

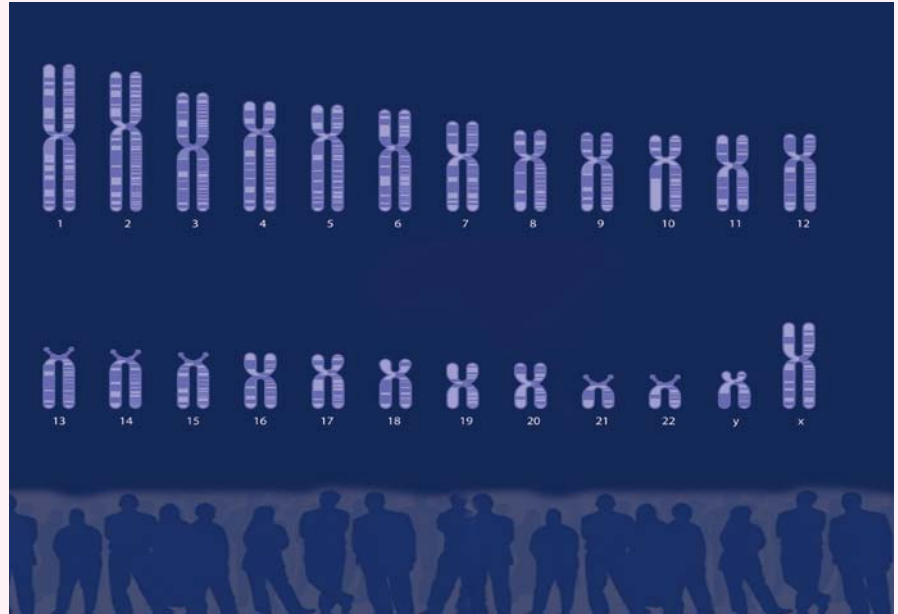
# الجينوم البشري

أ.د. ماهر محمد شحاته

آية أخرى (وَلَقَدْ خَلَقْنَا الْإِنْسَانَ مِنْ سُلَالَةٍ مِنْ طِينٍ ثُمَّ جَعَلْنَاهُ نُطْفَةً فِي قَرَارٍ مَكِينٍ ثُمَّ خَلَقْنَا النُّطْفَةَ عَلَقَةً فَخَلَقْنَا الْعَلَقَةَ مُضْغَةً فَخَلَقْنَا الْمُضْغَةَ عِظَامًا فَكَسَّوْنَا الْعِظَامَ لَحْمًا ثُمَّ أَنْشَأْنَاهُ خَلْقًا آخَرَ فَبَارَكُ اللَّهُ أَحْسَنَ الْخَالِقِينَ) المؤمنون آية (١٢-١٤).

والنطفة ثلاثة أنواع: الأول نطفة مؤنثة، وهي: البويضة (Ovum) التي يفرزها المبيض في المرأة مرة واحدة كل شهر، والثاني نطفة مذكرة، وهي: الحيوانات المنوية (Sperms) في الرجل، الثالث نطفة أمشاج (Zygote)، وهي النطفة المختلطة من الحيوان المنوي الذي لقح البويضة، وهنا تتكاثر النطفة الأمشاج أو الخلية الأم وتنقسم إلى خليتين متماثلتين، يقومان بالتكاثر فيصبحان أربع خلايا، ثمانية، فستة عشر وهكذا. حتى تتحول إلى علقة تعلق بجدار الرحم والتي تتحول إلى مضغة غير مخلقة، أي كتلة من الخلايا البشرية. وعن طريق الخريطة المحفوظة على شريط الدنا تصدر الأوامر إلى هذه الخلايا لتتشكل وتتجمع تبعاً لوظائفها لتكوين جنيناً كاملاً، فبارك الله أحسن الخالقين. لكن يجب أن يتضاعف الدنا في داخل الخلية المشيج أولاً قبل أن تتضاعف الخلية، ومن المعلوم أن الدنا يوجد في أنوية جميع الخلايا باستثناء كرات الدم الحمراء حيث لا يوجد فيها نواة.

يتكون الصبغي من كروماتيدتين يفصلهما السنتروميير الذي يحدد ذراعي الصبغي أحدهما قصير (p) والآخر طويل (q)، وهو عبارة عن قطعة طويلة من شريط مزدوج من الدنا والذي يجدل ويغزل بشكل متقن لتكون قطع مستطيلة الشكل تشبه العصي الصغيرة. يوجد في الخلية البشرية ٤٦ صبغي. على شكل أزواج كل زوج عبارة عن صبغين متشابهين مصدر إحداها الأب والآخر من الأم، أي أن نصف عدد الصبغيات الـ ٤٦ من الأب والنصف الآخر من الأم. وكل زوج من هذه الأزواج المتطابقة يعطيه العلماء رقماً يميزه عن الآخر ابتداء برقم واحد للزوج الأول وانتهاء بالرقم ٢٢ للزوج الأخير.



منذ ذلك التاريخ بدأ التنافس والسباق المحموم للمراكز العلمية وشركات التقنية الحيوية والهندسة الوراثية على المستوى العالمي لاستخدام مخرجات الجينوم البشري لتشخيص الأمراض الوراثية، والبحث عن عقاقير تعمل على مستوى المورثات وتركيبها، وبدأت المراكز العلمية المتخصصة محاولة معرفة وظيفة كل مورث والبروتين القائم على تشفيره في الإنسان وفي الكائنات الأخرى؛ بهدف إمكانية تصحيح وظيفة عمل مورث ما في الإنسان باستبداله بشبيهه في كائن آخر، ومن ذلك التوصل إلى حلول للأمراض الوراثية التي استسلم لها الجنس البشري منذ الأزل. ويراد طموح العلماء في هذا المجال أمل الإجابة على الكثير من الأسئلة المحيرة التي استعصت على عقولهم عقوداً من الزمن.

خلق الله الإنسان من نطفة، فقد قال الله تعالى (إِنَّا خَلَقْنَا الْإِنْسَانَ مِنْ نُطْفَةٍ أَمْشَاجٍ نَبْتَلِيهِ فَجَعَلْنَاهُ سَمِيعًا بَصِيرًا) الإنسان آية (٢)، وفي

يتساءل الكثيرون عن سبب الضجة الإعلامية المرافقة للإعلان عن فك شفرة الجينوم البشري، المتمثلة في الاحتفالية التي شهدها العالم يوم الاثنين ٢٦ يونيو عام ٢٠٠٠م، في الغرفة الشرقية بالبيت الأبيض الأمريكي، حين أعلن الرئيس الأمريكي الأسبق «بيل كلينتون» ورئيس الوزراء البريطاني الأسبق «توني بليس» عن الانتهاء من مسودة خريطة الجينوم البشري، وما معنى الجينوم البشري؟ وما أهداف مشروعه الذي يصفه البعض بأنه أهم إنجاز علمي في التاريخ، وكذلك التساؤل عما ستؤدي إليه معرفة تلك الخريطة الوراثية، وهل أن ذلك هو الأمل الكبير في عالم الطب للقضاء نهائياً على الأمراض البشرية المستعصية، مثل: السرطان وأمراض الشيخوخة؟ وما علاقة ذلك بعلاج الأمراض قبل ظهور أعراضها؟ وهو ما يمكن أن توضحه البطاقة الشخصية لمورثات كل شخص؛ لأنه كتاب الحياة الذي من خلاله يمكن أن يتعرف البشر على طبيعة خلقهم المادية التي أودع الله سرها في هذه التركيبة الكيميائية (الدنا).

من الجينوم وكذلك الأم، ولكن قطعاً متماثلة من الصبغيات الأبوية والأنثوية تتبادل فيما بينها (عملية العبور الوراثي) قبل أن تصبح صبغيات جديدة (متحدة)، أي أن بعض المورثات الأبوية مثلاً الموجودة في صبغيات أبويه معين يذهب إلى مماثله في الأم والقطعة المتماثلة في صبغي الأم تذهب إلى صبغي الأب.

## مشروع الجينوم البشري

ظلت وزارة الطاقة الأمريكية (DOE) والهيئات الحكومية التابعة لها مسؤولة، ولمدة تقارب الخمسين سنة، عن البحث بعمق في الأخطار المحتملة على صحة الإنسان نتيجة لاستخدام الطاقة والتقنيات المولدة لها، مع التركيز بصورة خاصة على تأثير الإشعاع الذري على البشر، حيث كان لها الفضل حالياً في معرفة التأثيرات الصحية الضارة للإشعاع على أجسام البشر، الذي نتج عن الأبحاث التي دعمتها هذه الوكالات الحكومية. خاصة فيما يتعلق بالدراسات طويلة المدى التي أجريت على الناجين من القنبلتين الذريتين اللتين ألقيتا على مدينتي «هيروشيما» و«نجازاكي» اليابانيتين أثناء الحرب العالمية الثانية، بالإضافة إلى العديد من الدراسات التجريبية التي أجريت على الحيوانات.

في عام ١٩٨٤م، وفي اجتماع مشترك بين وزارة الطاقة الأمريكية واللجنة الدولية للوقاية من المطفرات (Mutagens) و المسرطنات (Carcinogens) البيئية، طرح لأول مرة بصورة جدية سؤال حول إمكانية تسلسل (Sequence) الجينوم البشري؟ وهل يمكن تطوير تقنية تجعل من الممكن الحصول على نسخة دقيقة (كلمة بكلمة) للمخطوطة الوراثية الكاملة لإنسان؛ وبالتالي التوصل إلى مفتاح اكتشاف التأثيرات المطفرة الخادعة للإشعاع وللسموم المسببة للسرطان.

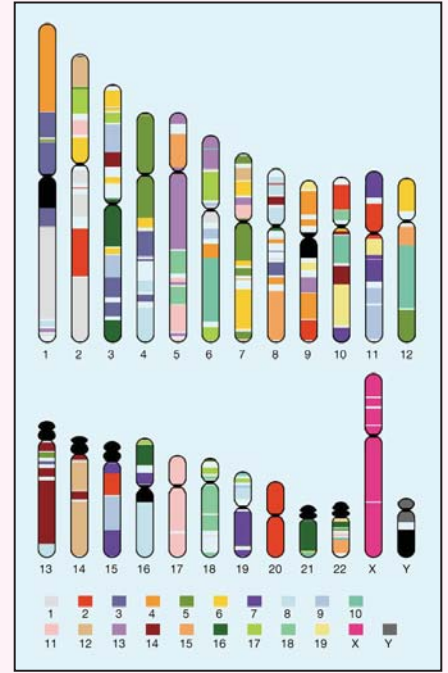
(Mutation)، والتي تتطلب دراستها وفهماها استخدام العديد من التقنيات الحديثة.

## الجينوم

يعد الجينوم وثيقة جبارة كتبها الله تعالى في الكائن الحي، يضاف إليها باستمرار وتحمي وتعديل كتابتها لبلايين السنين، ويخفي الله تعالى سر إبداعه في الجينوم. فكل مورث معقد التركيب، إذ يتكون من مناطق فعالة تسمى إكسونات (Exons) (تشفر البروتينات) تتخللها مناطق غير فعالة تسمى إنترونات (Introns) (لاتشفر البروتينات) تتكرر وتطول بطرق غريبة تؤثر على قطع المورث الفعالة. يختلف حجم الجينوم في الكائنات الحية المختلفة، فمثلاً كل جينوم بشري يحتوي على ٣,٢ بليون قاعدة (نيوكليوتيدة)، وفي بعض الأسماك يبلغ حجم الجينوم ١٣٠ بليون قاعدة. تحتوي كل نسخة من الجينوم على مئات الآلاف من المورثات.

توجد فوارق بسيطة بين مورثات الأم والأب فيما يتعلق بلون العين، والبشرة، والشعر، والطول وغير ذلك. وأن ٩٧٪ من الجينوم يتألف من أجزاء غير مشفرة تتفاوت أطوالها فقد تكون قصيرة أو طويلة، وقطع وراثية متقلة (قافزة) (Transposons) من مكان إلى آخر على مورثات الصبغي، أو تُرسل نسخاً منها إلى المواقع الجديدة أو تهبط وسط المورثات العاملة فتغير نشاطها. الجدير بالذكر أن القطع الوراثية القافزة تم اكتشافها بواسطة عالمة «بربارا ماكلينتوك» في الأربعينات من القرن الماضي، حيث كان عملها منصباً على حبوب الذرة، فلاحظت تغييرات في اللون نتيجة التشوهات التي سببتها المورثات القافزة. أما في الإنسان فقد سببت هذه المورثات مرض نزيغ الدم أو الهيموفيليا لهبوطها على المورثات التي تشفر عامل التخثر وغيرها.

يعطي الأب أثناء عملية التزاوج نسخة واحدة



■ صبغيات الإنسان.

بعد الزوج رقم ٢٣ ذو خاصية مهمة من ناحية تحديد الجنس (الذكورة والأنوثة) لذلك يطلق عليه الزوج الجنسي (الصبغيات الجنسية)، وفي المقابل يطلق على بقية الأزواج من ١ إلى ٢٢ الأزواج غير الجنسية (الصبغيات الذاتية) وذلك تمييزاً لها. وبمقارنة الزوج الجنسي بين الرجال والنساء (الذكور والإناث) يتضح أن الصبغيات من الجنسين في الزوج الجنسي عند الإناث. تقريباً. متطابقان (متشابهان بدرجة عالية في الشكل والطول) وكل واحد منهما يرمز إليه بالحرف (X). بينما الصبغيات في الزوج الجنسي لدى الذكور مختلفان فواحد منهما يرمز له بالحرف (X) وهو يشبه صبغي الإناث، بينما الآخر مختلف وأقصر ويرمز إليه بالحرف (Y).

تحدث الأمراض الوراثية عن طريق تغيرات إما في الصبغيات أو في المورثات، وقليل من هذه الأمراض تحدث فيه تغيرات شديدة في الصبغيات يمكن اكتشافها بالميكروسكوب الضوئي (مثل فقد أو اكتساب صبغي أو كسر جزء منه أو انتقال جزء من صبغي إلى آخر)، أما معظم الأمراض الوراثية فتحدث نتيجة لتغير طفيف في المورثات، يعرف بالطفرة

Single nucleotide polymorphisms)

(SNPs). ويتكرر هذا الاختلاف مرة واحدة تقريباً كل (١٠٠-٣٠٠) قاعدة نيتروجينية أو أكثر.

يعتقد العلماء أن رسم الخريطة الوراثية ستساعدهم على التعرف على المورثات المختصة بالأمراض المختلفة، مثل: السرطان، والسكر، وأمراض الأوعية الدموية، والأمراض العقلية، وقد قام العلماء - للتعرف على وظائف المورثات المختلفة للإنسان - بمحاولة تحضير نسخ كاملة من الحمض النووي الدنا المكمل (cDNA) باستخدام الرنا المراسل كقالب في وجود إنزيم النسخ العكسي الذي يحول الرنا المراسل إلى الدنا المكمل)، وكذلك دراسة الطرق التي تتحكم بعمل المورث وكيفية عمله.

اهتم المشروع بتأثير الطفرات المختلفة على عمل المورثات عن طريق استحداث الطفرات المختلفة التي تؤدي إلى فقد أو تغير الوظيفة على الحيوانات المختلفة داخل المعامل العلمية. كما اهتم المشروع بدراسة أوجه التشابه في تركيبه الدنا بين الأحياء المختلفة.

## طريقة الدراسة

قام الفريق الحكومي باستعمال خلايا الدم والنفطاف، حيث جمع عينات من الذكور (الحيوانات المنوية) والإناث (دم) من أفراد مختلفة من العاملين في القطاع الحكومي وبعض المتطوعين من عدة دول، ومن ثم فصلوا كل صبغي من عدد ٢٤ صبغياً (٢٢ صبغياً جسدياً بالإضافة إلى الصبغين الجنسيين X، Y)، ثم أخذ العلماء كِسراً (قطعاً) (شذفا) صغيرة من دنا كل صبغي من الصبغيات، وعينوا تسلسل قواعد الدنا في كل كِسرة من الكسر، وقاموا - أخيراً - بمقارنة وربط تسلسل هذه الأسس في

- تحليل المعلومات والبيانات.

- تطوير الأدوات اللازمة لتحليل البيانات.

- تحويل التقنيات المستخدمة إلى القطاع الخاص للاستفادة منها.

- متابعة الإصدارات الأخلاقية والقانونية والاجتماعية للمشروع (وهي من الخصائص التي تميز مشروع الجينوم البشري الأمريكي عن غيره من المشاريع المشابهة في جميع أنحاء العالم).

ولكي يتمكن العلماء من تحقيق الأهداف السابقة فقد اقترحوا ونفذوا رسم خرائط وراثية لخمسة نماذج هي: بكتيريا القولون (*E. coli*)، وفطر الخميرة (*Saccharomyces cerevisiae*)، وذبابه الفاكهة (*Drosophila melanogaster*)، ودودة اليربداء الشيقة (*Caenorhabditis elegans*)، والفأر (*Mus musculus*). واضعين في الاعتبار أن هذه الدراسات المقارنة ستمكن العلماء من الوصول إلى معلومات مهمة عن تطور الكائنات الحية، والعمليات الحيوية الكيميائية والوراثية، والوظائف الفسيولوجية.

كذلك طور العلماء أهدافهم المحلية في وقت لاحق، وأضافوا هدفاً جديداً وهو التعرف على الاختلافات الفردية في الجينوم بين شخص وآخر، حيث اكتشفوا أنه رغم أن أكثر من ٩٩٪ من الدنا في الإنسان متشابهة في كل البشر فإن التغيرات الفردية قد تؤثر بشكل كبير على تقبل الفرد للمؤثرات البيئية الضارة، مثل: البكتيريا، والفيروسات، والسموم، والمواد الكيميائية، والأدوية والعلاجات المختلفة، كما طور العلماء العاملون في هذا المشروع وسائلهم لاكتشاف هذه الاختلافات، فوجدوا أن أكثر هذه الاختلافات شيوعاً هو ما يسمى بالاختلاف النيوكليوتيدي الفردي (اختلاف في نيوكليوتيدة واحدة في مكان محدد على المورث)

وعليه شهد عام ١٩٨٥م، التجهيز لمشروع الجينوم البشري بخطى بطيئة بمشاركة علماء ثماني عشرة دولة من دول العالم، منها أمريكا، وكندا، وروسيا، واليابان، وبريطانيا، وفرنسا، وإيطاليا، وألمانيا، وهولندا، والدنمارك، والسويد، والصين، واليابان، وإسرائيل. ولكن مع الأسف لم تشترك أي دولة عربية في هذا المشروع. وقد تعهدت أمريكا بإتمام المشروع، كما تكفلت بالقدر الأعظم من التكاليف، حيث قام المركز القومي لأبحاث الجينوم البشري (NHGRI)، والمعهد القومي للصحة (NIH)، وهيئة الطاقة (DOE) بالإشراف على المشروع، وفي سبتمبر عام ١٩٨٨م، عقد في سويسرا أول اجتماع بشكل رسمي للمجلس التأسيسي لمنظمة الجينوم البشري (HUGO)، وذلك للمساعدة في تسيق بحوث الجينوم البشري دولياً، وتعزيز تبادل المعلومات والتقنية، وتشجيع الدراسات الجينومية على كائنات أخرى غير الإنسان، مما شكل منظمة أمم متحدة للجينوم البشري.

وفي أكتوبر عام ١٩٩٠م، بدأ هذا المشروع رسمياً وخطط له أن ينتهي في عام ٢٠٠٥م. لكن دعم المشروع مالياً وتقنياً وكذلك المشاركة الفعالة من عدة دول جعل له أثراً كبيراً في التنافس مما سرّع في خطواته وأدى إلى اكتماله والانتهاء منه ونشره كأطلس وراثي للخصائص والصفات البشرية في مساء ٢٦ يونيو من عام ٢٠٠٠م.

## أهداف المشروع

تتلخص أهداف المشروع فيما يلي:

- التعرف على المورثات في الإنسان.
- تحديد تسلسل النيوكليوتيدات المكونة للمورثات.
- تخزين المعلومات في قاعدة بيانات (Database).

القباعد التي درست	العدد الكلي للقباعد	عدد المورثات	الصبغي
٢٢٤,٩٩٩,٧١٩	٢٤٧,١٩٩,٧١٩	٤,٢٢٠	١
٢٣٧,٧١٢,٦٤٩	٢٤٢,٧٥١,١٤٩	١,٤٩١	٢
١٩٤,٧٠٤,٨٢٧	١٩٩,٤٤٦,٨٢٧	١,٥٥٠	٣
١٨٧,٢٩٧,٠٦٣	١٩١,٢٦٣,٠٦٣	٤٤٦	٤
١٧٧,٧٠٢,٧٦٦	١٨٠,٨٣٧,٨٦٦	٦٠٩	٥
١٦٧,٢٧٣,٩٩٣	١٧٠,٨٩٦,٩٩٣	٢,٢٨١	٦
١٥٤,٩٥٢,٤٢٤	١٥٨,٨٢١,٤٢٤	٢,١٣٥	٧
١٤٢,٦١٢,٨٢٦	١٤٦,٢٧٤,٨٢٦	١,١٠٦	٨
١٢٠,٣١٢,٢٩٨	١٤٠,٤٤٢,٢٩٨	١,٩٢٠	٩
١٣١,٦٢٤,٧٣٧	١٣٥,٣٧٤,٧٣٧	١,٧٩٣	١٠
١٣١,١٣٠,٨٥٣	١٣٤,٤٥٢,٣٨٤	٣٧٩	١١
١٣٠,٣٠٣,٥٣٤	١٣٢,٢٨٩,٥٣٤	١,٤٣٠	١٢
٩٥,٥٥٩,٩٨٠	١١٤,١٢٧,٩٨٠	٩٢٤	١٣
٨٨,٢٩٠,٥٨٥	١٠٦,٣٦٠,٥٨٥	١,٣٤٧	١٤
٨١,٣٤١,٩١٥	١٠٠,٣٣٨,٩١٥	٩٢١	١٥
٧٨,٨٨٤,٧٥٤	٨٨,٨٢٢,٢٥٤	٩٠٩	١٦
٧٧,٨٠٠,٢٢٠	٧٨,٦٥٤,٧٤٢	١,٦٧٢	١٧
٧٤,٦٥٦,١٥٥	٧٦,١١٧,١٥٣	٥١٩	١٨
٥٥,٧٨٥,٦٥١	٦٣,٨٠٦,٦٥١	١,٥٥٥	١٩
٥٩,٥٠٥,٢٥٤	٦٢,٤٣٥,٩٦٥	١,٠٠٨	٢٠
٣٤,١٧١,٩٩٨	٤٦,٩٤٤,٣٢٣	٥٧٨	٢١
٣٤,٨٩٣,٩٥٣	٤٩,٥٢٨,٩٥٣	١,٠٩٢	٢٢
١٥١,٠٥٨,٧٥٤	١٥٤,٩١٣,٧٥٤	١,٨٤٦	X
٢٥,١٢١,٦٥٢	٥٧,٧٤١,٦٥٢	٤٥٤	Y
٢,٨٥٧,٦٩٨,٥٦٠	٣,٠٧٩,٨٤٣,٧٤٧	٣٢,١٨٥	المجموع

جدول (١) الصبغيات البشرية وعدد المورثات والقباعد المكونة لها في الجينوم البشري الكلي.

(NATURE) البريطانية في عددها الصادر في ٢٠٠١/٢/١٥م، ومجلة العلوم (SCIENCE) الأمريكية في عددها الصادر بتاريخ ٢٠٠١/٢/١٦. وبلغ حجم الجينوم ٣,٢٠٠,٠٠٠,٠٠٠ قاعدة، وعدد المورثات ٣٢,٠٠٠ مورث.

وبعد ذلك وضعت النتائج في قباعد المعلومات العالمية. وهناك ٣ قباعد معطيات للبيانات المجينية مدعومة من وزارة الطاقة الأمريكية، وهي قاعدة المعطيات المجينية (GDP)، قاعدة المعطيات المتعلقة بسلسلة المجين (GSDB)، والمركز الوطني للموارد المجينية. وتعمل هذه القباعد جنباً إلى جنب لتوفر لجميع العلماء فرصة الوصول إلى الجينوم البشري. وتلى ذلك إنشاء قاعدة معطيات موحدة يرجع إليها العلماء

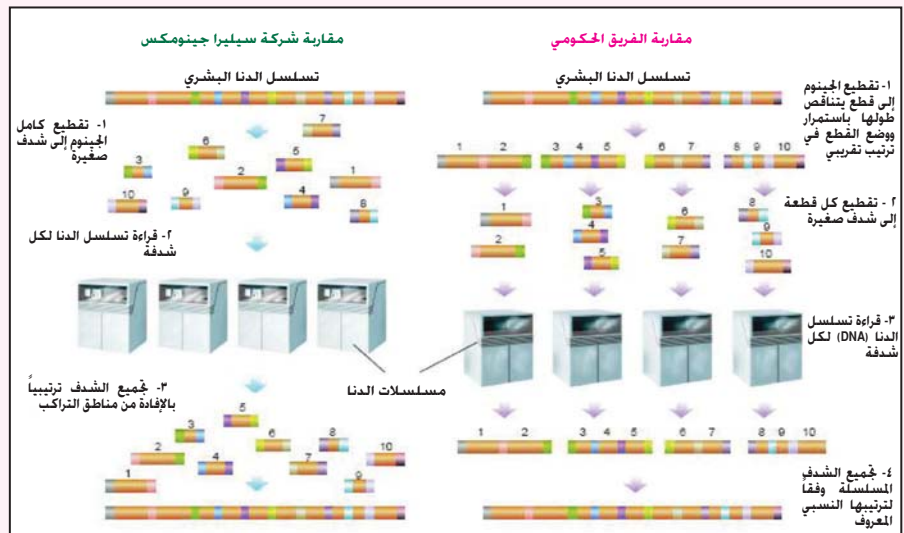
● نشر مسودة الجينوم البشري  
اكتمل المشروع ونشر في مجلتين من أفضل المجلات العلمية المرموقة وهما مجلة الطبيعة

نهايتي كل جزء من أجزاء الصبغي الواحد؛ وبالتالي تم تدريجياً وببراعة سلسلة القطع المختلفة لكل مورث من المورثات، ثم سلسلة المورثات لكل صبغي بكامله.

أما المشروع الخاص فقد بدأته شركة «سيليرا» حيث سلكت طريقاً أقصر، وذلك بتمزيق المجموعة الصبغية كلها دفعة واحدة؛ وكذلك تقطيع المورثات كلها وفي آن واحد إلى شذف (قطع)، ثم الاعتماد على أجهزة الكمبيوتر (الحاسوب) لبناء الجينوم بكامله بدءاً من تلك الشداف. وكما يقول «كلمان» مدير تخطيط السياسات في شركة سيليرا: «تم التركيز على القدرة الحاسوبية باستعمال خوارزميات لسلسلة البيانات (المعطيات)، فالميزة هنا ذات شقين الفعالية والسرعة».

#### ● حل شفرة الصبغيات ونشرها

كان أول صبغي بشري تم فك شفرته ونشره بالكامل هو الصبغي رقم ٢٢، وقد تم ذلك في إنجلترا في ديسمبر عام ١٩٩٩م، وتحديداً في مركز «سانجر» بمقاطعة كامبردج. وتلى ذلك فك الشفرة ونشرها بالمجلات العلمية. وآخر تسلسل نشر عام ٢٠٠٦م للصبغي رقم ١. ويوضح الجدول (١) عدد الصبغيات البشرية وعدد المورثات والقباعد المكونة لكل منها.



كيفية دراسة تسلسل الجينوم البشري.



## نتائج المشروع

الدنا التي لا تحمل شفرة، حيث تركز الأبحاث حالياً عليها والبحث عن أدوارها وأهميتها في الخلية، فقد أصبحت تسترعى المزيد من الاهتمام لدورها الواضح في نقل الصفات الوراثية.

وعليه فإن المشاريع المستقبلية ومناطق البحث المرتبطة بمشروع الجينوم البشري، هي مشاريع بلا نهاية، ينفق عليها الملايين من الدولارات مثل مشروع «اينكود» المخصص لتحديد دور كل جزء منفرد من الدنا في الجينوم البشري. وبما أن المعلومات المتخضعة عن مشروع الجينوم البشري والمشاريع المرتبطة به سوف تقود إلى تقدمات طبية مهمة وإيجاد علاجات للكثير من الأمراض، فإنه من الممكن أن يستغرق العلاج الجديد أعواماً عديدة لتطويره، كما أنه لا يمكن الفهم بصورة كاملة العمل الداخلي للدنا إلا بعد عقود، على الرغم من كل هذه الاكتشافات المثيرة وتلك التي في انتظارنا، كما أن التغيرات السريعة في التعرف على المورثات ربما تكون مرتبطة بذلك الفهم. ومن أهم التطبيقات مايلي:

- ١- تحديد وظائف بعض المورثات: مثل:
  - مورث البصمة على الصبغي رقم (٨).
  - مورث فصائل الدم على الصبغي رقم (٩).
  - مورث تكوين الإنسولين على الصبغي رقم (١١).
  - مورث تكوين الهيموجلوبين في الدم على الصبغي رقم (١١).
  - مورث العمى اللوني على الصبغي الجنسي (X).
  - مورث الهيموفيليا على الصبغي الجنسي (X).
- ٢- تطوير أدوية ومعالجات جديدة: مثل:
  - معرفة المورثات المسببة للأمراض الوراثية الشائعة والنادرة.
  - معرفة المورثات المسببة لعجز الأعضاء عن أداء وظائف الجسم.
  - صناعة العقاقير.
  - الوصول لعقاقير بلا آثار جانبية.
  - تطوير عقاقير ومعالجات جديدة.
  - دراسة تطور الكائنات الحية من خلال مقارنتها بالجينوم البشري.
  - تحسين النسل من خلال التعرف على المورثات المرضية في الجنين قبل ولادته.
- ٣- الطب الجزيئي: ويشمل:
  - تحسين تشخيص الأمراض.
  - الاكتشاف المبكر للاستعداد للإصابة بالأمراض الوراثية.

أدى اكتمال المشروع وظهور الجينوم البشري إلى حيز الوجود إلى تحقق عدد من النتائج، منها:

١- رسم الخارطة الوراثية للكثير من الحيوانات والنباتات والحشرات. وقد ركز العلماء على جينومات بعض الحيوانات القريبة الشبه من الإنسان ومنها الشمبانزي، واستغلالها في دراسة وفهم العديد من العمليات الحيوية والمرضية، واكتشفوا أن هذه الخرائط الوراثية مفيدة لأن الجينومات الحيوانية قريبة الشبه من الجينومات البشرية. تمكن العلماء أيضاً من التعرف على الأصول المشتركة (الأسلاف) للحيوانات والإنسان. وفيما يتعلق بالأمراض التي تصيب الحيوانات، فإن العلماء يأملون أن يقودهم الفهم الأفضل لدنا الحيوانات إلى علاجات طبية مهمة.

٢- عمل خريطة لتحديد موقع كل المورثات البشرية ومعرفة تسلسل الثلاثة بلايين قاعدة الموجودة بالجينوم البشري.

٣- عمل خريطة وسلسلة جينومات لخمسة كائنات أخرى (بكتيريا القولون، الخميرة، دودة الربداء الرشيقة، ذبابة الفاكهة، والفأر)، وقد تم العثور على مورثات بشرية تتشابه مع مورثات موجودة في هذه الكائنات، ومستقبلاً ستتم محاولة فهم المزيد والمزيد من وظائف هذه الجينات من خلال التعرف عليها في الكائنات الأخرى.

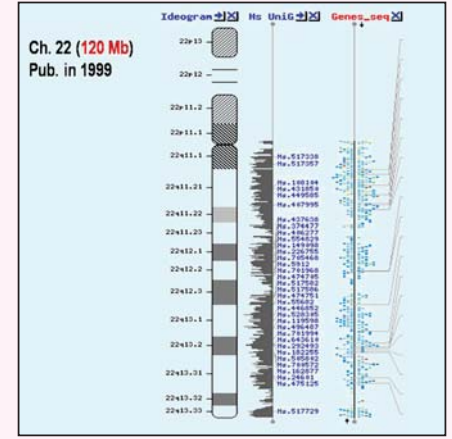
٤- تطوير نظم قواعد المعلومات من أجل تخزين وتجميع البيانات وتحليلها حتى تتاح لكل الباحثين، من أجل التعرف على كل مورث وفهم وظيفته وتركيبه، وقد ساعد المشروع على تطوير طرق البحث في مجال تطوير الطرق المستخدمة في دراسة تسلسل الجينوم للوصول إلى تقنية آمنة يمكنها أن تسلسل بدقة مئات الآلاف أو ملايين من القواعد في اليوم الواحد.

## أهم تطبيقات المشروع

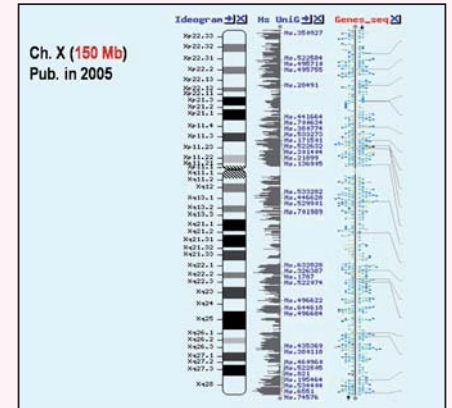
غير مشروع الجينوم البشري والأبحاث التي تلتها نظرة العلماء والباحثين إلى المورثات وأجزاء

والباحثون والأطباء لاستقصاء المعلومات عن أي مورث يهتمهم.

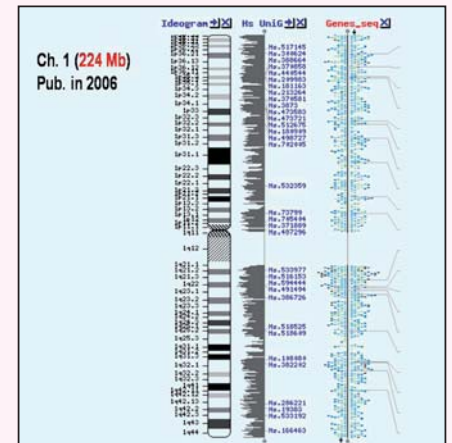
وتوضيح الأشكال التالية عدد وتوزيع المورثات وحجمها على أول وآخر صبغي تم نشره، بالإضافة إلى الصبغي الجنسي.



■ أول صبغي (الصبغي رقم ٢٢) تم نشر تسلسله عام ١٩٩٩م، وتوزيع الجينات على ذراعاه القصير (P) والطويل (Q).



■ الصبغي الجنسي (X) الذي تم نشر تسلسله عام ٢٠٠٥م، وتوزيع الجينات على ذراعاه القصير (P) والطويل (Q).



■ آخر صبغي (الصبغي رقم ١) تم نشر تسلسله عام ٢٠٠٦م، وتوزيع الجينات على ذراعاه القصير (P) والطويل (Q).

ضغط الدم حُضِرَ على أساس سماتك الوراثية المتفردة، في حين أن الشخص الذي يليك في الدور سيتلقى شكلاً مغايراً للدواء نفسه. وهناك شركات أخرى تسارع حالياً باستنباط اختبارات للدم قد تكشف عن طفرات وراثية مرضية غير ظاهرة (نائمة)، تتكهن باحتمالات انهيار صحتك عن طريق الإصابة بأمراض مثل مرض هنتنغتون (Huntington). ولا يزال بعض العلماء يأمل بنجاح المعالجة الوراثية، أي إضافة مباشرة لمورث صحيح إلى جسم المريض. وتنبأ «فنتس» رئيس شركة سيليرا أن التعرف على الجينوم سيغير من الطريقة المتبعة في تجريب الأدوية، ويستهل حقبة جديدة كلياً من الأدوية المصممة لفرد بذاته. وحتى بوجود الجينوم البشري في متناول اليد، فإن صناعة الجينومات تواجه تحديات أساسية، فبعض هذه التحديات تقني، إذ إن معرفة البنية الكيميائية للمورث مثلاً شيء، وفهم وظيفتها الحقيقية شيء آخر مختلف كلياً.

## خلاصة

إن الانحراف الأخلاقي في التعامل مع الجينوم البشري يأتي بالدرجة الأولى في حصر الاستفادة منه فيما يخص دول العالم المتقدم وإهمال بقية الشعوب خاصة تلك الشعوب التي تعاني من الأمراض الوراثية الكبيرة، كما أن فك الدلالات الوراثية للمجموعات البشرية مستقبلاً قد يجعل التفكير وارداً في اللعب بالمورثات البشرية، لذلك كان التحذير في المعاهدات واستحداث فقرة في المشروع ألا وهي متابعة الإصدارات الأخلاقية والتنظيمية والاجتماعية للمشروع حتى لا تتعدم الأخلاق فيكون هناك من يفكر في إعادة برمجة الجنس البشري أو يخلط بين الكائنات الحية.

- تحديد نسب البذور أو المشية في برامج التهجين.  
- المحاصيل المقاومة للأمراض، والحشرات، والجفاف.  
- حيوانات المزرعة الصحية، والأكثر إنتاجاً، والمقاومة للأمراض.  
- منتجات زراعية أكثر فائدة غذائية.  
- المبيدات الحشرية البيولوجية.  
- اللقاحات التي يمكن أكلها، ومن ثم دمجها في المنتجات الغذائية.  
- استخدامات بيئية جديدة لتنقية النباتات مثل التبغ.

## تطبيقات مستقبلية

من أهم التطبيقات المستقبلية للجينوم البشري ما يلي:

### ● السرطان

كان من أهم مخرجات مشروع الجينوم البشري المشروع الذي ركز على كشف الشفرة الوراثية للسرطانات المختلفة. ويسمح رسم التابع الجينومي للسرطان للعلماء والأطباء باكتشاف مدى التحولات التي تسهم في الإصابة بالسرطان مما يقود في نهاية المطاف إلى تحقق أفضل لأساليب علاج السرطان. وقد كان أول جينوم متكامل للسرطان هو جينوم سرطان الدم (اللوكيميا) وهو نوع شديد من السرطان يبدأ في نخاع العظم وقد قاد إلى رسم تعاقب متوازي كلياً تم من خلاله مقارنة الدنا العادي وللمصاب بالسرطان وتتحص التغييرات التي حدثت بينهما. وإذا ما أثبت جينوم السرطان الافتراض القائل أن أي ظهور للسرطان يؤدي لتحولات فريدة في كل شخص على حدة، فإن الأطباء قد يصبحوا قادرين مستقبلاً على ترتيب علاجات لكل مريض على حدة.

### ● الجينومات الدوائية

بوسع العلماء حالياً أن يتصوروا ما سيكون عليه حال صناعة الدواء في المستقبل القريب. فشركات الأدوية مثلاً تجمع المعلومات الوراثية التقنية الخاصة بسر الصناعة لإنتاج أدوية مخصصة لمورثات معينة، وهو مسعى يعرف بالجينومات الدوائية (Pharmacogenomics). ففي السنوات المقبلة قد يصبح بمقدور الصيدلاني الذي تتعامل معه أن يعطيك شكلاً خاصاً لدواء

- معالجة المورثات وأنظمة التحكم للأدوية.  
- علم الأدوية الجيني، تصميم أدوية تستهدف أمراضاً وراثية بعينها.  
- ٤- الجينوميّات الجرثومية: وتشمل:-  
- مصادر جديدة للطاقة (الوقود الحيوي).  
- مراقبة البيئة لاكتشاف الملوّثات.  
- الوقاية من الحرب البيولوجية والكيميائية.  
- التخلص من النفايات السامة بطرق مأمونة وفعالة في الوقت نفسه.  
- فهم القابلية للتعرض للأمراض.  
- الكشف عن الأهداف الحيوية التي يجب أن تستهدفها الأدوية الجديدة.  
- تقييم التلف الصحي والمخاطر الناتجة عن التعرض للإشعاع.  
- تقييم التلف الصحي والمخاطر الناتجة عن التعرض للكيميائيات المطفرة والسموم المسببة للسرطان.  
- تقليل احتمالية التعرض للطفرات الوراثية.  
- ٥- الدراسات السكانية والأنثروبولوجية: مثل:-  
- التطور في السلالات البشرية المختلفة.  
- أنماط هجرة المجموعات السكانية المختلفة استناداً إلى التورث الوراثي للإنسان.  
- طفرات الصبغي (Y) لتتبع السلالات وأنماط هجرة الذكور.  
- ٦- الطب الشرعي: ويشمل:-  
- التعرف على المشتبه بهم المحتملين التي قد يطابق الدنا الخاص بهم الأدلة الموجودة في مسرح الجريمة.  
- تبرئة الأشخاص المتهمين بالخطأ في الجرائم.  
- التحقق من علاقات البنوة وغيرها من قضايا النسب.  
- تحقيق التوافق النسيجي بين المتبرع والمتلقي في برامج زراعة الأعضاء.  
- ٧- الزراعة، وتربية الحيوان، والمعالجة البيولوجية: وتشمل:-  
- التعرف على الأنواع الحية المهددة بالانقراض والمحمية كمساعدة لمسؤولي هيئات حماية الحياة البرية (ويمكن استخدامها في ملاحقة منتهكي قوانين حماية الحياة البرية).  
- التعرف على البكتيريا وغيرها من الجراثيم التي قد تلوّث الهواء، أو الماء، أو التربة أو الغذاء.