

Ο ΓΚΟΥΡΟΥ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Σχεδιάζοντας τους χάρτες του DNA

Ο καθηγητής **ΣΤΥΛΙΑΝΟΣ ΑΝΤΩΝΑΡΑΚΗΣ**, γενετιστής και κορυφαίος σε παγκόσμιο επίπεδο ερευνητής του ανθρώπινου γονιδιώματος, έχει συμβάλει τα μέγιστα στη χαρτογράφηση του DNA και την αλματώδη εξέλιξη της διαγνωστικής, η οποία, δυστυχώς, τρέχει πολύ πιο γρήγορα από τη θεραπεία. Κορυφαία στιγμή της καριέρας του η ανακάλυψη του υπεύθυνου για το σύνδρομο Down χρωμοσώματος 21.

ΤΗΣ ΒΑΣΩΣ ΜΙΧΟΠΟΥΛΟΥ
vmihop@yahoo.gr
ΦΩΤΟΓΡΑΦΙΕΣ: ΖΩΗ ΧΑΤΖΗΓΙΑΝΝΑΚΗ
zoehatzigiannaki.com

Ο ΚΤΙΡΙΟ ΣΤΟ οποίο μας υποδέχεται φιλοξενεί τη Βιολογία, τη Βιοιατρική και τη Βιοπαθολογία, και είναι το πρώτο σε ερευνητική παραγωγή στην Κεντρική Ευρώπη. Ο καθηγητής Στυλιανός Αντωνάρακς είναι διευθυντής στο τμήμα Γενετικής Ιατρικής και Ανάπτυξης του Ανθρώπου στο μεγαλύτερο πανεπιστημιακό εργαστήριο στην Ευρώπη, αυτήν τη στιγμή. Ο ίδιος άνθρωπος είναι ο ερευνητής που χαρτογράφησε το χρωμόσωμα 21 (υπεύθυνο για το σύνδρομο Down), που συνέβαλε στην ανάγνωση του DNA των χρωμοσωμάτων και κλωνοποίησε το μεγαλύτερο μέρος των γονιδίων του.

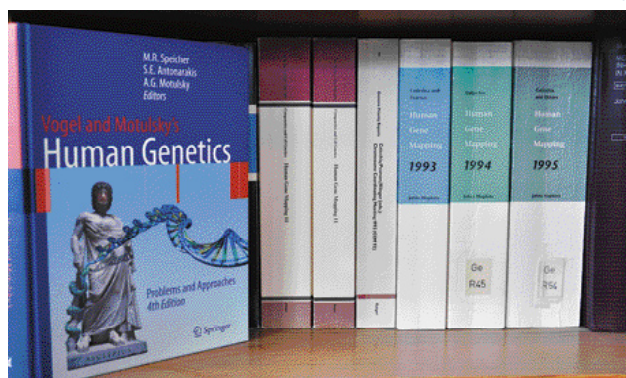
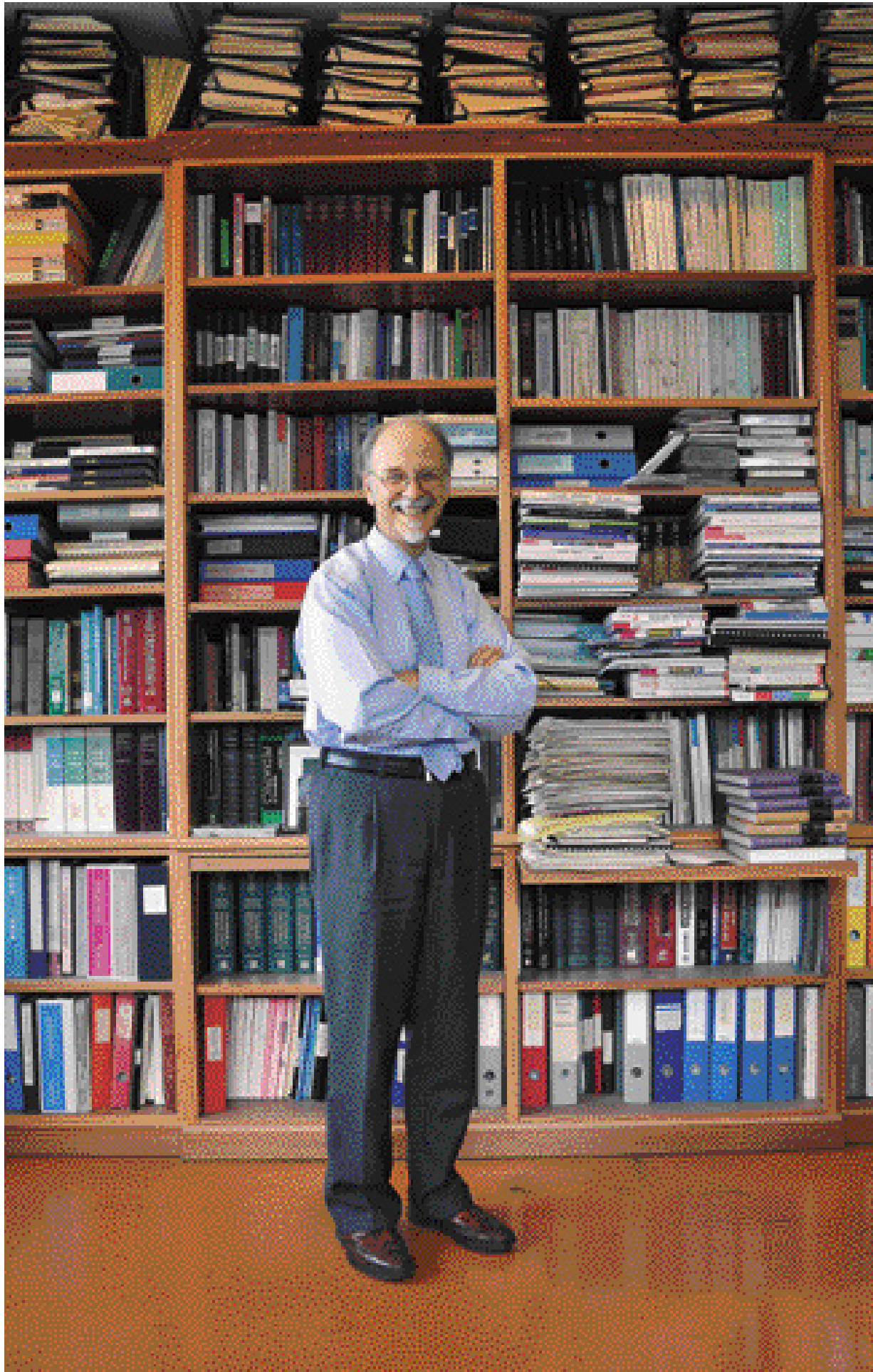
Ενα βιβλίο που διάβασε για το πώς χτίζονται οι καθεδρικοί ναοί στο κόσμο, όταν ήταν ακόμη μικρός, του γέννησε την επιθυμία να γίνει αρχιτέκτονας. Τον ενόχλουμε πάντα η «οπτική ρύπανση» από τα ακαλαίσθητα κτίρια γύρω του. Με καταγωγή από Κρήτη, Κόρινθο και Μικρά Ασία, μεγάλωσε στο Παγκράτι κι έπαιξε πολύ στις αλάνες της περιοχής. Η αυλή του «Ευαγγελισμού» ήταν το στέκι του. Πού να φανταζόταν τότε ότι θα περνούσε όλη του τη ζωή μέσα στα νοσοκομεία. Το 1969 πέρασε πρώτος στην Ιατρική της Αθήνας, ανάμεσα σε 8.000 υποψηφίους, σε μια εποχή όπου επικρατούσε η δικτατορία, και τελείωσε με άριστα. Από νωρίς κατάλαβε ότι αυτό που τον συνέπαιρνε ήταν το άγνωστο. Το γνωστό για εκείνον ήταν βαρετό. «Όλες οι ασθένειες που γνωρίζαμε τη θεραπεία τους για τους άλλους συναδέλφους μπορεί να ήταν μια καριέρα ή ένα χαμόγελο από τους συγγενείς. Για μένα, όμως, ήταν μια στάση», λέει ο ίδιος. Ακολουθώντας την ειδικότητα της Παιδιατρικής και κατά τη διάρκεια μιας εφημερίας, ακούει στις ειδήσεις ότι ένας ερευνητής βρήκε έναν πολυμορφισμό στο γονίδιο της β-σφαιρίνης. Αυτή ήταν για εκείνον η αρχή της ενασχόλησής

του με τη Γενετική και το τέλος της Παιδιατρικής. Πηγαίνει στο ερευνητικό κέντρο Johns Hopkins στη Βαλτιμόρη και ασχολείται αποκλειστικά με τη μεσογειακή αναιμία κι άλλες παθήσεις του αίματος, όπως η αιμορροφιλία. Κι αφού εξαντλεί την έρευνα σε αυτές, στρέφεται σε πιο πολύπλοκες ασθένειες, όπως η Τρισωμία 21 και η σχιζοφρένεια.

Χρωμόσωμα 21. Το «διάβασμα» του χρωμοσώματος 21 (που αποτελεί το 1% του γονιδιώματος με 30 εκατομμύρια γράμματα) συντονίζεται από τον Έλληνα ερευνητή κι αποτελεί μέρος του διεθνούς Genome Project, το οποίο αρχίζει το 1990 και τελειώνει το 2004, κοστίζοντας 3 δισ. δολάρια.

Το 1992, ο Έλληνας επιστήμονας δέχεται προτάσεις από πολλά πανεπιστήμια της Ευρώπης, από Γαλλία, Ολλανδία, την Οξφόρδη κι επιλέγει τελικά τη Γενεύη, μια μικρή πόλη με τις δυνατότητες και τις ευκαιρίες όμως μιας μεγαλούπολης. Επιπρόσθετα, με άριστα πανεπιστημιακά ιδρύματα, στα οποία επιθυμεί να βάλει τη σφραγίδα του και να δημιουργήσει τη δική του σχολή. Η κρατική επιχορήγηση για να αναπτυχθεί το εργαστήριο του καθηγητή στο πανεπιστήμιο, ήταν μεγάλη. Μάλιστα, ο ίδιος ο υπουργός

» **Αυτήν τη στιγμή, μεταξύ άλλων, είμαστε σε θέση να διαβάσουμε το γονιδίωμα ενός εμβρύου με μια απλή αιμοληψία της μητέρας και να διαγνώσουμε αν πάσχει από σύνδρομο Down».**



- 1. Γενετιστής.** Ο καθηγητής στο γραφείο του στο πανεπιστημιακό νοσοκομείο.
- 2. Κτίριο.** Αποψη του πανεπιστημιακού νοσοκομείου της Γενεύης.
- 3. Όργανα.** Απαραίτητα για τη γενετική έρευνα.
- 4. Βιβλίο.** «Human genetics» (Ανθρώπινο Γονιδίωμα) ονομάζεται η έκδοση στην οποία συμμετέχει ο καθηγητής.
- 5. Εκθεμα.** Το γονιδίωμα παρομοιάζεται με μια στίβα από βιβλία με 3 δισ. γράμματα στον εκθεσιακό χώρο του νοσοκομείου.
- 6. Κατασκευή.** Καλλιτεχνική μεταφορά της διπλής έλικας του DNA.



Υγείας άφησε τον ίδιο να ορίσει το ποσό. Αυτήν τη στιγμή χρηματοδοτείται από το Εθνικό Συμβούλιο Έρευνας στην Ελβετία, από την Ευρωπαϊκή Ένωση και από το Αμερικανικό Ινστιτούτο Υγείας. «Σήμερα είμαστε σε θέση να διαβάσουμε το γονιδίωμα ενός εμβρύου με μια απλή αιμοληψία της μητέρας και να διαγνώσουμε αν πάσχει από σύνδρομο Down. Επίσης, κάνουμε πειράματα σε ποντίκια με τρισωμία, στα οποία τους χορηγούμε φάρμακα που βελτιώνουν την πνευματική τους καθυστέρηση. Πιστεύουμε ότι σε 10 χρόνια θα είμαστε έτοιμοι για κλινική εφαρμογή. Αυτήν τη στιγμή, επειδή η τεχνολογία προχωρά πολύ γρήγορα και όλα γίνονται πιο εύκολα και με λιγότερο κόστος, το "διάβασμα" όλου του γονιδιώματος από τα 3 δισ. έχει πέσει στα 8.000 δολάρια σε κόστος. Όταν θα πέσει στα 1.000 δολάρια, θα έχουμε φτάσει στο σημείο να συσχετίζουμε όλες τις ασθένειες με μεταλλαγές του γονιδιώματος και να βρίσκουμε την αιτιολογία όλων των ασθενειών με γενετική προδιάθεση και όλους τους καρκίνους», εξηγεί ο καθηγητής και συνεχίζει: «Τον Νοέμβριο ξεκινά στη Γενεύη η πρώτη κλινική Genome Clinic, όπου θα έρχονται οικογένειες να τους "διαβάσουμε" ολόκληρο το γονιδίωμα, ανεξάρτητα από το αν είμαστε σε θέση να θεραπεύσουμε και τις ασθένειες των οποίων θα διαγνώσουμε τη γενετική προδιάθεση. Δυστυχώς, η διαγνωστική τρέχει πιο γρήγορα από τη θεραπεία», συμπληρώνει.

Ο καθηγητής Αντωνάρακς, που έχει βραβευτεί από την Ελληνική Δημοκρατία και είναι αντεπιστέλλον μέλος της Ακαδημίας Αθηνών, αδμονεύει τότε θα ζημιώσει η κάθε μέρα για να πάει στο εργαστήριο, γιατί για αυτόν κάθε μέρα είναι κάτι καινούργιο. Άνθρωπος θετικός και χαμηλών τόνων, φύση αισιόδοξη, υπεραγαπά το σύζυγό του Γρηγόρια, που του πα-

ραστέκεται μια ολόκληρη ζωή. Χαρακτηριστικό του ήθους του είναι η ιστορία από μία επίσκεψη του στο εργαστήριο γενετικής στο Νέο Δελχί στην Ινδία. Εκεί, λοιπόν, έκανε μια ερώτηση σε μια ερευνήτρια που εργαζόταν πάνω στη μεσογειακή αναιμία κι εκείνη τον παρέπεμψε στο χειρίδιο που συμβουλευόταν. «Κάτι έχει γράψει γι' αυτό ένας μεγάλος Έλληνας ερευνητής, ο καθηγητής Αντωνάρακς», του είπε και του το έδειξε. Προφανώς εκείνη δεν είχε καταλάβει ότι τον είχε μπροστά της ενώ εκείνος δεν της αποκάλυψε ποτέ την ταυτότητά του... ■

ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ Η αποκάλυψη της ύπαρξης

ΤΟ ΑΝΘΡΩΠΙΝΟ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ είναι ένα «βιβλίο πληροφοριών» το οποίο, αν και γραμμένο με μόλις 4 γράμματα, περιέχει όλες τις απαραίτητες πληροφορίες για την ανθρώπινη ύπαρξη. Οι πληροφορίες αυτές «αντιγράφονται» από κύτταρο σε κύτταρο και η «θαυμαστή και πιστή αυτή αντιγραφή» από κύτταρο σε κύτταρο, από γενιά σε γενιά, μας κάνει όλους να μοιάζουμε μεταξύ μας, ώστε να ανήκουμε στο ανθρώπινο είδος. Ωστόσο, η αντιγραφή αυτή συχνά παράγει λάθη. Αυτές οι παραλλαγές του γονιδιώματος συσσωρεύονται με τον χρόνο και με τις γενεές και είναι υπεύθυνες για «το δώρο που έχουμε ως είδος», αναφέρει ο καθηγητής, τη διαφορετικότητα του κάθε ανθρώπου. Σε αυτήν τη μοναδικότητα όμως σφειλείται και η προδιάθεσή μας σε κάποιες γενετικές αρρώστιες. Η ανάπτυξη των γονιδίων δεν είναι μόνο αποτέλεσμα των γονιδιωμάτων μας, αλλά και της αλληλεπίδρασής τους με το διαρκώς μεταβαλλόμενο περιβάλλον.