

### **Czy polskie prawo jest dobrze przygotowane pod potrzeby genetyków? Czy możemy być spokojni, jeśli chodzi o bezpieczeństwo eksperymentów genetycznych?**

Polskie prawo jest aż za bardzo restrykcyjne, tzn. o bezpieczeństwo badań możemy być spokojni. Natomiast genetyków martwi głównie to, że przy restrykcyjnych przepisach badania mogą być opóźniane.

### **Modyfikacje genetyczne zostały ostatnio zakwalifikowane do grzechów śmiertelnych. Jaki jest Pana stosunek do takiej informacji?**

Ponieważ poprzez różnego rodzaju modyfikacje genetyczne można pomóc wielu ludziom, np. poprzez tworzenie leków umożliwiających leczenie chorób genetycznych, uważam to za dobrodziejstwo, a nie coś złego. Natomiast każdy wynalazek można wykorzystać zarówno dobrze, jak i źle. „Ulepszanie” człowieka dla czyichś zachcianek – jestem na nie. Pomaganie, by ktoś nie cierpiał – jak najbardziej jestem za.

### **Jak w Polsce prezentuje się kwestia badań genetycznych w porównaniu z krajami zachodnimi?**

W Polsce istnieje kilka ośrodków prowadzących badania z zakresu genetyki na światowym poziomie, natomiast wyjątkowo niski poziom finansowania nauki w naszym kraju nie pozwala na prowadzenie badań na taką skalę, jak to jest w Europie Zachodniej czy USA. Niema co ukrywać, że to bardzo droga dziedzina nauki, wymagająca kosztownej aparatury i odczynników. Zatem bez odpowiedniego dofinansowania nie można oczekiwać wielkich rezultatów.

### **Jeżeli moja babcia, mama i brat zmarli na raka, czy ja też mam podstawy do obaw, że jestem zagrożona tą chorobą? Jakiego rodzaju badania w tym kierunku?**

Istnieje prawdopodobieństwo, że w Pani rodzinie jest genetyczna predyspozycja do nowotworów. Jeśli tak jest, to wcale nie oznacza, że musi Pani zachorować, natomiast w Pani przypadku ryzyko jest większe niż u innych osób. Aby to sprawdzić, musiałyby być wykonane badania genetyczne krewnych. Jeżeli takie badania były wykonane, to można łatwo sprawdzić, czy Pani również ma podwyższone ryzyko zachorowania. Jeżeli nie, to trudno to będzie wykryć, aczkolwiek znając dokładny typ nowotworów, które wystąpiły u Pani krewnych, proponuję zgłosić się do poradni genetycznej w celu wykonania potencjalnych badań.

### **Czy każdy z nas posiada swojego sobowtóra?**

Prócz bliźniaków jednojajowych praktycznie niema dwóch osób mających takie same geny.

### **Mam córkę chorą na galaktozemię. Czy ona może mieć dzieci i czy one będą zdrowe? Gdzie mogłabym więcej dowiedzieć się na temat tej choroby?**

Proponuję zgłosić się do specjalistycznej poradni genetycznej lub metabolicznej w Centrum Zdrowia Dziecka lub Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie. Galaktozemia to choroba metaboliczna. Może mieć lekki lub ciężki przebieg, ale o rokowaniach może zdecydować jedynie lekarz specjalista po zbadaniu dziecka i po przeprowadzeniu odpowiednich badań.

### **Czy choroby genetyczne częściej upośledzają funkcje umysłowe, czy fizyczne?**

Znamy około 11 tysięcy chorób genetycznych. Wiele z nich powoduje zaburzenia w układzie nerwowym, ale jest też wiele chorób, gdzie rozwój umysłowy przebiega normalnie. Trudno jest nawet oszacować procent tych chorób, bo czasami ta sama choroba atakuje układ nerwowy w różnym nasileniu.

### **Czy w przypadku, gdy w rodzinie jest zachorowanie na MPS III pozostali członkowie rodziny powinni przeprowadzić badania genetyczne wykluczające nosicielstwo choroby - chodzi mi o dzieci naszego rodzeństwa?**

Zdecydowanie tak. Rodzeństwo chorego może poddać się badaniom genetycznym, gdyż istnieje duże prawdopodobieństwo, że dziecko odziedziczy uszkodzony gen.

### **Czy badania prenatalne mogą wykazać chorobę genetyczną?**

Jeśli prowadzone są w kierunku wykrycia konkretnej choroby – to tak. Natomiast przy ogólnym badaniu można wykryć tylko niektóre choroby, np. zespół Downa.

## **Czy eliptycytoza i sferocytoza są dziedziczne? Jaka jest częstotliwość ich występowania i jak objawia się manifestacja choroby?**

Eliptycytoza i sferocytoza to choroby związane z nieprawidłową budową błony krwinek czerwonych. Istnieją dziedziczne formy tych schorzeń. W celu uzyskania dokładniejszych informacji odesłałbym do specjalisty, np. w Centrum Zdrowia Dziecka.

## **Co oznacza termin „błędny zapis genetyczny”?**

To popularne pojęcie oznaczające mutację. Inaczej nieprawidłową budowę genu w stosunku do normalnej (zdrowej) jego postaci. Taka zmiana w genie zwykle skutkuje nieprawidłową budową białka, które jest budowane na podstawie tego genu. Takie białko nie funkcjonuje prawidłowo w organizmie, co może być przyczyną jakiejś choroby genetycznej.

Ile trwa taka mutacja genu?

Mutacja to zmiana w sekwencji DNA powstająca podczas podwajania materiału genetycznego, co jest niezbędne przed każdym podziałem komórki. Mutacje mogą powstawać spontanicznie, w wyniku błędów popełnianych przez enzymy syntetyzujące DNA, ale mogą być też pośrednio wywoływane przez tzw. czynniki mutagenne - zarówno fizyczne, jak i chemiczne, np. promieniowanie UV czy benzopiren. Jeżeli już mutacja powstanie, to jest trwale zachowywana w DNA.

## **Czy nie da się usunąć tej mutacji?**

Do tego zmierza terapia genowa. Problem w tym, że jeżeli mutacje odziedziczyliśmy po rodzicach, to zawiera je każda nasza komórka. Jest ich szacunkowo 1000000000000000, w związku z czym, aby całkowicie wyleczyć człowieka, należy zmienić każdą jego komórkę. Terapia genowa polega na wprowadzaniu zdrowych kopii genu, który jest zmutowany w ciele pacjenta. Ten gen pobiera się ze zdrowych komórek – zwykle wprowadza się do zmodyfikowanych wirusów (pozbawionych właściwości chorobotwórczych) i wprowadza do organizmu.

## **Kiedy w związku z tym można się spodziewać prób klinicznych z terapią genową na człowieku?**

Takie próby kliniczne już trwają. Pierwsze próby terapii genowej rozpoczęły się w 1990 roku. Niestety, do tej pory nie udało się formalnie zarejestrować żadnej terapii genowej jako oficjalnej metody leczenia. Związane jest to głównie, z ciągle ograniczoną skutecznością tej metody.

## **Czy terapia genowa pomoże w walce z rakiem?**

Są prowadzone takie próby. Z pewnymi sukcesami, ale jeszcze nie na tyle, by stosować ją jako rutynową metodę.

Dużo mówi się o terapiach genetycznych – czy to prawda, że są prowadzone pierwsze próby kliniczne dla choroby MPS?

Jest wiele prób prowadzonych na zwierzętach związanych z terapią genową MPS. Natomiast obecnie przygotowywane są próby kliniczne przy udziale pacjentów.

## **Czy mógłby podać Pan ulubiony przykład na: 1. Najważniejsze osiągnięcie genetyki i 2. Największe zagrożenie, jakie może wynikać z badań genetycznych i rosnącej wiedzy naukowców w tym zakresie?**

Według mnie najważniejsze osiągnięcie genetyki, to rozpoczęcie leczenia nieuleczalnych dotąd chorób genetycznych, np. choroby Gauchera, MPS I. A propos punktu 2 – według mnie mogłyby to być próby wykorzystania technik inżynierii genetycznej w celu stworzenia np. broni biologicznej.

## **Co warto wiedzieć o żywności modyfikowanej genetycznie?**

Niema obecnie żadnych naukowych dowodów, aby taka żywność mogła być w jakikolwiek sposób szkodliwa. Praktycznie wszystkie odmiany obecnie uprawianych roślin są modyfikowane genetycznie, w tym sensie, że powstały w wyniku krzyżówek lub szukania mutantów o określonych cechach. Te procesy to też modyfikacja genetyczna, tylko że zachodząca w sposób mniej kontrolowany. Natomiast modyfikacje przy użyciu inżynierii genetycznej polegają na przeniesieniu konkretnego genu z jednego organizmu do drugiego. Warto nadmienić, że rośliny modyfikowane genetycznie, które mają być przeznaczone do uprawy, są bardzo dokładnie sprawdzane pod względem tego, czy uzyskana modyfikacja była dokładnie taką, jakiej chcieliśmy dokonać.

**Czy nie sądzi Pan, że odwoływanie się do badań mających na celu sprawdzenie szkodliwości modyfikowanych genetycznie upraw dla ludzi jest niekompletne biorąc pod uwagę, że żyjemy w świecie roślin, owadów i zwierząt?**

Rozumiem, że chodzi o ewentualne problemy z zachwianiem równowagi ekosystemów. Z jednej strony były prowadzone badania, które również nie wykazały potencjalnych szkodliwych efektów ekologicznych roślin modyfikowanej genetycznie. Należy pamiętać, że ewentualne zagrożenia ekologiczne są porównywalne z zagrożeniami upraw roślin uzyskanych tradycyjnymi metodami.

**W mojej rodzinie tylko ja i moje dzieci cierpimy na neurofibromatozę. Czy ta choroba może przejść na dalsze pokolenie?**

Istnieje wiele form tej choroby. Dwie najczęstsze są dziedziczone w sposób autosomalny dominujący, zatem potencjalnie choroba może przejść na dalsze pokolenia, ale znowu odesłałabym na specjalistyczne badania, w celu określenia dokładnego typu neurofibromatozy.

**Kiedy będzie można sklonować człowieka?**

Technicznie jest to już możliwe, ale pytanie, w jakim celu...?

**Czytałam niedawno, że nowotwór jest chorobą wirusową. Czy Pan Profesor też tak uważa? Nie pamiętam autora tego artykułu. W mojej rodzinie umarło wiele osób na tę chorobę.**

Nowotwory nie są chorobami wirusowymi. Niemniej jednak mogą być skutkiem infekcji niektórymi wirusami i w budowania się materiału genetycznego wirusa do ludzkiego DNA. Na przykład wirus brodawczaka, który może doprowadzić do powstania raka szyjki macicy.

**Jak ocenilby Pan stosunek satysfakcji do wkładu pracy i/lub wysiłku w tej dziedzinie?**

Ponad 90 proc eksperymentów nie przynosi wyników, ale zawsze można trafić przy 101 podejściu

**Czy geny mają wpływ na długowieczność człowieka?**

Wydaje się, że tak. Aczkolwiek nie jest to taka prosta zależność. Długie życie nie zależy od jednego genu, a od wielu i na dodatek od warunków środowiskowych.

**Czy wykonuje się badania, by wykluczyć partnera z defektywnym genem?**

Potencjalnie można by wykonywać takie badania, ale nikt na świecie tego nie robi. Wynika to stąd, iż ustalenie kolejności występowania wszystkich trzech miliardów par zasad jest możliwe technicznie, ale trwałoby latami, a do tego kosztowało ogromne pieniądze. Nie robi się takich badań, by dobrać partnerów, choć technicznie jest to możliwe.

**Czy poronienia u młodych kobiet mogą mieć związek z chorobami genetycznymi?**

Mogą, ale nie muszą. Jest wiele chorób, gdzie defekty genetyczne są tak duże, że dziecko nie przeżywa w łonie matki. W chorobach jedno genowych dziedziczonych w sposób autosomalny recesywny jest 25 proc. Szans na nieprawidłową ciążę.

**Jeśli rodzice usłyszą diagnozę, iż ich dziecko jest chore na chorobę genetyczną, to czy jest to dla nich już wyrok, nie ma żadnego ratunku?**

W przypadku wielu chorób tak rzeczywiście jest. Istnieje jednak szansa, że za kilka lat będziemy je mogli leczyć, gdyż postęp medycyny, rozwój biologii molekularnej czy genetyki jest naprawdę ogromny. Czasami jedno odkrycie powoduje przełom w leczeniu kilku chorób. Nikt nie może dać gwarancji, że za kilka lat będzie wyleczalna konkretna choroba. Ale nadzieja zawsze jest. W 1953 roku odkryto strukturę DNA i niewiele ponad 50 lat od tego odkrycia, naukowcy leczą już kilkanaście chorób genetycznych. W Gdańsku opracowaliśmy pierwszy na świecie lek, który pomaga dzieciom z chorobą Sanfilippo. Do tej pory jedynie łagodzone skutki i dolegliwości tej choroby, a nie leczono jej. Naukowcy są już po pierwszych badaniach klinicznych, udało się zahamować rozwój choroby, stan dzieci polepsza się. Dziecko z tym schorzeniem rodzi się zdrowe, rozwija się normalnie i dopiero po kilku latach nagle pogarsza się jego stan. Ono cofa się w rozwoju, coraz słabiej mówi, chodzi, występuje opóźnienie rozwoju umysłowego. Chory nie egzystuje sam, kilkunastolatek może być na poziomie półtorarocznego dziecka.

## Gość Spotkań Medycznych

**Prof. dr hab. Grzegorz Węgrzyn** urodził się w 1963 r. w Gdańsku. W 1987 r. ukończył biologię na Wydziale Biologii, Geografii i Oceanologii na Uniwersytecie Gdańskim. W 1991 r. uzyskał tytuł doktora z biologii molekularnej, następnie doktora habilitowanego, a w 1998 r. – profesora. W 1987 r. rozpoczął pracę w Katedrze Biologii Molekularnej na Uniwersytecie Gdańskim, a od 1996 r. jest jej kierownikiem. Jest również pracownikiem Centrum Biologii Morza Polskiej Akademii Nauk, a następnie Instytutu Oceanologii Polskiej Akademii Nauk. Od 1997 r. pełni funkcję opiekuna naukowego Pracowni Biologii Molekularnej Instytutu Biochemii i Biofizyki Polskiej Akademii Nauk, afiliowanej przy Uniwersytecie Gdańskim. Prof. Węgrzyn odbył długoterminowe staże naukowe – w Zakładzie Biochemii Szkoły Medycznej Uniwersytetu w Nottingham w Wielkiej Brytanii oraz w Centrum Genetyki Molekularnej Uniwersytetu Kalifornijskiego w San Diego w USA. Ma na swoim koncie ponad 200 artykułów w międzynarodowych czasopismach naukowych z dziedziny biologii molekularnej, genetyki, biochemii i mikrobiologii. Publikacje te były cytowane w literaturze światowej ponad 1200 razy. Wypromował 22 doktorów, 4 osoby w kierowanym przez niego zespole uzyskały stopień doktora habilitowanego. Jest recenzentem ponad 100 artykułów w międzynarodowych czasopismach naukowych, licznych wniosków grantowych krajowych i zagranicznych, a także edytorem międzynarodowych czasopism naukowych: FEMS Microbiology Reviews, Plasmid, Microbial Cell Factories, jak również czasopism wydawanych w kraju, ale o zasięgu międzynarodowym: Acta Biochimica Polonica, Journal of Applied Genetics, Oceanologia. Jest dziekanem Wydziału Biologii, Geografii i Oceanologii Uniwersytetu Gdańskiego, był przewodniczącym Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Genetycznego.

**Monika Krężel - Dziennik Zachodni**

Źródło: <http://www.dz.com.pl>