



A

Επιφανείς Έλληνες

Κληρονομούμε γονιδίωμα με 3 δισ. γράμματα από τους γονείς

Ο βραβευμένος Στυλιανός Αντωναράκης πριν από χρόνια εισήλθε πρώτος στην Ιατρική Αθηνών, «χαρτογράφησε» τα χρωμοσώματα και μιλάει για τη Γενετική λύνοντας γρίφους



Στυλιανός Αντωναράκης, ένας διανοούμενος ερευνητής

Τα καλά και τα κακά γονίδια είναι σαν μια ρουλέτα που γυρίζει και... ό,τι πέσει το μεταφέρουμε στα παιδιά μας». Με αυτό τον ευφυή συμβολισμό ξετύλιξε τη σοφία του και την κορυφαία επιστημονική τεχνογνωσία του ο σπουδαίος γενετιστής Στυλιανός Αντωναράκης - από την πρώτη μας γνωριμία στο γραφείο του στο HUG (Hospitaux Universitaires de Geneve). Ο ίδιος έχει βρεθεί από τα Πανεπιστημιακά Νοσοκομεία της Γενεύης ως πρόεδρος και καθηγητής του τμήματος Γενετικής της Ιατρικής έως την Αθήνα, σήμερα, στο τμήμα για την πλοήγηση στο νεοεσύστατο Ελληνικό Ινστιτούτο Γονιδιωμικής του Ανθρώπου (ΕΙΓΑ), του Ιδρύματος Τεχνολογίας και Έρευνας (ΙΤΕ). «Διανύουμε τη μεταγονιδιωμική εποχή, δεν γίνεται να απουσιάζει η Ελλάδα από αυτήν», θα πει ο διάσημος Έλληνας γενετιστής, εκείνος που ίδρυσε το 1992 το τμήμα *Medecine Genetique* (Γενετική της Ιατρικής) στο Πανεπιστήμιο της Γενεύης, καθιστώντας το από τα σημαντικότερα στην Ευρώπη και πλέον φημισμένα διεθνώς ερευνητικά κέντρα Γενετικής.

Η διαδρομή του εξέχουσα στη χαρτογράφηση της ζωής και της γονιδιακής ταυτότητας όλων εμάς, των ανθρώπων. Βραβευμένος με το μεγαλύτερο διεθνές βραβείο Γενετικής, Allan Award, το 2019, μέντορας πλήθους νεότερων γενετιστών, όσα χρόνια και αν περάσουν, όσες τιμητικές διακρίσεις και αν του αποδοθούν, ο Στυλιανός Αντωναράκης παραμένει ίδιος: ένας υπέροχος άνθρωπος, ένας στοχαστικός παρατηρητής της ζωής. «Οι γενετιστές ξέρουν πράγματα που οι άλλοι δεν τα γνωρίζουν», λέει. «Μπορεί να ξέρουν κάτι για εσάς που ούτε η ίδια δεν το γνωρίζετε, δύνανται, δηλαδή, να έχουν αντίληψη μιας άλλης όψης της ζωής σας, καθώς το γονιδίωμά μας είναι ένα τεράστιο κείμενο πληροφορίας».

Διαβάζοντας το γονιδίωμα, λοιπόν, είναι σαν να μας... διαβάζετε;

Στο γονιδίωμά μας, που βρίσκεται σε κάθε ένα από τα κύτταρά μας, είναι γραμμένες όλες οι πληροφορίες που χρειαζόμαστε για το πώς θα ζήσουμε και είναι αυτό που λέει στα κύτταρα και τον οργανισμό μας πώς θα ζήσουμε, πώς θα αναπτυχθούμε, πώς θα μεγαλώσουμε, με τι ρυθμό θα γεράσουμε, ποιες οι καταβολές των ασθενειών.

Πόσο μεγάλο είναι το αποκαλούμενο «κείμενο» του γονιδιώματος;

Το μέγεθος της πληροφορίας του γονιδιώματος είναι τεράστιο. Το κείμενο αυτό είναι γραμμένο με τέσσερα δομικά γράμματα ACGT -αδενίνη, κυτοσίνη, γουανίνη και θυμίνη, τα συστατικά που αποτελείται η διπλή έλικα του DNA- σε καθένα από τα τρισεκατομμύρια κύτταρα που έχουμε στον οργανισμό μας. Είναι, περίπου, τρία δεσκατομμύρια γράμματα από

τα οποία παίρνουμε μία κόπια από τη μητέρα μας και μία από τον πατέρα μας.

Αυτά τα γράμματα οι πληροφορίες, «τρέχουν» στα κύτταρά μας...

Ακριβώς, αυτό το κείμενο είναι το πρώτο DNA που διαβάστηκε και το έχουμε όλοι στα κύτταρά μας. Αυτό που είναι θαυμαστό και ασύλληπτο για εμένα είναι ότι ένα γράμμα από αυτή τη σειρά να αλλάξει, μπορεί να δώσει μια σοβαρή ασθένεια με βαρύτητα για τη ζωή ενός ανθρώπου. Γι' αυτό, η Γονιδιωμική Ιατρική είναι εντελώς απαραίτητη σήμερα.

Και πώς μπορεί να αλλάξει το γράμμα;

Διότι η αντιγραφή του γονιδιώματος που γίνεται από το ένα κύτταρο στο άλλο ή από τη μια γενιά στην άλλη δεν είναι ακριβής. Υπάρχει ένα μικρό πο-



Από την Άννα Γριμάνη

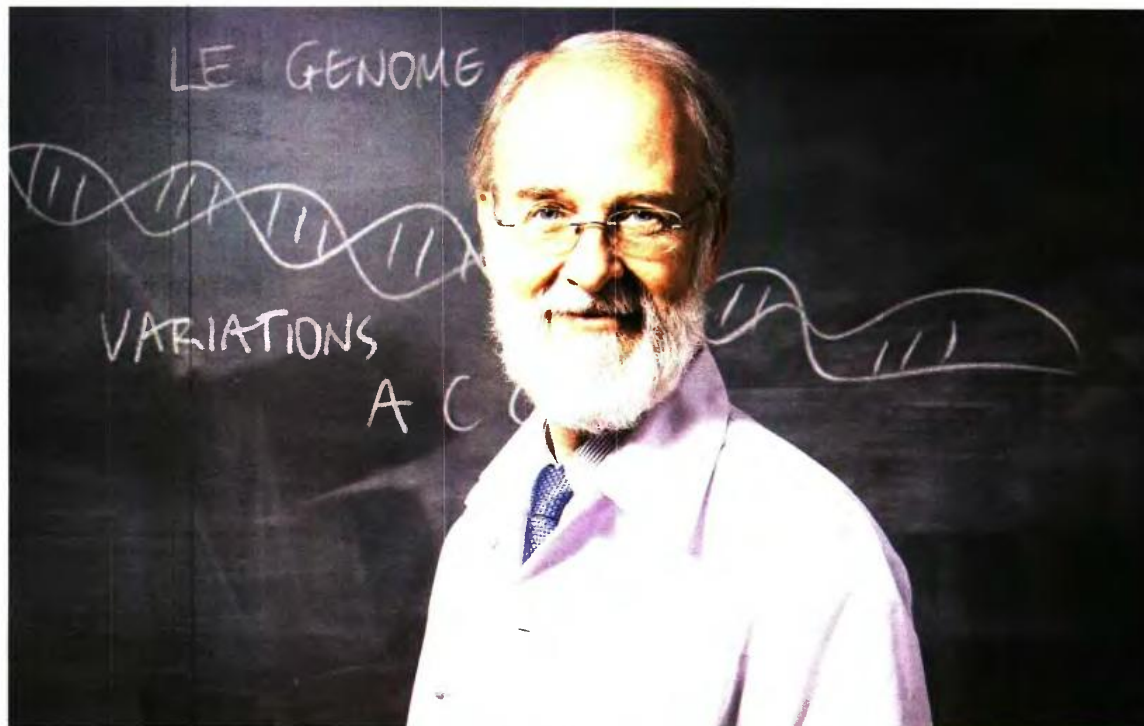


Με κοινή βάση δεδομένων, όπως κώδικας αρχών, διαπερατότητα, έμπνευση, επιτυχημένη καριέρα, διεθνής επιρροή, κύρος, ευρηματικότητα, εμφατική σεμνότητα, διακριτική έγνοια για την πατρίδα, οι Επιφανείς Έλληνες είναι οι διαπρεπείς της επιστήμης, της έρευνας και καινοτομίας της υψηλής τεχνολογίας, των ανθρωπιστικών σπουδών, στο προσκήνιο της ακαδημαϊκής ζωής.

Σύγχρονοι, ακαταμάχητα δραστήριοι, leaders, φημισμένοι και εκφραστές του Ελληνισμού στη διεθνή κοινότητα. Με τη σημαντικότητα της δράσης τους, επιδεικνύουν την οικουμενικότητα ενός λαού και την εντυπωσιακή διάχυσή του ανά τον κόσμο, ενώ αποτελούν εξέχουσες προσωπικότητες, που καταθέτουν το ασύνορο έργο τους ως ένα επίκαιρο, διεθνές αποτύπωμα ελληνικότητας.



Όλοι οι άνθρωποι είναι μοναδικοί, έχουν μια απόλυτη ιδιαιτερότητα και δεν υπάρχει ούτε ένας ίδιος με τον άλλον. Οι πληροφορίες που μεταβιβάζουμε είναι αποκλειστικές για τον καθένα και δεν αλλάζουν



* **Στυλιανός Αντωναράκης:** Οι ανακαλύψεις μας έχουν στόχο τη βελτίωση των γνώσεών μας για τις ασθένειες

σοστό λάθους που κάνει ώστε να γίνονται καινοουργίες μεταλλαγές και να αλλάζουν τα γράμματα. Οι ασθένειές μας είναι αποτέλεσμα της ιδιαίτερης ποικιλομορφίας του γονιδιώματός του καθενός μας, της ποικιλομορφίας του περιβάλλοντος στο οποίο ζούμε και του συνδυασμού τους...

Μας χαρακτηρίζει λοιπόν η μοναδικότητα της γενετικής ταυτότητάς μας.

Όλοι οι άνθρωποι είναι μοναδικοί, έχουν μια απόλυτη ιδιαιτερότητα και δεν υπάρχει ούτε ένας ίδιος με τον άλλον - το βλέπουμε και γραμμένο στο γονιδίωμά μας. Ο κάθε άνθρωπος είναι μοναδικός. Το γονιδίωμα του διαφέρει κατά 0,97% από κάθε άλλον ή άλλη. Η ανατομία του γονιδιώματός του ανθρώπου είναι γνωστή, ο τρόπος που λειτουργεί, ακόμη, δεν είναι.

Ο νομπελίστας Φρανσουά Μονό («Η τύχη και η αναγκαιότητα») αγγίζει την εκδοχή της τύχης στη Γενετική.

Τι θα δόσουμε στα παιδιά μας από τύχη και τι χρειάζεται ώστε να εξελιχθούμε στο διαρκώς μεταβαλλόμενο περιβάλ-

λον μας... Ξέρετε, όταν κάποιες φορές μιλώ σε κοινό ή με τους φοιτητές μου, ή με καλούν στην ελβετική τηλεόραση, έχω μια τράπουλα που τη χρησιμοποιώ για να δείξω πώς γίνεται η μετάδοση των παθολογικών γονιδίων που προκαλούν μια ασθένεια. Ανοίγω την τράπουλα και τραβούν, ας πούμε, μια ντάμα, που είναι το παθολογικό γονίδιο, ή δύο βαλέδες που συμβο-

λίζουν τα φυσιολογικά γονίδια. Έτσι γίνεται πιο κατανοητό, με τα χαρτιά καταλαβαίνει κανείς αμέσως τις πιθανότητες.

Πρωτοπόρος και πολυβραβευμένος, ο Στυλιανός Αντωναράκης, που πέτυχε πρώτος στην Ιατρική Σχολή Αθηνών και αποφοίτησε με άριστα το 1975, έγινε τακτικός καθηγητής Γενετικής, Παιδιατρικής και Βιολογίας στο Πανεπιστήμιο Johns Hopkins,

στη Βαλτιμόρη το 1990. Ο ίδιος, μαζί με την ομάδα του, κατάφερε να χαρτογραφήσει την ακουλουθία του χρωμοσώματος 21 το οποίο ευθύνεται για το σύνδρομο Down.

Η έρευνά του τότε, το διάβασμα του χρωμοσώματος 21, αποτέλεσε μέρος του διεθνούς ερευνητικού project «Το Πρόγραμμα του Γονιδιώματος του Ανθρώπου», ένα παγκόσμιο γεγονός

που διήρκεσε 14 χρόνια και σκότισε 3 δισ. δολάρια. Δύο χρόνια μετά, ο Στυλιανός Αντωναράκης καλείται στην Ελβετία για να δημιουργήσει το τμήμα Γενετικής Ιατρικής στο Πανεπιστήμιο της Γενεύης και ο ίδιος καταγράφεται στον ελβετικό Τύπο ως μία από τις πλέον διακεκριμένες επιστημονικές προσωπικότητες της χώρας. Ενώ ως πρόεδρος, επίσης, του Παγκόσμιου Οργανισμού Γονιδιώματος εργάστηκε για την ανάδειξη της έννοιας της γενετικής ισότητας, την προώθηση της εκπαίδευσης στη Γενετική σε όλες τις χώρες του κόσμου και ως μέλος της Ελβετικής Ακαδημίας Επιστημών προάγει με κάθε ενέργειά του την εφαρμογή της γενετικής ανάλυσης στο σύστημα υγείας.

«Το γονιδίωμα είναι μεν μεγάλο αλλά είναι πεπερασμένο και έχει σημασία αυτό, γιατί όταν κάτι είναι πεπερασμένο μπορούμε να το μελετήσουμε από την αρχή μέχρι το τέλος. Ωστόσο, το γονιδίωμα μας για τη βιοπληροφορική και για τα computers δεν είναι τόσο τεράστιο», θα πει ο Στυλιανός Αντωναράκης.

ΠΕΝΗΝΤΑ ΧΡΟΝΙΑ ΣΤΗΝ ΠΡΩΤΟΠΟΡΙΑ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΑΣ

Ο Στυλιανός Αντωναράκης είναι ομότιμος καθηγητής και πρόεδρος του τμήματος Γενετικής Ιατρικής στην Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου της Γενεύης και διευθυντής του Ινστιτούτου Γενετικής και Γονιδιωματικής IGE3 στη Γενεύη της Ελβετίας. Πρώην πρόεδρος του Οργανισμού Ανθρώπινου Γονιδιώματος (από το 2013), μέλος του επιστημονικού συμβουλίου του Ελβετικού Ιδρύματος Επιστημών και πρόεδρος της Επιτροπής Γενετικής του Ευρωπαϊκού Συμβουλίου Έρευνας. Προηγουμένως ήταν πρόεδρος της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Ανθρώπινης Γενετικής. Απόφοιτος της Ιατρικής από το Πανεπιστήμιο Αθηνών, το 1975, όπως και κάτοχος διδακτορικού το 1983. Συγκεκριμένα, με διδακτορικό στην Ανθρώπινη Γενετική από τη

Σχολή Ιατρικής του Πανεπιστημίου Τζονς Χόπκινς στη Βαλτιμόρη των ΗΠΑ, όπου ορίστηκε καθηγητής Παιδιατρικής Γενετικής, Βιολογίας και Ιατρικής το 1990. Έθεσε τις βάσεις για την ονοματολογία των μεταλλαγών στο γονιδίωμα, που αποτελεί σημείο αναφοράς για χιλιάδες ερευνητές και γιατρούς. Οι ανακαλύψεις του, στη διάρκεια της πεντηκονταετούς ακαδημαϊκής πορείας του, συνέβαλαν καθοριστικά στη θεραπεία ορισμένων μονογονιδιακών ασθενειών. Με πρωτοβουλία του, το 2006, καθιερώθηκε η 21η Μαρτίου ως «Παγκόσμια Ημέρα για το Σύνδρομο Down» για την ενημέρωση και ευαισθητοποίηση της διεθνούς κοινότητας. Το 2019 τιμήθηκε με το Allan Award, το μεγαλύτερο διεθνές βραβείο Γενετικής.

1. ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΜΕ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ ΜΕ

Μέσο: ΑΠΟΓΕΥΜΑΤΙΝΗ ΚΥΡΙΑΚΑΤΙΚΗ ΕΚΔΟΣΗ

Ημ. Έκδοσης: . . . 26/03/2023 Ημ. Αποδελτίωσης: . . . 25/03/2023

Σελίδα: 38



A

ρεπορτάζ

38

Το Ελληνικό Ινστιτούτο Γονιδιοματικής του Ανθρώπου (ΕΙΓΑ), που εντάσσεται στη μεγάλη οικογένεια του Ιδρύματος Τεχνολογίας και Έρευνας (ΙΤΕ), αποτελεί ένα νέο Ινστιτούτο του ΙΤΕ, με έδρα την Αθήνα. Το Ινστιτούτο θα εξυπηρετήσει την ένιαξη της Ελλάδας στο ραγδαία αναπτυσσόμενο αυτό επιστημονικό πεδίο και θα υποστηρίξει το ελληνικό βιοϊατρικό οικοσύστημα, συνδυάζοντας τη γενετική και τη γονιδιοματική, με την υπολογιστική και την κλινική έρευνα. Η Γονιδιοματική Ιατρική αποτελεί επανάσταση για την ιατρική πρακτική, καθώς βασίζεται στην εκτεταμένη γενετική ποικιλομορφία του κάθε ατόμου.

Το ΕΙΓΑ δημιουργήθηκε από το όραμα διεθνώς αναγνωρισμένων ερευνητών και φιλοδοξεί να εμπλουτίσει το επιστημονικό περιβάλλον της Ελλάδας και να πρωτοστατήσει παγκοσμίως σε έρευνες για τη γενετική ποικιλομορφία και τη σχέση της με τις διάφορες μονογονικές και πολυπαραγοντικές ασθένειες.

Η μελέτη του γονιδιώματος του ανθρώπου είναι μία από τις πιο ελπιδοφόρες ερευνητικές κατευθύνσεις για την κατανόηση των μυριάδων ασθενειών που σχετίζονται με τη δυσλειτουργία του γονιδιώματος.

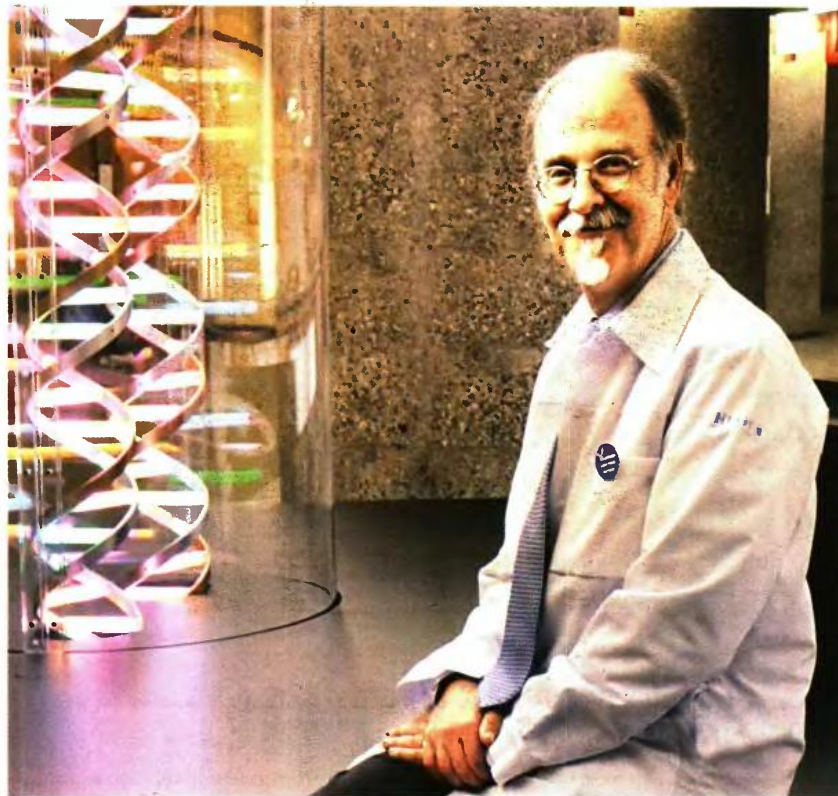
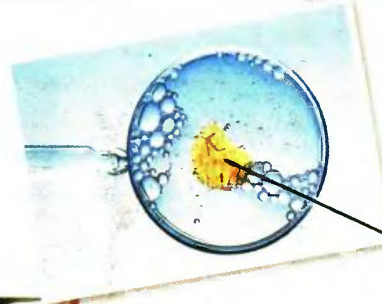
Διάγνωση-θεραπεία

Οι ανακαλύψεις που σχετίζονται με το γονιδίωμα αποκαλύπτουν τα μυστικά του μηχανισμού των ασθενειών και ανοίγουν τον δρόμο για την ανάπτυξη και παροχή διαγνωστικών και θεραπευτικών υπηρεσιών αιχμής στον ελληνικό πληθυσμό.

Αποστολή του Ινστιτούτου είναι η διεξαγωγή υψηλού επιπέδου ανταγωνιστικής έρευνας αιχμής στον τομέα της γενετικής ανθρώπου, στα πρότυπα κορυφαίων κέντρων του εξωτερικού, καθώς και η παροχή υπηρεσιών αξιοπιστίας την ποικιλομορφία τοπικών γονιδιοματικών παραλλαγών και την ιστορία του ελληνικού πληθυσμού, με σκοπό τη βελτίωση της δημόσιας υγείας. Ο υφυπουργός Ανάπτυξης και



Προσπαθούμε να αποκαλύψουμε τα μυστικά του μηχανισμού των ασθενειών και να ανοίξουμε τον δρόμο για την ανάπτυξη και παροχή διαγνωστικών και θεραπευτικών υπηρεσιών αιχμής στον ελληνικό πληθυσμό



* Στις επιτυχίες του Στυλιανού Αντωναράκη, η χαρτογράφηση του χρωμοσώματος 21 που ευθύνεται για το σύνδρομο Down και η καθιέρωση της 21ης Μαρτίου ως ημέρας ευαισθητοποίησης

Το Ελληνικό Ινστιτούτο Γονιδιοματικής του Ανθρώπου έχει υψηλούς στόχους

Επενδύσεων, δρ Χρήστος Δήμας, δήλωσε σχετικά: «Η ίδρυση του 1ου Ελληνικού Ινστιτούτου Γονιδιοματικής του Ανθρώπου στις

δομές του ΙΤΕ σηματοδοτεί ένα άλμα στη νέα εποχή.

Η Ελλάδα διαθέτει το επιστημονικό δυναμικό, πλέον, έχει και

τις υποδομές αλλά και πολύ καλύτερες συνθήκες ώστε οι επιστήμονες και οι ταλαντούχοι επιχειρηματίες να νιώθουν βεβαιότητα

πως μπορούν να είναι ανταγωνιστικοί σε διεθνές επίπεδο, από την Ελλάδα...».

Ο γενικός γραμματέας Έρευνας και Καινοτομίας, καθ. Αθανάσιος Κυριαζής, δηλώνει σχετικά: «Το Ελληνικό Ινστιτούτο Γονιδιοματικής του Ανθρώπου (ΕΙΓΑ) του ΙΤΕ είναι μια πολύ σημαντική ερευνητική υποδομή που ανοίγει νέες προοπτικές για την περαιτέρω ανάπτυξη της έρευνας στον βιοϊατρικό επιστημονικό χώρο αλλά και για νέες συνεργασίες μεταξύ του υψηλού επιπέδου των Ελλήνων επιστημόνων του χώρου με συναδέλφους τους από το εξωτερικό.

Διεθνής διασύνδεση

Μέσω του Ινστιτούτου θα διευρυνθεί η διασύνδεση όλου του επιστημονικού δυναμικού της χώρας με τον επιστημονικό ιστό της Γονιδιοματικής Ιατρικής...».

Ο διεθνώς αναγνωρισμένος, κορυφαίος γενετιστής, καθηγητής Στυλιανός Αντωναράκης τονίζει: «Είναι μεγάλη μέρα για τη βιοϊατρική έρευνα στην Ελλάδα σήμερα, γιατί δημιουργήθηκε ένα πλαίσιο αριστείας για την εξερεύνηση του γονιδιώματος, ενός τεράστιου βιβλίου πληροφορίας του κάθε κυττάρου που περιέχει τα μυστικά της ζωής, της ανάπτυξης, του γήρατος και της αρρώστιας.

Ευχαριστώ τους εξαιρετικούς επιστήμονες που συνέβαλαν στην προσπάθεια αυτή, για τη φανταστική συνεργασία που οδήγησε στη δημιουργία του ΕΙΓΑ. Η επιστημονική τους αριστεία και εμπειρία είναι εγγύηση για την επιτυχία. Επίσης, ευχαριστώ, την πολιτεία για τον ενθουσιασμό και την πολιτική βούληση ώστε να δημιουργηθεί το ΕΙΓΑ».