دو فصلنامهٔ
علمی-تحقیقی **عینک** علمي-څېړنیزه شپږ میاشتنی مجله

د امتیاز خاوند: لوګر د لوړو زده کړو مؤسسه/مؤسسهٔ تحصیلات عالی لوګر
تاریخ جواز مجله: ۱۴۴۴/۱۱/۱۴

بررسی نوآوری‌های جدید و چالش‌های مهم در جینیتک انسان

نامزد پوهنیار محدثه هاشمی[۱] و پوهندوی دکتور وحیدالله عبدالرحیم زی[۲]

[۲،۱] دیپارتمنت بیولوژی، پوهنځی تعلیم و تربیه، مؤسسهٔ تحصیلات عالی لوګر، افغانستان.

ایمیل آدرس: m.hashimi1997 @gmail.com

خلاصه

بیان مسئله: قرن بیست و یکم شاهد پیشرفت‌های جالب و عجیب در حوزهٔ جینیتک 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 جینیتک 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 ملي و بین المللی؛ مانندPubMed ، Nature، و Science استفاده شده است.

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

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

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

استناد: هاشمی، محدثه و عبدالرحیم زی، وحیدالله. (۱۴۰۴) بررسی نوآوری های جدید و چالش‌های مهم در جینتک انسان. د **عینک** *علمی*- څېړنیزه مجله، سال دوم، شماره ۴، صفحه ۴۴-۵۶. DOI:

خېرندویه اداره: لوګر د لوړو زده کړو مؤسسه

د لیکوال یا لیکوالانو حق ©.

مقدمه

الْحَمْدُ لِلَّهِ رَبِّ الْعَالَمِينَ، وَالصَّلَاةُ وَالسَّلَامُ عَلَى سَيِدِنَا مُحَمَّدٍ وَعَلَى آلِهِ وَأَصْحَابِهِ أَجْمَعِينَ.

قرن بیست و یکم شاهد پیشرفت‌ها و اطلاعات جدید در حوزۀ جینتیک انسانی بوده است که نه تنها درک مردم را از ساختار و عملکرد جینوم انسان دگرگون کرده، بلکه افق‌های جدیدی را در صحت، بیوتکنالوژی و رشتۀ بیولوژی به‌ارمغان آورده است. این پیشرفت‌ها شامل تکنالوژی‌های نوینی؛ مانند کریسپرکاس۹ برای ویرایش جینتیکی، پروژه‌های بزرگ توالی‌یابی جینوم، طبابت شخصی‌شده، معالجه توسط جین و اپی‌جینتیک هستند. این نوآوری‌ها نه تنها امید به معالجۀ امراض جینتیکی را افزایش داده‌اند، بلکه چالش‌های اخلاقی، اجتماعی و قانونی جدیدی را نیز به همراه آورده‌اند.

پیشرفت‌های اخیر در جینتیک انسان منجر به اکتشافات و چالش‌های مهمی شده است. توسعۀ سریع تکنالوژی‌های جینوتایپ‌سازی و توالی‌یابی نسل بعدی (NGS[1]) اسکن‌های جامع جینوم را امکان‌پذیر کرده است. شناسایی انواع جینتیکی مرتبط با صفات معالجه امراض مختلف را تسهیل می‌کند (ډیک[2]، ۲۰۲۲ به نقل از لیندبلوم و روبنسون، ۲۰۱۱). این نوآوری‌ها درک ما را از صفات پیچیده و ساختار جینتیکی گسترش داده است(لوپالین و همکاران[3]، ۲۰۱۰). با این حال، چالش‌های اخلاقی، اجتماعی و قانونی، به‌خصوص در رابطۀ با درک عمومی و تنوع در تحقیقات جینتیکی همچنان ادامه دارد (ډیک،۲۰۲۲). علاوه براین، ادغام بیوانفورماتیک در جینتیک انسانی برای مدیریت افزایش حجم اطلاعات و افزایش نتایج تحقیقات بسیار مهم است(لیندبلوم[4]، ۲۰۱۱). علی‌رغم پیشرفت‌های حاصل از انتشار جینوم انسانی، چالش‌های مداوم در تبدیل بینش‌های جینتیکی به معالجه مؤثر برای اختلالات جینتیکی 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 انسانی انقلابی را در معالجه امراض جینتیکی ایجاد کرده است. سیستم‌های کریسپر-کاس[5] به دلیل سادگی، کارایی و هزینۀ کم به عنوان پرکاربردترین تکنالوژی ویرایش جینوم ظاهر شده‌اند (لیو او اکیسو[6]، ۲۰۲۰). این سیستم‌ها، همراه با سایر تکنالوژی‌های اصلاح‌کنندۀ جین، در مدل‌سازی و معالجۀ امراض مختلف انسانی امیدوارکننده و قابل توجه بوده‌اند (ک، س و ستیر[7]، ۲۰۱۹). ادغام تکنالوژی کریسپر با حجرات معالج و تحقیقات حجرات بنیادی

[1]. Next-Generation Sequencing
[2]. D. Dick, Lindblom & Robinson,
[3]. Lappalainen et al.,
[4]. Lindblom & Robinson
[5]. CRISPR-Cas
[6]. Xu & Li
[7]. Kc & Steer

پرتوان، پتانسیل آن‌ها را بیشتر افزایش داده است. پیشرفت‌های اخیر شامل معالجه‌های تاییدشده توسط FDA و EMA و تکنیک‌های در حال ویرایش جینوم است (کیتین و همکاران[1]،۲۰۲۴). تکنالوژی‌های ویرایش جینوم اکنون امکان دستکاري 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[2]، ۲۰۱۶). این نوآوری‌ها در ستراتیژی‌های ضد ویروسی، ایمونوتراپی و تداوی اختلالات ارثی انفرادی کاربرد دارند و نقطهٔ عطف قابل توجهی را در علم طب و بیولوژی رقم می‌زنند (کیتین و همکاران[3]،۲۰۲۴).

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

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

- کدام نوآوری‌های جدید و چالش‌های مهم جینتیک انسان در قرن بیست ویکم بوجود آمده است؟
- نوآوری‌های جدید قرن بیست و یکم جینتیک انسانی کدام ها اند؟
- چه راهکارها می‌توان در امر قبولیت حقایق جینتیکی مبتنی بر کشفیات قرن ۲۱ بر اذهان عامه جامعهٔ افغانستان کمک کند؟

مواد و روش کار

مقالهٔ 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 ملي و بین المللی؛ مانندPubMed ، Nature، و Science که از مرور دها 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.

[1] . Cetin et al

[2] . Maeder & Gersbach

[3] . 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 CRISPR Cas۹	نوآوری جدید
۲	Xu, Yuanyuan et al.2024	سیستم‌های CRISPR Cas۹: مرور کلی، نوآوری‌ها و کاربردها در تحقیقات با امراض انسانی و جین معالجه	نوآوری جدید و کاربرد آن در جینیتک 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 جینیتکی انسان: پیشرفت‌های اخیر و جهت‌گیری‌های آینده	پیشرفت‌های اخیر در مورد جینیتک انسان
۵	Soumya Deepta Saha (2023);	کاوش در اجزای سازنده حیات: پروژه جینوم انسان	جینوم انسان
٦	Dick, D. M. (2022).	نویدها و خطرات جینیتک	چالش‌ها
۷	Thomson, L. L., & Peabody, Jr., A. E. (2022).	چالش‌های حریم خصوصی و امنیتی در بیوانفورماتیک	چالش‌های نوآوری جدید
۸	Zhang, L., Lu, Q., Chang, C. (2020).	اپی‌جینیتک در سلامت و مرض. آلرژی و خودمحافظتی	نوآوری جدید

نوآوری‌های جدید و چالش‌های مهم

الف) کریسپر-کاس۹ (CRISPR-Cas۹) و چالش مهم آن

کریسپر-کاس۹ به عنوان یک ابزار ویرایش جینوم قدرتمند با پتانسیل قابل توجهی برای معالجهٔ سرطان و بهبود محصول ظاهر شده است(میو و همکاران، ۲۰۱۹؛ چن و همکاران[1]،۲۰۱۹). قدرت و دقت بالای این وسیلهٔ را برای کشف اهداف معالجه جدید، مهندسی حجرات محافظتی و توسعهٔ ویروس-های انکولیتیک ارزشمند می‌کند (مارتین‌لیک و همکاران[2]،۲۰۱۸). با این حال، قبل از تحقق کاربرد صحی، چندین چالش باقی می‌ماند.

چالش مهم: شامل بهبود روش‌های تحویل، افزایش کارایی ویرایش، به حداقل رساندن اثرات خارج از هدف و رسیدگی به نگرانی‌های اخلاقی است (چن و همکاران[3]، ۲۰۱۹). در گیاهان، چالش‌های

[1] . Mao et al., Chen et al

[2] . Martinez-Lage et al

[3] . Chen, M., Mao, A., Xu, M., Weng, Q., Mao, J., & Ji, J.

خاص آن شامل توسعهٔ ستراتیژی‌های مؤثرتر برای شکستن و جایگزینی توالی جینوم به‌شمار می‌آید. با وجود این موانع، کریسپر-کاس۹ قبلاً به دلیل سادگی، انعطاف پذیری و سازگاری، مطالعات جینیتکی و اصلاح محصولات استفاده کرده است (میو و همکاران، ۲۰۱۹). با پیشرفت تحقیقات، غلبه بر این چالش‌ها برای استفاده کامل از پتانسیل کریسپر-کاس۹ در هر دو کاربرد طب و زراعت بسیار مهم خواهد بود.

کاربرد: CRISPR-Cas۹ ، یک تکنالوژی انقلابی ویرایش جینوم، کاربردهای گستردهٔ در زمینه‌های مختلف دارد. که از میکانیزم‌های محافظتی باکتری نشأت می‌گیرد، امکان هدف گیری و اصلاح دقیق DNA را فراهم می‌کند (وانگ، ۲۰۲٤). 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[1]، ۲۰۱۸). در ویرایش جینوم گیاه، CRISPR-Cas۹ برای افزایش صفاتی؛ مانند مقاومت به مرض‌ها و بهبود عملکرد استفاده شده است. تطبیق پذیری این تکنالوژی به کاربردهای صنعتی، از جمله طراحی ادویه، ایجاد مدل‌های حیوانی و پیشرفت در علوم غذایی، زراعت و انرژی گسترش می‌یابد. CRISPR-Cas۹ 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 می رود که نقش مهمی در طبابت دقیق و انرژی حیاتی ایفا کند (وانگ، ۲۰۲٤).

ب) پروژهٔ جینوم انسان و چالش مهم آن

پروژهٔ جینوم انسانی (HGP) چالش‌های مهمی را برای جامعهٔ علمی ایجاد کرد. پروژهٔ 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 می شود، انجام شد. انفورماتیک نقش مهمی در هر جنبهٔ از پروژهٔ جینوم انسان، از کسب، تجزیهٔ و تحلیل اطلاعات گرفته تا تبادل و تجسم بازی کرده است (رابینز[2]، ۱۹۹۳). این پروژهٔ نیاز به تفکر روشن و طراحی خوب برای توسعهٔ ابزارهای کارآمد برای توالی یابی DNA و تحلیل جینومی مقایسوی داشت. علاوه براین، پروژهٔ جینوم انسان ایجاد سیستم-های پایگاه اطلاعات پیشرفته برای ذخیره و به اشتراک گذاری اطلاعات جینیتکی ضروری دانست و به‌طور مؤثر شکل جدیدی از ادبیات علمی را ایجاد کرد. در نهایت، پروژهٔ جینوم انسان بلندپروازانه ترین پروژهٔ مدیریت اطلاعات در نظر گرفته شد که تا اکنون با پتانسیل ایجاد تحول در درک ما از بیولوژی انجام شده است (رابینز، ۱۹۹۳).

[1] . Kaboli, Saeed and Babazada, Hasan

[2] . Robert J. Robbins

چالش مهم: مشکل مهم پروژۀ جینوم انسانی طراحی سیستم‌های انفورماتیک برای مدیریت حجم عظیمی از جمع‌آوری، تجزیۀ و تحلیل، تبادل، انتشار و تجسم اطلاعات است. همچنان توسعۀ این تکنالوژی ناکافی بودن روش‌های موجود برای توالی یابی تقریباً ۳ میلیارد نوکلئوتید در DNA انسان است.

کاربرد: پروژۀ جینوم انسانی (HGP) به‌طور قابل توجهی بر حوزۀهای مختلف از جمله طب، بیوتکنالوژی و اخلاق تاثیر گذاشته است. این پیشرفت‌ها را در طبابت شخصی، معالجۀ جین‌ها و پروفایل DNA تسهیل کرده است و درک ما را از امراض ارثی و تکامل انسان افزایش می دهد. نقشه برداری جامع HGP از جینوم انسان، ابزارهای ضروری را برای شناسایی جهش‌های جینیتکی ایجادکنندۀ مرض، با پتانسیل ایجاد انقلابی در تشخیص و معالجۀ بسیاری از اختلالات جینیتکی، از جمله امراض رایج؛ مانند مرض قلبی و سرطان، فراهم کرده است. علاوه بر این، این پروژۀ ملاحظات اخلاقی مهمی را در رابطۀ با حریم خصوصی جینیتکی و استفادۀ مسئولانه از اطلاعات جینومی مطرح کرده است. به‌طور کلی، HGP زمینه را برای دورۀ 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 زمینۀ حجرات بنیادی و مهندسی انساج امکان بازسازی نسج‌ها و اندام‌ها را فراهم کرده است(تکاشي و یمنیکا[1]، ۲۰۰۶). مهندسی انساج یک رشتۀ بین رشته‌ای است که اصول علوم حیاتی و طب را با اصول مهندسی جینیتکی با هم می‌آورد. افزایش توسعۀ آن در دهۀ گذشته ناشي 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 تمایزیافته حجرات بنیادی جنینی، 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[2]، ۲۰۱۶).

[1] . Takahashi, K., & Yamanaka, S.

[2] . Nguyen PK, Neofytou E, Rhee J, Wu JC

کاربرد: در معالجهٔ امراض عصبی، ترمیم نسج‌های آسیب‌دیده و تولید اندام‌های مصنوعی نقشي مهمی دارد (اتالا[1]، ۲۰۱۲).

د) معالجه توسط جین و چالش مهم آن

معالجه توسط جین[2] شامل وارد کردن جین‌های سالم به حجرات برای جایگزینی یا اصلاح جین‌های معیوب است (نالدینی[3]، ۲۰۱۵). جین سالم برای اصلاح جین‌های معیوب به منظور معالجهٔ مرض یا کمک به بدن آن‌ها در مبارزه بهتر با مرض استفاده می‌شود. جین معالجه عبارت است از معرفی، حذف یا تغییر ماده جینتیکی به‌خصوص DNA یا RNA در حجرات مرضی برای تداوی یک مرضی خاص می‌شود. جین‌ها از رنگ مو گرفته تا سیستم دفاعی بدن را تحت تاثیر قرار می‌دهند؛ اما جین‌ها به درستی ساخته نمی‌شوند. اهداف جین تداوی، عامل مرضی در جین و تغییر از بخش DNA استفاده می‌کند. در حال حاضر تدوای توسط جین فقط برای امراض که فاقد آن جین هستند آزمایش می‌شود (نارکر و چکرباتی[4]، ۲۰۲۱).

چالش مهم: استفاده نادرست از جین درمانی در ورزش که به عنوان دوپینگ جینی شناخته می‌شود، نگرانی‌هایی را ایجاد کرده است. جین‌های کاندید برای بهبود عملکرد شامل آن‌هایی هستند که برای هورمون رشد IGF-۱، مسدودکننده‌های میوستاتین و اریتروپویتین کد می‌کنند. دوپینگ جینی چالش‌هایی برای تشخیص ایجاد می‌کند و خطرات ناشناختهٔ را به همراه دارد که نیاز به بحث و تحقیق مداوم در هر دو زمینهٔ پوهنتونی و ورزشي دارد (ارتولی و همکاران، ۲۰۰۸).

کاربرد: در معالجه امراض جینتیکی؛ مانند هموفیلیا، لبرآموروزیس مادرزادی و برخی سرطان‌ها نقشي مهمی دارد (هگ و رانکرولا[5]، ۲۰۱۹).

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

بیوانفورماتیک با افزایش حجم اطلاعات جینتیکی، بیوانفورماتیک نقش کلیدی در تحلیل و تفسیر این اطلاعات ایفا می‌کند (ستیفین و همکاران[6]، ۲۰۱۵). تکنیک‌های بیوانفورماتیک تجزیهٔ و تحلیل اطلاعات جینتیکی را از توالی‌یابی با توان بالا برای درک امراض جینتیکی در حال تکامل امکان‌پذیر می‌سازد.

چالش مهم: مشکل اصلي در بیوانفورماتیک چالش‌های حریم خصوصی و امنیتی ناشي از رشد انفجاری اطلاعات و پایگاه‌های جینومی است. همچنان بیوانفورماتیک در پردازش و تفسیر حجم

[1] . Atala, A.
[2] . Gene Therapy
[3] . Naldini, L.
[4] . Nerkar A, Chakraborthy G,
[5] . High, K. A., & Roncarolo, M. G.
[6] . Stephens, Z. D., et al.

زیادی از اطلاعات جینومی ناهمگون تولید شده توسط تکنالوژی‌های توالی یابی مدرن با چالش‌هایی روبرو است (تامسن و فیبادی[1]، ۲۰۲۲).

کاربرد: شناسایی الگوهای جینتیکی، پیش‌بینی امراض و در توسعهٔ ادویه‌های جدید نقشي مهمی دارد (ریهم[2]، ۲۰۱۷).

و) اپی جینیتک و چالش مهم آن:

اپی‌جینیتک[3] به تغییرات در بیان جین‌ها بدون تغییر در توالی DNA اشاره دارد. این تغییرات می‌توانند تحت تأثیر محیط و سبک زندگی قرار گیرند(بیرد[4]، ۲۰۰۷). میکانیزم‌های اپی جینیتکی؛ مانند میتایلشن DNA، اصلاح هیستون و microRNA ها می‌توانند تغییرات فنوتایپی ارثی ایجاد کنند و برای معالجه امراض هدف قرار گیرند (زانگ و چانگ[5]، ۲۰۲۲).

چالش مهم: مشکل اصلي اپی جینیتک فقدان یک تعریف واضح و توافق شده است که مانع از ارتباطات و ترکیب تحقیقات در بین زمینهٔها شده است.

کاربرد: از کاربرد این نوآوری در درک بهتر امراض پیچیده؛ مانند سرطان، دیابت، و امراض روانی استفاده می‌شود (فینبرگ[6]، ۲۰۱۷).

نتیجه‌گیری

نوآوری‌های اخیر در حوزهٔ جینیتک انسان، از جمله تکنالوژی‌های ویرایش جین؛ مانند کریسپر-کاس۹، پیشرفت‌های چشمگیری در زمینه طبی و معالجهٔ امراض جینیتکی 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 زمینه توالی‌یابی جینوم و هوش مصنوعی نیز به درک بهتر از ساختار جینیتکی انسان و شناسایی عوامل خطر امراض کمک کرده‌اند. با این‌حال، این نوآوری‌ها با چالش‌های اخلاقی، اجتماعی و قانونی مهمی همراه هستند. یکی از اصلي‌ترین نگرانی‌ها، مسئله حریم خصوصی و استفادهٔ نادرست از اطلاعات جینیتکی است که می‌تواند به تبعیض جینیتکی 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 توسعهٔ را افزایش دهد. در نتیجه، برای بهره‌برداری

[1]. Thomson, L. L., & Peabody, Jr., A. E

[2]. Rehm, H. L.

[3]. Epigenetics

[4]. Bird, A.

[5]. Zhang, L., Lu, Q., Chang, C

[6]. Feinberg, A. P.

مسئولانه از این نوآوری‌ها، نیاز به قوانین و مقررات دقیق، آموزش عمومی و همکاري بین‌المللی است تا اطمینان حاصل شود که پیشرفت‌های جینیتکی به نفع همه بشریت و با رعایت اصول اخلاقی به کار گرفته می‌شوند.

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

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

۲. تغییرات سریع تکنالوژی: پیشرفت‌ها در حوزۀ جینیتک 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 دربارۀ چالش‌های اخلاقی و اجتماعی مرتبط با جینیتک انسان بسیار گستردۀ و چندوجهی است؛ ممکن است نتوان به همه جنبه‌های اخلاقی، فرهنگی و اجتماعی این موضوع در یک تحلیل محدود پرداخت.

٤. دسترسی به اطلاعات: برخی از اطلاعات و ارقام مرتبط با تحقیقات جینیتکی 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 جینیتک انسان ممکن است در مناطق مختلف جهان متفاوت باشد. این تفاوت‌ها می‌تواند باعث شود که تحلیل‌ها به‌طور کامل نمایانگر همه دیدگاه‌ها نباشند.

٦. محدودیت‌های قانون و مقررات: قوانین و مقررات مرتبط با جینیتک 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 جینیتکی؛ مانند ویرایش جین، هنوز در مراحل آزمایشي 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 ارایه کرد که به توسعۀ 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 اخلاقی و اجتماعی تکنالوژی‌های جینیتکی: تحقیقات میان‌رشته‌ای در حوزهٔ اخلاق زیستی، جامعه‌شناسی و حقوق برای بررسی تأثیرات اجتماعی و اخلاقی تکنالوژی‌های جینیتکی و ارائه راهکارهای مناسب.

۳. توسعهٔ روش‌های محافظتی برای ویرایش جین: تحقیق در زمینهٔ بهبود دقت و محافظت تکنالوژی‌های ویرایش جین؛ مانند کریسپر-کاس۹ برای کاهش خطاها و عوارض جانبی.

٤. مطالعهٔ تفاوت‌های جینیتکی بین جمعیت‌ها: تحقیقات گستردهٔ در زمینهٔ تنوع جینیتکی بین جمعیت‌های مختلف برای درک بهتر از عوامل خطر امراض و توسعهٔ معالجه‌های شخصی‌شده.

۵. بررسی تأثیر هوش مصنوعی در جینیتک: مطالعهٔ نقش هوش مصنوعی و یادگیری ماشینی در تحلیل اطلاعات جینیتکی و پیش‌بینی امراض برای بهبود تشخیص و معالجه.

٦. تحلیل چالش‌های قانون و مقررات: تحقیق در زمینهٔ قوانین و مقررات بین‌المللی مرتبط با جینیتک انسان و ارائه پیشنهادهایی برای هماهنگی بیشتر بین کشورها.

پیشنهادهای کاربردی:

۱. ایجاد بانک‌های اطلاعاتی مصؤن: توسعهٔ سیستم‌های مصؤن برای ذخیره و اشتراک اطلاعات جینیتکی با رعایت حریم خصوصی و جلوگیری از سوءاستفاده.

۲. آموزش عمومی و افزایش آگاهی: برگزاری ورکشاپ‌ها، سمینارها و کمپاین‌های آموزشي برای افزایش آگاهی عمومی دربارهٔ فواید و خطرات تکنالوژی‌های جینیتکی.

۳. تدوین دستورالعمل‌های اخلاقی: ایجاد دستورالعمل‌های اخلاقی و معیارات بین‌المللی برای استفاده مسئوولانه از تکنالوژی‌های جینیتکی.

٤. توسعهٔ معالجه‌های شخصی‌شده: استفاده از اطلاعات جینیتکی برای توسعهٔ معالجه شخصی‌شده و بهبود اثربخشي معالجه‌ها برای مریضان.

۵. همکاري بین‌المللی: تشویق همکاري‌های بین‌المللی بین محققان، داکتران و سیاست‌گذاران برای تسهیل تبادل دانش و منابع در حوزهٔ جینیتک.

٦. حمایت از تحقیقات در کشورهای در حال توسعه: ایجاد برنامه‌های حمایتی برای افزایش دسترسی کشورهای در حال توسعه به تکنالوژی‌های جینیتکی و کاهش شکاف علمی و معالجه.

این پیشنهادها می‌توانند به توسعهٔ مسئوولانه و اخلاقی تکنالوژی‌های جینیتکی کمک کرده و چالش‌های مرتبط با آن را کاهش دهند.

منابع

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: fundaments 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. *Biomedicines*, *6*(4), 105. https://doi.org/10.3390/biomedicines6040105

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, Chakraborthy G, (2021). Gene therapy. Curr Trends Pharm Pharm Chem15-18

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 TODAYS 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 genomical? 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/ecydqr13

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.hashimi**1997** @gmail.com

ABSTRACT

Statement of the Problem: The *21*st 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 *21*st 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), 2(4) : 45-57.
Logar Higher Education Institute © The Author