

ก3593



ฉบับที่ 18,777 วันอาทิตย์ที่ 11 มีนาคม พ.ศ. 2544

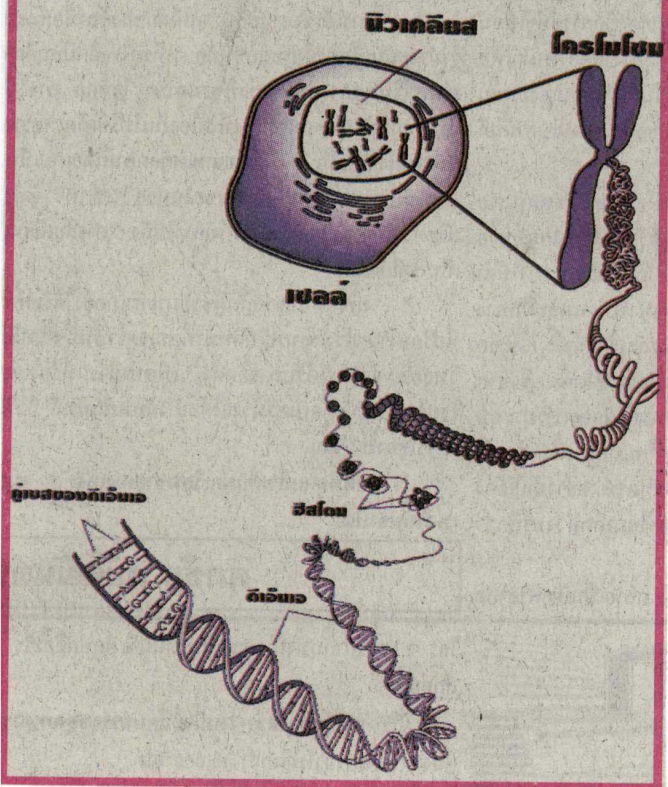
หน้า 5



ศิริรัตน์ ลาโพธิ์สิงห์

# The Human Genome

## จีโนมคืออะไร



**ป**าการค้นพบ "จีโนมมนุษย์" ของกลุ่มนักวิทยาศาสตร์โลกที่โด่งดังอย่างต่อเนื่องจนถึงขณะนี้ อาจเรียกได้ว่า เป็นผลงานชิ้นโบแดงที่ยิ่งใหญ่ในรอบทศวรรษ ถึงขั้นนำไปสู่การไขปริศนาที่ว่า...อะไรคือตัวกำหนดความเป็นไปของมนุษย์ !!!

แม้จะเป็นเพียงก้าวแรก เสมือนนักล่าสมบัติเพิ่งจะค้นพบเส้นทางใหม่มุ่งไปสู่ขุมทรัพย์ หลังจากที่ใช้เวลาความหามานานนับ 10 ปี ขณะที่ยังไม่รู้เช่นกันว่า ระหว่างการเดินทางจะต้องเจออะไรอุปสรรคอะไรบ้าง แต่ก็นับว่าเป็นความสำเร็จที่ได้ผลคุ้มค่ากับกาลเวลาที่ทุ่มเท

เพราะนั่นหมายถึง ขณะนี้เราไม่เพียงแต่จะมองเห็นเส้นทางก้าวไปสู่การค้นหาคำตอบของคำถามมากมายที่ไม่เคยรู้มาก่อน อาทิ...ยีนแต่ละตัวทำงานอย่างไร?, จริงหรือที่ยีนบางตัวในมนุษย์สามารถบ่งบอกได้ว่า จะทำให้มนุษย์คนนั้นเสี่ยงต่อการเป็นโรคอะไร? รวมถึงการที่มนุษย์เป็นคนดีหรือคนเลว เป็นคนร่ำรวยหรือเจ้าทุกข์นั้น เพราะสิ่งแวดล้อมหรือยีนเป็นตัวกำหนด? เท่านั้น...

แต่ยังหมายรวมถึง การทำให้เราค้นพบหนทางที่สดใสไปสู่การค้นหาวีธีป้องกันแก้ไข การคิดค้นด้วยตัวใหม่ ๆ ที่จะช่วยเยียวยารักษาให้มนุษย์หายจากโรคร้าย และมีชีวิตอยู่ยืนยาวต่อไปอีกนานแสนนานด้วย

ย้อนกลับไป เมื่อวันที่ 1 ตุลาคม ค.ศ. 1990 หรือเมื่อประมาณ 10 กว่าปีก่อน กลุ่มนักวิทยาศาสตร์โลกได้เริ่มทำการคิดค้นโครงการจีโนมมนุษย์ขึ้น โดยกำหนดเป้าหมายไว้ว่าจะทำให้บรรลุความสำเร็จในขั้นตอนแรกภายในระยะเวลา 15 ปี และแล้ว...เมื่อวันที่ 26 มิถุนายน 2000 ที่ผ่านม กลุ่มนักวิจัยก็ได้ออกมาประกาศถึงความสำเร็จของโครงการดังกล่าว นับว่าเป็นการทำสำเร็จก่อนกำหนดถึง 5 ปี ที่อาจเรียกได้ว่า เป็นข่าวดีที่ยิ่งใหญ่ เป็นการพลิกความคาดหมาย และถือเป็นการเริ่มต้นการปฏิวัติเรื่องยีนในวงการแพทย์ได้อย่างอลังการ !!

จีโนมมนุษย์คืออะไร คงจะต้องค่อย ๆ ศึกษาและทำความเข้าใจ เพราะดูเหมือนว่าจะจะเป็นโครงการแปลกใหม่ที่เกี่ยวข้องกับชีวิตมนุษย์โดยตรง

ดร.นเรศ ดำรงชัย นักวิจัยนโยบายโครงการศึกษานโยบายด้านเทคโนโลยีชีวภาพ สำนักงานพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีแห่งชาติ (สวทช.) กล่าวว่่า จีโนมคือมวลสารพันธุกรรมทั้งหมดที่จำเป็นต่อการดำรงชีวิตอย่างปกติของสิ่งมีชีวิต ซึ่งในมนุษย์ก็คือชุดของ DNA ทั้งหมดที่บรรจุอยู่ในนิวเคลียส

ของทุก ๆ เซลล์ ซึ่งจะประกอบด้วยคู่เบสประมาณ 3.1 พันล้านคู่เบส นั่นเอง

DNA มีสูตรโครงสร้างเป็นเส้นขนาน 2 เส้น ยาวเหยียดไขว้กันเป็นเกลียว ใน DNA แต่ละเส้นประกอบด้วยน้ำตาล ฟอสเฟต และเบส 4 ชนิด คือ A, T, G และ C ซึ่งเบสทั้ง 4 ชนิดนี้ จะจับกันเป็นคู่ ๆ คล้ายบันไดเชื่อม DNA ทั้งสองเส้นไว้ด้วยกัน เรียกว่า คู่เบส และเกลียว DNA นี้จะจับยึดอยู่กับโปรตีนบางชนิด โดยจะขดตัวแน่นรวมกันเป็นโครโมโซม ซึ่งมีลักษณะคล้ายปาตองโก ทั้งนี้ เซลล์แต่ละเซลล์ของมนุษย์จะมีโครโมโซมอยู่ทั้งสิ้น 23 คู่ หรือ 46 ชิ้น

ในจีโนมของพืชและสัตว์ นอกจากจะมี DNA ส่วนเก็บรหัสสำหรับสร้างโปรตีนที่จำเป็นต่อการดำรงชีวิตของเซลล์ที่เรียกกันว่า ยีน (gene) แล้ว ยังมีส่วนของ DNA ที่ไม่ใช่ยีน และยังไม่ทราบหน้าที่ที่แน่ชัดทั้งหมด ซึ่งในการศึกษาจีโนมนั้นต้องศึกษาทั้งหมด ทั้งในส่วนที่เป็นยีน และไม่ใช่ยีน

ความสำเร็จก้าวแรกในการศึกษาวิจัยเรื่องจีโนมมนุษย์ที่นักวิจัยทั่วโลกค้นพบนี้ คือ การรู้ถึงตำแหน่งการเรียงตัวของยีนที่ถือเป็นข้อมูลสำคัญเพื่อใช้ในการศึกษาค้นคว้าต่อไปว่า ยีนที่เรียงตัวกันเหล่านั้นอ่านว่าอย่างไร และมีความหมายอย่างไร ซึ่งหากสามารถศึกษา หรือถอดรหัสได้จนครบถึงขั้นตอนสุดท้าย นั่นก็หมายถึงว่า จะทำให้พบโปรตีนซึ่งมีหน้าที่ควบคุมกระบวนการชีววิทยาในเซลล์ของร่างกายอันเป็นเสมือนคำสั่งในการสร้างชีวิต

หรือพูดง่าย ๆ ก็คือ หากศึกษาครบถึงขั้นสูงสุด จะทำให้เรารู้ทุกอย่าง ทั้งในเรื่องที่ว่า ทำไมเราจึงเป็นคนใจร้อน ใจคอเหี้ยมโหด เรามียีนที่เสี่ยงต่อการเป็นโรคร้าย เช่น โรคหัวใจ หรือโรคมะเร็งหรือเปล่า รวมถึงการที่เราสามารถรู้ได้ล่วงหน้าด้วยว่าจะมีอายุยืนยาวกี่ปี ซึ่งเป็นเรื่องที่ท้าทายการพิสูจน์ และท้าทายความสามารถของบรรดานักวิจัยมือเอกทั่วโลกอย่างยิ่ง ? !!

ความสำเร็จในปัจจุบัน แม้จะเป็นเพียงขั้นตอนแรก สามารถอ่านรหัสได้เพียงเล็กน้อย แต่ทำให้วงการแพทย์ของเราก้าวหน้า มีวิวัฒนาการเพิ่มขึ้นมากมาย ทำให้มนุษย์เราเริ่มเข้าใจมากขึ้นว่า อะไรเป็นสาเหตุของโรคร้ายหลายชนิด และควรจะหาแนวทางตรวจวินิจฉัย หรือป้องกันแก้ไขอย่างไร

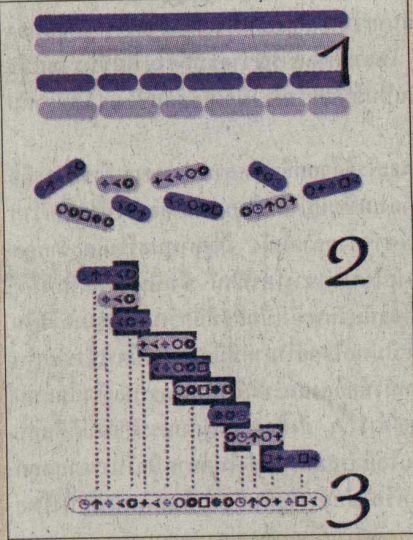
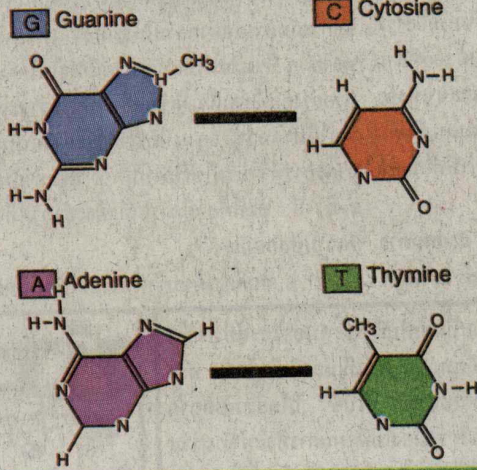
ไม่เพียงเท่านั้น การค้นพบครั้งนี้ยังทำให้เราเริ่มรู้จักยีนที่มีอิทธิพลต่อความฉลาดต่อความก้าวร้าว ยีนที่ทำให้คนอ้วน หรือแม้กระทั่งยีนที่ทำให้คนตื่นแต่เช้ามืด!!

แม้จะต้องใช้เวลาอีกยาวนาน 10 ถึง 20 ปี หรือมากกว่านี้ โครงการจีโนมมนุษย์ก็ยังคงเป็นโครงการแห่งความหวังของคนทั่วโลกที่ไม่ใช่แค่เป็นตัวเฉลยคำถามมากมายดังที่กล่าวมาข้างต้น

แต่มันจะหมายถึงบทสรุปของคำถามโลกแตกที่ไม่มีมนุษย์คนใดล่วงรู้มาก่อนที่ว่า...ถูกสร้างขึ้นมาจากอะไร อย่างชัดเจนที่สุด.

## ดีเอ็นเอคืออะไร

ดีเอ็นเอ (deoxyribonucleic acid) คือ สารพันธุกรรมที่กำหนดลักษณะต่างๆ ของสิ่งมีชีวิต



การถอดรหัสพันธุกรรมของมนุษย์ประกอบด้วยขั้นตอนสำคัญ 3 ขั้นตอน คือ

1. หากการเรียงตัวของเบสบนเส้น DNA (sequencing) ทำได้โดยตัดเส้น DNA เป็นชิ้นๆ หลังจากนั้นนำชิ้น DNA ที่ตัดแล้วเข้าเครื่องอ่านอัตโนมัติ

## ขั้นตอนถอดรหัสพันธุกรรม

เพื่อหาการเรียงตัวของเบสในแต่ละชั้นของ DNA

2. ประกอบเข้าด้วยกันใหม่ (assembly) นำชิ้นของ DNA ที่ได้รับการอ่านจากเครื่องแล้วนำมาเรียงกันใหม่ โดยนำชิ้น DNA แต่ละชั้นที่มี Marker เหมือนกันมาซ้อนกัน จนกระทั่งได้ลำดับการเรียงตัวของเบสบนเส้น DNA ทั้งหมด
3. ระบุตำแหน่งของยีน (annotation) เมื่อทราบการเรียงตัวของเบสบนเส้น DNA ทั้งหมดแล้ว จึงค้นหาตำแหน่งของยีนทั้งหมด ซึ่งมีอยู่เพียงประมาณ 3% ในข้อมูลทั้งหมดบน DNA เส้นนั้น ทั้งนี้อาจทำได้โดยการค้นหาการเริ่มต้นและสิ้นสุดของยีน หรือโดยการเปรียบเทียบกับยีนที่รู้จักแล้ว.