

Paszporty genetyczne

CZESŁAW JURA

Każdy człowiek jest istotą jedyną w swoim rodzaju, niepowtarzalną. Cechy osobnicze ma zapisane w genach – odcinkach substancji dziedzicznej (DNA), występującej w jądrach komórkowych. DNA zbudowany jest z podjednostek: nukleotydów, których istotnymi składnikami są 4 zasady: adenina, tymina, cytozyna, guanina, oznaczane symbolami A, T, C i G. Nukleotydy w makrocząsteczkach DNA ułożone są liniowo (zob. ryc.). Ściśle określone liniowe sekwencje AATCGG... w poszczególnych genach, podobnie jak sekwencje liter w wyrazach, stanowią genetyczny szyfr – zapis cech osobniczych. Zapis odczytywany w trakcie rozwoju zarodkowego decyduje o cechach powstającego organizmu. Czteroskładnikowy szyfr, kiedy się go porównuje z cechami żywych organizmów, wydaje się zaskakująco prosty. Przypomnijmy, że alfabet Morse'a składa się z dwóch znaków, a posługując się nim, można wysłać dowolną wiadomość w dowolnym języku. Poza tym ubogość szyfru jest rekompensowana liczbą nukleotydów składających się na gen. W przypadku człowieka geny są zbudowane z dziesiątków tysięcy nukleotydów.



Struktura DNA

Księga życia

W 1990 r. powstał międzynarodowy projekt zakładający poznanie sekwencji nukleotydów w całym genomie człowieka. Przez 13 lat, w dwudziestu centrach rozmieszczonych w sześciu krajach, grupy uczonych pracowały nad realizacją projektu. W 2003 r. **Międzynarodowe Konsorcjum Sekwencjonowania DNA** powiadomiło o jego zakończeniu. Ustalono, że pojedynczy zestaw chromosomów (23) w jądrze komórkowym składa się z ciągu 3 000 000 000 liter. Gdyby go spisać, zamieszczając 6 000 liter na stronie, zająłby 500 000 stron.

Zakończenie projektu powszechnie uznano za wspaniałe osiągnięcie, milowy krok w poznaniu „księgi życia człowieka”. Księga jest niewątpliwie milowym, ale jedynie pierwszym krokiem. Konieczne jest dopisanie do niej kilku rozdziałów, które powinny obejmować identyfikację i lokalizację wszystkich genów w DNA (liczbę szacuje się na ok. 30 000) oraz wyjaśnienie ich roli i mechanizmów działania. Za określone cechy człowieka odpowiedzialne są albo pojedyncze geny, albo ich zespoły. Trzeba podkreślić, że za wszystkie cechy różniące nas od zwierząt odpowiedzialne są zespoły genów. Podczas ewolucji człowieka ciało, mózg i kultura rozwijały się jednocześnie pod wzajemnymi wpływami. Czynniki genetyczne i osobiste doświadczenie współdziałały w złożony sposób we wszystkich biologicznych i behawioralnych objawach życia ludzkiego i kształtują w ten sposób jego indywidualność. Badania z zakresu genomiki porównawczej wskazują, że na ewolucję takich cech ludzkich, jak samoświadomość, abstrakcyjne myślenie czy mowa, wpłynęło nagromadzenie się w wielu genach niewielkich zmian. Dopisanie rozdziałów do „księgi życia”, a szczególnie dotyczących identyfikacji genów człowieczeństwa i poznania mechanizmów ich współpracy, zajmie genetykom kolejne dziesiątki lat.

Ecce homo

Kiedy brakujące rozdziały zostaną dopisane, a maszyny do sekwencjonowania udoskonalone do superszybkich (współczesne mogą odcodować ok. 1,5 mln zasad w ciągu 24 godz.), ludzie będą definiowani sekwencjami zasad w DNA. Po odczytaniu w genomie trzymiliardowej litanii: AAACCTTAG..., będzie można powiedzieć *ecce homo – oto człowiek*. Litania poddana obróbce w komputerze zmieści się na dysku przenośnym, rozmiarami równemu paszportowi. Paszport będzie można wystawić w każdym okresie życia człowieka, ponieważ w każdej jego komórce, od rozwoju zarodkowego aż do śmierci, występują takie same geny, tylko są różnie aktywne, zależnie od funkcji komórki. Najwcześniej będzie można wystawić paszport ośmiokomórkowemu zarodkowi. Komórki takiego zarodka są równoważnościowe, ich funkcje nie są jeszcze zdeterminowane. Można pobrać od niego dwie komórki, nie powodując zaburzeń w dalszym jego rozwoju. Potwierdzają to naturalne eksperymenty, czyli rodzenie się bliźniąt jednojajowych, które powstają przez spontaniczne rozdzielanie się zarodka na części we wczesnym okresie ciąży. Ośmiokomórkowe zarodki uzyskuje się, zapładniając komórkę jajową *in vitro* i krótko hodując ją pozaustrojowo. Od lat dziewięćdziesiątych ubiegłego wieku pobrane komórki służą do prenatalnych badań liczby i struktury chromosomów pod względem ich prawidłowo-

► wości. Obecnie komercyjne laboratoria oferują częściowe badania materiału dziedzicznego dorosłych osobników, pod kątem zainteresowań klientów. Przykładowo, można zamówić test genetyczny określający predyspozycje do otyłości albo do uprawiania sportów siłowych.

Korzyści i niepokoje

W przyszłości, po analizie sekwencji nukleotydów we wszystkich genach pod względem prawidłowości, możliwy będzie wgląd w los ośmiokomórkowej istoty ludzkiej. Będzie wiadomo, jak będzie tykał jej biologiczny zegar i kiedy przestanie. Jakie będzie miała cechy fizyczne, predyspozycje psychiczne, skłonności do chorób. Będzie można czuwać nad jej rozwojem. Geny nie decydują o wszystkim. Wspomniano wcześniej, że cechy rozwijającego się organizmu są wypadkową funkcji genów będących pod wpływem określonych czynników środowiska. Stwarzając określone środowiska w okresie rozwoju zarodkowego i w trakcie dorastania organizmu człowieka, które będą wzmacniać lub osłabiać określone predyspozycje, będzie można w pewnym zakresie kierować jego rozwojem somatycznym i emocjonalnym. Paszporty genetyczne stworzą też nowe możliwości zapobiegania, diagnozowania i leczenia chorób, szczególnie w zakresie raczkującej obecnie terapii genowej. Rozwinie się też farmakogenetyka, dział medycyny dobierający leki odpowiednio do funkcjonowania genomu określonego pacjenta.

Paszport nie będzie miał ograniczonej ważności, będzie tak długo ważny, jak długo będzie istnieć cywilizacja. Obecnie przeprowadza się zaplanowaną syntezę genów, a za pomocą drukarki 3D udało się wydrukować dobrze funkcjonujący fragment tkanki serca i uzupełnić

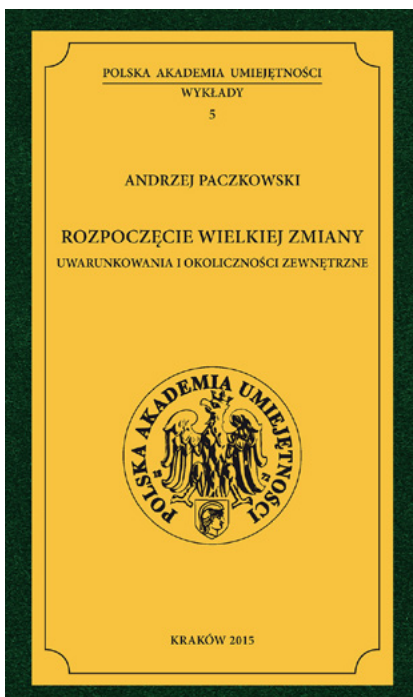
nim uszkodzone przez zawał serce szczura. Być może w przyszłości, gdy człowiek będzie kolonizował planety, będzie wysyłał na nie zasobniki, zawierające odpowiednie substancje chemiczne i drukarki 3D. Drukarki, gdy dotrą na planety, zaprogramowane zgodnie z zapisami sekwencji nukleotydów w paszportach, będą drukować organy zapasowe i być może „ludzi”.

Paszporty będą miały też odwrotną stronę, przyniosą nowe problemy etyczne, prawne i społeczne. Paszport sporządzony w okresie prenatalnym napiętnuje płód w sposób trudny do przewidzenia. Każdy zapis w paszporcie, pozytywny czy negatywny, pozbawi prywatności jeszcze nienarodzonego człowieka na całe życie. Po narodzeniu potomka rodzice staną przed dylematem, jakie cechy powinni wzmacniać u niego, a jakie osłabiać? A gdyby okazało się, że ma wyznaczone krótkie życie, z jakimi emocjami będą oczekiwali nadejścia spodziewanej chwili? Czy uda się zapewnić poufność informacji genetycznej, tak żeby być pewnym, że nie zostanie wykorzystana podczas uzyskiwania pracy czy ubezpieczenia na wypadek choroby? Czy państwowe jednostki administracyjne, prewencyjne, wojsko, także szkoły i uczelnie, powinny mieć dostęp do danych w paszporcie? Wiedza o predyspozycjach psychicznych i skłonnościach do chorób może prowadzić do naruszania prywatności, uprzedzeń czy wręcz różnych form dyskryminacji. I ostatecznie pytanie: czy człowiek 3D będzie człowiekiem?

Człowiek jest skazany na korzystanie z osiągnięć nauki, jednak stale powinniśmy pytać – do jakiej granicy? Paszport genetyczny będzie tak ciężki, że nie będzie można się go ani pozbyć, ani bezproblemowo z nim żyć. Zadaniem człowieka nauki, gdziekolwiek by on był, jest określanie możliwych ubocznych skutków praktycznych zastosowań wiedzy.

CZESŁAW JURA

Wydawnictwo PAU poleca...



Seria: **WYKŁADY**

Tom 1

JERZY WYROZUMSKI

Karol Jonca (13 IX 1930 – 13 I 2008)

Tom 2

FELIKS KIRYK

Statut Cechu Płócienniczego z 1466 roku w Rymanowie w języku polskim

Tom 3

Kardynał KAZIMIERZ NY CZ

Patriotyzm w katolickiej nauce społecznej

Tom 4

KRZYSZTOF BACZKOWSKI

Stosunki habsbursko-jagiellońskie w ostatnich latach życia cesarza Maksymiliana I na tle spraw wschodnich

Tom 5

ANDRZEJ PACZKOWSKI

Rozpoczęcie wielkiej zmiany. Uwarunkowania i okoliczności zewnętrzne