της γης, αυτά που υπήρξαν και αυτά που έφτασαν ώς τις μέρες μας, είναι όλα απόγονοι μίας και μόνο αρχέγονης μορφής ζωής. Εδώ και μερικά χρόνια, γνωρίζουμε ότι απεκτέται από τις πρωτεΐνες μιας μορφής ζωής, ας πούμε μιας απλής μορφής ζωής, όπως ο σακχαρομύκητας (μαγιά της μπύρας), μπορούν να «συνεννοήθουν» με πρωτεΐνες μιας άλλης μορφής ζωής, ας πούμε μιας πολύπλοκης μορφής ζωής, όπως ο άνθρωπος, και να κάνουν από κοινού μια βιολογική λειτουργία.

Στην πράξη, τώρα, αυτό το καταπληκτικό εύδημα οδήγησε σε μια σειρά εντυπωσιακών πειραμάτων, όπου μπορούμε να εισαγάγουμε σε έναν οργανισμό γονίδια ενός άλλου, π.χ. στη μύγα του ξιδιού (δροσόφιλα), γονίδια του ανθρώπου, και να παρακολουθήσουμε τη λειτουργία τους. Επι, μαθαίνουμε πώς τα γονίδια

Χρωμόσωμα 10: Το μυστικό για τα βαριά νοσήματα



ΦΩΤ.: ΑΡΧΕΙΟ

λειτουργούν στη φύση και κατανοούμε τις βασικές διεργασίες που διέπουν τη ζωή, π.χ. την ανάπτυξη, τη δημιουργία του νευρικού συστήματος κ.λπ. Από αυτή τη γνώση αντλούμε, επίσης, συμπεράσματα για την ενδεχόμενη, μη φυσιολογική πορεία ενός οργανισμού, π.χ. μαθαίνουμε πώς δημιουργείται ένας όγκος, πώς εκφυλίζονται σε διάφορες παθήσεις τα νευρικά κύτταρα, για τις παθήσεις του κυκλοφορικού συστήματος, κοκ.

Και, όπως αντιλαμβάνεστε, αυτή η γνώση μάς βοηθά να δημιουργήσουμε κατάλληλες, ολοένα και πιο αποτελεσματικές θεραπευτικές μεθόδους.

Ένα παραλλαγή αυτής της πορείας είναι και η δημιουργία γενετικά τροποποιημένων ζώων ή φυτών, οργανισμών, δηλαδή, που περιέχουν ένα ή περισσότερα γονίδια από άλλους οργανισμούς. Στόχος της δημιουργίας αυτών των μεταλλαγμένων οργανισμών είναι είτε η βελτίωση αυτών καθ' εαυτόν των «νέων» οργανισμών, με στόχο την αποδοτικότερη εκμετάλλευσή τους (π.χ. φυτά ανθεκτικότερα στο ψύχος, στα ξιανιοκτόνα, σε παθογόνους παράγοντες) ή σε μεγάλες ποσότητες φθηνή παραγωγή φαρμακευτικών ουσιών.

Εποι, σε γενετικά τροποποιημένους οργανισμούς μπορούμε, όπως πλέον γνωρίζετε, να παρασκευάσουμε πολύτιμες ουσίες, όπως η ινσουλίνη, αντιθρομβωτικούς παράγοντες, αυξητική ορμόνη, διάφορα εμβόλια, κ.λπ.

■ Γνωρίζουμε ότι συμμετέχετε με την ομάδα σας στο Διεθνές Πρόγραμμα Ανάλυσης του Ανθρώπινου Γονιδιώματος σχεδόν από την έναρξη του, το 1991. Θα θέλατε να μας αναφέρετε τις πιο πρόσφατες πληροφορίες από την εξέλιξη αυτού του εντυπωσιακού προγράμματος και τους σημερινούς του στόχους;

■ Κατ' αρχήν να αναφέρω ότι το φιλόδο-

ξο αυτό πρόγραμμα, στην πρώτη του φάση περιελάμβανε τη λεπτομερή χαρτογράφηση των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου, όπου είναι αποθηκευμένη δηλ. Η γενετική πληροφορία, και, το σημαντικότερο, τα 80-100.000 γονίδια. Η φάση αυτή ολοκληρώνεται πολύ σύντομα, ενώ έχει αρχίσει ήδη η δεύτερη φάση, που περιλαμβάνει τον προσδιορισμό όλης της αλληλουχίας του DNA, και, παράλληλα, μια συστηματική προσπάθεια για τη λειτουργική προσέγγιση του γονιδιώματος. Ο στόχος είναι να ολοκληρώσει αυτή η φάση τα επόμενα 4-6 χρόνια. Στην πιο υψηλή προτεραιότητα του προγράμματος βρίσκεται, πάντα, ο εντοπισμός γονιδίων που ευθύνονται για γενετικά νοσήματα και, με βάση αυτή τη γνώση, ο σχεδιασμός ολοένα και πιο βελτιωμένων μεθόδων διάγνωσης και θεραπείας, συμπεριλαμβανομένης και της γονιδιακής θεραπείας. Εμείς συμμετέχουμε στη δεύτερη φάση έχοντας αναλάβει τη γονιδιωματική ανάλυση μιας πολύ ενδιαφέρουσας περιοχής, του χρωμοσώματος 10, όπου έχουν εντοπιστεί γονίδια που ευθύνονται για μια σειρά νοσημάτων (διάφορες μορφές καρκίνου, δυσμιορρφίες κατά την ανάπτυξη και νευροδολγικές ασθένειες). Για λόγους σύγκρισης, να αναφέρω ότι η περιοχή αυτή, σε μέγεθος, είναι συγκρίσιμη με ολόκληρο το γονιδιώμα ενός μονοκύτταρου οργανισμού.

■ Η κλωνοποίηση προβάτων είναι μια πραγματικότητα που, δικαιολογημένα, έχει δημιουργήσει πολλά ερωτήματα. Η αντίστοιχη κλωνοποίηση ανθρώπων είναι εφικτή; Πρέπει να μας ανησυχεί αυτή η μελλοντική, έστω, δυνατότητα;

■ Εχω την εντύπωση ότι τα επόμενα χρόνια θα υπάρξει οραγδαία εξέλιξη στις τεχνικές κλωνοποίησης. Σήμερα, μόνο σε άκρως εξειδικευμένα εργαστήρια έχουν αυτά τα πειράματα πιθανότητες επιτυ-

χίας. Άλλα, έστω και αν αυτές οι τεχνικές γίνουν πιο προστιτές, θα πρέπει να αξιοποιούνται μόνο για προσεκτικά σχεδιασμένα και ελεγχόμενα πειράματα με συγκεκριμένους στόχους, εγκεκριμένους από αυστηρές εθνικές και διεθνείς επιτροπές βιοηθικής και επιστημονικής δεοντολογίας. Και, προφανώς, είμαστε τελείως αντίθετοι στην κλωνοποίηση ανθρώπων. Οπως θα ξέρετε, τέτοιου είδους πειράματα δεν επιτρέπονται, αλλά δεν νομίζω ότι και κανείς θα προσπαθούσε να δημιουργήσει μαζικά ανθρώπινους κλώνους. Υπάρχουν τόσοι άλλοι, πιο ανέξοδοι και πολύ λιγότερο χρονοβόροι τρόποι να επηρεάσει κανείς μαζικά τον τρόπο συμπεριφοράς που η μεθόδος της κλωνοποίησης φαντάζει σαν να θέλεις να κάνεις τη διαδορυμένη Ομόνοια-Πατήσια, μέσω Κορίνθου. Άλλα, έστω και αν επιχειρηθεί ένα τέτοιο πείραμα, δεν θα προκειται για μαζική επιχείρηση, αλλά για μεμονωμένη προσπάθεια, που εύκολα θα πιπούνται να ενταχθεί στο πλαίσιο του κοινού ποινικού κώδικα. Η γνώμη πολλών επιστημόνων είναι ότι τέτοιους είδους πειράματα θα πρέπει να σταματήσουν για αφεκτό καιρό, π.χ. 10 χρόνια, μέχρι να κατανοήσουμε καλύτερα τους μηχανισμούς από τους οποίους διέπονται. Και αυτό, μόνο για πειράματα που μελλοντικά μπορούν να συμβάλουν στη δημιουργία ισών ή οργάνων κατάλληλων για διαδικασίες μεταμόσχευσης, κ.λπ.

■ Η επέμβαση στη φύση μ' αυτόν τον τρόπο που περιγράψατε, είναι κατά τη γνώμη σας ηθική;

■ Πριν απαντήσω, θα ήθελα να επισημάνω ότι η αντίληψη περί του τι είναι κοινωνικά αποδεκτό ή μη-αποδεκτό/ηθικό ή μη-ηθικό, είναι κάτι που σε μεγάλο βαθμό μετεξελίσσεται με την πάροδο του χρόνου. Κάτι που σήμερα μας εντυπωσιάζει, μπορεί αύριο να φαίνεται φυσιολογικό.

Για παράδειγμα, θα σας αναφέρω την εντύπωση που είχε προκαλέσει στο κοντινό παρελθόν η είδηση της δυνατότητας μεταμόσχευσης καρδιάς από ένα άτομο σε άλλο ή η δημιουργία ανθρώπινων εμβρύων σε δοκιμαστικό σωλήνα. Στην αρχή εμφανίστηκαν ηθικά προβλήματα, το πρώτο μωρό «του σωλήνα» έγινε διάσημο, με την ικανή έννοια του όρου. Σήμερα, αυτές οι ιατρικές πράξεις θεωρούνται πράξεις θρυστίνας, έχουν γίνει αποδεκτές από τις περισσότερες κοινωνίες και σχεδόν κανείς, πλέον, δεν διερωτάται αν υπάρχουν ηθικά διλήμματα ή όχι. Βέβαια, πάντα η κοινωνία πρέπει να είναι προσεκτική στο τι είναι επιτρεπτό και τι όχι. Το κριτήριο μας θα πρέπει να είναι το «πόσο καλά γνωρίζουμε αυτό που θέλουμε να κάνουμε και το γιατί το κάνουμε». Η Βιολογία, η ηθική της οποίας τελευταία έχει κατηγορηθεί ότι αντιμετωπίζει τον έμβιο κόσμο ως παιχνίδι «κατασκευών», κάτι δηλαδή σαν playmobile, όπου ανάλογα με τις επιθυμίες σου μπορείς να κατασκευάσεις με τα ίδια δομικά στοιχεία ένα σωρό διαφορετικά αντικείμενα, έχει την αγωνιώδη υποχρέωση να κατανοεί με όσο μεγαλύτερη ακρίβεια και πιστότητα τους μηχανισμούς που διέπουν τη ζωή και τις συνέπειες που μπορεί να προξενήσει σ' αυτήν μια αλλαγή που θα επιθυμήσουμε να επιβάλουμε.

Η κάθε ανακάλυψη δεν είναι ούτε καλή ούτε κακή. Απλώς αποτελεί έναν κορίκο στην αέναη προσπάθεια του ανθρώπου να κατανοήσει το φυσικό κόσμο που τον περιβάλλει και από τον οποίο προέρχεται. Ωφέλιμη ή επιβλαβής, όως, μπορεί να είναι η εκάστοτε προσπάθεια εφαρμογής των αποτελεσμάτων της ανακάλυψης. Και, για να ολοκληρώσω την απάντηση επιγραμματικά, θα έλεγα ότι δεν φοβάμαι τη γνώση όσο εντυπωσιακή και απρόβλεπτη και αν είναι. Την άγνοια και τις κακές προθέσεις φοβάμαι.

Δεν φοβάμαι τη γνώση, την άγνοια φοβάμαι



αφιέρωμα •

**Η Ελληνίδα θεμελιώτρια της Εξελικτικής
Ψυχολογίας Λήδα Κοσμίδη μιλά για τη
διαμόρφωση των νοητικών πειτουργιών**

ΣΥΝΕΝΤΕΥΞΗ

H Στον TAKH MIXA

διευθύντρια του τμήματος Εξελικτικής Ψυχολογίας του Πανεπιστημίου της Καλιφόρνιας στη Σάντα Μπάρμπαρα. **Λήδα Κοσμίδη** είναι σήμερα ίσως η πιο γνωστή σε παγκόσμιο επίπεδο επιστήμων ελληνικής καταγωγής. Μαζί με το σύζυγό της **Τζον Τούμπη**, είναι οι θεμελιωτές μιας νέας επιστήμης: της Εξελικτικής Ψυχολογίας, που είναι αναμφίβολα σήμερα το πιο hot πράγμα στον τομέα των επιστημών του ανθρώπου... Για το πρωτοποριακό της έργο κατέκτησε το 1988 το περιζήτηπτο Βραβείο για έρευνα στις επιστήμες της συμπεριφοράς της Αμερικανικής Ένωσης για την Προώθηση των Επιστημών, ενώ πέρυσι τιμήθηκε με το προεδρικό Βραβείο Νέων Ερευνητών. Επίσης, η ελληνικής καταγωγής Αμερικανίδα καθηγήτρια είναι το αντικείμενο συχνών αναφορών περιοδικών και εφημερίδων, όπως «TIME», «Newsweek», «New York Times», «Scientific American» κ.τλ. Η εξελικτική Ψυχολογία διαφέρει από την Ψυχολογία, στο βαθμό που πρεσβεύει ότι διαδικασία της εξέλιξης του ανθρώπου έχει παίξει καθοριστικό ρόλο στη διαμόρφωση των νοηματικών λειτουργιών του εγκεφάλου. «Εμείς πιστεύουμε», λέει η δρ Κοσμίδη στη συνέντευξή της στην «Ε», «ότι ο ανθρώπινος εγκέφαλος διαμορφώθηκε από την ανάγκη των προγόνων μας να λύσουν τα καθημερινά προβλήματα - να βρουν ταίρι, να βρουν τροφή, να διαπραγματευθούν και να συνεργαστούν μεταξύ τους». Σύμφωνα με αυτή την άποψη, ο εγκέφαλος του ανθρώπου συνίσταται από ένα σύνολο μηχανισμών επεξεργασίας της πληροφόρησης, ένα σύνολο νευρωνικών κυκλωμάτων που σχεδιάστηκαν μέσω της φυσικής επιλογής για να λύσουν τα προβλήματα προσαρμογής στο περιβάλλον που αντιμετώπιζαν οι κυνηγοί - τροφοσυλλέκτες πρόγονοί μας.



Η Λήδα Κοσμίδη με το σύζυγό της Τζον Τούμπη

«Ο εγκέφαλος θυμίζει ένα ελβετικό στρατιωτικό συνγράμμα», λέει. «Αποτελείται από ένα σύνολο διαφορετικών εργαλείων για την επίλυση προβλημάτων. Αυτά τα εργαλεία διαμορφώθηκαν, μέσω της φυσικής επιλογής, για να λύνουν τα καθημερινά προβλήματα επιβίωσης που αντιμετώπιζαν οι πρόγονοί μας».

Για τη δόκτορα Κοσμίδη και τους ερευνητές της σχολής, οι εμπειρίες του ανθρώπου την εποχή των τροφοσυλλεκτών -κυνηγών έπαιξαν καθοριστικό ρόλο στην ανάπτυξη των νοηματικών μας λειτουργιών:

«Πρόγαματι, το κρανίο του σύγχρονου ανθρώπου στεγάζει έναν εγκέφαλο της λίθινης εποχής! Δεν πρέπει ποτέ να ξεχνάψει ότι το ανθρώπινο είδος πέρασε το 99% της ζωής του σε κοινωνίες κυνηγών τροφοσυλλεκτών, περίπου 10 εκατομμύρια έτη. Η φυσική επιλογή σημέλευε τον ανθρώπινο εγκέφαλο από γενιά σε γενιά, επιλέγοντας τα νευρωνικά κυκλώματα τα οποία ευνοούσαν την επιβίωση των προγόνων μας - τις στρατηγικές ζευγαρώματος, τις διαπραγματεύσεις, την αναγνώριση των προσώπων, την ανατροφή των παιδιών

κτλ. Ο σημερινός κόσμος των μεγαλουπόλεων και των λεωφόρων έχει διαρκέσει στη ιστορία του ανθρώπινου είδους όσο διαρκεί το ανοιγολείσμα του ματιού. Η βιομηχανική επανάσταση έχει ιστορία μόλις 200 ετών, ενώ η γεωργία εμφανίσθηκε στη Γη μόλις πριν από 10.000 έτη».

Αυτό, φυσικά, δεν σημαίνει, σύμφωνα με τη δόκτορα Κοσμίδη, ότι οι νοηματικοί μηχανισμοί που δημιουργήθηκαν για να λύνουν τα προβλήματα του παρελθόντος παράγουν κατ' ανάγκην τρόπους συμεριφοράς που είναι προσαρμοσμένοι στις σημερινές συνθήκες: «Πάρτε π.χ. το γεγονός ότι φοβόμαστε τα φίδια περισσότερο από τις τις πρίζες. Αυτός ο φόβος είχε κάποια λειτουργικότητα την εποχή των προγόνων μας, όμως σήμερα ο κάτοικος μας αμερικανικής μεγαλούπολης έχει πολύ μεγαλύτερες πιθανότητες να κινδυνεύσει από μια ηλεκτρική πρίζα παρά από ένα φίδι».

«Μυρίζει άσχημα»

Ενα άλλο παράδειγμα εξέλιξης, αποτελεί η όσφρηση. Τα εγκεφαλικά κυκλώμα-

«Έναν εγκέφαλο της λίθινης εποχής στεγάζει το κρανίό μας!»

τα, τα οποία προδιορίζουν την ερμηνεία μας μυρουδιάς - αν δηλαδή μάς μυρίζει «άσχημα» ή «ωραία» - αποτελούν και αυτά αποτελέσματα της φυσικής επιλογής.

«Ας υποθέσουμε ότι σε έναν πρόγονό μας οι ακαθαρσίες μύριζαν «ωραία». Θα τις έτρωγε και θα αρρώσταινε συχνότερα. Αυτό θα είχε ως συνέπεια, ότι θα ήταν πολύ κουρασμένος για να κυνηγήσει τροφή, να βρει ταΐρι και πιθανότατα θα είχε πρώηνο θάνατο. Αντίθετα, το άτομο του οποίου τα κυκλώματα του εγκεφάλου θα έδιναν εντολές να αποφεύγει τις ακαθαρσίες, θα αρρώσταινε πολύ λιγότερο. Αυτό θα είχε ως αποτέλεσμα, ότι θα είχε περισσότερο χρόνο να κυνηγήσει τροφή και να βρει ταΐρι και θα ζούσε περισσότερο. Αυτός που θα έτρωγε τις ακαθαρσίες θα άφηνε λιγότερους απογόνους πίσω του, απ' αυτόν που θα τις απέφευγε. Επειδή δε τα κυκλώματα των παιδιών μοιάζουν με αυτά των γονιών τους, στην επόμενη γενιά θα είχαμε περισσότερους που θα απέφευγαν τις ακαθαρσίες απ' αυτούς που θα τις έτρωγαν. Σε μερικές γενιές οι πρώτοι θα εξέλιπαν. Ετρωγαν ακαθαρσίες και εξαφανίστηκαν».

Η εικόνα του ανθρώπου, στην οποία θεμελιώνονται οι νέες επιστήμες της εξελικτικής βιολογίας και ψυχολογίας, είναι ο άνθρωπος ως μια μηχανή αναπαραγωγής γονιδίων. Ομως άραγε δεν είναι κάπως φτωχή αυτή η εικόνα να εξηγήσει την εξέλιξη των ανθρώπων κοινωνίων;

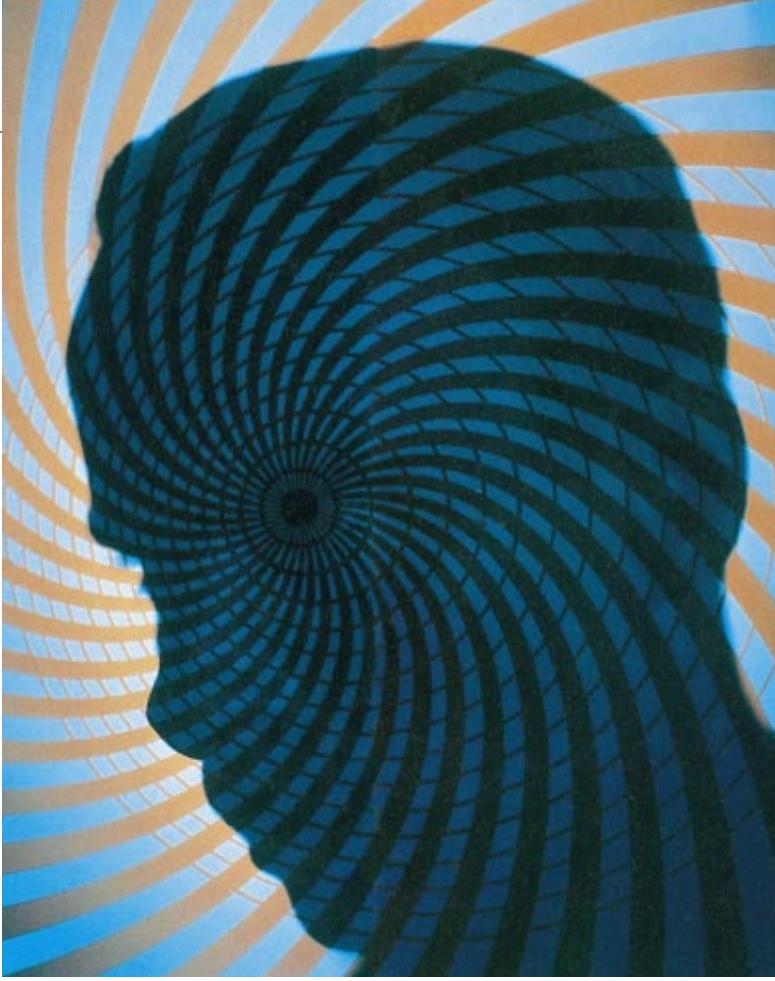
«Το γεγονός ότι τα ζωντανά όντα είναι μηχανές που έχουν σχεδιαστεί με τέτοιο τρόπο, ώστε να προωθούν την αναπαραγωγή του εαυτού τους και των συγγενών τους», απαντάει η συνομιλήτριά μας, «δεν σημαίνει ότι η εξελικτική λειτουργική ανάλυση επικεντρώνεται μόνο σε θέματα όπως η σεξουαλική αναπαραγωγή και η εγκυμοσύνη. Αντίθετως, εξ ίσου σημαντικό χώρο στις αναλύσεις μας καταλαμβάνουν θέματα όπως η γενύση, οι προτιμήσεις, τα συναισθήματα, οι κοινωνικές κατηγοριοποιήσεις, η διαμόρφωση συμμαχιών κτλ. Η ιστορία μας επιτυχημένης αναπαραγωγής απαιτεί την υλοποίηση εκατοντάδων προϋποθέσεων σε ένα πολύπλοκο, κοινωνικά και οικολογικά, περιβάλλον».

Η ίδια είναι γνωστή για τις έρευνές της στον τομέα της κοινωνικής συναλλαγής. Εκεί έδειξε ότι ορισμένοι νοηματικοί μηχανισμοί έχουν τις ζητές τους στην ανάγκη της κοινωνικής συναλλαγής των ανθρώπων. Ετοιμείναι για την προσφορά της φύσης, οι ορισμένοι γενικής φύσης μηχανισμούς, που δεν έχουν ούτε προκαθορισμένο περιεχόμενο, ούτε έχουν κατασκευασθεί με τέτοιο τρόπο ώστε να παράγουν ένα ορισμένον είδους περιεχόμενο πιο εύκολα από ένα άλλο».

Η άποψη αυτή, σύμφωνα με τη δόκτορα Κοσμίδη, είναι τελείως λανθασμένη:

«Πρόκειται για μια τελείως λανθασμένη άποψη, όπως δείχνουν τα σύγχρονα επιστημονικά δεδομένα. Ο ανθρώπινος εγκέφαλος αναπτύσσει ένα σταθερό σύνολο τρόπων σκέψης και ρυθμιστικών κυκλωμάτων, τα οποία είναι εξειδικευμένα λειτουργικά. Αυτά τα κυκλώματα προσδιορίζουν τον τρόπο με τον οποίο ερμηνεύουμε τις εμπειρίες μας και μας παρέχουν το εννοιολογικό πλαίσιο, που μας επιτρέπει να κατανοούμε τις προθέσεις των άλλων. Πιστεύω ότι υπάρχουν ειδικοί μηχανισμοί, που εξηγούν πώς κανείς μαθαίνει τη γλώσσα, πώς μαθαίνει να αναγνωρίζει τις εκφράσεις του προσώπου, πώς αναγνωρίζει την απειλητική συμπεριφορά κτλ. Αυτοί οι μηχανισμοί αναπτύχθηκαν κυρίως για την επίλυση των προβλημάτων που αντιμετώπιζαν οι πρόγονοί μας. Τα κυκλώματα δεν δημιουργήθηκαν για να λύνουν κάθε πρόβλημα αλλά ειδικά τα προβλήματα της προσαρμογής - δηλαδή προβλήματα που παρουσιάζονται ξανά και ξανά στην ιστορία του ανθρώπουν είδους και προβλήματα που σχετίζονται με την αναπαραγωγή».

Η Λήδα Κοσμίδη απορρίπτει τη γνω-



Η δρ Κοσμίδη δεν αργείται ότι υπάρχουν διαφορές. Όμως κρίνει ότι αυτό το οποίο είναι πιο ενδιαφέρον, είναι τα κοινά στοιχεία που έχουν οι ανθρώπινες κοινωνίες. Εποιητικός θεσμός του γάμου, της σεξουαλικής ζηλείας, του χιουμοριού και ούτε γλώσσα χωρίς γοηματική και συντακτικό. Τα κοινά αυτά σημεία δεν θα βρει κανές, τόσο στην προφανή συμπεριφορά των ανθρώπων, όσο σε ένα βαθύτερο επίπεδο, στους νοηματικούς μηχανισμούς που, αν ενεργοποιηθούν, προκαλούνται από τη συμπεριφορά:

«Το κρύπτιμο ερώτημα», τονίζει, «δεν είναι π.χ. αν κάθε άνδρας σε κάθε πολιτισμό συμπεριφέρεται ζηλότυπα. Το ερώτημα είναι αν κάθε άνδρας έρχεται στον κόσμο προκινημένος με προγράμματα που είναι σχεδιασμένα με τέτοιο τρόπο, ώστε να συγκεντρώνουν εξελικτικά σχεδιασμένους μηχανισμούς σεξουαλικής ζηλοτυπίας, που με τη σειρά τους ενεργοποιούνται όταν υπάρχουν τα κατάλληλα ερεθίσματα».

Λάθος δίλημμα

Οι αναλύσεις της εξελικτικής ψυχολογίας οδηγούν σε ενδιαφέροντα συμπεράσματα όσο αφορά τη γνωστή συζήτηση σχετικά με τον αν η προσωπικότητα του ανθρώπου είναι το αποτέλεσμα της φύσης ή της ανατροφής του. Είμαστε αυτό που είμαστε λόγω του περιβάλλοντός μας ή των γονιδίων μας; Για τη συνομιλήτριά μας, πρόκειται για ένα λάθος δίλημμα.

«Οπως θα σας πει οποιοσδήποτε βιολόγος, η κάθε πτυχή του φαινότυπου είναι το κοινό προϊόν του περιβάλλοντος και των γονιδίων του. Το να ωρτάμε ποιο είναι πιο σημαντικό, είναι σαν να ωρτάμε ποια είναι πιο σημαντική αυτία της κίνησης του αυτοκινήτου, η μηχανή του ή η βενζίνη. Αποτελεί λάθος να πιστεύουμε, ότι οι «βιολογικοί» και οι «περιβαλλοντολογικοί» λόγοι αναφέρονται σε δύο διαφορετικά σύνολα αιτιών, έτσι ώστε, όσο περισσότερο κάποιος εξηγεί κάτιον «βιολογικά», τόσο λιγότερο έχει να εξηγήσει «κοινωνικά» ή «περιβαλλοντολογικά».

Προκειμένου να εξηγήσει την άποψη της σχετικά με την κοινή επίδραση της φύσης και του περιβάλλοντος στη διαμόρφωση των καρακτηριστικών, η δρ Κοσμίδη χρησιμοποιεί το εξής παράδειγμα: «Ορισμένα ψάρια ζουν σε ομάδες - ένα αρσενικό και πολλά θηλυκά. Οταν πεθάνει το αρσενικό, το μεγαλύτερο θηλυκό γίνεται αρσενικό. Εχουν, με άλλα λόγια, κατασκευαστεί με τέτοιο τρόπο, ώστε να ανταποκρίνονται σε αλλαγές στο περιβάλλον, που είναι η παρουσία ή η απουσία του αρσενικού». Αυτό λοιπόν που μπορούμε να πούμε, λέει, «είναι ότι τα γονίδια επιτρέπουν στο περιβάλλον να επηρεάσει τη διαμόρφωση του φαινότυπου».

Οι επιστημονικές προσεγγίσεις, που παίρνουν ως σημείο αναφοράς της ανθρώπινης συμπεριφοράς βιολογικές παραμέτρους, αντιμετωπίζουν πάντοτε τον κίνδυνο να κατηγορηθούν ως «ρατσιστικές», λόγω της διαστρέβλωσης της βιολογίας στο παρελθόν από ναζιστικά κινήματα. Ομως, για τη Λήδα Κοσμίδη ο κίνδυνος αυτός είναι σήμερα ανύπαρκτος:

«Οι έρευνες της εξελικτικής ψυχολογίας τεκμηριώνουν την ψυχολογική ενότητα της ανθρωπότητας. Όμως, σε αντίθεση με τις «πολιτικές ορθές» απόφειτες, εμείς προσπαθούμε να θεμελιώσουμε την ενότητα σε επιστημονικά επιχειρήματα και όχι σε ιδεολογικούς μύθους. Η ψυχολογική ενότητα του ανθρώπου είδους πηγάζει από τη γενετική βάση της νοηματικής αρχιτεκτονικής του ανθρώπου, η οποία υπάρχει σε όλους τους ανθρώπους».

Ο «απομονωτισμός» των επιστημών

Μέχρι σήμερα, στην ερμηνεία της ανθρώπινης συμπεριφοράς καθοριστικό δόλο επαγγειλούνται οι κοινωνικές η πολιτιστικές επιστήμες. Τα αποτελέσματα τους δεν ήταν ιδιαίτερα εντυπωσιακά, γεγονός που, σύμφωνα με τη δόκτορα Κοσμίδη, οφείλεται σε αυτό που αποκαλεί το δόγμα του «διανοητικού απομονωτισμού» που επικρατεί σε αυτό το χώρο:

«Ενώ οι υπόλοιπες επιστήμες ανακαλύπτουν καθημερινά πόσα έχουν να συνεισφέρουν η μια στην άλλη, αντίθετα, στις κοινωνικές επιστήμες κυριαρχεί το δόγμα του «πνευματικού απομονωτισμού»: Ετοιμαστεί σε αυτό προσπάθεια σύνδεσης με



Τι είναι η Βιοπληροφορική, ποιους σκοπούς έχει, ποιο ρόλο καπείται να παίξει

ΚΑΘΕ ΜΕΡΑ, σε καινούργια τμήματα από το γονιδίωμα ανθρώπου, φυτών, ζώων και μικροογανισμών προσδιορίζονται από εργαστήρια που βρίσκονται διάσπαρτα σε πολλά μέρη της Γης οι γενετικές αλληλουχίες και καταγράφονται σαν γραμματοσειρές σε τράπεζες δεδομένων. Η Βιοπληροφορική είναι μια καινούργια επιστήμη με σκοπό την ευρεία ανάλυση και κατανόηση της λειτουργίας των προσδιορισμένων τμημάτων του DNA και των πρωτεΐνων, χρησιμοποιώντας μόνο την πληροφορική. Τα γονίδια αποτελούν ένα μικρό μέρος του DNA και συγκεκριμένα στον άνθρωπο αποτελούν μόνο το 3%. Μέσω κατάλληλων λογισμικών προγραμμάτων είναι δυνατόν να εντοπιστούν με μεγάλη επιτυχία τα γονίδια και η δομή τους, καθώς και η λειτουργία της πρωτεΐνης που δημιουργείται από το συγκεκριμένο γονίδιο. Η διεργασία αυτή χρησιμοποιείται ως οδηγός στα εργαστηριακά πειράματα. Μια καλή ανάλυση μέσω H/Y μπορεί να παίξει καθοριστικό ρόλο στο σχεδιασμό και την επιτυχία αυτών των πειραμάτων.

Το DNA αποτελείται από την αλληλουχία τεσσάρων δομικών υλικών: των βάσεων αδενίνη, θυμινή, γουανίνη και κυτοσίνη. Τα γονίδια είναι οι περιοχές του DNA που περιέχουν την πληροφορία για το σχηματισμό των πρωτεΐνων. Η γενετική πληροφορία που εμπεριέχεται στα γονίδια εντοπίζεται στη σειρά με την οποία τοποθετούνται οι βάσεις για να δημιουργήσουν το μόριο του DNA: τρεις βάσεις καθορίζουν την ταυτότητα ενός από τα αμινοξέα που σχηματίζουν μια πρωτεΐνη.

Ο προσδιορισμός της αλληλουχίας γίνεται τις περισσότερες φορές αυτόματα από μηχανήματα που μας «μεταφράζουν» το DNA σε μια γραμματοσειρά, όπου μία βάση αντιστοιχεί σε ένα γράμμα. Μόνο το ανθρώπινο γονιδίωμα αποτελείται από 3 δισ. βάσεις. Ο προσδιορισμός της αλληλουχίας του είναι μια συντονισμένη ενέργεια από εκατοντάδες επιστήμονες σε περισσότερα από 50 ινστιτούτα όλου του κόσμου, που ξεκίνησε το 1990 με την ονομασία «Ανθρώπινο Γενετικό Πρόγραμμα» (Human Genome Project, <http://www.ornl.gov/hgmis/>). Υπολογίζεται ότι η διεργασία αυτή θα έχει τελειώσει το αργότερο μέχρι το 2003. Το 1998 μία νεοσύστατη ιδιωτική εταιρεία, η Celera Genetics στις ΗΠΑ ανακοίνωσε ότι θέλει να τελειώσει το προσδιορισμό της ανθρώπινης αλληλουχίας μέχρι το 2002, έξασφαλίζοντας πρώτη ένα προϊόν του καιρού μας: τη βιοπληροφορία. Τα κέρδη της εταιρείας θα προέλθουν από το υψηλό αντίτυπο που θα πληρώνουν οι φαρμακοβιομηχανίες για την πρόσβαση στις τράπεζες δεδομένων της εταιρείας και από τα πνευματικά δικαιώματα που θα εξασφαλίσουν σε γονίδια, των οποίων οι μεταλλάξεις μπορεί να έχουν σημαντικές συνέπειες για τον οργανισμό.

Επιστρέφοντας στο «Ανθρώπινο Γενετικό Πρόγραμμα» θα μπορούσαμε να πούμε μεταφορικά ότι μέχρι το 2003 θα έχουμε ένα ολοκληρωμένο βιβλίο γραμμένο σε μια γλώσσα με γνωστό σε μας αλφάριθμο (4 γράμματα), αλλά στο μεγαλύτερο μέρος τους άγνωστους σε μας φθόργους, λέξεις και σύνταξη. Για να διαβάσουμε αυτό το βιβλίο θα χρειαζόμασταν πάνω από 26 ώρες. Αυτό το βιβλίο θα περιέχει όλες τις πληροφορίες που χρειάζεται ένας ανθρώπινος οργανισμός για να δημιουργηθεί: στην αλληλουχία των γονιδίων θα είναι καταγραμμένη η μορφή-δομή των πρωτεΐνων και στην περιοχή τους μεταγραφέα που προηγείται του γονιδίου όλες οι πληροφορίες



Της ΑΡΤΕΜΗΣ ΧΑΤΖΗΓΕΩΡΓΙΟΥ*

για τα ποια γονίδια θα ενεργοποιηθούν, πότε και με ποια ταχύτητα, για να δημιουργήσουν τις απαραίτητες πρωτεΐνες στην κατάλληλη ποσότητα, ώστε τα επόμενα γονίδια να ενεργοποιηθούν για τη δημιουργία των επόμενων πρωτεΐνων. Αυτή είναι μια αλυσίδα αντιδράσεων που κρατάει μέχρι το τέλος της ζωής μας. Ορισμένες φορές η αλλαγή έστω και ενός από αυτά τα δισεκατομμύρια γράμματα μπορεί να δημιουργήσει μια σημαντική αλλαγή σε όλη την αλυσίδα, έτσι ώστε να κάνει ένα ογνανισμό πιο ανθεκτικό εναντίον ενός ιού και πιο τριών απέναντι σε έναν άλλον. Επιστρέφοντας στο βιβλίο και στη γλώσσα που είναι γραμμένο, θα μπορούσαμε να παραδομοίσουμε τους φθόργους σαν το συνδυασμό των γραμμάτων που δίνουν μια ορισμένη τρισδιάστατη μορφή στον έλικα του DNA, τις λέξεις σαν τα σημεία όπου δένονται οι πρωτεΐνες πάνω στο DNA και το συνδυασμό αυτών των σημείων που συμμετέχουν στην ενεργοποίηση του μηχανισμού αντιγραφής ενός γονιδίου σαν μία πρόταση. Το νόημα όλου του βιβλίου: ο ανθρώπινος ογκανισμός.

Σε μια απλοποιημένη μορφή θα μπορούσαμε να περιγράψουμε τη διαδικασία αποκυρπωγάφησης αυτής της γλώσσας ως εξής: Πειραματικά σε εργαστήρια αναγνωρίζονται ορισμένες «λέξεις», το «νόημά» τους και το «νόημα» συνδυασμού λέξεων. Με αναλύσεις στον H/Y ψάχνουμε σε όλο το βιβλίο για παρόμοιους συνδυασμούς λέξεων. Με τα αποτελέσματα αυτής της ανάλυσης ξέρουν στα εργαστήρια σε πιο κομμάτι του DNA, δηλαδή σε ποια παρόγραφο του βιβλίου, να περιμένουν αντίστοιχες αντιδράσεις. Πειραματικά μπορούν να επαληθεύσουν τις υποθέσεις που έγιναν μέσω προγραμμάτων σε H/Y.

Η ανάλυση των υπαρχόντων στοιχείων και η ανεύρεση συνδυασμού «λέξεων» που επαναλαμβάνεται και μπορεί να παίξει κάποιο ρόλο είναι μια πολύπλοκη διαδικασία και για την πραγματοποίησή της χρησιμοποιούνται, πέρα από τις κλασικές μεθόδους, αναλύσεις στοιχείων μέσω στατιστικής, μεθόδοι τεχνητής νοημοσύνης, τεχνητών νευρωνικών δικτύων, ασαφούς λογικής, λογικού προ-



F. PICABIA (1879-1953)

Oι υπολογιστές στο

Θαυμαστός νέος κόσμος ή «βιολογική Χιροσίμα»

ΜΕΣΑ ΣΤΟ ΔΕΥΤΕΡΟ μέρος του αιώνα που τελειώνει, και μαζί του μια ολόκληρη χιλιετία, είδαμε μια έρημη γνώσης όσον αφορά τον τομέα της Μοριακής Βιολογίας, έρημη που προκαλεί θαυμασμό, αλλά και φόβο.

Εξεινώντας με την ιστορική ανακάλυψη των Crick και Watson, ότι το DNA, με τη διπλο-ελικοειδή δομή του, είναι η πηγή της κληρονομικότητας, ο γενετικός κώδικας, βρέθηκαμε σήμερα να καταλαβαίνουμε την ανθρώπινη υπόσταση σε μοριακό επίπεδο.

Το ανθρώπινο γονιδίωμα αποτελείται από περίπου 100.000 γονίδια, μεταλλάξεις των οποίων μπορεί να έχουν και χοήσιμες, αλλά και καταστροφικές συνέπειες.

Η πλήρης αποκρυπτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος αναμένεται να ολοκληρωθεί μέχρι το 2003, κάτι που θα έχει τρομακτικές επιπτώσεις, καθώς πλέον η γνώση αυτή δίνει απίστευτες δυνατότητες στους επιστήμονες.

Σήμερα, ήδη μπορούμε να εντοπίσουμε συγκεκριμένες κληρονομικές ασθενείες σε μεταλλαγμένα γονίδια και με τη βοήθεια της βιοτεχνολογίας θα μπορούμε να επεμβαίνουμε ώστε να «διορθώνουμε» το λάθος.

Δηλαδή, σιγά σιγά, φεύγουμε και από

την προληπτική ιατρική και οδηγούμεθα στην προγνωστική ιατρική. Βέβαια, ενώ έχουν κατ' αρχάς τεθεί οι βάσεις, θα πάρει καρό ύως ότου όλα αυτά αρχίζουν να εφαρμόζονται στην καθημερινότητα και να γίνουν υπόθεση συντίνας.

Πρέπει να τονιστεί ότι ο ανθρώπινος εγκέφαλος, το πιο πολύπλοκο «αντικείμενο» του σύμπαντος, «φτιάχνεται» από τουλάχιστον 3.195 γονίδια, περίπου 50% πιο πολλά από κάθε άλλο όργανο του ανθρώπου!

Ο εγκέφαλος, καθώς είναι η μηχανή του νου, χρειάζεται πολλές «πληροφορίες» για να φτιαχτεί. Αν φανταστούμε τα 100 δισ. «καλωδιωμένα» νευροδόνια του, καταλαβαίνουμε την πολυπλοκότητα του συστήματος και τη δυσκολία που παρουσιάζει η κατανόηση των εγκεφαλικών λειτουργιών.

Τα τελευταία χρόνια οι προσπάθειες των επιστημόνων έχουν εστιαστεί στις εσωτερικές δομές των νευρικών κυττάρων ή νευροδόνων, τα μικροσωληνίδια (microtubales), που έχουν βασικά χρακτηριστικά κραντικού συστήματος και φαίνεται ότι πατζουν ουσιαστικό

ρόλο στη λειτουργία της μνήμης και άρα σε όλα τα συνεπακόλουθα της.

Μάλιστα, τελευταία, μια συγκεκριμένη πρόταση για τη φυσικο-χημική διεργασία, που συντελείται στον εγκέφαλο κατά την απόθεση της μνήμης, στηρίζεται πάνω στα μικροσωληνίδια.

Φαίνεται επίσης ότι τα μικροσωληνίδια πατζουν βασικά όρλο στη νόσο του Alzheimer και, επειδή έχουν εντοπιστεί τα υπεύθυνα γονίδια, γίνονται προσπάθειες έτσι ώστε να εντοπιστούν οι μεταλλάξεις που δημιουργούν το πρόβλημα, με στόχο να είναι εφικτό να διορθωθεί αυτό.

Τελικά πού βαδίζουμε με όλες αυτές τις απίστευτες εξελίξεις; Ο «Θαυμαστός Νέος Κόσμος» του Χάξελι ωχριά μπροστά σε αυτά που συμβαίνουν τώρα και ακόμη περισσότερο, μπροστά σε αυτά που θα συμβούν στη νέα χιλιετία που έρχεται.

Πάντως, είναι σήμερα άμεση η ανάγκη θέσπισης διεθνών κανονισμών για τη χρήση των τεχνικών της μοριακής βιολογίας, πριν βρεθούμε μπροστά στη

δυσάρεστη έκπληξη μιας «βιολογικής Χιροσίμα». Παράλληλα, πρέπει να ενημερώνεται συνέχεια ο κόσμος, για να διαλυθούν οι μύθοι και οι φόβοι που γεννιούνται από την άγνοια.

Η ενημέρωση θα συμβάλει τόσο στη βελτίωση των σχέσεων ασθενών-γιατρών όσο και στην αποδοχή και κατανόηση των αναγκαίων πειραματισμών που γίνονται, και θα γίνουν στο μέλλον, καθώς κανένας δεν μπορεί να εμποδίσει την εξέλιξη της επιστήμης.

Παράλληλα, πρέπει να καταλάβουμε ότι το ζητούμενο δεν είναι η δημιουργία ενός «βιολογικού Καιάδα», όπου στόχος θα είναι η δημιουργία μιας «ανώτερης φυλής ανθρώπων», αλλά να σταματήσει ο ανθρώπινος πόνος, με την καταπλέμηση των ασθενειών που μαστίζουν την ανθρωπότητα σε γονιδιακό επίπεδο.

Εξάλλου, η γονιδιακή ποικιλομορφία του ανθρώπινου είδους έχει εξασφαλίσει την επιβίωσή του, γι' αυτό και είναι λάθος να σκεφτόμαστε τη δημιουργία γενετικά πανομοιότυπων ανθρώπων «κατά παραγγελία».

*Ο Δημήτρης Νανόπουλος είναι ακαδημαϊκός, καθηγητής του Πανεπιστημίου των Τέξας A&M και διευθυντής του Houston Advanced Research Center.



Του ΔΗΜΗΤΡΗ ΝΑΝΟΠΟΥΛΟΥ*

θε από αυτές τις εταιρείες υπήρχε τα τελευταία δύο χρόνια και μια ανάπτυξη εταιρειών παροχής υπηρεσιών στον τομέα της Βιοπληροφορικής.

Μια τέτοια εταιρεία είναι και η ελληνική εταιρείας «Συνάπτικα» ΕΠΕ, που ιδρύθηκε πριν τρία χρόνια από εμένα και τον Μάρτιν Ρέτσκο. Η εταιρεία εδρεύει στο Επιστημονικό και Τεχνολογικό Πάρκο της Κορήτης στο Ηράκλειο. Κατασκευάζει λογισμικό για την ανεύρεση γονιδίων και ορισμό της επιστημονικής πρωτεΐνης. Κύριο εργαλείο της εταιρείας στην αναζήτηση των γονιδίων είναι απλός αλγόριθμοι που «μαθαίνουν» από παραδείγματα, τα λεγόμενα τεχνητά νευρωνικά δίκτυα. Συγκεκριμένα έχει κατασκευάσει για τη Φαρμακευτική Εταιρεία Smith Kline Beecham λογισμικό για την εντόπιση των γονιδίων του σταφυλόκοκκου και αναγνώριση τημπάτων ανθρώπινων γονιδίων. Παράλληλα συμμετέχει με το Ευρωπαϊκό Ινστιτούτο Πληροφορικής (EBI) και τη Smith Kline Beecham σε ένα ευρωπαϊκό κοινωνικό πρόγραμμα για τη δημιουργία λογισμικού που αυτόματα αναδημιουργεί τις γενετικές βάσεις δεδομένων μέσω του διαδικτύου. Ενα εργαλείο απαραίτητο σε όσα ινστιτούτα και εταιρείες θέλουν μέσω ενός αντιγράφου τοπική πρόσβαση στις βάσεις δεδομένων και παράλληλα άμεση ενημέρωση για άλλους τις καινούργιες εγγραφές. Περισσότερες πληροφορίες για την εταιρεία «Συνάπτικα» υπάρχουν στην ιστοσελίδα: <http://www.stepc.gr/synaptic>. Η διεύθυνση του ηλεκτρονικού ταχυδρομείου της είναι: synaptic@stepc.gr.

Ως τώρα έχει προσδιοριστεί λιγότερο από το 1/6 της αλληλουχίας του ανθρώπινου DNA και είναι γνωστή η λειτουργία μόνο 5 χιλιάδων από τα 70 χιλιάδες που υπολογίζονται να είναι τα ανθρώπινα γονίδια. Αν λάβουμε επίσης υπόψη και τα διάφορα βακτήρια, φυτά και ζώα των οποίων παράλληλα προσδιορίζεται η αλληλουχία, προδειπούνται να σχηματίσει μια πρώτη εντύπωση για την πληθώρα των στοιχείων που χρειάζονται επεξεργασία. Θα μπορούσαμε να πούμε ότι η «επανάσταση» στη Βιοπληροφορική θα γίνει στα επόμενα δύο

KUVNÝ1 ΤΩΝ YOV1DÍΩV



αφιέρωμα •

Οι επεκτάσεις της θεωρίας για την εξέλιξη των ειδών στην κοινωνιολογία και την ψυχολογία. Ο τρόπος που συμπεριφερόμαστε καθορίζεται από τα γονίδιά μας;

Από τον Δαρβίνο στην εξελικτική ψυχολογία



Η ΘΕΩΡΙΑ του Δαρβίνου αποτελεί μια από τις σημαντικότερες κατακτήσεις του ανθρώπινου πνεύματος και αποσκοπεί στην ερμηνεία της εξέλιξης της οργανικής ζωής στη Γη. Η εξέλιξη κατά τον Δαρβίνο συμβαίνει μέσω διαφορετικών μηχανισμών που μπορούν να σχηματοποιηθούν σε τρεις βασικές και θεμελιώδεις έννοιες: ποικιλότητα, κληρονομικότητα και φυσική επιλογή (ή αγώνας για επιβίωση). Ο νεοδαρβινισμός, η σύνθεση της εξελικτικής θεωρίας με τη Γενετική, επέτρεψε στους σύγχρονους ερευνητές να κατανοήσουν σε βάθος τους μηχανισμούς της ποικιλότητας ή ποικιλομορφίας των οργανισμών και να ξεχωρίσουν καλύτερα από τον Δαρβίνο τη μη κληρονομιμότητα, σωματική ποικιλότητα και την κληρονομιμότητα, γενετική ποικιλότητα, που αποτελεί και το βασικό παράγοντα της βιολογικής εξέλιξης.

Ο κοινωνικός δαρβινισμός

Στα τέλη του 19ου αιώνα και τις αρχές του 20ού, εμφανίστηκε ο **κοινωνικός δαρβινισμός**, ένα ανομοιογενές, αλλά πλατύ ρεύμα το οποίο προσπάθησε να μεταφέρει τους βιολογικούς νόμους της δαρβινικής εξέλιξης στην κοινωνικο-οικονομική σφαίρα. Με κύριο εκπρόσωπό του τον Αγγλό φιλόσοφο Herbert Spencer, βασίστηκε σε έναν παραλληλισμό ή ισομορφισμό ανάμεσα στη βιολογική και την κοινωνική εξέλιξη, θεωρώντας την κοινωνική εξέλιξη ως συνέχεια ή επανάληψη της βιολογικής. Βασική του αρχή ήταν ότι ο αγώνας για επιβίωση δεν αποτελεί μόνο το βασικό μηχανισμό της βιολογικής εξέλιξης, αλλά και της κοινωνικής, με τη μορφή του ανταγωνισμού ανάμεσα σε άτομα,

φυλές, έθνη, κ.λπ. Η άποψη αυτή επικρίθηκε έντονα και πολεμήθηκε άγρια από τους κοινωνικούς επιστήμονες, οι οποίοι θεώρησαν ότι προωθεί το ωατσισμό, τον εθνικισμό, το μιλιταρισμό και άλλες ολοκληρωτικές ιδέες, προσφέροντάς τους επιστημονικό κύρος. Ετσι λοιπόν, στα χρόνια του Μεσοπολέμου και τα πρώτα μεταπολεμικά χρόνια, φοβισμένη η ανθρωπότητα από τις καταστροφές του φασισμού και του ναζισμού, που είχαν εν μέρει υιοθετήσει κάποιες από τις ακραίες θέσεις του κοινωνικού δαρβινισμού, στράφηκε στη θεωρία του **πολιτιστικού σχετικισμού**, όπως είχε διαμορφωθεί από το Γερμανο-αμερικανό ανθρωπολόγο Franz Boas και τους επιγόνους του. Σύμφωνα με αυτή τη θεωρία, όλες οι παραπομπές διαφορές ανάμεσα στους ανθρώπους και τις κοινωνίες τους ερμηνεύονται μόνο μέσα στο πλαίσιο των κοινωνικών σχέσεων. Ο άνθρωπος έρχεται στον κόσμο tabula rasa, ένα λευκό χαρτί, πάνω στο οποίο γράφει ο πολιτισμός και η κουλτούρα.

Τα πρώτα μεταπολεμικά χρόνια ωστόσο, οι ηθολόγοι (βιολόγοι και ζωολόγοι που μελετούσαν τη συμπεριφορά των ζώων) είχαν εντυπωσιάσει από τις ομοιότητες της κοινωνικής συμπεριφοράς ανάμεσα στα ζώα, αλλά και από πολλές ομοιότητες με τις αντίστοιχες συμπεριφορές των ανθρώπων. Αρχισαν να πιστεύουν ότι ο άνθρωπος δεν έρχεται στον κόσμο tabula rasa, αλλά εφοδιασμένος με βιολογικά έντονα (σταθερούς κληρονομικούς

τύπους συμπεριφοράς), πολλά από τα οποία διαμισχώνουν τις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις.

Κατά τη διάρκεια της δεκαετίας του 1960, οι συγγραφείς Robert Ardrey, Desmond Morris, Konrad Lorenz, Lionel Tiger και Robin Fox, παρουσιάζουν μια σειρά βιβλίων που συνιστούσαν απόπειρα να ερμηνευτεί η ανθρώπινη κοινωνική συμπεριφορά με βάση τη βιολογική φύση του ανθρώπου. (Ενα από τα πιο γνωστά από αυτά τα βιβλία, «Ο γυμνός πίθηκος» του Desmond Morris, έχει μεταφραστεί στα ελληνικά από τους Σ. Κωνσταντίνου - N. Σταματίου στις εκδόσεις Κέδρος το 1970). Οι συγγραφείς ήταν όλοι σχεδόν διακεκριμένοι επιστημονες στο χώρο τους και με τα βιβλία αυτά προσπάθησαν να ερμηνεύσουν την ανθρώπινη φύση με την ηθολογία και την εξελικτική Βιολογία. Εξίσωσαν τον άνθρωπο με τα υπόλοιπα ζώα, δείχνοντας πως μοιραζόμαστε μαζί τους έμφυτες τάσεις και ενορμήσεις (σεξουαλικότητα, επιθετικότητα, χωροκράτεια, αρπακτικότητα, αλλά και αλτρουισμό και δεσμούς συνεργασίας), οι οποίες αναπτύχθηκαν σε μεγάλο βαθμό στους προγόνους μας μέσω φυσικής επιλογής και οι οποίες καθορίζουν σήμερα σε μεγάλο βαθμό τις κοινωνικές μας σχέσεις. Οι απόψεις τους θεωρήθηκαν ότι προωθούν έναν απόλυτο βιολογικό ντετεριμινισμό, μια ερμηνεία της ανθρώπινης συμπεριφοράς με βάση βιολογικούς προκαθορισμούς.

ραίοι κοινωνιοβιολόγοι και, μιλονότι αγνοήθηκαν επιδεικτικά από τους επιστημονικούς βιολογικούς κύκλους, άσκησαν σημαντική επίδραση σε ένα πλατύτερο αναγνωστικό κοινό που φτάνει ακόμη και ώς τις μέρες μας.

Η Κοινωνιοβιολογία

Κατά τη διάρκεια της δεκαετίας του 1970 έγινε μια προσπάθεια αναζήτησης των σταθερών χαρακτηριστικών της ανθρώπινης φύσης με βάση αυστηρότερα επιχειρήματα από τη βιολογική θεωρία. Ήδη η ίδια η εξελικτική Βιολογία, μετά τις εκατόμβες των θυμάτων του πολέμου στο όνομα του ολοκληρωτικού απομισού, είχε στραφεί στην έννοια της επιλογής ομάδων αντί της επιλογής απόμων της παραδοσιακής δαρβινικής εξέλιξης. Η εξέλιξη θεωρήθηκε ότι γίνεται για το καλό των ομάδων – και κατ' επέκταση, της κοινωνίας – αντί για το καλό των ατόμων. Η θεωρητική διαμάχη, ωστόσο, για τη μονάδα της επιλογής είχε μια απροσδόκητη κατάληξη, μέσα από την οποία γεννήθηκε η «επιστημονική» Κοινωνιοβιολογία: **η εξέλιξη γίνεται τελικά για το καλό των γονιδίων**. Αν και η άποψη αυτή στηρίζεται σε αισθητές επιστημονικές αναλύσεις, εκταίχευτηκε το 1976 με το βιβλίο του Αγγλου θηρολόγου Richard Dawkins «Το εγωιστικό γονίδιο» (ελληνική μετάφραση Λ. Μαργαρίτη - Α. Τσουκαλαδάκη από τις εκδόσεις Κάτοπτρο το 1988). Τα γονίδια είναι αυτά που επιλέγονται και πολλαπλασιάζονται, ενώ οι οργανισμοί αποτελούν τα «οχήματα» της μετάδοσης και της διασποράς τους. Κάθε χαρακτηριστικό του οργανισμού, περιλαμβανομένης



Του ΕΥΑΓΓΕΛΟΥ ΚΑΦΕΤΖΟΠΟΥΛΟΥ*



και της κοινωνικής συμπεριφοράς, δεν αποτελεί παρά προσαρμογή που εξυπηρετεί τη διάδοση των γονιδίων του.

Ενα χρόνο νωρίτερα ο Αμερικανός βιολόγος Edward Wilson είχε δημοσιεύσει το βιβλίο του «Κοινωνιοβιολογία»: *Mia νέα σύνθεση*, στο οποίο παρουσίασε τις μελέτες του για την κοινωνική συμπεριφορά των ζώων. Το βιβλίο αυτό δεχτήκε σφρόδες επιθέσεις με την κατηγορία ότι δεν έκανε τίποτε άλλο παρά να αναβιώσει την ατομικιστική θωράκια του Spenser και να ανοίξει την ζήτηση στους πάντα πρόθυμους τεχνοκράτες να προχωρήσουν σε μια αναδόμηση της κοινωνίας με κριτήρια ατομικών και φυλετικών διαφορών. Κατηγορήθηκε ότι υποστηρίζει την ανισότητα, τη φαλλοκρατία, τις φυλετικές διακρίσεις και ότι ήταν μια σύγχρονη εκδοχή των εθνικιστικών ιδεών που οδήγησαν στους θαλάμους αερίων της ναζιστικής Γερμανίας.

Θα σας γοητεύσει

Οποιος όμως πιάσει στα χέρια του το βιβλίο θα παραξενεύει από το μένος αυτής της κριτικής. Στο μεγαλύτερο μέρος η «Κοινωνιοβιολογία» αποτελεί έργο αυτηρά επιστημονικό. Είναι μεγάλο, προσεκτικό γραμμένο και γεμάτο ορισμούς και μελετημένες αναλύσεις εναλλακτικών ερμηνειών των εξεταζομένων φαινομένων, ενώ σε πολλά σημεία τα επιχειρήματά του σηριζούνται σε μαθηματικές αναλύσεις, τις οποίες μόνο οι ειδικοί μπορούν να παρακολουθήσουν.

Αν κανείς ξεχάσει τη σφρόδοτη της κριτικής, το βιβλίο θα τον γοητεύσει. Θα νιώσει ίσως εκείνο το σοκ που προκάλεσε

γοποίος», σε μετάφραση Γ. Μπαρουνέξη και «Ο ποταμός της ζωής», σε μετάφραση Γ. Κυριακοπούλου έχουν εκδοθεί στα ελληνικά από τις εκδόσεις Κάποπτρο.

Η προσέγγιση του Robert Trivers ήταν διαφορετική από αυτήν του Dawkins. Ο Trivers θέλησε να παραμείνει εκτός της ιδεολογικής διαμάχης, αναζητώντας εμπειρική θεμελίωση του εγωιστικού γονιδίου σε ένα χώρο πολιτικά και ιδεολογικά πιο ουδέτερο: στον ανταγωνισμό των φύλων. Αρκετοί ήδη συγγραφείς, ανάμεσά τους και ο ίδιος ο Dawkins, είχαν επισημάνει πως το αρσενικό και το θηλυκό, παρά τη γοιαντική άποψη που τα θέλει να συνεργάζονται για την αναποφή των μικρών τους, αντιμετωπίζουν διαφορετικές εξελικτικές πιέσεις, με αποτέλεσμα να συμπεριφέρονται διαφορετικά.

Το πιο εντυπωσιακό ίσως παράδειγμα είναι η μεγαλύτερη επιλεκτικότητα των θηλυκών σε σχέση με τα αρσενικά στην αναζήτηση ερωτικού συντρόφου. Η τάση αυτή, η οποία χαρακτηρίζει και τους ανθρώπους, υπάρχει στην πλειονότητα των ζωικών ειδών, με ελάχιστες εξαιρέσεις, οι οποίες επιβεβαιώνουν τον κανόνα. Ο Trivers ήταν από τους πρώτους που έδωσαν μια εξελικτική ερμηνεία αυτών των σταθερών προτύπων. Τα δύο φύλα καθοδηγούνται από την ίδια «εγωιστική» ανάγκη να μεταβιβάσουν τα γονίδιά τους στις επόμενες γενιές, τα θηλυκά όμως επενδύουν περισσότερο στα μικρά τους. Είναι εξαιρετικά ευάλωτα κατά την εγκυμοσύνη και κατά το μεγάλωμα των παιδιών τους, ενώ ο περιορισμένος αριθμός των ωριών τους κάνει τον αριθμό των δυνατών απογόνων τους μικρότερο από εκείνον των αρσενικών. Οι ψυχοδιανοητικές λειτουργίες, κατά συνέπεια, των θηλυκών εξελίχθηκαν διαφορετικά από αυτές των αρσενικών, των οποίων τα γενετικά ενδιαφέροντα εξυπηρετούνται πιο εύκολα από τη μη εκλεκτική διάδοση του άφθονου σπέρματός τους.

Ο Trivers έτσι έκανε την αποφασιστική στροφή. Δεν μίλησε για «συμπεριφορές» αλλά για «ψυχοδιανοητικές λειτουργίες», έναν όρο που βρισκόταν ήδη για πολλά χρόνια στο σόμα των ψυχολόγων, των γλωσσολόγων και των ανθρωπολόγων που προσπαθούσαν να ερμηνεύσουν τις ομοιότητες και όχι τις διαφορές ανάμεσα στους πολιτισμούς. Ο γλωσσολόγος Noah Chomsky είχε ήδη επισημάνει τον καθολικό, κοινό και έμφυτο χαρακτήρα της γλώσσας σε όλους τους ανθρώπους που μιλούσαν διαφορετικές γλώσσες, ο φιλόσοφος Jerry Fodor είχε στρέψει την προσοχή σε κοινούς αναπαραστατικούς μηχανισμούς, ενώ ο ανθρωπολόγος Claude Levi-Strauss ανακάλυπτε κοινές έμφυτες δομές του ανθρώπινου πνεύματος σε ανθρώπους που χρησιμοποιούσαν τους ίδιους μύθους χωρίς να έχουν έλθει ποτέ σε επαφή μεταξύ τους.

Η συνεύρεση γλωσσολόγων, ψυχολόγων, ανθρωπολόγων και εξελικτικών βιολόγων, που προσπαθούσαν να ερμηνεύσουν τα κοινά στοιχεία στην ανθρώπινη συμπεριφορά γένησε την Εξελικτική Ψυχολογία, η οποία χαρακτηρίζεται από την προσπάθεια να αναχθούν οι κοινωνικές σχέσεις σε σταθερά ψυχοδιανοητικά πρότυπα, τα οποία αποτελέσαν βιολογικές προσαρμογές των προγόνων μας στις συνθήκες του περιβάλλοντός τους. Η τάση αυτή επικρατείται από μια ομάδα επιστημόνων από διαφορετικούς επιστημονικούς χώρους, ανάμεσά τους οποίους

συγκαταλέγονται οι ανθρωπολόγοι Dan Sperber, Donald Symons και John Tooby, οι γλωσσολόγοι Steven Pinker και Ray Jackendoff, ο νευροεπιστήμονας Michael Gazzaniga και οι ψυχολόγοι Leda Cosmides, Henry Plotkin, Randy Gallistel, Frank Keil και Paul Rozin, πολλοί από τους οποίους αποτελούν μέλη της «Εταιρείας της Ανθρώπινης Συμπεριφοράς και Εξέλιξης» που εκδίδει το περιοδικό «Ηθολογία και Κοινωνιοβιολογία».

Οι εξελικτικοί ψυχολόγοι, ωστόσο, δηλώνουν πως δεν είναι κοινωνικοί διαρρητοί ανθρώποι, επειδή οι παραποτήσεις τους δεν τους οδηγούν σε διαφορές ανάμεσα στα άτομα αλλά σε μια ενότητα, η οποία χαρακτηρίζει την αισθητική τους αντίληψη, τα κριτήρια των επιλογών τους, τις νοητικές τους ικανότητες (λόγου χάρη στη γλώσσα ή την επίλυση προβλημάτων) κ.ά. Κι αυτό γιατί, όπως εξηγούν, δεν είναι ίδια η συμπεριφορά που εξελίσσεται, αλλά κοινοί γνωσιακοί μηχανισμοί, οι οποίοι παρεμβάλλονται ανάμεσα στα γονίδια και τη συμπεριφορά. Ολοι οι ανθρώποι διαθέτουν έναν εγκέφαλο έμφυτα προγραμματισμένο από την εξελικτική του πορεία, ο οποίος τους υπαγορεύει κοινή αντιμετώπιση των σύγχρονων προβλημάτων και παρόμοια κριτήρια για τις επιλογές τους. Πόσο «σύγχρονα» όμως είναι αυτά τα προβλήματα; Η Leda Cosmides, εξελικτική ψυχολόγος του Πανεπιστημίου της Καλιφόρνιας στη Santa Barbara, σημειώνει με ιδιαίτερη έμφαση:

«Το είδος μας έχει περάσει πάνω από το 99% της εξελικτικής του ιστορίας ως κυνηγός - τροφοσυλλέκτης της Πλειστοκαίνου περιόδου. Το γένος Homo εμφανίστηκε πριν από δύο εκατομμύρια χρόνια περίπου, ενώ η γεωργία έχει μια ζωή μικρότερη από 10.000 χρόνια. Δέκα χιλιάδες χρόνια είναι πολύ μικρό χρονικό διάστημα για την εμφάνιση εξελικτικών αλλαγών, δεδομένου των μεγάλων χρόνων αναπαραγωγής των ανθρώπουν. Ετσι οι γνωστικοί μας μηχανισμοί είναι προσαρμοσμένοι στον κυνηγητικό - συλλεκτικό τρόπο ζωής και όχι στον βιομηχανοποιημένο κόσμο των 20ού αιώνα».

Ο τρόπος δηλαδή που σκεφτόμαστε, που αντιμετωπίζουμε τα προβλήματά μας και που συμπεριφερόμαστε εξαρτάται από έμφυτους γνωσιακούς μηχανισμούς, οι οποίοι αποτελούν προσαρμογές που επέβαλε η φυσική επιλογή στους κυνηγόύς - τροφοσυλλέκτες προγόνους μας κατά την παλαιολιθική εποχή. Πρόκειται για εξειδικευμένους εγκεφαλικούς μηχανισμούς που έχουν «σχεδιαστεί» από την εξέλιξη να αναγνωρίζουν πρόσωπα, να αντιλαμβάνονται συναυτισμούς στα παιδιά μας, να φοβούνται τα φίδια, να έλκονται από ορισμένα άτομα του αντίθετου φύλου, να αποκωδικοποιούν τις διαθέσεις των άλλων, να αποκωδικοποιούν τις σημασίες, να καταλαβαίνουν τη γραμματική, να αντιλαμβάνονται το κατάλληλο σχήμα ενός εργαλείου για κάποια συγκεκριμένη χρήση, να υπολογίζουν τις κοινωνικές υποχρεώσεις κ.λπ. Καθένας από αυτούς τους μηχανισμούς είναι εφοδιασμένος με την κατάλληλη γνώση που του χρειάζεται για να επιτελέσει τη συγκεκριμένη λειτουργία, με τον ίδιο τρόπο που ο νεφρός μας ξέρει τον τρόπο να καθαρίζει το αίμα μας. Το μιαλό μας είναι προϊόν της βιολογικής μας ιστορίας, όπως το μάτι μας ή ο αντίχειράς μας.

*Ο Ενάγγελος Καφετέζόπουλος είναι επισκέπτης καθηγητής του Τμήματος Ψυχολογίας του Πανεπιστημίου



αφιέρωμα •

Από τα γονίδια στον πολιτισμό, μέσα από τους νεοδαρβινιστές, τους ηθολόγους και τους κοινωνιοβιολόγους



ΠΟΛΥΣ ΚΟΣΜΟΣ ιδεάζεται τη δαρβινική επιλογή ως αγώνισμα ζωής και θανάτου, το οποίον καταλήγει στο νικητή (τον επιλεγόμενο) και τον ηττημένο (που χάνει τη ζωή του). Ετσι, ο νικητής αλληροδοτεί στην επόμενη γενιά περισσότερους απογόνους (περισσότερα από τα γονίδιά του) από τον ηττηθέντα. Όλη αυτή η μεταφορά θυμίζει του Tennyson «τη φύση κόκκινη (αιματηρή) στο ράμφος και στα γαμψά νύχια της». Οι νεοδαρβινιστές γνωρίζουν ότι υπάρχει και άλλος μηχανισμός διαφορικού πολλαπλασιασμού γονιδίων στην επόμενη γενιά. Τους βιολογικούς θανάτους μπορεί να αντικαταστήσουν οι γενετικοί θάνατοι. Ενα βιολογικό άτομο, ακόμα και αν γίνει Μαθουσάλας, θα λογίζεται ως γενετικά νεκρό, αν δεν αφήσει παιδιά (δηλαδή, γονίδιά του) στην επόμενη γενεά. Και στις δύο περιπτώσεις ο στόχος της επιλογής είναι το βιολογικό άτομο, η επιβίωσή του (που επηρεάζει την αναπαραγωγή προσφορά) και κυρίως η γονιμότητά του. Γιατί όμως να υπάρχουν άτομα που παρουσιάζουν αλτρουιστική συμπεριφορά, δηλαδή συμπεριφορά που καταλήγει εις βάρος τους (της επιβίωσης και γονιμότητάς τους) προς χάριν άλλων απόμων, τα οποία η συμπεριφορά αντί ευνοεί; Ήταν μέχρι τη δεκαετία του '60 ένα αγκάθι, που τραυμάτιζε βαθιά τη νεοδαρβινική θεωρία.

Η λύση, βέβαια, δόθηκε ωριά από τον **W. Hamilton** το 1964, την είχε όμως διαβλέψει ο **J.B.S. Haldane**, διάσημος

Αγγλός γενετιστής και εξελικτικός, όπως φανερώνεται σ' ένα απόκρυφο ανέκδοτο, που του αποδίδεται. Οταν, λέγεται, ρωτήθηκε ο Haldane (που ήταν μαρξιστής και άθεος) αν θα έδινε τη ζωή του για τη βασιλισσά της Αγγλίας, απάντησε ότι για τη βασιλισσά σύχι, αλλά θα την έδινε για δύο ομοθαλή αδέλφια του, οχότι απλά πρώτα ξαδέλφια του ή τέσσερα διπλά (από μητέρα και από πατέρα) πρώτα εξαδέλφια του. Ο Haldane υπονοούσε ότι τα μισά μας γονίδια είναι κοινά με τα αδέλφια μας, το ένα όγδοο με τα ξαδέλφια μας, το ένα τέταρτο με τα διπλά πρώτα ξαδέλφια μας. Άρα δύο αδέλφια γενετικά μάς εκπροσωπούν, το ίδιο τέσσερα διπλά πρώτα ξαδέλφια μας κ.ο.κ. Αν το υποκείμενο που εμφανίζει αλτρουιστική συμπεριφορά εις βάρος του, ευνοεί την επιβίωση και αναπαραγωγή ομοίων του, τότε επιτυγχάνεται ευμέσως ο στόχος της αναπαραγωγής των γονιδίων του, της επιλογής, αρκεί ο ισολογισμός απώλειας κερδών να είναι μηδενικός ή να δείχνει κερδη. Πρόκειται για μια λογιστική αντίληψη, στην οποία αντί χρηματικών ποσών μετρούνται γονίδια. Οι αρνητικές εισροές, το χάσμα, προέρχονται από τον κίνδυνο που διατρέχει το άτομο συμπεριφέρομενο αλτρουιστικά (και την ως εκ τούτου εκτίμηση της απώλειας γονιδίων του στην επόμενη γενιά), ενώ οι θετικές, τα κέρδη σε όμοια με τα δικά του γονίδια, προέρχονται από άτομα συγγενή ή όμοιά του, λόγω της ωφέλειας που έχουν από τη συμπεριφορά αυτή. Βέβαια, θεωρητικά θα μπορούσε να εξηγηθεί η υπάρξη αλτρουιστικής συμπεριφοράς με έναν άλλο μηχανισμό, τη μεταξύ ομάδων επιλογή. Ομάδες απόμων, που συνιστούν μικρούς τοπικούς πληθυσμούς, επιβιώνουν όταν περιέχουν αλτρουιστικά άτομα, ενώ αντιθέτως εκείνες που στερούνται τέτοιων ατόμων κινδυνεύουν περισσότερο να εξαλειφθούν. Βέβαια, η μεταξύ ομάδων επιλογή και δαπανηστέρη σε κόστος απόμων είναι και υπάρχουν λόγοι να πιστεύουμε ότι μη αλτρουιστικά άτομα διά της εντός της ομάδας επιλογής θα αφάνιζαν

Το εγωιστικό γονίδιο

γοήγορα την αληρονομικά καθορισμένη αλτρουιστική συμπεριφορά. Το 1966 ο **George Williams** είχε παρουσιάσει πειστικά επιχειρήματα εναντίον της υπαρξης επιλογής μεταξύ ομάδων.

Αν ο Hamilton έχει δίκιο, φανερώνεται ότι η επιλογή δεν έχει αποκλειστικά στόχο τα βιολογικά άτομα, τα χαρακτηριστικά τους, το φαινότυπό τους, αλλά πρέπει να αντιμετωπίστεί ως μια επιλογή στο επίπεδο των γονιδίων. Τούτο δημιουργεί μια νέα οπτική. Ο **Richard Dawkins**, ηθολόγος και μέγις εκλαϊκευτής του δαρβινισμού, στο βιβλίο του για το Εγωιστικό Γονίδιο πρότεινε την αντικατάσταση της πρότερης αντιλήψεως, της επιλογής μεταξύ φαινούτων, με την κατεύθειαν επιλογή μεταξύ γονιδίων. Ο φαινότυπος αποτελεί το όχημα με το οποίο μεταφέρονται και πολλαπλασιάζονται οι αναπαραγωγές (τα γονίδια). Αυτό το νοητικό σχήμα είναι αρκετά γενικό, διότι μπορεί να συμπεριλάβει και τις κλασικές περιπτώσεις φυσικής επιλογής (βιομηχανικός μελανισμός λεπτόπτερων, παραλλαγή, αιμητισμοί κ.λπ.), αλλά και τα αλτρουιστικά φαινόμενα. Και τα φαινόμενα αυτά είναι ακόμη περισσότερο ενδιαφέροντα, γιατί θεωρούνται ότι αποτελούν τις βάσεις πάνω στις οποίες δομούνται οι κοινωνικοί θεσμοί και το υπεροικοδόμημα της κοινωνίας.

Πολλές αντιρρήσεις διατυπώθηκαν εναντίον της απόφεως ότι ο στόχος της επιλογής αναφέρεται ευθέως στα γονίδια. Έχουν προβληθεί για δύο λόγους, ιδεολογικούς πρώτα (γιατί αυτή η αντιλήψη συνδέεται με την Κοινωνιοβιολογία, το μαύρο πρόβατο μαρξιστών και «προσδετικών»), μετά διότι η επιλογή γονιδίων σβήνει αυτό που από τον καιρό του Buffon ονομάζουμε φυσική ιστορία, δηλαδή την αφήγηση των συμβανόντων στη φύση στο επίπεδο της παρατηρησης του

φυσιοδίφη, δηλαδή στο επίπεδο των βιολογικών ατόμων.

Παρά τις αντιρρήσεις αυτές, υπάρχουν σήμερα αρκετές περιπτώσεις, οι οποίες μόνο διά της κατεύθειαν επιλογής γονιδίων μπορούν να κατανοηθούν ικανοποιητικά. Πρόκειται πρώτα για περιπτώσεις γαμετικής επιλογής. Δύο εναλλακτικοί τύποι του ίδιου γονότυπου, δύο αλληλόμορφοι, μπορεί να ανταγωνίζονται ο ένας του άλλον στο επίπεδο του σπεριμαζωαρίου ή του ωαρίου. Ετσι, ένα άτομο, που στο γονότυπο του (τη σύσταση των γονιδίων του) είναι ετεροζυγωτό (Αα, τουτέστιν περιέχει και τον αλληλόμορφο Α και τον αλληλόμορφο α), θα έπρεπε, αν ακολουθούνται οι κανόνες του Μέντελ, να παράγει ίσον αριθμό σπεριμαζωαρίων (ή ωαρίων), που να περιέχουν τον Α με εκείνους που περιέχουν τον α (οι γαμέτες, σπεριματοζωάρια και ωάρια, έχουν ένα μόνο αντίγραφο των γονιδίων του γονέα για κάθε γονίδιο). Εδώ όμως το ένα γονίδιο με βιοχημικό μηχανισμόν εξουδετερώνει το άλλο, το ακινητοποιεί, το δηλητηριώνει. Πρόκειται για το φαινόμενο της διαστροφής της διάσχισης (segregation distortion) ή της μειωτικής καθοδήγησης (meiotic drive) που παρατηρήθηκε και σε μήγες δροσόφιλας (γονίδιο SD στην D. melanogaster, SR χρωματοσώματα σε είδη της ομάδας obscurata του ίδιου γένους, το σύμπλοκο γονίδιο το στο ποντίκι κ.λ.). Υπάρχει επιπλέον και η προβλεψης από τον ίδιο του Dawkins περιπτώσεως της «ρράσινης γενειάδας». Ο Dawkins υπέθετε ότι θα μπορούσε ένα γονίδιο να καθορίζει ένα εξειδικευμένο σήμα (χαρακτηριστικό) στο φαινότυπο (που να αναγνωρίζεται σε αυτό το σάδιο), το ονόμασε flag, δηλαδή σημαία (μια «πράσινη» γενειάδα), σήμα που θα επιτρέπει την αναγνώριση της παρουσίας του από άτομα που φέρουν το ίδιο αυτό

γονίδιο! Θα έχουμε μια επιλογή γονιδίων (αλληλομόρφων), οι μηχανισμός της οποίας θα πραγματοποιείται στο φαινοτυπικό επίπεδο (δηλαδή του βιολογικού ατόμου).

Τελευταία, ένα τέτοιο γονίδιο βρέθηκε σε ένα είδος μυρμηγκιού. Οι βασιλισσές της αποικίας που φέρουν το γονότυπο BB αφήνονται ανενόχλητες από τις εργάτριες, που έχουν τον ίδιο γονότυπο, ενώ αυτές οι εργάτριες φονεύουν δύσες βασίλισσες δεν φέρουν το β (δηλαδή τις βασίλισσες BB). Η αναγνώριση (αν οι βασίλισσες είναι BB ή BB) γίνεται διά της οσμής, αυτό αποτελεί τη σημαία ή το πράσινο γένι.

Το θεωρητικό σχήμα του Dawkins φαίνεται, λοιπόν, να είναι ικανοποιητικό. Βέβαια πολλές αντιρρήσεις μένουν ακόμη ασχολίαστες ως προς το οντολογικό status των βασικών μονάδων που επιτρέπονται ερμηνείες εξελικτικών φαινομένων. Σε μια δεύτερη απόπειρά του ο Dawkins θέλησε να επεκτείνει την επιλογή γονιδίων και στο επίπεδο του πολιτισμού και της κοινωνίας. Μιλά για οντότητες πολιτισμές, τα μιμίδια, που αντιστοιχούν στα βιολογικά γονίδια: Πρόκειται για θεωρίες, για πρακτικές κ.λ.π., εκ των οποίων οι πιο επιτυχείς επιβιώνουν, ενώ άλλες πεθαίνουν και σφήνουν. Εδώ ο Dawkins συναντά τον K. Popper και τους εξελικτικούς επιστημολόγους, που μιλούν για «επιλογή» μεταξύ επιστημονικών θεωριών. Η πρόταση όμως για την ύπαρξη τέτοιων οντοτήτων είναι προβληματική. Ενώ το τι είναι και πώς ένα γονίδιο καθορίζεται είναι πολύ περισσότερο σαφές καθώς και βέβαιο ότι γενικά συμπεριφέρεται ως μονάδα, το ίδιο δεν συμβαίνει με τα μιμίδια, στα οποία φαινόμενα συγχωνεύονται μιμιδίων και επηρεασμού μιμιδίων από άλλα μιμίδια αποτελούν συνήθη φαινόμενα. Σε αυτό το σημείο σπάζει η αναλογία του γενετικού με το πολιτισμικό.

Ο Κώστας Β. Κριμπάς είναι καθηγητής Ιστορίας και Φιλοσοφίας της Βιολογίας στο Πανεπιστήμιο Αθηνών