

# COMHAD FÍRICÍ: BITHEOLAÍOCHT GCE

## GÉINTEICNEOLAÍOCHT



### Géinteicneolaíocht

#### Torthaí foghlama

Ba cheart do dhaltaí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú ar úsáid tóireadóirí ADN (*DNA*) le mír ar leith d'ADN a aimsiú:

- gur fad gairid ADN atá i gceist le tóireadóir ADN a bhfuil seicheamh bunanna aithnid aige;
- gur féidir le tóireadóirí a bheith fluaraiseach agus mar sin de a bheith úsáideach mar mharcóir; agus
- go ndéanfaidh an tóireadóir péire bunanna le dual comhlántach ar bith d'aigéad núicléasach.

Ba cheart do dhaltaí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú gur féidir difríochtaí i seichimh núicléitídí a shainaithint trí:

- difríochtaí i seichimh núicléitídí a mheasúnú mar thomhas ar éagsúlacht ghéiniteach; agus
- suaitheantais ghéiniteacha dhifriúla, mar shampla athsheichimh mhicreashatailíteacha (*MRSs*) agus polamorfachtaí núicléitídí aonaracha (*SNPs*).

Ba cheart do dhaltaí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú ar theicneolaíocht mhicreagair:

- cumasaíonn sí próifiliú mear ar léiriú na géine nó éagsúlacht sheicheamh na ngéinte sna mílte géin in aonán;
- baineann sí le ADN a bheith ceangailte (hibridithe) de shlis mhicreagair;
- tá nascadh shampla ADN le tóireadóir ar an tsli in ann comhartha a tháirgeadh is féidir a bheith fluaraiseach nó ceimealonrach; agus

- anailís dhigiteach a dhéanamh ar an tsli le neart an chomhartha a tháirgtear ag gach pointe a ríomh, agus seasann neart an chomhartha do leibhéal léiriú na géine san aonán.

Ba cheart do dhaltaí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú ar mhéarlorgaireacht ghéiniteach agus léirithuiscint a bheith acu ar na feidhmeanna féideartha a bhaineann léi lena n-áirítear:

- ion-núicléáisí gearrtha a úsáid le ADN crómasómach a ghearradh agus deighilt na mbloghanna de réir méide ina dhiaidh sin (agus leictreafóiréis ghlóthaí in úsáid) le próifíliú uathúla a tháirgeadh; agus
- tóireadóirí ADN a úsáid le bhloghanna ADN ar leith a aimsiú.

Ba cheart do dhaltaí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú ar na céimeanna a bhaineann le haistriú géine:

- modhanna a úsáidtear le ADN deontóra a fháil, mar shampla ion-núicléáisí gearrtha agus cúl-trascriptóis a úsáid;
- tóireadóirí ADN a úsáid le bhloghanna ADN ar leith a aimsiú taobh istigh den spriocghéin;
- na géinte deontóra a ionchorprú i 'veicteoir', mar shampla baictéarafagaigh agus plasmáidí baictéara; agus
- na cealla faighteora a chlaochlú, mar shampla *Escherichia coli*, *Saccharomyces cerevisiae*;
- marcóirí géiniteacha a úsáid le cealla claochlaithe a shainaithint, mar shampla frithsheasmhacht in aghaidh antaibheathaigh agus marcóirí géiniteacha fluaraiseacha; agus
- líon ard de chealla claochlaithe a tháirgeadh.

Ba cheart do dhaltáí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú ar ról miocroorgánaigh ghéinmhodhnaithe (GM):

- an réimse leathan substaintí a tháirgeann baictéir GM; agus
- víris GM a úsáid le galair a chóireáil, mar shampla cealla ailse a mharú i ndaoine agus ionfhabhtuithe baictéaracha a chóireáil.

Ba cheart do dhaltáí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú ar ról orgánaigh thrasghéineacha, amhail saintréithe inmhianaithe a fheabhsú, trí ghéinte a chur isteach:

- in ainmhithe faoi choinne:
  - ráta fáis níos gasta agus tréithe cáilíocht bia níos fearr a spreagadh;
  - substaintí a tháirgeadh a bhfuil luach míochaine agus cógaisíochta leo; agus
  - a n-úsáid mar eiseamláirí sa taighde ar ghalair a bhaineann leis an duine; agus
- i bplandaí faoi choinne:
  - torthaí bairr níos airde, éagsúlacht níos mó nó tréithe cáilíocht bia níos fearr a tháirgeadh;
  - barra a tháirgeadh atá frithsheasmhach in aghaidh lotnaidí agus galar; agus
  - barra GM a fhásann i dtimpeallachtaí neamhfhabhracha a shaothrú.

Ba cheart do dhaltáí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú ar ghéinteiripe:

- gur féidir le géinte neamhláithreacha nó lochtacha a bheith ina gcúis le galair ghéiniteacha;
- gur féidir meitibileacht a athshlánú agus galair a dhíbirt trí chóip fheidhmeach géine a chur isteach i gcill;
- na buntáistí agus fadhbanna a bhaineann le géinteiripe cille sómaí;
- na cineálacha veicteora is féidir a úsáid in aistriú na géine;
- na saincheisteanna eiticiúla agus teicniúla a bhaineann le géinteiripe gheirmlíne; agus
- a thuiscint gur éirigh le géinteiripe:
  - roinnt galar a chóireáil, mar shampla haemaifíla B; agus
  - go n-éilíonn sí ilbhabhtaí cóireála le siomptóim a bhaineann le galair eile a bhainistiú, mar shampla fiobrós chisteach.

Ba cheart do dhaltáí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú ar an phróiseas a bhaineann le seicheamhú géinte:

- is é is géanóm orgánaigh ann ná an seicheamh ADN iomlán (ar thacar amháin crómasóm in orgánaigh dhioplóideacha, eocarótacha);
- gur seicheamhú géanóim a chinntíonn ord na núicléitídí agus an cód ghéiniteach dá réir;

- go ndearnadh na géanóim atá ag mórán orgánach a sheicheamhú, lena n-áirítear cuid atá díothaithe, mar shampla Néandartálaigh;
- gur féidir struchtúr príomhúil próitéine a shocrú ach eolas a bheith ann ar an chód ghéiniteach (agus gur féidir le bogearraí samhaltaithe móilíneach struchtúr tánaisteach, treasach agus ceathartha a thuar);
- gur eagraíodh an Human Genome Project le 3 bhiliúin núicléitíd i ngéanóm an duine a mhapáil agus a sheicheamhú agus leis na géinte uilig atá i láthair a shainathint (21000 go neasach); agus
- go bhfuil seicheamhú ag éirí níos gasta agus níos saoire.

Ba cheart do dhaltáí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú go gcuidíonn sé linn feidhmiú géine agus orgánaigh a thuiscint ach géinte a dhíghníomhú nó a mhalartú;

- gur féidir géinte a dhéanamh neamhfheidhmiúil ach iad a dhíchumasú nó a bhaint nó ailléilí lochtacha a chur ina n-ionad (níl mionsonraí teicnící de dhíth);
- go gcuireann an teicníc seo leideanna ar fáil maidir leis an ról atá ag géinte i gcill nó in orgánach;
- an luchóg (luchóg asleagain agus an luchóg inleagain) mar shamhailorgánach le staidéar a dhéanamh ar ghéinte; agus
- is féidir díghníomhaíocht nó malartú a úsáid le staidéar a dhéanamh ar fhorbairt neamhoird ghéiniteacha agus teiripí druga.

Ba cheart do dhaltáí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú ar an téarma cógasghéineolaíocht:

- mar an éifeacht atá ag an ghéinitíopa ar fhreagairt duine i leith druga;
- go ndéileálann leigheas pearsantaithe le difríochtaí ghéiniteacha a bhaineann go sonrach le hothar aonair, sa chás go bhfreagraíonn othair ar leith ar bhealaí éagsúla i leith cóireála le drugaí áirithe, mar shampla cóidín;
- gur féidir difríochtaí ghéiniteacha idir aonáin atá ina gcúis le freagairtí difriúla i leith drugaí a shainathint ach micreagair a úsáid;
- go ndéanann leigheas pearsantaithe fiosrú ar an dóigh ar féidir cóireáil a phearsantú le toradh cliniciúil a fheabhsú; agus
- gur féidir forbairt ‘dhrugaí dearthóra’ a mheaitseáil le próifíl ghéiniteach duine aonair.

Ba cheart do dhaltáí a bheith in ann eolas agus tuiscint a léiriú ar na saincheisteanna sóisialta, dlíthiúla, éiceolaíocha agus eiticiúla a bhaineann le tairbhí agus rioscáí na géinteicneolaíochta:

- na himpleachtaí sóisialta agus eiticiúla a bhaineann le modhnú géiniteach agus le seicheamhú géanóim;
- na rioscáí féideartha a bhaineann le horgánaigh ghéinmhodhnaitheacha; agus
- réamhchúraim shábháilteachta atá in úsáid faoi láthair, mar shampla tréithchineálacha baictéaracha nach bhfuil oiriúnaithe go maith d'fhiseolaíocht an duine, 'géinte féinmharfóra' agus meicníochtaí coimeáda.



## Teicneolaíocht mhicreagair

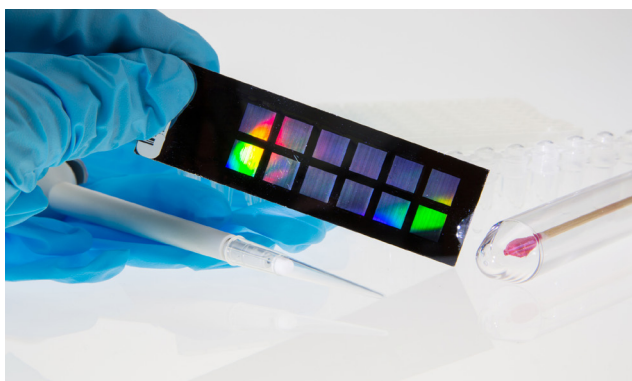
Déan machnamh ar na fadhbanna seo a leanas:

- I gcás gach pobail, tá éagsúlacht ann i seichimh bhunanna ghéiniteacha (mar shampla polamorfachtaí núicléitídí aonaracha (SNPs). Má tá eolas againn ar na seichimh bhunanna féideartha do limistéar géine, cad é mar is féidir linn fáil amach faoin seicheamh bunanna atá ag duine, mar shampla i ngéin a rialaíonn cé chomh maith a fhreagróidh siad ar dhruaga áirithe?
- I gcealla, is féidir le géinte a bheith curtha air (léirithe) nó curtha as agus in amanna is féidir le galar a bheith ann mar thoradh ar athruithe nuair a bhíonn géinte curtha air i bhfíochán (nó go dtarlódh na hathruithe mar gheall ar ghalair). Mar shampla cad é mar is féidir linn na géinte atá á léiriú i bhfíochán normalta a chur i comparáid le géinte atá á léiriú i bhfíochán ailseach?

Cé go bhfuil an chuma ar an scéal go bhfuil difear mór idir na fadhbanna seo ar an chéad dul síos, is féidir éagsúlachtaí ar theicníc na teicneolaíochta micreagair a úsáid le gach ceann acu a réiteach.

Is féidir amharc ar 'mhicreagar' (ar a dtugtar slis ADN nó GeneChip® in amanna) mar mhiontíl bhreathnóireachta a bhfuil na mílte 'spota' uirthi. Tá sé cosúil le sleamhnán gloine (tá cuid acu déanta de shileacan), ach tá na mílte tóireadóir ADN ceangailte de. Taobh istigh de 'spota' amháin tá a lán cóipeanna de thóireadóir ADN, agus seicheamh bunanna uathúil aige. Tá cóipeanna de thóireadóir éagsúil taobh istigh de gach spota. Ceanglaítear na tóireadóirí ADN den tslis le róbat agus coinnítear faisnéis faoi gach ceann acu agus faoina shuíomh ar an tslis i gcomhad ríomhaire.

Taispeántar samplaí de mhicreagair sna grianghraif thíos.



© DEtart21/istock/ThinkstockPhotos



© luchschen/istock/ThinkstockPhotos

Leis an chéad fhadhb a bhfuil breac-chuntas air thuas a réiteach (éagsúlacht sheicheamh na ngéinte), déantar aimplíú ar ADN (DNA) duine le PCR, déantar é a dhíleá le heinsímí gearrtha, déantar aondualach é agus cuirtear lipéad air. Is féidir leis an lipéad seo bheith fluaraiseach nó ceimealonrach (mar a astraítear solas de thoradh imoibriúchán ceimiceach.)

[NB. B'fhéidir go dtarlódh na céimeanna seo in ord eile, ag brath ar nádúr an imscrúdaithe.]

I ndiaidh an sampla lipéadaithe ADN a ullmhú, is féidir é a chur leis an mhicreagar. Ní nascfaidh an ADN aondualach ach ar na suíomhanna mar a bhfuil tóireadóirí comhlántacha suite agus mar gheall ar an lipéad, is féidir an tslis a anailisiú go digiteach ansin lena léiriú cá háit ar tharla nascadh. An fhaisnéis seo, mar aon leis na sonraí ar cé acu tóireadóir atá le fáil cá háit ar an tslis, is féidir í a úsáid le seicheamh bunanna duine a aimsiú don ghéin is ábhar spéise. Má tá an ghéin inspéise ag duine agus go dtuigtear an dóigh a bhfreagraíonn duine ar dhruaga ar leith, ansin tá muid eolach ar an ghéinitíopa atá aige maidir leis an ghéin seo agus is féidir réim cógas a oideasú dá réir.

**D'fhéadfaí go mbeadh na haiseanna seo a leanas ina gcuidiú le múinteoirí agus/nó le daltaí:**

Beochan a bhaineann le próifiliú léiriú na géine

Bileog eolais ón National Human Genome Research Institute ar theicneolaíocht mhicreagair

Gníomhaíocht idirghníomhach i saotharlann fhíorúil atá thar barr, mar a ndéanann daltaí imscrúdú ar phróifiliú léiriú na géine i qcealla normálta agus i qcealla ailse.

PDF a tháirg an Southwest Centre for Microsystems Education, ina bhfuil mionsonraí cuimsitheacha ach soiléire ar mhicreagair.

Físean a tháirg an Southwest Centre for Microsystems Education, ina bhfuil mionsonraí cuimsitheacha ach soiléire ar mhicreagair.

Ós rud é gur féidir na mílte tóireadóir a úsáid ar mhicreagar, is féidir na mílte géin a imscrúdú ag an aon am amháin agus an teicneolaíocht seo in úsáid. Is féidir an teicníc a úsáid le géinitíopa a imscrúdú, ar a n-áirítear freagairtí ar dhruagaí agus aillléilí galair (ar nós sócháin BRCA1) agus bíonn sí in úsáid fosta in anailís fhóiréinseach. I gcásanna áirithe, tá seicheamhú in úsáid in áit micreagar, ó tharla go bhfuil seicheamhú níos gasta agus níos saoire. Ach san am i láthair is lú an costas ar mhicreagair ná ar sheicheamhú, mar sin de is iad an rogha is fearr le daoine agus staidéar ar mhórscaála i gceist.

Níl aon ghá ach le mionathruithe a dhéanamh ar an teicníc ar cuireadh síos uirthi thuas leis an dara fadhb (próifiliú léiriú na géine) a réiteach. Nuair a léirítear géinte i gcell, táirgeann tras-scríobh teachtaire -RNA atá comhlántach leis an ghéin. Le hanailís a dhéanamh ar cé acu géin atá á léiriú, déantar an mRNA a eastóscadh ina iomláine as gach fíochán inspéise ( mar shampla as fíochán normálta agus fíochán ailseach) agus ansin baintear úsáid as cúl-trascriptóis le cóip ADN comhlántach a dhéanamh de gach mRNA. Ansin lipéadaítear na ADN comhlántacha seo (cDNAs) seo mar a rinneadh roimhe seo agus is féidir iad a chur leis an mhicreagar agus anailís dhigiteach a dhéanamh orthu. Ar an dóigh seo, is féidir le taighdeoirí a fheiceáil cad iad na géinte atá 'uasrialaithe' agus na géinte atá 'íosrialaithe' i qcealla ailse, i gcomparáid le cealla normálta.



## Méarlorgaireacht Ghéiniteach

Is teicníc seanbhunaithe í an mhéarlorgaireacht ghéiniteach le ADN daoine aonair a anailísiú agus a chur i gcomparáid. Is modh amháin iad na céimeanna seo a leanas le méarlorg (próifil) géiniteach a tháirgeadh:

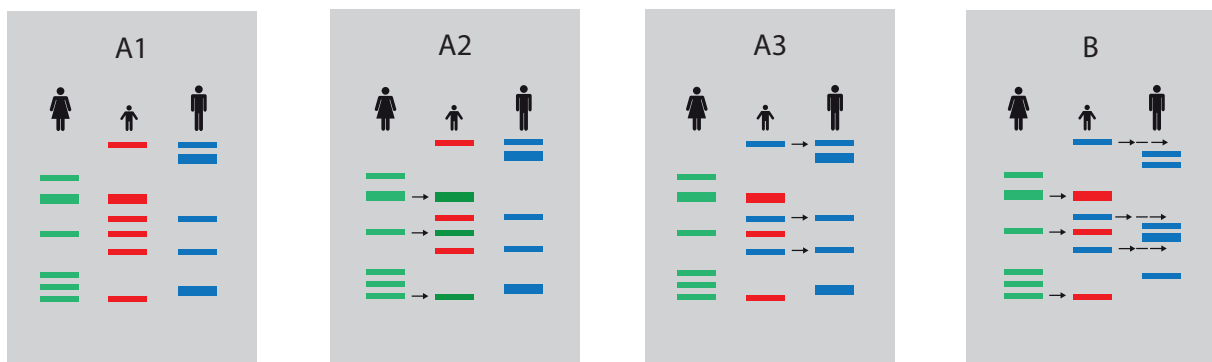
1. Úsáidtear einsímí gearrtha le sampla ADN (a d'fhéadfaí a bheith aimplithe le húsáid imoibriú slabhrúil polaiméaráise (ISP) (PCR)) a ghearradh ina mbloghanna níos lú.
2. Cuirtear na bloghanna le glóthach agaróis agus déantar iad a dheighilt de réir méide agus leictreafóiréis le glóthach in úsáid.
3. Déantar an ADN sa ghlóthach aondualach agus cóipeáiltear é ar leathán nítriceallóis.
4. Cuirtear tóireadóirí ADN lipéadaithe leis an phláta agus nascann trí chomhlántacht péire bunaidh.
5. Baintear úsáid as córas braite le hamharcléiriú a dhéanamh ar an áit ar tharla nascadh na dtóireadóirí, ag úsáid an lipéid.

Faoi láthair, in áit imscrúdú a dhéanamh ar an ghéanóm iomlán, déantar cuid de na codanna is inathraithe (ina bhfuil marcóirí athsheichimh mhicreashatailíteacha (MRS) a aimplíú le himoibriú slabhrúil polaiméaráise (ISP) (PCR) agus ansin déantar iad a anailísiú leis na céimeanna thuas.

Is cuma faoin teicníc, áfach, tá an prionsabal taobh thiar de léamh na próifile a dhéantar mar an gcéanna: tá an dóchúlacht go mbeadh beirt ann (seachas cúpla comhionann) a bhfuil an phróifil chéanna acu nuair a úsáidtear 10 marcóir nó níos mó chóir a bheith nialas agus faightear ó oidhreacht na seichimh atá á n-imscrúdú ar dhóigh Mhendelach. Ar an dóigh seo is féidir leis na próifilí a tháirgtear a bheith úsáideach in anailís láthair choire agus i gcásanna ina bhfuil aighneas faoi chúrsaí atharthachta agus i gcásanna eile ina bhfuil gaolmhaireacht le cruthú nó le bréagnú, amhail aighnis i dtaca le hinimirce.

Bíonn sé in úsáid fosta i gcúrsaí caomhnaithe le ballraíocht speicis a shocrú agus le héagsúlacht ghéiniteach i bpobail a mheas. Ar bhonn tráchtála, cuireann eagraíochtaí amhail *The Kennel Club* próifiliú ADN madraí ar fáil nuair atá iarratais ann a bhaineann le sainaitheint agus le sliocht.

Taispeántar san íomhá thíos samplaí de mhéarlorga ghéiniteacha a chruthaíonn atharthacht (A1-A3) agus a bhréagnaíonn atharthacht (B).



**Is féidir tuilleadh eolais a fháil sna doiciméid seo a leanas:**

[Físeán a mhíníonn próiseas agus stair na méarlorgaireachta géinití](#)

[Gníomhaíocht idirghníomhach ar mhéarlorga ghéiniteacha](#)

[Comhad fíricí ar an dóigh ar féidir le méarlorgaireacht ghéiniteach a úsáid le himscrúdú a dhéanamh ar thrádáil an eabhair](#)



## Seicheamhú géinte

Is féidir géanóm orgánaigh a shainmhíniú mar an t-ábhar géiniteach uilig (ADN) atá ag an orgánach i dtacar amháin de chrómasóim. Le fiche bliain anuas, baineadh úsáid as teicnící le hord na mbunanna A, T, G agus C a aimsiú i ngéanóim a lán speiceas éagsúil, próiseas ar a dtugtar seicheamhú géanóim. Bhí an fhaisnéis seo thar a bheith úsáideach (agus tá go fóill) ina lán réimeanna, ar a n-áirítear cúiseanna galair a aimsiú agus cóireáil a oiriúnú don duine, imscrúdú a dhéanamh ar ghaolmhaireachtaí éabhlóideacha, tástáil ghéiniteach agus fóiréinsic. Meastar go dtiocfaidh seicheamhú ADN i gcomharbas sa deireadh ar theicneolaíocht micreagair mar an uirlis ghéiniteach is úsáidí (cé gurb iad na micreagair an uirlis is mó a úsáideann an chuid is mó de na saotharlanna faoi láthair mar gheall ar an chostas a bhaineann léi). Le heolas ar an tseicheamh bunanna i ngéin áirithe, is féidir bunstruchtúr na próitéine atá códaithe leis an ghéin sin a oibriú amach. Is féidir bogearraí samhaltú móilíneach a úsáid ansin le tuar a dhéanamh ar na dóigheanna a bhféadfadh an slabhra polaipeiptíde fillleadh ina struchtúir thánaisteach, threasacha agus cheathartha. (Agus sin ráite, bíonn na ríomhairí féin ag streachailt agus iad ag iarraidh déileáil leis na hathróa iomadúla a bhaineann leis an fhilleadh seo, agus tá seo go fóill ar cheann de na dúshlán mhóra roimh an bhitheolaíocht mhóilíneach.)

[Féach an t-alt seo ar The Science Behind Foldit le tuilleadh eolais a fháil.](#)

Na chéad ghéanóim a ndearnadh seicheamhú iomlán orthu, bhí siad de vísir sna 1970idí agus sna 1980idí. Faoin bhliain 2000, bhí clocha míle bainte amach ar nós na chéad ghéanóm seicheamhaithe baictéaracha (*Haemophilus influenzae*), fungal (*Saccharomyces cerevisiae*), planda (*Arabidopsis thaliana*) agus ainmhí (*Caenorhabditis elegans*). De réir mar a rinneadh seicheamhú ar ghéanóim níos mó speiceas, is amhlaidh a d'fhás an méid eolais faoin chód géiniteach. Chomh maith leis sin, rinneadh athbhreithniú ar a lán teoricí a bhí ann roimhe sin maidir le gaolmhaireachtaí éabhlóideacha agus an tacsanomaíocht i bhfianaise faisnéis seicheamhú géanóim.

Is móilín buanseasmhach an ADN agus d'éirigh le heolaithe é a bhaint fiú as horgánaigh atá marbh leis na blianta fada. In 2010, táirgeadh an chéad dréacht de sheicheamh géanóim do Néandartálaigh (*Homo neanderthalensis*) ag úsáid ADN (DNA) ó iarsmaí iontaisithe daoine a bhí beo san Eoraip

40 000 bliain ó shin. Meastar gur díotháíodh an speiceas thart ar 30 000 bliain ó shin agus tá sinsear i gcoiteann aige le *Homo sapiens*. Bhí an tionscadal seicheamhú géanóim ábalta cur leis an eolas ar éabhlóid an duine agus ar phatrúin imirce.

Is féidir scéal mór a dhéanamh sna meáin chumarsáide d'fhoilsitheoireacht na ngéanóm d'orgánaigh dhíothaithe eile. Mar shampla, sa bhliain 2014, thuairiscigh na meáin go ndearnadh seicheamhú ar ghéanóm an mhamait lomraigh. Sa chás seo, áfach, bhí géanóm an mhamait ina bhlúiri, neamhiomlán, agus mar sin de, ní raibh sna tuairiscí a foilsíodh faoin 'dhí-dhíothú' fhéideartha ach hipitéis an lá is fearr a bhí ann.

### Tionscadal An Ghéanóim Dhaonna

Sa bhliain 1990, tugadh faoi thionscadal uaillmhianach idirnáisiúnta le seicheamhú a dhéanamh ar an ghéanóm dhaonna ina iomláine (tuairim is 3 bhiliún péire bunaidh). In áit seicheamhú a dhéanamh ar ghéanóm uathúil duine amháin, rinne grúpa de roinnt daoine a gcuid géanóm a chur isteach agus rinneadh 'meánghéanóm' a tháirgeadh. Rinneadh an tionscadal a chríochnú in 2003.

#### Roinnt torthaí maidir leis an ghéanóm dhaonna

- Fuair Tionscadal An Ghéanóim Dhaonna go raibh líon na ngéinte códaithe próitéine sa ghéanóm dhaonna tuairim is 21 000. Is tuairim is 1-2% den ghéanóm iomlán easóin na ngéinte seo.
- Ní hamháin sin, ach tá tuairim is 6000 géin RNA ann: géinte atá tras-scríofa ina RNA nach n-aistrítear ina dhiaidh sin. Ar shamplaí de seo, tá RNA traschuir agus RNA ribeasómach, ach tá cuid mhór samplaí eile de seo ann nach bhfuil a gcuid feidhmeanna ar eolas go fóill. Cuid acu, tá impleacht go bhfuil siad bainteach le cineálacha áirithe ailse agus le Galar Alzheimer.
- An chuid eile seo, ar minic a thagraítear di go hearráideach mar 'dhramh'-ADN, fuarthas go raibh réimse tréithe ag baint léi; mar shampla, is géiníontróin, ADN struchtúrach (heitreacrómaitin) agus codanna ar a dtugtar 'éilimintí inaistrithe' a dtig leo bogadh thart sa ghéanóm iad codanna móra acu.

Baisteadh ‘deireadh an tosaigh’ ar chríochnú Thionscadal An Ghéanóim Dhaonna ag an am agus tháinig an tuar faoin tairngreacht maidir leis seo le tuilleadh staidéar ar an ghéanóm. Tá an géanóm daonna casta, tá géinte atá ag forlú ar a chéile ann, tá géinte taobh istigh de ghéinte agus bréag-ghéinte ann, agus fágann sin go bhfuil a lán gnéithe den chód ghéiniteach againn fós le réiteach. Agus sin ráite, faoin bhliain 2013, deich mbliana i ndiaidh chríochnú an tionscadail, bhí dul chun cinn suntasach déanta maidir le bunús móilíneach a lán galar a aimsiú agus maidir le cóireálacha a shainoiriúnú, mar atá sonraithe sa [tábla a léiríonn Quantitative Advances Since the Human Genome Project \(HGP\)](#)

[NB. Cé gur fógraíodh go raibh Tionscadal An Ghéineoim Dhaonna críochnaithe in 2003, le fírinne bhí roinnt seicheamh beag taobh istigh den ghéanóm nach raibh seicheamhú déanta orthu. Ina measc siúd, tá cuid den ADN heitreacrómatach (a bhfuil a fhios againn go bhfuil a lán seichimh athdhéanta ann agus beagán géinte) ach roinnt ADN eocrómatach fosta. Níorbh fhéidir na bearnaí eocrómatacha seo a sheicheamhú ag úsáid na dteicnící ar baineadh úsáid astu don chuid eile den ghéanóm (a raibh bloghanna ADN a spladhsáil isteach i mbaictéir roimh sheicheamhú i gceist leo; tá a fhios againn go bhfuil na seichimh seo ‘tocsaineach’ do bhaictéir agus rinneadh iad a scríosadh go huathoibríoch.) Sa bhliain 2014, tuairiscíodh go raibh teicníocht nua i ndiaidh cuid mhór de na bearnaí seo a sheicheamhú.]

## Seicheamhú níos gasta, níos saoire

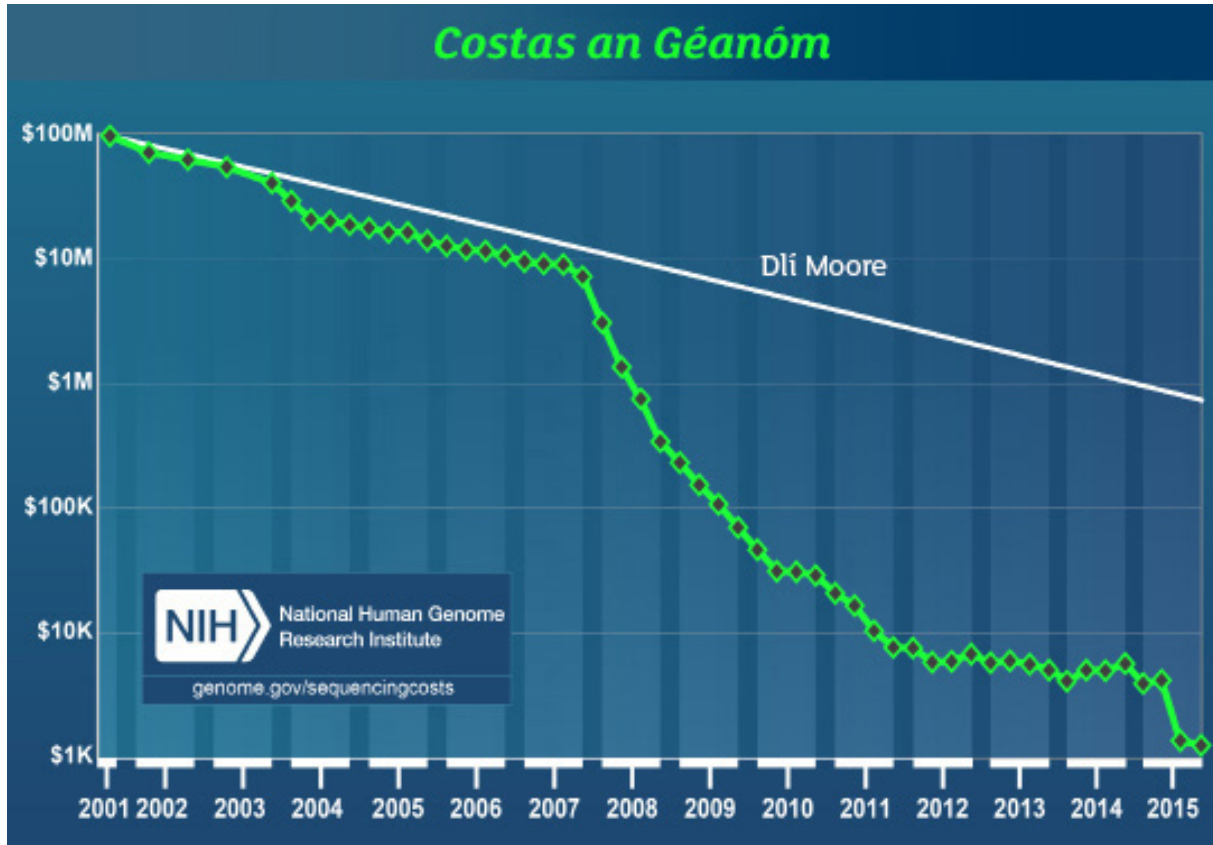
Mar gheall ar an dul chun cinn ollmhór i dteicneolaíocht an tseicheamhaithe ó theacht Thionscadal An Ghéanóim Dhaonna, tá laghdú suntasach tagtha ar an chostas a bhaineann leis agus ar an am atá de dhíth le géanóm a sheicheamhú. Tá sé seo le sonrú níos mó ó 2008 nuair a tosaíodh ar ‘sheicheamhú na chéad glúine eile’ a úsáid. An tábla thíos, déanann sé achoimre ar iarmhairtí na bhforbairtí seo. (Meastar na costais ina US\$, óir tá an chuid is mó de na saotharlanna atá i mbun na hoibre seo i SAM. Is ionann \$1000 go neasach agus £650.)

\* Le roinnt blianta anuas, tá lucht déanta an taighde ar an ghéanóm ag rá go bhfuil an ‘géanóm \$1000’ mar aidhm acu agus in Eanáir 2014 d’fhógair comhlacht darb ainm Illumina go bhfuil an teicneolaíocht forbartha acu leis an aidhm seo a chur i gcrích. Tá a meaisíní ábalta 5 ghéanóm a sheicheamhú sa lá, ach go praiticiúil, ní féidir ach le roinnt saotharlann thart an domhan leas a bhaint as na barainneachtaí mórsála atá de dhíth leis an chostas \$1000 an géanóm a bhaint amach (mar go bhfuil deich meaisín de dhíth, ar costas \$10 milliún.)

	Tosaíonn Tionscadal An Ghéanóim Dhaonna (1990)	Críochnaíonn Tionscadal An Ghéanóim Dhaonna (2003)	2015
An t-am a thógann sé le géanóm an duine a ghiniúint	6-8 mbliana	3-4 mhí	<1 lá*
An costas a bhaineann le géanóm an duine a ghiniúint	\$1 billiún	\$10-50 milliún	\$1000*

Foinse: [www.genome.gov](http://www.genome.gov)

Léiríonn an graf thíos an ráta ar ar thit costas an tseicheamhaithe géanóim. Tabhair do d'aire an scála logartamach ar an y-ais. (Is treocht fhadtréimhseach Dlí Moore. De réir na treochta seo, bíonn cumhacht na ríomhaireachta ag dúbailt gach dhá bhliain, agus cuireann sin le titim costas do phróisis a bhaineann léi. Má bhíonn teicneolaíocht 'ag coinneáil suas' le Dlí Moore, meastar go bhfuil sí ag feidhmiú go han-mhaith.)



Foinse: [www.genome.gov](http://www.genome.gov)

Tá sonraí breise ar sheicheamhú géanóim le fáil ar na suíomhanna gréasáin seo a leanas:

Suíomh gréasáin an National Human Genome Research Institute (SAM)  
[www.genome.gov](http://www.genome.gov)

Arna tháirgeadh ag an Wellcome Genome Campus, Cambridge, Ríocht Aontaithe.  
B'fhéidir go mbeadh an chuid ar 'Methods and Technology' thar a bheith úsáideach  
[www.yourgenome.org](http://www.yourgenome.org)



## Impleachtaí sóisialta agus eiticíúla den tseicheamhú géinte

Tá impleachtaí sóisialta tábhachtacha ag baint le teacht isteach na dtáirgí seicheamhaithe géinte díreach-chuig-an-chustaiméir (leithéidí maingín 23andme, atá ar fáil faoi láthair ó mhiondíoltóir mór amháin ar a laghad sa RA).

Maingín dá leithéid, cuireann siad ar chumas custaiméirí tuascáil a fháil ar ghnéithe áirithe dá ngéanóm, ar a n-áirítear an bhfuil géinte acu a chuirfidh leis an riosca atá acu galair a fháil níos faide anonn sa tsaol agus an dóigh a mbíonn siad ag meitibiliú roinnt cógás coitianta. Tá imní ann faoi scaoileadh na faisnéise seo do dhaoine aonair, gan ach beagán treorach nó gan treoir ar bith maidir le nádúr an riosca, mar shampla, nó na hailléilí a mbeadh duine ag tástáil deimhneach dóibh. Ní hamháin sin, ach tá cúiseanna imní ann faoi cé eile a bheadh ag iarraidh rochtain a fháil ar an fhaisnéis; mar shampla, dochtúirí, baill den teaghlach, soláthróirí árachais agus fostóirí ionchasacha.

I Stáit Aontaithe Mheiriceá tá trialacha ar siúl ar ghéanóim na mbabaithe nuabheirthe a

sheicheamhú, agus thug aire sláinte reatha na Ríochta Aontaithe le fios gur spéis leis an rud céanna a dhéanamh. Má tharlaíonn seo, cé a léifeadh agus a dhéanfadh léirmhíniú ar na torthaí géiniteacha? An mbeadh dualgas ar thuismitheoirí na torthaí a insint dá bpáistí? Abair gurbh fhearr leis na thuismitheoirí gan a fhios a bheith acu cé acu galair a dtiocfadh lena bpáistí soghabháltacht mhéadaithe a bheith acu ina leith? Cé leis sonraí an ghéanóim, i ndiaidh é a sheicheamhú? Tá seans maith ann go mbeidh ar dhaltaí A-leibhéil an lae inniu tabhairt faoi na saincheistanna seo roimh i bhfad.

### Faisnéis bhreise:

[Alt ar shaincheistanna eiticíúla a bhaineann le seicheamhú géanóim \(2012\)](#)

[Ailt ón irisleabhar Time, a bhaineann den chuid is mó le dearchtaí thuismitheoirí maidir le seicheamhú géanóim a gcuid páistí \(2012\)](#)

[Alt a dhéanann trácht ar sheicheamhú an ghéanóim roimh bhreith \(2014\)](#)



## Cógasghéineolaíocht

Is é is cógasghéineolaíocht ann, cóireálacha drugaí a oiriúnú go sainiúil do dhaoine aonair, bunaithe ar a ngéinitíopa (is minic a thugtar cógasghéanómaíocht air seo fosta). Tá méid ollmhór déanta ag teicneolaíocht micreagair agus ag géinseicheamhú araon le cur le forbairt an ábhair seo, trí fhaisnéis a chur ar fáil maidir le déanamh géiniteach an duine.

Mar gheall ar an éagsúlacht ghéiniteach, is féidir le daoine freagairt ar dhóigheanna difriúla do dhrugaí áirithe. Ciallaíonn seo go bhféadfadh druga atá an-úsáideach maidir le riochtaí áirithe a chóireáil i ndaoine áirithe, d'fhéadfadh sé bheith gan éifeacht nó fiú contúirteach i ndaoine eile. Nó b'fhéidir go mbeadh an dáileog atá de dhíth le chóireáil rathúil a dhéanamh ar riocht difriúil de réir an ghéinitíopa.

I measc an chine dhaonna, tá éagsúlacht maidir le freagairt daoine ar an phianmhúchán cóidín; mar shampla, is féidir daoine a rangú mar mheitibileoirí 'olca', 'measarta', 'leathana' nó 'fíorghasta' den chóidín, ag brath ar na hailléilí atá acu do mheitibiliú an chóidín. Bíonn leibhéil ghníomhaíochta dhifriúla ag einsím atá páirteach i gcomhshó an chóidín go moirfín mar gheall ar na hailléilí difriúla. Is féidir le leibhéil arda moirfín a bheith iontach contúirteach.

Tá an dáileogacht éifeachtach do gach grúpa rangúcháin difriúil; dá dtabharfaí an dáileog normalta do mheitibileoir 'fíorghasta', d'fhéadfadh na héifeachtaí tocsaineacha a bheatha a chur i mbaol. I gcontrárthacht leis sin, d'fhéadfadh an dáileogacht chéanna a bheith gan éifeacht ar fad i mheitibileoir 'bocht'.

I roinnt grúpaí eitneacha, amhail Afracaigh agus Meiriceánaigh Afracacha, tá forleithne mhéadaithe den ghéinitíopa do mheitibileoirí 'fíorghasta'. Is féidir géinitíopa duine maidir leis na hailléilí atá i gceist a fháil amach trí mhicreagar, ionas gur féidir dáileog shábháilte agus éifeachtach a ordú. (NB. Na heinsímí atá i gceist, ar a dtugtar einsímí chíteacróm P450, téann siad i bhfeidhm ar mheitibiliú a lán drugaí eile seachas an cóidín.)

Baineann brainse eile den chógasghéineolaíocht le géinitíopaí ailse. Is féidir le heolas ar na sócháin ar leith a tharla sna cealla ailse agus cé acu géinte atá uasrialaithe agus íosrialaithe a bheith iontach luachmhar maidir leis an chóireáil cheimiteiripe is fóirsteanaí a aimsiú. Arís eile, is féidir teicneolaíocht mhicreagair agus seicheamhú géinte a úsáid le himscrúdú a dhéanamh air seo.

## ‘Drugáí Dearthóra’

Go traidisiúnta, bhain an cur chuige maidir le drugaí a fhorbairt le himscrúdú a dhéanamh ar réimse ceimiceán lena fheiceáil cé acu a bhí úsáideach i gcóireáil galair i líon mór othar. Agus sin ráite, le heolas méadaithe ar an éagsúlacht ghéiniteach atá taobh thiar de ghalair agus de fhreagairtí ar dhruaí, is féidir le taighdeoirí anois fiosrúchán a dhéanamh ar chóireálacha nach n-éireoidh leo ach i bhfoghruipa de na hothar, ach bheadh sé thar a bheith éifeachtach san fhoghruipa sin. Is sampla é Herceptin, druga in éadan ailse, de chóireáil nach bhfuil éifeachtach ach amháin i bhfoghruipa géiniteach d’othair ailse.

Mar gheall ar fhorbairt an chuir chuige seo den ‘druga dearthóra’, ní bheidh drochfhreagairtí ar dhruaí agus droch-fho-iarmhairtí chomh coitianta

céanna agus ba chóir go gcinnteodh sin go n-ordaítear an chóireáil cheart do na hothair agus an dáileog cheart ón fhíorthús. Cuid mhór drugaí teiripeacha, bíonn faisnéis chógasghéineolaíochta ar a lipéadú, a shonraíonn cé acu grúpa géiniteach is fearr a bhfuil siad fóirsteanach dó.

### Faisnéis bhreise:

[Dr. Francis Collins, Stiúrthóir an National Human Genome Research Institute, ag labhairt ar leigheas pearsantaithe, ar an yourgenome YouTube channel](#)

[Gníomhaíocht páipéir a amharcann ar sheichimh ó ghéin ailse, le sócháin a aimsiú go beacht](#)



## Géinmhodhnú Teiripeach

### 1. Úsáid na víreas géinmhodhnaithe leis an ailse a chóireáil

Sa bhliain 2015, foilsíodh staidéar a d’úsáid víreas herpes (spuaic shlaghdáin) géinmhodhnaithe le meileanóma urchóideach a chóireáil. Is é seo a leanas na géinmhodhnuithe a rinneadh ar an víreas:

- Ní thiocfadh leis próitéin a dhéanamh a thuilleadh a ligeann dó de ghnáth atáirgeadh a dhéanamh taobh istigh de chealla sláintiúla. Mar gheall air sin, ní raibh sé ábalta spuaiceanna slaghdáin a chruthú. Agus sin ráite, ós rud é go mbíonn cealla ailse ag táirgeadh na próitéine seo iad féin, ní raibh an víreas ábalta atáirgeadh ach taobh istigh de chealla ailse.
- An ghéin víreasach a bhíonn ag cur cosc ar léiriú antaigine de ghnáth ar chealla atá infhabhtaithe le víreas, cuireadh isteach uirthi, agus mar gheall air sin bhí na cealla infhabhtaithe níos ‘infheicthe’ don chóras imdhíonachta.
- Bhí géin citiciné dhaonna curtha isteach ann, rud a spreagann freagairt imdhíonachta ar na cealla ionfhabhtaithe.

D’éirigh go pointe leis an triail agus tá taighde ag dul ar aghaidh ar theiripithe víreasacha le haghaidh ailsí eile, ar a n-áirítear ailse phutóige agus ailse phrostátaigh.

### 2. Úsáid na víreas GM le hionfhabhtuithe baictéaracha a chóireáil

Rinne géinmhodhnú ar víris le héifeachtúlacht na n-antaibheathach in aghaidh ionfhabhtuithe baictéaracha a fheabhsú. Diríonn roinnt antaibheathach ar ADN baictéarach, ach tá meicníocht chosanta ag baictéir a chuidíonn leo an ADN a ndearna na hantaibheathaigh seo ionsaí orthu a dheisiú. Cuireann na víris géinmhodhnaithe isteach ar an ghníomhaíocht deisiúcháin seo, agus ligeann sin don antaibheathach dul i mbun oibre. I staidéar amháin, bhí ráta marthanais de 80% ag luchóga a ndearnadh cóireáil orthu le víreas GM agus le hantaibheathaigh araon i gcomparáid le 20% dóibh sin a cóireáladh le hantaibheathaigh amháin.

### 3. Teiripe ghéinte: nuashonrú

Cé gur forbraíodh géinteiripe sa bhliain 1972, ní raibh ach rath teoranta aici maidir le galair ghéiniteacha a chóireáil. Agus sin ráite, tá a lán eolaithe ag coinneáil orthu ag obair ar an teicnic, á mínchóireáil agus á forbairt i bhfianaise torthaí a fuarthas roimhe agus sa bhliain 2011 tuairiscíodh gur úsáideadh í go rathúil le haemaifilia B a chóireáil. Is neamhord fuiltéachtadh gnéasnasctha é haemaifilia B, ar cúis leis ailléil chúlaitheach a fhaightear ar an X-chromasóm. An ghnáthchóireáil, baineann sí le hinstealladh le Fachtóir IX, an

fachtóir téachta nach dtáirgtear i lucht fulangtha an riochta. Sa triail ghéinteiripe, rinneadh othair a instealladh le víris a ghníomhaigh mar veicteoirí do chóip shláintiúil den ghéin d'Fhachtóir IX.

Rinne an veicteoir víreasach an ghéin shláintiúil a sheachadadh ar chealla san ae, mar ar threoraigh an ghéin go rathúil sintéis Fhachtóir IX. Sa bhliain 2015, bhí na taighdeoirí go fóill ag tuairisciú go raibh rath na cóireála ag fás i rith an ama.

Iarracht idirnáisiúnta a bhí sa triail ghéinteiripe, le foireann ó Memphis ag dearadh an veicteora víreasaigh, foireann i Londain ag cóireáil na n-othar agus foireann in Philadelphia ag déanamh monatóireachta ar a bhfreagairtí imdhíonachta. Luadh roinnt fachtóirí le rath na trialach a mhíniú, fachtóirí a bhí féideartha mar gheall ar na foirne bheith ag foghlaim ó na fadhbanna a fuarthas i dtrialacha eile; mar shampla, an víreas a úsáideadh mar veicteoir, ba víreas é nach mbíonn ag ionfhabhtú an chine dhaonna de ghnáth agus mar sin de, glacadh leis nach mbeadh imdhíonacht ag duine ar bith de na hothair ina éadan. Ní hamháin sin, ach tugadh stéaróidigh do na hothair, agus ghníomhaigh na stéaróidigh lena bhfreagairtí imdhíonachta in aghaidh an víris insteallta a chur faoi chois. Rinneadh an víreas seo a roghnú fosta cionn is gur ceann atá ann nach gcuireann é féin isteach i gcrómasóim an óstaigh ach go fíor-annamh, rud a laghdaíonn an seans go mbeadh droch-fho-thorthaí aige ar nós na hailse, rudaí a tharla i dtrialacha géinteiripe eile.

Is lú an rath a bhí ar an ghéinteiripe i gcóireáil na fiobrúise cistí, a raibh an dul chun cinn mall ann, in ainneoin go bhfuil an taighde ag dul ar aghaidh gan stad. Ceann de na fáthanna leis seo ná go mbíonn na sprioc-chealla sna scamhóga á n-athnuachan go rialta agus mar sin de, ní mór dáileoga den ghéinteiripe a athabhairt. Lena chois sin, spreag na veicteoirí víreasacha a úsáideadh san am atá thart freagairtí imdhíonachta. Bhí rath éigin ar staidéir a rinneadh ar na mallaibh ina raibh cóireáil mhíosúil a raibh veicteoirí liopasóim iontu agus síltear i gceann 5-10 mbliana, beidh géinteiripe mar chuid de chóireáil éifeachtach don FC, sin, nó beidh sí ina leigheas iomlán air.

#### Roinnt acmhainní ar ghéinteiripe

Alt – What is gene therapy?

Alt – Is germline gene therapy ethical?

