



بررسی نوآوری‌های جدید و چالش‌های مهم در جینتیک انسان

نامزد پوهنپار محدثه هاشمی^۱ و پوهندوی دکتور وحیدالله عبدالرحیم زی^۲

^{۱،۲} دیپارتمنت بیولوژی، پوهنځی تعلیم و تربیه، مؤسسه تحصیلات عالی لوگر، افغانستان.

ایمیل آدرس: m.hashimi1997@gmail.com

خلاصه

بیان مسئله: قرن بیست و یکم شاهد پیشرفت‌های جالب و عجیب در حوزه جینتیک انسانی بوده است که نه تنها درک ما را از ساختار و عملکرد جینوم انسان دگرگون کرده، بلکه افق‌های جدیدی را در طب، بیوتکنالوژی و بیولوژی گشوده است.

هدف: بررسی نوآوری‌های جدید و چالش‌های مهم جینتیک انسان در قرن بیست و یکم است. **روش تحقیق:** این تحقیق از لحاظ ماهیت هدف بنیادی و از نظر جمع‌آوری اطلاعات و معلومات کیفی است که با مرور، بازدید و مطالعه از محتوای کتاب‌ها، مقالات و جستجوی سایت‌های معتبر ملی و بین‌المللی؛ مانند PubMed، Nature، و Science استفاده شده است.

نتیجه: بررسی‌های به‌دست آمده نشان می‌دهد که ویرایش جینتیک، پروژه جینوم انسان، حجرات بنیادی و مهندسی انساج، معالجه توسط جین‌ها، بیوانفورماتیک، تحلیل اطلاعات و معلومات جینتیک و اپی جینتیک از جمله نوآوری‌های جدید در جینتیک انسان دریافت شده است. دسترسی به حریم خصوصی اطلاعات جینتیک، عدالت و دسترسی به تکنالوژی و خطرات ویرایش جینتیک چالش‌های مهمی در جینتیک انسان به شمار می‌رود.

نتیجه‌گیری: نوآوری‌ها فوق‌تر تنها امید به معالجه امراض جینتیک را افزایش داده‌اند، بلکه چالش‌های اخلاقی، اجتماعی و قانونی جدیدی را نیز به همراه آورده‌اند.

کلمات کلیدی: اپی جینتیک، بیوانفورماتیک، جینتیک انسان، چالش‌ها، نوآوری

استناد: هاشمی، محدثه و عبدالرحیم زی، وحیدالله. (۱۴۰۴) بررسی نوآوری‌های جدید و چالش‌های مهم در

جینتیک انسان. د. عینک علمی-خبرنیزه مجله، سال دوم، شماره ۴، صفحه ۴۴-۵۶. DOI:

د لیکوال یا لیکوالانو حق ©.

خپرنډویه اداره: لوگر د لوړو زده کړو مؤسسه

مقدمه

قرن بیست و یکم شاهد پیشرفت‌ها و اطلاعات جدید در حوزه جینیټک انساني بوده است که نه تنها درک مردم را از ساختار و عملکرد جینوم انسان دگرگون کرده، بلکه افق‌های جدیدی را در صحت، بیوتکنالوژی و رشته بیولوژی به ارمغان آورده است. این پیشرفت‌ها شامل تکنالوژی‌های نوینی؛ مانند کریسپرکاس^۱ برای ویرایش جینیټکی، پروژه‌های بزرگ توالی‌یابی جینوم، طبابت شخصی‌شده، معالجه توسط جین و اپی‌جینیټک هستند. این نوآوری‌ها نه تنها امید به معالجهٔ امراض جینیټکی را افزایش داده‌اند، بلکه چالش‌های اخلاقی، اجتماعی و قانونی جدیدی را نیز به همراه آورده‌اند.

پیشرفت‌های اخیر در جینیټک انسان منجر به اکتشافات و چالش‌های مهمی شده است. توسعهٔ سریع تکنالوژی‌های جینوتاټپ‌سازی و توالی‌یابی نسل بعدی (NGS)^۱ اسکن‌های جامع جینوم را امکان‌پذیر کرده است. شناسایی انواع جینیټکی مرتبط با صفات معالجه امراض مختلف را تسهیل می‌کند (دیک^۲، ۲۰۲۲ به نقل از لیندبلوم و روبنسون، ۲۰۱۱). این نوآوری‌ها درک ما را از صفات پیچیده و ساختار جینیټکی گسترش داده است (لوپالین و همکاران^۳، ۲۰۱۰). با این حال، چالش‌های اخلاقی، اجتماعی و قانونی، به‌خصوص در رابطه با درک عمومی و تنوع در تحقیقات جینیټکی همچنان ادامه دارد (دیک^۲، ۲۰۲۲). علاوه براین، ادغام بیوانفورماتیک در جینیټک انساني برای مدیریت افزایش حجم اطلاعات و افزایش نتایج تحقیقات بسیار مهم است (لیندبلوم^۴، ۲۰۱۱). علی‌رغم پیشرفت‌های حاصل از انتشار جینوم انساني، چالش‌های مداوم در تبدیل ینش‌های جینیټکی به معالجه مؤثر برای اختلالات جینیټکی و ارثی باقی مانده است. این موضوع برای اکتشافات پیشگامانه آماده است که می‌تواند به طور قابل توجهی بر سلامت انسان تأثیر بگذارد (لاپالین و همکاران، ۲۰۲۴).

نوآوری‌های اخیر در تکنالوژی جین انساني انقلابی را در معالجه امراض جینیټکی ایجاد کرده است. سیستم‌های کریسپر-کاس^۵ به دلیل سادگی، کارایی و هزینهٔ کم به عنوان پرکاربردترین تکنالوژی ویرایش جینوم ظاهر شده‌اند (لیو او اکیسو^۶، ۲۰۲۰). این سیستم‌ها، همراه با سایر تکنالوژی‌های اصلاح‌کنندهٔ جین، در مدل‌سازی و معالجهٔ امراض مختلف انساني امیدوارکننده و قابل توجه بوده‌اند (کک^۷، س و سټیر^۷، ۲۰۱۹). ادغام تکنالوژی کریسپر با حجرات معالجه و تحقیقات حجرات بنیادی پرتوان، پتانسیل آن‌ها را بیشتر افزایش داده است. پیشرفت‌های اخیر شامل معالجه‌های تاییدشده توسط

^۱ . Next-Generation Sequencing

^۲ . D. Dick, Lindblom & Robinson,

^۳ . Lappalainen et al.,

^۴ . Lindblom & Robinson

^۵ . CRISPR-Cas

^۶ . Xu & Li

^۷ . Kc & Steer

FDA و EMA و تکنیک‌های در حال ویرایش جینوم است (کیتین و همکاران^۱، ۲۰۲۴). تکنالوژی‌های ویرایش جینوم اکنون امکان دستکاری دقیق جینوم انسان را فراهم نموده است که از جمله اصلاح جهش‌های مرض‌زا، افزودن جین‌های معالجه و حذف توالی‌های مضر را ممکن می‌سازد (میدیر و جیرسباچ^۲، ۲۰۱۶). این نوآوری‌ها در ستراتیژی‌های ضد ویروسی، ایمونوتراپی و تداوی اختلالات ارثی انفرادی کاربرد دارند و نقطه عطف قابل توجهی را در علم طب و بیولوژی رقم می‌زنند (کیتین و همکاران^۳، ۲۰۲۴).

بررسی نوآوری‌های جدید قرن بیست و یکم در جینیتهک انسانی نه تنها از جنبه علمی، بلکه از منظر اخلاقی، اجتماعی و قانونی نیز حائز اهمیت است. این تحقیق به دنبال شناسایی و تحلیل مهم‌ترین دستاوردهای این حوزه، کاربردهای آن‌ها در طب، بیوتکنالوژی و چالش‌های مرتبط با آن‌ها است تا بتوان تصویری جامع از تأثیرات این تحولات بر آینده جوامع انسانی ارائه داد.

هدف کلی تحقیق: بررسی نوآوری‌های جدید و چالش‌های مهم جینیتهک انسان در قرن بیست و یکم است. اهداف فرعی آن، آگاهی از پیشرفت‌ها، نوآوری‌های جینیتهکی و عکس العمل‌های منفی‌گرایانه اجتماعی در مورد آن و کاربرد یافته‌های جدید و نوآوری‌های نوین جینیتهک انسان است. اهداف فوق به کمک جوابات به سؤالات ذیل بر آورده می‌شود:

- کدام نوآوری‌های جدید و چالش‌های مهم جینیتهک انسان در قرن بیست و یکم بوجود آمده است؟
- نوآوری‌های جدید قرن بیست و یکم جینیتهک انسانی کدام‌ها اند؟
- چه راهکارها می‌توان در امر قبولیت حقایق جینیتهکی مبتنی بر کشفیات قرن ۲۱ بر اذهان عامه جامعه افغانستان کمک کند؟

مواد و روش کار

مقاله حاضر از لحاظ ماهیت هدف بنیادی و از نظر جمع‌آوری اطلاعات و معلومات روش کیفی است که با مرور، بازدید و مطالعه از محتوای کتاب‌ها، مقالات و جستجوی سایت‌های معتبر ملی و بین المللی؛ مانند PubMed، Nature، و Science که از مرور ده‌ها مقاله، جمله ۲۸ منبع که تاریخ نشر بیشتر از مقالات بین سالهای ۲۰۱۰ الی ۲۰۲۴ است، استفاده شد و بعد از تحلیل، خلاصه آن در موضوعات مربوط نگاشته شده است.

^۱ . Cetin et al

^۲ . Maeder & Gersbach

^۳ . Cetin et al

جدول (۱) نمونه برخی مقالات مرتبط معتبر استفاده شده در مقاله حاضر جهت مرور و تحلیل موضوع

شماره	نویسندگان	عنوان مقاله	ارتباط آن با تحقیق حاضر
۱	Wang, J. (2024).	کاربرد و توسعه Cas9 CRISPR	نوآوری جدید
۲	Xu, Yuanyuan et al.2024	سیستم های Cas9 CRISPR: مرور کلی، نوآوری ها و کاربردها در تحقیقات با امراض انسانی و جین معالجه	نوآوری جدید و کاربرد آن در جینیات انسان
۳	Lappalainen, Tuuli et al (2024).	معماری جنتیکی و مالیکولی صفات پیچیده حجره	نوآوری جدید
۴	Cetin, B., Erendor, F., Eksi, Y. E., Sanlioglu, A. D., & Sanlioglu, S. (2024).	تداوی جین و حجره امراض جینیاتی انسان: پیشرفت های اخیر و جهت گیری های آینده	پیشرفت های اخیر در مورد جینیات انسان
۵	Soumya Deepta Saha (2023);	کاوش در اجزای سازنده حیات: پروژۀ جینوم انسان	جینوم انسان
۶	Dick, D. M. (2022).	نویدها و خطرات جینیات	چالش ها
۷	Thomson, L. L., & Peabody, Jr., A. E. (2022).	چالش های حریم خصوصی و امنیتی در بیوانفورماتیک	چالش های نوآوری جدید
۸	Zhang, L., Lu, Q., Chang, C. (2020).	اپی جینیات در سلامت و مرض. آرژو و خود محافظتی	نوآوری جدید

نوآوری های جدید و چالش های مهم

الف) کریسپر-کاس ۹ (CRISPR-Cas9) و چالش مهم آن

کریسپر-کاس ۹ به عنوان یک ابزار ویرایش جینوم قدرتمند با پتانسیل قابل توجهی برای معالجه سرطان و بهبود محصول ظاهر شده است (ميو و همکاران، ۲۰۱۹؛ چن و همکاران^۱، ۲۰۱۹). قدرت و دقت بالای این وسیله را برای کشف اهداف معالجه جدید، مهندسی حجرات محافظتی و توسعه ویروس-های انکولیتیک ارزشمند می کند (مارتین لیک و همکاران^۲، ۲۰۱۸). با این حال، قبل از تحقق کاربرد صحتی، چندین چالش باقی می ماند.

چالش مهم: شامل بهبود روش های تحویل، افزایش کارایی ویرایش، به حداقل رساندن اثرات خارج از هدف و رسیدگی به نگرانی های اخلاقی است (چن و همکاران^۳، ۲۰۱۹). در گیاهان، چالش های خاص آن شامل توسعه ستراتیژی های مؤثرتر برای شکستن و جایگزینی توالی جینوم به شمار می آید. با وجود این موانع، کریسپر-کاس ۹ قبلاً به دلیل سادگی، انعطاف پذیری و سازگاری، مطالعات

^۱ . Mao et al., Chen et al

^۲ . Martinez-Lage et al

^۳ . Chen, M., Mao, A., Xu, M., Weng, Q., Mao, J., & Ji, J.

جینیتکي و اصلاح محصولات استفاده کرده است (میو و همکاران، ۲۰۱۹). با پیشرفت تحقیقات، غلبه بر این چالش‌ها برای استفاده کامل از پتانسیل کریسپر-کاس ۹ در هر دو کاربرد طب و زراعت بسیار مهم خواهد بود.

کاربرد: CRISPR-Cas^۹، یک تکنالوژی انقلابی ویرایش جینوم، کاربردهای گسترده در زمینه‌های مختلف دارد. که از میکانیزم‌های محافظتی باکتری نشأت می‌گیرد، امکان هدف‌گیری و اصلاح دقیق DNA را فراهم می‌کند (وانگ، ۲۰۲۴). سادگی و کارایی این سیستم، استفاده از آن در تولید مدل‌های حیوانی، مهندسی جینوم جسمی و تصفیه جینومی عملکردی را مهیا، تسهیل و امکان پذیر کرده است (کابلی و بابه‌زاده^۱، ۲۰۱۸). در ویرایش جینوم گیاه، CRISPR-Cas^۹ برای افزایش صفاتی؛ مانند مقاومت به مرض‌ها و بهبود عملکرد استفاده شده است. تطبیق‌پذیری این تکنالوژی به کاربردهای صنعتی، از جمله طراحی ادویه، ایجاد مدل‌های حیوانی و پیشرفت در علوم غذایی، زراعت و انرژی گسترش می‌یابد. CRISPR-Cas^۹ با وجود پتانسیل آن در پیشبرد پیشرفت علمی و حل مشکلات عملي، با چالش‌ها و نگرانی‌های اخلاقی، از جمله اثرات خارج از هدف و خطرات زیست محیطی مرتبط با محرک‌های جینی مواجه است. همان‌طور که درک این تکنالوژی عمیق‌تر می‌شود، انتظار می‌رود که نقش مهمی در طبابت دقیق و انرژی حیاتی ایفا کند (وانگ، ۲۰۲۴).

(ب) پروژه جینوم انسان و چالش مهم آن

پروژه جینوم انسانی (HGP) چالش‌های مهمی را برای جامعه علمی ایجاد کرد. پروژه جینوم انسان که در سال ۱۹۸۸ میلادی راه اندازی شد، با هدف شناسایی و نقشه‌برداری از همه جین‌های انسانی که حدود ۱۰۰ صدهزار جین تخمین زده می‌شود، انجام شد. انفورماتیک نقش مهمی در هر جنبه از پروژه جینوم انسان، از کسب، تجزیه و تحلیل اطلاعات گرفته تا تبادل و تجسم بازی کرده است (رابینز^۲، ۱۹۹۳). این پروژه نیاز به تفکر روشن و طراحی خوب برای توسعه ابزارهای کارآمد برای توالی‌یابی DNA و تحلیل جینومی مقایسوی داشت. علاوه بر این، پروژه جینوم انسان ایجاد سیستم‌های پایگاه اطلاعات پیشرفته برای ذخیره و به اشتراک‌گذاری اطلاعات جینیتکی ضروری دانست و به‌طور مؤثر شکل جدیدی از ادبیات علمی را ایجاد کرد. در نهایت، پروژه جینوم انسان بلندپروازانه ترین پروژه مدیریت اطلاعات در نظر گرفته شد که تا اکنون با پتانسیل ایجاد تحول در درک ما از بیولوژی انجام شده است (رابینز، ۱۹۹۳).

چالش مهم: مشکل مهم پروژه جینوم انسانی طراحی سیستم‌های انفورماتیک برای مدیریت حجم عظیمی از جمع‌آوری، تجزیه و تحلیل، تبادل، انتشار و تجسم اطلاعات است. همچنان توسعه این

^۱ . Kaboli, Saeed and Babazada, Hasan

^۲ . Robert J. Robbins

تکنالوژی ناکافی بودن روش‌های موجود برای توالی یابی تقریباً ۳ میلیارد نوکلئوتید در DNA انسان است.

کاربرد: پروژه جینوم انسانی (HGP) به‌طور قابل توجهی بر حوزه‌های مختلف از جمله طب، بیوتکنالوژی و اخلاق تاثیر گذاشته است. این پیشرفت‌ها را در طبابت شخصی، معالجه جین‌ها و پروفایل DNA تسهیل کرده است و درک ما را از امراض ارثی و تکامل انسان افزایش می‌دهد. نقشه برداری جامع HGP از جینوم انسان، ابزارهای ضروری را برای شناسایی جهش‌های جینیکی ایجادکننده مرض، با پتانسیل ایجاد انقلابی در تشخیص و معالجه بسیاری از اختلالات جینیکی، از جمله امراض رایج؛ مانند مرض قلبی و سرطان، فراهم کرده است. علاوه بر این، این پروژه ملاحظات اخلاقی مهمی را در رابطه با حریم خصوصی جینیکی و استفاده مسئولانه از اطلاعات جینومی مطرح کرده است. به‌طور کلی، HGP زمینه را برای دوره جدیدی از طبابت دقیق فراهم کرده است که نتایج نویدبخش و بهبودیافته برای مریضان و راه‌حل‌های نوآورانه مراقبت‌های صحی است (ساها، ۲۰۲۳).

ج) حجرات بنیادی و مهندسی انساج و چالش مهم آن:

پیشرفت‌ها در زمینه حجرات بنیادی و مهندسی انساج امکان بازسازی نسج‌ها و اندام‌ها را فراهم کرده است (تکاشی و یمنیکا^۱، ۲۰۰۶). مهندسی انساج یک رشته بین رشته‌ای است که اصول علوم حیاتی و طب را با اصول مهندسی جینیکی با هم می‌آورد. افزایش توسعه آن در دهه گذشته ناشی از عوامل مختلفی بوده است. پیشرفت در جینومیک و پروتئومیکس، ظهور مواد حیاتی جدید به عنوان الگوهای بالقوه برای رشد نسج، بهبود در طراحی بیوراکتور و افزایش درک پروسه‌های بهبودی، احتمالاً بزرگ‌ترین سهم از افزایش دانش و درک ما از بیولوژی حجرات بنیادی است، که راه را برای تولید حجرات نامحدود از فینوتایپ‌های خاص برای ادغام در ساختارهای نسج مهندسی شده هموار می‌کند. بنابراین، رویکردهای مهندسی نسج برای گسترش و پیوند نتایج تمایز یافته حجرات بنیادی جینی، بالغ، پتانسیل عمده برای ترمیم نسج دارند و سهم مهمی در طبابت در قرن بیست و یکم خواهند داشت (پولاک و بوشوپ، ۲۰۰۶).

چالش مهم: یک چالش عمده در معالجه با حجرات بنیادی برای امراض قلبی عروقی، مزایای محدود و متناقض مشاهده شده است که احتمالاً به دلیل حفظ و بقای عملکرد ضعیف و ناتوان حجرات است (نگیان و همکاران^۲، ۲۰۱۶).

کاربرد: در معالجه امراض عصبی، ترمیم نسج‌های آسیب دیده و تولید اندام‌های مصنوعی نقشی مهمی دارد (اتالا^۳، ۲۰۱۲).

^۱. Takahashi, K., & Yamanaka, S.

^۲. Nguyen PK, Neofytou E, Rhee J, Wu JC

^۳. Atala, A.

د) معالجه توسط جین و چالش مهم آن

معالجه توسط جین^۱ شامل وارد کردن جین های سالم به حجرات برای جایگزینی یا اصلاح جین های معیوب است (نالدینی^۲، ۲۰۱۵). جین سالم برای اصلاح جین های معیوب به منظور معالجه مرض یا کمک به بدن آن ها در مبارزه بهتر با مرض استفاده می شود. جین معالجه عبارت است از معرفی، حذف یا تغییر ماده جینیتهکی به خصوص DNA یا RNA در حجرات مرضی برای تداوی یک مرضی خاص می شود. جین ها از رنگ مو گرفته تا سیستم دفاعی بدن را تحت تاثیر قرار می دهند؛ اما جین ها به درستی ساخته نمی شوند. اهداف جین تداوی، عامل مرضی در جین و تغییر از بخش DNA استفاده می کند. در حال حاضر تداوی توسط جین فقط برای امراض که فاقد آن جین هستند آزمایش می شود (نارکر و چکرباتی^۳، ۲۰۲۱).

چالش مهم: استفاده نادرست از جین درمانی در ورزش که به عنوان دوپینگ جینی شناخته می شود، نگرانی هایی را ایجاد کرده است. جین های کاندید برای بهبود عملکرد شامل آن هایی هستند که برای هورمون رشد IGF-۱، مسدودکننده های میوستاتین و اریتروپویتین کد می کنند. دوپینگ جینی چالش هایی برای تشخیص ایجاد می کند و خطرات ناشناخته را به همراه دارد که نیاز به بحث و تحقیق مداوم در هر دو زمینه پوهنتونی و ورزشی دارد (ارتولی و همکاران، ۲۰۰۸).

کاربرد: در معالجه امراض جینیتهکی؛ مانند هموفیلیا، لبرآموروزیس مادرزادی و برخی سرطان ها نقشی مهمی دارد (هگ و رانکرولا^۴، ۲۰۱۹).

ه) بیوانفورماتیک، تحلیل اطلاعات جینیتهکی و چالش مهم آن.

بیوانفورماتیک با افزایش حجم اطلاعات جینیتهکی، بیوانفورماتیک نقش کلیدی در تحلیل و تفسیر این اطلاعات ایفا می کند (ستیفین و همکاران^۵، ۲۰۱۵). تکنیک های بیوانفورماتیک تجزیه و تحلیل اطلاعات جینیتهکی را از توالی یابی با توان بالا برای درک امراض جینیتهکی در حال تکامل امکان پذیر می سازد.

چالش مهم: مشکل اصلی در بیوانفورماتیک چالش های حریم خصوصی و امنیتی ناشی از رشد انفجاری اطلاعات و پایگاه های جینومی است. همچنان بیوانفورماتیک در پردازش و تفسیر حجم زیادی از اطلاعات جینومی ناهمگون تولید شده توسط تکنالوژی های توالی یابی مدرن با چالش هایی روبرو است (تامسن و فیادی^۶، ۲۰۲۲).

^۱ . Gene Therapy

^۲ . Naldini, L.

^۳ . Nerkar A, Chakraborty G,

^۴ . High, K. A., & Roncarolo, M. G.

^۵ . Stephens, Z. D., et al.

^۶ . Thomson, L. L., & Peabody, Jr., A. E

کاربرد: شناسایی الگوهای جینیټکی ، پیش‌بینی امراض و در توسعهٔ ادویه‌های جدید نقشی مهمی دارد (ریهم^۱، ۲۰۱۷).

(و) اپی جینیټک و چالش مهم آن:

اپی جینیټک^۲ به تغییرات در بیان جین‌ها بدون تغییر در توالی DNA اشاره دارد. این تغییرات می‌توانند تحت تأثیر محیط و سبک زندگی قرار گیرند (بیرد^۳، ۲۰۰۷). میکانیزم‌های اپی جینیټکی؛ مانند میتایلشن DNA، اصلاح هیستون و microRNA ها می‌توانند تغییرات فنوتایپی ارثی ایجاد کنند و برای معالجه امراض هدف قرار گیرند (زانگ و چانگ^۴، ۲۰۲۲).

چالش مهم: مشکل اصلی اپی جینیټک فقدان یک تعریف واضح و توافق شده است که مانع از ارتباطات و ترکیب تحقیقات در بین زمینه‌ها شده است.

کاربرد: از کاربرد این نوآوری در درک بهتر امراض پیچیده؛ مانند سرطان، دیابت، و امراض روانی استفاده می‌شود (فینبرگ^۵، ۲۰۱۷).

نتیجه‌گیری

نوآوری‌های اخیر در حوزهٔ جینیټک انسان، از جمله تکنالوژی‌های ویرایش جین؛ مانند کریسپر-کاس ۹، پیشرفت‌های چشمگیری در زمینهٔ طبی و معالجهٔ امراض جینیټکی ایجاد کرده‌اند. این تکنالوژی‌ها امکان اصلاح جین‌های معیوب، معالجهٔ امراض نادر و حتی پیشگیری از انتقال امراض ارثی به نسل‌های آینده را فراهم می‌کنند. علاوه بر این، پیشرفت‌ها در زمینهٔ توالی‌یابی جینوم و هوش مصنوعی نیز به درک بهتر از ساختار جینیټکی انسان و شناسایی عوامل خطر امراض کمک کرده‌اند. با این حال، این نوآوری‌ها با چالش‌های اخلاقی، اجتماعی و قانونی مهمی همراه هستند. یکی از اصلی‌ترین نگرانی‌ها، مسئلهٔ حریم خصوصی و استفادهٔ نادرست از اطلاعات جینیټکی است که می‌تواند به تبعیض جینیټکی یا سوءاستفاده از اطلاعات حساس منجر شود. همچنان، ویرایش جین‌های انسانی، به‌خصوص در حجرات جنینی، نگرانی‌هایی دربارهٔ تغییرات غیرقابل بازگشت در نسل‌های آینده و پیامدهای ناخواسته ایجاد می‌کند. علاوه بر این، دسترسی نابرابر به این تکنالوژی‌ها می‌تواند شکاف بین کشورهای توسعه‌یافته و در حال توسعه را افزایش دهد. در نتیجه، برای بهره‌برداری مسئولانه از این نوآوری‌ها، نیاز به قوانین و مقررات دقیق، آموزش عمومی و همکاری بین‌المللی است تا اطمینان حاصل شود که پیشرفت‌های جینیټکی به نفع همه بشریت و با رعایت اصول اخلاقی به کار گرفته می‌شوند.

^۱ . Rehm, H. L.

^۲ . Epigenetics

^۳ . Bird, A.

^۴ . Zhang, L., Lu, Q., Chang, C

^۵ . Feinberg, A. P.

موضوع "بررسی نوآوری‌های جدید و چالش‌های مهم آن در جینیټک انسان" دارای محدودیت‌هایی است که می‌تواند بر عمق و گستردگی تحلیل تأثیر بگذارد. برخی از این محدودیت‌ها عبارتند از:

۱. پیچیدگی مسلکی: جینیټک انسان یک حوزه بسیار تخصصی و پیچیده است که درک کامل آن نیاز به دانش پیشرفته در بیولوژی مالیکولی، جینیټک و تکنالوژی مرتبط دارد. این پیچیدگی ممکن است باعث شود برخی جنبه‌های مسلکی و تخنیکي به طور کامل توضیح داده نشوند یا برای افراد غیرمتخصص قابل درک نباشند.

۲. تغییرات سریع تکنالوژی: پیشرفت‌ها در حوزه جینیټک بسیار سریع هستند و ممکن است برخی اطلاعات به سرعت منسوخ شوند. این موضوع باعث می‌شود که تحلیل‌ها و نتیجه‌گیری‌ها در کوتاه‌مدت اعتبار خود را از دست بدهند.

۳. چالش‌های اخلاقی و اجتماعی: بحث درباره چالش‌های اخلاقی و اجتماعی مرتبط با جینیټک انسان بسیار گسترده و چندوجهی است؛ ممکن است نتوان به همه جنبه‌های اخلاقی، فرهنگی و اجتماعی این موضوع در یک تحلیل محدود پرداخت.

۴. دسترسی به اطلاعات: برخی از اطلاعات و ارقام مرتبط با تحقیقات جینیټکی ممکن است به دلیل مسائل محرمانه‌گی یا مالکیت فکری در دسترس نباشند. این محدودیت می‌تواند تحلیل را ناقص کند.

۵. تفاوت‌های منطقه‌ای و فرهنگی: چالش‌ها و نگرانی‌های مرتبط با جینیټک انسان ممکن است در مناطق مختلف جهان متفاوت باشد. این تفاوت‌ها می‌تواند باعث شود که تحلیل‌ها به‌طور کامل نمایانگر همه دیدگاه‌ها نباشند.

۶. محدودیت‌های قانون و مقررات: قوانین و مقررات مرتبط با جینیټک در کشورهای مختلف متفاوت است و این موضوع می‌تواند بر تحلیل‌ها تأثیر بگذارد. ممکن است نتوان به همه جنبه‌های قانونی این موضوع در یک تحلیل جامع پرداخت.

۷. عدم قاطعیت علمی: برخی از تکنالوژی‌های جینیټکی؛ مانند ویرایش جین، هنوز در مراحل آزمایشی هستند و پیامدهای بلندمدت آن‌ها به‌طور کامل شناخته شده نیست. این عدم قاطعیت می‌تواند تحلیل را با محدودیت مواجه کند.

برای این موضوع می‌توان پیشنهاد‌های تحقیقی و کاربردی متعددی ارائه کرد که به توسعه دانش، بهبود تکنالوژی‌ها و حل چالش‌های اخلاقی، اجتماعی و قانونی کمک می‌کنند. برخی از این پیشنهادها عبارتند از:

پیشنهاد‌های تحقیقی

۱. بررسی پیامدهای بلندمدت ویرایش جین: انجام مطالعات طولانی‌مدت برای ارزیابی اثرات ویرایش جین‌های انسانی، به‌خصوص در حجرات جنینی، به منظور شناسایی خطرات احتمالی و پیامدهای ناخواسته.

۲. تحلیل اخلاقي و اجتماعي تکنالوژي های جينيتکي: تحقيقات ميان رشته ای در حوزه اخلاق زیستی، جامعه شناسی و حقوق برای بررسی تأثیرات اجتماعي و اخلاقي تکنالوژي های جينيتکي و ارائه راهکارهای مناسب.

۳. توسعه روش های محافظتي برای ویرایش جين: تحقيق در زمینه بهبود دقت و محافظت تکنالوژي های ویرایش جين؛ مانند کریسپر-کاس ۹ برای کاهش خطاها و عوارض جانبي.

۴. مطالعه تفاوت های جينيتکي بين جمعيت ها: تحقيقات گسترده در زمینه تنوع جينيتکي بين جمعيت های مختلف برای درک بهتر از عوامل خطر امراض و توسعه معالجه های شخصي شده.

۵. بررسی تأثیر هوش مصنوعي در جينيتک: مطالعه نقش هوش مصنوعي و يادگيري ماشيني در تحليل اطلاعات جينيتکي و پيش بينی امراض برای بهبود تشخيص و معالجه.

۶. تحليل چالش های قانون و مقررات: تحقيق در زمینه قوانين و مقررات بين المللی مرتبط با جينيتک انسان و ارائه پيشنهادهایی برای هماهنگی بيشتر بين کشورها.

پيشنهادهای کاربردی:

۱. ایجاد بانک های اطلاعاتی مصئون: توسعه سيستم های مصئون برای ذخيره و اشتراك اطلاعات جينيتکي با رعايت حریم خصوصي و جلوگیری از سوءاستفاده.

۲. آموزش عمومي و افزايش آگاهی: برگزاری ورکشاپ ها، سمينارها و کمپاين های آموزشی برای افزايش آگاهی عمومي درباره فوايد و خطرات تکنالوژي های جينيتکي.

۳. تدوين دستورالعمل های اخلاقي: ایجاد دستورالعمل های اخلاقي و معيارات بين المللی برای استفاده مسئولانه از تکنالوژي های جينيتکي.

۴. توسعه معالجه های شخصي شده: استفاده از اطلاعات جينيتکي برای توسعه معالجه شخصي شده و بهبود اثربخشي معالجه ها برای مريضان.

۵. همکاري بين المللی: تشويق همکاري های بين المللی بين محققان، داکتران و سياست گذاران برای تسهيل تبادل دانش و منابع در حوزه جينيتک.

۶. حمايت از تحقيقات در کشورهای در حال توسعه: ایجاد برنامه های حمايتی برای افزايش دسترسی کشورهای در حال توسعه به تکنالوژي های جينيتکي و کاهش شکاف علمی و معالجه.

این پيشنهادهای می توانند به توسعه مسئولانه و اخلاقي تکنالوژي های جينيتکي کمک کرده و چالش های مرتبط با آن را کاهش دهند.

- Atala, A. (2012). Regenerative medicine strategies. *Journal of Pediatric Surgery*, 47(1), 17-28.
- Artioli, G.G., Hirata, R.D.C., and Antonio, A.H., (2008). Gene therapy, genetic doping and sport: fundamentals and implications for the future, <https://api.semanticscholar.org/CorpusID:7849175>
- Bird, A. (2007). Perceptions of epigenetics. *Nature*, 447(7143), 396-398.
- Chen, M., Mao, A., Xu, M., Weng, Q., Mao, J., & Ji, J. (2019). CRISPR-Cas9 for cancer therapy: Opportunities and challenges. *Cancer Letters*, 447, 48-55. <https://doi.org/10.1016/j.canlet.2019.01.017>
- Carrie Deans, Keith A Maggert, (2015). What Do You Mean, "Epigenetic"? *Genetics*, Volume 199, Issue 4, 1 April 2015, Pages 887–896, <https://doi.org/10.1534/genetics.114.173492>
- Cetin, B., Erendor, F., Eksi, Y. E., Sanlioglu, A. D., & Sanlioglu, S. (2024). Gene and cell therapy of human genetic diseases: Recent advances and future directions. *Journal of Cellular and Molecular Medicine*, 28(17), e70056. <https://doi.org/10.1111/jcmm.70056>
- Dick, D. M. (2022). The Promise and Peril of Genetics. *Current Directions in Psychological Science*, 31(6), 480-485. <https://doi.org/10.1177/09637214221112041>
- Feinberg, A. P. (2018). The key role of epigenetics in human disease prevention and mitigation. *New England Journal of Medicine*, 378(14), 1323-1334.
- High, K. A., & Roncarolo, M. G. (2019). Gene therapy. **New England Journal of Medicine**, 381(5), 455-464.
- Kaboli, Saeed and Babazada, Hasan (2018). CRISPR Mediated Genome Engineering and its Application in Industry, *Curr. Issues Mol. Biol.* 26: 81-92.
- Lappalainen, Tuuli et al (2024). Genetic and molecular architecture of complex traits *Cell*, Volume 187, Issue 5, 1059 - 1075
- Lindblom, A., & Robinson, P. N. (2011). Bioinformatics for Human Genetics: Promises and Challenges. *Human Mutation*, 32(5), 495-500. <https://doi.org/10.1002/humu.21468>
- Mandip K, Steer CJ. A new era of gene editing for the treatment of human diseases. *Swiss Med Wkly* [Internet]. 2019 Jan. 27 [cited 2025 Mar. 5];149(0304):w20021. Available from: <https://smw.ch/index.php/smw/article/view/2572>
- Martinez-Lage, M., Puig-Serra, P., Menendez, P., Torres-Ruiz, R., & Rodriguez-Perales, S. (2018). CRISPR/Cas9 for Cancer Therapy: Hopes and Challenges. *Biomedicine*, 6(4), 105. <https://doi.org/10.3390/biomedicine6040105>
- Maeder, Morgan L et al. (2016). Genome-editing Technologies for Gene and Cell Therapy. *Molecular Therapy*, Volume 24, Issue 3, 430 – 446
- Mao, Y., Botella, J. R., Liu, Y., & Zhu, J. (2019). Gene editing in plants: Progress and challenges. *National Science Review*, 6(3), 421-437. <https://doi.org/10.1093/nsr/nwz005>

- Naldini, L. (2015). Gene therapy returns to centre stage. **Nature**, 526(7573), 351-360.
- Nerkar A, Chakraborty G, (2021). Gene therapy. *Curr Trends Pharm Pharm Chem* 15-18
- Nguyen PK, Neofytou E, Rhee J, Wu JC. (2016) Potential Strategies to Address the Major Clinical Barriers Facing Stem Cell Regenerative Therapy for Cardiovascular Disease: A Review. *JAMA Cardiol.* 2016; 1(8):953–962. doi:10.1001/jamacardio.2016.2750
- Robert J. Robbins (1993). Bioinformatics, Supercomputing and Complex Genome Analysis. September 1993, 17-30. https://doi.org/10.1142/9789814503655_0002
- Rehm, H. L. (2017). Evolving health care through personal genomics. *Nature Reviews Genetics*, 18(4), 259-267.
- Soumya Deepta Saha (2023); EXPLORING THE BUILDING BLOCKS OF LIFE: THE HUMAN GENOME PROJECT, ITS IMPACT IN TODAY'S WORLD *Int. J. of Adv. Res.* 11 (Jul). 423-425] (ISSN 2320-5407). www.journalijar.com
- Stephens, Z. D., et al. (2015). Big data: Astronomical or genomics? *PLoS Biology*, 13(7), e1002195.
- Takahashi, K., & Yamanaka, S. (2006). Induction of pluripotent stem cells from mouse embryonic and adult fibroblast cultures by defined factors. *Cell*, 126(4), 663-676.
- Thomson, L. L., & Peabody, Jr., A. E. (2022). "Chapter 12: PRIVACY AND SECURITY CHALLENGES IN BIOINFORMATICS". In *Bioinformatics, Medical Informatics and the Law*. Cheltenham, UK: Edward Elgar Publishing. Retrieved Mar 8, 2025, from <https://doi.org/10.4337/9781839105951.00021>
- Wang, J. (2024). The application and development of CRISPR Cas9. *Highlights in Science, Engineering and Technology*, 102, 627-634. <https://doi.org/10.54097/ecydg13>
- Xu, Yuanyuan et al. 2024. CRISPR-Cas systems: Overview, innovations and applications in human disease research and gene therapy. *Computational and Structural Biotechnology Journal*, Volume 18, 2401 – 2415
- Zhang, L., Lu, Q., Chang, C. (2020). Epigenetics in Health and Disease. In: Chang, C., Lu, Q. (eds) *Epigenetics in Allergy and Autoimmunity*. *Advances in Experimental Medicine and Biology*, vol 1253. Springer, Singapore. https://doi.org/10.1007/978-981-15-3449-2_1



Two quarterly

Ainak Academic- Research Journal

Logar Higher Education Institute

Journal license date: June/2023



Investigation of New Innovations and Major Challenges in Human Genetics

Muhadisa Hashimi & PhD. Wahidullah Abdurahimzai

Department of Biology, Education Faculty, Logar Higher Education Institute.

Email: m.hashimi1997@gmail.com

ABSTRACT

Statement of the Problem: The 21st century has witnessed remarkable and unprecedented advancements in human genetics. These developments have not only transformed our understanding of the structure and function of the human genome but have also opened new horizons in medicine, biotechnology, and biology. These advancements have brought new hopes for treating diseases and improving the quality of human life.

Objective: This research aims to explore the recent innovations and major challenges in human genetics in the 21st century and clarify the impacts of these developments on science, society, and ethics.

Research Method: This research is fundamental in terms of its objective and qualitative in data collection. Data has been gathered by reviewing reliable sources, studying books and scientific articles, and searching national and international databases such as PubMed, Nature, and Science.

Results: The findings indicate that genetic editing, the Human Genome Project, stem cells, tissue engineering, gene therapy, bioinformatics, and genetic and epigenetic data analysis are among the prominent innovations in human genetics. However, access to genetic information's privacy, equity in access to new technologies, and the risks associated with genetic editing are significant challenges that require careful consideration.

Conclusion: These innovations have increased hopes for treating genetic diseases and introduced new ethical, social, and legal challenges. Addressing these challenges requires collaboration among scientists, policymakers, and society to ensure the responsible and equitable use of these technologies.

Keywords: Bioinformatics, Challenges, Epigenetics, Human Genetics, Innovations.

This Article Cite: Hashimi.M & Abdurahimzai.W. (2025). Investigation of New Innovations and Major Challenges in Human Genetics. Ainak Academic – Research Journal (two Quarterly), ۲(۴) : ۴۵-۵۷

Logar Higher Education Institute

© The Author
