

Humán Genom Program

BEVEZETÉS

Venetianer Pál

Az ezredforduló kétségkívül legfontosabb tudományos eredménye az emberi genom információtartalmának közelítően teljes megismerése. A Magyar Tudomány e számában ezt az eseményt próbáljuk körüljárni, lényegét és tanulságait ismertetni. A kommentátorok világszerte egyetértenek abban, hogy tudománytörténeti fordulópont tanúi vagyunk, a következmények túlmutatnak a molekuláris genetikán, az alapkutatáson. Valószínűleg nem túlzás kijelenteni, hogy az egész emberi társadalom eljövendő fejlődését befolyásolhatja, ami most történt. Néhány rövid cikk természetesen nem alkalmas arra, hogy az összes lehetséges következményt részletesen elemezze, olyan jóslásokra sem kívánunk vállalkozni, mint Francis Collins a Humán Genom program irányítója, aki évtizedekre lebontva, a 2040-ig terjedő

időszakra adott részletes prognózist arról, hogy milyen változások várhatók az orvosi gyakorlatban. Hiszen nyilvánvaló, hogy a legfontosabb fejlemények ezen a területen várhatók.

A felfedezés történetét, eredményeit és előzményeit összefoglaló bevezető cikk után tehát elsősorban ezekkel az orvostudományi következményekkel foglalkozik a klinikai genetikus Kosztolányi György cikke. A jövő orvostudománya számára természetesen a nyers szekvencia-információ még nagyrészt holt anyag, amely eleven, gyakorlati fontosságú hatóerővé csak akkor válik, ha az egyes gének, génszakaszok pontos funkcióit megismerjük. Patthy László cikke ismerteti meg a „funkcionális genomika” problematikájával, a modern biológia egyik kulcsfogalmával. A biológia, mint alaptu-

domány számára a humán genom (illetve a számos más organizmus ugyancsak meghatározott teljes információtartalma) az új ismeretek valóságos kincsháza. Az általános biológiai problémák közül egyet emelünk ki, az evolúciókutatást: ezzel foglalkozik Pál Csaba és Szathmáry Eörs tanulmánya. Az elméleti és gyakorlati szempontból egyaránt fontos populációgenetikai, történeti-antropológiai vonatkozásokról Raskó István írt cikket. Sajnos az emberi DNS- szekvencia kriminalisztikai felhasználásának igen érdekes kérdésköréről nem sikerült kellő időben szakértő tanulmányt kapnunk, remélhetőleg a jövőben még olvashatunk erről a Magyar Tudományban. Az emberi genomi információ gyakorlati felhasználásának egyik legfontosabb területéről, a gyógyszerkutatási, gyógyszeripari felhasználásról Arányi Péter ad összefoglalást.

Az, hogy a genetika jelenleg az érdeklődés homlokterébe került, hogy szinte napról-napra fedeznek fel új, az emberi viselkedést, személyiséget, sorsot befolyásoló géneket, újra „divatosá” teszi az ősi „nature-nurture” problémát, ezt tárgyalja Kampis György tudományfilozófus cikke. És végül, de nem utolsó sorban beszélünk kell arról,

hogy a Humán Genom programban jelentős energiát és pénzt fordítottak az eredmények társadalmi, etikai és jogi következményeinek vizsgálatára. A jogi problémákat foglalja össze Sándor Judit tanulmánya.

Befejezésül néhány kiegészítő, „last minute” információ. Az emberi genom-szekvencia tavaly februári közlése óta kb. ugyanolyan szintig befejezték az egér DNS-szekvenciájának megfejtését is, amely az orvostudomány számára szinte még fontosabb, mint az emberé, ugyanis csaknem minden emberi örökletes betegségnek van egérmódelle, illetve előállítható ilyen modell; és az egérrel (jelenleg még, ha a szélsőséges állatvédők nem akadályozzák meg) lehet kísérletezni. Az egérszekvenciát ugyanaz a Celera cég fejtette meg, mint az emberét, de ezzel valószínűleg be is fejezte ezt a tevékenységet. A céget ugyanis tulajdonosai gyógyszerkutató és fejlesztő vállalattá kívánják átalakítani, és ennek következtében Craig Venter elhagyta őket (vagy kirúgták). A Collins által vezetett „hivatalos” program egyelőre folytatódik, bár elég sok vita zajlik arról, hogy mi történjék majd a kutatókkal és az infrastruktúrával, ha egyszer tényleg elkészül a teljes emberi szekvencia.