

الحمد لله رب العالمين

تحلیل پزشکی بیماری های ژنتیکی

مؤلف

زهره باغبانی

میلاذ میوه یان

ویراستار: مینو رضایی

انتشارات قانون یار

۱۳۹۷

تقدیم بہ ہمسر عزیزم لیلا

من تو را ناب ترین شعر زمان میدانم

و تو ہم میداننی تا بد در دل من می مانی

تو مرا می فہمی من تو را می خواہم

و ہمین سادہ ترین قصہ یک انسان است

این اثر را تقدیم میکنم:

به مهربان مادری که دیگر ندارم اش...

مادری که مثل قند، چای زندگیم را شیرین کرد، اما

افسوس پس از شیرین کردن خودش تمام شد...

فهرست مطالب

پیشگفتار

مقدمه

فصل اول

اساس کروموزومی وراثت

فصل دوم

ژنوم انسان ساختمان و عملکرد ژنها و کروموزومها

فصل سوم

الگوهای توارثی تک ژنی

فصل چهارم

اساس ژنتیک سلولی بالینی

فصل پنجم

بیماری های ژنتیکی

منابع و ماخذ

پیشگفتار

آشنایی با اصول دانش ژنتیک (زادشناسی)، مورد نیاز و علاقه همه افراد است، زیرا همه کسانی که فرزندی یا مشکل وراثتی بالقوه ای در خانواده دارند و یا آنانی که با تلاش پیگیر و هیجان انگیز ترسیم نقشه تمام ۶۰/۰۰۰ تا ۷۰/۰۰۰ ژن انسان (طرح تحقیقاتی ترسیم نقشه کامل ژنی انسان) دلبستگی دارند و بالاخره همه مردم، به این آشنایی نیاز و علاقه دارند. بچه ها به پدر و مادرشان شباهت دارند و خویشاوندان این شباهت را می یابند و با جملاتی مانند : بینی او مثل بینی پدر بزرگش نوک بالاست » در این باره اظهار نظر می کنند. بیش از ۴۰۰۰ صفت ارثی وجود دارد که جایگاه کرموزومی بیش از ۱۰۰۰ مورد آنها شناخته شده است. حدود چهار درصد نوزادان دچار یک نقص مادرزادی جدی هستند، واژه مادرزادی، علت ابتلا به نقص را بیان نمی کند و تنها به

معنی وجود نقص در هنگام تولد است. حداقل یک چهارم این نقایص بر اثر مجموع تأثیرات ژن های متعدد به اضافه یک یا چند عامل محیطی (چند عاملی) به وجود می آید، ولی تقریباً علت نیمی از نقایص مادرزادی ناشناخته باقی مانده است. تقریباً از هر ۱۶۶ نوزاد، یک نوزاد مبتلا به یک ناهنجاری کروموزومی مانند نشانگان داون است و حدود ۲ تا ۳ درصد مبتلایان، دچار اختلالاتی هستند که عامل یک تک ژن غیرطبیعی است احتمالاً ۲۰ درصد از بیماران بستری در بیمارستان های کودکان، مشکلی دارند که تا حدی ژنتیکی است بعد از تصادفات رانندگی و سرطان، ناهنجاریهای مادرزادی سومین عامل شایع مرگ و میر در سنین ۱ تا ۱۴ سالگی هستند و بیش از ۲۰ درصد مرگ و میرهای نوزادان، بر اثر نقایص مادرزادی است. بنابراین، اختلالات ژنتیکی، درد و رنج عظیمی را به بشر تحمیل کرده است. مردم غالباً می گویند که " سرطان

در خانواده ما شایع است " یا " افراد خانواده ما همگی بر اثر حملات قلبی می میرند " از آنجا که بیماری قلبی و سرطان، دو علت مرگ و میر در ایالات متحده آمریکا است، پرسش واقعی این است که آیا خطر بروز این دو بیماری در خانواده های معینی، بیش از خطر بروز در همه خانواده هاست یا این گونه نیست ؟

مقدمه

متخصص ژنتیک پزشکی فردی است که در مکانیزم های وراثتی، تشخیص و درمان اختلالات ژنتیکی تخصص دارد. ژنتیک پزشکی، مثل دیگر تخصص های پزشکی، نظیر جراحی یا مامایی و زنان، پس از دانشکده پزشکی، یک دوره آموزشی خاص هم دارد. بسیاری از متخصصان ژنتیک پزشکی، در یکی از رشته های پزشکی مانند اطفال، داخلی یا مامایی و پزشکی زنان تخصص دارند و فوق تخصص آنان ژنتیک پزشکی است. هیئت ژنتیک پزشکی آمریکا (ABMG)¹ با برگزاری امتحان در چند زمینه، یعنی ژنتیک بالینی، ژنتیک یاخته ای بالینی، ژنتیک زیست شناسی بالینی، ژنتیک مولکولی، به پزشکان و متخصصان دارای درجه دکترای غیرپزشکی (p.h.D)، گواهی نامه اعطا می

¹. American Board of Medical Genetics

کند. ژنتیک بالینی به تشخیص و درمان بیماران، ژنتیک‌یافته ای (سیتوژنیک) به تشخیص آزمایشگاهی نابهنجاری های کروموزومی و ژنتیک زیست شیمیایی به تشخیص آزمایشگاهی و درمان اختلالات آنزیمی و اختلالات شیمیایی ناشی از آنها می پردازد. مشاوره ژنتیک هم، در گذشته مورد تأیید **ABMG** قرار می گرفت و هم اکنون، هیئت جدید اعطای گواهی نامه، به نام هیئت مشاوره ژنتیک آمریکا (**ABGC**)¹ وظیفه اعطای گواهی نامه را به مشاوران ژنتیک بر عهده گرفته است. بیشترین متخصصان ژنتیک پزشکی و مشاوران ژنتیک، با مراکز بزرگ پزشکی یا آزمایشگاه های مرجع برای آزمایشهای ژنتیکی همکاری دارند.

کار متخصصان ژنتیک پزشکی مشابه کار پزشکان عمومی است: ابتدا اطلاعات کسب می کنند و سپس با استفاده از این اطلاعات به کار تشخیص می پردازند و

¹ - American Board of Genetic Counseling

سرانجام اقدامات عملی را به فرد یا افرادی که مشاوره شده اند ارائه می دهند. در برخی موارد، شجره نامه خانوادگی، مهمترین بخش کسب اطلاعات است. بنابراین، فردی که برای مشاوره به متخصص ژنتیک مراجعه میکند لازم است تا آنجا که امکان دارد اطلاعات خانوادگی خود را برای تهیه شجره نامه در اختیار متخصص قرار دهد. اغلب، استفاده از اطلاعات یکی از اعضای مسن خانواده، مناسب ترین روش کسب اطلاعات است. رسم شجره نامه، همان گونه که قبلاً گفته شد، معمولاً کاری ساده و در عین حال بسیار سودمند است. بیشتر اوقات، متخصص ژنتیک می تواند با یک نگاه اجمالی، شجره نامه ای را که سردستی رسم شده تفسیر کند. در برخی موارد ممکن است مطالعات کروموزومی (مطالعات ژنتیک یاخته ای) مورد نیاز باشد. در این گونه موارد، فقط یک لوله آزمایش خون لازم است ولی همان طور که قبلاً توضیح داده شد،

تجزیه و تحلیل دشوار اطلاعات بدست آمده مدتی طول می کشد. برای مطالعه یاخته های آمینون و سایر بافت ها ، ده روز یا بیشتر زمان لازم است. از خون یا ادرار برای انجام بسیاری از آزمایش های زیست شیمیایی استفاده می شود و برای برخی آزمایش ها، حتی ذره ای از یاخته های زنده در ریشه موهای کنده شده را می توان به کار برد. گاهی اوقات برای تجزیه و تحلیل ، تکه های کوچکی از بافت که از طریق بافت برداری¹ بدست آمده، لازم است برخی از آزمایش هایی را که اخیراً بر پایه **DNA** طراحی شده، می توان حتی با استفاده از یاخته های حاصل از شستشوی دهان با مایع انجام داد. غربال کردن نوزادان برای تشخیص اختلالاتی نظیر فنیل کتونوریا (**PKU**)، بیماری خونی یافته های داسی شکل و کم کاری غده تیروئید هم اکنون معمول است. تشخیص پیش از موقع نابهنجاری های ژنتیکی و درمان

¹ - Biopsy

آنها، از بروز مشکلات حاصل از پیشرفت بیماری جلوگیری می کند. غربال کردن نوزادان برای تشخیص اختلالاتی که می توان با صرف هزینه کم انجام داد و معالجه آنها هم امکان پذیر است روشی منطقی است. در مورد اینکه چه بیماری هایی مناسب غربالگری هستند، نظرهای متفاوتی وجود دارد. غربالگری جمعیت حاملان ژنهای مغلوب به منظور مشخص ساختن پدر و مادری که در معرض خطر داشتن فرزندان مبتلا هستند نیز روش ثمربخشی است. در غربالگری جمعیت، از روش آزمایش گروههایی که ژن مورد نظر در آنها شایع است بهره گیری می شود. آزمایش یهودیان برای بیماری تای - ساکس و آمریکاییان آفریقایی الاصل برای آزمایش بیماری خونی یاخته های داسی شکل از نمونه های غربالگری جمعیت است. مشاوره ژنتیک و تشخیص پیش از تولد، به حاملانی که از طریق غربالگری این گروه ها شناسایی شده اند می تواند کمک کند.

درمان: بعضی از اختلالات ارثی نظیر بیماری قند آنقدر شایع است که حتی غالب آنها را بیماری ارثی نمی دانیم. از طرف دیگر، اختلالات ژنتیکی مانند نشانگان داون^۱ وجود دارد که تاکنون معالجه خاصی برای آنها یافت نشده است. با وجود این، بسیاری از بیماریهای ژنتیکی قابل درمان هستند، هر چند که نمی توان علل بوجود آمدن آنها را ریشه کن ساخت.

چند نمونه از درمان های ثمربخش در زیر آورده می شود:

محدودیت در رژیم غذایی:

فنیل آلانین در PKU

قند شیر (لاکتوز) در کمبود لاکتاز^۲

چربی ها در هیپرلیپیدمی ها^۳

^۱ - Down syndrome

^۲ - Lactase

^۳ - Hyper Lipidemias

رژیم غذایی و مکمل هرمونی:

ویتامین D و فسفات در بیماری نرمی استخوان وابسته به ویتامین D

کورتیزون^۱ در هیپرپلازی^۲ مادرزادی غده فوق کلیوی

هرمون تیروئید در گواتر مادرزادی

خارج کردن مواد اضافی:

آهن در تالاسمی^۳

مس در بیماری ویلسون

اسیداوریک در نقرس

جایگزینی موادی که وجود ندارند:

انسولین در بیماری قند

¹ - Cortison

² - Hyper Plasia

³ - Thalassemia

عامل (فاکتور) ۸ در هموفیلی

هرمون رشد در کوتولگی غده هیپوفیزی

جراحی: ترمیم نقص مادرزادی قلب

طحال برداری در کم خونی ارثی اسفروسیتوز^۱

عامل پیوند:

مغز استخوان در بیماری ذخیره لیزوزومی

کلیه در بیماری چند کیسه ای کلیه

شش در فیروز سیستمیک

ژن درمانی برای انسان، که در آن یک ژن غیرطبیعی ترمیم و یا با یک ژن طبیعی جایگزین می شود، مرحله آزمایشی خود را می گذراند. انتقال ژن هایی مانند ژن هرمون رشد در حیوانات با موفقیت صورت گرفته است. آزمایش های اولیه انتقال ژن در انسان ادامه دارد و اگر

^۱ - Spherocytosis

چه موانعی نظیر ناتوانی در قراردادن ژن در جایگاه معینی بر روی کروموزوم و فعال کردن ژن در بافتی که به آن نیاز دارد، هم چنان باقی مانده است، اما به نظر می رسد که ژن درمانی برای بیماری های انسانی به زودی انجام خواهد شد. مدتهاست که متخصصین تغذیه علاقمند به درک این مسأله هستند که چگونه ممکن است یک فرد لاغر، دارای دو قلوبی یکسانی باشد که دچار اضافه وزن است، سرخپوستان پیم (Pima) که در شمال مکزیک زندگی می کنند افرادی لاغر هستند در حالیکه همتایان ژنتیکی آنها که در آریزونا زندگی می کنند، چاق و فربه بوده و موارد فراوانی از دیابت نوع ۲ در میان آنها دیده می شود و نکته دیگر اینکه یک رژیم کم چربی می تواند سطح چربی خون بسیاری افراد را کاهش دهد اما این مسأله در میان همه افراد عمومیت ندارد. آنچه که کاملاً واضح است اما هنوز دلیل آن بدرستی درک نشده، این است که ساختار ژنتیکی انسان ها تعیین کننده

میزان استعداد آنها در ابتلا به بیماریهای مختلف است اما عوامل محیطی مانند نوع تغذیه و شیوه زندگی، تعیین کننده این است که چه کسی از میان افراد مستعد دچار بیماری می شود. نقش مواد غذایی و دیگر اجزاء غذایی فعال بیولوژیکی در ظهور ژنها، موضوع بخش رو به گسترش در علم تغذیه است که ژنتیک تغذیه نامیده می شود. تحقیقات ژنتیکی ارتباط میان ژن و اعمال فیزیولوژیکی را مشخص کرده اند. ارتباط میان اختلال در ژنها با عملکردهای غیرطبیعی (اندام ها) و بیماریها در حال روشن شدن است درک رو به فرونی از نقش اساسی ژنها در حفظ سلامتی یا بروز بیماریها، تأثیر مهمی را بر نحوه فعالیت های پزشکی بر جای گذاشته است با پرده برداشته شدن از ارتباطات بین ژنها، محصولات پروتئینی و بیماریها، کانون توجه سیستم مراقبت های بهداشتی نیز به تدریج در حال تغییر است. در طی ۵۰ سال گذشته این کانون توجه خود را بر درمان بیماریهای شناخته شده متمرکز کرده بود و پزشکان به

شکل رو به گسترشی در تلاش برای شناخت و تولید داروها و روشهایی بودند که بتوانند با این چالش روبرو شوند. هر چند با فهم این نکته که بیماریها منشأ ژنتیکی دارند اما تحت تأثیر شرایط محیطی نیز قرار می گیرند، تلاشها بر روی پیشگیری براساس شناخت ژنها و عوامل محیطی دخیل در بیماریها و مواد متابولیک تولید شده در اثر تقابل این عوامل تمرکز یافته است. اولین اقدامات ناشی از این تغییر نگرش، عبارت بود از تمرکز بر اقدامات پزشکی و دارویی اما هدف نهایی این تغییر، استفاده از تغذیه درمانی به عنوان سنگ بنای فعالیت های پیشگیرانه می باشد. تحقیقات ژنتیکی به شناخت عوامل ایجاد کننده بیماری کمک می کند که این امر خود، شناخت اثر مواد غذایی و غیر غذایی را شامل می گردد. با استفاده از چنین پیشرفتهایی است که از طریق تست های تجزیه توأم با تست های ژنتیکی و آنالیز گذشته خانوادگی فرد، متخصصان سلامت، می

توانند میزان ریسک ابتلا افراد به بیماریهای خاص را پیش بینی کنند. تغذیه با جبران متابولیت های تولید نشده (ناشی از نقص ژنتیکی) می تواند اثرات مخرب بسیاری از نواقص ژنتیکی را کاهش دهد. از این رو تغذیه درمانی به سرعت در حال تبدیل شده به ابزار درمانی است که می تواند ضریب سلامت را افزایش داده و ریسک ابتلا به بیماریها را در افراد مستعد به بیماری، کاهش دهد. متخصصان تغذیه برای هماهنگی یا دستورات درمانی و دارویی پزشکی باید با اصول ژنتیک آشنا باشند و نیز باید قادر باشند تا نقش مهمی را در ارائه دستورات درمانی پیشگیرانه در مورد مصرف مواد غذایی و نیز شیوه زندگی ایفا نمایند. درمانها با توجه به ویژگیهای ژنتیکی افراد و استعداد ابتلاء آنها به بیماریها به سرعت در حال اختصاصی شدن هستند و متخصصان تغذیه باید اطلاعات محکمی در زمینه اصول ژنتیک، ارتباط میان ژنها، بیماریها و تأثیرات محیط و نقش مواد غذایی و دیگر ترکیبات غذایی در تعدیل اثر

ناشی از بروز ژنها برخوردار باشند. این فصل چشم انداز مختصری است دربارهٔ ظهور بخش جدید از علم با نام ژنتیک تغذیه.

پروژه ژنوم انسانی: پایهٔ تغییر نگرش اساسی ایجاد شده در نقطه تمرکز مراقبت های بهداشتی، عبارت است از پروژه ژنوم انسانی . این پروژه در سال ۱۹۹۰ و در غالب یک برنامهٔ چند ملیتی پانزده ساله و با هدف تعیین وظایف هر یک از نوکلئوتیدهای موجود در **DNA** که خود تشکیل دهندهٔ مادهٔ ژنتیکی انسان است، آغاز گردید. این پروژه بطور مداوم مرزهای خود را گسترش داد و در نتیجه اهداف پروژه نیز افزایش یافت و هدفهای جدیدی بر آن تعریف شد. اهداف فعلی پروژه عبارتند از (۱) مشخص نمودن ترتیب ژنوم انسان و آن گروه از ارگانیسم های بزرگی که نقش مهمی را در تحقیقات ژنتیکی ایفا می کنند (۲) تعیین کارکرد و هویت هر ژن

۳) تعیین تولیدات پروتئینی هر کدام از ژنها (واحدهای کاربردی درون ژنوم که حاوی اطلاعاتی در مورد تولید و ساخت پروتئین ها می باشند) و فهم چگونگی عملکرد آنها (علم جدیدی که پروتئومیکس خوانده می شود) ۴) تعیین ارتباط ژنها، تولیدات آنها و بیماریها ۵) معلوم کردن اینکه چگونه اثر متقابل ژنها، پروتئین ها و عوامل محیطی منجر به بروز اختلالات فیزیولوژیکی و در نهایت بروز بیماری می شود. تصور بر این است که اینگونه ریزشیدن در مطالب منجر به درک راههای پیشگیری از بیماری شده و کمک می کند که انسان ها سالم زندگی کنند. پروژه ژنوم انسانی اهداف متعدد دیگری نیز دارد، یکی از این اهداف بیان تأثیرات اخلاقی قانونی و اجتماعی تحقیقات ژنتیکی (ELSI) می باشد. این مسائل از همان ابتدای پروژه به عنوان یک تعهد برای آن محسوب شده است. علاوه بر این محققان درگیر در پروژه ژنوم انسانی توجه خاصی را نیز به توسعه

تکنولوژی دقیق، سریع و ارزان قیمت ژنتیکی، توسعه تکنولوژی پیشرفته کامپیوتری که قادر باشد مقادیر فراوان اطلاعات حاصل از پروژه را تجزیه و تحلیل کرده و دانشمندان را قادر سازد تا سریعاً توالی ژنتیکی گونه های مختلف را با هم مقایسه نمایند، توسعه بیوانفورماتیک که فصل مشترک میان تکنولوژی کامپیوتری و بیولوژی مولکولی می باشد، تعلیم و تربیت دانشمندان ژنتیک و استفاده از نتایج تحقیقات ژنتیکی در مراحل بالینی داشته اند. تا کنون پیشرفتهای مهمی تحقق یافته است. در سال ۲۰۰۱ یک طرح ابتدایی از توالی ژنوم انسانی انتشار یافت و دانشمندان در تلاشند تا این طرح ابتدایی را به یک طرح نهایی و خالی از اشکال تبدیل کنند. توالی ژنوم سیستم های حیاتی بزرگ تعیین شده اند و پس از مقایسه آنها با ژنوم انسانی شباهت های قابل توجه (هومولوژی) بین گونه های مختلف حیات آشکار شده است. یکی از سیستم های حیاتی که به

شکل گسترده ای به عنوان مدل در تحقیقات ژنتیک انسان به کار می رود، موش است. معلوم شده است که ژنوم موش از شباهت های فراوانی با ژنوم انسان برخوردار است. این شباهت ها به این معنی است که انجام آزمایشات بر روی موش، می تواند اطلاعات مفیدی را در مورد انسان، در اختیار محققان قرار دهد. از دیگر دستاوردها، پیشرفت های مهم در توسعه تکنولوژی ژنتیکی کنونی، توسعه تکنولوژی های جدیدی است که تولید مقادیر فراوانی از **DNA** را برای انجام آزمایشات ممکن می سازد و این اجازه را می دهد که فرآیند تعیین توالی **DNA** بطور مداوم ادامه داشته باشد.

ELSI: تکنولوژی ژنتیک این امکان را به بشر می دهد که اطلاعات درون هر ژن را بازخوانی کرده و این توانایی را به محققان می دهد که پیش بینی نمایند چه کسی سالم می ماند و چه کسی بیمار خواهد شد و اینکه دچار چه نوع بیماری می شود. همچنین تکنولوژی

ژنتیک این توانایی را به انسان می دهد که از طریق ژن درمانی، اطلاعات ژنتیکی خود را تغییر دهد. تعجبی ندارد که چنین توانایی هایی، توجهات بسیاری را به خود جلب کرده است. محققانی با تخصص های مختلف با یکدیگر همکاری می کنند تا بتوانند اثرات اخلاقی و قانونی و اجتماعی این پدیده را مشخص و اعلام کنند. در میان مسائل تحت بررسی، این مسائل قابل ذکرند:

۱) راههای کسب اطمینان از اینکه اطلاعات ژنتیکی مربوط به یک فرد به صورت مثبت و صحیحی استفاده شود و اینکه حریم افراد رعایت شود (۲) یافتن بهترین راهها برای کاربردی کردن تکنولوژی ژنتیک و کسب اطمینان از اینکه اهداف درمانی بیشتری با بالاترین موفقیت و کمترین اثرات جانبی تحقق می یابد. (۳) یافتن راههایی برای مواجهه با مسائل اخلاقی که حتماً در مسیر این علم پیش خواهد آمد (۴) یافتن بهترین راهها برای

آموزش متخصصان مراقبت های سلامتی تا آنها بتوانند نیازهای رو به رشد کارآموزان علم ژنتیک را پاسخگو باشند.

حفظ حریم شخصی افراد یکی از مهمترین دغدغه ها می باشد. مردم بسیار نگران این مسأله هستند که مبادا اطلاعات ژنتیکی آنها مورد سوء استفاده قرار گیرد. برای مثال، ممکن است بدلیل ژنوتیپ افراد، تبعیض هایی در مورد آنها اعمال شود. قوانین فدرال می تواند این اطمینان را به افراد بدهد که تبعیضی در مورد آنها روا نخواهد شد، اما برای اینکه افراد در مورد نحوه استفاده از اطلاعات ژنتیکی احساس اطمینان و راحتی کنند، هنوز مدتی زمان لازم است در صورتیکه منافع تست های مخصوص پیش بینی بیماریها کاملاً شناخته شود، دسترسی آزاد و بدون محدودیت به اطلاعات ژنتیکی نتایج وخیمی را به دنبال خواهد داشت. ژنوتیپ یک فرد حاوی اطلاعات مهمی در مورد ریسک سلامتی او و نیز

اطلاعاتی در مورد قد، وزن و فشار خون او می باشد. رسیدن به این نقطه متضمن تلاش در بسیاری جنبه ها می باشد. در راه رسیدن به هدف کاربردی کردن تکنولوژی ژنتیکی، این مسأله به بیان می آید که چه کسی باید تحت آزمایش قرار بگیرد؟ مسائل اخلاقی دیگری نیز وجود دارند، برای مثال آیا می توان افراد را در مورد بیماری که درمانی برای آن وجود ندارد تحت آزمایش قرار داد؟ آیا پدر و مادری که تست های ژنتیکی نشان می دهد هر دو حامل یک ژن بیماریزا هستند و فرزند آنها بطور حتم نوع مازور بیماری را بروز خواهد داد، می توانند بدون آگاهی از رضایت فرزند بچه دار شوند؟ آیا تکنیک های ژن درمانی را می توان در تولید سلول هم بکار برد و به این وسیله ژن های تصحیح شده را به نسل های بعد منتقل کرد؟ آیا می توان اجازه شبیه سازی را به انسان داد؟ مسائل مربوط به سلامت انسان به سرعت در حال ترکیب شدن با ژنتیک و تکنولوژی ژنتیکی است،

بنابراین برای آموزش متخصصانی که در حال حاضر، مشغول یادگیری مراقبت های بهداشتی هستند چه باید کرد؟ برای آموزش افرادی که در آینده وارد رشته مراقبت های بهداشتی خواهند شد، چه تمهیداتی باید اندیشیده شود؟ علاوه بر این توانایی تعیین ساختمان ژنتیکی اندام های مختلف محققان را قادر ساخته تا اندامهایی را به شکل مدل بوجود آورند که در این اندامها یک ژن را می توان حذف کرد، دوباره تولید کرد و یا طوری طراحی کرد که تحت تأثیر عوامل محیطی فعال یا غیر فعال شود و اثر این تغییرات بر روی سلامت اندامها را تحت بررسی و مشاهده قرار داد. پروژه ژنوم انسانی را باید از لحاظ اصول علم، دستاوردهای حاصله و ایجاد همکاری جهانی بین کشورها، یک دستاورد عظیم به حساب آورد. این پروژه توسط ایالت متحده و از طریق دو سازمان دولتی: انستیتوی ملی تحقیقات ژنوم انسانی از اداره ملی سلامت و آزمایشگاه ملی اک ریج از وزارت انرژی انجام می شود و علاوه بر

این سازمان تعداد بسیار زیادی آزمایشگاههای خصوصی و دانشگاهی در چندین کشور در این امر همکاری می کنند. بسیاری از یافته ها و تکنولوژیهای حاصل از پروژه ژنوم انسانی از کاربردهای کلینیکی برخوردارند. اطلاع از اینکه چه ژنی موجب چه بیماری می شود و اینکه توالی آن ژن چگونه است، چه پروتئینی تولید میکند، عملکرد این پروتئین چیست و چه ارتباطی را با حفظ سلامتی یا بروز بیماری داراست، می تواند در بسیاری اعمال تشخیصی کاربرد داشته باشد. برای مثال تومورها را که همگی علائم یکسانی دارند، می توان از طریق طرح ژنتیکی آنها از یکدیگر تمیز داد. این تشخیص در درمان مؤثر تومورها بسیار مهم است زیرا انواع مختلف تومور به درمانهای متفاوتی پاسخ می دهند. این روشها نه تنها در تشخیص بیماری مؤثرند بلکه از آنها در شناسایی امراضی که نشانه خاصی ندارند هم می توان استفاده کرد این عمل باعث می شود که قبل از

آنکه علائم اصلی بیماری آشکار شود، از بروز بیماری پیشگیری نماییم. کاربرد مهم دیگر پروژنه ژنوم انسانی در زمینه ژن دارویی است. که در امر غربال کردن افراد از لحاظ متابولیزه کردن داروها است. هر انسان دارای آنزیم های مشابهی است که در اثر داروهای مصرفی تولید می شوند، اما ژنهایی که مسئول تولید این آنزیمها هستند، بسیار متنوعند که به این معنی است که عملکرد این آنزیمها بسیار متنوع خواهد بود. یک دارو ممکن است بر روی یک فرد اثر مثبتی داشته باشد، بر روی فرد دیگری تأثیر باشد. و برای فرد سوم مضر باشد. توانایی ارزیابی ساختمان ژنتیکی یک فرد از آنجائیکه این ساختمان با ژنهای اصلی متابولیزه کننده داروها مرتبط است به پزشکان کمک می کند تا نوع و میزان دارو را به نحوی انتخاب کنند که اثر مطلوب را بر روی فرد داشته باشد. به مانند داروها، برای هضم، جذب و استفاده از غذاها در سلولهای بدن نیز به تعداد بسیار زیادی آنزیم نیاز است. به نظر می رسد توانایی مرتبط ساختن