



ΑΡΘΡΟ ΠΡΟΣ ΔΗΜΟΣΙΕΥΣΗ

Επικοινωνία:

Γραφείο Επικοινωνίας
Τομέας Προώθησης και Προβολής, Πανεπιστήμιο Κύπρου
Τηλ. 22894304
ηλ. διεύθυνση: prinfo@ucy.ac.cy,
ιστοσελίδα: www.pr.ucy.ac.cy



Παγκόσμια Ημέρα DNA

* του Κωνσταντίνου Δέλτα, *PharmR, PhD*

Η 25^η Απριλίου έχει καθιερωθεί ως Παγκόσμια Ημέρα DNA. Τι σημαίνει DNA; Είναι το ακρωνύμιο για την αγγλική σύνθετη λέξη: **Deoxyribo-Nucleic-Acid**. Πρόκειται για το σύνθετο οργανικό μόριο που αποτελείται βασικά από πολυμερισμένες στοιχειώδεις μονάδες-μόρια. Οι μονάδες αυτές ονομάζονται δεοξυνουκλεοτίδια και υπάρχουν σε τέσσερις διαφορετικές εκδοχές, που ονομάζονται αδενίνη, γουανίνη, κυτοσίνη και θυμίνη. Εξακολουθεί να εκπλήττει και εμένα το γεγονός ότι στη φανταστική αυτή απλότητά του, το DNA είναι το γενετικό μόριο που περιέχει με κωδικό τρόπο όλες τις πληροφορίες που χρειάζεται ένα κύτταρο για να λειτουργεί και εξελίσσεται σε πολύπλοκους οργανισμούς όπως ο άνθρωπος. Εξίσου εκπληκτικό είναι το γεγονός ότι όλες οι μορφές ζωής στον πλανήτη γη, διαθέτουν ως το γενετικό υλικό τους που ευθύνεται για τη μεταφορά του γενετικού κώδικα από γενιά σε γενιά το ίδιο μόριο DNA ή παραλλαγές του.

Χωρίς να γίνομαι κουραστικός αναλωνόμενος σε τεχνικές και μοριακές πληροφορίες που δεν είναι κατανοητές από τον μη ειδικό, θα ήθελα με την ευκαιρία της Παγκόσμιας Ημέρας DNA, να αναφέρω μερικά επιτεύγματα των τελευταίων μόλις μερικών ετών που ενδιαφέρουν όλο τον κόσμο και που σχετίζονται με τις διάφορες ασθένειες και το ρόλο του DNA. Λάθη που γίνονται στο DNA (μεταλλάξεις) ευθύνονται για πάρα πολλές κληρονομικές ασθένειες και άλλες παθήσεις, δηλαδή καταστάσεις όπου παίζει ρόλο η γενετική μας σύσταση, δηλαδή το τι κληρονομούμε από τους γονείς μας. Οι διάφορες παραλλαγές στη σύνθεση του DNA μας μπορεί να ευθύνονται για το ότι έχουμε πολύ υψηλό ή χαμηλό ανάστημα, έχουμε ιδιαίτερες δεξιότητες στην εκφορά του λόγου ή στις μουσικές επιδόσεις, έχουμε

μακριά ή κοντόχοντρα δάκτυλα, έχουμε δυσανεξία στο γάλα ή αλλεργία σε κάποιους ξηρούς καρπούς, έχουμε ταλέντο και ικανότητες στον αθλητισμό ή επιρρέπεια στον αλκοολισμό, έχουμε αυξημένο κίνδυνο για καρκίνο του μαστού ή στεφανιαία νόσο κλπ, κλπ. Υπάρχουν ασθένειες για τις οποίες ευθύνεται 100% κάποιο γενετικό λάθος στο DNA μας, το οποίο έχουμε κληρονομήσει (θαλασσαιμία, κυστική ίνωση, μυική δυστροφία, πολυκυστική νεφροπάθεια) ενώ υπάρχουν και παθήσεις ή νοσηρές καταστάσεις όπου ευθύνονται εν μέρει το DNA μας και εν μέρει το περιβάλλον στο οποίο ζούμε, με προεξάρχοντα παράγοντα τη διατροφή μας και τον τρόπο ζωής μας (διαβήτη ενηλίκων ή τύπου 2, καρδιαγγειακή νόσος, χρόνια νεφρική νόσος).

Η σύγχρονη επιστήμη της μοριακής γενετικής σε συνδυασμό με επιτεύγματα και σημαντική ανάπτυξη της βιοτεχνολογίας, μας επέτρεψαν να μελετούμε το DNA και να εντοπίζουμε γενετικούς παράγοντες που μας προσδίδουν μικρό ή μεγάλο ποσοστό κινδύνου για να αναπτύξουμε κάποια νόσο. Ένα πλεονέκτημα αυτής της εξέλιξης είναι η έγκαιρη και ορθή μοριακή διάγνωση η οποία πολλές φορές οδηγεί σε ορθή έγκαιρη παρέμβαση και πρόληψη. Πολύ επιτυχημένο παράδειγμα από τις εργασίες και τις έρευνές μας στο Κέντρο Ερευνών Μοριακής Ιατρικής του Πανεπιστημίου Κύπρου, είναι η διάγνωση και θεραπεία πολλών κληρονομικών νεφροπαθειών. Δυστυχώς, υπάρχουν πολλές νεφροπάθειες και ο Κυπριακός πληθυσμός είναι ιδιαίτερα βεβαρημένος με κάποιες από αυτές, είτε στην Πάφο είτε σε άλλες περιοχές. Πολλές έρευνες της ομάδας μας κατά τα τελευταία σχεδόν 25 χρόνια ανέδειξαν πάρα πολλές εκατοντάδες περιπτώσεις οικογενειών και ασθενών που έπασχαν με κάποια από αυτές, όπως η πολυκυστική νεφροπάθεια, η κυστική μυελική νόσος των νεφρών, το σύνδρομο Alport και η νεφροπάθεια της λεπτής βασικής μεμβράνης, ο οικογενής μεσογειακός πυρετός (ή νόσος των Αρμενίων) και πολλές άλλες. Παρόμοιες έρευνες από άλλους ερευνητές ανέδειξαν άλλες ασθένειες, νευρολογικές ή ογκολογικές, για τις οποίες και πάλι ευθύνονται λάθη που κληρονομούνται στο DNA των ανθρώπων και μεταβιβάζονται από γενιά σε γενιά.

Ακόμη πιο πρόσφατες εξελίξεις των τελευταίων μόλις μερικών ετών επιτρέπουν με μαζικό τρόπο και με απίστευτη ταχύτητα, να ανακαλύψει ο γενετιστής στο εργαστήριο γενετικά λάθη-μεταλλάξεις, αναλύοντας σε μερικές εβδομάδες δεκάδες ή εκατοντάδες γονίδια (λειτουργικές μονάδες του DNA μας). Τέτοιες αναλύσεις μέχρι το πρόσφατο παρελθόν ήταν αδύνατες ή απαιτούσαν χρόνια για να συμπληρωθούν. Εξίσου σημαντικό είναι το γεγονός ότι οι διάφορες ομάδες ερευνητών-γενετιστών και στην Κύπρο, εντόπισαν μεγάλο αριθμό γενετικών λαθών που ευθύνονται για τις κληρονομικές παθήσεις των Κυπρίων, επιτρέποντας έτσι την εύκολη και φθηνή διάγνωση των υπόπτων ασθενών που παραπέμπονται από τους γιατρούς τους προς διερεύνηση. Οι πιο πάνω εξελίξεις και οι προοπτικές τους για διάγνωση και πρόληψη, συνοδεύονται μοιραία και αναπόδραστα από μερικά σημαντικά βιοηθικά διλήμματα που αφορούν στο ποιος και πότε ενημερώνεται για τέτοια ευρήματα, όταν είναι στο πλαίσιο ερευνητικών προγραμμάτων. Το επίκαιρο αυτό θέμα ελπίζω να αποτελέσει αντικείμενο ενασχόλησής σε άλλο άρθρο μας.

Σημείωση: Στις 23 Απριλίου 2015, 7:30 μ.μ., θα πραγματοποιηθεί στην Αίθουσα Τελετών του Πανεπιστημίου Κύπρου (Λεωφόρος Καλλιπόλεως), η επίσημη παρουσίαση του βιβλίου μας με τίτλο: *Η Γενετική Κληρονομιά των Κυπρίων μέσα από Ειδικά Θέματα Γενετικής*. Η εκδήλωση είναι ανοικτή για το κοινό.

Ο Δρ Κωνσταντίνος Δέλτας είναι Καθηγητής Γενετικής και Διευθυντής του Κέντρου Ερευνών Μοριακής Ιατρικής στο Τμήμα Βιολογικών Επιστημών του Πανεπιστημίου Κύπρου. (www.ucy.ac.cy/mmrnc)