



## Παγκόσμια Ημέρα DNA. 58 χρόνια μετά τη γενετική Αποκάλυψη

Ο Κωνσταντίνος Δέλτας είναι Καθηγητής Γενετικής στο Τμήμα Βιολογικών Επιστημών του Πανεπιστημίου Κύπρου και Διευθυντής του Κέντρου Ερευνών Μοριακής Ιατρικής  
[Deltas@ucy.ac.cy](mailto:Deltas@ucy.ac.cy)  
[www.ucy.ac.cy/mmrc](http://www.ucy.ac.cy/mmrc)

Αρχικά το Αμερικανικό Κογκρέσο καθιέρωσε την 25<sup>η</sup> Απριλίου ως Εθνική Ημέρα DNA και στη συνέχεια η ίδια ημερομηνία αναγνωρίστηκε ως Παγκόσμια Ημέρα DNA. Η αφορμή ήταν το μεγάλο επίτευγμα της ανάγνωσης του ανθρώπινου γονιδιώματος το 2003 που συνέπεσε λίγο-πολύ με την 50<sup>η</sup> επέτειο της ανακάλυψης της δομής της διπλής έλικας του μορίου του DNA. Τι είναι το DNA;

Το DNA είναι ένα μακρομόριο που αποτελείται από τέσσερις μικρότερες υπομονάδες που είναι γνωστές ως Αδενίνη, Κυτοσίνη, Γουανίνη και Θυμίνη. Μοιάζουν μεταξύ τους όμως έχουν σημαντικές διαφορές και η αξία τους έγκειται στο ότι συνιστούν το γενετικό κώδικα όλων των ζωντανών οργανισμών στον πλανήτη Γη. Ανά τρία αυτά τα συστατικά, τα νουκλεοτίδια όπως είναι επίσης γνωστά στη χημική τους δομή, λόγω του εντοπισμού τους στον πυρήνα του κυττάρου (nucleus, nucleotides), αναγνωρίζονται ως κωδικόνια τα οποία αναγνωρίζει η κυτταρική συσκευή για να κατασκευάσει τις πρωτεΐνες, οι οποίες με τη σειρά τους αποτελούνται από 20 υπομονάδες, τα γνωστά μας αμινοξέα.

Τον Απρίλιο του 1953 δημοσιεύθηκε στο επιστημονικό περιοδικό Nature ένα σύντομο άρθρο στο οποίο ο Αμερικανός James Watson, Βιοχημικός και ο Άγγλος Francis Crick, Φυσικός, περιέγραψαν για πρώτη φορά την ορθή δομή του μορίου του DNA. Ήταν η πρώτη φορά που οι δύο νεαροί επιστήμονες χρησιμοποίησαν τις τότε γνώσεις που αφορούσαν στη σύσταση και τις φυσικές ιδιότητες του μορίου του DNA και με τη βοήθεια μεγάλου βαθμού έμπνευσης και βαθιάς σκέψης, περιέγραψαν το DNA ως μια διπλή έλικα δύο αντιπαράλληλων αλυσίδων μακρομορίων, τα οποία είχαν μεταξύ τους απόλυτη συμπληρωματικότητα, δηλαδή η γνώση της αλληλουχίας των νουκλεοτιδίων της μιας αλυσίδας επέτρεπε την ακριβή πρόβλεψη της άλλης, λόγω του τρόπου που ζευγαρώνουν και περιελίσσονται η μια γύρω από την άλλη. Στην προσπάθειά τους να επινοήσουν την ορθή δομή του DNA πρόλαβαν ή νίκησαν τον διάσημο, ήδη από τότε νομπελίστα χημικό Linus Pauling, ο οποίος προσπάθησε να λύσει το μυστήριο αυτό. Ήταν ένα μυστήριο του οποίου η λύση βοήθησε στην κατανόηση των ιδιοτήτων των γενετικών χαρακτηριστικών που κληρονομούνται από γενιά σε γενιά με ακριβοδίκαιο τρόπο.

Έκτοτε πέρασαν 58 χρόνια και η πρόοδος που επιτεύχθηκε στον κόσμο της μοριακής βιολογίας και γενετικής είναι απλά εκπληκτική. Οι εφαρμογές των γνώσεων για τις κληρονομικές ασθένειες έχουν αλλάξει τη σύγχρονη ιατρική προσέγγιση εφόσον, πολύ συνοπτικά, έχουν επιτύχει σε μικρό ή μεγαλύτερο βαθμό αναλόγως των ασθενειών τα ακόλουθα:

1. Έγκαιρη και ορθή διάγνωση εκατοντάδων ασθενειών γενετικής φύσης, ανεξαρτήτως της ηλικίας του ασθενούς, ακόμη και όταν η κλινική ιατρική αδυνατεί για διάφορους λόγους, ενισχύοντας την συνεργασία κλινικής και μοριακής ιατρικής προσέγγισης.

2. Δυνατότητα για προγεννητική διάγνωση ή για προεμφυτευτική γενετική διάγνωση όταν στην οικογένεια υπάρχει μια σοβαρή κληρονομική νόσος από την οποία κινδυνεύει να επηρεαστεί το κυοφορούμενο έμβρυο. Χιλιάδες τέτοιες διαγνώσεις έχουν επιτρέψει σε χιλιάδες ζευγάρια να κάνουν μια ευτυχισμένη οικογένεια.

3. Προσυμπτωματική διάγνωση σε περιπτώσεις εκατοντάδων ασθενειών που εκδηλώνονται σε πιο προχωρημένη ηλικία, όπως π.χ. μετά τα 40 ή 50 ή και 60 χρόνια της ζωής. Μια έγκαιρη διάγνωση μπορεί να βοηθήσει τα μέγιστα είτε για την αποφυγή της νόσου είτε για τον ορθό προγραμματισμό ή για την έγκαιρη λήψη μέτρων προς βελτίωση της ποιότητας ζωής, επιπρόσθετα των οικονομικών παραμέτρων προς όφελος των δημόσιων ταμείων.

4. Σε περιπτώσεις ασθενειών που μπορούν να αντιμετωπιστούν ριζικά με μεταμόσχευση οργάνου, όπως νεφρού, σε πάρα πολλές περιπτώσεις η μοριακή γενετική προσέγγιση με ανάλυση του DNA βοηθά ώστε να αποφευχθεί η χρήση οργάνου από συγγενικό άτομο που ενδεχομένως έχει κληρονομήσει την ίδια νόσο.

Είναι σημαντικό να τονισθεί ότι η κατανόηση της μοριακής γενετικής πολλών ασθενειών συμπεριλαμβανομένων πολλών καρκίνων, έχει βοηθήσει και έχει δώσει ώθηση στο σχεδιασμό νέων πιο υποσχόμενων φαρμάκων, ανάμεσά τους και πολλά εμβόλια. Η ανακάλυψη των λεπτομερών χαρακτηριστικών του DNA επέτρεψε τη διεξαγωγή μελετών που συγκρίνουν διαφορετικούς ανθρώπινους πληθυσμούς και εξάγονται συμπεράσματα αναφορικά με τις σχέσεις μεταξύ φυλών και εθνικοτήτων, έχουν διαπιστωθεί οι κύριες οδοί μεγάλων μεταναστευτικών κυμάτων των ανθρώπων ανά τους αιώνες. Επίσης, η σύγκριση των χαρακτηριστικών του DNA επιτρέπει να διαπιστωθούν οι πιθανές πραγματικές ή φανταστικές συγγένειες μεταξύ μεταναστών που αναζητούν την επανασύσταση των οικογενειών τους ενώ τεράστιας σημασίας είναι η δυνατότητα ταυτοποίησης σκελετικών ευρημάτων και αγνοουμένων με τους ζώντες συγγενείς τους. Τα κληρονομικά χαρακτηριστικά που είναι αποτυπωμένα στο DNA μας αντέχουν και μεταβιβάζονται από γενιά σε γενιά για αμέτρητες γενιές.

Σε τι μπορεί κανείς να προσδοκεί στα επόμενα χρόνια; Είναι αναπόφευκτο και λογικό να ελπίζουμε και να προσβλέπουμε στο ότι οι γενετικές γνώσεις και τα μοριακά εργαλεία που αναπτύσσονται θα βελτιώσουν αφάνταστα την ποιότητα και την ταχύτητα των ήδη παρεχομένων υπηρεσιών ενώ η δυνατότητα για γενετική παρέμβαση και θεραπεία σοβαρών γενετικών νόσων θα συνεχίσει να αποτελεί το «Άγιο Δισκοπότηρο» της γενετικής επιστήμης. Πάντοτε με γνώμονα το μακροχρόνιο συμφέρον του ανθρώπινου είδους και ενός εκάστου ανθρώπου όντος, οι έρευνες θα συνεχίζονται στο πλαίσιο της βιοηθικής και δεοντολογίας που θέτουν και οριοθετούν οι αρμόδιες επιτροπές βιοηθικής. ***Ας έχουμε πάντα υπόψη μας ότι δεν υπάρχει ανήθικη επιστήμη. Υπάρχουν ανήθικοι επιστήμονες.***