

ქეთევან გოგინაშვილი
შორენა შარია
ეკატერინე დაღუნაშვილი
მარიაშ ასლანიშვილი

**თანდაყოლილი
მანკები
ანუ
გენეზიკის
საოცრებანი**

თბილისი

2010

UDC (უაკ) 575.1+575.224.23+611.012

თ-301

ნაშრომი ეხება თანდაყოლილ ანომალიებს. იგი შეიძლება იყოს როგორც გენეტიკური, ისე გარემოს არახელსაყრელი პირობებით გამოწვეული, რომლებიც არღვევენ მემკვიდრულ ინფორმაციას, უპირველესად ეს არის რადიაცია და ქიმიური დაბინძურება. გენეტიკაში მოპოვებული წარმატებები უფრო და უფრო პოპულარული ხდება. აქ მოტანილ მაგალითებს შეუძლია მიიქციოს მკითხველის ყურადღება და მიიღოს ზოგიერთი პრაქტიკული რჩევა.

რედაქტორი:

ნანა ღვალიშვილი

*ივ. ჯავახიშვილის სახ. უნივერსიტეტის
ასოცირებული პროფესორი,
ბიოლოგიის მეცნიერებათა დოქტორი*

რეცენზენტი:

ნინო გაბლიშვილი

ბიოლოგიის დოქტორი

ნონა თაღმაია

ბიოლოგიის დოქტორი

ISBN 978-9941-0-2631-7

შინაარსი

შესავალი	4
უჯრადები, ცილები და გენები	6
გენიოსები	9
ღამე ნამებაში	12
ასობით ცნობილი პიროვნებები	14
გიგანტები და ქონდრისკაცები	20
მარჯანის სინდრომი	26
ტირფმრუღობა და სხვა თანდაყოლილი დაფექტები	32
მგლის ხანა და კურდღლის ტუჩი	37
უნიკალური კომბინაციები	42
თაღმუდის სიზრდა	44
სისხლდენის გენი	46
ფენოკოპია	48
მოგილური „მონეტიული“ გენები	51
დაბერება	53
დაბერება მცენარეებში	58
დაავადება, რომელიც სწრაფ დაბერებას იწვევს	62
საუცხოო წინასწარმეტყველება	64
ტილომერაზა	66
უკვდავი უჯრადი	67
სკონტანური ქრომოსომული აბერაციების სისშირე სიმინდის სხვადასხვა ასაკის თესლებში	70
კრიოკონსერვაცია და „მზაკვრულ-ვერაგული“ კრისტალები	74
ყინულოვანი პროტექტორი	78
ლიტირატურა	82

შესავალი

მიუხედავად იმისა, რომ ადამიანის ორგანიზმი გამოირჩევა თვითრეგულაციის დიდი უნართა და გარკვეულ წილად დაცულია გარემოს პირდაპირი ზემოქმედებისაგან, იგი გარემოდან სავსებით იზოლირებული არ არის. ის კი არა და, ადამიანი არც თუ იშვიათად ქვეცნობიერად თავის თავს თვითონვე აყენებს დიდ ზიანს ასე მაგალითად, ალკოჰოლსა და თამბაქოს ბოროტად გამოყენებას შეუძლია შეარყიოს ადამიანის ჯანმრთელობა, ხოლო სწორად ორგანიზებული, დოზირებული დატვირთვისას კი ადამიანის აღნაგობა და ჯანმრთელობა შეიძლება უკეთესობისკენ შეიცვალოს.

კარგადაა ცნობილი, რომ კუნთოვანი სისტემა ვარჯიშით მოცულობაში იზრდება, ასევე დიდდება კაპილარების საერთო სიგრძეც, ხოლო რეგულარული ცურვითა და სირბილით ფართოვდება გულმკერდის ღრუ. მაგრამ უნდა გავიხსენოთ, რომ ადამიანის აგებულების შესახებ ყოველგვარი ცნობარიც, ისე როგორც სხვა ცოცხალი ორგანიზმებისა თავისივე სხეულის უჯრედებშია ლოკალიზებული და სწორედ ამ გასაოცარ თავისებურებაში იმალება დიდი საშიშროებაც და აი, რატომ. როგორც ცნობილია, გამუდმებით იზრდება გარემო პირობების მავნე ზემოქმედება, რომელსაც შეუძლია დაარღვიოს მემკვიდრული ინფორმაცია, რომელთაგან პირველ რიგში აღსანიშნავია რადიაცია და მავნე ქიმიური ნივთიერებებით დაბინძურებული გარემო. XX საუკუნის ბოლოს ექიმების მიერ უკვე აღწერილია 4000-მდე ანომალიები, რომელთა უმრავლესობის სიხშირე არის 1:1000.

ამასთან, ადამიანის გენეტიკაში მოპოვებული ნარმატებები უფრო და უფრო პოპულარული ხდება და ექიმები უკვე მენოთერაპიასა და მრავალი თანდაყოლილი ანომალიების კორექციაზე საუბრობენ. ადამიანს ცხადია აინტერესებს თუ როგორ ვლინდება თანდაყოლილი ანომალიები და ზოგიერთ კითხვაზე პასუხი მკითხველმა შეიძლება ამ წიგნშიც იპოვოს. ეს წიგნი არ წარმოადგენს სრულ სამედიცინო ცნობარს და არც თვითმასწავლებელს სტუდენტებისთვის. ყველა აქ მოტანილი მაგალითი შეიძლება ჩაითვალოს, როგორც პოპულარული ნარკვევი გენეტიკაში, რომელსაც შეუძლია მიიქციოს მკითხველის ყურადღება და მიიღოს ზოგიერთი პრაქტიკული რჩევა.

უჯრედები, ცილები და გენები

ჩვენი სხეული, როგორც არისტოტელე ამბობს, არის უჯრედების სახელმწიფო, სადაც ყოველი უჯრედი ცილების მწარმოებელი მინიატურული ფაბრიკაა. ცილის მოლეკულა მოგვაგონებს მძივების გრძელ ასხმას. ცალკეული მძივის მარცვლის როლს 20 სხვადასხვა სახის ამინომჟავა ასრულებს, რომლებთაც შეუძლიათ, ნებისმიერი რიგობითი თანმიმდევრობით დაუკავშირდნენ ერთმანეთს, ამინომჟავების ამგვარი დაკავშირების საფუძველზე კი ცილის მილიონობით ნაირგვარი მოლეკულა მიიღება. საშუალო ზომის ცილის მოლეკულაში დაახლოებით 100-200 ამინომჟავა შედის.

ცილა წარმოადგენს ერთ-ერთ ძირითად საშენ მასალას, რომლისგანაც შედგებიან უჯრედები და ჩვენი სხეულის მრავალი ნაწილი. მაგალითად, კუნთის ბოჭკო, მყესი, იოგები, თმები და ფრჩხილები ძირითადად ცილებისაგან არის აგებული. ზოგიერთი ცილა ორგანიზმში ტრანსპორტის როლს ასრულებს. მაგ: ჰემოგლობინი შედგება ცილა გლობინისა და ჰემის ოთხი მოლეკულისგან. ჰემის მოლეკულას, რომელიც რკინის ატომს შეიცავს, ახასიათებს უნარი შეიერთოს და გასცეს ჟანგბადის მოლეკულათ ორგანიზმში ჰემოგლობინი მნიშვნელოვან როლს ასრულებს; იგი ჟანგბადის გადამტანია და მონაწილეობს ნახშირმჟავას ტრანსპორტირებაში. განსაკუთრებული ცილები აღიქვამენ სინათლესა და ფერს, სხვები ხელს უწყობენ ნერვული სიგნალების გატარებას, მესამენი – იმუნოგლობულინები – ებრძვიან უცხო მიკროორგანიზმებს. მრავალი ცილა წარმოადგენს ფერმენტს, რომელთა გარეშეც შეუძლებელი იქნებოდა

საქმლის მონელება და ყველა იმ პროცესების წარმართვა, რომელიც ნივთიერებათა ცვლის დროს ხდება. გადაუჭარბებლად შეიძლება ვთქვათ, რომ უჯრედი – ჩვენი სხეულის ეს მინიატურული ფაბრიკა – ცილების მეშვეობით ქმნის ყველა თავის მოლეკულას.

ვარაუდობენ, რომ მრავალუჯრედიანი ორგანიზმის ცალკეული უჯრედი, ადამიანის უჯრედის ჩათვლით, შეიცავს სამი ათასამდე სხვადასხვა ცილას.

ორგანიზმის ცილების ამინომჟავური შედგენილობის შესახებ ინფორმაცია ჩანერილია მათი დნმ-ის პოლიმერულ მოლეკულაში. ნებისმიერი პოლიმერი კი შედგება მონომერებისაგან – მძივის მარცვლებისაგან – რომლებიც ერთდებიან უფრო რთული კონსტრუქციის სახით. დნმ-ის მონომერებს უწოდებენ ნუკლეოტიდებს, რამდენადაც დნმ-ის მოლეკულა ძირითადად უჯრედის ბირთვში იმყოფება, რომელსაც პოპულარულ ენაზე „სიცოცხლის მოლეკულას“ უწოდებენ, მას ხშირად ადარებენ გრძელ ტექსტს, ჩვეულებრივი ტექსტისაგან განსხვავებით, ეს სიცოცხლის მოლეკულა მხოლოდ ოთხი ასოსაგან შედგება. ესენია: ადენინი, თიმინი, გუანინი, ციტოზინი. ეს ასოები დნმ-ის ძაფში ხაზობრივად არიან განლაგებული და წარმოქმნიან ერთიან გრძელ „სტრიქონს“. აზოტოვანი ფუძის ყოველი სამეულიტრიპლეთი აკოდირებს ერთ ამინომჟავას. დნმ-ის მონაკვეთს, რომელშიც ერთი რომელიმე ცილის მოლეკულის შესახებ ამგვარადაა ჩანერილი ინფორმაცია, გენი ეწოდება. სხვანაირად რომ ვთქვათ, ყოველი ცალკეული ცილის შესახებ ინფორმაცია ჩანერილი და შენახულია დნმ-ის მოლეკულაში. დნმ-ის მოლეკულა ორჯაჭვიანია და შედგება ლერძის ირგვლივ სპირალურად დახვეული

ჯაჭვისაგან. ერთ ჯაჭვზე არსებულ ადენინს უკავშირდება მეორე ჯაჭვის პირისპირ მდგომი თიმინი ორმაგი წყალბადური ბმით, ხოლო გუანინი ციტოზინთან – სამმაგი წყალბადური ბმით. ჩვენი სხეულის ყოველ უჯრედში არის პატარა ორგანოიდი, რომელშიც ლოკალიზებულია დნმ-ის მოლეკულა. დნმ-ის მოლეკულაში კი ჩანერილია ინფორმაცია ჩვენი სხეულის ყველა ცილის შესახებ. ყოველთვის, როდესაც უჯრედს სჭირდება ნუბისმიერი ცილის მოლეკულის ახალი ასლი, ამ ცილის შენების შესახებ ინფორმაცია ბირთვიდან გამოიტანება, ცილის სინთეზი კი ციტოპლაზმაში ხორციელდება.

ამგვარად, უჯრედის ბირთვი მოგვაგონებს კომპიუტერს, რომლის მეხსიერებაშიც ინახება სხვადასხვა ცნობა, მონაცემი და საბუთი. უჯრედის მთელ გენეტიკურ ინფორმაციას გენოტიპი ეწოდება. ამ ინფორმაციის გარეგანი გამოვლინება ე.ი. ისეთ მაჩვენებლებს, როგორცაა ზომა, ფერი, ფორმა შეადგენენ ფენოტიპს. ფენოტიპი არის ორგანიზმის ნიშნების ერთობლიობა, რომლებიც შეიძლება აღირიცხოს, აინონოს და გაიზომოს.

დნმ-ის მოლეკულაში ერთი ჯაჭვის ნუკლეოტიდების ზუსტი და გარკვეული კავშირი მეორე ჯაჭვის ნუკლეოტიდებთან უმნიშვნელოვანესი პირობაა უჯრედის სწორი მუშაობისათვის. დნმ-ის ტექსტში ერთადერთმა შეცდომამაც შეიძლება სერიოზული მუტაცია გამოიწვიოს, რამდენადაც, როგორც ზემოთ ითქვა, ყოველი ტრიპლეტი (სამი ნუკლეოტიდის ერთობლიობა) ერთ ამინომჟავას აკოდირებს და დნმ-ის მოლეკულაში ერთი ტრიპლეტის შეცვლა გამოიწვევს ერთი ამინომჟავას შეცვლას სხვა ამინომჟავით, და თუ ეს ამინომჟავა (რო-

მელიც შეიცვალა) ცილის მოლეკულაში გადამწყვეტ როლს ასრულებს, მაშინ ამ შეცვლილ ამინომჟავას მატარებელი ცილის მუშაობა არსებითად დარღვეული იქნება; სხვა სიტყვებით რომ ვთქვათ, დნმ-ში მომხდარ „შეცდომას“ შეუძლია საბედისწერო როლი ითამაშოს ადამიანის ჯანმრთელობის დარღვევაში. ასე მაგალითად, რადიაციის მაღალი დოზებით, ქარბი ულტრაიისფერი სხივებით ან კანცეროგენული ნივთიერების ზემოქმედების შედეგად წარმოიქმნება ესა თუ ის დაზიანება უჯრედის დნმ-ის იმ უბანში, რომლის გენებიც აკოდირებენ სასიცოცხლოდ მნიშვნელოვან ფუნქციებს. ე.ი. თუ დაზიანდა იმ ცილების მაკოდირებელი გენები, რომლებიც უჯრედის ცხოველმოქმედების ნორმალურ მიმდინარეობას განაპირობებენ, იგი შეიძლება, დრამატული აღმოჩნდეს ინდივიდისათვის. უკეთეს შემთხვევაში უჯრედი წყვეტს აუცილებელი ფუნქციის შესრულებას, ხოლო უარეს შემთხვევაში ასეთმა უჯრედმა, შეიძლება, დაიწყოს უკონტროლო გამრავლება, რაც სიმსივნის განვითარების საწყისი გახდება.

გენიოსაზი

ოქსფორდის ლექსიკონის მიხედვით გენიოსობა არის გარკვეული ინტელექტუალური ძალა, შემოქმედების გარკვეული და უჩვეულო უნარი, რომელიც მოითხოვს წარმოსახვასა და ორიგინალურ აზროვნებას. ამასთან, გენიოსობის ერთ-ერთი ძირითადი და უმთავრესი დამახასიათებელი ნიშანია ფანტასტიკური შრომისუნარიანობა.

ისმის კითხვა: შეიძლება, თუ – არა, რომ ზეალმატებულ შრომისუნარიანობას საფუძვლად ედოს რაიმე ფიზიოლოგიური თვისება?

1927 წელს ინგლისში გამოვიდა გ. ელისეს 100 გვერდიანი წიგნი სახელწოდებით: „ბრიტანეთის გენიოსების გამოკვლევანი“, რომელშიც მითითებული იყო იმ კავშირებზე, რომელიც, მისი აზრით, უნდა არსებულებოდა ინგლისელ გენიოსებისათვის დამახასიათებელ დაავადება – ნიკრისის ქარსა (podagra) და გენიოსობას შორის. მეცნიერთათვის გარდა აზრთა სხვადასხვაობისა, ეს საკითხი ამოუხსნელი რჩებოდა.

უნდა აღვნიშნოთ, რომ ელისე თავის ვარაუდში არ გახლდათ ორიგინალური და აი რატომ: ჯერ კიდევ ძველ დროში შემჩნეული იყო, რომ ნიკრისის ქარით იყვნენ დაავადებულნი იმდროისათვის ცნობილი პიროვნებები, იმპერატორები, მხედართმთავრები, ადმირალები, ფილოსოფოსები ... ამ დაავადების მიზეზს კი ხედავდნენ ნაკლებ მოძრავი ცხოვრების წესში, ჭარბ ჭამაში, სასმელის ბოროტად გამოყენებაში და რაც მთავარია ძლიერ გონებრივ დატვირთვაში.

საფანგი ფეხებისთვის – ჯერ კიდევ ჰიპოკრატე ცდილობდა აეხსნა ამ უცნაური დაავადების ე.წ. პადაგრის (ბერძ. podos – ფეხი, ager – საფანგი) მიზეზი. ჭეშმარიტად „პადაგრის“ ძლიერი შეტევა აზიანებს ტერფფალანგის სახსარს. ძველი ბერძნები, იმის მიხედვით, თუ რომელ ადგილებში ვლინდებოდა პადაგრის შეტევა, არჩევდნენ „გონაგრუს“ – მუხლის დაზიანებას და „ომაგრუს“ – მხრის სახსრის დაზიანებას.

სადღეისოდ ასეთი სახელწოდებები დავიწყებას მიეცა. მოგვიანებით რომელი ექიმი ჰალენი თვლიდა,

რომ პადაგრას ინვევს სისხლში არსებული რაღაც ტოქსიკური ნივთიერება, რომელიც სახსრებში განუწყვეტლივ შემოდის წვეთ-წვეთობით.

ასეთი შეხედულების საფუძველზე გაჩნდა ამ დაავადების ახალი სახელწოდება **gutta** (ლათინურად წვეთი). ამის შემდეგ საფრანგეთში დღემდე პადაგრას უწოდებენ **goutte**-ს, გერმანიაში – **goat**-ს, იტალიაში – **gotta**-ს.

ჰალენი მართალი აღმოჩნდა, როცა საუბრობდა სისხლში არსებულ ტოქსინებზე, თუმცა, ამის მიუხედავად მაშინ საბოლოოდ მაინც ვერ გაირკვა პადაგრის წარმოშობის მიზეზები.

1776 წელს შელმა აღმოაჩინა შარდმჟავა, რომელიც წარმოიქმნებოდა პადაგრით დაავადებულებში, მან მედიკოს-ქირურგთა საზოგადოების შრომებში გამოქვეყნდა ნარკვევი, სადაც ეწერა, რომ პადაგრით დაავადებულ ადამიანთა სისხლი მუდმივად შეიცავს შარდმჟავას ნატრიუმის ურატების სახით, რომელთაგანაც წარმოიქმნება კრისტალები. თავისი ვარაუდი დაამტკიცა ეფექტური ექსპერიმენტით: მან პადაგრით დაავადებულ ადამიანის სისხლში შეიყვანა ჩვეულებრივი ძაფი და შეამჩნია, რომ ძაფზე შარდმჟავას კრისტალები გროვდებოდა.

1899 წელს დამტკიცდა, რომ სწორედ ეს კრისტალები ინვევდნენ პადაგრით დაავადებულ ადამიანებში სახსრების ანთებას.

უნდა აღვნიშნოთ, რომ სახსრებში მარილების დაგროვებაზე მიუთითებდა შუა საუკუნის დროინდელი ექიმი და ნატურალისტი პარაცელსი. ის ამტკიცებდა, რომ პადაგრით დაავადებულთა სახსრები დასაწყისში იჟლინთება მწვავე ლორწოვანი ნებოვანი ნივთიერებით – ტარტარუსით.

ღამე ნამებაში

დღესდღეობით კარგად არის ცნობილი, რომ შარდმჟავა არის პურინების – გუანინესა და ადენინის – ანუ დნმ-ის ოთხი აზოტოვანი ფუძიდან ამ ორის დაშლის საბოლოო პროდუქტი. ცნობილია, რომ უცხო დნმ-ი ჩვენს ორგანიზმში ხვდება საკვებთან ერთად და ნივთიერებათა ცვლის შედეგად იშლება მონომერებად, ამათგან გუანინი და ადენინი იშლება შარდმჟავამდე, ამას ემატება უჯრედში საკუთარი „ვალმოხდილი“ დნმ-ის დაშლის დროს წარმოქმნილი შარდმჟავაც და, შეიძლება, ბოლოს შარდმჟავა უფრო მარტივი ნაერთებისაგანაც წარმოიქმნას.

გამოირკვა, რომ ზოგიერთ ძუძუმწოვარას აქვს სპეციალური ფერმენტი ე.წ. ურიკაზა, რომელიც შლის შარდმჟავას, ადამიანში კი ეს ფერმენტი ჯერ აღმოჩენილი არ არის. რაკი ასეა, შარდმჟავა, თითქოსდა, აუცილებლად უნდა გროვდებოდეს ადამიანის ორგანიზმში, მაგრამ ეს ასე არ ხდება, რადგან ის იფილტრება თირკმელებში და ორგანიზმიდან ყოველდღიურად გამოიდევენება შარდთან ერთად 85%-ის რაოდენობით. მიუხედავად ამისა, ორგანიზმში პურინების დაშლის შედეგად წარმოქმნილი შარდმჟავა სისხლში, თითქმის, იმავე რაოდენობით შედის, მაგრამ სისხლში კი არ რჩება, არამედ კვლავ თირკმელებში იფილტრება და შარდთან ერთად გამოიდევენება. ასეთი ცვლის შედეგად შარდმჟავას კონცენტრაცია მეტნაკლებად ერთ დონეზეა შენარჩუნებული ორგანიზმში (ნორმა 0,6-0,7 გრ.). როდესაც სისხლში შარდმჟავას დონე იზრდება, მას ჰიპერურიკემიას უწოდებენ. ნორმიდან გადახრა უსიმპტომოდ მიმ-

დინარეობს, მაგრამ თუ მატება გაიზარდა 10-ჯერ, 20-ჯერ, 30-ჯერ, მაშინ პადაგრის განვითარება გარდაუვალია და ადამიანის სისხლში უკვე არის არა 1-2 გრ., არამედ 30 გრ. პადაგრის დროს ტკივილები იმდენად აუტანელია, რომ მსუბუქ საბანსაც ვერ იტანს ავადმყოფი. მას ეწყება ციებ-ცხელების მსგავსი შეტევა ტემპერატურით.

შარდმჟავაზე, როგორც მასტიმულირებელი პადაგრასა და აქტიურ გონებრივ მუშაობას შორის შესაძლო კავშირის არსებობაზე პირველად მიუთითა ინგლისელმა მკვლევარმა ე. ერვინმა თავის შრომაში „ადამიანის ნარმოშობა“, რომელიც გამოაქვეყნა ჟურნალ „Nature“-ში. მან ყურადღება მიაქცია შარდმჟავას, კოფეინისა და თეობრომინის სტრუქტურების მსგავსებას. კოფეინისა და თეობრომინის შეუძლია, ადამიანის გონებრივი აქტივობის სტიმულაცია, იმიტომ, რომ ეს ნივთიერებები ტვინის უჯრედებში ინჰიბირებენ (თრგუნავენ, ასუსტებენ) ფერმენტ დიესტერაზას მოქმედებას, ფოსფოდიესტერაზა თავის მხრივ ახშობს მეორე ნაერთს – ციკლურ-ადენინმონოფოსფატს (ც-ამფ).

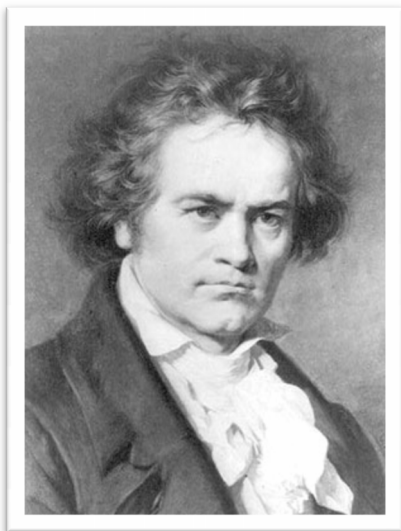
ციკლური – ადენინმონოფოსფატი წარმოიქმნება უჯრედში შემოსული ყველა შესაძლებელი სიგნალების შედეგად, რაც მრავალ შიდაუჯრედულ პროცესების უნივერსალურ აქტივაციას იწვევს.

მაშასადამე, თუ შარდმჟავას აქვს კოფეინისა და თეობრომინის ანალოგიური მოქმედების ეფექტი, მაშინ პადაგრით დაავადებულთა სისხლი, რომელშიც შარდმჟავა 20-30-ჯერ მეტია ვიდრე ეს ნორმაშია, გამუდმებით უნდა ასტიმულირებდეს ასეთი ადამიანების გონებრივ და ფიზიკურ აქტივობას.

ასობით ცნობილი პიროვნებები

ვლადიმერ ეფრემსონი, რომელსაც გასაოცარი შრომისუნარიანობა ჰქონდა, გადანყვიტა, შეესწავლა გამოჩენილი ადამიანების ცხოვრება და მან პადაგოგით დაავადებულთა შორის აღმოაჩინა ისეთი ცნობილი პიროვნებები, როგორცაა: ალექსანდრე მაკედონელი, იულიუს ცეზარი, ოლივერ კრომველი, ადმირალი ნელსონი, მეფე კარლოს დიდი, კარლოს XII, ლუდოვიკო XI, ელიზაბეტა I, ლუდოვიკო IV, ბორის გოდუნოვი, პეტრე I, მიქელანჯელო ბუონაროტი, დანტე ალიგიერი, ბეთჰოვენი, რუბენსი, რენუარი, გი-დე მოპასანი, ჩარლზ დიკენსი, კარლ ლინე, ქრისტეფორე კოლუმბი, ჩარლ ჩაპლინი.

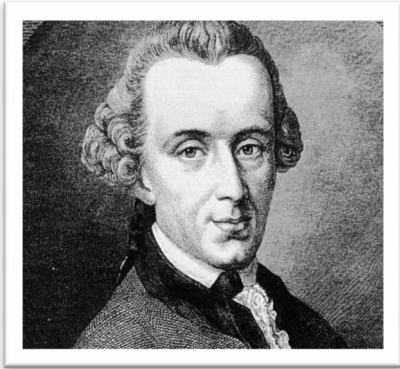
ძველ ბერძენ მოაზროვნეთა შორის პადაგოგით დაავადებულნი იყვნენ: ანაქსიმენი ზენონი, პითაგორა, სოკრატე, პლატონი, გალილეო-გალილეი.



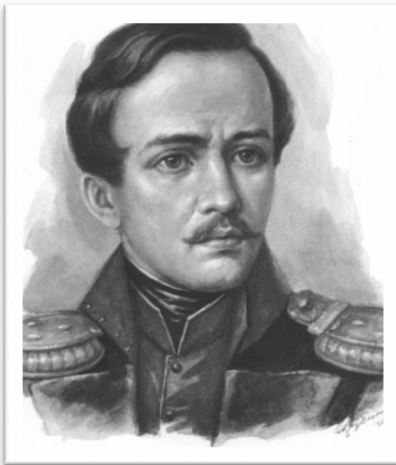
beThoveni



puSki ni



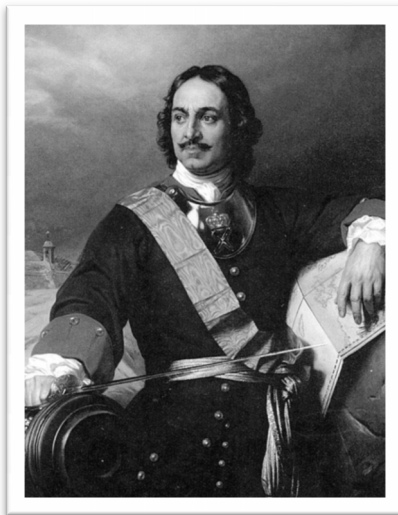
emanuel kanti



I ermontovi



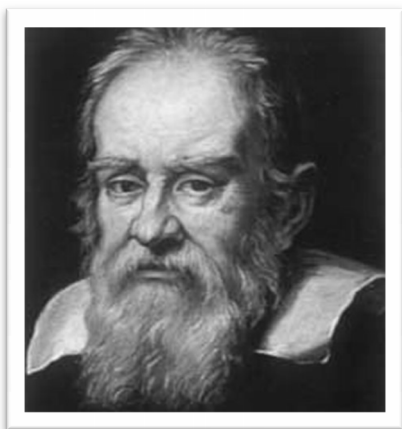
I udovi ko IV



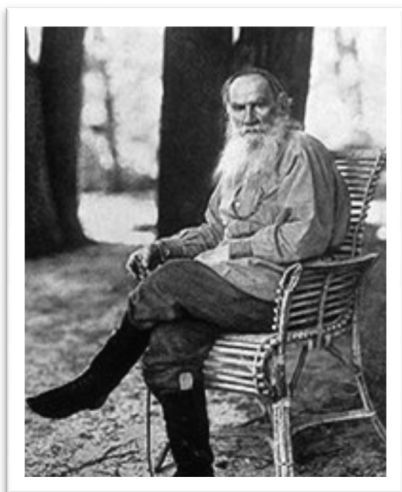
petrel



qristeforekol umbi



gal il eo gal il ei



tol stoi



Carl z Capl i ni

ბიგანტები და ქონდრისკაცები

ნიგნში „ენდოკრინოლოგიის საიდუმლოება“ საუბარია გიგანტებსა და ქონდრისკაცებზე. XX საუკუნის მეორე ნახევარში ილონის შტატში მცხოვრები რობერტ უადლი 22 წლის ასაკში 286 სმ. სიმაღლისა იყო, ხოლო წონით – 200 კგ. იგი თავისი ოჯახის წევრებზე 2-ჯერ მაღალი იყო. ქალებს შორის ყველაზე მაღალი ჩინელი ბენგ-ბინდი გახლდათ, მისი სიმაღლე 244 სმ-ს შეადგენდა. მამაკაცებში ქონდრისკაცად ითვლება 130 სმ-მდე სიმაღლის მამაკაცი, ქალებში კი 120 სმ.-მდე სიმაღლის ქალი. სტატისტიკის მიხედვით 1 ქონდრისკაცი მოდის 15000 ახალშობილზე. მსოფლიოში ერთ-ერთი ყველაზე დაბალი ქალი 19 წლის ასაკში 60 სმ. სიმაღლისა იყო.

ბარატის სიმაღლე, რომელიც XIX საუკუნის მეორე ნახევარში დაიბადა, 51 სმ. იყო, ხოლო ყველაზე პატარა მამაკაცი ამერიკელი კალვინ ფილიპსი – 57 სმ.

უნდა აღვნიშნოთ, რომ ზოგჯერ თავიანთი ქონდრისკაცობის წყალობითა და უჩვეულო გარეგნობით ცნობილები ხდებიან: კერძოდ, ქონდრისკაცებს შორის ცნობილი მსახიობი გახდა ჰერვე ვილფრეიზი, რომელმაც ტაგუს როლი შეასრულა ამერიკულ ტელესერიალში – „ფანტასტიური კუნძული“, ასევე ცნობილი გახდა ცირკის მსახიობი ჩარლზ შერვული სტრიტონი, რომლის სიმაღლე 100 სმ იყო. მან მთელი ევროპა მოიარა, ხოლო 1857 წელს, როცა გადანწყვიტა, დაქორწინებულიყო მომხიბვლელ ქონდარა გოგონაზე – ლაფინა უორენ ბამპზე – მისი ქორწილი სეზონის საოცარ შოუდ გადაიქცა.

რა არის ქონდრისკაცობის მიზეზი? რატომ ხდება ნორმიდან ამგვარი გადახრები? ამის გაგებაში დაგვეხმარება თუნდაც სკოლის ანატომიის სახელმძღვანელო.

ადამიანის ხერხემალი 33-34 მალისაგან შედგება, რომლებიც ნახევრად მოძრავად ერთმანეთთან თანმიმდევრობით მალთაშუა ხრტილებით არის დაკავშირებული. თითოეული მალა შედგება სხეულის, წინა და უკანა რკალისა და რკალებს შორისი მალის ხვრელისაგან, რომელთა ერთობლიობით წარმოიქმნება ხერხემლის არხი ზურგის ტვინისათვის. ადამიანის ჩონჩხი მეტისმეტად სრულყოფილი საინჟინრო კონსტრუქციაა. საკმარისია, ვთქვათ, რომ ზედა კიდურები შედგება 32 სხვადასხვა ძვლისგან, უმეტესობა პატარა ძვლებია (მაჯის, ნების, თითების ფალანგები), ქვედა კიდურები შედგება 31 ძვლისაგან, უმეტესობა ტერფის წინა და უკანა წვრილი ძვლებია. აღსანიშნავია, რომ ზოგიერთი გენი აკოდირებს იმ შემაერთებული ქსოვილის ცილებს, რომლებიც ჩონჩხის შემადგენლობაში შედის. სხვები წარმოადგენენ მარეგულირებლებს, ე.ი. გარკვეულ როლს ასრულებენ ემბრიოგენეზში, ძვლების ფორმირებაში და გავლენას ახდენენ ძვლების სიგრძესა და სისქეში ზრდაზე (ძვალსაზრდელა).

ძვალი, ადამიანის ორგანიზმში არის ცოცხალი წარმონაქმნი, რომელსაც აქვს თანდათანობითი ზრდის უნარი. ძვალს, მოტეხილობის დროს, შეუძლია, შეხორცება, არა ცოცხალ წარმონაქმნებს კი ეს არ შეუძლიათ. ნებისმიერი ძვალი არის ძვლის უჯრედების – ოსტეოციტების – „მოღვაწეობის“ შედეგი. მრავალი ოსტეოციტი და მათ მიერ გამოყოფილი უჯრედშორისი ნივთიერება წარმოქმნის ძვლოვან ქსოვილს (მყარი შემაერ-

თებელი ქსოვილი, რომელიც შემაერთებელი ქსოვილის სახესხვაობაა). ნებისმიერი ძვალი გარედან დაფარულია მკვრივი გარსით ე.წ. ძვალსაზრდელათი, მასში არსებული ძვლის უჯრედები – ოსტეოციტები „მუშაობენ“ ისე, როგორც კალატოზები მშენებლობაზე, ისინი ქმნიან სულ ახალ-ახალ ფირფიტებს კალციუმის მარილებისგან, რომლისგანაც თანდათანობით ყალიბდება ძვლის მკვრივი ნაწილები, რის შედეგადაც ძვალი იზრდება სისქეში. რაც უფრო ინტენსიურად მუშაობენ ოსტეოციტები, მით უფრო სწრაფად მიმდინარეობს ძვლის ზომიში გაზრდა-გადიდება.

ოსტეოციტების ნაწილი ე.წ. ოსტეობლასტები, რომლებიც განლაგებულნი არიან ლულოვანი ძვლების ბოლოებსა და სხეულს შორის ე.წ. ეპიფიზურ ხრტილში (ზრდის ზონაში მაგ. მხრის ძვალის სხეულსა და თავს შორის) იწყებენ ძვლის სიგრძეში გაზრდას. ხოლო ოსტეოციტების მესამე ჯგუფი ე.წ. ოსტეოკლასტები შლიან ძვალს. ასეთი პროცესი აუცილებელია ჩონჩხის ნორმალური ზრდა-განვითარებისათვის. აღსანიშნავია, რომ ღრუიანი (მილისებრი) ძვლების სიგრძეში ზრდის მიხედვით მათი ღრუც იზრდება (ამას კეთილსინდისიერად ასრულებენ კლასტები).

ვაჟებში ჩონჩხის ზრდა ყველაზე ინტენსიურად ხდება 15-16 წლის ასაკში და მთავრდება 20-24 წლისთვის. გოგონებში კი ყველაზე ინტენსიურად ჩონჩხი 12-13 წლის ასაკში იზრდება და მთავრდება 18-22 წლისთვის. 50 წლამდე მოზრდილი ადამიანის სიმაღლე უცვლელი რჩება, ხოლო შემდეგ ყოველი ათი წლის ბოლოს 1-2 სმ-ით მცირდება. ადამიანის საშუალო სიმაღლე მოსახლეთა ზოგიერთ ეთნიკურ ჯგუფებში 135 სმ-დან 178 სმ.-ს

შორის მერყეობს. მიუხედავად ზემოთ აღნიშნულისა, ზოგჯერ იბადებიან ძალიან პატარები – ქონდარები, ზოგჯერ კი – ძალიან მალლები.

პეტრე პირველი თვლიდა, რომ სიმაღლე თანდაყოლილი ნიშანია და იმისათვის, რომ საშუალო და ცოტა მაღალი ჯარისკაცები ჰყოლოდა, აწარმოებდა იძულებით ქორწინებას მაღალ ქალებსა და მამაკაცებს შორის (ცდილობდა, გამოეყვანა ჯარისკაცების „ჯიში“, მაგრამ ამ მეფური იდეისაგან არაფერი გამოვიდა).

აღსანიშნავია, რომ ოსტეოციტებისა და ორგანიზმის ყველა სხვა უჯრედების მუშაობაზე უპირველეს ყოვლისა პირდაპირ გავლენას ახდენს არა გენები, არამედ ზრდის ჰორმონი – სომატოტროპინი (ბერძ. *coma* – სხეული, *tropos* – ზრდა. სომატოტროპინი არის ცილა, რომელიც წარმოიქმნება შინაგანი სეკრეციის ჯირკვალ ჰიპოფიზში, ეს ჯირკვალის თავის ქალაში მდებარეობს და არის ტვინის დანამატი). ჰიპოფიზი გარდა ზრდის ჰორმონისა გამოყოფს კიდევ 10-მდე სხვადასხვა ჰორმონს.

ჰიპოფიზის კავშირს ადამიანის ზრდაში მეცნიერებმა ყურადღება მიაქციეს XVIII საუკუნის ბოლოს, მაგრამ ის, რომ ჰიპოფიზის ფუნქციაში გადამწყვეტ როლს ასრულებდა ცილა, მხოლოდ XX საუკუნეში დაამტკიცეს.

ცილა ჰორმონი-სომატოტროპინი შედგება 191 ამინომჟავისაგან. როცა ეს ჰორმონი მცირე რაოდენობით გამოიყოფა იწვევს ქონდრისკაცობას და უწოდებენ ჰიპოფიზარულ ნანიზმს. ზრდის ჰორმონის ნორმალური შემცველობა სისხლში შეადგენს – $3,8 \pm 0,2$ ნგ/მლ, მაშინ როცა ქონდრისკაცებში ის $1,3 \pm 0,3$ ნგ/მლ-დეა შემცირებული.

უნდა აღინიშნოს, რომ ქონდარობა მრავალი მიზეზით, შეიძლება, იყოს გამონვეული, ზოგჯერ ეს მიზეზი, შეიძლება, ვეძებოთ ფსიქო-სოციალურ სფეროში ან ჰიპოფიზის სიმსივნეში. ზრდაში დაბრკოლებას ხელს უწყობს სხვადასხვა დაავადებაც, მაგ. გულის მანკი, თირკმელების, ფილტვების დაავადება, ზრდის ვიტამინების ნაკლებობა, ასევე თავის ტრავმები განსაკუთრებით კი საკეისრო მშობიარობის დროს.

არსებობს თანდაყოლილი აუტოსომურ-დომინანტური დაავადება, რომელიც სტატისტიკურად 1:10000 – სიხშირით გვხვდება. ამ დაავადების დროს ხრტილოვანი ქსოვილი არ ვითარდება, რაც იწვევს ფორმირებადი ძვლების დამოკლებასა და ხერხემლის გამრუდებას, რამდენადაც მალეები ვერ იძენენ აუცილებელ სიმკვრივე – სიმტკიცეს. ამ დაავადების დროს ემბრიონების ნაწილი ჯერ კიდევ დაბადებამდე ილუპებიან. ცოცხლად დარჩენილ ასეთ ავადმყოფებში შეიმჩნევა შუბლის შესამჩნევად ნინ წამონევაც.

ზრდის ჰორმონთან დაკავშირებული ქონდრისკაცობა ხშიად გამონვეულია ზრდის ჰორმონის მაკოდირებელ გენში სხვადასხვა სახის დარღვევებით, მაგ. დნმის ნაწილის დაკარგვა (დელეცია). ეს დაავადება მემკვიდრეობს რეცესიული მემკვიდრული ტიპით. აღნიშნული წერტილოვანი მუტაციები სომატოტროპინის გენში მემკვიდრეობს დომინანტური ტიპით. ამ დროს თვითონ ზრდის ჰორმონი ნორმალურად გამოიშავდება, მაგრამ მისი გამოყენება სუსტად ხდება და გენეტიკური თვალსაზრისით ქრელი სურათი მიიღება. ეს სიჭრელე კიდევ იმითაც არის განპირობებული, რომ ჰორმონ სომატოტროპინის სინთეზზე გავლენას ახდენს ჰი-

პოფიზში წარმოქმნილი ზოგიერთი სხვა ჰორმონი, მაგ. ჰიპოფიზის უჯრედებში ჰორმონი სომატოტროპინის გამოყოფას ასტიმულირებს ე.წ. რილიზინგ ფაქტორი და ბოლოს უნდა დავუმატოთ, რომ თვით ზრდის ჰორმონი უშუალო გავლენას არ ახდენს უჯრედების ინტენსივობაზე, ეს ჰორმონი ასტიმულირებს ღვიძლს, რათა გამოეყოს განსაკუთრებული ნივთიერება ე.წ. სომატომედინი, რომელიც ხელს შეუშლის სომატომედინის სინთეზს, აღნიშნულიც ასევე, შეიძლება, გახდეს ქონდრისკაცობის მიზეზი. ვიდრე ადამიანში ჯერ კიდევ ჩონჩხის ზრდა არ დამთავრებულა, ქონდრისკაცობა, შეიძლება, თავიდან იქნეს აცილებული ზრდის ჰორმონის ინექციით.

ადამიანებს, რომლებშიც ზრდა დასრულებულია და ამა თუ იმ მიზეზის გამო ზრდის ჰორმონი ჭარბად გამოიყოფა, არანაკლებ უსიამოვნებას აყენებს. მაგ. ამ დროს ვითარდება დაავადება აკრომეგალია, რომლის ყველაზე გავრცელებული მიზეზია ჰიპოფიზის სიმსივნე, ამ დროს ზრდის ჰორმონის პროდუქცია იზრდება, რაც იწვევს ხელის მტევნის, ქუსლის, ქვედა ყბის, ცხვირისა და ენის გაზრდას, სახის გაფართოებას.

აღსანიშნავია, რომ ნორმაში ასაკთან ერთად ზრდის ჰორმონის სინთეზი მცირდება და სიბერეში, თითქმის, წყდება.

მარფანის სინდრომი

მარფანის სინდრომი აუტოსომურ-დომინანტური ტიპის დაავადების მაგალითია. მისი სიხშირე არ აღემატება 1:10000. მარფანის სინდრომი პირველად აღწერეს 1886 წელს. იგი ვითარდება შემაერთებული ქსოვილის დაზიანების შედეგად. დადგენილია, რომ ამ დაავადებას საფუძვლად უდევს ცილა-ფიბრილინის გენის მუტაცია. აღნიშნული ცილა შედის შემაერთებული ქსოვილის შემადგენლობაში და უზრუნველყოფს მის დრეკადობას. ცილა ფიბრილინის გენი ლოკალიზებულია მეტხუთმეტე ქრომოსომის გრძელ მხარში (15 q²¹). კლინიკური სურათიდან გამოირჩევა ორგანიზმის სამი სახის დაზიანება:

1. საყრდენ-მამოძრავებელი სისტემის,
2. გულსისხლძარღვთა სისტემის,
3. მხედველობის ორგანოსი.

მარფანის სინდრომით დაავადებულ ავადმყოფს შემდეგი სახის დამახასიათებელი გარეგნობა აქვს: დიდი სიმაღლე და ასთენიური სხეულის აგებულება, დაზიანებული აქვს საყრდენ-მამოძრავებელი სისტემა.

შემაერთებელ ქსოვილში არჩევენ სამ კომპონენტს:

1. უჯრედული ელემენტები,
2. კოლაგენური, ელასტიური და რეტიკულური ბოჭკოები,
3. ამორფული ძირითადი ნივთიერება.

შემაერთებელი ქსოვილის რთული სტრუქტურა მისი გენეტიკური ბუნებითაა განპირობებული და დეფექტები მის ბიოსინთეზსა და დაშლაში იწვევს სხვადასხვა სახის მემკვიდრულ დაავადებებს, რომელთა

შორის აღსანიშნავია მარფანის სინდრომი. ეს დაავადება ხასიათდება შემაერთებელი ქსოვილის სისტემური დაზიანებით. ამ დაავადების დროს ზიანდება კოლაგენური და ელასტიური ბოჭკოები. მარფანის სინდრომით დაავადებული ადამიანები როგორც ზემოთ აღვნიშნეთ არიან მაღლები და აქვთ ასთენიკური სხეულის აგებულება, აქვს გრძელი ქვედა კიდურები, მოკლე და ძაბრისებრი ფორმის გულმკერდის ყაფაზი, ახასიათებს ხერხემლის გამრუდება (სქოლიოზი, კიფოზი), ჰიპერმოძრავი სახსრები, ბრტყელტერფიანობა, აქვთ გრძელი, ობობასნაირი თითები, არცთუ იშვიათად აქვთ ბარდაყისა და დიაფრაგმის თიაქარი, თანდაყოლილი გულის მანკი, აორტის ანევრიზმა, თვალის მიოპია, მოძრავი ბროლი, კატარაქტა, სიელმე, თვალის ფერადი გარსის განსხვავებული შეფერილობა (ჰეტეროქრომია), თირკმელების დაწევა, სიყრუემდე დაქვეითებული სმენა. ფსიქიკური და გონებრივი განვითარება ნორმალურია. სიცოცხლის ხანგრძლივობა განისაზღვრება გულსისხლძარღვთა სისტემის დაზიანების ხარისხით და ასევე აორტის ანევრიზმით. ადამიანის ყველაზე მსხვილი არტერია აორტა გამოდის არა მარცხენა, არამედ მარჯვენა პარკუჭიდან, ამიტომ ვერ უძლებს მასში გადმოსროლილი არტერიული სისხლის წნევას და მისი კედლები ნებისმიერ დროს შეიძლება გასკდეს. მიუხედავად ამისა, მარფანის სინდრომი ზოგიერთ ადამიანში შედარებით ნაკლები სიმძიმით მიმდინარეობს.

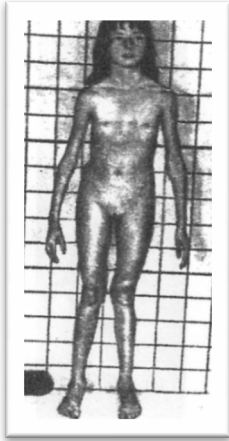
ერთადერთი „კომპენსაცია“, რომელსაც მარფანის სინდრომით დაავადებული ადამიანი იღებს თავისი მანკისათვის სისხლში ჰორმონ ადრენალინის მაღალი შემცველობაა. როგორც ცნობილია, აღნიშნული ჰორმონი

გამომუშავდება თირკმელზედა ჯირკვალში და გადადის სისხლში კრიტიკულ მომენტში და ადამიანის ორგანიზმი, ასე ვთქვათ, საბრძოლო მდგომარეობაში მოდის. ამგვარად მარფანის სინდრომით დაავადებული ადამიანები მთელი სიცოცხლის მანძილზე იმყოფებიან ადგზნებულ მდგომარეობაში, მათ ნერვულ სისტემას გამუდმებით ამშვიდებს ადრენალინი, თვითონ მარფანის სინდრომით დაავადებულ ადამიანს კი ანიჭებს გასაოცარ შრომის-მოყვარეობის უნარს.

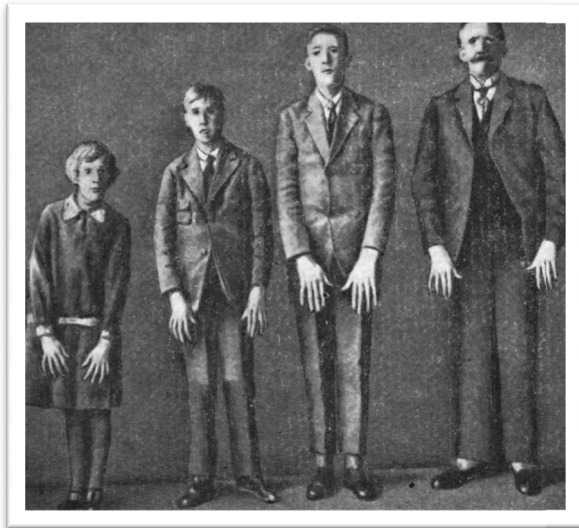
მარფანის სინდრომით იყვნენ დაავადებული მსოფლიოში ცნობილი პიროვნებები, რომლებიც სხვა ადამიანებისაგან განსხვავდებოდნენ უჩვეულო შრომის-მოყვარეობით. მაგალითად, შეშისმჭრელი აბრამ ლინკოლნი, რომელიც განუწყვეტელი თვითგანათლებით, დიდი ნიჭიერებითა და რაც მთავარია გასაოცარი შრომისუნარიანობის ნყალობით ა.შ.შ პრეზიდენტი გახდა. აბრაამ ლინკოლნი იყო 191 სმ. სიმაღლის, ჰქონდა ძალზე გრძელი ფეხის ტერფი და ხელის მტევანი, რომელიც მოქნილი თითებით ბოლოვდებოდა, და სხვა ყველაფერი ის რაც მარფანის სინდრომით დაავადებულ ადამიანს აქვს. ფიზიკური აღნაგობის ნიშნებით ძლიერ ჰგავს აბრაამ ლინკოლნს მეწაღის შვილი, რომელიც XIX საუკუნის ცნობილი მწერალი გახდა მეზულაპრე ჰანს ქრისტიან ანდერსენი. მისი გასაოცარი შრომისმოყვარეობა ჯერ კიდევ სკოლის ასაკში გამოვლინდა. იგი თავის ლიტერატურულ ნაწარმოებს ათჯერ მაინც გადაწერდა ხოლმე. მისი თანამედროვენი მის გარეგნობაზე შემდეგს ამბობენ – „ეს იყო მაღალი, გამხდარი, განსაკუთრებული იყო მის აგებულებასა და მოძრაობაში სიარულის დროს. ფეხები ჰქონდა საოცრად

გრძელი და წვრილი, ფეხის ტერფი – უსაშველოდ გრძელი და ფართო, რომაული ცხვირი, ასევე უსაშველოდ დიდი, ჰქონდა შიშის შეგრძნება. მაგ.: ეშინოდა, რომ დაავადდებოდა ქოლერით ან მოხვდებოდა ხანძარში ან დაკარგავდა საჭირო დოკუმენტებს.

ისტორიამ იცის შემთხვევები, როცა მარფანის სინდრომით დაავადებულ ადამიანს გრძელი თითები ფანტასტიკურ კარიერას უქმნიან: მაგ.: მსოფლიოში ცნობილი ნიკოლა პაგანინი. მისი თანამედროვენი – ბალზაკი და გოეთე – ასე აღწერენ მის გარეგნობას თავიანთ მოგონებებში: ნიკოლა პაგანინს ჰქონდა მოყვითალო ფერი, (მისი კანი სანთლისაგან გამოძერწილს წააგავდა), ღრმად ჩამჯდარი თვალები, საოცრად გამხდარი, რყევითი მოძრაობა, ყველაზე მთავარი, რაც მას ჰქონდა – წვრილი, საოცრად გრძელი და საოცრად მოქნილი თითები. ეს წმინდა მორფოლოგიური თავისებურებები აძლევდა საშუალებას ნამდვილი საოცრება მოეხდინა ვიოლინოზე. ამ საოცრების გამო ზოგი მას ეშმაკთან წილნაყარად მიიჩნევდა, მეორენი კი მის მუსიკას ციურ მუსიკად აღიარებდნენ, რომელშიც მოისმის ანგელოზთა გალობა. ზოგიერთებს სჯეროდათ იმისა, თითქოს ახალგაზრდობაში მან ქირურგების წყალობით დაიგრძელა თითები. ახლა კი ჩვენ ვიცით, რომ გრძელი თითები მას იშვიათი გენეტიკური გადახრის გამო ჰქონდა, რომელიც საშუალებას აძლევდა შეესრულებინა ურთულესი მუსიკალური „სამუშაო“. თვით ნიკოლა პაგანინი ყოველგვარი ძალდატანების გარეშე ასრულებდა ვიოლინოზე დაუფერებელი მუსიკალური ბგერების გამას.



mar fani s si ndr omi



1 2 3 4

mar fani s si ndr omi T daavadebul ebi 3 da 4

ერთ სიმზე ასრულებდა რთულ პასაჟებს, რომელსაც მსმენელი აღიქვამდა, თითქოს, მთელი ანსამბლი ლებულობდა მონანილეობას, რომელიც მათი აზრით, სადღაც ფარდის უკან იყო დამალული. პაგანინი იყო ერთადერთი და კაცობრიობას მეორე პაგანინი დღემდე არა ჰყოლია.

პაგანინის ხელოვნება მარფანის სინდრომთან დააკავშირა ექიმმა მაირონ შენფელმა. მან დაამტკიცა, რომ პაგანინის გარეგნობა აბსოლუტური სიზუსტით შეესაბამება მარფანის სინდრომით დაავადებული ადამიანის ნიშნებს. პაგანინმა თავისი სიცოცხლის ბოლო წლებში სრულიად დაკარგა ხმა, ეს კიდევ ერთი მტკიცებულება იმისა, რომ პაგანინი დაავადებული იყო მარფანის სინდრომით, რამდენადაც ამ დაავადების არცთუ იშვიათი გართულება ხმის დაკარგვაა და იგი გამოიწვევა ხორხისზედა ნერვის დამბლით. უნდა აღვნიშნოთ, რომ მარფანის სინდრომი თავისთავად ავადმყოფს მუსიკალურ ნიჭიერებას არ აძლევს, პაგანინი გამოჩნდა, რადგან მარფანის სინდრომით დაავადებულ ადამიანთა შორის არავინ ყოფილა გამორჩეული მუსიკოსი. რაც შეეხება პაგანინის, ავადმყოფობამ მას მხოლოდ დიდი ტექნიკური შესაძლებლობა მიჰმადლა. ამ დიდმა მუსიკოსმა დატოვა დიდძალი თეორიული მემკვიდრეობა ვიოლინოსათვის დაწერილი მრავალი ნაწარმოებისა და პროექტებისა, ასევე ორასზე მეტი ნაწარმოები გიტარისათვის. მან თავისი ტალანტითა და შრომისმოყვარეობით, რომელიც არაპირდაპირ იყო დაკავშირებული მარფანის სინდრომთან, სახელი გაითქვა მსოფლიოში.

ტირფრულოვა და სხვა თანდაყოლილი დეფექტები

მსოფლიოში დაახლოებით 1:5000 სიხშირით იბადებიან ბავშვები, რომელთაც აქვთ კიდურების დეფექტი. აღნიშნული ანომალიები სხვადასხვანაირია და სხვადასხვა სიმძიმის. მაგალითად, გვხვდება კიდურების ძლიერ განვითარებულობა ე.წ. მაკრომელია (ბერძ. *mucros* – დიდი, *melos* – კიდურები) მაგრამ მანკებიდან უფრო ხშირად გვხვდება კიდურების ცალკეული ნაწილების განუვითარებლობა, რომელთა შორის ქარბობს თითების დეფექტი. მაგალითად, იშვიათად, მაგრამ იბადებიან ბავშვები, რომლებსაც საერთოდ არა აქვთ ერთი ან მეტი თითი. ასეთ მძიმე მანკს ექტომელია ეწოდება. გარდა აღნიშნულისა, იბადებიან ბავშვები, რომლებსაც არა აქვთ ხელის მტევანი ან ფეხის ტერფი. როგორც ექიმები აღნიშნავენ, კიდურების მძიმე მანკების განვითარება ფეხმძიმობის დროს ტოქსიკური ნივთიერების მიღების შედეგად ვითარდება.

მედიცინის ისტორიაში შემონახულია მაგალითები, როდესაც რაიმე მანკის, თუნდაც მძიმე მანკის მატარებელი ადამიანი აპათიაში არ ვარდება, არამედ ებრძვის მას და ცხოვრებაში თავის ადგილს პოულობს. მაგალითად, 1884 წელს პრუსიაში დაიბადა კარლ გერმანე, რომელსაც ხელების ნაცვლად ჰქონდა რალაც ძლიერ მოკლე გამონაზარდები, რომლებიც მხოლოდ და მხოლოდ თითით ბოლოვდებოდა. ასეთი მანკის მქონე კარლმა დაუღალავი ვარჯიშით შეძლო, არა მარტო თავისი თავის მოვლა ფეხის თითების გამოყენებით, არამედ ისწავლა ვიოლინოზე საკმაოდ კარგი დაკვრაც.

სიცოცხლის ბოლო წლებში კი დაწერა ავტობიოგრაფია, რომელსაც ხუმრობით უწოდა არა „მანუსკრიპტი“, არამედ „პედისკრიპტი“ (ბერძ. pedos-pedis – ფეხი). ასევე სიცოცხლისადმი გასაოცარი ტრფობა გამოავლინა XVIII საუკუნეში დაბადებულმა „ფეხფარფლიანმა“ გენიოსმა მათიას ბიუხინგერმა. მას ფაქტიურად არც ხელები ჰქონდა და არც ფეხები, მაგრამ სულით ძლიერმა მათიასმა კარგად შეისწავლა მუსიკა, იყო გამომგონებელი, მან ოთხჯერ იქორწინა და დატოვა ამ ქვეყნად თოთხმეტი შვილი. ეს მანკზე გამარჯვების ერთ-ერთი გასაოცარი მაგალითია.

სიცოცხლისადმი სიყვარული და მანკზე გამარჯვების ვაჟკაცური უნარი გამოამჟღავნა XX საუკუნეში საქართველოში დაბადებულმა თ. დადეშქელიანმა, რომელსაც დაბადებიდან არ ჰქონდა ზედა კიდურები. მან განუწყვეტელი ვარჯიშითა და დიდი იმედით შეძლო, ფეხის თითების იმგვარად განვითარება, რომ შეეძლო ხატვა, წერა და დანა-ჩანგლით საკვების მიღება. ის იმავე დროს წარმატებით გამოდიოდა ცირკის არენაზე და წარმატებით ასრულებდა რთულ როლებს. ცირკიდან გამოსული ადამიანები ოპტიმიზმით ივსებოდნენ, რომელსაც ასე უხვად აფრქვევდა დადეშქელიანი.

კიდურების მანკებს შორის ცნობილია თითების რაოდენობის დეფექტი ე.წ. ექტროდაქტილია, საბედნიეროდ, აღნიშნული მანკი იშვიათია.

თითების განვითარების მანკებიდან აღსანიშნავია სინდაქტილია – თითების ურთიერთშეზრდა (ბერძ. syn – ერთად). ამ მანკის დროს არცთუ იშვიათად ზოგიერთ თითს შორის წარმოიქმნება კანის აპკი. მედიცინა თვლის, რომ სინდაქტილია ვითარდება ემბრიონალური

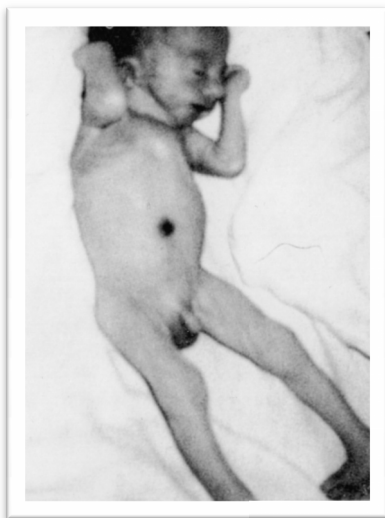
განვითარების შეჩერებით განვითარების გარკვეულ ეტაპზე. ასევე ვარაუდობენ, რომ ამ მანკის გამოსწორება, შეიძლება, პლასტიკური ოპერაციით.

კიდურების თანდაყოლილ დეფექტებს მიეკუთვნება ე.წ. ართროგრიპოზი (ბერძ. *arthron* – სახსარი, *gryposis* – დაგრეხვა, გრეხილი) ე.ი. ამ მანკის დროს ზიანდება სახსარი, რის გამოც მოძრაობა სახსარში შეზღუდული ხდება – მთელი რიგი კუნთების განუვითარებლობის გამო. სიტუაცია, შეიძლება, გაუმჯობესდეს „მასაჟით“. ფიზიოლოგიური მკურნალობითა და სამკურნალო ვარჯიშებით. ტერფმრუდობა, ექტოდაქტილია – თითების რაოდენობის დეფექტი, თითების ურთიერთშეზრდა – სინდაქტილია. კიდურების მანკებს შორის ერთ-ერთი გავრცელებული მანკია ტერფმრუდობა სიხშირით 1:1000, 1:5000 ახალშობილზე. ტერფმრუდობა ორი სახისაა: ერთმხრივი და ორმხრივი, რაც იწვევს ტერფის სუპინაციას (ლათ. *syipinatum* – გადმობრუნება) ე.ი. ტერფი ნორმალური მდებარეობიდან გარეთ არის შემობრუნებული. სწორედ, ასეთ მდებარეობაში ფორმირდება ტერფი ადამიანის ემბრიონში, ხოლო განვითარების გვიან ეტაპზე იღებს ჩვეულებრივ ნორმალურ მდებარეობას. ექიმების რჩევით დეფექტის შემსუბუქება შეიძლება მასაჟით.

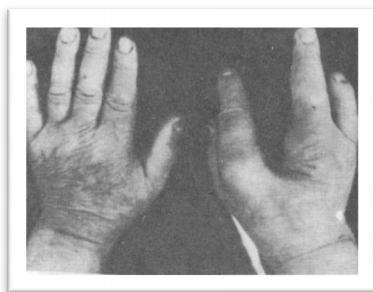
ისტორიაში ცნობილია ძველ ჩინელთა ჩვეულება, რომლის თანახმადაც გოგონებს, იმისათვის, რომ ლამაზებად ჩათვლილიყვნენ უნდა ჰქონოდათ პატარა ტერფი, ამიტომ ჩინელები ხელოვნურად იწვევდნენ ტერფების დაპატარავებას: გოგონებს ტერფზე ადებდნენ მჭიდრო ნახვევს, რათა ტერფის გაზრდა დაბრკოლებულიყო, რაც იწვევდა ტერფის დეფორმაციას და ტერფე-

ბის გარეთ შემობრუნებას. ამ ჩვეულებას თავისი დატვირთვა ჰქონდა, როგორც აღვნიშნეთ პატარა ტერფი ითვლებოდა სილამაზის ერთ-ერთ მაჩვენებელ ნიშნად, ამასთან ასეთი ტერფით შეიძლებოდა მოკლე და ნელი ნაბიჯით სიარული, რაც აგრეთვე სილამაზის ერთ-ერთ ნიშნად ითვლებოდა.

კიდურების თანდაყოლილი მანკებიდან ასევე აღსანიშნავია ბარძაყის ამოვარდნილობა. დეფექტი ორივე სქესის ადამიანში გვხვდება, მაგრამ უფრო ხშირია გოგონებში. ამ დროს ტაბუხის ბუდე, რომელშიც ნორმალური განვითარების დროს თავსდება ბარძაყის ძვლის თავი, ნორმასთან შედარებით არის პატარა და ამასთან არა მომრგვალო, არამედ ბრტყელი, რის გამოც ბარძაყის ძვლის თავი ტაბუხის ბუდეში ვერ ჯდება და ნაწილობრივ ან მთლიანად ამოვარდნილია სახსრიდან. აღსანიშნავია, რომ ბარძაყის ძვლის ამოვარდნილობის შემთხვევა ძალღებშიცაა აღმოჩენილი. ლეკვი, რომელსაც ბარძაყის ძვლის ამოვარდნილობა აქვს კოჭლობს, მალე იღლება და უკანა კიდურებზე ვერ ყუნტდება.



ter fmrudoba



Ti Tebi sur Tier TSezrda -
eqtodaqtil ia - Ti Tebi sindaqtil ia.
raodenobis defeqti

მგლის ხახა და კურდღლის ტუჩი

მაგარი სასისა და ტუჩის გახლეჩვა ე.წ. „მგლის ხახა და კურდღლის ტუჩი“ ერთ-ერთი ყველაზე გავრცელებული თანდაყოლილი დეფექტთაგანია ბავშვებში. სტატისტიკური მონაცემების მიხედვით ასეთი პათოლოგია საშუალოდ გვხვდება ერთი ახალშობილი ყოველათას ახალშობილზე (1:1000).

მგლის ხახა წარმოიშობა იმ ძვლების შეზრდის დაგვიანებით, რომლებიც ნორმაში წარმოქმნიან ხოლმე მაგარ სასას. ამიტომ მაგარი სასის შუა ადგილას რჩება სიცარიელე ე.წ. ღრუ, რადგან რბილი ქსოვილებიც ასევე არ ეზრდებიან ერთმანეთს. ტუჩების გახლეჩვას, როგორც აღვნიშნეთ უწოდებენ კურდღლის ტუჩს, როგორც ეს კურდღლებსა და ბოცვერებისათვის არის დამახასიათებელი.

ადამიანში მგლის ხახა და კურდღლის ტუჩი ჩანასახს უვითარდება ფენმძიმობის პირველი ორი თვის ასაკში, როცა ყბა-სახის ორგანოები იწყებენ განვითარებას. ემბრიონში ამგვარი დეფექტის აღმოჩენა, შეიძლება, ულტრაბგერითი გამოკვლევების მეშვეობით. დაბადების შემდეგ ასეთ ახალშობილებს ჩვეულებრივ უძნელდებათ სუნთქვა, მათ არ შეუძლიათ, ნორმალურად ძუძუს წოვა და ამიტომაც ჩამორჩებიან წონაში. მგლის ხახისა და კურდღლის ტუჩით დაბადებული ბავშვები უფრო ხშირად ავადდებიან სხვადასხვა ავადმყოფობით ვიდრე სხვები. მიზეზი მარტივია. მათ ორგანიზმში შესული ჰაერი ცუდად ტენიანდება და თბება, რაც იწვევს კიდევ სასუნთქი გზების ანთებას. შუა საუკუნეებში მგლის ხახისა და კურდღლის ტუჩის მქონე ადამიანს ისე ერიდე-

ბოდნენ როგორც კეთროვანს. ხოლო იმდროინდელი სწავლულები იმასაც ამბობდნენ, რომ ასეთი ბავშვები რაღაცით ენათესავენბიან ცხოველებსო.

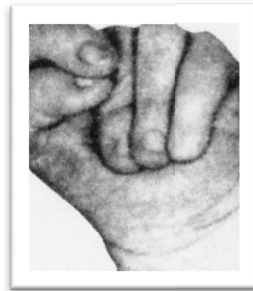
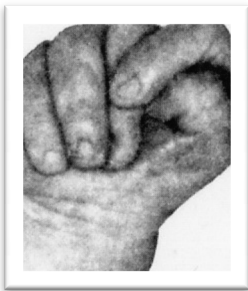
სადღეისოდ აღნიშნული მანკებისაგან განთავისუფლება უკვე შეიძლება პლასტიკური ოპერაციებით, მნიშვნელოვანია მხოლოდ ის, რომ ადრიდანვე დაიწყოს მკურნალობა. ზოგი ექიმის აზრით, ოპერაცია უნდა გაკეთდეს 3-6 თვის ასაკში, ზოგის აზრით კი უფრო გვიან ასაკში. ქირურგიული ოპერაცია როგორც წესი რამდენიმე ეტაპად ტარდება. ზოგიერთი სპეციალისტი ასეთი დაავადებების განვითარებას უკავშირებდა დედის მწველობას ფეხმძიმობის დროს. კერძოდ, აღწერილი იყო მაგალითები, რომ მგლის ხახისა და კურდღლის ტუჩით დაავადებულ ბავშვთა დაბადების ალბათობა ფეხმძიმობის პერიოდში თამბაქოს მწვეველ ქალებში დამოკიდებული იყო მათ მიერ მოწეული სიგარეტის რაოდენობაზე. მაგ. თუ ფეხმძიმე ქალი დღეში 1-დან 10-მდე სიგარეტს ეწევა, მაშინ ასეთი დეფექტით დაავადებულ ბავშვთა დაბადების რისკი 30%-ზე მაღალია, ვიდრე არამწვეველ ქალებში. ხოლო თუ დღეში 21 სიგარეტზე მეტს ეწევა, მაშინ ასეთი ალბათობა 70%-მდე იზრდება. საინტერესოა აღინიშნოს, რომ „მგლის ხახა“ თანდაყოლილი დეფექტია, რომელიც დამახასიათებელია არა მხოლოდ ადამიანისათვის. პროფესიონალმა კინოლოგებმა ეს შესანიშნავად იციან, ახალშობილი ლეკვების ნაწილს წუნდებაში უშვებენ (არ იტოვებენ აღსაზრდელად) იმის გამო, რომ მათ აღმოაჩნდათ მგლის ხახა. ასეთი დეფექტის მქონე ლეკვებს წოვის დროს რძე გადასდით ხორხში და რძე ხანდახან ცხვირიდან გამოსდით ხოლმე. მგლის ხახის დეფექტიანი ლეკვები

ჩვეულებრივ 3-5 დღის ასაკში ილუპებიან, ამიტომაც მათ დაბადებისთანავე აშორებენ დედას. ამ მაგალითიდან კარგად ჩანს, რომ სიგარეტის წევა აქ არაფერ შუაში არ არის. „მგლის ხახა“ წარმოადგენს ძვლოვანი სისტემის განვითარების დროს რაღაც ცვლილებას, რომელსაც შეუძლია გამოიწვიოს სხვადასხვანაირი ნეგატიური ზემოქმედება. და აი, მეცნიერებმა გამოთქვეს ვარაუდი, რომ მგლის ხახასა, კურდღლის ტუჩის განვითარებასა და სხვა დეფექტებზე პასუხისმგებელი უნდა იყოს ერთ-დროულად მრავალი გენი ე.ი. აქ საქმე უნდა გვექონდეს პოლიგენურ მემკვიდრეობასთან. ასეთი დასკვნა იქნა გაკეთებული, მაგრამ აი, 1960 წელს ამერიკელმა გენეტიკოსმა კ. პატაუმ გაშიფრა 13-ე წყვილი ქრომოსომის ტრისომია, რომლისათვისაც ფენოტიპურად ყველაზე მეტად დამახასიათებელია ორად გაყოფილი მაგარი სასა და ზედა ტუჩი ე.წ. მგლის ხახა და კურდღლის ტუჩი, დაბალი და ბრტყელი ცხვირი, თვალის ვინრო ჭრილი, ყურის ნიჟარების ქვედა მდებარეობა, ხელის მტევანზე ცერა თითისა და ნეკა თითების თავისებური მდებარეობა. გარდა ამისა პატაუმ დაწვრილებით შეისწავლა რა 13-ე ქრომოსომის ტრისომია, დაადგინა, რომ გარდა ზემოთ აღნიშნული ფენოტიპური ნიშნებისა ასეთი მანკის მქონე ახალშობილს ახასიათებს აგრეთვე განვითარების სხვა მანკი, ბიჭუნებს კრიპტორქიზმი, თვალის მიკროფთალმია ბადურის დისპლაზია, თვალის ბროლის შემღვრევა და დარღვეული აქვს ცენტრალური ნერვული სისტემა. სიცოცხლის პირველ წელს ილუპება ავადმყოფთა 95%, ამასთან 60-65% პრენატალურ პერიოდში, 3 წლის ასაკს აღწევნ ერთეულები. პატაუს სინდრომით დაავადებული ყველა

bavSvisaTvis damaxasiaTebel ia Zl ier gonebrivi Ca-
morCenil oba (Rrma idiotizmi).



mgI i s xaxa



pataus si ndr omi

- a) mokl e ki seri , viwro Tval is Wri l i , orad gayofil i sasa da zeda tuCi , cer isa
- b) neka Ti Tebi s Tavi sebur i pozici a

უნიკალური კომბინაცია

XV საუკუნის მეორე ნახევარში რომის პაპმა ინოკონტ VII, რომელსაც ძალიან უნდოდა გაახალგაზრდავება, თავის ექიმებს უბრძანა, მისთვის ორი ახალგაზრდა კაცის სისხლი გადაესხათ. ამ ოპერაციამ იმსხვერპლა, არა მარტო ის ახალგაზრდები, არამედ რომის პაპიც. პაპმა ეს ნაბიჯი იმის გამო გადადგა, რომ იმ დროისათვის ექიმებისათვის ცნობილი იყო შემთხვევა, როცა სისხლის გადასხმა სიცოცხლისაკენ შემოაბრუნებდა ხოლმე ღონეგამოცლილ ცხოველებს. 1666 წელს ლონდონელმა ექიმმა ლოუერმა სიკვდილის პირას მყოფ სისხლგამოცლილ ძაღლს ბატის ღრუიანი ბუმბულით ცოცხალი ძაღლიდან გადაუსხა სისხლი და თითქმის მკვდარი ძაღლი მაშინვე გაცოცხლდა. მსგავსი ცდები ჩაატარა ფრანგმა ექიმმა ჟან-ბატისტ დენმა. მან გადაწყვიტა ჩაეტარებინა მეტად სარისკო ექსპერიმენტი ადამიანზე – გადაუსხა რა ადამიანს ცხვრის სისხლი 150 მლ. რაოდენობით, პაციენტი გადარჩა. დენმა გააგრძელა ექსპერიმენტები და შეწყვიტა მაშინ, როცა მისი ერთ-ერთი პაციენტი – ანტონ მონროი – გარდაიცვალა. მონროის ქვრივმა დენი მკვლელობაში დაადანაშაულა, სასამართლომ დენი გაამართლა, მაგრამ მოსთხოვა, შეეწყვიტა ასეთი სარისკო ექსპერიმენტი. აღნიშნულმა ვეტომ ორი საუკუნით დაამუხრუჭა სისხლის გადასხმების მნიშვნელობის შესწავლა, ვიდრე XIX საუკუნეში სისხლის გადასხმის პერსპექტივით არ დაინტერესდა ინგლისელი ექიმი ჯეიმს ბლანდელი. მისი ოცნება იყო, ეხსნა სიკვდილისგან მშობიარე ქალები, რომლებიც მშობიარობის დროს დიდი რაოდენობით დაკარგული სისხლის გამო

ილუპებოდნენ. XIX საუკუნის ბოლოს მსოფლიო მასშტაბით ჩატარებული იყო უკვე 600-მდე სისხლის გადასხმა, მაგრამ აქედან ნახევარზე მეტი სიკვდილით დამთავრდა.

იმ დროინდელი მეცნიერების წინაშე დაისვა კითხვა, რით იყო გამოწვეული, რომ ასეთი ოპერაცია ზოგ ადამიანში წარმატებით დამთავრდა, ზოგ ადამიანში კი – ტრაგიკულად? ექსპერიმენტი გაგრძელდა.

XIX საუკუნის ბოლოს გერმანელმა ქირურგმა თეოდოს ბილროტმა შეისწავლა მსოფლიო მასშტაბით ჩატარებული ოპერაციებიდან წარუმატებელი შემთხვევები და პირველმა გამოთქვა ვარაუდი, რომ უნდა არსებობდეს სისხლის განსხვავებული ტიპები, რომლებიც ერთმანეთის მიმართ ან შეთავსებადია, ან შეუთავსებელი. კოლეგები მის აზრს ეჭვით შეხვდნენ.

1900 წელს ზამთარში ვენის უნივერსიტეტის პათოლოგ-ანატომიის კათედრის 33 წლის ასისტენტმა კარლ ლანდშტაინერმა მარტივი ცდა ჩაატარა, რომლითაც დაადასტურა ბილროტის ვარაუდი. მან სისხლი აულო თავის 5-კოლეგას და აილო თავისი სისხლიც, სისხლის შრატვიდან გამოიყო სისხლის უჯრედები. შემდეგ ამ შრატებს შეურიო სისხლის უჯრედები სხვადასხვა კომბინაციით. შეამჩნია, რომ ერთ სინჯარაში ერთოციტები სწრაფად შენებდნენ და სინჯარის ფსკერზე დაილექა. ასე იქნა აღმოჩენილი სისხლის ჯგუფების არსებობა. 1908 წლისთვის უკვე ცნობილი გახდა მეცნიერებისათვის, რომ არსებობს ადამიანის სისხლის 4 ჯგუფი. ჯგუფები აღნიშნეს ლათინური ასოებით და რიგითი რიცხვით. I(0) ჯგ., II(A)ჯგ., III(B) ჯგ., IV(AB) ჯგუფი. ამ 4 ჯგუფიდან უნივერსალური დონორი აღმოჩნდა I(0) ჯგუფი, ეს სისხლი, შეიძლება, ყოველგვარი

შიშის გარეშე გადაესხას სამ დანარჩენ ჯგუფს. თუკი შესაძლებელია, კლინიკებში მაინც ამჯობინებენ პაციენტს გადაუსხან მისივე ჯგუფის დონორის სისხლი, რაც უფრო უსაფრთხოა.

თალგულის სიბრძნე

თანდაყოლილი დაავადების კლასიკურ მაგალითად უნდა ჩაითვალოს სქესთან შეჭიდული დაავადება – ე.წ. ჰემოფილია. აღნიშნული დაავადების ისტორია დასაბამს იღებს შორეული წარსულიდან.

1791 წლის 22 მარტს ამერიკის კერძო გაზეთმა გამოაქვეყნა ცნობა 19 წლის ვაჟის გარდაცვალების შესახებ, რომელიც გარდაიცვალა ფეხზე არსებული უმნიშვნელო ჭრილობიდან – რამდენიმე დღის განმავლობაში სისხლის შეუწყვეტელი დენის გამო. როგორც გაირკვა, ამ ოჯახისთვის ეს იყო მე-6 შემთხვევა – სისხლის ასეთივე შეუჩერებელი დენით გარდაიცვალა მისი ხუთი ძმაც ე.ი. ამერიკის ისტორიაში დაფიქსირებული იქნა ოჯახური ჰემოფილია.

მსგავსი შემთხვევის შესახებ სერიოზული განცხადება გააკეთა ამერიკელმა მკვლევარმა ჯონ ოტომ. მან ფილადელფიაში შეადგინა ე.წ. გენეალოგიური ცხრილი, რომელიც ეხებოდა ჰემოფილიის მემკვიდრულობის საკითხს და თავისი კვლევის შედეგები გამოაქვეყნა 1803 წელს ფუნდამენტურ ნაშრომში, სადაც ოტომ გააკეთა დასკვნა: „ოჯახში დაავადება გადაეცემა ქალის (დედის) ხაზით“, ხოლო ექიმმა გრანდოდერმა ასეთ ქალებს მოგვიანებით გადამცემი უწოდა.

ჰემოფილიის მემკვიდრეობის შესახებ, რომელიც დედის ხაზით უნდა გადასცემოდა შვილებს არაპირდაპირ მიუთითებდნენ იუდეის თალმუდში, სადაც სიტყვა-სიტყვით ჩანერილია შემდეგი: „თუ ერთ დედას ორივე ვაჟიშვილი წინადაცვეთის დროს გარდაეცვალა, მაშინ მისი მესამე ვაჟიშვილი წინადაცვეთისაგან განთავისუფლებულია, მიუხედავად იმისა ეს სამივე შვილი ერთი ქორწინებიდან ჰყავს თუ ორი ქორწინებიდან. თალმუდში ასევე გადმოცემულია ოთხი დის ისტორია: პირველი სამი დის ყველა ვაჟიშვილი გარდაიცვალა რა წინადაცვეთის დროს, მეოთხე და რაბინთან მივიდა თხოვნით, რომ მისი ვაჟიშვილი გაენთავისუფლებინა წინადაცვეთისაგან, რათა მისი შვილიც არ მომკვდარიყო როგორც სამი დის ვაჟიშვილები.

შეუჩრებელი სისხლისდენის მიზეზად თხელსისხლიანობას ასახელებდნენ, რადგან მათი აზრით თხელსისხლიანობის გამო ვერ დედდებოდა სისხლი, როგორც ეს სხვა ადამიანების სისხლისათვისაა დამახასიათებელი. იმ პერიოდში თალმუდი რეკომენდაციას იძლეოდა, რისკის ქვეშ არ დაეყენებინათ ადამიანი, თუ მის ოჯახის წევრებს თხელი სისხლი ჰქონდათ.

1100 წელს არაბმა ექიმმა ალზა გარავიმ აღწერა რამდენიმე სოფლის ოჯახი, სადაც მამაკაცები სისხლდენის ავადმყოფობით იყვნენ დაავადებული, ხოლო 1793-1798 წლებში ანალოგიური გამოკვლევა ჩაატარა გერმანელმა ექიმმა როგიმ-ვესტფილმა, სადაც აგრეთვე აღმოჩნდა სისხლდენით დაავადებული ოჯახები.

დაავადების ოჯახურ ბუნებაზე მიუთითებდა ნასე. მან 1820 წელს გამოქვეყნებულ ფუნდამენტურ ნაშრომში, სახელწოდებით: „სასიკვდილო სისხლდენისადმი

მიდრეკილების მემკვიდრულობის შესახებ“, შეიტანა იმ დროს არსებული ყველა ლიტერატურული მონაცემი სისხლის შეუდედებლობაზე. მიუხედავად ასეთი თხზულებების არსებობისა, XIX საუკუნის ბოლომდე უცნობი რჩებოდა ამ უცნაური დაავადების გამომწვევი მიზეზი.

სისხლდენის გენი

ექიმები ცდილობდნენ ავადმყოფური სისხლდენა აეხსნათ სისხლძარღვების არანორმალური განვითარებით, რომლის დროსაც ისინი ძალზე თხელკედლიანები ხდებოდნენ, ხან კი ჰიპერტონიით, ან ერთროციტების დეფექტური აგებულებით ან ჰიპოფიზის გავლენით. 1861 წელს პირველმა, პროფესორმა შმიდტმა მიუთითა ამ დაავადების ნამდვილ მიზეზზე და წამოაყენა „ოჯახური სისხლდენის ფერმენტული თეორია“. მოგვიანებით ეს ვარაუდი ბრწყინვალედ დადასტურდა, როცა გამოირკვა, რომ ამ ავადმყოფების სისხლში არასაკმარისად არის პლაზმის ის ზოგიერთი ცილა, რომელიც საკმაოდ რაოდენობითაა ჯანმრთელი ადამიანის სისხლში. პირველად ტერმინი ჰემოფილია (ბერძ. *haima* – სისხლი, *phileo* – მიყვარს) მედიცინის ისტორიაში, როგორც აღნიშნავენ, გამოჩნდა ხონფას ლიტერატურაში „ჰემოფილიის შესახებ ანუ მემკვიდრული მიდრეკილება სასიკვდილო სისხლდენისადმი“ 1928 წელს. ხონფას თანამედროვეებს არ მოეწონათ სიტყვა ჰემოფილია, როგორც უაზრო რალაც, მაგრამ მიუხედავად ამისა ტერმინმა გაუძლო შემოტევას და დღემდე არსებობს.

1922-1924 წლებში გერმანელმა მკვლევარებმა ბაუ-ერმა და შლოსმანმა აღნიშნეს ამ დაავადების სქესთან შეჭიდული რეცესიული მემკვიდრულობის ტიპი, რაც იმას ნიშნავდა, რომ დეფექტური გენი ლოკალიზებული უნდა იყოს ერთ-ერთ ქრომოსომაში ე.ი. ქალის ერთ-ერთ X-ქრომოსომაში, ხოლო მეორე X-ქრომოსომაში ჯანმრთელობის გენი, რის გამოც ქალში ეს დაავადება არ ვლინდება. ვაჟებს კი აქვთ რა ერთი X-ქრომოსომა, თუ დედისაგან მიიღებენ ჰემოფილიის გენის მატარებელ X-ქრომოსომას, მაშინ მის ვაჟიშვილში დაუბრკოლებლად გამოვლინდება დაავადება.

აღნიშნულმა მარტივმა მსჯელობამ ნათელი და გასაგები გახადა ჰემოფილიის მემკვიდრულობა ოჯახში, სადაც ამ დაავადებით დაავადებულები იყვნენ მხოლოდ ვაჟიშვილები. კარგად არის ცნობილი ინგლისის დედოფალ ვიქტორიას ოჯახის წევრების ჰემოფილიით დაავადებულთა ისტორია, საიდანაც ნათელი ხდება, რომ ჰემოფილიის გენის მატარებელი იყო თვითონ დედოფალი. ჰემოფილიით გარდაიცვალა მისი მეოთხე ვაჟიშვილი. ასევე მან ჰემოფილიის გენი გადასცა თავის ქალიშვილებს მათ კი თავის მხრივ რიგ თაობებს.

ფენოკოპია

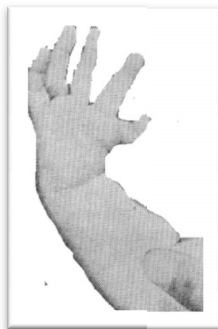
ფენოკოპია არის მოვლენა, როდესაც გარემო ფაქტორების ზემოქმედებით წარმოქმნილი ნიშანი ემსგავსება (კოპირებს) მემკვიდრეობითი ტიპით განვითარებულ ნიშანს.

ფენოკოპია წარმოშობის მიხედვით მსგავსი ანომალიები ფენოტიპურად ორი სახისაა. ერთია გენებით განპირობებული და მეორე გარემო პირობების ზემოქმედებით გამოწვეული. ასე მაგალითად, როგორცაა ბროლის თანდაყოლილი შემღვრევა, შეიძლება, იყოს როგორც რეცესიული გენის მოქმედებით განპირობებული, ისე წითურის ინფექციის შედეგი, ან ფენმძიმობის ადრეულ პერიოდში მაიონიზებული რადიაციის ზემოქმედებით გამოწვეული.

წითურას შეუძლია ფენოკოპირება მოახდინოს მემკვიდრული სიყრუისა, თუმცა კოპირება ეხება მხოლოდ ცალკეულ სიმპტომებს და არა მთლიანად სინდრომს.

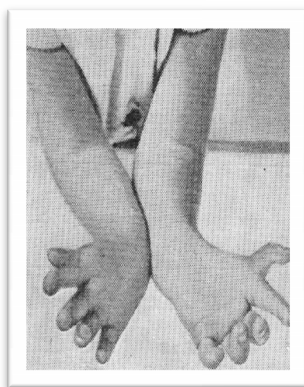
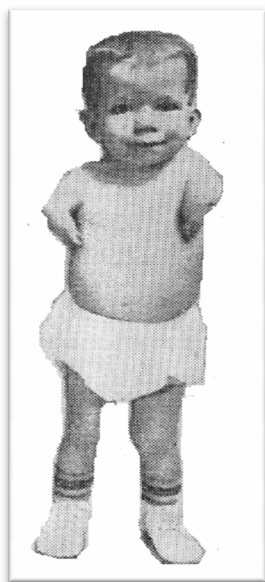
აღსანიშნავია, რომ ფენოკოპირების მოვლენებში განსაკუთრებულ ადგილს იკავებს ის მანკები, რომელიც განპირობებულია ქიმიური სამკურნალო პრეპარატი ტალიდომიდით (ტალიდომიდს ა.შ.შ.-ში შეცდომით იყენებენ როგორც სამკურნალო პრეპარატს), რომელიც ზოგიერთ შემთხვევაში მკვეთრად არის გამოხატული. მაგალითად, ტალიდომიდური ემბრიოპათია მკვეთრად კოპირებს დომინანტ ხოლედა-ორამას სინდრომსა და ასევე სხვა დომინანტ სინდრომებს (მაგ. სხივის ძვლის დეფექტი, სიყრუე). ხოლო იმ შემთხვევაში, როდესაც დედა 35 დღის განმავლობაში იღებდა 100 მგრ ტალი-

domids embrions ganuviTarda atonia, Tval isa da saxis kunTebis dambli a, romel ic aSkarad damaj erebel msgavsebas amJRavnebs fankonis embriopaTias-Tan. mopovebul i masal ebidan gamomdinare genetikosebi varaudoben, rom tal idomidi unda Trgunavdes (bl okirebdes) im gens, roml ebic nivTierebaTa cvl is iseT procesebs akontrol eben roml ebic umniSvnel ovanes rol s asrul eben ontogenezis periodSi.



tal idomiduri embriopaTia

aseve gamoirkva, rom tal idomidis regul aru-
l ad miReba iwvevs sxvadasxva saxis mankebs Svidi
sxvadasxva saxeobis maimunebsa da adamianSi, Tu
tal idomidis miReba xdeba embrionis organo-
genesis fazaSi. maSasadame, mankebis formirebaSi
gadamwyvet faqtors warmoadgens is, Tu deda fex-
mZimobis romel trimestrSi iRebs tal idomids.



xol t-oramas si ndr omi

მოზილური „მოხატიალ“ გენეზი

გენეტიკურ მრავალფეროვნებაში არსებით როლს ასრულებენ ევრეთნოდებული მოზილური (მოძრავი, დისპერსული) გენები. სხვა გენებისაგან იმით არიან გამორჩეულები, რომ მათ ქრომოსომაში ფიქსირებული ადგილი არა აქვთ და გენომში თავისუფალი გადაადგილების „უფლება“ აქვთ, ამიტომაც დაერქვათ მათ მოზილური (ლათინურიდან *mobilis* – მოძრავს, სწრაფს, ცელქს) გენები. დისპერსიული ნიშნავს სხვადასხვა ადგილას განლაგებულს. პირველად ცნება „მოზილური გენები“ XX საუკუნის ორმოცდაათიანი წლების დასაწყისში გამოჩნდა, რომელიც ამერიკელმა მკვლევარმა ბარბარა მაკ კლინტოკმა სიმინდის გენეტიკის შესწავლის დროს აღმოაჩინა, მაგრამ მოზილური გენების არსებობა ბიოლოგებს მაშინ არ უცვნიათ. მიუხედავად დაგვიანებისა მათ მაინც დამსახურებული აღიარება მოიპოვეს.

XX საუკუნეში მოზილური გენების არსებობა ყველა ორგანიზმსა და მათ შორის ადამიანის ორგანიზმშიც დაამტკიცეს. ახლა ასე ამბობენ: ჩვენი უჯრედების გენომი დროის გარკვეულ მომენტში შეიძლება წარმოვიდგინოთ, როგორც სხვადასხვა მოძრავი გენის კომბინაცია ქრომოსომაში. გენების ასეთი შესაძლო კომბინაციის რაოდენობა და მნიშვნელობა ჯერჯერობით არ არის შეფასებული, მაგრამ მეცნიერები გამოთქვამენ ვარაუდს, რომ ასეთი კომპლექსები დიდი რაოდენობით უნდა იყოს.

მოზილური, დისპერსიული გენები გავლენას ახდენენ მის მეზობლად ლოკალიზებულ გენების მუშაო-

ბაზე და ინვევენ მემკვიდრულ ცვლილებებს-მუტაციებს, მაგრამ ეს არ არის მთავარი.

ჰეისინი: ორგანიზმის გენომი არ უნდა წარმოვიდგინოთ, როგორც ჩაკეტილი სისტემა. მაშასადამე, ჰეისინის მიხედვით ორგანიზმის გენომი არ არის ერთხელ და სამუდამოდ ჩამოყალიბებული ჩაკეტილი სისტემა. იშვიათად გენომის შემადგენლობაში, შეიძლება, ჩაერთოს უცხო გენეტიკური ინფორმაცია. მაგ. ჰორმონი ინსულინი აღმოაჩინეს ბაქტერიაში, ასევე ვიცით, რომ მწერის კუტიკულის ძირითადი კომპონენტია ქიტინი, და აი, ქიტინი აღმოაჩინეს ქუდიანი სოკოების უჯრედების კედლებში.

მსგავსი მაგალითები საკმაოდაა. ახლა ისლა დაგვრჩენია ვიფიქროთ, რომ ყველა თანამედროვე ორგანიზმები ბაქტერიის ჩათვლით ერთი წინაპრისგანაა წარმოშობილი?! რაც დაუფერებელია. ჩვენ უფრო საქმე გვაქვს „მოხერხებულ“ ბიოლოგიურ პლაგიატობასთან, რათა მარჯვედ გამოეყენებინათ დნმ-ის სხვადასხვა ტექსტები.

დაბერება

დაბერება ზოგადბიოლოგიური კანონზომიერებაა (ბერძ.-დან *gezon* – მოხუცი, *logia* – მოხუცებულობა) და დამახასიათებელია ყველა ცოცხალი ორგანიზმისათვის.

მეცნიერებას დაბერების შესახებ გერონტოლოგია იკვლევს. იგი შეისწავლის სიბერის ძირითად ბიოლოგიურ და სოციალურ კანონზომიერებებს და იძლევა რეკომენდაციებს სიცოცხლის გახანგრძლივების შესახებ.

ცნება დაბერება როცა ის გამოიყენება სიცოცხლის გვიანდელი სტადიის აღსანიშნავად, მიუთითებს იმ მდგომარეობაზე, რომლის დროსაც ხდება ფსიქიკური და ორგანიზმის ფიზიკური შემგუებლობის (ადაპტაციის) დაქვეითება. ხანდაზმულებისათვის მახასიათებელი დაბერების ეს განსაზღვრა დადგენილი აზრით, გამოიყენება მხოლოდ ადამიანის და უმალლესი პრიმატების მიმართ.

დაბერებას ჩვეულებრივ განიხილავენ, როგორც ნორმალური ფიზიოლოგიური ფუნქციების პათოლოგიური პროცესებით თანდათანობით ჩანაცვლებას, მაგრამ თანამედროვე გერონტოლოგიისათვის ცხადი გახდა, რომ საქმე გვაქვს მრავალფაქტობრივ ბიოლოგიურ პროცესთან, რომელიც სხვადასხვა დონით მოდიფიცირდება პათოლოგიური ფაქტორებით.

დაბერება ხასიათდება გარეგნული და შინაგანი ნიშნებით. ცვლილებები დაბერების დროს გარეგნულად გამოიხატება იმაში, რომ იცვლება ფიგურა, ჩნდება ქალარა, ცვივა კბილები, შრება კანი და ა.შ.

მოძრაობა ხდება უხერხული და ნელი, ეცემა შრომისუნარიანობა, სუსტდება მეხსიერება.

თუ ახალგაზრდა ორგანიზმში ორგანოები იზრდება, სიბერეში ისინი შექცევით განვითარებას – ინვოლუციას (ლათ. *in olatio*) ექვემდებარებიან, მცირდება ღვიძლისა და თირკმელების ზომები, მცირდება ფილტვების სასიცოცხლო ტევადობა ძვლებში მცირდება ორგანული ნივთიერება ოსეინის რაოდენობა, ხრტილი კირიანდება, ეცემა რეგენერაციისა და სითბოს გამომუშავების უნარი.

უჯრედის დონეზე, შეიძლება, აღვნიშნოთ, რომ ციტოპლაზმაში წყლის შემცველობა მცირდება, აღინიშნება ფერმენტების აქტიურობის შესუსტება, კლებულობს პროტეინისა და პროტეიდების რაოდენობა, რომლებთანაც დაკავშირებულია ნივთიერებათა ცვლის პროცესების ინტენსიურობა, მათ ნაცვლად წარმოიშობა ალბუმინოიდები და პროტეინოიდები, რომელთაც მეტაბოლიზმის დაბალი დონე გააჩნიათ, ამასთან დაკავშირებით ასიმბალანსი უკვე ვერ ავსებს იმ დანაკარგს, რომელიც დისბალანსით არის გამოწვეული, ეცემა უჯრედის მიტოზური აქტივობა. დაცემულია დნმ-ის, რნმ-სა და ატფ-ის განახლების ინტენსიურობა.

მოხუცებულობის ცვლილებების წარმოშობა დაკავშირებულია არა მხოლოდ კალენდარულ ასაკთან, არამედ რიგ სხვა მიზეზებთანაც, რომელთა შორის ადამიანისათვის უდიდესი მნიშვნელობა აქვს სოციალურ ფაქტორებსა და ავადმყოფობას.

ფიზიოლოგიური დაბერების დადგომის მიზეზების შესახებ მრავალი თეორიაა შექმნილი, არსებობს გენეტიკური და არაგენეტიკური თეორიები.

1. არამემკვიდრული (ეპიგენეტიკური) თეორიის თანახმად დაბერების მიზეზი უჯრედებსა და ქსოვილებში მომხდარი სტრუქტურული ცვლილებებია.
2. გენეტიკური თეორიის მიხედვით დაბერების პროცესი დაკავშირებულია გენეტიკური ინფორმაციის გადაცემისა და ექსპრესიის ცვლილებებთან.

აღრეული არაგენეტიკური თეორიები დაბერების მიზეზებს ხედავენ ორგანიზმის ამა თუ იმ ნაწილის გაცვეთაში. ორგანიზმში დაგროვილი ტოქსინების მავნე გავლენაში და სხვ.

გენეტიკური თეორიის მომხრეები თვლიან, რომ დაბერების პროცესში ჩართულია მემკვიდრული ინფორმაციის გადაცემის და ექსპრესიის უჯრედული სისტემები, მაგრამ გაურკვეველი დარჩათ, დნმ-ის ცვლილებები ინვეეს სიბერეს თუ ეს ცვლილებები სიბერის პროცესის გვერდითი ეფექტია. დაბერების შესახებ არსებულ თეორიებს შორის აღსანიშნავია სილარდის თეორია. სილარდის მიერ შემოთავაზებული თეორიის თანახმად დაბერება ქრომოსომების რადიაციული დაზიანების შედეგია, რომლებიც გროვდებიან ორგანიზმში და ინვევენ სიკვდილს. ეს თეორია თავიდანვე იქნა უარყოფილი, რადგან რადიაცია ერთ-ერთი ფაქტორია, მაგრამ არა ერთადერთი, რომელიც აზიანებს უჯრედის მემკვიდრულ აპარატს.

თეორიულად, როდესაც შეცდომები აღემატება კრიტიკულ დონეს, დაბერება ჩქარდება, მაგრამ ექსპერიმენტებმა აჩვენა, რომ ასეთი სიტუაცია, შეიძლება, აცილებულ იქნეს თვითინჰიბირების მექანიზმებით.

ცილების მოდიფიკაცია, რომელიც დაბერების პროცესში მიმდინარეობს, დაწვრილებით იქნა შესწავლილი და აღმოჩნდა, რომ ასაკის მომატებასთან ერთად გარკვეული ფერმენტების აქტიურობა საგრძნობლად ქვეითდება მათი სტრუქტურული ცვლილებების გამო, მაგრამ არის ფერმენტების ჯგუფი, რომლებიც ასაკთან ერთად არ იცვლებიან.

ფრანგმა ფიზიოლოგმა ბროუნ-სეკარმა XIX ს-ის ბოლოს განავითარა მოძღვრება სასქესო უჯრედების როლის შესახებ დაბერების პროცესში. მან სათესლეებიდან გამონაწერი სითხე ხანდაზმულ ორგანიზმში შეიყვანა და ნახა, რომ „სასიცოცხლო ტონუსი“ ამაღლდა.

ენდოკრინული თეორიის მომხრეებმა XX-ის 20-იან წლებში სპეციალური ოპერაცია ჩაატარეს ე.წ. გაახალგაზრდავების მიზნით. მაგ. ავსტრიელმა მეცნიერმა შტეინახმა მამაკაცებში თესლსადინარი გადაკვანძა, ამან გამოიწვია სათესლე ჯირკვლებში გარეგანი სეკრეციის შეწყვეტა. პარიზში ვორონოვმა სათესლეები ახალგაზრდა ცხოველიდან გადანერგა ხნიერ ცხოველში, იგი ვარაუდობდა, რომ რეციპიენტში ტრანსპლანტანტი შეხორცდებოდა, ფაქტიურად კი მოხდა მისი განოვანა, ამის გამო მათი ჰორმონი გადავიდა სისხლში. ამ ოპერაციამ გამოიწვია ცხოველმოქმედების სტიმულირება, გარეგნულად იქმნებოდა გაახალგაზრდავების შთაბეჭდილება, მაგრამ სწრაფადვე დაიწყო სიბერის შეუქცევადი პროცესები. აღნიშნული გამონვეული იყო იმიტომ, რომ სასქესო ჰორმონებმა, მართალია, ხნიერ ორგანიზმში გამოიწვია სიცოცხლისუნარიანობის სტიმულაცია, მაგრამ ამითვე დაარღვია ფიზიოლოგიური ფუნქციები, რამაც

გააუარესა ორგანიზმის არსებობის პირობები და დააჩქარა დაბერება.

სხვა ავტორები სიბერის მთავარ მიზეზად თვლიდნენ ჰიპოფიზის, თირკმელზედა ჯირკვლისა და ფარისებრი ჯირკვლების სეკრეტორული ფუნქციის დაქვეითებას. მაგრამ ვერც ამ თეორიამ გაუძლო გამოცდას, რადგან სიბერის მოვლენები დგება არა მარტო ენდოკრინულ ჯირკვლებში, არამედ მთელს ორგანიზმში.

რუმინელი მეცნიერი პარხონიც სიბერეს უკავშირებს ჰორმონალურ დარღვევებს და სიბერეს მიიჩნევს ავადმყოფობად (დაავადებად), რომელსაც სჭირდება მკურნალობა. „სიბერე ეს არის ავადმყოფობა, იგი ინდივიდუალური განვითარების აუცილებელი თანამდები შედეგია“.

XX ს-ის შუა ხანებში რუმინელი მეცნიერი მარინესკუ და ჩეხი მეცნიერი რუჟიჩკა სიბერის მიზეზად მიიჩნევდნენ პროტოპლაზმის კოლოიდურ თვისებებს. აქედან გამომდინარე უნდა ვივარაუდოთ, რომ სიბერის ერთიანი თეორია დაკავშირებული უნდა იყოს სიცოცხლის რაიმე ე.წ. ქრომომეტრთან.

დაბერება მცენარეებში

ბიოლოგების ყურადღებას იპყრობს არა მხოლოდ ადამიანის დაბერებისა და სიკვდილის პრობლემა, არამედ მცენარის სიბერისა და სიკვდილის საკითხიც. ამ საკითხის ირგვლივ მრავალი მოსაზრება იყო გამოთქმული. ერთნი ამტკიცებენ სიკვდილის დადებით მნიშვნელობას ფილოგენეზისათვის, მეორენი დაბერებას განიხილავენ როგორც ევოლუციის თანამდეგ პროდუქტს, მესამენი კი – როგორც ბუნებრივი გადარჩევის „შემანელებელ“ ერთ-ერთ ხერხს.

პირველად დაბერების საკითხზე ყურადღება გაამახვილა მემკვიდრეობის ჩანასახოვანი პლაზმის თეორიის ავტორმა ავგუსტ ვეისმანმა. იგი ამტკიცებდა, რომ სიბერე და სიკვდილი არ არის აუცილებელი ყველა ცოცხალისათვის, რის თვალსაჩინო მაგალითადაც ასახელებდა ერთუჯრედიან ორგანიზმებს და სიკვდილის გამოგონებაში „ბრალს“ მრავალუჯრედიანებს სდებდა, რაც შეეხება მცენარეების დაბერებას ამ მიმართულებით გამოთქმული იყო მრავალი მოსაზრება, ერთ-ერთი მათგანის მიხედვით, რადგან მცენარის ონტოგენეტიკური განვითარება პირდაპირ დამოკიდებულებაშია ირგვლივ მყოფ საარსებო პირობებთან, ამის გამო სიბერის პერიოდი მცენარეებში უნდა დგებოდეს ან ადრე ან დაგვიანებით.

მიუხედავად იმისა, რომ მცენარეული ორგანიზმების დაბერების პრობლემა ერთ-ერთი უძველესი პრობლემათაგანია, დღესაც აქტუალურია და ამის ირგვლივ საკმაოდ მრავალრიცხოვანი ექსპერიმენტული მასალაც დაგროვდა. მცენარის დაბერების პროცესში დიდ

მნიშვნელობას ანიჭებენ ენდოგენურ პროცესებსა და იმ ცვლილებებს, რომელიც ონტოგენეტიკური განვითარების პროცესში წარმოიქმნება.

შეისწავლეს ზრდის კონუსის უჯრედები, როგორც ზრდის, ისე მოსვენებულ მდგომარეობაში, ტოტების განლაგების იარუსიანობა სხვადასხვა ასაკის მცენარეებში და დაადგინეს, რომ ზრდის კონუსის უჯრედები ისე ვითარდება, როგორც თესლის ემბრიონალური უჯრედები და მასზე დაყრდნობით გამოთქვეს ვარაუდი იმის შესახებ, რომ მერისტემული უჯრედების დაბერება უნდა იწყებოდეს მხოლოდ მაშინ, როცა ეს უჯრედები გაყოფით გამრავლების უნარს დაკარგავენ.

რადგან ცოცხალი ორგანიზმის ერთ-ერთი ძირითადი თვისება განუწყვეტელი თვითგანახლებაა, ამიტომ ამ პროცესების შესუსტებითა და შეწყვეტით უნდა იწყებოდეს დაბერება, რასაც მოსდევს სიკვდილი. დაბერების პროცესის ასახსნელად პირველ რიგში უნდა იქნეს შესწავლილი ის შინაგანი მიზეზები, რომლებიც ცილების, ნუკლეინის მჟავების, ნუკლეოპროტეიდების თვისობრივ ცვლილებებს იწვევენ.

მცენარეში სიბერის საკითხის შესასწავლად მეცნიერებმა აირჩიეს ერთწლიანი მცენარეები. ერთწლიან მცენარეებში აღმოაჩინეს, რომ მაკრომოლეკულების სინთეზის შესუსტებას თან ახლდა უჯრედების გაყოფის უნარის თანდათანობითი დასუსტება და ბოლოს დაკარგვა.

შემდეგ ყურადღება მიაქციეს მერქნიან, მრავალწლოვან მცენარეებს, შეისწავლეს მერისტემული უჯრედების გამრავლების უნარი და მერქნიან მცენარეებშიც დაბერება ასევე დააკავშირეს მერისტემული

უჯრედების გამრავლების უნარის დაკარგვასთან. მაგრამ გარდა ამისა მერქნიანი მცენარეებისთვის აგრეთვე ნანილობრივი გაახალგაზრდავებაცაა დამახასიათებელი, რაც თავის მხრივ იწვევს სიცოცხლის მნიშვნელოვან გახანგრძლივებას.

მიკრო და მაკროსტრუქტურების პროცესების შესუსტება უმაღლეს მერქნიან მცენარეებში დაკავშირებულია მათ მთავარ (ძირითად) ბიოლოგიურ თავისებურებებთან:

1. მცენარეში ორგანოები ხასიათდება პოლარული ორიენტაციით, წარმოიქმნება ფუნქციურად და სტრუქტურულად განსხვავებული ორგანოები, საერთო ღერძების საპირისპირო ბოლოზე განლაგებული ფოთლები, მეტამერები-მინისზედა ღერძზე და ფესვების მინისქვეშა ღერძზე.

ფოთლები დიდი რაოდენობით უნდა ჰქონდეს, რომ უზრუნველყოს ასიმილანტების წარმოქმნა, ფოთლები უფრო განათებული ადგილისაკენ მიისწრაფის, იმავე დროს საპირისპირო ბოლოზე ვითარდება ძლიერი ფესვთა სისტემა.

2. შემდეგი მნიშვნელოვანი თავისებურებაა ის, რომლის ცოდნის გარეშე შეუძლებელია, დაბერების არსის გაგება. ეს არის კორელაცია ყველა ორგანოსა და ქსოვილების ცხოველმოქმედებებს შორის და ზრდის კოორდინაცია, რომელიც განაპირობებს ორგანიზმის მთლიანობას, რომელთა შორის მთავარია ფესვისა და ფოთლის ფუნქციური კავშირი. მაშასადამე, მცენარეებში სიცოცხლე განპირობებულია ფესვისა და

ფოთლების განუწყვეტელი ფუნქციური კავშირით.

3. მესამე თავისებურება, რომელიც დაბერების ბუნების გაგებაში დაეხმარება მეცნიერებს, არის მეტამერული ორგანოებისა და ყლორტების ქსოვილების ასინქრონული წარმოშობა. მცენარე ონტოგენეზის ბოლომდე ინარჩუნებს ახალი, პოლარულად განლაგებული მეტამერებისა და გამტარი ქსოვილების ფორმირების უნარს, ამას-თან ადრე ჩასახული ორგანოები და ქსოვილები კვდება.

მაშასადამე, მცენარის ონტოგენეზისათვის დამახასიათებელია ორი ურთიერთსაწინააღმდეგო ტენდენცია: ერთის მხრივ, ფოთლებისა და ფესვების საერთო რაოდენობის გადიდება და, მეორეს მხრივ, მათ შორის მანძილის გაზრდა, ამის გამო კი მათ შორის ნივთიერებათა ცვლა თანდათანობით სუსტდება ე.ი. სუსტდება ნივთიერებათა ურთიერთგაცვლის პროცესიც.

ცნობილია, რომ მცენარეებში ონტოგენეზის მსვლელობაში ცხოველმყოფელობის ძირითადი პროცესების აქტიურობა, როგორც წესი, ერთპიკიანი მრუდის მიხედვით იცვლება. მრუდის აღმავალი ხაზი შეესაბამება ზრდის ინტენსიფიკაციის პერიოდს, ამ დროს ხდება ვეგეტაციური მასის გადიდება, დაღმავალი ხაზი გვიჩვენებს ღეროს, ფესვებისა და ქსოვილების მეტამერული ორგანოების კვდომის პროგრესულ გაძლიერებას.

მაშასადამე, პირველი არის განვითარების ეტაპი, მეორე ცხოველმყოფელობის აქტიურობის შესუსტების პერიოდი, რომლის დროსაც მცენარე შედის სიბერეში.

ფრენკოს მიხედვით მცენარის ორგანიზმის დაბერება ხდება, როგორც ინტენსიური ზრდის, ისე მისი შესუსტების პერიოდში.

უნდა აღვნიშნოთ, რომ არახელსაყრელი პირობები უარყოფით გავლენას ახდენს მცენარეზე მხოლოდ ცხოველმყოფელობის ძირითადი პროცესების დასუსტების გზით, ამიტომ, როგორც სიბერის, ისე განვითარების მიზეზი შინაგანი ფაქტორების ცვალებადობაა. მცენარეების შემთხვევაშიც დაბერების მიზეზი უნდა ვეძებოთ „სიცოცხლის ქრონომეტრში“.

დაავადება, რომელიც სწრაფ დაბერებას იწვევს

„სიცოცხლის ქრონომეტრის“ მუშაობის დრო ზოგჯერ, შეიძლება, მკვეთრად შემცირდეს. ასე ხდება თანდაყოლილი დაავადების ე.წ. სწრაფი დაბერების – პროგერიის (ბერძნ. pro – ადრე, gerontos – მოხუცი) დროს. მეტისმეტად ტრაგიკულად მიმდინარეობს პროგერია ბავშვებში, რომელსაც კიდევ ჰატჩისონ-ჰილფორდის სინდრომსაც უწოდებენ. ამ საშინელი დაავადების მატარებელი ბავშვი საოცარი სისწრაფით ბერდება. საშუალოდ ისინი ძლივს აღწევენ 12-წლამდე, უფრო ხშირად კვდებიან ბავშვობის ასაკში მოხუცებულობის ინფარქტით და იმავე დროს გამოიყურებიან, როგორც ღრმა მოხუცები. იტანჯებიან ათეროსკლეროზით, კარგავენ კბილებს, მელოტდებიან, უქრებათ კანქვეშა ცხიმოვანი ქსოვილი. საბედნიეროდ პროგერია იშვიათია – ერთი შემთხვევა მილიონ ახალშობილზე, რაც

უნდა ითქვას, აძნელებს ამ დაავადების გენეტიკურ კვლევას. ამ ავადმყოფების მთავარი სადიაგნოსტიკო თავისებურებას წარმოადგენს უჯრედულ კულტურებში გამრავლების უკიდურესად დაბალი ტემპი. ამასთან დრო მათი ფიბრობლასტების ერთი გაყოფიდან მეორემდე საკონტროლო მაჩვენებლებისგან არ განსხვავდება. სხვა სიტყვებით რომ ვთქვათ, მათი „სიცოცხლის ქრონომეტრი“ მიედინება ჩვეულებრივი სიჩქარით, მაგრამ სწრაფად ჩერდება.

პროგერისს მეორე მაგალითია მოზარდთა პროგერია ანუ ვერნერის სინდრომი, რომელიც პირველად 1904 წელს იქნა აღმოჩენილი. ამ სინდრომით დაავადებული ადამიანები თავდაპირველად ნორმალური სიჩქარით ვითარდებიან 17-18 წლამდე, ხოლო შემდეგ გასაოცარი სისწრაფით იწყებენ დაბერებას. მხოლოდ ერთეულები თუ აღწევენ 50 წლამდე და კვდებიან როგორც ღრმა მოხუცებულები. მათ სწრაფად უვითარდებათ დაავადებათა მთელი სპექტრი: კატარაქტა, დიაბეტი, სხვადასხვა ტიპის კეთილთვისებიანი და ავთვისებიანი სიმსივნეები.

იაპონიაში ამ დაავადების სიხშირე არსებითად მაღალია სხვა ქვეყნებთან შედარებით და გვხვდება 1:40000 სიხშირით. გენეტიკური ანალიზის შედეგად შესაძლებელი გახდა, გარკვეულიყო, რომ მოზრდილთა პროგერია არის აუტოსომური-რეცესიული დაავადება. ეს იმას ნიშნავს, რომ პროგერიით დაავადებული ადამიანი არის ჰომოზიგოტი „სიბერის გენის“ მიხედვით, „სწრაფი დაბერების“ გენის მქონე ადამიანების დაბადების ალბათობა 25%-ს შეადგენს. სამწუხაროდ, ასეთი მუტანტური გენის აღმოჩენის საშუალება ჯერ-ჯერობით არ არის დამუშავებული. ვერნერის სინდრომით დაავა-

დებულთა უჯრედები კულტურაში ჩვეულებრივ 10-20 დაყოფის შემდეგ წყვეტენ გამრავლებას, რაც აგრეთვე მიუთითებს რალაც დარღვევებზე მათი „სიცოცხლის ქრონომეტრის“ მუშაობაში. საკითხავია, უჯრედი როგორ ახერხებს უჯრედის გაყოფის რიცხვის (რაოდენობის) გაზომვას?!

საუცხოო წინასწარმეტყველება

პირველად „ქრომომეტრის“ მსგავსი შესაძლო მექანიზმის არსებობის შესახებ ვარაუდი გამოთქვა 1971 წელს რუსმა მეცნიერმა ეპიდემიოლოგიისა და მიკრობიოლოგიის ინსტიტუტის თანამშრომელმა ალექსეი ოლოვნიკოვმა. მან აღნიშნა, რომ უჯრედში გაყოფამდე ყველა ქრომოსომა განიცდის გაორმაგებას. ყოველი ქრომოსომა წარმოადგენს მჭიდროდ დახვეულ დნმ-ის გრძელ ძაფს, დნმ-ის ასლის გადაღება (კოპირება) ხდება ქრომოსომაში ჩახვევამდე სპეციალური ფერმენტის დნმ-ის პოლიმერაზის მეშვეობით. ვიდრე დნმ-პოლიმერაზა დნმ-ის მთელ სიგრძეზე მუშაობს ყველაფერი რიგზეა, მაგრამ როგორც კი ის მიაღწევს თავისებურ „ჩიხს“, ანუ დნმ-ის მოლეკულის ორი დაბოლოება, აი აქ იწყება ბრძოლა, დნმ-პოლიმერაზას, უბრალოდ, არ შეუძლია, დააშენოს ქრომოსომის ბოლო ნაწილის ასლი. მაშასადამე, უჯრედის ყოველი გაყოფის დროს მისი დნმ-ის ძაფი უნდა გახდეს ოდნავ მოკლე ე.ი. უნდა მოკლდებოდეს.

ოლოვნიკოვის ეს ორიგინალური მიგნება მოგვიანებით დადასტურდა ექსპერიმენტულად. ახლა ბიოლოგები

უკვე საუბრობენ ქრომოსომის არარეპლიცირებულ ბოლოებზე. დნმ-ის ეს დაბოლოება, რაზეც ა. ოლოვნიკოვი მიუთითებდა არის ქრომოსომის ბოლო ნაწილზე, რომელსაც ტელომერა ეწოდება (ბერძნ. **telos** – ბოლო, **meros** – ნაწილი). ტელომერის დამოკლება არის, სწორედ, ის მოლეკულური საათი, რომელიც ითვლის უჯრედის გაყოფის რაოდენობას (რიცხვს). გაირკვა, რომ ყოველი გაყოფის დროს უჯრედი კარგავს 50-დან 200-მდე აზოტოვან ფუძეს დნმ-ის ბოლო ნაწილში, ე.ი. კარგავს თავისებურ „ასოებს“, რომლისგანაც შედგება ეს მაკრომოლეკულა. საბედნიეროდ, ტელომერაში არ არის კოდირებული უჯრედისათვის მნიშვნელოვანი ცილები. ტელომერები შედგება ერთნაირი ნუკლეოტიდური განმეორებადი თანმიმდევრობებისაგან. ამასთან ეს თანმიმდევრობები ფაქტობრივად ერთნაირია სხვადასხვა ორგანიზმში: ინფუზორიაში, ამფიბიებში, ქვეწარმავლებში და ფრინველებში. ტელომერის სიგრძე მიუთითებს უჯრედის გაყოფის რაოდენობას, რომელიც ჯერ კიდევ შეუძლია, განახორციელოს უჯრედმა, როგორც კი ტელომერა ქრომოსომის კოპირების განვლილი ციკლის შედეგად მიაღწევს რაღაც კრიტიკულ სიგრძეს, უჯრედი წყვეტს გაყოფას – დგება რეპლიკაციური სიბერე. პროგერიით დაავადებულ ბავშვთა უჯრედებს აქვთ დამოკლებული ტელომერები. სწორედ, ამით აიხსნება სიბერის ნაადრევი დადგომა ამ ავადმყოფებში. მათი მშობლების ტელომერები კი ნორმალური სიგრძისაა, ეს კი იმას ნიშნავს, რომ პროგერიის ანუ ჰატჩინსონ-ჰილფორდის სინდრომი არის რომელიღაც იშვიათი მუტაცია, რომელიც წარმოიშვა ჩანასახის ერთ-ერთ ყველაზე ადრეულ უჯრედში.

ტელომერაზა

რა ემართებათ იმ ტელომერებს, რომლებიც პოტენციურად უკვდავ ერთუჯრედიან ორგანიზმებშია, სასქესო ან კიბოს უჯრედებშია?! 1985 წელს ინფუზორია ტეტრაჰიმენაში აღმოჩენილი იქნა ფერმენტი, რომელსაც ვერაფერს უხერხებდა ფერმენტი დნმ-პოლიმერაზა და აი, ამით უჯრედებს ეძლეოდათ შესაძლებლობა უსასრულოდ ენარმოებინათ ფერმენტი, რომელსაც ტელომერაზა უწოდეს და მალე ეს ფერმენტი აღმოჩენილი იქნა სხვა მრავალ უჯრედში-საფუარში, ზოგიერთ მწერში, ჭიებში და მცენარეებში. აღმოჩნდა, რომ ტელომეტაზა მუშაობს ადამიანის ჩანასახოვან და სასქესო უჯრედებში. ტელომერაზა არის ე.წ. ლეროვან უჯრედებშიც ე.ი. ისეთ უჯრედებში, რომელთა გამუდმებული გამრავლება უდევს საფუძვლად სისხლისა და ზოგიერთი ქსოვილის განახლებას (მაგ. კანი და საჭმლის მომნელებელი სისტემის ორგანოების შიგა ზედაპირის ქსოვილებში) ადამიანის სიმსივნეების 90%-ს აქვს ტელომერაზული აქტივობა, ხოლო სხეულის ნორმალურ უჯრედებში პირიქით, ამ ფერმენტის აღმოჩენა ვერ მოხერხდა. შეიძლება პირდაპირ ითქვას, რომ ფერმენტ ტელომერაზას აქტიურობა და უჯრედის უსაზღვრო გაყოფის უნარი პირდაპირ კავშირშია ერთმანეთთან.

უკვდავი უჯრედი

დაბადება და სიკვდილი ჩვენს მიერ ხშირად წარმოდგენილია როგორც ერთი მოდელის ორი მხარე. დაბადებული არსება თავისთავად ატარებს სიბერესა და დასასრულს. ამასთან ეს არცთუ მთლად ასეა. ცოცხალ უჯრედებს, როგორც თავისებურ მოლეკულურ ფაბრიკას, აქვთ უნარი, იმუშაონ უსაზღვროდ დიდხანს ყოველგვარი დაღლილობის ან დაბერების გარეშე. ამის კარგი მაგალითია ერთუჯრედიანი არსებები, რომლებიც მხოლოდ და მხოლოდ უჯრედის გაყოფით მრავლდებიან. მათთვის სიცოცხლის „ნართმევა“ ადვილად შეგვიძლია ლაბორატორიის პირობებში, მაგრამ თუ მათ რეგულარულად გამოვუცვლით წყალს და დავუმატებთ საკვებს, მაშინ მათ შეუძლიათ განუსაზღვრელად გაიყონ და არასდროს არ დაბერდნენ, ამ თვალსაზრისით ამება უკვდავია. ჩვენი სხეული რომ მხოლოდ ამების მსგავსი უჯრედებისაგან შედგებოდეს, საპენსიო ასაკზე ლაპარაკი ზედმეტი იქნებოდა.

XX-ის პირველ მეოთხედში, წყალსატევიდან ამოიღეს მიკროსკოპული ინფუზორია, რომელსაც ნორმიდან რაღაც გადახრის გამო არ შეეძლო სქესობრივი პროცესის განხორციელება ასეთსავე ინფუზორიასთან. ის მრავლდებოდა მხოლოდ და მხოლოდ ჩვეულებრივი ორად გაყოფის გზით. ამ უჯრედების შთამომავლობა დღემდე შესანიშნავად გრძნობს თავს მსოფლიოს მრავალ ლაბორატორიაში, თუმცა თავიანთი შორეული წინაპრებისაგან დამორებულები არიან ორასიათასი გაყოფილი თაობით. სხვაგვარად რომ ვთქვათ, ამ ინფუზორიას კლონი პრაქტიკულად უკვდავია.

არასოდეს არავის უნახავს ხნიერი (მოხუცი) ბაქტერია. მათი გაყოფის ტემპითა და თავისი მსგავსის წარმოქმნის გამო, ბაქტერიის სიბერეზე საუბარი უაზრობაა.

სიკვდილი ხნიერ ასაკში აქტიური განსახილველი ფენომენია მხოლოდ მრავალუჯრედიან ორგანიზმებში.

და მართლაც, თუ სასიცოცხლო პროგრამა შესრულებულია, რეპროდუქტიული პერიოდი დასრულდა (დამთავრდა), შთამომავლობა დატოვებულია, მაშინ ახლა რაღა უნდა გააკეთონ მშობლებმა? ევოლუციის გარკვეულ ეტაპზე ხნიერი მრავალუჯრედიანების დაპროგრამებული სიკვდილი, სახეობისათვის სასარგებლო ფენომენად გადაიქცა. თუ კი ასეა, მაშინ აუცილებლად უნდა წარმოშობილიყო მკაფიო მექანიზმი, რომელიც სიკვდილს უზრუნველყოფდა.

ამის საუცხოო მაგალითია ძალზე მარტივად აგებული მრავალუჯრედიანი არსება – პანანინა ნემატოდა ცენორაბლიტისი (*Caenorhabditis elegans*). ამ ჭიის ზრდასრული ინდივიდი ძლივს აღწევს 1 მმ-ს, უჯრედების საერთო რაოდენობა დაახლოებით 3 ათასია. (შედარებისთვის ახალშობილ ვირთაგვას აქვს 3-მილიონამდე უჯრედი).

ამ ნემატოდას თითოეულ უჯრედში დნმ-ის რაოდენობა აქვს ოცჯერ მეტი ვიდრე „რიგით“ ბაქტერიას. ნემატოდის სიცოცხლის ხანგრძლიობა საოცრად სწრაფად მიმდინარეობს, სულ რაღაც სამდღენახევარს გრძელდება, რაც 250-ჯერ მეტია, ვიდრე ნაწლავის ჩხირის ბაქტერიისა ეს უკანასკნელი ხელსაყრელ პირობებში ყოველ 20 წუთში ერთხელ იყოფა. მაგრამ, ნაწლავის ჩხირის ბაქტერია, სწორედ რომ იყოფა, ე.ი.

მისი მოლეკულური ფაბრიკა აგრძელებს ნარმატებით მუშაობას, რომელიც რეგულარულად აორმაგებს თავის უჯრედულ მეურნეობას. ხოლო, ნემატოდა დადებს კვერცხებს თუ არა, მაშინვე კვდება. ცხადია, რომ არავითარ სიბერეზე რალაც დეფექტების დაგროვების ხარჯზე ლაპარაკი ზედმეტია, აზაბელოს შეხედულებით, ორგანიზმი სიკვდილამდე მიჰყავს გენებს, რომელთა ოჯახს გენეტიკოსები „სიკვდილის გენებს“ უწოდებენ. ერთი გენის პროდუქტი გადაეცემა მეორეს, ეს აქტიურებს მესამეს, და ა.შ. და ბოლოს კვდება. ე.ი. ყველა უჯრედის ერთდროული სიკვდილი იწვევს ორგანიზმის სიკვდილს. ასეთი დაპროგრამებული უჯრედული სიკვდილს ბიოლოგები და ექიმები უწოდებენ აპოპტოზს ე.ი. ამ შემთხვევაში სიბერეზე საუბარი აზრს ჰკარგავს.

ამერიკელმა მეცნიერებმა 1988 წ. განაცხადეს, რომ მათ აღმოაჩინეს ნემატოდა, რომელსაც გენ – *age-1* ჰქონდა მუტაცია, რომელმაც გაზარდა სიცოცხლის ხანგრძლივობა ნემატოდაში 70%-ით. გაირკვა, რომ მუტანტურ ინდივიდებში გადიდებულია (ამაღლებულია) ე.წ. ანტიოქსიდანტების შემცველობა იმ ნივთიერებებისა, რომლებიც აქტიურად სპობენ (ანადგურებენ) თავისუფალ ჟანგბადიან რადიკალებს. ამ რადიკალებს აქვთ უნარი დაუკავშირდნენ პრაქტიკულად უჯრედის ნებისმიერ ქიმიურ ნაერთს და აქტიურად დაშალონ ისინი. მაგრამ ეს მექანიზმები, რომლებიც სიცოცხლის ხანგრძლივობაზე მოქმედებენ, მხოლოდ გადაავადებენ ნემატოდის სიკვდილს, რომელიც დაპროგრამებულია სიკვდილის გენების მოქმედებაში.

ალბათ, მართლები არიან ის გერონტოლოგები, რომლებიც მიუთითებენ სიბერის ფენომენზე, როგორც

უჯრედის მუშაობაში მრავალგვარი შეცდომის დაგროვების შედეგზე. არსებობს ადამიანში საერთოდ რაიმე გენეტიკური პროგრამა, რომელიც განსაზღვრავს უჯრედის სასიცოცხლო დროს?!

საონტანური ქრომოსომული აბერაციების სიხშირე სიმინდის სხვადასხვა ასაკის თესლეში

ცნობილია, რომ ასაკის მატებასთან დაკავშირებით იცვლება ორგანიზმში მიმდინარე ფიზიოლოგიური, ბიოქიმიური და გენეტიკური პროცესები, ამიტომ დაბერების მოვლენის ასახსნელად პირველ რიგში უნდა შევისწავლოთ ის შინაგანი მიზეზები, მეტაბოლური პროცესების ის ცვლილებები, რომლებიც იწვევენ უჯრედული სტრუქტურების, განსაკუთრებით ნუკლეოპროტეიდული სტრუქტურების თანდათანობით და შეუქცევად გარდაქმნას.

სადღეისოდ გენეტიკასა და გერონტოლოგიაში ეჭვს არ იწვევს ის ფაქტი, რომ დაბერების ენდოგენური მოვლენებიდან გადამწყვეტი როლი გენეტიკურ მექანიზმებს ეკუთვნის. დადგენილია, რომ ასაკის მატებისას გენომის ექსპრესიის დაქვეითება ქრომატინის კომპაქტიზაციის ხარისხზე დამოკიდებულია. ამდენად, დაბერების ერთ-ერთ ძირითად მიზეზად უჯრედულ დონეზე ქრომოსომათა ჰეტეროქრომატიზაცია სახელდება.

მცენარეულ ორგანიზმთა დაბერების პროცესის შესწავლის შედეგებიდან ცნობილია, რომ თესლის შენახვის ხანგრძლივობის შესაბამისად მცირდება მათი აღმოცენების უნარი. გამოკვლევების შედეგად აღმოჩნდა,

რომ ხორბლის, ქერის, ჭვავის, მწვანე სალათის ასაკოვანი თესლების ღივის მერისტემულ უჯრედებში მატულობს ქრომოსომული აბერაციების სიხშირე, მაგრამ არ არის დადგენილი თუ რა ტიპის ქრომოსომული აბერაციები წარმოიქმნება უპირატესად თესლის ასაკის მატებისას მის მერისტემულ ქსოვილებში.

მოცემულ ნაშრომში ჩვენ მიზნად დავისახეთ იმ სპონტანური ციტოგენეტიკური ცვლილებების (ქრომოსომული აბერაციების) სიხშირის შესწავლა, რომლებიც აღინიშნება სხვადასხვა ასაკის თესლის ღივის ფესვის მერისტემულ უჯრედებში.

საკვლევ ობიექტად გამოვიყენეთ სიმინდის ჩვეულებრივ პირობებში შენახული ერთწლიანი და ხუთწლიანი თესლები. თესლი გავალივეთ პეტრის ჯამებში თერმოსტატში სათანადო ტემპერატურაზე. განვსაზღვრეთ მათი გაღივების უნარი. ღივის ფესვებს ვაფიქსირებდით ფიქსატორში, აბსოლუტური სპირტის მეთანოლისა და ყინულოვანი ძმარმჟავას (3:1) ახლადმომზადებულ ნარევიში. ფიქსაცია გრძელდებოდა 24 საათი, ამის შემდეგ ფიქსატორიდან ამოღებული ფესვები გადაგვქონდა 70⁰-იან სპირტში ორჯერადი შეცვლით. ვღებავდით საღებავ აცეტოკარმინში და ვამზადებდით დროებით პრეპარატებს.

პრეპარატების მიკროსკოპული შესწავლის დროს აღვრიცხავდით ფესვის მერისტემული უჯრედების მიტოზურ აქტივობას და ქრომოსომული აბერაციების ყველა ტიპს. ცდის თითოეულ ვარიანტში გაანალიზებული იყო 5-5 პრეპარატი, 150-ზე მეტი ანაფაზა და მეტაფაზა. აბერაციებისა და დარღვევების შემცველ

უჯრედთა პროცენტული შესწავლისათვის სტანდარტული შეცდომის გამოთვლა ფორმულით ხდებოდა:

$$m = \pm \sqrt{\frac{n(100 - n)}{N}}$$

სადაც

n – დარღვევების შემცველ უჯრედთა %-ული მაჩვენებელი,

N – შესწავლილ უჯრედთა საერთო რაოდენობა.

როგორც აღვნიშნეთ, თესლის გაღვივების უნარი ასაკის მატებასთან ერთად ქვეითდება, ხოლო გარკვეული პერიოდის შემდეგ მთლიანად წყდება. ექსპერიმენტმა გვიჩვენა, რომ ლაბორატორიაში ოთახის ჩვეულებრივ პირობებში 5 წლის მანძილზე თესლის შენახვისას სიმინდის თესლის აღმოცენების უნარი შემცირდა 18%-მდე. ეს ფაქტი, შეიძლება, ასაკოვან თესლებში სპონტანური ქრომოსომული აბერაციის წარმოქმნის არაპირდაპირ მაჩვენებლად ჩაითვალოს. ასეთი ვარაუდის უფლებას გვაძლევს ციტოგენეტიკური ანალიზის შედეგები, რომლებიც ცხრილშია წარმოდგენილი.

ცხრილში წარმოდგენილი შედეგები გვიჩვენებს, რომ სიმინდის ხანდაზმულ თესლებში მერისტემული უჯრედების მიტოზური გაყოფის ინტენსივობა შესამჩნევად კლებულობს, რაც მიტოზების საერთო რაოდენობის შემცირებაში გამოიხატება.

ხუთწლიანი თესლების მერისტემულ უჯრედებში ქრომოსომული აბერაციების საერთო რაოდენობა საკმაოდ მაღალია და სარწმუნოდ განსხვავდება იმავე

ობიექტის ერთნლიანი თესლების მერისტემული უჯრედების ანალოგიური მაჩვენებლებისაგან. აღრიცხული ქრომოსომული ცვლილებებიდან მეტი სიხშირით გამოიჩინება ანომალური ანაფაზები, კერძოდ, ანაფაზები ერთი, ორი და სამი ხიდაკით და ანაფაზები ჩამორჩენილი ქრომოსომებით. გარდა ამისა აღირიცხება ანაფაზური ფრაგმენტები და რგოლური ქრომოსომები.

სხვადასხვა ასაკის თესლის ფესვის მერისტემული უჯრედების ციტოგენეტიკური მაჩვენებლები

ობიექტი		სიჩინდი	
ასაკი, წელი		1	5
შესწავლილი მიტიზის საერთო რაოდენობა		221	185
ნორმალური მიტოზების რაოდენობა		216	168
ქრომოსომული აბერაციები	ანაფაზები სიდაკით	3	10
	ანაფაზური ფრაგმენტები	2	3
	რგოლური ქრომოსომები	–	4
	აპერანტული ქრომოსომების რაოდენობა სულ	5	17
აბერაციების სიხშირე % ± m		2,2±0,5	9,2±1,5

ჩვენს მიერ შესწავლილ მასალაში გამოვლინდა მნიშვნელოვანი ფენოტიპურ-მორფოლოგიური ხასიათის ცვლილებებიც, ხანდაზმული თესლების მერისტემულ ქსოვილებში შეიმჩნეოდა უჯრედმორისების გაზრდა, თვით უჯრედებში დიდი ზომის ნათელი ზოლების ხშირი ქსელის წარმოქმნა, ბირთვების დანაწევრება, მათში რამდენიმე მუქად ლებვადი უბნის წარმოქმნა, უჯრედის გარსის შესამჩნევი დეფორმაცია.

ამრიგად, მიღებული შედეგების საფუძველზე, შეიძლება, დავასკვნათ, რომ თესლის ხანგრძლივი შენახვისას თესლის მერისტემულ უჯრედებში აღენიშნება სპონტანური ციტოგენეტიკური და მორფოლოგიური ხასიათის ცვლილებები. ასაკის მატებისას სიცოცხლისუნარიანობის დაქვეითება პირდაპირ კავშირშია ქრომოსომულ დარღვევებთან, კერძოდ, ანაფაზურ ანომალიების დაგროვებასთან.

კრიოკონსერვაცია და „მზაკრულ-ვერაგული“ კრისტალები

ნებისმიერი ცივილიზებული საზოგადოების დამახასიათებელი სწრაფვა შეინარჩუნოს და გაამრავლოს თავისი სიმდიდრე-ტრადიციები, მატერიალური ფასეულობა, მეცნიერული მონაპოვარი. უძველესი დროიდან მოყოლებული პირად ან საზოგადო სიმდიდრეთა შემნახველის როლს მუდმივად ასრულებდა ბანკი. სიტყვა „ბანკი“ ამ ბოლო ათწლეულამდე დაკავშირებული იყო დაჯავშნულ სეიფებთან, მინისქვეშა სარდაფებთან, ოქროს ზოდებთან და სხვადასხვა ფასიან ქალაღთან.

მაგრამ სამყარო საოცარი სისწრაფით იცვლება და მასთან ერთად იცვლება ჩვენი წარმოდგენებიც ბანკის შესახებ: იდეების ბანკი, გენების ბანკი. ეს კი უკვე რაღაც, თითქმის, არამატერიალური რამ არის. ბანკს შეუძლია, მოთავსდეს კომპიუტერის დისკზე ან დაბალი ტემპერატურის მაცივარში, და მიუხედავად ამისა, ასეთი ბანკები ხანდახან ინახავენ იმაზე არანაკლებ ფასეულობებს, ვიდრე ჩვეულებრივი სეიფები ან დიდძალი ოქროულობით სავსე შეჭედული სკივრები.

უჯრედების ხანგრძლივი და საიმედოდ შენახვის პრობლემა, ანუ უფრო სწორედ, უჯრედული ხაზების შენახვის იდეა გაჩნდა XX საუკუნის 40-იანი წლების ბოლოს და სწორედ, მაშინ გახდა შესაძლებელი ქსოვილებიდან უჯრედის გამოყოფა და მისი კულტივირება სპეციალურ საკვებ არეზე – შუშის სინჯარებში – *in vitro*, როგორც ამას ბიოლოგები და ექიმები უწოდებენ.

ადამიანის გონებამ შეძლო, უჯრედები გაენთავისუფლებინა პატრონი ორგანიზმის „მეურვეობისაგან“.

სხვადასხვა ტიპის უჯრედების მრავალფეროვნება, რომელთა გამოზრდაც შეიძლებოდა სინჯარაში, თამბრუდამხვევი სისწრაფით იზრდებოდა. შეიძლება, ითქვას, რომ ახლა მსოფლიოში უჯრედების სხვადასხვა ხაზების რაოდენობა, რომელებიც ორგანიზმის გარეშე არის კულტივირებული, უკვე ათასობითაა. ამის შემდეგ აუცილებელი გახდა, გამონახულიყო საიმედო გზა უჯრედების ხანგრძლივი კონსერვირებისათვის, მაგრამ ისე, რომ მათ შენარჩუნებული ჰქონოდათ თავიანთი უნიკალური თვისებები და გამოყენებული ყოფილიყონებისმიერი დროსათვის სამუშაოდ. ასეთ საშუალებად

მთელ მსოფლიოში გადაიქცა კრიოკონსერვაცია და კრიობანკების შექმნა. kryos ბერძნულად ნიშნავს „სიცივეს“, „ყინულს“, „ყინვას“. დაბალი ტემპერატურის პირობებში ცოცხალ ორგანიზმში რალაცნაირად სუსტდება ყველა ბიოლოგიური პროცესის მსვლელობა (მიმდინარეობა) და იგი ვარდება ანაბიოზში. ეს მოვლენა ჯერ კიდევ დიდი ხნის წინ იყო ცნობილი ადამიანისათვის. მაგ. სამი საუკუნის წინ – ცნობილი იტალიელი ბუნებისმეტყველი ლაზარო სპალანცანი დაინტერესდა, შეესწავლა დაბალი ტემპერატურის გავლენა ცოცხალ ორგანიზმებზე.

ცნობილია, რომ წყლის გარეშე სიცოცხლე არ არსებობს, მაგრამ ეს წყალი, შეიძლება, ნებისმიერი არსებისათვის მეგობრიდან საშინელ მტრად გადაიქცეს დაბალ ტემპერატურაზე გაყინვის დროს. მაშასადამე, წყალი, რომელსაც სამი მეოთხედის რაოდენობით შეიცავს ნებისმიერი ადამიანის ორგანიზმი, თავის თავში მალავს ორ საფრთხეს, რომელიც მზაკვრულად ვლინდება გაყინვის დროს. პირველი მოცულობაში გადიდებაა (ვის არ უნახავს წყლიანი ბოთლი, რომელიც მასში წყლის გაყინვის დროს გამსკდარა). ასეთი საფრთხის საწინააღმდეგოდ უჯრედს შეეძლო ბრძოლა, თუ გავითვალისწინებთ, უჯრედის მემბრანის საკმაო ელასტიურობას. მეორე საფრთხე კრისტალებია! კრისტალები წარმოიქმნება წყლის გაყინვის დროს და სწორედ, კრისტალები, როგორც ლანცეტი, ჭრის და გლეჯს, უჯრედის სხეულს და აზიანებენ მემბრანას, არღვევა ვაკუოლს. შეთბობის შემდეგ კი აღმოჩნდება, რომ ასეთი უჯრედი უკვე მკვდარია.

არ არის გასაკვირი, როდესაც უჯრედი ნელ-ნელა თანდათანობით ლღვება, იგი თავისუფლდება მზაკვრული კრის-ტალებისაგან და სასიცოცხლო თვისებებს იბრუნებს. მაგ. ამებამ ისწავლა გადაციების ან სხვა არახელსაყრელი პირობების დროს როგორ განთავისუფლებულიყო ზედმეტი ნყლისგან, ე.ი. ის ახდენს თავისი თავის დეჰიდრატაციას. შოლტოსნები და ინფუზორიები არახელსაყრელი პირობების დადგომისას იკეთებენ ცისტას. ცისტის წარმოქმნის პირველ ეტაპზე უჯრედიდან აქტიურად გამოიქაჩება ნყალი. ასეთ გაუნწყობებულ უჯრედს უკვე აღარაფრის ეშინია, მას შეუძლია, თამამად გაიყინოს. უმაღლესი თბილსისხლიანი ცხოველების უჯრედებს სიცოცხლეში იშვიათად ემუქრება გადაციება, თუმცა მიუხედავად ამისა, მათ შეინარჩუნეს გა-დაციების დროს დეჰიდრატაციის უნარი. ეს თავისებური „რუდიმენტული“ პროცესი უადვილებს კრიობიოლოგებს და კრიოკონსერვატორებს მუშაობას.

ნყლის კრისტალიზაცია უჯრედის შიგნით და გარეთ აგრეთვე იწვევს მაკრომოლეკულების დეჰიდრატაციას (გაუნწყობას). არც თუ იშვიათად ისინი გადადიან ხსნადი მდგომარეობიდან უხსნად მდგომარეობაში. გაყინვისას ხდება ასევე მრავალი არასასურველი რამ, მაგ.: იცვლება მარილთა კონცენტრაცია, საპასუხოდ ბევრი ცილა დენატურირდება. ცილის დენატურაციის პროცესი ხდება მაგალითად კვერცხის ხარშვის დროსაც.

ყინულოვანი პროტექტორი

ბუნება ხშირად თავად უჩვენებს ადამიანს გზას, თუ როგორ გადაჭრას თავისი ამოცანა, პრობლემა და მკვლევარს მხოლოდ ისლა რჩება – აღმოაჩინოს ეს მოვლენა, რომელიც მილიონობით წლების განმავლობაში მიმდინარეობს ბუნებაში. ასევე მოხდა კრიოპროტექტორების მიმართაც – ნივთიერებებისა, რომელიც იცავს ორგანიზმს გადაციების დროს წარმოშობილი არახელსაყრელი შედეგისგან. ადამიანებმა დიდი ხანია შეამჩნიეს, რომ ზოგიერთ ცივისსხლიან არსებებს აქვთ უნარი, ყოველგვარი საშიშროების გარეშე გაიყინონ. მაგალითისათვის შორს წასვლა არ დაგვჭირდება: ვის არ სმენია „შუშისებრი“ ბაყაყის შესახებ, რომელიც ზამთარში ეფლობა გაყინებად თიხაში. რაიმე განსაკუთრებული ზიანის გარეშე მრავალი უმდაბლესი კიბოსნაირი კარგად იტანს გა-ყინვას. ზემოთ აღნიშნული კი ძლიერ საშიშია თბილსისხლიანებისათვის. მათი ცივისსხლიანი ძმობილები ამას ადვილად იტანენ სისხლში არსებული სპეციალური ნივთიერების – კრიოპროტექტორის საშუალებით. მაგ. ასეთ ნივთიერებებს მიეკუთვნება გლიცერინი, სხვადასხვა შაქრები. ზემოთ ნახსენებ ბაყაყებს ზამთრის ყინვების დადგომის წინ სისხლში მკვეთრად ეზრდებათ გლუკოზის შემცველობა და ისინი დროებით ხდებიან დიაბეტიკები. ამის გამო მათი სისხლი თუმცა 0⁰-ს ქვევით ცივდება, მაგრამ არ იყინება.

თქვენ შეგიძლიათ, ეს მარტივი ცდით შეამოწმოთ – მაცივრის საყინულე განყოფილებაში დადგით 1 ჭიქა ჩვეუ-ლებრივი წყალი და მეორე წყლიან ჭიქას დაამატეთ

5-6 კოვზი შაქარი და მოურიეთ კოვზით. რომელ ჭიქაში უფრო ადრე გაიყინება წყალი?!

კრიოპრიტექტორები კარგად არის ცნობილი მძლო-ლებისტვისაც. მანქანის რადიატორში წყალი რომ არ გაიყინოს, მას უმატებენ სპეციალურ ნივთიერებას, და ასევე, უჯრედებს თუ დავუმატებთ ჩვეულებრივ გლუ-კოზას ან გლიცერინს, შეიძლება, დავიცვათ ყინულოვანი კრისტალების ზემოქმედებისაგან, რომლებიც იცავენ უჯრედებს დაზიანებისაგან – მაგ. დიმეთილსულფო-ქსიდი, ლაქტოზა, მეთანოლი და სხვა.

უჯრედი კოლოიდური სისტემაა. მისი შიგთავსი წააგავს სქელ კლეისტერს, იმისათვის, რომ კარგად გაი-ყინოს, საჭიროა, ძალიან დაბალი, -150°C -ზე დაბალი ტემპერატურა. ყველაზე ძლიერ მაცივარსაც კი არ შეუძლია, ასეთი სიცივით უზრუნველყოფა. კრიობი-ოლოგების წარმატება განპირობებულია თხევადი გაზე-ბის მიღების ტექნოლოგიით. კრიოგენული ან ხანძარ-საშიში სითხე ადვილად ფეთქებადია. ინერ-ტული გაზე-ბის გათხევადობა კი ჯერჯერობით ოქროზე ძვირად ფასობს.

უჯრედის სწრაფი გაყინვის დროს ყინულის კრისტალები წარმოქმნას ვერ ასწრებენ, რის შედეგადაც იწყება ციტოპლაზმის ამორფულ მდგომარეობაში გადასვლა. ასეთ მდგომარეობაში გაყინული უჯრედები, შეიძლება, ათობით წლის განმავლობაში იქნეს შენახ-ული.

კრიოკონსერვაცია განა სწრაფ განვითარებადი ბიოლო-გიის სფერო არ არის? ხოლო თუ ასეა, მაშინ შორს არ ყოფილა ის დღე როდესაც განხორციელდება ჩვენი უჯრედების ნიმუშების გაყინვა და შორეულ მო-

მავალში კი მათთან ერთად ჩვენი გენების მემკვიდრეობით გადაცემა, მაგრამ ამისათვის უნდა წარმოვიდგინოთ ჯერ ერთი ის, რომ კრიობანკში ჩვენი ბებიების, პაპების და მათი ნათესავების უჯრედები და გენებიცაა შენახული. რეალურად რომ ვიმსჯელოთ, განა ამის იმედს არ იძლევა ემბრიოლოგიის თანამედროვე ყველა ის მეთოდი, რომლის მეშვეობითაც ადამიანის ერთი უჯრედიდან ამ უჯრედის პატრონის ასლის მიღებაა შესაძლებელი. მაგრამ ჩვენი აზრით კროსინგოვერიზაციის მეთოდები არა მხოლოდ უნდა დაიხვეწოს და სრულიქმნას, არამედ ეჭვის თვალითაც უნდა შევხედოთ, რადგან არავინ იცის ის, თუ ასეთი მეთოდები და ზემოქმედებები როგორ შემოუბრუნდება ადამიანის გენომს და შეცვლის მას.

პრენატალური დიაგნოსტიკა არჩევანის საშუალებას აძლევს მშობლებს თვითონ გადაწყვიტონ თანდაყოლილი მანკებით დაავადებული შვილის დაბადება არ დაბადების საკითხი. მაგრამ ყველა მშობელი ასე არ ფიქრობს და წინასწარი იმფორმაციის მიღებას საჭიროდ არ მიიჩნევს. მშობელთა უმრავლესობა აუცილებლადაც კი თვლის წინასწარ მიიღონ ინფორმაცია, რადგან მათი აზრით თანდაყოლილი მანკებით დაავადებულ ბავშვთა უმრავლესობა თავიდანვე ტანჯვისთვის არიან განწირულნი.

ამერიკის შეერთებული შტატების სასამართლოს პრაქტიკაში აღწერილია შემთხვევა, როდესაც დედამ სარჩელი შეიტანა ექიმთა ჯგუფის წინააღმდეგ და აი რატომ: ქალმა, რომელიც 9 კვირის ფეხმძიმე იყო, გადაიტანა ინფექციური დაავადება წითურა. მიმართა ექიმ-სპეციალისტს მისი მომავალი შვილის ჯანმრთელო-

ბის შესახებ ინფორმაციის მისაღებად, რათა საშიშროების შემთხვევაში დროულად შეენწყვიტა ორსულობა ე.ი. დედამ თვითონ გადაწყვიტა თანდაყოლილი მანკებით დაავადებული ბავშვის არდაბადება. რადგან მან ექიმებისგან არ მიიღო საჭირო ინფორმაცია, ორსულობა გაგრძელდა და დაიბადა ბრმა და ყრუ ბავშვი. დედა სასამართლოსგან მოითხოვდა ექიმების სათანადო დასჯას.

ஐந்தாம் பகுதி

1. Fat frogs, mobile genes: unexpected phylogeographic patterns for the ornate chorus frog (*Pseudacris ornata*). Degner JF, Silva DM, Hether TD, Daza JM, Hoffman EA. *Mol Ecol*. 2010 May 21.
2. Renovascular hypertension in a child with Marfan syndrome. Civilibal M, Caliskan S, Numan F, Baris S. *Anadolu Kardiyol Derg*. 2010 Jun 11; 10(3).
3. В.И. Иванов, И.В. Барашникова, Д.С. Билева, О.В. Кузнецова, А.В. Полякова. *Генетика* 2006.
4. А.Ю. Асанов, И.С. Демикова, С.А. Морозов. *Основы генетики*. 2003
5. С.Ю. Афонкин. *Секреты наследственности человека*. 2002.
6. Е.К. Тимолянова. *Медицинская генетика*. 2002.
7. В.И. Яригин. *Биология*. 2001.
8. Б.А. Орехова, Т.А. Лашковская, М.П. Шейбак. *Медицинская генетика*. 1999.
9. Robinzon A, Linden M. *Clinical Handbook of Genetics*. 2nd ed. Boston, Ma.: Blackwell Scientific Publications, 1993.
10. С.И. Козлова, Е. Семанова, Н.С. Демикова, О.Е. Блинникова. *Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование*. 1987.
11. В. Ленц. *Медицинская генетика*. 1984.

დაიბეჭდა ი.ს. „როსი“-ში