

Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος

Στις 26 Ιουνίου του 2000, ο τότε πρόεδρος των ΗΠΑ Bill Clinton δήλωνε με ενθουσιασμό: «Μάθαμε να διαβάζουμε τη γλώσσα που χρησιμοποίησε ο Θεός για να φτιάξει τη ζωή». Στις 12 Φεβρουαρίου 2001, οι δύο «χαρτογράφοι», το πρόγραμμα για τη χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος (Human Genome Project, HGP) και η εταιρεία Celera Genomics (<http://www.celera.com>), ανακοινώνουν επίσημα στην επιστημονική κοινότητα τις εκδοχές τους για το ανθρώπινο γονιδίωμα, στα περιοδικά *Nature* και *Science*, αντίστοιχα. Ταυτόχρονα, εγκαταλείπεται κάθε προσπάθεια συνεργασίας, καθώς δημοσιοποιούνται επίσημα οι κατηγορίες που απευθύνει το HGP στη Celera Genomics για ανακρίβεια επιστημονικών δεδομένων και περιορισμούς στη χρήση των αποτελεσμάτων των ερευνών από τρίτους. «Το βιβλίο της ζωής» είναι αναμφίβολα το μεγαλύτερο επιστημονικό επίτευγμα στις αρχές του 21ου αιώνα, αλλά επίσης αποτελεί ιστορικό σταθμό στις σχέσεις μεταξύ έρευνας, πολιτικής και οικονομίας.

Η ιστορία

Το HGP αποτελεί ένα κοσμόρτσιουμ διεθνούς επιστημονικής συνεργασίας, που ξεκίνησε το 1990 και χρηματοδοτείται, κυρίως, από κυβερνητικά ιδρύματα των ΗΠΑ και το φιλανθρωπικό οργανισμό Wellcome Trust της Μ. Βρετανίας. Συμμετέχουν αμερικανικά, ευρωπαϊκά και ιαπωνικά ερευνητικά κέντρα, συνενώνοντας 18 διαφορετικές χώρες και 250 εργαστήρια από όλο τον κόσμο. Στο πρόγραμμα, αρχικά, συμμετείχε και ο Craig Venter, τότε ερευνητής στο NIH και σήμερα πρόεδρος της Celera Genomics. Το 1992, ο C. Venter αποχωρεί, δημιουργεί αρχικά τη Human Genome Sciences και το 1998, σε συνεργασία με την Perkin-Elmer (μεγάλη επιχείρηση βιοτεχνολογίας), τη Celera Genomics. Ο πρόεδρος της Celera φαίνεται να διαθέτει «ανταγωνιστικά γονίδια» με μεγάλη εκφραστικότητα. Έτσι, για πρώτη φορά στην ιστορία της ανθρωπότητας, μια ι-

διωτική εταιρεία προσπαθεί να αποκτήσει τον έλεγχο μιας επερχόμενης επιστημονικής επανάστασης.

Η διαμάχη

Η επιστημονικο-οικονομική διαμάχη εντάθηκε το 1998, όταν η κυβέρνηση των ΗΠΑ ουσιαστικά πείστηκε, ώστε να περιορίσει (αν όχι να σταματήσει) την οικονομική της συνδρομή προς το HGP. Τελικά, το ανθρώπινο γονιδίωμα δεν αποτέλεσε αποκλειστικό «προϊόν» ιδιωτικών εταιρειών και, όπως δήλωσε ο Michael Dexter, διευθυντής του Wellcome Trust, «η δημόσια βάση δεδομένων είναι προσιτή σε όλους και τους τε-



λευταίους μήνες την έχουν χρησιμοποιήσει εκατοντάδες ειδικοί επιστήμονες από όλο τον κόσμο». Παρομοίωσε την τακτική χρέωσης αμοιβής για την πρόσβαση στο χάρτη (όπως συμβαίνει με τα στοιχεία της Celera) με τη χρέωση για πρόσβαση στον Περιοδικό Πίνακα των στοιχείων και τόνισε ότι «η Celera δεν θα είχε ποτέ καταφέρει να ολοκληρώσει την έρευνά της, αν δεν είχε ελεύθερη πρόσβαση στα δεδομένα της επικυρωμένης από το δημόσιο έρευνας». «Άλλοι θέλουν να χρεώσουν στην υπόλοιπη ανθρωπότητα μια περιουσία, για να διαβάσουμε το δικό μας γενετικό κώδικα», δήλωσε ο sir John Sulston, επικεφαλής της βρετανικής ομάδας. «Όμως, είμαστε εδώ για να τους πούμε ότι το ανθρώπινο γονιδίωμα δεν είναι προς πώληση». Από την πλευρά του, ο C. Venter τόνισε πως δεν χρησιμοποίησε δωρεές ή χρήματα των φορολογούμενων πολιτών για την έρευνά του και συνεπώς έχει κάθε δικαίωμα να προστατεύσει το αποτέλεσμα της εργασίας του.

Ορισμένα στοιχεία από τον «πόλεμο των γονιδίων» είναι ιδιαίτερα ενδεικτικά για το τι έχει προηγηθεί και τι είναι πιθανό να ακολουθήσει:

- Η αμερικανική εταιρεία GuraGen έχει ήδη στην κατοχή της πατέντες για περισσότερα από 120.000 SNPs (πολυμορφισμούς νουκλεοτιδίων)
- Η εταιρεία Incyte έχει κάνει ανάλογες αιτήσεις, που αφορούν περισσότερα από 5.000 μεμονωμένα ανθρωπινα γονίδια
- Η Celera έχει ζητήσει «δικαιώματα» για 300 γονίδια και η συνεργαζόμενη Perkin Elmer για άλλα 6.500 γονίδια.

Ο Dr William Haseltine, πρώην ερευνητής του πανεπιστημίου Harvard, παλαιός «συνέταιρος» του Venter και πρόεδρος της εταιρείας Human Genome Sciences, εξηγεί με απλά λόγια: «Κάθε εταιρεία ή ειδικός που θα θέλει να χρησιμοποιήσει γονίδια, πρωτεΐνες ή αντισώματα για την παρασκευή φαρμάκων, θα πρέπει να ξεπεράσει το εμπόδιο που θέτουν οι δικές μας πατέντες». Όσον αφορά τη Celera, που εισήλθε στη Wall Street το 1998, αξίζει να σημειωθεί ότι, την επομένη της ανακοίνωσης, η μετοχή της παρουσίασε άνοδο 15% και έκλεισε συμβάσεις με 25 δημόσιους οργανισμούς και ε-

Γενικές πληροφορίες

- National Human Genome Research Institute (<http://www.nhgri.nih.gov/>)
- Human Genome Central (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/central> ή www.ensembl.org/genome/central)
- Ethical Legal and Social Issues (<http://www.ornl.gov/hgmis/elsi/elsi.html>)
- The Wellcome Trust (<http://www.wellcome.ac.uk/>)
- Newsletter (<http://www.ornl.gov/hgmis/publicat/hgn/hgn.html>)
- World Medical Association Declaration on the Human Genome Project (http://www.wma.net/e/policy/17-s-1_e.html)
- The Human Genome Organisation (<http://www.gene.ucl.ac.uk/hugo/>)
- Human Genome Diversity Project (<http://www.stanford.edu/group/morrinst/hgdp.html>)
- Nature Genome Gateway (<http://www.nature.com/genomics/human/>)
- UK Human Genome Mapping Project Resource Centre (<http://www.hgmp.mrc.ac.uk/>)
- International Communication Forum in HUMAN MOLECULAR GENETICS (<http://hum-molgen.de/>)
- Centre for Law and Genetics (<http://lawgenecentre.org/>)

Βάσεις δεδομένων (Nucleotide sequence)

- National Center for Biotechnology Information (NCBI) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>)
- European Molecular Biology Laboratory (EMBL) (<http://www.ebi.ac.uk/>)
- DNA Data Bank of Japan (DDBJ) (<http://www.ddbj.nig.ac.jp/>)
- Stanford Human Genome Center (<http://www-shgc.stanford.edu/>)
- GeneClinics (<http://www.geneclinics.org/>)
- Human Gene Mutation Database (<http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html>)

ταιρείες, όπως η φαρμακοβιομηχανία Pfizer και το Πανεπιστήμιο του Harvard. Τα κέρδη που ανακοίνωσε για το προηγούμενο οικονομικό έτος ανέρχονται στα \$100 εκατομμύρια.

Τα αποτελέσματα

Ο αριθμός των γονιδίων, αντί για 115.000 που είχε αρχικά εκτιμηθεί, υπολογίζεται πλέον μεταξύ 30.000 και 40.000. Αντιπροσωπεύει μόνο το 1–1,5% του συνόλου του γενετικού υλικού, ενώ το υπόλοιπο 98,5% χαρακτηρίζεται ως άχρηστο(!) γενετικό υλικό (junk DNA). Επίσης, διαπιστώθηκε ότι όλοι οι άνθρωποι έχουν κοινή γενετική ταυτότητα κατά 99,8%. Η χαρτογράφηση του γονιδιώματος από το HGP έγινε με βάση το DNA που πρόσφεραν 12 εθελοντές, ενώ για τη Celera με βάση το DNA πέντε ενήλικων εθελοντών. «Χρησιμοποιήσαμε DNA από έναν Ασια-αμερικανό, έναν Αφρο-αμερικανό, έναν Ισπανο-αμερικανό και δύο άλλους και δεν μπορούμε να βγάλουμε άκρη ποιανού είναι το κάθε δείγμα», δήλωσε ο Venter.

Ο Francis Collins, διευθυντής του Human Genome Project, την ημέρα της ανακοίνωσης των αποτελεσμάτων δήλωσε ότι «θα δείτε σύντομα να πολλαπλασιάζονται, με απίστευτους ρυθμούς, οι ανακαλύψεις για τα γενετικά αίτια μιας σειράς νοσημάτων, από το σακχαρώδη διαβήτη, τις καρδιοπάθειες και την υπέρταση ως τη σχιζοφρένεια, τη σκλήρυνση κατά πλάκας και άλλα». Λιγότε-

ρο αισιόδοξος ή μάλλον περισσότερο επιφυλακτικός ήταν ο Venter, που τονίζει ότι ο χάρτης χρειάζεται πρώτα απ' όλα να διαβαστεί. Εκτιμά ότι κάθε γονίδιο μπορεί να κωδικοποιεί τη δημιουργία περίπου 10 πρωτεϊνών, ανεβάζοντας το συνολικό αριθμό των πρωτεϊνών στις 250.000 και προσθέτει: «Η ιδέα ότι ένα γονίδιο ισοδυναμεί με ένα νόσημα ή παράγει μια καθοριστικής σημασίας πρωτεΐνη αποτελεί παρελθόν».

Σε κάθε περίπτωση, πάντως, είναι μάλλον βιαστικό να πανηγυρίζει κανείς για την ολοκλήρωση της χαρτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος. Για αρκετούς ειδικούς, η καταγραφή της αλληλουχίας του DNA μπορεί να είναι σε μεγάλο βαθμό ακριβής. Οι μέθοδοι, όμως, που εφαρμόστηκαν στη συνέχεια για τον εντοπισμό των γονιδίων είναι πολύ πιθανό να έχουν παραλείψει πολλά (αν όχι χιλιάδες) από αυτά. Ο Michael Olivier και ο David Cox από το Πανεπιστήμιο Stanford και ο George Church από το Harvard, μελέτησαν τα στοιχεία και παρουσίασαν τα πρώτα συμπεράσματά τους στο *Science*, τονίζοντας πως «είναι ακόμη πολύ νωρίς» και συστήνοντας σε κάθε ενδιαφερόμενο να είναι ιδιαίτερα προσεκτικός στη χρήση και των δύο «χαρτών». Επιπλέον, ομάδα του MIT, υπό τον Eric Lander, υπογραμμίζει ότι τα τυχόν λάθη στην αναγνωρισμένη αλληλουχία του DNA μπορεί να είναι ιδιαίτερα επικίνδυνα για κάποιον «ανυποψίαστο» ερευνητή.

.....