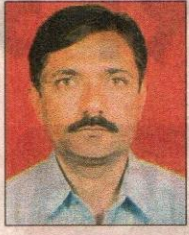


# जनुक माहिती अन् व्याधिमुक्ती

» भाष्य प्रा. शहाजी मोरे



जनुकीय आराखडा संदर्भासाठी उपलब्ध झाल्याने आनुवंशिक आजाराचा छडा लावणे आणि त्यावर मात करणे शक्य होणार आहे.

आरोग्य संवर्धनाचा नवा मार्ग त्यामुळे खुला होईल. प्रसंगानुसार उपचाराची दिशादेखील ठरवण्यासाठी तो वरदायी ठरेल.

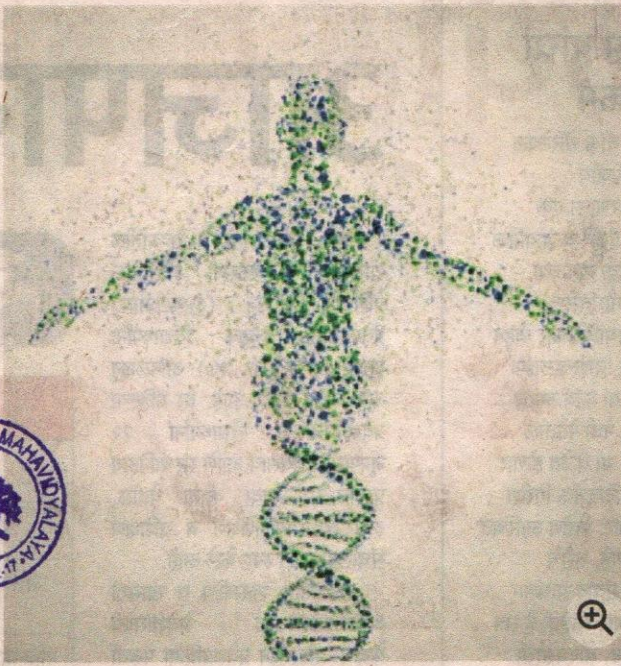


अलीकडेच शास्त्रज्ञांनी मानवी जनुक माहितीचा क्रम निर्धारित आराखडा (सिक्वेन्स ऑफ ए ह्यूमन जिनोम) १०० टक्के पूर्ण केला. सुमारे वीस वर्षांपूर्वी मानवी जनुक माहितीचा क्रम निर्धारित आराखडा शास्त्रज्ञांनी बनविला होता, परंतु त्यामध्ये एकूण जनुकांपैकी ९२ टक्के जनुकांची माहिती होती. जीवशास्त्रामधील किंवा जनुकशास्त्रातील ही महत्त्वपूर्ण घटना होती. सर्व सजीवांचा मूळ घटक म्हणजे पेशी, मग तो सजीव कितीही अजस्र असो व अतिसूक्ष्म! या पेशीमध्येच तो कसा निर्माण झाला आणि तो 'असा' का, याची माहिती किंवा जिनोम असतो. प्रत्येक पेशीमध्ये केंद्रक असते. त्यामध्ये रंगसूत्र (क्रोमोझोम) असतात. ती 'डीऑक्सी रायबोन्युक्लिक अॅसीड'च्या (डीएनए) लांबलचक शृंखलांनी बनलेली असतात. डीएनएचा रेणू लक्षावधी पायऱ्यांपासून बनवलेल्या व पिरगाळलेल्या शिडीसारखा असतो. प्रत्येक पायरीच्या बाजू शर्करांच्या रेणूंपासून बनलेल्या असतात. प्रत्येक शर्करा रेणूस एक 'बेस' किंवा 'न्युक्लिओटाईड' (नायट्रोजनयुक्त पदार्थ) चिकटलेली असते. या न्युक्लिओटाईड्स किंवा बेसेस अॅडेनाईन(ए), ग्वानिन(जी), थायमिन(टी) आणि सायटोसीन(सी) अशा चार प्रकारच्या असतात. या बेसेस ठराविक पद्धतीनेच एकमेकांना चिकटलेल्या असतात. (जसे ए नेहमी टी बरोबर आणि जी नेहमी सी बरोबर) या बेसेसचा क्रम म्हणजेच जनुकीय संकेत किंवा 'जेनेटीक कोड'. डीएनए रेणूचा भाग म्हणजेच जनुक किंवा जीन!

प्रत्येक जनुकात विशिष्ट प्रकारचे प्रथिन बनविण्यासाठी आवश्यक माहिती असते. मानवी जनुकीय माहिती (ह्यूमन जिनोम) तीन अब्ज नायट्रोजनयुक्त पदार्थांच्या (बेसेस) जोड्यांमध्ये संकेतबद्ध असते. मानवाच्या बाबतीत प्रत्येक पेशीमधील रंगसूत्राच्या २३ जोड्यांमध्ये जीवनासाठी आवश्यक त्या पेशीसमूहासाठी, अवयवासाठी लागणारी माहिती संकेतबद्ध असते. या २३ जोड्यांमधील प्रत्येक जोडीमध्ये एक रंगसूत्र पित्याकडून आणि दुसरे मातेकडून आलेले असते. जिनोममधील रचनेनुसार त्या-त्या सजीवाची रचना, जडणघडण होते.

## मानवी जनुक आराखडा पूर्ण

जनुकांमधील नायट्रोजनयुक्त पदार्थांच्या क्रमवारीत बदल झाला तर विकृती निर्माण होऊ शकते, जी आनुवंशिकही असू शकते. अशा विकृती तीन ते चार हजार असाव्यात असे समजले जाते. त्या अपत्य जन्मावेळीच संकेतबद्ध झालेल्या असतात. ज्या



जनुकांचे महत्त्व स्पष्ट करणारे संकल्पनाचित्र.

जनुकामध्ये अशी विकृतीची माहिती असते, त्या जनुकाविषयीचे ज्ञान म्हणजेच तेथील नायट्रोजनयुक्त पदार्थांची क्रमवारी! असे जनुक कोडे असतात याचा शोध घेणे, यालाच 'जेनेटिक मॅपिंग' (जनुक नकाशा) म्हणतात. त्यांच्यामधील जनुकीय संकेतांचा अर्थ लावणे, विकृतीहीन जनुकांपासून ते कसे वेगळे आहेत याचा अभ्यास करणे, त्या विकृतीचे किंवा आनुवंशिक आजारांचे निदान आणि त्यावर जनुक अभियांत्रिकीच्या (जेनेटीक इंजिनियरिंग) सहाय्याने जनुकीय उपचार शोधता येऊ शकतो. त्या दृष्टीने जनुकांची क्रमवार रचना व स्थान माहीत असणे महत्त्वाचे असते.

हा जनुक आराखडा बनविण्याचे तत्त्व अगदी साधे आहे. ते म्हणजे एखाद्या वस्तू व यंत्रामधून आपण तिचे भाग सुटे करून बाहेर काढू शकलो तर ते पुन्हा पूर्ववत ठेवू शकतो, हे होय. मानवी जनुक आराखडा बनविण्यासाठी मानवी पेशीमधील भरपूर डीएनए घेऊन त्यांचे अनेक भाग करतात. असंख्य छोटी छोटी क्रमनिर्धारण यंत्रे (सिक्वेन्सिंग मशिनस) डीएनएच्या छोट्या तुकड्यांवरील संकेत वाचतात व शास्त्रज्ञ त्यांची क्रमवार रचना करतात. अलीकडेच असा हा मानवी जनुक आराखडा पूर्ण करण्यात शास्त्रज्ञांना यश आले आहे. त्यासंबंधीचे शोधनिबंध 'सायन्स' या शोधपत्रिकेत प्रसिद्ध झाले आहेत.

जनुकीय संकेतांची उकल करण्यासाठी मानवी जनुक माहिती प्रकल्प (ह्यूमन जिनोम प्रोजेक्ट) १९९० मध्ये सुरू झाला. यामध्ये तीन हजारच्या आसपास शास्त्रज्ञ होते. या प्रकल्पांतर्गत कोणत्या जनुकामुळे कोणते गुणधर्म निश्चित होतात (डोळ्यांचा रंग, केसांचा रंग, रोग प्रवणता इ.) त्या जनुकांचे स्थान आणि जनुकांमधील नायट्रोजनयुक्त पदार्थांचा क्रम इ. निश्चित करण्यात आले. वीस वर्षांपूर्वी प्रसिद्ध झालेला आराखडा फक्त ९२ टक्केच पूर्ण झालेला होता. तो अखंड नव्हता; तर मध्ये-मध्ये रिकाम्या जागा होत्या. उरलेल्या आठ टक्के जनुकीय माहितीची क्रमवारी लावणे खूपच अवघड होते. आता शास्त्रज्ञांना असे आढळले, की 'जंक डीएनए' किंवा निरुपयोगी डीएनए असे काही नसून त्यांचाही खूप उपयोग

आहे. त्यांची क्रमवार रचनाही महत्त्वाची आहे. गेल्या वीस वर्षात तंत्रज्ञानाने मोठी प्रगती साधली आहे. मशिन लर्निंग (यांत्रिक स्वयंशिक्षण), कृत्रिम प्रज्ञा आणि यांत्रिक स्वयंशिक्षण यांच्या सहाय्याने उरलेल्या आठ टक्के जनुकीय माहितीच्या क्रम निर्धारणाचे काम पूर्ण झाले आहे.

## तुलनेसाठी संदर्भ आराखडा सज्ज

२००१ मधील प्रकल्पातील शास्त्रज्ञांनी अपेक्षित माहिती मिळवून बनवलेला जनुक माहिती तक्ता पुरेसा समजला गेला, परंतु तशी ती पुरेशी नव्हती. तीन अब्ज नायट्रोजनयुक्त पदार्थांपैकी (बेस पेअर्स) ९० टक्के बेस पेअर्सची क्रमवार रचना करण्यात आली. परंतु तीन अब्जांमधील १० टक्के म्हणजे ३० कोटी नायट्रोजनयुक्त पदार्थांच्या जोड्या हासुद्धा मोठा भाग झाला. यापैकी मोठा भाग जंक डीएनए समजून त्याचा विचार करण्यात आला नाही. डीएनएचा मोठ्या प्रमाणातील भाग प्रथिन निर्मितीसाठी संकेतातून सूचना (कोडेड इन्स्ट्रक्शन्स) देतात. ही प्रथिने शरीरातील विविध कार्यासाठी उपयोगी असतात. परंतु डीएनएचा काही भाग अशा संकेतबद्ध सूचना देऊ शकत नाही, त्यास जंक डीएनए म्हणतात. परंतु या आठ टक्के जनुकांमध्ये एकच माहिती किंवा सारखीच रचना पुन्हा पुन्हा आढळते. एकतर त्या माहितीचे क्रमनिर्धारण कठीण होते. विज्ञान प्रगत होत गेले तसे या डीएनएचा उपयोगही शास्त्रज्ञांच्या लक्षात आला.

मार्च-२०२२च्या अखेरीस यासंबंधी सहा शोधनिबंध प्रसिद्ध झाले. यामध्ये संपूर्ण व अखंड जनुक क्रमवार रचना दाखविण्यात आली, मध्ये-मध्ये खंडित भाग नाहीत. यासाठी नायट्रोजनयुक्त पदार्थांच्या क्रमवारीचे काम शास्त्रज्ञांच्या खूप मोठ्या समूहाने केले. यामध्ये अमेरिकेच्या नॅशनल ह्यूमन जिनोम रिसर्च इन्स्टिट्यूट, नॅशनल इन्स्टिट्यूट्स ऑफ हेल्थ, युनिव्हर्सिटी ऑफ कॅलिफोर्निया, सांताक्रुझ आणि युनिव्हर्सिटी ऑफ वॉशिंग्टन, सिएटल इ. येथील शास्त्रज्ञांचा समूह एकत्रित कार्य करीत आहे. नायट्रोजनयुक्त पदार्थांच्या क्रमवारीची प्रक्रिया म्हणजे 'टेलोमर टू टेलोमर' (टी-२-टी) असे संबोधले जाते.

हा जनुकीय माहिती आराखडा जगातील सर्वांसाठी संदर्भ आराखडा असेल. सर्वांच्या जनुकीय आराखडांचा याच्याशी तुलना होईल किंवा तौलनिक अभ्यास केला जाईल. कोणाच्या जनुक माहितीमध्ये मधुमेहप्रवणता, एचआयव्ही किंवा तौलनिक अभ्यास, कोविडविषयी प्रतिरोध असेल तर त्या व्यक्तीचा जनुक माहिती आराखडाचा या संदर्भ आराखडाबाबरोबर तौलनिक अभ्यास करून फरक शोधले जातील. जनुक अभियांत्रिकीच्या सहाय्याने अशा व्याधींवर कायमची मात करता येईल. त्याहीपेक्षा महत्त्वाचे म्हणजे उपचाराएवजी व्याधी टाळणे शक्य होईल. सध्या अमेरिकेत अडीचशेहून अधिक औषधे व्यक्तीच्या जनुक माहितीनुसार दिली जाताहेत. अशा औषधांवर व्यक्तीसंबंधी आवश्यक औषधे आणि त्याची जनुकीय माहिती दिली जाते. अमेरिकेतील कर्करोगाविषयीचा जनुकीय नकाशा प्रकल्पांमध्ये ३३ प्रकारच्या कर्करोगाविषयीचे जनुकीय बदलांचे नकाशे बनविले आहेत. या आराखडांमुळे आनुवंशिक रोगांचा धोका टाळता येईल किंवा त्याची तीव्रता घटवता येईल. म्हणूनच जनुक आराखडा पूर्णत्वाला जाणे महत्त्वाचे आहे.