

ΜΑΧΗ ΤΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ Θ. Δημόπουλος: Παρεμβάσεις στο γονιδίωμα για κληρονομικές ασθένειες **ΣΕΛ.52**



Παρεμβάσεις στο γονιδίωμα για κληρονομικές ασθένειες

Προσφάτως δημοσιεύθηκε η κοινή αναφορά της Εθνικής Ακαδημίας Ιατρικής των Ηνωμένων Πολιτειών και της αντίστοιχης Βασιλικής Ακαδημίας του Ηνωμένου Βασιλείου αναφορικά με το πλαίσιο που πρέπει να διέπει παγκοσμίως τη δυνατότητα κλινικών εφαρμογών παρέμβασης στο ανθρώπινο γονιδίωμα για κληρονομικά νοσήματα. Ουσιαστικά, οι παρεμβάσεις αυτές αφορούν το γονιδίωμα του ωαρίου, του σπερματοζωαρίου ή του εμβρύου για να επιτευχθεί αλλαγή σε ένα κληρονομούμενο γενετικό χαρακτηριστικό.

Η ομάδα των ειδικών αναγνωρίζει ότι η τεχνική της παρέμβασης στο ανθρώπινο γονιδίωμα προσφέρει σημαντικές δυνατότητες στην πρόληψη κληρονομούμενων μονογονιδιακών νοσημάτων. Αποκλείει όμως την εφαρμογή τέτοιων



τεχνικών σε σύντομο χρονικό διάστημα, καθώς δεν υπάρχουν ακόμη επαρκή στοιχεία για την αποτελεσματικότητά και την ασφάλεια αυτών των μεθόδων. Τα τελευταία χρόνια βέβαια έχουν αναπτυχθεί στο εργαστήριο τεχνικές όπως είναι το CRISPR (Clustered Regularly Interspaced Short

Palindromic Repeats) που επιτρέπουν την στοχευμένη αλλαγή συγκεκριμένων βάσεων του DNA χωρίς να προκαλούνται βλάβες. Απαιτείται όμως περαιτέρω κλινική μελέτη και κοινωνικός διάλογος ώστε τέτοιες τεχνικές να βρουν κλινική εφαρμογή.

Η επιτροπή πρότεινε μάλιστα κατευθυντήριες γραμμές για την εφαρμογή παρεμβάσεων στο ανθρώπινο γονιδίωμα. Καταρχήν, οι παρεμβάσεις αυτές θα πρέπει να αφορούν σοβαρές κληρονομούμενες μονογονιδιακές ασθένειες που προκαλούν σημαντική νοσηρότητα ή πρόωρο θάνατο όπως είναι η μυϊκή δυστροφία. Επιπλέον, οι παρεμβάσεις αυτές θα πρέπει να περιορίζονται αποκλειστικά στην επιδιόρθωση παθογόνων μεταλλάξεων που είναι υπεύθυνες για σοβαρά μονογονιδιακά νοσήματα και να πραγματοποιούνται μόνο στα έμβρυα ενός ζευγαριού που φέρουν αυτές τις μεταλλάξεις. Τέλος, οι μέθοδοι παρέμβασης στο ανθρώπινο γονιδίωμα θα πρέπει να προορίζονται αποκλειστικά για μονογονιδιακά νοσήματα με επικρατούντα τρόπο μετάδοσης, στα οποία όλα ή σχεδόν όλα τα έμβρυα θα φέρουν το παθολογικό γονίδιο.

Προκειμένου να οριοθετηθεί ένα μονοπάτι για την πρώτη εφαρμογή στον άνθρωπο τεχνικών παρέμβασης στο γονιδίωμα, η Επιτροπή προτείνει την εφαρμογή ξεκάθαρων και αυστηρών κανόνων. Συγκεκριμένα, προτείνονται συγκεκριμένα βιολογικά πρότυπα που θα καθορίζουν την αποτελεσματικότητα, την ασφάλεια και την ειδικότητα της διαδικασίας. Ο έλεγχος των ποιοτικών αυτών προτύπων θα γίνεται στο στάδιο του βλαστοκυττάρου και οπωσδήποτε πριν από την εμβρυομεταφορά. Τέλος, η αναφορά προτείνει τη δημιουργία συγκεκριμένων εθνικών και διεθνών επιτροπών που θα ελέγχουν θέματα πληροφόρησης του κοινού, βιοηθικής και ανθρωπίνων δικαιωμάτων που θα αποσκοπεί στη σωστή κοινωνική εφαρμογή αυτών των τεχνικών.

Ο Θάνος Δημόπουλος είναι καθηγητής Θεραπευτικής Αιματολογίας - Ογκολογίας, πρόεδρος του ΕΚΠΑ

