

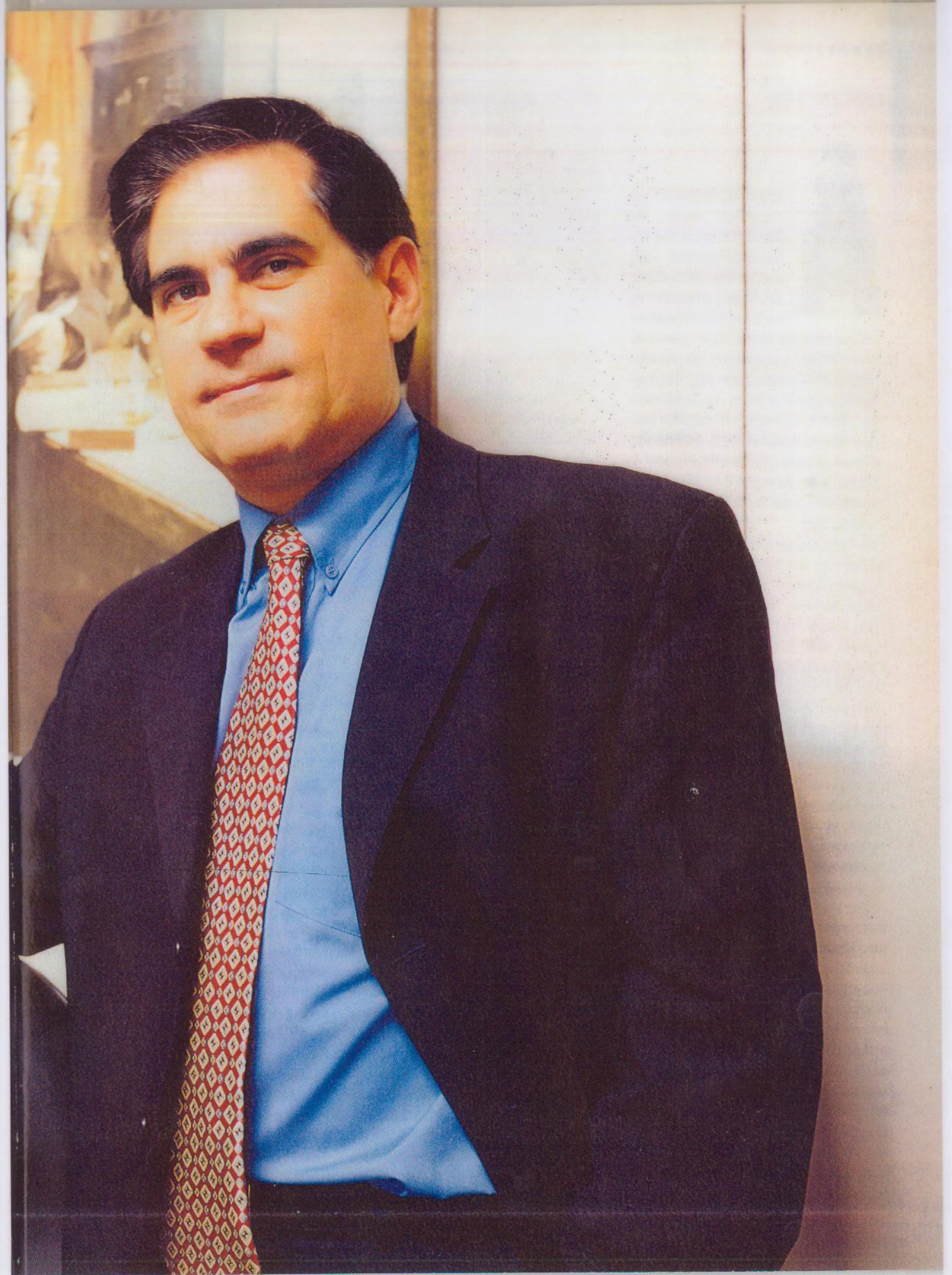
ΧΡΗΣΤΟΣ ΓΙΑΠΙΤΖΑΚΗΣ

«ΤΟ DNA ΚΑΘΕ ΑΤΟΜΟΥ ΚΑΘΟΡΙΖΕΙ ΤΟ ΜΕΛΛΟΝ ΤΟΥ»»

Συνέντευξη στη Βάσω Καλυβιώτη • Φωτογραφίες: Βαγγέλης Δελυστάθης

Η πλήρης αποκρυπτογράφηση του γενετικού υλικού του ανθρώπου αποτελεί ένα μεγαλειώδες «γνώθι σαυτόν». Η κατανόηση των βιολογικών μηχανισμών της ζωής μάς κάνει πιο δυνατούς έναντι των ασθενειών.

Institut Pasteur
PARIS



Aλμα προς τη γνώση και επομένως προς την ελευθερία μέσα από την αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου DNA. Ποιες ασθένειες μπορούν να εντοπιστούν στην εμβρυϊκή ζωή; Ο ψυχικός μας χάρτης φαίνεται μέσα από τον προγεννητικό έλεγχο; Μεταβιβάζεται κληρονομικά η βία; Πώς αντιδρούν οι γονείς οι οποίοι ενημερώνονται για πιθανές γενετικές βλάβες των μωρών που θα γεννήσουν; Οι απαντήσεις δίνονται από τον κ. Χρήστο Γαπιτζάκη.

Πόσο μας βοήθησε η αποκωδικοποίηση του DNA και σε ποιες παθήσεις;

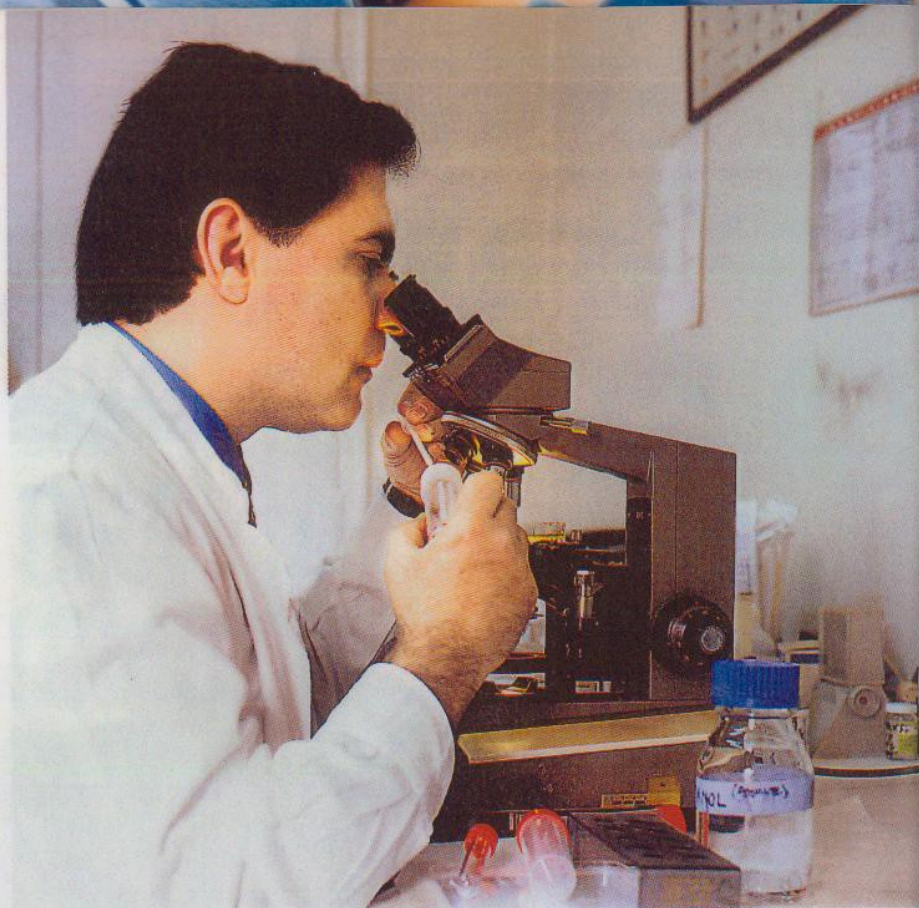
Το Πρόγραμμα του Ανθρώπινου Γονιδιώματος, που αφορά την πλήρη αποκρυπτογράφηση του γενετικού υλικού του ανθρώπου, αποτελεί ένα μεγαλειώδες «γνώθι σαυτόν». Δικαίως, κατά τη γνώμη μου, θεωρείται από πολλούς το μεγαλύτερο επίτευγμα της ανθρωπότητας έως τώρα. Σηματοδοτεί την αρχή μιας εποχής, που θα χαρακτηρίζεται από μεγαλύτερη κατανόηση των βιολογικών μηχανισμών της ζωής στην υγεία και στις ασθένειες. Βεβαίως, έχουμε πολύ δρόμο μπροστά μας για να έχουμε την πλήρη εικόνα του παζλ της ανθρώπινης ζωής, αλλά κάθε νέα γνώση για ένα γονίδιο ή μια κληρονομική ασθένεια πολύ συχνά μπορεί να χρησιμοποιηθεί άμεσα για την πρόληψη νέων περιπτώσεων με γενετικό έλεγχο. Σήμερα, μπορεί να γίνει ανάλυση DNA για δεκάδες κληρονομικών νοσημάτων. Σε πολλά από αυτά είναι σωτήρια η έγκαιρη διάγνωση, πριν ακόμη από την εκδήλωση συμπτωμάτων. Για παράδειγμα, ο προσυμπτωματικός έλεγχος του DNA ενός ατόμου που έχει προδιάθεση για έμφραγμα ή εγκεφαλικό επεισόδιο (θρομβοφιλία) μπορεί να σώσει τη ζωή του, γιατί το άτομο αυτό θα πάρει εξατομικευμένη προληπτική φαρμακευτική αγωγή, ώστε να μην κινδυνεύσει. Επιπλέον, ο προγεννητικός έλεγχος κληρονομικών νοσημάτων προλαμβάνει ήδη την εμφάνιση πολλών βαριών καταστάσεων, λυτρώνοντας πολλές οικογένειες και δίνει τη δυνατότητα γέννη-

σης υγιών παιδιών σε επόμενες κυήσεις. Ο ρυθμός με τον οποίο αυξάνονται οι γνώσεις μας για τα κληρονομικά νοσήματα είναι πλέον ιλιγγιώδης, γεγονός που ήταν πολύ δύσκολο να προβλεφθεί πριν από μερικές δεκαετίες. Αξίζει ίσως εδώ να αναφέρω μια προσωπική εμπειρία. Το Σεπτέμβριο του 1985, είχα πάει με διπλή υποτροφία στο Πανεπιστήμιο της Καλιφόρνιας στη Σάντα Κρουζ για μεταπτυχιακές σπουδές και έμαθα ότι είχε μόλις γεννηθεί η ιδέα του Προγράμματος Ανθρώπινου Γονιδιώματος από τον καθηγητή Μοριακής Βιολογίας Ρόμπερτ Σινσάιμερ, τον τότε πρότανη της Πανεπιστημιούπολης. Είχε μάλιστα γίνει προ δύο μηνών στην ίδια πόλη το πρώτο μικρό συνέδριο για τη συζήτηση του θέματος και θυμάμαι έντονα πως όλοι θεωρούσαν το εγχείρημα σχεδόν ακατόρθωτο να πραγματοποιηθεί, ενώ μερικοί δεν μπορούσαν καν να συλλάβουν την πιθανή χρησιμότητά του. Λιγότερο από είκοσι χρόνια μετά, η συνεργασία πολλών επιστημόνων από διάφορες χώρες, μεταξύ των οποίων η Ελλάδα και η Κύπρος, έκανε το τότε ανέφικτο όνειρο μια απτή πραγματικότητα. Το μέλλον πιθανώς κρύβει αντίστοιχες μεγάλες

επιστημονικές ανακαλύψεις, που θα λυτρώσουν πολλούς συνανθρώπους μας.

Τι μπορεί να αποκαλύψει ένας προγεννητικός έλεγχος για το παιδί που θα γεννηθεί;

Ο γενετικός έλεγχος που γίνεται προγεννητικά σε δείγμα του εμβρύου μπορεί να αποκαλύψει ένα φάσμα προβλημάτων υγείας, τα οποία κυμαίνονται από βαριές καταστάσεις με εκδήλωση στη νηπιακή ηλικία (όπως το σύνδρομο Ντάουν ή η μεσογειακή αναιμία), νοσήματα που εκδηλώνονται στην εφηβεία ή στην ενήλικη ζωή (όπως διάφορα νευρολογικά γενετικά νοσήματα) ή πιοτέρες καταστάσεις αυξημένης προδιάθεσης για νόσηση (όπως η θρομβοφιλία). Κατά κανόνα, οι γονείς αποφασίζουν τη διακοπή της κύησης στις περιπτώσεις των βαριών ανίστων καταστάσεων, που εκδηλώνονται νωρίς στη ζωή. Για τις ήπιες καταστάσεις προδιάθεσης συνήθως δεν πραγματοποιείται προγεννητικός έλεγχος. Οι ενδιάμεσες περιπτώσεις με έναρξη στη μέση ηλικία είναι και οι δυσκολότερες για τους γονείς. Θα σας δώσω ένα παράδειγμα μιας νευρολογικής γενετικής νόσου με την οποία ασχολούμαι ερευνητικά περίπου 15 χρόνια, τη



χορεία του Huntington. Η νόσος αυτή αφορά τον προγραμματισμένο θάνατο ορισμένων κυττάρων του εγκεφάλου, συνήθως μετά τα 44 χρόνια της ζωής ενός ατόμου. Μέχρι τότε, το άτομο που φέρει το παθολογικό γονίδιο είναι υγιές. Οι γονείς έχουν τη δυνατότητα να ζητήσουν προγεννητικό έλεγχο για την ανίπατη έως τώρα χορεία του Huntington, αλλά αντιμετωπίζουν μεγάλα ηθικά διλήμματα. Θα αποφασίσουν τη διακοπή μιας κύησης για ένα νόσημα που θα εκδηλωθεί μετά τέσσερις δεκαετίες, οπότε ίσως να υπάρχει θεραπεία ίασης ή θα επιτρέψουν εν γνώσει τους τη γέννηση ενός ατόμου που αργότερα θα υποφέρει; Για τους λόγους αυτούς απαιτείται η διεξοδική συζήτηση με ειδικό γενετιστή (γενετική συμβουλή) με ταυτόχρονη ψυχολογική υποστήριξη των γονέων. Επειδή ακριβώς αυτή η κατηγορία νοσημάτων συνδέεται με πολλά βιοηθικά και κοινωνικο-ψυχολογικά ζητήματα, μια ομάδα από ειδικούς από έξι κράτη της Ευρωπαϊκής Ένωσης (μεταξύ των οποίων κι εγώ ως

μιας τυχαίας ανακατάταξης πιθανών συνδυασμών γονιδίων και γι' αυτόν το λόγο ο κάθε άνθρωπος είναι μοναδικός (με εξαίρεση τους μονωικούς διδύμους). Τις τελευταίες δύο δεκαετίες, έχουν συσσωρευθεί ισχυρές ενδείξεις ότι το γενετικό υλικό κάθε ατόμου καθορίζει σε μεγάλο βαθμό τη σωματική κατασκευή, την προδιάθεση για νοσήματα, την προσωπικότητα και τη συμπεριφορά του, ενώ το περιβάλλον (η οικογένεια, η κοινωνία, οι διατροφικές συνήθειες κ.λπ.) απλώς επιφέρει τροποποιήσεις με την καταπίεση ή την ενίσχυση κάποιων εγγενών δυνατοτήτων. Οσον αφορά στη δεύτερη ερώτηση, η τεκνοποίηση θεωρείται αυτονόητο, φυσικό, θεμελιώδες και αναφαίρετο δικαίωμα κάθε ανθρώπου. Η απαγόρευση της τεκνοποίησης, π.χ. η άρνηση σε ζευγάρια που έχουν προβλήματα γονιμότητας να αποκτήσουν παιδί με εξωσωματική γονιμοποίηση, παραπέμπει σε εποχές ευγονικού ρατσισμού και προγραμμάτων στέρωσης στη ναζιστική Γερμα-

φρενικού τύπου ψύχωση. Για τα νοσήματα αυτά, όπως προανέφερα, υπάρχει δυνατότητα προσυμπτωματικού και προγεννητικού ελέγχου. Αντίθετα, για τις αμιγείς ψυχώσεις, όπως η σχιζοφρένεια και η μανιοκατάθλιψη, μέχρι στιγμής δεν υπάρχει κάποιο σίγουρο τεστ, αφού φαίνεται ότι στην αιτιοπαθογένειά τους συμμετέχει ένας μεγάλος αριθμός γενετικών παραγόντων και οι πολύπλοκοι βιολογικοί μηχανισμοί της ανθρώπινης ψυχής παραμένουν αδιευκρίνιστοι.

Μεταβιβάζεται γονιδιακά η βία και πώς μπορείτε να την εντοπίσετε;

Πιστεύεται πως η βία συμπεριφορά είναι πολυπαραγοντική. Σίγουρα υπάρχουν προδιαθεσικοί γενετικοί παράγοντες. Υπάρχουν γνωστά σύνδρομα, που οφείλονται σε χρωμοσωματικές ανωμαλίες, όπως το σύνδρομο του υπερέρρενος ΧΥΥ για το οποίο έχει αναφερθεί βία συμπεριφορά. Επιπλέον, μεταλλαγές ενός γονιδίου έχουν συνδεθεί με βίαιες εκδηλώσεις. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί το σύνδρομο Μηρούερ,

Το σύνολο των γονιδίων που μας κληροδοτούν οι γονείς μας είναι αποτέλεσμα μιας τυχαίας ανακατάταξης πιθανών συνδυασμών γονιδίων και γι' αυτόν το λόγο ο κάθε άνθρωπος είναι μοναδικός.

εκπρόσωπος της χώρας μας) συγκέντρωσε και ανέλυσε τα χαρακτηριστικά εκατοντάδων προγεννητικών ελέγχων ορισμένων κληρονομικών νευρολογικών νοσημάτων με όψιμη έναρξη. Η μελέτη κατέληξε στην έκδοση ενός βιβλίου από εκδοτικό οίκο της Οξφόρδης με μια συνολική πρόταση της καλύτερης δυνατής αντιμετώπισης με προγεννητικό έλεγχο των κληρονομικών νοσημάτων, με έναρξη στη μέση ηλικία.

Είμαστε ό,τι και οι γονείς μας; Μπορούν και πρέπει όλα τα ζευγάρια να τεκνοποιούν;

Στην πρώτη ερώτηση η απάντηση είναι εν μέρει καταφατική. Ο καθένας από τους γονείς μας συνεισφέρει το 50% του γενετικού μας υλικού. Ομως, το σύνολο των γονιδίων που μας κληροδοτούν οι γονείς μας είναι αποτέλεσμα

μία και σε κάποιες αγγλοσαξονικές χώρες στο πρώτο μισό του 20ού αιώνα. Καθένας μας, εφόσον το επιθυμεί, έχει το δικαίωμα να βρει κάποιο σύντροφο και να αποκτήσει υγιή τέκνα. Οι ειδικοί επιστήμονες (γενετιστές, εμβρυολόγοι, μαιευτήρες κ.λπ.) οφείλουν να βοηθήσουν στην επίτευξη αυτού του στόχου.

Νοσήματα που αφορούν την ψυχική μας υγεία μπορούν να προβλεφθούν;

Φαίνεται πως σήμερα μπορεί να προβλεφθεί ένα μικρό ποσοστό τους, αλλά πιθανώς στο μέλλον οι δυνατότητές μας θα είναι μεγαλύτερες. Για περισσότερο από μία δεκαετία, είναι γνωστό ότι μεταλλαγές σε συγκεκριμένα γονίδια προκαλούν νοσήματα που χαρακτηρίζονται και από ψυχικές διαταραχές, όπως π.χ. η χορεία του Huntington, που περιλαμβάνει στις εκδηλώσεις της και σχιζο-

στο οποίο μια μεταλλαγή στο φυλοσύνδετο γονίδιο της μονοαμινοξικής οξειδάσης Α προκάλεσε σε 5 μέλη μιας οικογένειας βίαιες εκδηλώσεις, απόπειρες βιασμού και εμπρησμού. Ανάλογο παράδειγμα αυτοκαταστροφικής βίας αποτελεί η νόσος των Λες-Νάικαν, στην οποία οι ασθενείς αυτοτραυματίζονται και αυτοακρωτηριάζονται. Από την άλλη πλευρά, για το μεγαλύτερο μέρος του πληθυσμού η βία μάλλον είναι ένα κοινωνικό και πολιτιστικό φαινόμενο. Οι σύγχρονοι ήπιοι Μογγόλοι δεν φαίνεται να έχουν τη βάρβαρη συμπεριφορά των προγόνων τους την εποχή των ορδών του Τζένγκις Χαν, παρά το γεγονός ότι φέρουν την ίδια γενετική κληρονομιά. Μήπως, για να μη χρησιμοποιείται σε μεγάλη κλίμακα βία εις βάρος των ανθρώπων και του πλανήτη, θα έπρεπε οι κοινωνίες να μη χαρα-

κτηρίζονται από καταστροφικές αξίες, όπως είναι το απάνθρωπο κέρδος, οι εξ αποκαλύψεως θρησκευτικοί φανατισμοί και η δίψα για εξουσία;

Πώς αντιδρούν οι γονείς όταν ενημερώνονται για πιθανά γενετικά προβλήματα των παιδιών που θα γεννήσουν;

Οι γονείς αντιδρούν όπως κάθε άνθρωπος σε περίοδο σοβαρών προβλημάτων υγείας, δηλαδή με έκπληξη, πανικό, οργή, ενοχές, ανασφάλεια, άγχος, κατάθλιψη, αποδοχή της πραγματικότητας κ.λπ. Επειδή οι γενετιστές γνωρίζουν τη σημασία που έχει για τον κάθε άνθρωπο η τεκνοποίηση υγιών παιδιών, έχουν υιοθετήσει κανόνες δεοντολογίας ακόμη πιο αυστηρούς από τις άλλες ιατρικές ειδικότητες. Όταν κατά τη διάρκεια της γε-

φυσιολογικό παιδί να γεννηθεί σε επόμενη κύηση. Πρέπει να υπογραμμιστεί, βεβαίως, ότι ο ρόλος του γενετιστή είναι καθαρά συμβουλευτικός και η τελική απόφαση για τη διακοπή ή τη συνέχιση της κύησης αποτελεί δικαίωμα των γονέων. Η ευρεία αποδοχή που έχει στη χώρα μας ο προγεννητικός έλεγχος της μεσογειακής αναιμίας, των χρωμοσωματικών ανωμαλιών, αλλά και άλλων κληρονομικών νοσημάτων, έχει λυτρώσει πολλά ζευγάρια, προλαμβάνοντας την εμφάνιση πολλών βαρέων καταστάσεων.

Έχετε σκεφτεί ότι τέτοιου είδους πληροφορίες μπορεί να προβληματίσουν τη ζωή του μελλοντικού ενήλικα, π.χ. να μην μπορεί να ασφαλιστεί;
Το DNA κάθε ατόμου καθορίζει το μέλλον του. Όμως, η γνώση της προδιάθε-

Διαλέγω το φύλο του παιδιού μου. Σας βρίσκει σύμφωνο; Μήπως με αυτόν τον τρόπο διαταράσσουμε την ισορροπία της Φύσης;

Προφανώς διαφωνώ με την επιλογή φύλου, εκτός από τις περιπτώσεις βαρέων φυλοσύνδετων νοσημάτων. Σύσσωμη η διεθνής γενετική κοινότητα έχει καταδικάσει την επιλογή φύλου. Μιλώ αυτήν τη στιγμή και ως μέλος του Διοικητικού Συμβουλίου της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Γενετικής του Ανθρώπου. Μοναδική δακτυλοδεικτούμενη εξαίρεση αποτελεί διεθνώς η Κίνα, στην οποία λόγω του τεράστιου πληθυσμού επιτρέπεται διά νόμου η απόκτηση μόνον ενός παιδιού ανά ζευγάρι. Η επί δεκαετίες ευρέως διαδεδομένη πρακτική των συνεχών εκτρώσεων των θηλυκών εμβρύων έως την κυοφό-

Επειδή οι γενετιστές γνωρίζουν τη σημασία που έχει για κάθε άνθρωπο η τεκνοποίηση υγιών παιδιών, έχουν υιοθετήσει κανόνες δεοντολογίας ακόμη πιο αυστηρούς από τις άλλες ιατρικές ειδικότητες.

νετικής συμβουλής ενημερώνουμε ένα ζευγάρι ότι το κυοφορούμενο έμβρυο θα εμφανίσει ένα βαρύ σύνδρομο, παράλληλα προσπαθούμε να συμμεριστούμε τον πόνο και την αγωνία που νιώθουν, να τους υποστηρίξουμε ψυχολογικά και να εξηγήσουμε με κατανοητό τρόπο τις πιθανές αποφάσεις που μπορούν να πάρουν σχετικά με την παρούσα κύηση. Τέλος, το ζευγάρι ενημερώνεται για τον κίνδυνο επανεμφάνισης αντίστοιχων καταστάσεων σε επόμενη εγκυμοσύνη, καθώς και για τις δυνατότητες που προσφέρει η Γενετική για την αποφυγή τους.

Πόσο ηθικό κρίνετε να επεμβαίνει κανείς στην εμβρυϊκή ηλικία και να εντοπίζει πιθανά νοσήματα;

Το κρίνω απόλυτα ηθικό, εφόσον πρόκειται για βαριά νοσήματα και σύνδρομα. Αντίθετα, θεωρώ ανήθικο να μην εντοπιστεί και να μην προληφθεί, ενώ είναι εφικτό, μια βαριά κατάσταση που θα ταλαιπωρήσει το παιδί, που θα γεννηθεί στερώντας του μια φυσιολογική ζωή, θα επιβαρύνει ψυχολογικά και οικονομικά τους γονείς και το κοινωνικό σύνολο και θα στερήσει τη δυνατότητα σε κάποιο

σής για κάποιο νόσημα είναι αυστηρά προσωπικό δεδομένο και γι' αυτό οι γενετιστές θεωρούμε ότι κανείς δεν μπορεί να ελεγχθεί γενετικά, εάν το επιθυμεί και δεν δώσει τη συγκατάθεσή του ο ίδιος. Για παράδειγμα, όσοι ασχολούμαστε με τη χορεία του Huntington διεθνώς, δεν δεχόμαστε να ελέγξουμε προσυμπτωματικά τα γονίδια των παιδιών των ασθενών, όσο και να θέλουν οι γονείς τους. Όταν ενηλικιωθούν αυτά τα άτομα και εφόσον το επιθυμούν, μπορούν να μάθουν εάν έχουν τέτοια προδιάθεση. Όσο για τις ασφαλιστικές εταιρείες, προφανώς δεν μπορούν να επιβάλουν σε κάποιον να ελεγχθεί γενετικά χωρίς τη θέλησή του. Για να μην υπάρξει πρόβλημα ψευδούς δήλωσης, διεθνώς συστήνεται στα άτομα που υποπεύονται ότι έχουν κάποια κληρονομική προδιάθεση να ασφαλιζονται πρώτα και να ελέγχονται γενετικά στη συνέχεια. Κατά συνέπεια, πιστεύω ότι η επιστημονική κοινότητα σε συνεργασία με την κοινωνία μπορεί και πρέπει να διαφυλάξει το ατομικό δικαίωμα της «γενετικής αυτογνωσίας».

ρηση άρρενος έχει επιφέρει ήδη ανισόρροπη αύξηση των ανδρών στη χώρα αυτή. Ευτυχώς, στις δυτικές χώρες, στις οποίες πρακτικά υπάρχει η δυνατότητα επιλογής φύλου με υψηλή ακρίβεια, η επιστημονική κοινότητα θεωρεί αντιδεοντολογική την πραγματοποίησή της. Θα ήθελα να εκφράσω την αισιοδοξία μου για το μέλλον της ανθρωπότητας εφόσον, μέσα στο κλίμα του καταναλωτισμού, του φανατικού παραλογισμού, της διεθνούς τρομοκρατίας και της ωμής βίας που χαρακτηρίζει την εποχή μας, υπάρχουν επιστήμονες με γνώση, υπευθυνότητα και βιοηθικές αξίες. □

Ο κ. Χρήστος Γιαπιτζάκης είναι δρ γενετιστής, οδοντίατρος-βιολόγος.

- * Επιστημονικός συνεργάτης της Νευρολογικής Κλινικής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Αθηνών, Αιγινήτειο Νοσοκομείο.
- * Διευθυντής Τμήματος Γενετικής, Διαγνωστικό Κέντρο «Βιοέρευνα», Αθήνα.
- * Μέλος των Διοικητικών Συμβουλίων του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Γενετικής του Ανθρώπου.