Habari za HapMap

Chapisho la Taasisi ya Coriell Institute ya Utafiti wa Kimatibabu, Juzuu ya 3, 2007

HapMap Inabadilisha Kabisa Utafiti wa Jeni

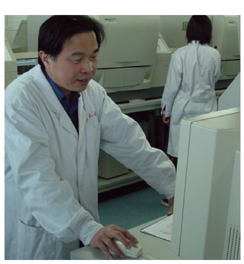
HapMap inabadilisha kabisa jinsi wanasayansi wanavyofanya utafiti wa jeni. Tayari imeshatumika kupata jeni zinazohusika na maradhi kadhaa, na sasa kunaendelezwa ukaguzi mwingi zaidi wenye kutia moyo. Kwote ulimwenguni, sampuli zilizokusanywa kwa Mradi zinatumiwa na mamia ya wakaguzi katika fani mbalimbali za ukaguzi. Ukaguzi huu unaboresha ufahamu wetu wa utaratibu wa maradhi na jinsi tofauti za bayolojia.

Kwote ulimwenguni watafiti wanatumia HapMap kwa namna za kuvutia mno ili kuharakisha utaratibu wa kupata jeni zinazochangia afya na maradhi. Mashirika kadhaa ya teknolojia ya kimatatibu yamevumbua teknolojia mpya - zinazoitwa "ngazi" ("platform") zilizobuniwa kwa muundo wa deta za HapMap. Ngazi hizi zinafungua njia ya kufikia namna mpya tena bora zaidi za kuchunguza sampuli za DNA. HapMap imeunda njia ya mkato inayowezesha wanasayansi kwa sasa kuchunguza sampuli za damu kutoka kwa mamia au maelfu ya watu walio na maradhi au wasio na maradhi kadhaa. Jambo hili huwawezesha kutambua uhusiano kati ya baadhi ya mifumo ya maumbile (genetic variations) na baadhi ya maradhi.

Tangu kupatikana jeni mbili muhimu zinazohusika na kuzorota kwa seli za mwangaza machoni (iliyoripotiwa katika toleo lililotangulia la HapMap News) watafiti – kwa kutumia ngazi hizi wamevumbua kwa kutumia deta za HapMap – jeni zinazohusika na magonjwa mengine makuu, yakiwemo:

- Autism (UGONJWA WA AKILI WA WATOTO)
- Ugonjwa wa celiac matumboni
- Kunenepa kwa watoto
- Ugonjwa wa sukari
- Ugonjwa wa bongo na uti wa mgongo (Multiple Sclerosis)

inaenedelea

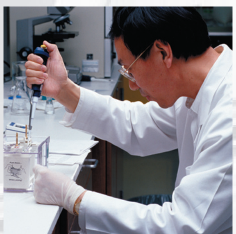


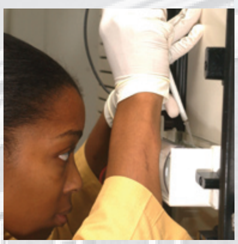
"Kuweko kwa HapMap bila malipo na kuweza kupatikana kwake katika Mtandao kwa matumizi ya watafiti kwote ulimwenguni inatia kasi kuu katika utafiti wa matibabu kwote duniani."

- Dkt. Huanming Yang, Mkurugenzi wa Taasisi ya Genomiki ya Beijing (Beijing Genomics Institute)

Kuhusu Taasisi ya Coriell Institute

Taasisi ya Coriell ya Utafiti wa Kimatibabu katika Camden, New Jersey ni taasisi ya utafiti wa msingi isiyokuwa ya faida yenye sifa kuu ya kimataifa kutokana na mfanikio wake katika utafiti wa elimu ya maumbile (genetics) na uwekaji akiba wa seli. Maabara zake za hifadhi za seli zina mkusanyiko mkubwa zaidi ulimwenguni za nyenzo za seli kwa matumizi ya utafiti, na inayojumuisha rasilimali kuu isiyoweza kutengezwa upya ya jamii ya kisayansi ulimwenguni.





Jinsi ya Kuwasiliana Nasi

Tunahimiza jamii yako, itujulishe kupitia Kundi la Ushauri la Jamii yako (Community Advisory Group), ni aina gani nyingine ya taarifa mungependelea kupata. Katika taasisi ya Coreill Institute, Dkt. Donald Coppock husimamia kuhusika kwa Taasisi katika mradi wa HapMap. Dkt. Coppock huendesha pia juhudi za kuzifikia jamii na watafiti wanaoshiriki. Unaweza kuwasiliana naye katika:

Dkt. Donald Coppock
Coriell Cell Repositories
Coriell Institute for Medical Research
403 Haddon Avenue
Camden, New Jersey 08103, USA

Simu
800-752-3805 katika Marekani
856-757-4848 kutokea nchi nyingine

Faksi
856-757-9737

Barua-pepe
dcoppock@coriell.org

Mtandao
http://www.coriell.org

Jeni Muhimu ya Autism Yavumbuliwa Na Usaidizi wa HapMap

Kwa kutumia deta za HapMap, pamoja na sampuli za DNA zilizokusanywa kutoka jamii nyingi zenye watoto walioambukizwa maradhi, watafiti wamevumbua mfumo wa maumbile (genetic variation) unaohusika na ugonjwa wa Autism – ambayo ni hali inayogundulika utotoni – inayosababisha matatizo makubwa katika fikra, hisia, lugha, na uwezo wa kuhusiana na watu wengine. Ugonjwa huu unaathiri watoto zaidi ya 3 kwa kila 1,000 wenye umri kati ya miaka 3 na 10.

Autism ni mojawapo kati ya maradhi ya bongo yanayopatikana kwa urithi. Kama pacha mmoja wa kufanana ana autism, basi yule mwengine huenda akaathirika mara 9 kwa kila visa 10. Kama ndugu mmoja ana tatizo hilo, wale ndugu wengine wanaathirika mara 35 kuweza kuupata ugonjwa huo. Lakini, hadi hivi karibuni, watafiti wamekuwa na mafanikio machache katika kutambua jeni zinazohusika na ugonjwa huo.

Hivi sasa, kwa usaidizi wa HapMap (na sampuli kutoka kwa jamii zenye watoto walioathirika), watafiti wamefikia mafanikio makuu. Wamepata mfumo wa tofauti katika mfwatano (sequence) wa jeni – inayoitwa jeni ya MET ya kuhimiza mwendo ("MET receptor tyrosince kinase gene") inayohusika na autism. Jeni hii inashughulika na kukua na maendeleo ya ubongo, kazi ya kukinga maradhi, na kurekebisha mfumo wa kusaga chakula (digestion). Mfumo wa maumbile (genetic variation) husababisha jeni isitengezwe kwa kiasi kinachostahili. Watu wenye mfumo huo wana athari zaidi ya mara mbili kuliko wengine kupata matatizo ya kukua na maendeleo kwa "autism spectrum," kwanzia kwa yale ya hali kali zaidi ya autism hadi ya wastani na yale yasiokuwa makali sana.

Dkt. Antonio Persico akiwa ofisini kwake

Kulingana na mtafiti wa ukaguzi Dkt. Antonio Persico wa Idara ya Sayansi ya Majaribio ya Bongo na Uti wa Mgongo (Experimental Neurosciences) katika IRCCS Fondazione Santa Lucia (Rome, Italia), "Huenda autism inahusu maingiliano makubwa zaidi kati ya hali mbalimbali za jeni na za mazingira. Lakini hii ni jeni muhimu sana inayohusiana na autism, kwanzia ukaguzi wa jeni kubwa zaidi za jamii uliowahi kufanywa hadi sasa. Utafiti huu, unaobuniwa kupitia HapMap, unatupeleka hatua moja zaidi na kutandua kitendawili cha tatizo hili"

HapMap Inabadilisha Kabisa Utafiti wa Jeni

inaendelea kutoka ukurasa wa 1

Bila HapMap, uvumbuzi wote huu muhimu na wakipekee ungechukua miaka mingi zaidi kufanikishwa. Ingawa itachukuwa miaka kadhaa kitambo utambuzi wa jeni hizi ugeuke na kuwa matibabu au tiba za maradhi haya, hatua muhimu ya kwanza ni kuzipata jeni hizi.

Kama Dkt. Huanming Yang, Mkurugenzi wa Taasisi ya Genomiki ya Beijing (Beijing Genomics Institute) anavyoeleza, "Kuweko kwa HapMap bila malipo na kuweza kupatikana kwake katika Mtandao kwa matumizi ya watafiti kwote ulimwenguni inatia kasi kuu katika utafiti wa matibabu kwote duniani." Kwa mfano, wanapochangia utalaamu wao kwa HapMap, watafiti katika Ujapani, Uingereza, Estonia, na mataifa mengine sasa wanaanzisha hifadhi kubwa za kitaifa za viungo vya matibabu (biobanks) waweze kutalii zaidi kuhusu hali za kimaumbile (genetic) na zisizokuwa za kimaumbile (non-genetic) zinazohusika katika maradhi mengi. Marekani nako, ushirika muhimu wa kibinafsi-umma ulibuniwa hivi karibuni – unaoitwa Mfumo wa Maelezo ya Uhusiano wa Jeni [Genetic Association Information Network (GAIN)] - wenye nia ya kutambua viungo maumbile (genetic makeup) vya maradhi kadhaa yanayowafika watu wengi, ikiwa ni pamoja na kama vile ugonjwa wa sukari, ugonjwa wa tabia wa schizophrenia, ugonjwa wa matatizo ya bongo na tabia (bipolar), kijongo cha kusononeka (depression), ugonjwa wa kupuja ngozi (psoriasis), na wakuto makinika/kuto tulia (ADHD). Huko Uingereza, mradi sawa na huu unakagua maradhi ya mishipa ya moyo, ugonjwa wa sukari wa aina 1, ugonjwa wa sukari wa aina 2, kuganda kwa mifupa na viungo (rheumatoid arthritis), ugonjwa wa tumbo wa Crohn, na matatizo makuu ya vidonda vya tumbo (ulcerative colitis), kuchanyika fikra (bipolar) na presha, pamoja na kifua kikuu na malaria huko Ghana. Uchina, Marekani na katika mataifa mengine, watafiti wanajadiliana miradi mikubwa ya kupata jeni zinazohusika na aina mbalimbali za saratani (kansa).

Mbali na kutumia deta katika vifaa vya HapMap, wakaguzi wengi ulimwenguni wanazitalii sampuli wao wenyewe, waweze kusaidia kupata majibu kuhusu maswala mengineo muhimu ya kibayolojia. Hadi sasa, sampuli za HapMap zimesambazwa katika nchi 16, kuanzia Uchina an Singapore hadi Iceland, Poland, Afrika ya Kusini na Hispania. Utalii wa wakaguzi hawa, kama ilivyo HapMap yenyewe, utatandaza ufahamu wetu wa afya ya binadamu na uhusiano wa wanadamu.

Makala Maalum

Toleo hili linamulikia jumuiya nne zinazoshiriki katika Mradi wa HapMap.

Wajapani katika Tokyo, Ujapani

Sampuli za Wajapani zilizokaguliwa kwenye awamu mbili za mwanzo za Mradi zilikusanywa Tokyo, yenye kiasi cha watu kama milioni 12 na ni mji mkubwa zaidi Ujapani. Wengi kati ya waliochangia sampuli ni watu waliowahi kushiriki katika miradi mengine ya utafiti wa matibabu. Hata hivyo, majadiliano kuhusu Mradi yalifanywa na watu wengi pamoja na wale walioamua kuchangia sampuli, wengi wao wakiwa katika eneo la Kanto ukingoni mwa Tokyo. Katika majadiliano kulikuwa na ambao walikuwa na maswali kuhusu jinsi sampuli hizi zitakazokusanywa Ujapani zitakavyotambulika; hawakutaka utafiti wa siku zijazo unaotokana na HapMap utumike kwa ubaguzi dhidi ya Wajapani walio miongoni mwa jumuiya iliyo wachache katika mataifa nje ya Ujapani. Baadhi ya watu pia walikuwa na maswali kuhusu faragha na usiri (privacy and confidentiality), lakini wasiwasi huu ulipungua zaidi baada ya watu kufahamu kwamba hakuna majina wala maelezo ya kutambulisha washiriki yatakusanywa pamoja na sampuli. Baadhi yao walikuwa na wasiwasi kuhusu visa vya uwezekano kuwa sampuli zilizokunywa zitatumiwa kwa manufaa ya kibiashara na mashirika ya teknolojia ya matibabu katika mataifa ya Magharibi, na kuhusu kiasi cha uadilifu (oversight) utakaofanywa mara tu sampuli zitakapotumwa katika taasisi ya Coriel Institute. Ili kutuliza wasiwasi huu, taasisi ya Coriel Institute ilibadilisha baadhi ya sera zake, ili iweze kupata maelezo kamili kutoka kwa watafiti wanaofanya maombi ya sampuli hizo na kuwasilisha maelezo hayo kwa Kundi la Ushauri wa Jamii (CAG) la Wajapani.

Wengi wa waliochangia katika Japan wamewahi kushiriki katika miradi mengine ya utafiti wa matibabu.

Hekalu la Meenakshi Temple Pearland, Texas ni mahali muhimu pa kukutana jumuiya ya Kihindi ya Wagujarati wa Houston.

Wahindi wa Gujarati katika Houston, Texas

Sampuli hizi ambazo zitakaguliwa katika awamu ifuatayo ya Mradi HapMap, zilikusanywa kutoka kwa watu wanaoishi Houston, Texas, ambao babu na nyanya wao walitoka katika eneo la Gujarat huko India. Gujarat iko katika eneo la kaskazini magharibi la bara Hindi, na ni mojawapo mwa majimbo yaliyoendelea zaidi kwa viwanda nchini India. 'Gujarati' ni neno la jumla linalotumiwa kuwaeleza watu wanaotambua asili yao katika eneo hili la kijografia, amabapo watu wanaongea lugha ya Kigujarati.

Wengi wa watu katika jumuiya ya Kigujarati ya Houston ambao walifahamishwa kuhusu Mradi walionyesha kuwa na shaka kuhusiana na utafiti wa mifumo ya maumbile (genetic variation) na walikuwa na matazamio makuu kwamba uwezo wa utafiti huu utamulikia visababibishi vya maradhi na kuweza kuchangia maslahi mema ya wanadamu. Walikuwa na nia kuu zaidi ya kushiriki kwa sababu watu wenye asili ya India kwa kawaida hawashirikishwi inavyostahili katika utafiti wa ukaguzi wa kimatibabu kama watu wa maeneo mengine ulimwenguni. Haswa Wahindi wa Asia ya Kusini wanaoishi Marekani wameshirikishwa kwa kiasi kidogo mno katika utafiti, kwa sababu huwa wanawekwa 'fungu moja' na watu kutoka jumuiya nyengine za kiAsia. Watu katika jumuiya ya Kigujarati ya Houston wanatazamia kwamba HapMap itavumbua nia kuu zaidi ya kutalii matatizo maalum ya Wahindi - kwa wote wanaoishi India na wale walioko nchi nyengine.

Wayoruba katika Ibadan, Nigeria

Sampuli za Wayoruba zilizokaguliwa kwenye awamu mbili za mwanzo za Mradi zilikusanywa Ibadan, yenye kiasi cha watu kama milioni 2 na ni mji mkubwa wa pili Nigeria. Kwa kawaida Wayoruba ni wakazi wa mjini wenye historia ya kufana mno ya jamii yao na wenye muundo stadi wa kijamii na kisiasa. Takriban watu milioni 40 katika eneo lote la Afrika Magharibi, takriban 30% ya watu wa Nigeria, na wengi zaidi ya watu wa Ibadan, ni waYoruba.

Wengi katika jumuiya ya Wayoruba waliozungumza kuhusu Mradi walikuwa na moyo sana kushirikishwa katika utafiti. Sana zaidi walikuwa na motisha wa fikra dhati ya kihistoria ya "Kutokea Afrika", yenye itikadi kwamba asili ya jumuiya yote ya ulimwengu inatoka Afrika. Baadhi ya watu walikuwa na wazo kwamba kupitia utafiti wa mifumo ya maumbile (genetic variation), na unavyosaidia jinsi watu wanavyohusiana kibayolojia, huenda kwa namna fulani kuwezesha kuwaleta pamoja watu ulimwenguni - haswa waYoruba na wengineo wa asili ya Kiafrika waliotawanyishwa na jumuiya zao kwa sababu ya utumwa. Watu katika jumuiya ya Kiyoruba wanafahamu kwamba manufaa ya kiafya kutokana na Mradi huenda yatachukuwa muda fulani kufika Nigeria, lakini bado walikuwa na moyo wa kushiriki ili vizazi vijavyo vinufaike. Baadhi yao wana watoto na jamii katika kusambaa (diaspora) kwa hivi karibuni hadi Marekani, Uingereza na nchi nyenginezo, na wakaonelea kuwa watu hawa watafaidika hati wakiwa wangali hali japokuwa Mradi huenda utaleta mafanikio ya muda mfupi tu.

Washiriki wa CAG ya Kiyoruba wanataraji kwamba utafiti wa mifumo ya maumbile (genetic variation) utawaleta pamoja watu ulimwenguni.

Watoscani katika Italia

Sampuli hizi, zitakaguliwa katika awamu ifuatayo ya Mradi, zilikusanywa kutoka kwa watu wa asili ya Kitoskani huko Tuscany, ambalo ni eneo kubwa Italia. Sampuli zilikusanywa kutoka kwa wakazi wa mji wa viwanda vinanawiri karibu na mji wa Florence wenye historia ndefu iliyo imara na ya tangu enzi za wa Etruskani pamoja na kuwa na fahari kubwa katika asili yao.

Watu waliotambuliwa kushiriki kwa Mradi kwa kawaida walikuwa na moyo mkunjufu na nia ya kushiriki pamoja na kuwa washiriki barabara au wenye ufahamu kuhusu swala hilo. Athari za kimaadili na kijamii kutokana na Mradi zilisababisha majadiliano mengi kati ya baadhi yao, ikiwa ni pamoja na yale yanayomaanisha kuwa mkazi wa mji, maana ya kuwa 'Mtoskani' na umuhimu wa athari za kijamii kando ya zile kibayolojia, ufafanuzi wa utambuzi wa kibinafsi au kundi. Washiriki katika kundi la kazi lililoundwa kwa Mradi, kwa kushirikiana na wachunguzi waliokusanya sampuli, wakaandaa maandishi rasmi yakueleza msimamo wao kuhusiana na athari na manufaa yanayoweza kuweko kupitia Mradi ikiwa ni pamoja na matazamio yao "…kwa kuwa utafiti utakaonyika kutumkia damu zetu na nafsi zetu usitumike kwa ubaguzi wa kijamii au kisiasa ambao tumepambana nao kwa muda mrefu – wala usiwe kwa madhumuni ya kijeshi, na wala sio kwa kusababisha viumbe igiza (cloning)." taasisi ya Coriell Institute itaweka azimio hili katika kila kisanduku cha sampuli kutoka kwa jumuiya hii ambacho itapeleka kwa wachunguzi. Ili upate kiunganishi kwa maandishi kamili, tazama http://ccr.coriell.org/nhgri/tuscan.html.

Washiriki wa CAG ya Toscani walijadiliana kuhusu athari za Mradi HapMap katika jumuiya yao.

Maadili Imara Yamefikiwa kwa Sampuli za HapMap

Usimamizi wa hifadhi ya seli katika taasisi ya Coriell Institute ambako zinahifadhiwa sampuli za HapMap umefanyiwa mabadiliko ili kuweza kuhakikisha kuweko kwa maadili imara zaidi kuhusu namna sampuli zinatumiwa na wachunguzi wa siku zijazo na kuweza kushughulikia mchango mkubwa zaidi kutoka kwa jamii shiriki [kupitia Makundi ya Ushauri wa Jamii (Community Advisory Groups)]. Hifadhi hiyo ambayo sasa inasimamiwa na Taasisi ya Kitaifa ya Utafiti wa Jenomu ya Binadamu [National Human Genome Research Institute (NHGRI)], itaendelea kuendeshwa na wafanyikazi walewale katika taasisi ya Coriell Institute, chini ya uongozi wa Dkt. Donald Poccock, ambaye amefanya kazi katika taasisi ya Coriell Institute akishughulika na Mradi HapMap kwa zaidi ya miaka minne. Eneo la kuhifadhi sampuli halitabadilishwa. Hata hivyo mabadaliko hayo yatawezesha wafanyikazi wa Taasisi ya Coriell Institute kuwa na moyo katika kufwatilia matumizi ya siku zijazo ya sampuli na katika kuripoti kwa jumuiya shiriki.

Donald Coppock, Ph.D., Mchunguzi Mkuu (kushoto) na Christine Beiswanger Ph.D., Msaidizi Mchunguzi Mkuu (kulia) na wafanyikazi wa Maabara za Coriell za Ukuzaji wa Seli waliofanya kazi na sampuli za HapMap.

Toleo lijalo la HapMap News litamulikia jumuiya nyingine shiriki na litaendelea kupeana maelezo ya kawaida kuhusu Mradi HapMap na uvumbuzi wake muhimu.

Nakala za kwenye mtandao za toleo hili la HapMap News zinapatikana katika http://www.coriell.org/index.php/content/view/65/120/ kwa kila moja kati ya lugha hizi: Kichina, Kiingereza, Kifaransa, Kitaliani, Kijapani, Kihispani, Kiyoruba. Maelezo yote ziada ya muhimu yanapatikana pia katika tovuti ya mradi wa International HapMap Project, http://www.hapmap.org.

CORIELL INSTITUTE for Medical Research

Coriell Institute for Medical Research
403 Haddon Avenue
Camden, New Jersey 08103 USA
Simu 800-752-3805 katika Marekani • 856-757-4848 kutokea nchi nyingine
Faksi 856-757-9737
http://www.coriell.org