

# Σε τροχιά εκτόξευσης η γενετική επιστήμη

Στην Εσθονία, που κάνει άλματα επιστημονικής προόδου, βρίσκεται μία από τις μεγαλύτερες δημόσιες γενετικές τράπεζες διεθνώς

Του απεσταλμένου μας στην ΕΣΘΟΝΙΑ  
ΓΙΑΝΝΗ ΜΟΥΡΤΙΑΔΗ

Η κοσμογονία της γενετικής επιστήμης δεν έχει αφήσει ασυγκίνητους τους ερευνητές παγκοσμίως. Η Εσθονία με μόλις 1,3 εκατ. κατοίκους κάνει επενδύσεις σε ερευνητικά έργα που έχουν τη δυναμική να δώσουν σύντομα αποτελέσματα και κυρίως αυτά να έχουν εμπορικότητα.

Οι νέες ανακαλύψεις στα φρεσκοπατημένα εδάφη της γενετικής τεχνολογίας, είναι ένας από τους τομείς που επενδύει η κυβέρνηση της Εσθονίας σε συνεργασία με ιδιώτες. Στο Ταρτού, τη δεύτερη μεγαλύτερη πόλη και το πνευματικό κέντρο της χώρας, όπου εκτός

από την πληθώρα ακαδημαϊκών ιδρυμάτων, βρίσκεται και το υπουργείο Εκπαίδευσης και Ερευνας, έχει την έδρα του το Competence Centre on Health Technologies, το οποίο μετράει ήδη 17 χρόνια ζωής και εστιάζει την έρευνά του στη βιοτεχνολογία και την αναπαραγωγή. Μεταξύ των ερευνητικών προγραμμάτων που βρίσκονται σε εξέλιξη αυτήν την περίοδο, εστιάζουμε σε δύο, των οποίων κοινό χαρακτηριστικό είναι ότι σχετίζονται με τη γυναικεία γονιμότητα.

**Δύο τεστ για τη γονιμότητα**  
Σε παγκόσμιο επίπεδο, το ποσοστό των γεννήσεων που επιτυγχάνονται με εξωσωματική γονιμοποίηση είναι περίπου 1%. Για την

Εσθονία το ίδιο ποσοστό φτάνει το 4% έως 5%, γεγονός που εν μέρει οφείλεται και στις επιδοτήσεις του συστήματος υγείας. Με δεδομένο ότι περίπου το 1/3 των εξωσωματικών καταλήγει σε αποτυχία με σημαντικά προβλήματα για τη σωματική και ψυχική υγεία της γυναίκας, οι Εσθονοί επιστήμονες είχαν ένα παραπάνω λόγο για να

**Το 4% - 5% των γεννήσεων επιτυγχάνεται με εξωσωματική γονιμοποίηση, όταν για τις περισσότερες χώρες το ποσοστό είναι 1%.**

στρέψουν την έρευνά τους σε αυτό το πρόβλημα.

Μια αποτυχημένη εξωσωματική γονιμοποίηση είναι το αποτέλεσμα μιας άρνησης της μητέρας να δεχθεί το έμβρυο. Πρόκειται για μια αντίδραση, η οποία παρατηρείται σε μικρότερη ποσοστά και σε φυσιολογικές γονιμοποιήσεις και αποτελεί μέρος μιας συνολικής αντίδρασης του γυναικείου οργανισμού, ο οποίος σύμφωνα με πρόσφατες έρευνες, δεν αισθάνεται ιδιαίτερα ευχάριστα που φιλοξενεί μια νέα ζωή.

Ο Kaarel Krjutskov και η ομάδα του μετά πολυετή έρευνα πέτυχαν να απομονώσουν βιοδείκτες, στους οποίους μπορεί να βασιστεί μια πρόγνωση σχετικά με τις πιθανό-

τες επιτυχίες σε εξωσωματικές γονιμοποιήσεις. Η μέθοδος δεν απαιτεί λήψη δείγματος από τη μητέρα και οι πρώτες δοκιμές αναμένεται να ξεκινήσουν αυτή τη χρονιά. Ωστόσο, σύμφωνα με τις εκτιμήσεις των ερευνητών, δεν αναμένεται να είναι διαθέσιμο εμπορικά κάποιο τεστ πριν από την επόμενη πενταετία.

Πολύ πιο σύντομα, ίσως και μέσα στο 2016, αναμένεται να βρει τον δρόμο προς την εμπορική διάθεση το προϊόν έρευνας της Triin Laisk - Podar. Πρόκειται για ένα τεστ με κόστος περίπου 100 ευρώ, το οποίο θα προβλέπει την ηλικία εμφάνισης. Όπως μας είπε η Τ. Laisk, δεδομένου ότι ο μέσος όρος ηλικίας μιας εγκυμοσύνης βρίσκε-

ται πλέον κοντά στα 30 χρόνια, από τα 23 που ήταν πριν από μερικές δεκαετίες, είναι χρήσιμο οι γυναίκες να γνωρίζουν πόσο μπορούν να καθυστερήσουν την εγκυμοσύνη τους.

«Είναι πολύ σημαντικό για εμάς να εστιάζουμε την έρευνά μας σε τομείς που έχουν πιθανότητες να δημιουργήσουν έσοδα για το CCHT, δεδομένου ότι απασχολούμε περισσότερους από 60 ερευνητές, εκ των οποίων το 50% είναι κάτοχοι PhD», αναφέρει με σχετική αγωνία ο Andres Salumets, διευθυντής του κέντρου. Το 2014, το CCHT πέτυχε να διαθέσει στην αγορά το πρώτο του προϊόν, ένα γενετικό τεστ για πρόβλεψη της ανδρικής γονιμότητας.

## Στα υπόγεια των 52.000 δειγμάτων DNA

Παγκοσμίως λειτουργούν ήδη εθνικές τράπεζες DNA, όπως στη Βρετανία, όπου ήταν και η πρώτη που λειτουργήσει και σήμερα διαθέτει περισσότερα από 2,7 εκατομμύρια προφίλ, στις ΗΠΑ με 9 εκατομμύρια προφίλ και στην Αυστραλία με περίπου 700.000 προφίλ.

Στην Ελλάδα, μια συζήτηση για τράπεζα DNA ξεκίνησε το 2009 και ο βασικός της στόχος ήταν να βοηθήσει την ελληνική αστυνομία στην εξκρίση εγκλημάτων (<http://www.kathimerini.gr/362917/article/epikairothta/ellada/trapeza-dna-kata-ta-vretanika-protypa>).

Αν και η καταπολέμηση της εγκληματικότητας έχει οφέλη, η προβολή μιας τράπεζας DNA με αυτόν τον τρόπο δεν κάνει ένα τέτοιο

**Σε περίπου 2.500 έχει γίνει η πλήρης ανάλυση του γονιδιώματος, η οποία έχει δοθεί στους προσωπικούς γιατρούς.**

έργο εύκολα αποδεκτό από τους πολίτες.

Η εσθονική κυβέρνηση επέλεξε να προβάλει τη δική της τράπεζα DNA με κύριο όφελος τη βελτίωση του συστήματος υγείας. Στο υπόγειο του κτιρίου όπου στεγάζεται η τράπεζα DNA, ειδικές δεξαμενές γεμάτες με υγρό άζωτο, προστατεύουν το DNA περίπου 52.000 κατοίκων της χώρας. Από το σύνολο των δειγμάτων, σε περίπου 2.500 έχει γίνει η πλήρης ανάλυση του γονιδιώματος, ενώ για τα υπόλοιπα αναζητούνται οικονομικοί πόροι. Μπορεί το κόστος της ανάλυσης του ανθρώπινου γονιδιώματος (genome sequencing) να έχει μειωθεί από τα 100 εκατ. δολάρια ανά άτομο το 2001 στα 1.000 δολάρια το 2015, παραμένει όμως ακριβό για να το υποστηρίξει μια κυβέρνηση και ειδικά όταν δεν βρίσκεται στην καλύτερη στιγμή της οικονομικά.

Φέτος, η κυβέρνηση της Εσθονίας αναμένεται να κάνει ένα σημαντικό βήμα και να διαθέσει το πλήρες γο-

νιδίωμα των 2.500 Εσθονών στους προσωπικούς τους γιατρούς και στο εθνικό σύστημα υγείας. Στόχος αυτής της κίνησης, σύμφωνα με τον Andres Metspalu, διευθυντή του Estonian Genome Center University, είναι να βοηθήσει τους πολίτες να αποφύγουν την εκδήλωση ασθενειών, όπως προβλήματα του κυκλοφορικού, ορισμένους τύπους καρκίνου και ψυχικές ασθένειες.

Η ανάλυση του DNA έχει τη δυνατότητα να δώσει πληροφορίες στον γιατρό για τη φαρμακευτική αγωγή μετά την εκδήλωση της νόσου, αλλά και να τον βοηθήσει να προτείνει φάρμακα για την πρόληψή της. Αν αυτό ισχύσει, το όφελος θα είναι σημαντικό όχι μόνο για τον ασθενή, αλλά και για το σύστημα υγείας. Με βάση τα τρέχοντα δεδομένα, το 90% των φαρμάκων που συνταγογραφούνται, βοηθούν στη θεραπεία μόλις του 30% έως 50% των ασθενών.

Όπως είναι φυσικό, η απόφαση έχει δημιουργήσει διχονομίες, δεδομένου ότι πρόκειται για ένα βήμα προς μια άγνωστη γη. Θέματα, όπως η ασφάλεια των δεδομένων, αλλά και η επίδραση της χρήσης τους στη ζωή των πολιτών βρίσκονται σε σχεδόν καθημερινή διαβούλευση. Σύμφωνα με τη Lilli Milani, διακεκμημένη επιστήμονα του Estonian Genome Center University, η προδιάθεση μιας ασθένειας, όπως η υπέρταση ή ο διαβήτης, μπορεί να σημαίνει ότι ο ασθενής θα ξεκινήσει προληπτική θεραπεία τουλάχιστον πέντε χρόνια πριν από τον χρόνο που θα προβλέπει η ανάλυση του γονιδιώματός του.

### Αξιόπιστοι δείκτες

Ένα δεύτερο ζήτημα είναι κατά πόσο ένα άτομο που εμφανίζει αρκετές πιθανότητες να ασθενήσει, θα εκδηλώσει τελικά την ασθένεια. Σύμφωνα με την κ. Milani, οι περιβαλλοντικοί παράγοντες, όπως η διατροφή, η ποιότητα της ατμόσφαιρας και ο τρόπος ζωής, συνεισφέρουν να παίζουν σημαντικό ρόλο. Ποιοί είναι όμως οι δείκτες που θα καθορίσουν τη σοβαρότητα αυτών των παραγόντων; Είναι για παρά-



Το δοχείο της φωτογραφίας περιέχει μερικές δεκάδες δείγματα DNA Εσθονών πολιτών που φυλάσσονται στη δημόσια γενετική τράπεζα της χώρας.



Μέσα σε αυτό το χέρι που είναι φτιαγμένο από ζαχαροπλαστικό ζελέ, γίνεται η δοκιμή ηλεκτρονικής συσκευής που ενημερώνει τον γιατρό για την κατάσταση του ζωντανού ιστού που έχει μεταμοσχευθεί. Δεξιά, ρεαλιστικό τεχνητό σκύτι όπου ο εξασκούμενος γιατρός μπορεί να κάνει τις δοκιμές του σε βιοψίες.

δειγμα αξιόπιστος ο Δείκτης Μάζας Σώματος (BMI), για να μας πει αν η γενετική μας προδιάθεση θα εξελιχθεί σε μια καρδιοπάθεια;

Τέλος, θα πρέπει να λάβουμε υπ' όψιν και το θέμα της ασφάλειας των προσωπικών δεδομένων. Ο Erkki Leego, IT Adviser του Estonian Genome Centre, έχει αναλάβει την ευθύνη της ασφάλειας και με την

πρώτη ματιά αντιλαμβάνεται κάποιος ότι έχει πάρει τον ρόλο του πολύ σοβαρά. Όπως ανέφερε στην παρουσίασή του, καθοριστικός παράγοντας για την εξέλιξη του έργου, ήταν η εμπιστοσύνη των Εσθονών στο σύνολο των υπηρεσιών ψηφιακών διακυβέρνησης.

Εδώ και περισσότερο από 15 χρόνια, κάθε Εσθονός πολίτης χρσι-

μοποιεί μια πλαστική κάρτα που λειτουργεί ως το μοναδικό στοιχείο πιστοποίησης και του επιτρέπει να έχει πρόσβαση στις 1.600 υπηρεσίες του συστήματος ψηφιακής διακυβέρνησης, μεταξύ των οποίων όλο το ιστορικό υγείας του και η δυνατότητα on line ψηφοφορίας στις βουλευτικές εκλογές.

Ωστόσο, ο Ε. Leego συμπληρώνει

«Είναι ανάγκη να δέσουμε την έρευνα με τον επιχειρηματικό τομέα», μας λέει με αγωνία ο Mart Min και συμπληρώνει, «πρέπει οι αισθήσεις μας να βρίσκονται σε εγρήγορση για να αντιλαμβάνονται τις τάσεις της αγοράς, ώστε να κάναμε διορθωτικά βήματα στον σχεδιασμό των ερευνητικών μας προγραμμάτων».

## «Μαγικά» εργαλεία προσομοίωσης ανθρώπινων οργάνων

Ενας ασθενής που χρειάζεται βηματοδότη θα συμβιώσει με αυτόν για 10 χρόνια ή και περισσότερο, ανάλογα με την ανθεκτικότητα κυρίως της μπαταρίας. Εχοντας αυτό το δεδομένο, η ομάδα του καθηγητή Mart Min με έδρα στο τμήμα ηλεκτρονικών του Tallinn University of Technology, σκέφτηκε να κάνει τη σχέση ανάμεσα σε άνθρωπο και μηχανή λιγότερο παθητική. Χρησιμοποιώντας τη μέθοδο bioimpedance spectroscopy, ένας βηματοδότης αποκτά τη δυνατότητα να αντιλαμβάνεται τα ηλεκτρικά σήματα ζωντανών ιστών και να αξιοποιεί την πληροφορία είτε μεταδίδοντάς την είτε για αυτορρύθμιση.

Οι εφαρμογές που βασίζονται στη συγκεκριμένη μέθοδο είναι αρκετές και μεταξύ άλλων περιλαμβάνονται

ο έλεγχος της αρτηκής πίεσης με συσκευή που η τοποθέτησή της δεν απαιτεί χειρουργική επέμβαση, ο έλεγχος της πορείας αποκατάστασης τραυματιών στα οποία έχει γίνει μεταμόσχευση ιστού και ο έλεγχος απόκρισης οργάνων σε φαρμακευτικές αγωγές. Αρκετές από τις συσκευές που θα αναλάβουν τους παραπάνω ρόλους βρίσκονται πολύ κοντά στην εμπορική διάθεση και είναι αυτές που θα εξελιχθούν τη συμβιωτική σχέση ανάμεσα σε ανθρώπους και μηχανές.

Μια άλλη διάσταση αυτής της σχέσης, είναι η θύση μιας μηχανής για να σωθεί μια ανθρώπινη ζωή. Ο Ισαάκ Ασίμοφ έχει περιγράψει αρκετές τέτοιες περιπτώσεις στο βιβλίο του «Εγώ το ρομπότ», τις οποίες δεν αποκλείεται να βιώσουμε

**Οι ερευνητές δεν ζουν στον παράδεισο – Μέσα στο 2016, το Tallinn University of Technology πρέπει να κλείσει τα μισά τμήματά του, ελλείψει πόρων.**

στο άμεσο μέλλον. Ωστόσο, μέσα σε αυτό το πλαίσιο κινούνται και τα εργαλεία προσομοίωσης (medical simulation tools), τα οποία είναι ήδη υπαρκτά και δίνουν τη δυνατότητα σε εξασκούμενους γιατρούς να κάνουν λάθη χωρίς δυσάρεστα αποτελέσματα, πλην ίσως κάποιων επιπλάηνς από τον επιβλέποντα για-

τρό. Σε αυτήν την κατηγορία ανήκει το τεχνητό σκύτι της εταιρείας SafeToAct, η οποία γεννήθηκε από καθηγητές του Tallinn University of Technology. Ο εκπαιδευόμενος έχει τη δυνατότητα να παρέμβει στο τεχνητό αλλά ρεαλιστικό σκύτι, κάνοντας για παράδειγμα μια βιοψία και να δει άμεσα αν έχει τρυπήσει στο σωστό σημείο, καθώς κι αν έχει ενεργήσει σωστά η σύριγγά του θα γεμίσει από το χρωματισμένο υγρό που βρίσκεται αποθηκευμένο εκεί. Το τεχνητό σκύτι μπορεί να αντέξει μέχρι 200 τρυπήματα και δεν απαιτεί ενεργειακή πηγή, οπότε σε συνδυασμό με το μικρό του βάρος και μέγεθος, είναι εύκολο φορητό.

Ο καθηγητής Mart Min ήταν ο πρώτος άνθρωπος που μας υποδέχτηκε στο πανεπιστήμιο του Tallinn

και αμέσως μετά το καλωσόρισμα, ανέφερε διακριτικά αναστατωμένος ότι μέσα στο 2016, το πανεπιστήμιο πρέπει να κλείσει 4 από τα 8 τμήματά του, λόγω έλλειψης οικονομικών πόρων.

Το 2014, το σύνολο των δαπανών σε έρευνα και τεχνολογία διαμορφώθηκε στα 286 εκατ. ευρώ, μειωμένο κατά 12% σε σχέση με το 2013 και αντιστοιχούσε περίπου στο 1,9% των συνολικών δαπανών της εσθονικής κυβέρνησης.

Links  
<http://www.ut.ee/en/events/triin-laisk-podar-genetic-variation-modularity-susceptibility-female-infertility-and-source>  
[http://www.geeni-varamu.ee/en/access-biobank](http://meditsiiniteadused.ut.ee/en/news/new-method-enables-identify-embryos-first-cross-talk-mother)  
<http://elve.ile.ttu.ee/~parveto/MESEL/R&D/Biomedic/BIOIMPEB/BIMPMEAS.HTM>