



## **Zagadnienia z zakresu genetyki człowieka**

**Zeszyt 4**

*Europejska Inicjatywa do Edukacji Biotechnologicznej*

---

### **Współtworzący poniższy rozdział**

Wilbert Garvin (koordynator rozdziału)  
Catherine Adley, Bernard Dixon, Jan Frings,  
Dean Madden, Lisbet Marcussen, Jill Turner, Paul E.O. Wymer

### **Redakcja wersji polskiej**

Anna Strenicka

**Europejska Inicjatywa Nauczania Biotechnologii (EIBE) postawiła sobie zadanie wspomagania nowych metod nauczania w szkole i w kształceniu nauczycieli dla pogłębienia zrozumienia biotechnologii jak również wniesienia wkładu w naukowo uzasadnioną, publiczną debatę w tej dziedzinie.**

**BELGIA**

Vic Damen / Marleen Van Strydonck, R&D Groep VEO, Afdeling Didactiek en Kritiek, Universiteit Antwerpen, Universiteitsplein 1, B-2610 WILRIJK.

**DANIA**

Dorte Hammelev, Biotechnology Education Group, Foreningen af Danske Biologer, Sonderengen 20, DK-2860 SOBORG.

Lisbet Marcussen, Biotechnology Education Group, Foreningen af Danske Biologer, Lindevej 21, DK-5800 NYBORG.

**NIEMCY**

Horst Bayrhuber / Eckhard R. Lucius / Reglana Rojek / Ute Harms / Angela Kroß, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften an der Universität Kiel, Olshausenstraße 62, D-24098 KIEL.

Ognian Serafimov, UNESCO-INCS, c/O Jörg-Zürn-Gewerbeschule, Rauensteinstraße 17, D-88662 ÜBERLINGEN.  
Eberhard Todt, Fachbereich Psychologie, Universität Gießen, Otto-Behaghel-Straße 10, D-35399 GIEßEN.

**FRANCJA**

Gerard Coutouly LEGTP Jean Rostand, 18 Boulevard de la Victoire, F-67089 STRASBOURG Cedex.

Laurence Simonneaux / Jean-Baptiste Puel, Ecole Nationale de Formation Agronomique, Toulouse-Auzeville, Boite Postale 87,

F-31326 CASTANET TOLOSAN Cedex.

**IRLANDIA**

Catherine Adley / Cecily Leonard, University of Limerick, LIMERICK.

**WŁOCHY**

Antonio Bargellesi-Severi / Alessandra Corda Mannino / Stefania Uccelli, Centro di Biotechnologie Avanzate, Largo Rosanna Benzi 10, I-16132 GENOVA.

**LUKSEMBURG**

John Watson, Ecole Européenne de Luxembourg, Département de Biologie, 23 Boulevard Konrad Adenauer, L-1115 LUXEMBOURG.

**HOLANDIA**

David Bennett, Cambridge Biomedical Consultants, Schuytstraat 12, NL-2517 XE DEN HAAG.

Fred Brinkman, Hogeschool Holland, Academy for Communication, Postbus 261, NL-1110 AG DIEMEN.

Liesbeth van de Grint / Jan Frings, Hogeschool van Utrecht, Educatie Centrum voor Biotechnologie, FEO, Afdeling Exacte Vakken, Biologie, Postbus 14007, NL-3508 SB UTRECHT

**AUSTRIA**

Rainhart Berner, Höhere Bundeslehr- und Versuchsanstalt für Chemische Industrie Wien, Abt. für Biochemie, Biotechnologie und Gentechnik, Rosensteingasse 79, A-2170 WIEN.

**HISZPANIA**

Maria Sáez Brezmes / Angela Gómez-Nino, Rosa Villamanán, Facultad de Educación, Universidad de Valladolid, Geologo Hernández Pacheco 1, ES-47014 VALLADOLID.

**SZWECJA**

Margareta Johansson, Föreningen Gensyn, PO Box 37, S-26881 SVALÖV

Elisabeth Strömberg, Östrabo Gymnasiet, S-45181 UDDEVALLA.

**ZJEDNOCZONE KRÓLESTWO**

Wilbert Garvin, Northern Ireland Centre for School Biosciences, NIESU, School of Education, The Queen's University of Belfast, BELFAST, BT7 1NN.

John Grainger / John Schollar / Caroline Shearer, National Centre for Biotechnology Education, The University of Reading, PO Box 228, Whiteknights, READING, RG6 6AJ.

Jill Turner, Department of Science and Technology Studies, University College London, Gower Street, LONDON, WC1 6BT

Paul Wymer, Society for General Microbiology, Marlborough House, Basingstoke Road, READING RG7 IAE.

**KOORDYNATOR Z RAMIENIA EIBE**

Horst Bayrhuber, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften an der Universität Kiel, Olshausenstraße 62, D-24098 KIEL, Germany Telefon: + 49 931 880 3166 (EIBE Secretary: Regina Rojek). Fax: + 49 931 880 3132.



## TREŚĆ

<b>Zespół redakcyjny, prawa autorskie i podziękowania</b>	4
<b>Treść rozdziału</b>	5
Wstęp	
<b>Informacje podstawowe</b>	7
Komórki, chromosomy, geny i białka. Różne formy genów. Czym jest „choroba” genetyczna. Formy recesywne, formy dominujące, sprzężenie z płcią, dziedziczenie wielogenowe. Poszukiwanie genów wywołujących choroby. Badania przesiewowe i poradnictwo.	
Badania przesiewowe we wczesnej ciąży.	
Badania przesiewowe w celu wykrycia zakłóceń pracy hemoglobiny. Precyzyjne określenie genu mukowiscydozy. Diagnoza wstępna.	
Podstawy terapii genowej. Pierwsze kroki w terapii genowej. Terapii komórkowa.	
<b>Zastosowanie materiałów.</b>	
Przewodnik dla nauczycieli.	18
Przykładowe kserokopie.	
Karty genetyczne	20
Mukowiscydoza	23
<i>Krótkie informacje</i>	24
Dystrofia mięśniowa Duchenne	
<i>Krótkie informacje</i>	25
Choroba Huntingtona	
<i>Krótkie informacje</i>	27
Arkusze pracy 1	29
Arkusze pracy 2	30
Zaburzenia genetyczne: zapobieganie i leczenie (diagram)	32
<b>Dodatek 1</b>	
Eugenika	33
<b>Dodatek 2</b>	
Uwarunkowania kulturowe	35
<b>Dodatek 3</b>	
Dodatkowe źródła informacji	37
<b>Dodatek 4</b>	
Kwestionariusz genetyki człowieka	39

## INTERNETOWA SIĘĆ ŚWIATOWA

Niewiele dziedzin nauki rozwija się tak gwałtownie jak biotechnologia. EIBE rozpowszechnia elektronicznie aktualny przegląd danych w postaci rozdziałów. Można je znaleźć zarówno w Europie jak i w całym świecie w sieci internetowej pod poniższym adresem:

<http://www.reading.ac.uk/NCBE>

Wszystkie rozdziały EIBE w sieci są w postaci plików PDF (format dokumentu przenośnego). Oznacza to, że ilustracje wysokiej jakości, kolor, czcionka i plan będzie tak samo zachowany jakkolwiek masz komputer (Macintosh - włączając Power PC, Windows, DOS lub Unix platformy).

Pliki PDF są też mniejsze od tych, z których były tworzone, aby ich uzyskanie z sieci zajęło mniej czasu. Jednakże, aby obejrzeć rozdziały EIBE będziesz potrzebował odpowiedniego egzemplarza the Adobe Acrobat® program Reader.

Program the Acrobat® Reader 3,0 można otrzymać bezpłatnie w wielu językach (holenderski, angielski, francuski, niemiecki, włoski, hiszpański i szwedzki). Może to być przedrukowane ze stron EIBE Web lub:

<http://www.adobe.com/>

Ten program pomoże ci obejrzeć i wydrukować rozdziały EIBE. Dodatkowo będziesz mógł/a łatwo przeszukiwać inne dokumenty.

**PROSZĘ ZAUWAŻYĆ:** „Adobe i Acrobat” są znakami handlowymi Systemów Adobe Systems Incorporated, które mogą być rejestrowane według specjalnych zasad prawnych. Macintosh jest zarejestrowanym znakiem handlowym Apple Computer Incorporated.

## Zespół redakcyjny

- Catherine Adley  
The University of Limerick, Eire.
- Jan Frings  
Hogeschool van Arnhem en Nijmegen,  
Netherlands.
- Wilbert Garvin (koordynator rozdziału)  
The Queen's University of Belfast,  
The United Kingdom.
- Lisbet Marcussen  
Nyborg Gymnasium, Nyborg, Denmark.
- Jill Turner  
University College London,  
The United Kingdom.
- Paul E.O. Wymer  
The Wellcome Centre for Medical  
Science, London, The United Kingdom.

Ilustracje i druk, prawa autorskie  
Dean Madden, NCBE, The University of Reading,  
The United Kingdom.  
Illustrations and typography  
Copyright © Dean Madden 1996

### © Prawa autorskie

Rozdziały EIBE mają prawa autorskie. Wszyscy mający wkład w redakcję tego rozdziału domagają się uznania i moralnych praw jako posiadacze praw autorskich dotyczących sekcji 77 z Projektów Patentów i Praw Autorskich, UK (1988)

**Cele edukacyjne:** Mogą być wykorzystywane kopie elektroniczne lub papierowe poniższego rozdziału EIBE, mogą też być tworzone pojedyncze strony na użytek klasy pod warunkiem, że kopie będą rozprowadzone bezpłatnie, po kosztach odbitek xero, a zespół redakcyjny i wszyscy mający udział w pisaniu tego rozdziału są uważani jako posiadacze praw autorskich.

**Inne sposoby użycia.** Rozdział ten może być rozprowadzany przez jednostki fizyczne do jednostek fizycznych w celach nie - komercyjnych. Nie może to jednak dotyczyć list dystrybucji drogą elektroniczną, list e-mailowych, czasopism, biuletynów lub nieautoryzowanych stron w sieci internetowej, udziałów lub reprodukcji, które zastępują autoryzowane indywidualne udziały lub też wszelkich innych sposobów dystrybucji niezgodnych z powyższymi restrykcjami.

**Cele komercyjne.** Użycie materiałów pochodzących z tego rozdziału do celów komercyjnych bez wcześniejszego zezwolenia posiadaczy praw autorskich jest surowo zakazane. Jeśli chciałbyś użyć tych materiałów w całości lub częściowo do celów komercyjnych lub rozprowadzać w jakikolwiek sposób, powinieneś skontaktować się z:  
Regina Rojek, EIBE Secretariat  
c/o Institut für die Pädagogik  
der Naturwissenschaften  
Universität Kiel,  
Olshausenstraße 62  
D-24098 Kiel  
Germany  
Telefon +49(0)4318803137  
Faks: +49(0)4318803133  
E-Mail: rojek@ipn.ini-kiel.de

## Podziękowania

Wyrażamy wdzięczność Dr Bernardowi Dixon za jego zgodę na użycie wyjątków z „Genetyka i zrozumienie życia” do podstawowych informacji w tym rozdziale. „The Daily Telegraph” - gazeta z Londynu zezwoliła na użycie ich opinii na temat genetyki człowieka. Profesor Norman Nevin z Northern Ireland Genetics Service at Belfast City Hospital udzielił pożytecznych komentarzy do pierwszych opracowań.

Następujące osoby zorganizowały i przeprowadziły międzynarodowe warsztaty, w których sprawdzono materiały z tego rozdziału: Dorte Hammelev (Frederiksberg HF Kursus, Kopenhavn, Dania), Wilbert Garvin (Northern Ireland Centre for School Biosciences. The Queen's University of Belfast, Wielka Brytania) i John Schollar (National Centre for Biotechnology Education. The University of Reading - Wielka Brytania - EIBE chciałyby im jak i nauczycielom z Danii, Irlandii i Niemiec biorących udział i udzielającym wielu cennych komentarzy na temat pierwszych materiałów serdecznie podziękować. Uczestnikami warsztatów byli:

Z Dani: Libel Leonard; Lene Tidemann; Mario Brotlassenfeldt, Greta Gronqvist, Jytte Jorgensen, Ine Bing, Per Vollmond, Anker Steffensen.

Z Irlandii: John Lucey, Michael O'Leary; Bruno Mulcahy, Tim O'Meara, Tom Moloney, Brendan Worefold, Frank Killelea.

Z Niemiec: Ulrike Schnack, Werner Bährs, Jürgen Samland, Cristel Ahlf-Christiani, Erhard Lipkow, Hubert Thoma.  
Z zespołu EIBE: Eckhard R. Lucius, Catherine Adley; Jan Frings, Wilbert Garvin, Jill Turner. Dean Madden, John Schollar, Dorte Hammelev.

## WSTĘP

### Treść rozdziału

Tematyka poniższego rozdziału dotyczy chorób genetycznych człowieka. Materiały te zostały opracowane przez aktywnych zawodowo nauczycieli i metodyków nauczania z wielu krajów europejskich, działających pod patronem DG XII w Komisji Europejskiej, będącej pod auspicjami EIBE (European Initiative for Bioethnology Education) - Europejskie Inicjatywy do Nauki Biotechnologii. Materiały EIBE były szeroko badane podczas warsztatów nauczycielskich w Europie.

Rozdział poniższy jest tak opracowany, aby wywołać dyskusję na forum klasy. Implikacje dotyczące genetyki medycznej i jej wpływu na zdrowie są rozległe i gruntownie badane. Dyskutowane będą najczęściej występujące schorzenia. Poziom dyskusji zależeć będzie od własnej wiedzy nauczyciela i zrozumienia danych zagadnień.

Część wstępna przedstawia podstawowe informacje dotyczące podstaw genetyki człowieka i najnowszych osiągnięć w genetyce molekularnej i w medycynie.

Pozostała część tego rozdziału dotyczy trzech chorób dziedzicznych: mukowiscydozy, dystrofii mięśniowej Duchenne i choroby Huntingtona.

Istnieje szereg kwestii moralnych i socjalnych dotyczących wpływu stosowania nauki i wiedzy technologicznej na genetykę człowieka.

Zagadnienia, jakie mogą się pojawić podczas pracy nad tym rozdziałem dotyczą:

- indywidualnego zaufania i prywatności w przekazywaniu informacji genetycznej;
- jak można przeprowadzić wyraźną granicę pomiędzy chorobą i zdrowiem?
- co w kontekście genetyki człowieka jest „normalne”?
- zastosowanie badań prenatalnych;
- przerwanie ciąży (aborcja); alternatywy,
- technologie reprodukcyjne a genetyka molekularna człowieka w różnych aspektach kulturowych;
- genetyka medyczna a przeszkody prawne.

Wśród pytań dotyczących zastosowania terapii ludzkich genów są:

- Kto jako pierwszy powinien być leczony? (np. ludzie na granicy śmierci, dla których nie ma już nadziei; czy najmłodszy i sprawny, którzy będą mieli czas, aby wyzdrowieć, czy też ci, którym

istniejące leczenie przyniesie nikłą ulgę lub w ogóle nie przyniesie ulgi w chorobie).

- Czy lekarze powinni mieć prawo zmieniać takie cechy charakterystyczne jak: inteligencja lub wygląd fizyczny?
- Czy powinno się zezwolić na terapię embrionalną, która mogłaby mieć wpływ na przyszłe pokolenia?
- Jakie organizacje, kto powinien regulować i kontrolować terapię genową?
- Jakie działania dyscyplinarne powinny być podjęte w przypadku nie przestrzegania prawa?

Wszystkie z podanych zagadnień (jak i inne) dotyczyć będą bezpośrednio uczniów jako przyszłych obywateli i rodziców. Ważną rolę, jaką mają nauczyciele, jest jasne i uczciwe przedstawienie tych zagadnień.

Tam gdzie można, materiały tego rozdziału powinny być wzbogacone przez inne materiały źródłowe, w szczególności od organizacji wspomagających ludzi, których życie jest w zagrożeniu na skutek chorób dziedzicznych. Szereg z tych schorzeń jest wymienionych w Dodatku 3.

Ćwiczenia dla klas szkolnych zostały opracowane przez Wilberta Garvina, dyrektora the Northern Ireland Centre for School Biosciences na uniwersytecie Queen's University of Belfast, przy współpracy z dr Lorraine Stefani.

Będziemy bardzo wdzięczni za komentarze do poniższego rozdziału, które mogą być przesłane pod adresem:

Wilbert Garvin  
Northern Ireland Centre for School Biosciences  
NIESU, The School of Education  
The Queen's University of Belfast  
BELFAST  
BT7 1NN  
The United Kingdom

Telefon: +44(0)1232245133 wewn. 2929  
Telefax: +44(0)1232331845  
E-MAIL: W.Garvin@Queens-Belfast.ac.uk

## Choroby genetyczne

### Komórki, chromosomy, geny i białka.

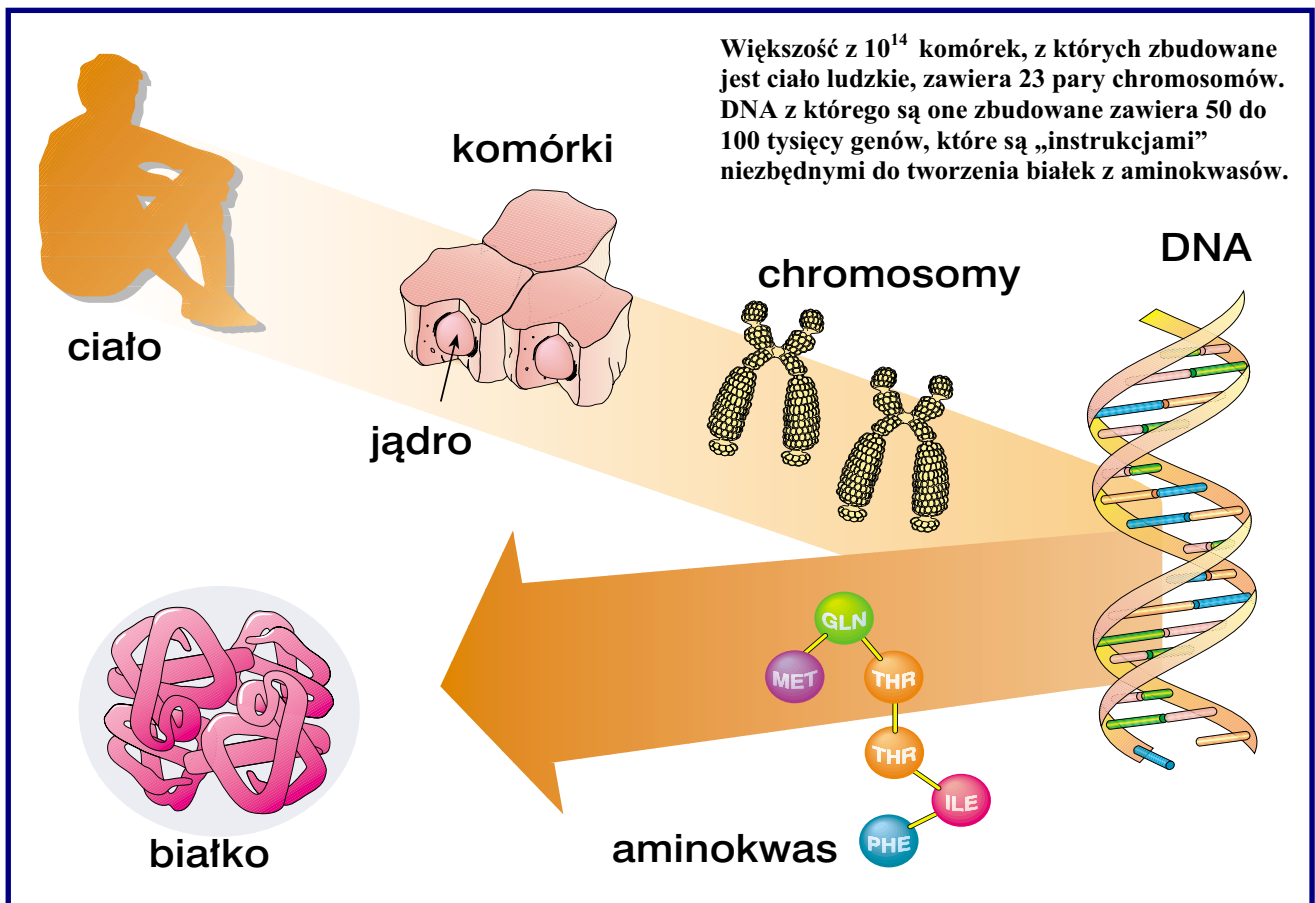
Organizm człowieka zbudowany jest z około  $10^{14}$  komórek. W większości tych komórek znajdują się 23 pary chromosomów. Jeden z każdej pary pochodzi od ojca, a drugi od matki. Chromosomy zbudowane są z DNA (kwasu dezoksyrybonukleinowego) i białek. Specyficzne sekwencje informacji zawarte w DNA zwane są *genami*. Geny dostarczają informacji potrzebnych do produkcji białek. Najnowsze badania szacują, że człowiek posiada między 50 a 100 tysięcy genów.

Wszystkie odziedziczone cechy kontrolowane są przez geny. Czasem pojedynczy gen jest sprzężony ze szczególną cechą, tak więc możemy mówić o genie „dla” tej cechy. Na przykład istnieje gen „dla” każdego z różnych enzymów, który umożliwia nam trawienie pożywienia. Znacznie częściej, jednak nasze widoczne cechy są rezultatem wielu genów pracujących wspólnie i współpracujących z ich otoczeniem. Takie cechy jak na przykład inteligencja i wzrost są rezultatem takich kompleksowych interakcji.

### Różne formy genów.

Każdy gen może występować w formach alternatywnych zwanych *allelami*. Załóżmy, że mamy do czynienia z pojedynczym genem, który decyduje o kolorze oczu. Mogłaby być jedna forma (lub allel), która odpowiada za oczy niebieskie, inny allel prowadzący do wytworzenia oczu brązowych, jeden allel do oczu zielonych itp. Dziedziczymy dwa allele na wszystkie geny, każdy przenoszony na każdej z par chromosomów otrzymujemy od każdego z rodziców. Niektóre allele są dominujące i ich efekty są widoczne bez względu na charakter drugiego z alleli na towarzyszącym mu chromosomie. Inne allele są recesywne i ich efekty działań są tylko wtedy widoczne, gdy oba chromosomy przenoszą identyczną formę genu.

Zmienność genów powstaje w naturze na skutek przypadkowych mutacji. Niektóre mutacje mogą być letalne, podczas gdy inne nie mają oczywistych efektów. W niektórych przypadkach mogą one przynosić korzyści. Na przykład istnieje szereg genów zaangażowanych w produkcję hemoglobiny - barwnika znajdującego się w komórkach krwi, który przynosi tlen. Złoty medalista Olimpijski, fiński biegacz przełajowy na nartach - ma jeden z alleli, który daje mu wyższy poziom hemoglobiny w jego krwi, aniżeli u większości ludzi. Oznacza to, że dla niego (i innych członków jego rodziny) uprawianie sportów wyczynowych jest łatwiejsze aniżeli dla przeciętnego człowieka.



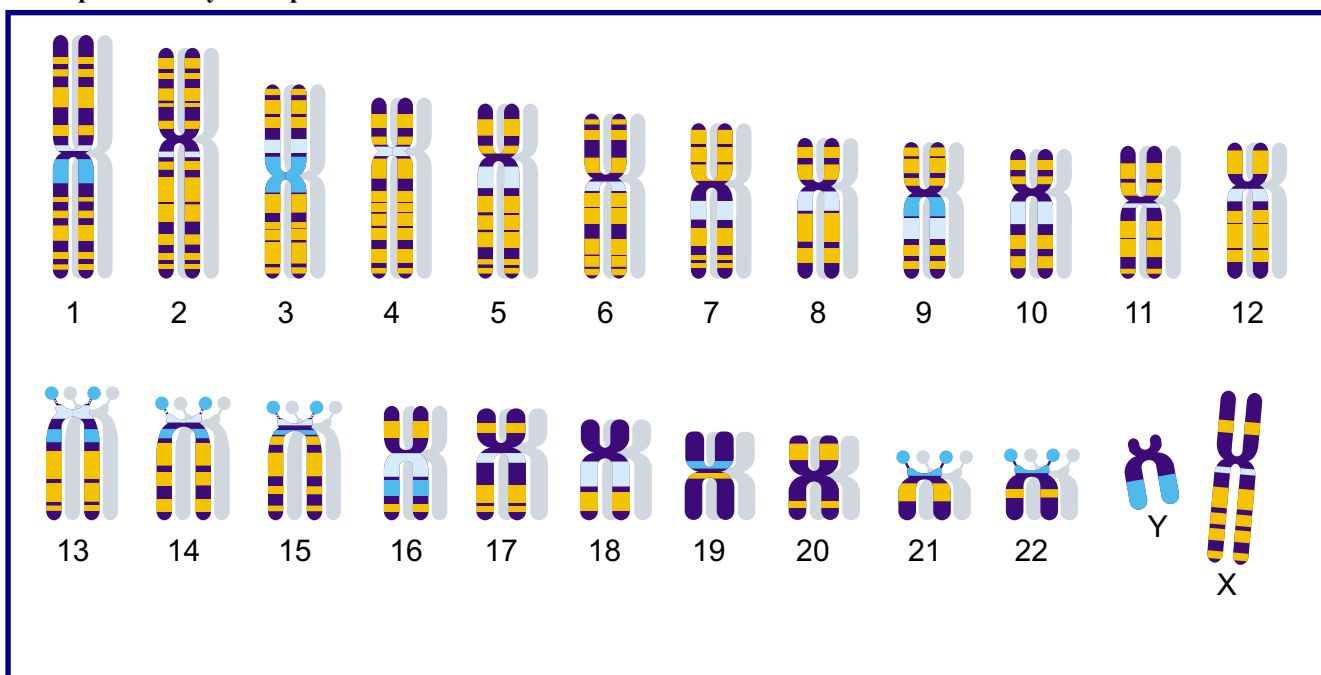
## Czym jest „choroba” genetyczna?

Uważa się, że około 4000 chorób człowieka jest rezultatem zmian, jakim ulegają pojedyncze geny. Większość z nich występuje rzadko, lecz często prowadzą do wczesnej śmierci. Mimo, że indywidualnie genetyczne choroby nie są dość częste, to całkowita liczba ludzi dotkniętych nimi jest znacząca - około 2% żywych urodzeń rocznie. Obecnie nie ma skutecznej metody leczenia większości z nich.

Większość ze zmian genetycznych pozostaje w populacji poprzez przekazywanie genów z rodziców na potomstwo i poprzez silny wpływ nowych mutacji. Jednakże nie wszystkie zmiany genetyczne są przekazywane. Niektóre zmiany w DNA lub w chromosomach powstają podczas tworzenia komórek płciowych (komórki jajowej i komórki plemnikowej) lub we wczesnych etapach rozwojowych zarodka. Jednym z przykładów jest zespół Downa, który wywołuje m.in. opóźnienie rozwoju umysłowego poniżej przeciętnego poziomu oraz niektóre zmiany. Powstaje on zwykle na skutek błędu podczas podziału komórkowego - mejozy. Dziecko posiada 47 chromosomów zamiast 46, ponieważ jeden z chromosomów (chromosom 21) został dodatkowo podwojony.

---

**Poniżej. Większość ludzkich genów jest umiejscowiona w 23 parach chromosomów. Potencjalnie wszystkie komórki zawierają pełny zestaw chromosomów. Dwa większe wyjątki to dojrzałe komórki krwi (które nie posiadają chromosomów) i komórki płciowe (komórki jajowe i plemniki), które przenoszą tylko jeden zestaw 23 chromosomów. Mężczyźni posiadają chromosom X i chromosom Y, kobiety dwa chromosomy X. Po zabarwieniu różnymi barwnikami każdy z chromosomów ukazuje niepowtarzalny wzór pasków.**



Z tego powodu, iż chorób genetycznych nie można „złapać” jak choroby zakaźne, niektórzy wolą wyraźnie oddzielić takie choroby nazywając je syndromami lub dysfunkcjami jednak nie istnieje powszechnie przyjęty termin dla tego typu zmian genetycznych.

Wszystkie choroby, wywołane przez zmiany pojedynczych genów mają wyraźne wzorce dziedziczności, co oznacza, że często można przewidzieć objawy, które te zmiany spowodują u potomstwa. Są tu trzy główne wzorce dziedziczności.

### 1. Warunki recesywne (geny recesywne)

Niektóre choroby wywołują allele recesywne. Człowiek musi posiadać dwie identyczne formy genu, aby być dotkniętym tą chorobą.

Na przykład anemia sierpowata pojawia się, gdy ktoś otrzymuje *dwa* egzemplarze pewnej formy jednego z genów hemoglobiny. Ponieważ zmieniona forma genu jest recesywna osoby, które odziedziczą tylko jeden jego egzemplarz nie cierpią na tę chorobę - zmutowany allel jest zdominowany przez swojego partnera na drugim chromosomie. W pewnych sytuacjach posiadanie jednego allelu anemii sierpowatej może mieć tę korzyść, że organizm jest mniej podatny na malarię, niż ludzi z oboma prawidłowymi allelami.

Ludzie posiadający pojedynczy egzemplarz poszczególnych alleli recesywnych są czasami nazywani „nosicielami”, gdyż mimo, że sami nie chorują, mogą go przekazywać na swoje dzieci.

Dzieci te mogą również nie ujawniać choroby chyba, że odziedziczą drugi zmutowany allel od drugiego rodzica.

## Anemia sierpowata

Jednym z najpowszechniejszych schorzeń genetycznych jest anemia sierpowata. Ludzie dotknięci tą chorobą mają krwinki czerwone, które zmieniają swój kształt gdy stężenie tlenu staje się niskie. Komórki kształtu sierpowatego często pękają lub zatykają małe naczynia włosowate, powodując w tkankach niedobór tlenu (głód) i wywołując u chorego ból o różnym nasileniu. Mogą też pojawić się dodatkowe komplikacje, szczególnie podczas ruchu.

W 1949 amerykański chemik Linus Pauling śledził specyficzną zmianę w strukturze hemoglobiny czerwonego barwnika krwi w anemii sierpowatej. Badając strukturę molekularną hemoglobiny pochodzącej od chorych na anemię sierpowatą zauważył, że różni się ona od struktury prawidłowej hemoglobiny.

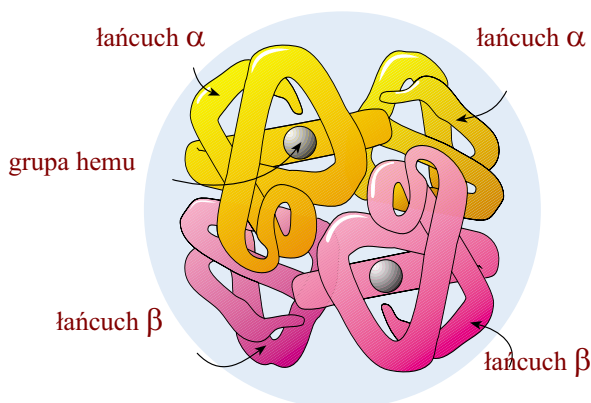
Hemoglobina dorosłych osób zbudowana jest z dwu łańcuchów  $\alpha$  globiny, każdy długości 140 aminokwasów i dwóch łańcuchów  $\beta$ -globinowych, każdy długości 146 aminokwasów.

Jedyną zmianą w hemoglobinie „nienormalnej” było zastąpienie jednego z aminokwasów, kwasu glutaminowego (glu) przez walinę (wal) w szóstej pozycji w łańcuchu  $\beta$ -globiny.

### Krwinki czerwone



### Cząsteczka hemoglobiny



### Białka $\beta$ -globiny

„Normalna” sekwencja aminokwasów  
wal—his—leu—thr—pro—glu—glu—...

Seqwencja aminokwasów w komórce sierpowatej  
wal—his—leu—thr—pro—wal—glu—...

## 2. Warunki dominacji (geny dominujące)

Jeżeli choroba wywołana jest przez allel dominujący, to człowiek dziedzicząc tylko jeden taki gen (oraz drugi prawidłowy), może zachorować. Potomek takiej osoby otrzymując ten nieprawidłowy allel odziedziczy chorobę, jak również będzie mieć 50% szans na przekazanie tej choroby swoim potomkom.

Szczególnym problemem związanym z chorobami wywoływanymi allelami dominującymi jest fakt, że zanim one rozwiną się (w pewnym momencie jego życia) rodzic może przekazać je swoim dzieciom bez własnej woli.

Wśród tego typu chorób znajduje się choroba Huntingtona, którą charakteryzuje postępujący rozwój bezcelowych ruchów mięśniowych i demencji postępującej od połowy trzydziestych lat życia. Schorzenie to będzie omawiane w tym rozdziale później.

## 3. Geny sprzężone z płcią

Pośród 23 par chromosomów, które mają wszyscy ludzie, jedna para jest sprzężona z płcią osoby. Kobiety mają dwa podobne chromosomy X, podczas gdy mężczyźni mają chromosom X i mniejszy chromosom Y. Ostatnie badania wskazują, że pojedynczy gen na chromosomie Y determinuje płeć: bez tego genu rozwija się płeć żeńska. Na chromosomach X i Y są także inne geny, które nie mają nic wspólnego z płcią. Te geny czasami opisywane są jako związane z płcią.

Zaburzenia genetyczne powodowane przez zmiany w chromosomie X, jakkolwiek rzadkie, są bardziej pospolite u mężczyzn. Często są opisywane jako związane z chromosomem X. Na przykład allel powodujący daltonizm jest przenoszony na chromosomie X.



U kobiet bardzo rzadko występuje ta dysfunkcja, gdyż uszkodzony allel (jeśli istnieje) jest zazwyczaj maskowany prawidłowym genem (allele) na drugim chromosomie X. Ponieważ mężczyźni nie mają drugiego chromosomu X, stąd większe ryzyko bycia daltonistą.

#### 4. Warunki wieloczynnikowe (dziedziczenie wielogenowe)

Zaburzenia powodowane przez zmiany pojedynczych genów są stosunkowo nieczęste. Znacznie częstsze są takie sytuacje, które są powodowane na skutek interakcji różnych genów.

Przewidywanie wzorów dziedziczenia w tych sytuacjach i analizowanie wpływu genetyki i czynników środowiskowych (jak palenie tytoniu, dieta, stresy i poddawanie się działaniu pewnych związków chemicznych) istnieje dopiero w bardzo wczesnym stanie badań. Jest nadzieja, że ludzie zwiększonego ryzyka, będą mogli być identyfikowani i będą otrzymywać porady jak unikać czynników „środowiskowych”, które mogą doprowadzić do rozwoju choroby. Istnieje obawa, że pracodawcy, agencje ubezpieczeniowe lub inni, którzy nie będą potrafili zrozumieć wpływów różnych elementów na genetykę, mogą ignorować i dyskryminować jednostki zaatakowane przez schorzenia genetyczne.

**Niektóre z 4000 znanych schorzeń genetycznych. Choroby Mendlowskie (recesywna, dominująca i sprzężona z genem X) pojawiają się z wyraźnym wzorcem dziedziczności; podczas gdy nie jest łatwo lub jest niemożliwe przewidzieć występowanie chorób sporadycznych i wieloczynnikowych.**

#### Poszukiwanie genów wywołujących choroby.

*Analizy sprzężenia* - pozwalają zlokalizować na chromosomach ludzkich pozycję zmutowanych alleli odpowiedzialnych za pewne schorzenia na podstawie jednoczesnego dziedziczenia poszczególnych cech. Technika ta wymaga badania wielu pokoleń, wielkiej liczby jednostek i jest dużo trudniejsza do zastosowania dla ludzi niż np. do muszki owocowej lub groszku pachnącego! Pomimo to, w ten sposób zlokalizowano wiele genów i zbadano sekwencję ich DNA. Sprawia to, że staje się możliwe wyprodukowanie odpowiednich „sond”, które umożliwiają właściwą identyfikację osób będących nosicielami potencjalnie szkodliwych genów.

Szereg innych zaburzeń genetycznych, których geny nie zostały jeszcze wyizolowane, zostało zlokalizowanych na mapach genetycznych chromosomów. Takie geny mogą być również identyfikowane za pomocą „sond”, jednak z mniejszą niezawodnością. Jeden z najnowszych sukcesów dotyczy choroby Huntingtona - choroby wyniszczającej, jaka zazwyczaj pojawia się między 30 a 50 rokiem życia i prowadzi do nieskoordynowanych ruchów kończyn, degradacji umysłowej i śmierci. W 1983, Jim Gusella

Sposób dziedziczenia	Choroba	Główne cechy	Czas pojawienia się symptomów
Sporadyczne	Zespół Downa	opóźnienie umysłowe różnego stopnia	przy porodzie
	Zespół Klinefeltera	zaburzenia różnicowania płciowego	przy porodzie
Autosomalny recesywny	Cystic fibrosis (mukowiscydoza)	problemy różnego stopnia związane z wydzielaniem nadmiernie gęstego śluzu, szczególnie w płucach i układzie pokarmowym.	w 1 lub 2 roku życia
	Fenylketonuria	opóźnienie umysłowe	przy porodzie
	Anemia sierpowata	chroniczna anemia, infekcje, napady bólu lub hemoliza	od 6 miesiąca
	Choroba Tay-Sachsa Thalassaemia	głuchota, ślepotą, apopleksja, spastyczność anemia, deformacje szkieletu	3-6 miesięcy od 6 miesiąca
Autosomalny dominujący	Rodzinna hypercholesterolemia	wysoki poziom cholesterolu doprowadzający do chorób wieńcowych w młodym wieku	20-30 lat
	Choroba Huntingtona	bezwiedne ruchy, demencja	35-45 lat
	Choroba wielotorbielowości nerek	torbiele w wątrobie, trzustce, śledzionie, nerkach	40-60 lat
Sprzężenie z chromosomem X	Hemofilia	nieprawidłowa krzepliwość krwi, zasinienia i nadmierne krwawienie po skaleczeniach	od 1 roku
	Dystrofia mięśniowa Duchenne	postępujące osłabienie mięśni	1-3 lata
	Choroba Lesch-Nyhan	opóźnienie i zahamowanie rozwoju umysłowego	od urodzenia
Wieloczynnikowy - wielogenowy (często z dużym udziałem genet.)	Astma	trudności w oddychaniu	od urodzenia
	Choroba wieńcowa	zwężenie arterii, co może prowadzić do zawału serca	średni wiek

i koledy z Massachusetts General Hospital w Bostonie donieśli, że udało im się dokładnie określić położenie genu markerowego blisko allelu choroby Huntingtona na chromosomie 4. Następnie w 1993r. po dziesięciu latach żmudnych badań zarówno oni, jak i współpracujący naukowcy z innych amerykańskich ośrodków oraz University of Wales College of Medicine w Wielkiej Brytanii, ogłosili dokładną pozycję allelu choroby Huntingtona.

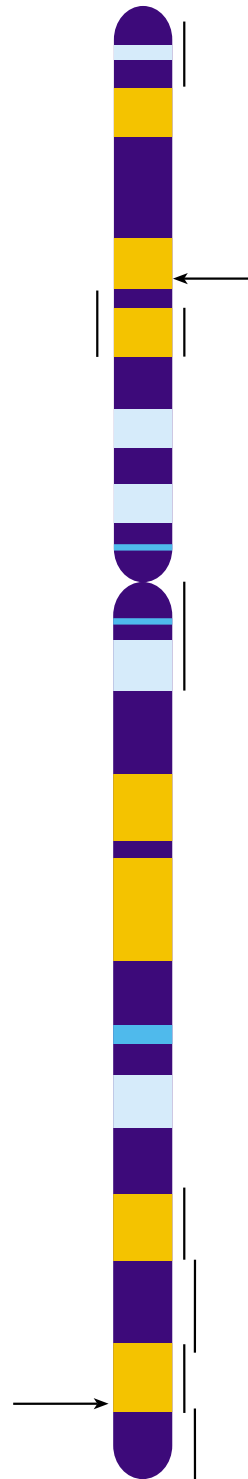
Jakkolwiek był to duży krok naprzód pomagający w badaniach nad chorobą, wywołał także dylemat. W przeszłości, dzieci osoby z tego typu zaburzeniami, które miały około 50% szans na rozwój choroby, musiały po prostu czekać do wieku średniego, aby przekonać się czy zostali dotknięci tą chorobą. Teraz mogą wcześniej przeprowadzić test, i zmagać się ze świadomością, że zostaną zaatakowani tą straszną chorobą w ich późniejszym życiu.

Podobnie jak choroba Huntingtona, wiele innych poważnych zaburzeń genetycznych, wywołujących poważne choroby, nie może być jeszcze we właściwy sposób wyleczone, ani leczone w ogóle. Identyfikacja odpowiednich genów daje ewentualną możliwość zbadania przez naukowców przyczyn choroby poprzez oznaczanie działania produkowanych przez ten gen białek. Pomaga to też opracować testy przesiewowe dające się zastosować zarówno dla nienarodzonych płodów, embrionów w probówkach jak i dla dorosłych.

### Badania przesiewowe i poradnictwo.

Genetyczne badania przesiewowe mają na celu identyfikację osobników noszących allele, które mogą powodować choroby. Poradnictwo genetyczne służy pojedynczym osobom i parom, radami na temat warunków, ryzyka posiadania dzieci, które mogą być dotknięte chorobą, jej stopnia nasilenia oraz możliwych opcji. Posiadanie tych informacji pozwala potencjalnym rodzicom na wybór: mieć, czy nie mieć dziecka, czy uniknąć ryzyka posiadania chorego dziecka, utrzymania lub przerwania ciąży w sytuacji, gdy testy prenatalne wykażą, że płód jest dotknięty danym schorzeniem.

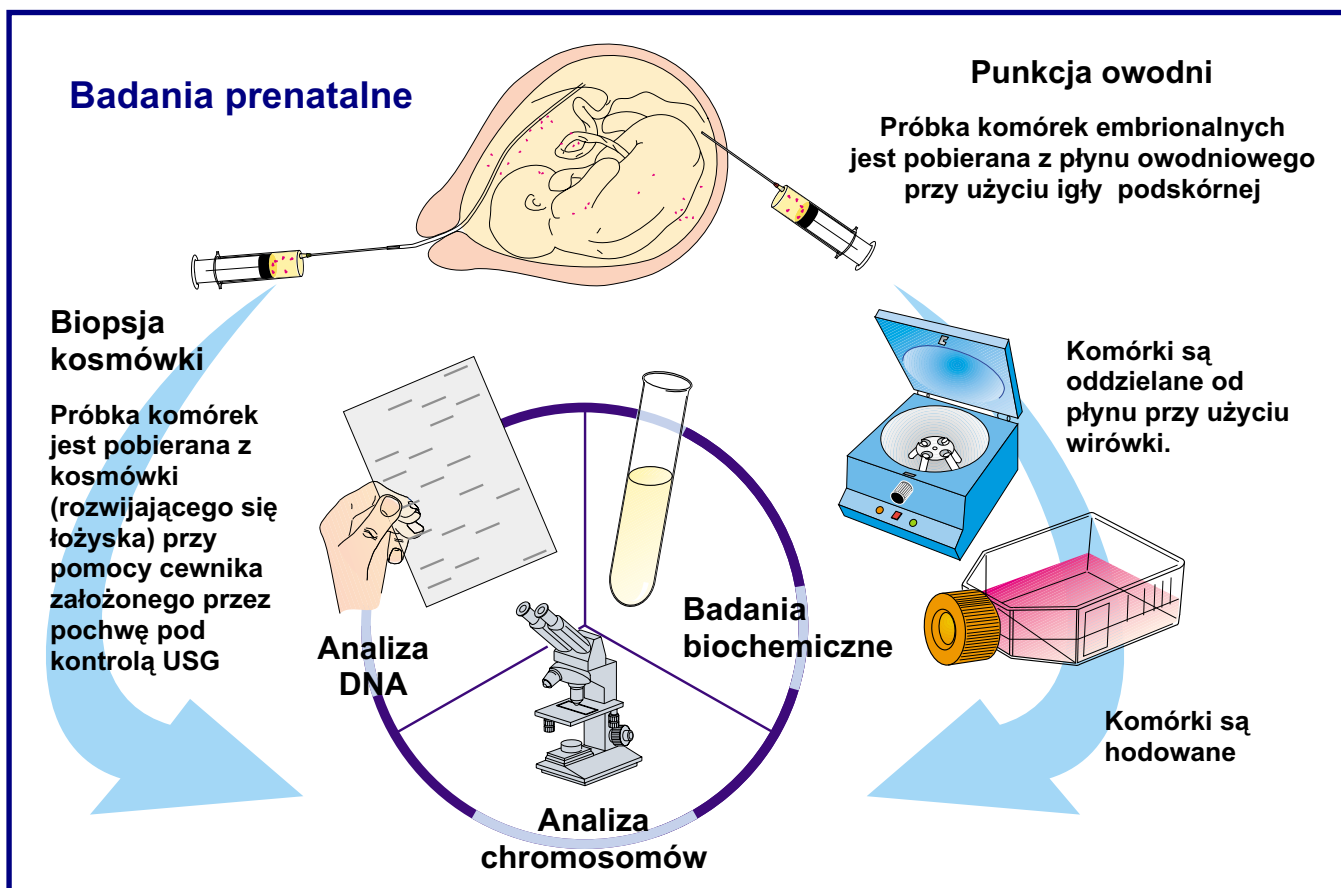
Problemy związane z testami prenatalnymi to: kto powinien być poddany testom, kiedy i dla wykrycia jakich chorób? Jaki poziom wiedzy jest potrzebny, aby być pewnym, że dotknięci tym schorzeniem w pełni zrozumieli wyniki testów i ich skutki? Sprawy komplikują się, gdyż zaburzenia genetyczne mogą dotyczyć krewnych poszczególnych osób bezpośrednio dotkniętych schorzeniem, tak więc zastosowanie normalnych zasad tajemnicy lekarskiej może nie być łatwe.



„Mapa genetyczna” ludzkiego chromosomu X pokazująca względne pozycje niektórych z 350 genów na nim zlokalizowanych, które mogą doprowadzać do różnych zaburzeń.

Szerokość linii wzdłuż rysunku przedstawia precyzję z jaką lokalizacja genów jest obecnie znana.

Paski na rysunku są wywołane przez barwienie różnymi barwnikami stosowanymi do uwidoczniania chromosomów.



### Badania przesiewowe we wczesnej ciąży.

Istnieją obecnie dwa podejścia w traktowaniu choroby o podłożu genetycznym. Pierwszy, który już zmniejsza ciężar cierpienia powodowanych takimi schorzeniami jak mukowiscydoza jest zlokalizowanie genu odpowiedzialnego za tę chorobę lub przynajmniej blisko sprzężonego markeru genu, przebadanie komórek embrionu we wczesnej ciąży na obecność markerów choroby lub przerwanie ciąży. Drugi metoda to badania wczesnych embrionów, produkowanych poza organizmem pod kątem obecności genu i zaimplantowanie jednego z embrionów, który nie przenosi allelu z defektem.

Badania prenatalne zwykle proponowane są, gdy w rodzinie istnieją przypadki chorób genetycznych wywoływanych przez pojedynczy gen lub zaburzenia chromosomowe, gdy rodzina już ma jedno dziecko dotknięte chorobą, lub gdy rodzice są stosunkowo starzy (co daje prawdopodobieństwo wystąpienia zespołu Downa). Prowadzi to do uspokojenia rodziców lub daje im przesłanki do podjęcia odpowiednich decyzji.

**Punkcja owodni** (amniopunkcja) jest przeprowadzana od 10-tego tygodnia ciąży. Pobiera się małą ilość płynu owodniowego oraz komórki owodniowe przy pomocy igły poprzez jamę owodniową (pobrane ze skóry płodu), a następnie hoduje. Z komórek izoluje się chromosomy i bada się je na obecność lub brak zespołu Downa.

**Biopsja kosmówkowa** została wprowadzona niedawno i służy temu samemu celowi, co punkcja owodni. Komórki kosmówki pochodzą z rozwijającego się łożyska i są pobierane bezpośrednio igłą. Większość ośrodków badawczych pobiera tego typu próby po 10 tygodniach ciąży. Ponieważ komórki te wywodzą się z zapłodnionej komórki jajowej, prawie zawsze dostarczają wiarygodnych informacji o genetycznej charakterze embrionu. Obie te techniki mają niekorzystną cechę, a jest nią zwiększenie ryzyka poronienia.

**Punkcja trzewna**, przeprowadzona w 1993 r. przez zespół w King's College School of Medicine and Dentistry w Londynie budzi nadzieję na przeprowadzenie badań przed 10-tych tygodniem ciąży. Podczas tego zabiegu pobiera się komórki z jamy otrzewnowej otaczającej worek owodniowy. Ta nowa technika, jakkolwiek jeszcze stosunkowo mało wypróbowana, uważana jest obecnie za noszącą wyraźnie mniej ryzyka dla bezpieczeństwa nienarodzonego dziecka, aniżeli próby punkcji owodni czy biopsji kosmówkowej.

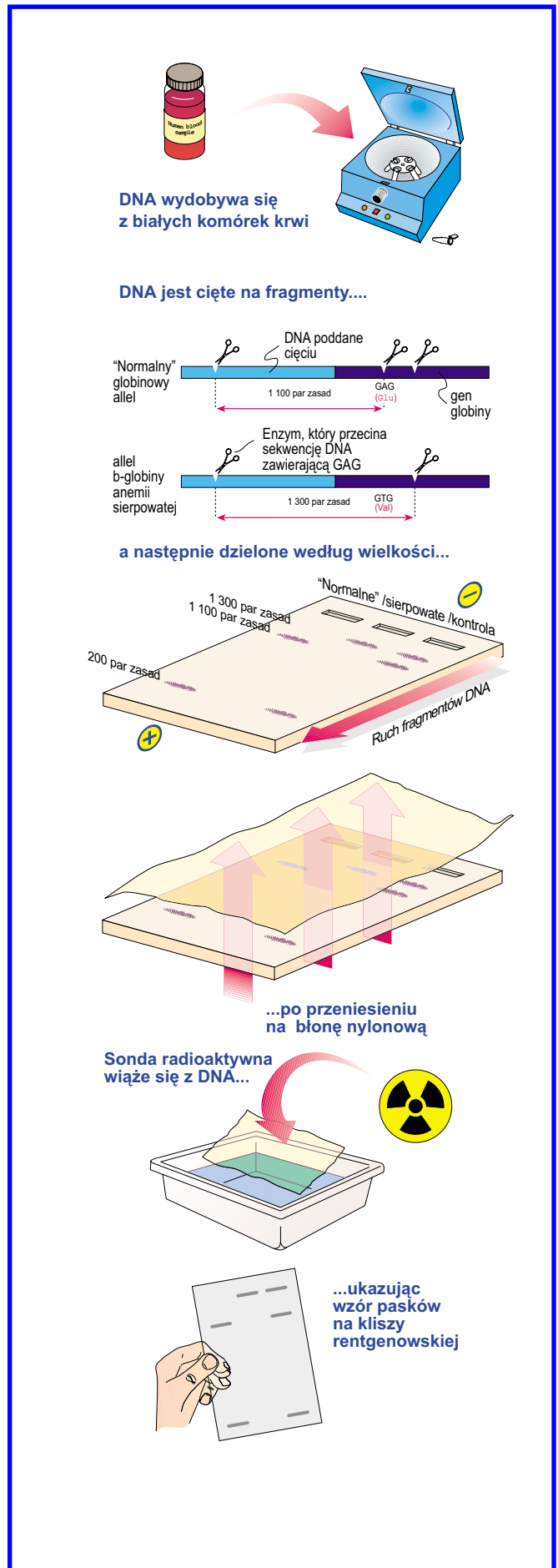
Metodą może być określenie płci płodu. Podstawowym celem tego badania jest pomóc rodzicom, gdy istnieje prawdopodobieństwo, że matka urodzi dziecko dotknięte schorzeniem determinowanym przez jeden z chromosomów płci. W pewnych zakłóceniach genowych przenoszonych przez chromosom X wiedza na temat płci embrionu jest przydatna, gdy nie można wykonywać innych bardziej specyficznych testów.

## Badania przesiewowe w celu wykrycia zaburzeń w strukturze hemoglobiny.

Światowa Organizacja Zdrowia przewiduje, że około roku 2000 - 7% populacji świata będzie nosicielami hemoglobinopatii. Są to poważne schorzenia powodujące niemożność przenoszenia do tkanek wystarczającej ilości tlenu przez krwinki czerwone. Są to najczęstsze ze wszystkich schorzeń genetycznych. Z przyczyn niemożliwości skutecznego leczenia, diagnoza prenatalna i wykrywanie nosicieli pozostanie głównym sposobem walki z tymi schorzeniami w najbliższej przyszłości. W niektórych przypadkach, takich jak anemia sierpowata, przyczyną choroby jest nienormalność w strukturze cząsteczki hemoglobiny. Natomiast talasemia pojawia się, gdy jeden, lub więcej, z czterech łańcuchów globiny tworzących strukturę, jest produkowany w zmniejszonej ilości prowadząc do zakłócenia równowagi w ich proporcjach. Odkryto, że  $\beta$ -talasemię powoduje ponad 90 różnych mutacji.

Hybrydyzacja Southern (nazwa od wynalazcy: Ed Southern) jest prostym testem, który ilustruje diagnostykę takiej choroby jak anemia sierpowata. DNA ekstrahuje się z białych krwinek rodziców i poddane jest działaniu enzymu, który rozpoznaje sekwencję charakterystyczną dla kwasu glutaminowego (glu) obecnego w hemoglobinie zdrowej, natomiast w hemoglobinie w anemii sierpowatej jest ona zastąpiona przez sekwencję charakterystyczną dla waliny (val); w związku z tym enzym tego miejsca nie rozpoznaje. Powstająca mieszanica fragmentów DNA jest rozdzielana według wielkości, a następnie hybrydowana z DNA sondy dla normalnych genów.

Gdy hemoglobina rodziców jest normalna - enzym przecina DNA na dwa fragmenty, każdy zawierający część genu. DNA wiąże się z każdym z nich. Ponieważ sonda jest radioaktywna, te dwa fragmenty mogą być wykryte jako dwa czarne paski na kliszy radiologicznej. Jeżeli jest to hemoglobina z anemii sierpowatej, DNA nie jest przecięte przez enzym i pojawia się tylko jeden czarny pasek.



Ostatnio dokonano znaczącego postępu w diagnostyce hemoglobinopatii dzięki pionierskim pracom Sir Davida Weatheralla i jego współpracownikom w John Radcliffe Hospital w Oxford. Stosując wcześniej używane techniki do identyfikacji nienormalnych form hemoglobiny w krwinkach czerwonych, pobierano materiał do testu przez wprowadzenie igły do łożyska lub sznura pępkowego. Mimo efektywności tych metod (dających na przykład znaczny spadek urodzin ludzi z  $\beta$ -talasemią w Grecji) nie można ich stosować od trzeciego trymestru ciąży.

Dzięki skupieniu uwagi na badaniu genów, a nie na hemoglobinie, która jest ich produktem, można uzyskać wyniki szybciej, zanim komórki krwi byłyby zdadne do prowadzenia na nich badań. W późnych latach siedemdziesiątych punkcje owodni były przeprowadzone w drugim trymestrze ciąży. Natomiast, zakończone sukcesem diagnozy DNA na komórkach kosmówki, były wykonywane (od wczesnych lat osiemdziesiątych) już w pierwszym trymestrze ciąży. W niektórych przypadkach, gdy jest możliwe stosowanie specyficznych sond genowych, diagnoza prenatalna jest stosunkowo prosta. W innych - muszą być stosowane bardziej skomplikowane metody.

### **Precyzyjne określenie genu mukowiscydozy**

W roku 1989 naukowcy w Szpitalu Dziecięcym w Toronto i na uniwersytetach w Toronto i Michigan ogłosili, że zlokalizowali zmutowany gen odpowiedzialny za mukowiscydozę (cystic fibrosis - CF). Był to tryumf Lap-Chee Tsui i jego współpracowników, którzy opracowali tę pracochłonną technikę. Badali członków rodzin z mukowiscydozą. Stosując sprzężoną analizę zlokalizowali gen na chromosomie 7 (w 1985r.), a następnie mutacje w samym genie.

Odkrycie w Toronto szybko doprowadziło do opracowania sond genowych specyficznych dla mutacji występujących przy mukowiscydozie (CF). Były one używane w rodzinach dotkniętych tą chorobą, i wydawało się, że będzie to stanowiło podstawę do opracowania programu testowania większych populacji. Te nadzieje trochę osłabły, gdy zmutowany gen odnaleziono jedynie u 3/4 pacjentów z CF. Zidentyfikowanie dalszych mutacji w tym genie (znanych jest ich obecnie ponad 450), umożliwiło identyfikację 85-95% nosicieli w zależności od podłoża rasowego czy etnicznego. Sprawia to, że badania populacyjne wydają się być bardziej przydatne.

### **Diagnozy przed wszczepieniem.**

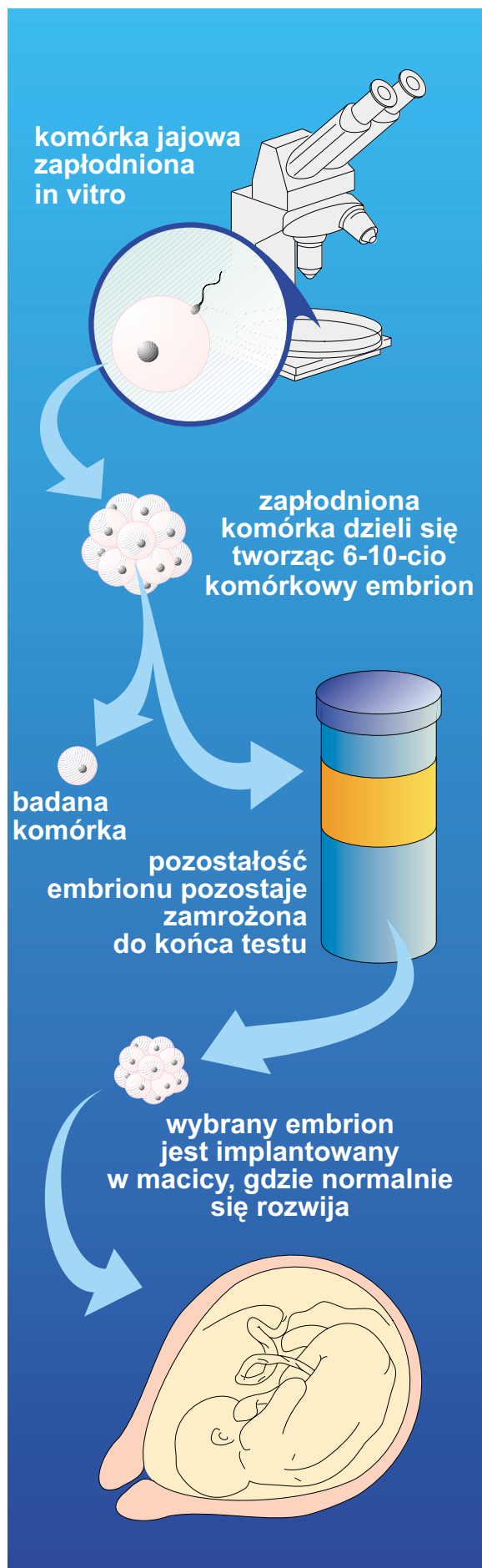
Ostatnio badania genetyczne przesiewowe objęły również embriony hodowane *in vitro*, uzyskiwane poprzez wprowadzenie gamet męskich do komórek jajowych i hodowanie w laboratorium. Ta metoda produkcji embrionów początkowo była opracowana dla umożliwienia parom dotkniętym niepłodnością posiadanie „dzieci z probówki”. Obecnie, po zbadaniu, tylko zdrowy embrion może być zagnieżdżony w ciele kobiety, co daje pewność, że jej ciąża będzie pozbawiona ryzyka z powodu pewnych zaburzeń dziedzicznych.

Pierwszym badaniem, zmierzającym ku temu celowi, było doświadczenie Roberta Winstona i jego kolegów w Londynie, którzy pobrali pojedyncze komórki z bardzo wczesnego (6-10 komórek) embrionu i zbadali jego płeć przez zastosowanie specyficznego markera DNA na chromosomie Y. Celem tego była pomoc parom, które miały dziedziczne obciążenia chorobami sprzężonymi z chromosomem X. Pobranie pojedynczej komórki nie niszczyło reszty embrionu, ale technika ta nie mogła gwarantować urodzin zdrowego chłopca. W przypadku zagrożeń chorobami związanymi z nieprawidłowym chromosomem płci X - hodowla embrionów *in vitro* może uchronić kobietę przed niepotrzebną aborcją, którą być może trzeba by wykonać, gdyby po określeniu płci metodami punkcji owodni lub biopsji kosmówkowej, stwierdzono męski embrion. W hodowli - około połowa embrionów okazuje się nie dotknięta schorzeniem związanym z płcią i tylko takie embriony są implantowane.

Winston, Bob Williason i współpracownicy użyli też powyższej metody do badań nad CF i dystrofią mięśniową Duchenne. Ich celem były markery genów, bliskie mutacji i odpowiedzialne za CF oraz częściowo sekwencje kodujące dystrofię. Tego typu testy powinny ułatwić badania przesiewowe w przypadku innych, niż sprzężonych z płcią chorób (jak CF) i implantację męskich embrionów nie dotkniętych chorobami sprzężonymi z płcią jak dystrofia mięśniowa Duchenne.

---

**Na następnej stronie: Postępowanie diagnostyczne przed wszczepieniem. Próbkę (biopsja) pobrana jest ze wczesnego embrionu na poziomie 8 komórek. W trakcie, gdy pobrane komórki są badane, pozostałość jest przechowywana do implantacji, która musi być poprzedzona sprawdzeniem, że embrion jest wolny od poważnej choroby genetycznej. Do momentu, gdy komórki tak wczesnego embrionu są nieodróżniane, usunięcie jednej z komórek nie niszczy embrionu i następnie ich rozwój odbywa się normalnie.**



## Podstawy terapii genowej

Do niedawna było możliwe jedynie likwidowanie objawów choroby dziedzicznej. Mały procent osób dotkniętych chorobą był w stanie prowadzić w pełni aktywne życie.

Terapia genowa polega na naprawie lub zastąpieniu genów powodujących chorobę lub na wprowadzeniu zdrowych alleli obok tych, które dotknięte są dysfunkcją w żyjących komórkach. W ten sposób, po raz pierwszy lekarze mają zamiar skutecznie leczyć choroby dziedziczne. W kilku krajach terapia genowa ma szansę rozwoju dzięki podjętym działaniom rządów tych krajów. Pomimo, że prace te są dopiero w początkowym stadium, niektóre rezultaty są zachęcające.

We wszystkich dotychczasowych badaniach, geny funkcjonujące prawidłowo zostały wprowadzone obok funkcjonujących źle, u osobników dotkniętych chorobą (stąd praca ta jest obecnie ograniczona do leczenia chorób wywołanych przez allele recesywne). Alternatywą do tego, może być skorygowanie informacji przenoszonej przez źle funkcjonujący gen. Wydaje się to co najmniej tak trudne, jak wymiana całego genu. Jednakże sekwencje genetyczne są modyfikowane w różnych typach kultur tkankowych ssaków *in vitro*.

Niezależnie od przyjętej techniki, allele dobrze funkcjonujące muszą być umiejscowione (lub zmodyfikowane) wewnątrz komórek chorej tkanki. Jest to oczywiście dużo prostsze dla takich tkanek jak krew czy szpik kostny, które mogą być pobrane, zmodyfikowane w laboratorium i ponownie zaszczerpione (dla takich tkanek jak np. wątroba, płuca lub mózg). Dotychczas, w tego typu zabiegach materiał genetyczny był wprowadzony do komórek ciała przez specjalne „spreparowane” wirusy lub otoczony tłuszczowymi kropelkami, zwanymi liposomami.

Wszelkie tego typu leczenia dotyczą tylko komórek ciała (somaticznych) osoby dotkniętej schorzeniem (genetyczna terapia somatyczna). Nie poczyniono natomiast żadnych prób, ani nie zaaprobowano genetycznej modyfikacji komórek płciowych, ani embrionu (terapia płciowa). Tego typu modyfikacja mogłaby dotknąć przyszłe pokolenia. Obecnie, terapia w linii płciowej uważana jest za niedopuszczalną, gdyż niewiele jest wiadomo o ewentualnych konsekwencjach i ryzyku takich działań, na przykład: może nie być wskazane usunięcie potencjalnego nosiciela z populacji, gdyż w niektórych przypadkach, właśnie szkodliwe allele mogą być korzystne.

## Pierwsze kroki w terapii genowej

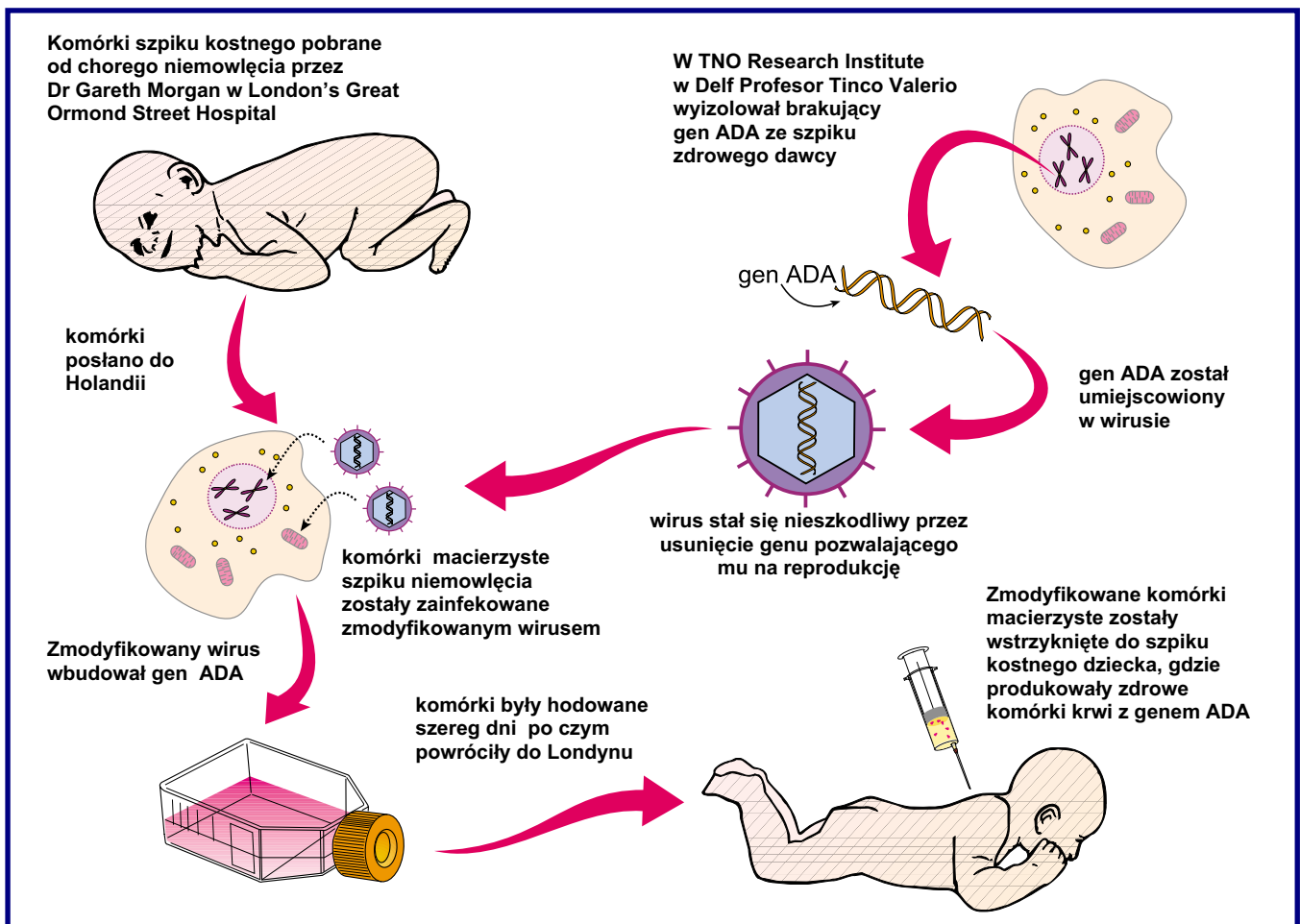
Pierwsze, istotne kroki w terapii genowej dotyczyły czterech schorzeń. Angielscy naukowcy z Oxford i Cambridge w 1993 r. donieśli, że udało im się przywrócić normalne funkcje płuc myszy, sztucznie zakażonej CF-mukowiscydozą. Dokonali oni tego wstrzykując w płuca kopię genu zwanego CFTR okrytego liposomami. Nastąpiła fuzja liposomów z membraną komórkową zwierzęcia, pozwalając na wniknięcie DNA do komórek i naprawienie defektu. Wkrótce po tym dokonywano prób na ludziach i zanotowano pewien sukces w walce z symptomami CF. Terapia ta nie jest jednak wyleczeniem.

W następnych doświadczeniach, badacze wprowadzili normalny gen, pacjentowi o rzadkim schorzeniu genetycznym leukocytów, które doprowadza ofiarę do ciągłych, zagrażających życiu infekcji. Używając wirusa jako wektora, wprowadzili normalny allel, zastępując allel z błędem, który odpowiadał za schorzenie.

Nastąpiła ekspresja zdrowego allelu powodując, że komórki podjęły normalną pracę. Istnieją obecnie nadzieje na transfer genu do komórek wytwarzających ciałka krwi, co doprowadzi do tworzenia nowej populacji normalnych białych ciałek krwi.

Następny z kolei krok do przodu w badaniach, został dokonany przez Frencha Audersona i współpracowników w Narodowym Instytucie Raka i Narodowym Instytucie Płuc i Krwi w Bethesda w USA. Długoterminowym celem jest zoptymalizowanie leczenia raka, dzięki użyciu niektórych własnych (pacjenta) białych komórek krwi łącznie z interleukiną 2. Interleukina stymuluje wzrost białych krwinek, które atakują to, co rozpoznają jako tkankę obcą. Badacze pobrali białe ciałka krwi od chorych pacjentów. Następnie użyli wirusa, aby wprowadzić do jądra tych komórek gen niosący odporność na pewien antybiotyk, który pomógł monitorować przeżycie i zachowanie komórek po ich ponownym wstrzyknięciu do krwi pacjenta.

Poniżej: Terapia genowa do walki z Ciężkim Złożonym Niedoborem Odporności Immunologicznej (Severe Combined Immunodeficiency - SCID), która została przeprowadzona we Włoszech w 1991 r. i w roku następnym w Londynie w London's Great Ormond Street Hospital, przy pomocy współpracowników z TNO Research Institute w Delft. Działanie obejmowało wprowadzenie brakującego genu dla wytworzenia enzymu (ADA). Gen został umieszczony w komórkach macierzystych szpiku kostnego, aby komórki krwi z niego pochodzące, produkowały prawidłowy enzym (ADA).



Po tym wstępnym eksperymencie, wykonano szereg prób, aby wzmocnić możliwości niszczenia guzów przez leukocyty, wprowadzając do nich geny powodujące nadprodukcję białka zwane „czynnikiem obumierania guza” lub czynnikiem nekrozy (tumour necrosis factor).

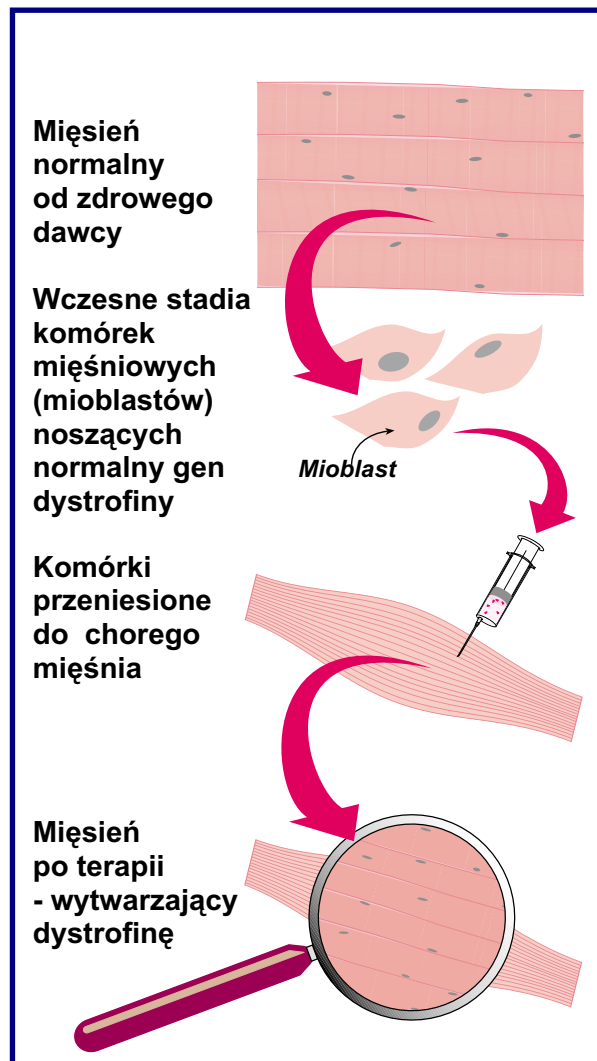
Czwartym przykładem jest poważna, rzadka choroba, która dotyka co roku około 40 dzieci na świecie. Jest nim złożony niedobór odporności immunologicznej (SCID). Prawie u połowy pacjentów gen odpowiedzialny za produkcję enzymu - dezaminazy adenozy (ADA), posiada defekt polegający na pozbawieniu systemu immunologicznego możliwości obrony ciała przed inwazją mikroorganizmów. Walka z tą chorobą polega na pobraniu białych krwinek pacjenta i wprowadzeniu normalnego genu odpowiedzialnego za wytwarzanie enzymu, a następnie powtórnej transfuzji komórek, rozpoczęła się w USA w 1990 roku. Później wykonano bardziej zaawansowane eksperymenty polegające na użyciu zmodyfikowanych komórek macierzystych. Wyeliminowało to konieczność powtarzania transplantacji (jak w przypadku białych krwinek), Wykonano to we Włoszech w 1992r., a rok później z pomocą lekarzy holenderskich w Wielkiej Brytanii.

Główne przyczyny chorób powodowanych zmianami w pojedynczych genach są: inne niedobory odporności immunologicznej, hemofilia (czynniki IX i VIII), fenylketonuria (brak enzymu hydroksylazy fenylalaniny), syndrom Hurlera (wymagający enzymu pod nazwą  $\alpha$ -iduronidazy), talasemia, oraz anemia sierpowata (gdzie uszkodzony jest gen  $\beta$ -globiny).

### Terapia komórkowa

Terapia komórkowa, to iniekcje komórek od zdrowego dawcy do określonego miejsca w ciele osoby chorej. Komórki mogą też być pobierane od kogoś, kto jest dotknięty chorobą, zmienione genetycznie w hodowli, po czym ponownie wstrzyknięte pacjentowi.

Projekt zwalczania syndromu Hurlera w terapii komórkowej zaanonsowano we Francji w kwietniu 1995. Lekarze w Instytucie Pasteura w Paryżu planowali dokonać transplantacji kopii brakującego genu odpowiedzialnego za produkcję enzymu do komórek skóry, pobranej od sześciorga niemowląt dotkniętych tą chorobą. Zmodyfikowane komórki miały związać się z kolagenem i przenieść do otrzewnej (jama, w której znajdują się jelita i inne narządy brzucha). Była nadzieja, że zaimplantowane komórki będą tworzyć  $\alpha$ -iduronidazę, enzymem bez którego niemowlęta będą cierpieć z powodu poważnych uszkodzeń swoich organów, kości, nerwów i mózgu i w końcu umrą we wczesnym dzieciństwie.



Powyżej: Jak terapia komórkowa może być zastosowana do złagodzenia symptomów dystrofii mięśniowej Duchenne.

W dystrofii mięśniowej Duchenne (DMD) komórki nie produkują białka dystrofiny. Wyhodowane zdrowe komórki mięśni mogą być wstrzykiwane do mięśni chorych pacjentów. Od momentu, gdy komórki po iniekcji, będą posiadać normalne kopie genu dystrofiny, rozpocznie się wytwarzanie enzymu i to zapobiegnie przyszłym degeneracjom włókien mięśniowych. Taki sposób może okazać się być jedynym w najbliższej przyszłości sposobem leczenia DMD, gdyż cały gen dystrofiny jest za duży do transplantacji przy obecnych technikach genetycznych.

Terapia komórkowa może też dostarczać sposobów leczenia takich chorób jak rak lub AIDS lub radzenia sobie z chorobami przewlekłymi jak cukrzyca.



## INSTRUKCJE

### Zastosowanie materiałów

#### Przewodnik dla nauczycieli

Ćwiczenie obejmuje tzw. „grę na role”, a celem „Materiałów” jest poszerzenie wiedzy uczniów na temat trzech poważnych chorób: mukowiscydozy (CF), dystrofii mięśni Duchenne (DMD) i choroby Huntingtona.

Uczniowie wcielają się w rolę potencjalnych rodziców, którzy są nosicielami chorób dziedzicznych. Jako rodzice muszą podjąć poważne decyzje, wspólnie uzgodnione, takie jak: posiadanie dzieci, diagnozy prenatalne, aborcja czy ciąża i inne w dzisiejszych czasach możliwe.

Ćwiczenie to służy ukształtowaniu świadomości, że odkrycia naukowe muszą być rozpatrywane w różnych aspektach - szerokim aspekcie socjalnym, etycznym i politycznym. Powinno to też pomóc uczniom dowiedzieć się więcej na temat ich własnych hierarchii wartości, jak i hierarchii wartości innych ludzi; ich stosunku do różnych spraw oraz pomóc im rozwinąć zdolności komunikowania się i podejmowania decyzji.

Ćwiczenie tak zaproponowane nie musi być jedyną wersją. Skłania do modyfikacji zgodnie z ilością informacji potrzebnej do wykorzystania przez ucznia. Nauczyciele mogą zaproponować analizę innych chorób genetycznych wzmiankowanych w tym rozdziale, które w ich przekonaniu będą odpowiedniejsze np. anemia sierpowata.

#### Jak poradzić sobie z problematycznymi tematami?

Byłoby wskazane, aby nauczyciel dowiedział się, czy ktokolwiek w klasie lub osoby spokrewnione albo znajome są dotknięte poważnymi chorobami genetycznymi. Jedną z możliwości będzie zapytanie klasy czy ktokolwiek z nich słyszał, czy zna choroby dziedziczne, o których mowa w rozdziale. Dalsze postępowanie zależeć będzie od odpowiedzi. Inna droga, jaką można się posłużyć, jest ankieta zawarta w tym rozdziale; odpowiedzi wyjaśnią tu wszystko. Należy rozważyć czy podejmować dyskusję o pewnych chorobach, jeśli tak, należy postępować z dużą rozwagą.

Niektórzy z uczniów mogą wyrażać chęć dyskusji na temat chorób dziedzicznych u osób im znanych. Należy starać się wytworzyć w grupie atmosferę zaufania i rozsądnej akceptacji.

#### Cele.

Rozwój świadomości nauczycieli i uczniów dotyczący:

- natury i skutków niektórych chorób dziedzicznych ;
- nowych technologii powalających na lokalizację genów odpowiedzialnych za chorobę, testów prenatalnych i testów dla nosicieli schorzeń ;
- pewnych zagadnień wynikających z rozwoju genetyki człowieka.

#### Przygotowania do przeprowadzania gry.

**Studenci**, czy uczniowie powinni przeczytać i zrozumieć „Krótkie informacje” na temat trzech schorzeń genetycznych opisanych w tym rozdziale. **Nauczyciele** powinni być przygotowani do bycia źródłem informacji i być w stanie radzić sobie z zagadnieniami, jakie mogą powstać podczas tego ćwiczenia. Nauczyciele powinni być świadomi, że uczniowie w ich klasie lub ich krewni mogą być bezpośrednio dotknięci chorobami opisanymi (patrz: „Jak poradzić sobie z problematycznymi zagadnieniami”).

#### Organizacja

Na to ćwiczenie trzeba przeznaczyć minimum 60 minut dodając prace przygotowawcze.

#### Materiały

*Wymagane dla każdej grupy uczniów w klasie*

- dostateczna ilość „Kart genetycznych” dla zaangażowanych w ćwiczeniu uczniów (z wzorów fotokopii w tym rozdziale)
- dostateczna ilość egzemplarzy „Arkuszy pracy” i „Krótkich informacji” dla każdego ucznia (z wzorów fotokopii w tym rozdziale).

#### *Dodatkowo*

- „Informacje podstawowe” z tego rozdziału.
- Materiały źródłowe z różnych stowarzyszeń i grup (zobacz dodatek 3)
- Jeśli to możliwe: taśmy video wyjaśniające CF, dystrofię mięśniową Duchenne i chorobę Huntingtona.

## Metoda działania w skrócie

1. Wykonaj to, co należy w „Przygotowaniach do przeprowadzenia gry”.
2. Rozdaj osobom „Karty Genetyczne”. Pozwól aby uczniowie sami przygotowali się do pracy w parach.
3. Rozdaj „Arkusze pracy 1”.
4. Rozdaj „Krótkie informacje” i zastosuj, jeśli można inne materiały źródłowe.
5. Rozdaj „Arkusze pracy 2”.
6. Jeśli do możliwe pokaż taśmy video.

### Rozwinięcie.

Dla studentów biologii, w szczególności genetyki i biotechnologii, można rozszerzyć zajęcia dobudowując inne części programu. (Informacje podstawowe, zawarte w tym rozdziale mogą być przydatne).

### Postępowanie szczegółowe.

„Karty Genetyczne” powinny być kopiowane w kolorze tak, że kolor jest znakiem; np. karta 1 - kolor biały, karta 2 - kolor różowy, karta 3 - kolor zielony. Każda karta ma informację, czy odnosi się do płci męskiej, czy żeńskiej i zawiera szczegóły odnośnie predyspozycji do trzech poważnych chorób genetycznych.

Każdy z uczestników wybiera losowo kartę z potasowanych talii (upewnij się, że prawidłowy numer karty jest w talii w odpowiednich parach). Można zaproponować aby kobiety otrzymywały żeńskie karty, mężczyźni męskie; nie zawsze to jest jednak możliwe lub konieczne.

Uczestnicy są następnie proszeni o znalezienie współmałżonka (męża lub żony) - kogoś o tym samym kolorze (i numerze) z kart, jakie oni sami posiadają, ale przeciwnej płci, (jak napisano na karcie).

Gdy już „rodzice” są dobrani, dajemy im „Arkusze pracy 1”. Instruuje on „rodziców” jak zbadać i porównać ich karty, aby dowiedzieć się czy są w „grupie ryzyka”. Zwróć uwagę, że karty zostały tak zaprogramowane, że *każda* para będzie w grupie ryzyka posiadania dziecka dotkniętego chorobą. Karta 1 - to mukowiscydoza (CF), karta 2 - dystrofia mięśniowa Duchenne; karta 3 - choroba Huntingtona. Choroby te wybrano aby przedstawić zakres możliwości dziedziczenia i różnorodność zagadnień związanych z dziedziczeniem chorób genetycznych.

Należy wyjaśnić uczestnikom, że „Krótkie informacje o chorobach” są do skonsultowania, co pomoże im odpowiadać na pytania na arkuszach pracy.

### Karty

Istnieją karty męskie i żeńskie każdego koloru.  
Nr 1 karty niebieskie - CF (mukowiscydoza)  
Nr 2 karty różowe DMD dystrofia mięśniowa Duchenne  
Nr 3 karty zielone - HD choroba Huntingtona

### Arkusze pracy 1

**Para musi rozważyć na jaką chorobę dziedziczną może cierpieć ich dziecko i jakie jest prawdopodobieństwo wystąpienia tej choroby.**

#### Mukowiscydoza

Potomstwo może być dotknięte chorobą tylko, gdy oboje rodzice są nosicielami,

#### Dystrofia mięśniowa Duchenne.

Jeżeli matka jest nosicielką, istnieje prawdopodobieństwo, że jej synowie będą chorować.

#### Choroba Huntingtona

Jeżeli choćby jedno z rodziców jest dotknięte chorobą, wówczas potomstwo jest dotknięte ryzykiem wystąpienia choroby.

### Arkusze pracy 2

Gdy „rodzice” ustalili, że w ich przypadku istnieje ryzyko posiadania dziecka, które może cierpieć z powodu choroby dziedzicznej i dowiedzieli się, że te choroby mogą być przekazywane na następne pokolenia, prosi się ich o podjęcie kilku decyzji. Nauczyciel powinien unikać podejmowania jakichkolwiek decyzji za „rodziców”. W zamian nauczyciel powinien przyjąć rolę niezależnego informatora dostarczającego informacji, gdy jest o to proszony.

Należy zachęcać uczniów do przemyślenia problemów i opisanie ich decyzji przy wykorzystaniu udostępnionych im informacji.

### Decyzja 1.

Nawet, gdy para na tym etapie, zdecydowała, że nie będzie posiadać dzieci, powinna przejść do pytania 2. Pomocne tu będą „Krótkie informacje”.

## Decyzja 2

„Rodzice” muszą przedyskutować decyzje i umieścić je w kolejności. To zachęca ich do szukania informacji i przemyślenia możliwych działań.

Ponownie nauczyciel powinien powstrzymać pokusę do czynienia osądów wartościujących „Rodziców”. Powinno zachęcać się do podejmowania samodzielnych decyzji.

## Decyzja 3

Trzecia decyzja, którą muszą podjąć „rodzice”, to ta, czy mają zamiar poddać się badaniom prenatalnym. Nawet gdy zdecydują się na nie wykonanie tych badań, powinni kontynuować to ćwiczenie, wyobrażając sobie, że zgodzili się na badanie, i że test był dodatni. Następnie muszą się zdecydować, co zrobić dalej, biorąc pod uwagę dokładnie wszelkie opcje. Nawet gdy zgodzą się oni na aborcję powinni kontynuować rozważenie wszystkich innych możliwości i umiejscowić je w hierarchii ważności.

W końcu „rodzice” powinni rozważyć inne choroby: z komponentem genetycznym lub bardzo łagodne schorzenia, aby porównać czy ich decyzje są różne od tych, które były podjęte przy poprzedniej analizie chorób. Przez cały czas należy zachęcać uczniów do opisywania powodów do pojęcia ich decyzji.

Zachowanie poufności pomiędzy „rodzicami” powinno być zawsze szanowane. Gdy mamy więcej czasu lub, gdy jedni „rodzice” skończyli szybciej swoje zadanie od innych „rodziców”, można im dać możliwość rozważenia jednego lub obu z pozostałych dysfunkcji genetycznych, dając im zestaw kart i arkuszy pracy.

Staraj się dać dostatecznie dużo czasu do dyskusji dla każdej z grup „rodziców”. Gdy ćwiczenia przeprowadza się właściwie, rozdział ten stymuluje dyskusję związaną z pokrewnymi tematami jak płód i jego badanie, macierzyństwo zastępcze, problemy związane ze stosowaniem coraz to większej ilości testów diagnostycznych oraz to, co może być uważane za „niemoralne”. Coraz więcej problemów może się pojawiać w dyskusji.

Wskazane było przeprowadzenie krótkiego podsumowania, aby zakończyć temat i wrócić do rzeczywistości.

Dokonaj fotokopii tych kart na kolorowych kartkach do użytku w „role - play”. Każdy z biorących udział w grze będzie potrzebował kartę.

Karta 1: Mężczyzna	
CF	NOSICIEL
DMD	PRAWIDŁOWY
HD	PRAWIDŁOWY

Karta 1: Kobieta	
CF	NOSICIEL
DMD	PRAWIDŁOWY
HD	PRAWIDŁOWY

Karta 1: Mężczyzna	
CF	NOSICIEL
DMD	PRAWIDŁOWY
HD	PRAWIDŁOWY

Karta 1: Kobieta	
CF	NOSICIEL
DMD	PRAWIDŁOWY
HD	PRAWIDŁOWY

Karta 1: Mężczyzna	
CF	NOSICIEL
DMD	PRAWIDŁOWY
HD	PRAWIDŁOWY

Karta 1: Kobieta	
CF	NOSICIEL
DMD	PRAWIDŁOWY
HD	PRAWIDŁOWY

Dokonaj fotokopii tych kart na kolorowych kartach do użytku w „role - play”. Każdy z biorących udział w grze będzie potrzebował kartę.

Karta 2: Mężczyzna	
CF	PRAWIDŁOWY
DMD	PRAWIDŁOWY
HD	PRAWIDŁOWY

Karta 2: Kobieta	
CF	PRAWIDŁOWY
DMD	NOSICIEL
HD	PRAWIDŁOWY

Karta 2: Mężczyzna	
CF	PRAWIDŁOWY
DMD	PRAWIDŁOWY
HD	PRAWIDŁOWY

Karta 2: Kobieta	
CF	PRAWIDŁOWY
DMD	NOSICIEL
HD	PRAWIDŁOWY

Karta 2: Mężczyzna	
CF	PRAWIDŁOWY
DMD	PRAWIDŁOWY
HD	PRAWIDŁOWY

Karta 2: Kobieta	
CF	PRAWIDŁOWY
DMD	NOSICIEL
HD	PRAWIDŁOWY

Dokonaj fotokopii tych kart na kolorowych kartach do użytku w „role - play”. Każdy z biorących udział w grze będzie potrzebował kartę.

Karta 3: Mężczyzna	
<b>CF</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>DMD</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>HD</b>	<b>NOSICIEL</b>

Karta 3: Kobieta	
<b>CF</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>DMD</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>HD</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>

Karta 3: Mężczyzna	
<b>CF</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>DMD</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>HD</b>	<b>NOSICIEL</b>

Karta 3: Kobieta	
<b>CF</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>DMD</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>HD</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>

Karta 3: Mężczyzna	
<b>CF</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>DMD</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>HD</b>	<b>NOSICIEL</b>

Karta 3: Kobieta	
<b>CF</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>DMD</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>
<b>HD</b>	<b>PRAWIDŁOWY</b>



# Mukowiscydoza (CF)

## Krótkie informacje

**Mukowiscydoza (cystic fibrosis-CF) jest poważną chorobą dziedziczną, która atakuje głównie płuca i system pokarmowy, doprowadzając do powtarzających się infekcji układu oddechowego i złego przyswajania pokarmu. Jest to jedna z najbardziej powszechnych chorób genetycznych wśród Europejczyków.**

### Częstotliwość

W Wielkiej Brytanii, około 1 na 200 urodzonych ludzi jest dotknięte CF, co oznacza że około pięcioro dzieci rodzi się co tydzień z tym schorzeniem. Zawsze około 6000 osób w Wielkiej Brytanii cierpi na CF. Przeciętnie, trzy osoby każdego tygodnia umierają w Wielkiej Brytanii z powodu CF.

### Objawy

Nie wszystkie osoby zaatakowane są tą chorobą w takim samym stopniu; dla niektórych choroba jest znacznie cięższa niż dla innych. CF wywołuje tworzenie się gęstego, lepkiego śluzu w oskrzelach. Jest to trudne do odkasływania i wywołuje częste nawrotowe infekcje, jak zapalenie płuc. Każda z kolejnych infekcji pozostawia płuca odrobinę bardziej zniszczone, aniżeli przed chorobą i tak zdrowie osoby ulega stopniowemu pogarszaniu się. Opanowaniu infekcji sprzyja energiczna fizjoterapia klatki piersiowej (aby usunąć śluz) i leczenie antybiotykami.

Trzustka staje się zablokowana gęstymi wydzielinami i to zakłóca produkcję soków trawiennych w potrzebnych ilościach, co prowadzi do chronicznej biegunki, słabego przybierania na wadze i osłabienia zdrowia. Mężczyźni są nieplodni z powodu nieprawidłowej sekrecji do nasieniowodów. Utrata jonów chlorkowych w pocie może być wystarczająco wysoka, aby wywołać zaburzenia gospodarki cieplnej.

### Podstawy dziedziczności

Schorzenie to jest wywołane pojedynczym genem zlokalizowanym na chromosomie 7 (w 1985 r.). Białko, kodowane przez ten gen, reguluje przepływ jonów chlorkowych do i z komórek. Jedna z form tych białek nie pracuje właściwie, tak więc produkowane wydzieliny są bardziej lepkie niż normalnie. Jeśli jesteś posiadaczem jednego allelu z błędem i jednego prawidłowego - pozostaniesz

zdrowy, ale jesteś nosicielem. Średnio licząc 1 na 25 osób wśród Europejczyków jest nosicielem allelu CF.

Jeśli oboje rodzice są nosicielami i prześlą po jednej złej kopii allelu CF, to ich dziecko będzie miało mukowiscydozę. Jeśli jeden z rodziców prześlą prawidłową kopię allelu, a drugi rodzic - allel CF wówczas dziecko, będzie nosicielem CF, ale nie będzie wykazywało żadnych śladów choroby. Za każdym razem, gdy dwóch nosicieli CF ma dziecko, szansa, że będzie ono miało CF jest 1 do 4. Szansa na bycie nosicielami jest 2 do 4, a szansa na nie posiadanie genów CF jest 1 do 4. Takie ryzyko pojawia się przy każdej ciąży; one nie ulegają zmianom przy następnych ciążach. CF atakuje dziewczynki i chłopców w równym stopniu.

### Wczesne symptomy

Wszystkie dzieci w Wielkiej Brytanii mają pobierane próbki krwi w pierwszych tygodniach życia. Próbką jest poddawana badaniom na obecność kilku poważnych chorób, do których władze medyczne wliczyły też CF. Około 1 na 10 dzieci urodzonych z CF cierpi w pierwszych dniach życia na obstrukcję jelita. W podejrzeniach, że dziecko może mieć CF, co wykazuje test, wykonuje się test potu. W latach 1950-tych zbadano, że dzieci z CF posiadają więcej soli w swoim pocie, aniżeli powinna wynosić norma, tak więc test potu bada poziom soli w pocie. Gdy poziom soli jest bardzo wysoki, wtedy dziecko ma CF. Inne wczesne symptomy tej choroby to ciężki kaszel, powtarzające się infekcje dróg oddechowych, przedłużająca się biegunka i słabe przybieranie na wadze.

### Podstawy

W 1989 r. został zidentyfikowany gen CF. Może istnieć bardzo duża liczba mutacji (około 450 znanych) w tym genie. Wpływają one na strukturę dużego białka zwanego: regulatorem przepływu membranowego mukowiscydozy (the Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator - CFTR), który przenosi jony chlorkowe poprzez błony komórek wyściełających płuca i przewod pokarmowy. Zmienione białko nie funkcjonuje prawidłowo, tak więc wydziela się na zewnątrz za dużo jonów chlorkowych.

## Testy prognozujące

U większości nosicieli CF (około 75% w Anglii) występuje ta sama przyczyna choroby - mutacja zwana F508. Można śledzić tę mutację w rodzinach. Wprowadzono test, który diagnozuje nosicielstwo oraz obecność zmutowanego allelu w okresie prenatalnym. Test jest zazwyczaj wykonywany w pierwszym trymestrze ciąży, około dziesiątego tygodnia, używając biopsji kosmówkowej (CVS - Chorionic villus sampling). W małej, pobranej próbce rozwijającego się łożyska analizuje się DNA. Wyniki analizy porównuje się z wynikami uzyskanymi dla tkanki rodziców. Jeśli tkanka embrionu ma wyłącznie CF allele, wówczas dziecko po urodzeniu będzie miało CF. Większość diagnoz prenatalnych jest wykonywana dla par, które już mają jedno dziecko z CF.

## Opieka podstawowa

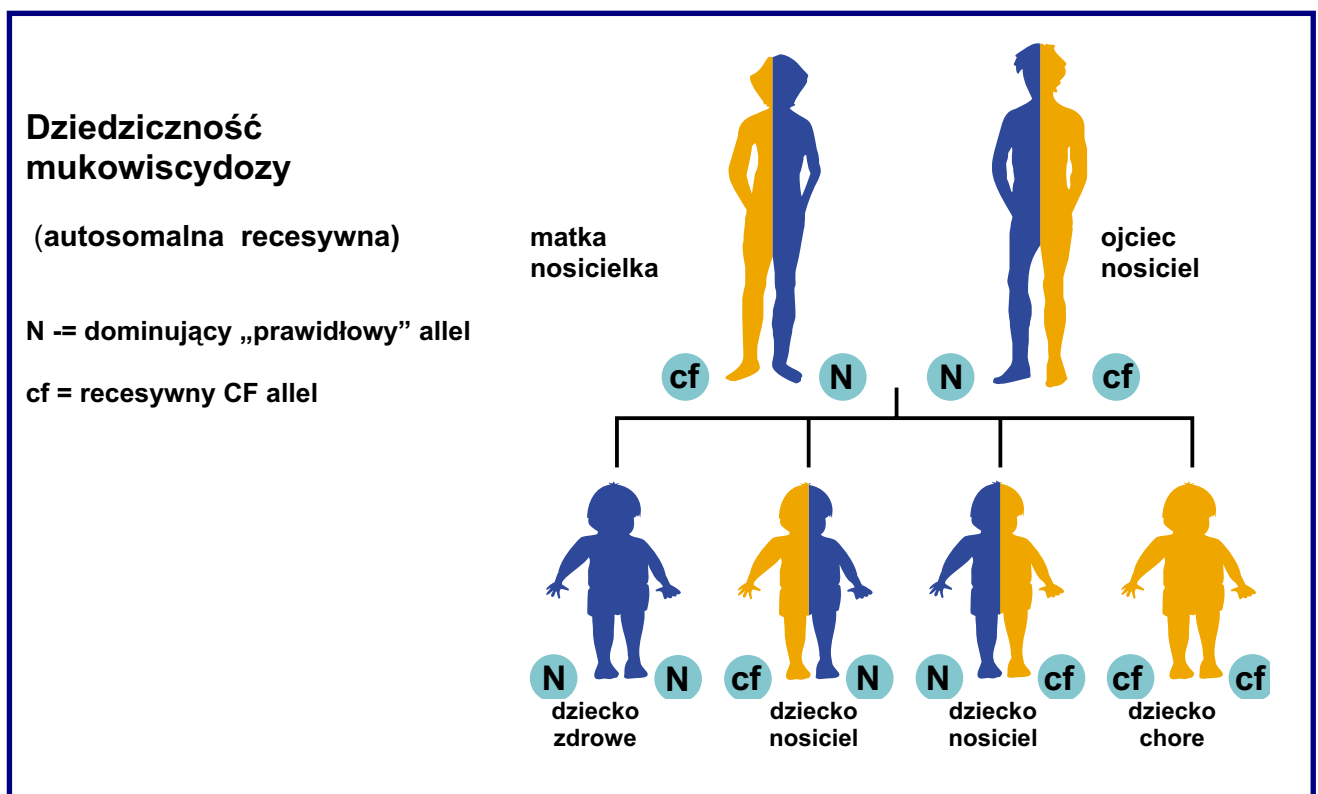
Wymaganiem jest, aby utrzymywać płuca w możliwie najlepszym stanie. Dzięki fizjoterapii, lepki śluz z płuc zostaje usuwany. Pomocne są też regularne ćwiczenia oddechowe. Fizjoterapia jest normalnie wykonywana dwa razy dziennie. Zapobiega się infekcjom dróg oddechowych i w razie potrzeby leczy antybiotykami. W miarę dorastania dzieci, problemy stają się poważniejsze. Dotychczas jest dokonanych szereg transplantacji sercowo-płucnych w przypadkach CF zakończonych sukcesem.

## Przyszłość

W 85% można wykryć nosicieli CF. W niektórych miejscach wszystkie ciężarne kobiety mają proponowane wykonanie testu na nosicielstwo CF, jako części badań pilotażowych. Jeśli matka jest nosicielem, ojcu również proponuje się wykonanie testu. Taki program ma wpłynąć na obniżenie liczby przypadków CF w społeczeństwie.

Ostatnio, testuje się hodowlę embrionów *in vitro* w bardzo wczesnych etapach rozwoju na obecność genów CF. Tylko zdrowe embriony są wybierane do implantacji do macicy matki, u której następnie rozwinię się normalna ciąża. Następnie, przyszłościowe eksperymenty zmierzają do badań genów CF w komórce jajowej przed hodowlą.

Czy badania prowadzą do leczenia CF? Obecnie, gdy gen jest zlokalizowany i funkcje zaatakowanego białka zaczynają być zrozumiałe, naukowcy próbują nowych rozwiązań. Stosuje się nowe techniki genetyczne do produkcji lepszych leków. Wkrótce będzie dostępny nowy suplement trzustki otrzymany przy użyciu ludzkich genów i ludzkiego DNA, który rozrzedza śluz w płucach. Inni naukowcy stosują ludzki gen CFTR, aby utworzyć białko, które będzie wprowadzone prosto w płuca pacjenta. Terapia genowa jest inną techniką, w której normalna kopia genu CFTR jest umieszczona na komórkach wysięlających płuca, aby przywrócić ich normalne funkcje.







# Dystrofia mięśniowa Duchenne

## Krótkie informacje

Rozdział 4

*Europejska Inicjatywa do Edukacji Biotechnologicznej*

**Istnieje ponad 20 chorób, które mogą nosić nazwę dystrofii mięśni, gdyż mogą one atakować komórki mięśniowe powodując ich uszkodzenie. W Wielkiej Brytanii kilka tysięcy dzieci ma pewien typ MD i około połowa z nich, to chłopcy z dystrofią mięśniową Duchenne - DMD. Nazwa pochodzi od nazwiska francuskiego neurologa G.A.B. Duchenne, który pierwszy opisał chorobę w 1858 r.**

### Częstotliwość

DMD jest jedną z najpowszechniejszych i najpoważniejszych chorób wywołanych przez pojedynczy gen. Dotyka ona 1 chłopca na około 3000 urodzonych. Dziewczęta chorują na DMD niezwykle rzadko.

### Symptomy

Podczas pierwszych lat życia dzieci rozwijają się normalnie lecz później, stopniowo, nieubłaganie zaczyna się słabnięcie mięśni. Niemowlęta mogą mieć trudności z rozpoczęciem chodzenia, a później mają problemy z chodzeniem. Między trzecim a piątym rokiem życia choroba postępuje i dzieci stają się coraz bardziej niezgrabne mając kłopoty z chodzeniem, bieganiem, wchodzeniem po schodach i wstawaniem po upadku. Na tym etapie lekarze mogą zazwyczaj zdiagnozować chorobę poprzez testy chemiczne (enzym - kinaza kreatynowa jest obecna w dużych ilościach we krwi chorego) lub przez biopsję mięśniową. Osłabienie mięśniowe pogłębia się stopniowo. W większości przypadków przykurcze rozwijają się w kostkach nóg, kolanach i biodrach. Oznacza to, że mięśnie skracają się, gdyż jako nieużywane powodują, że stawy stają się sztywne.

W wieku 10 lub 12 lat większość chłopców z DMD nie jest w stanie chodzić. Muszą używać wózek inwalidzki i wówczas ich ramiona stają się coraz słabsze. Nie są w stanie samodzielnie posuwać się na wózku i stają się uzależnieni od innych (lub wózka elektrycznego). Siadanie i leżenie staje się trudne

i niewygodne z powodu usztywnienia dolnej części ciała. Na skutek stopniowego osłabiania się mięśni o ogóle, mięśnie oddechowe zostają też dotknięte chorobą. Z tego powodu skraca się długość życia chłopców z DMD, jako że coraz trudniej jest pokonywać infekcje górnych dróg oddechowych.

Wszelkie próby znalezienia odpowiedzi dlaczego mięśnie dzieci ulegają zanikowi skończyły się niepowodzeniem. W funkcje i rozwój mięśni jest zaangażowane około 10 000 białek i większość z nich pozostaje na razie nie zbadana. Biochemicy nie są dotychczas w stanie odnaleźć różnic pomiędzy mięśniem normalnym i mięśniem zaatakowanym DMD.

### Podstawy dziedziczenia

Chorobę tę wywołuje allel recesywny na chromosomie X. Poza niezwykle rzadkim wyjątkiem tylko chłopcy na nią cierpią.

Córki otrzymują jeden chromosom X od matki i jeden chromosom od ojca, podczas gdy synowie otrzymują chromosom X od matki i chromosom Y od ojca. U kobiet prawidłowy allel na jednym z chromosomów X jest maskującym allel DMD na drugim chromosomie X, tak więc osoba nie jest dotknięta chorobą, ale jest nosicielem choroby. U mężczyzn nie ma zastępczego allelu na chromosomie Y do maskowania allelu DMD na chromosomie X.

Córki mają około 50% szans bycia nosicielkami, synowie mają 50% szans bycia chorymi lub zdrowymi. Wobec tego przy każdej ciąży para, gdzie kobieta jest nosicielką ma: 25% szans posiadania córki nie dotkniętej chorobą, 25% - córki nosicielki, 25% szans posiadania dotkniętego chorobą syna i 25% szans posiadania chłopca nie zaatakowanego chorobą. 50% ryzyko nie znaczy, że dokładnie połowa synów zachoruje, jeśli matka jest nosicielką allelu DMD.

W pokoleniu czterech synów wszyscy mogą być zdrowi, albo jeden, dwóch, trzech, albo wszyscy czterech mogą być dotknięci chorobą.

Istnieje też możliwość pojawienia się DMD po raz pierwszy w rodzinie, gdzie nie było historii tej choroby. Jest to zależne od mutacji genetycznych i zdarza się w 1/3 przypadków.

### Podstawy:

W 1987 roku został wyizolowany gen odpowiedzialny za DMD. Jest on zlokalizowany na krótkim ramieniu chromosomu X i jest największym z dotychczas odkrytych genów. Białko kodowane przez ten gen nazywa się dystrofina i tworzy część struktury tkanki, która otacza włókna mięśniowe.

### Testy prognozujące

W chwili obecnej, można ocenić na podstawie drzewa genealogicznego, które kobiety są zagrożone ryzykiem bycia nosicielkami. Kombinacja testów kinazy kreatynowej i DNA pozwala ocenić sytuację większości kobiet, albo jako nosicielkę lub dać im dużą dozę pewności, że ryzyko przekazania choroby przez nie jest bardzo małe.

Stan chorobowy może być już diagnozowany w 10-tym tygodniu ciąży, badając DNA wszystkich niezbędnych członkach rodziny. To daje precyzyjną informację pozwalającą ocenić stan nienarodzonego dziecka. Ustala się to poprzez badanie DNA z

biopsji kosmówkowej. Jeśli to nie będzie możliwe, płeć dziecka może być stwierdzona przez punkcję owodni w 16 tygodniu, lecz nie wykaże to, czy płód jest dotknięty chorobą, czy nie.

### Podstawowa opieka

Opieka podstawowa może być prowadzona przez:

- **Członków rodziny**  
ogólnie dobre zdrowie, regularne ćwiczenie i brak nadwagi pozwalają wzmocnić mięśnie.
- **Fizjoterapeutów**  
wczesne wykrycie przykurczy i skrzywienia kręgosłupa pozwala na zapobiegawcze leczenie i specjalne ćwiczenia.
- **Terapię zajęciową**  
specjalne wyposażenie, aby pozostać niezależnym.
- **Chirurgia**  
Może być rozważone leczenie chirurgiczne przykurczy i skrzywienia kręgosłupa.

### Przyszłość

Pierwsze kroki w rozwoju terapii miały miejsce w 1990 roku, a eksperymenty na małą skalę na ludziach zaczęły się na chłopcach z DMD. Pierwszy etap genowej terapii nastąpił w 1991 roku. Pojedynczy gen kodujący dystrofina został wykorzystany w hodowlach komórek. Nadal trwają poszukiwania sposobów leczenia i wyleczenia.

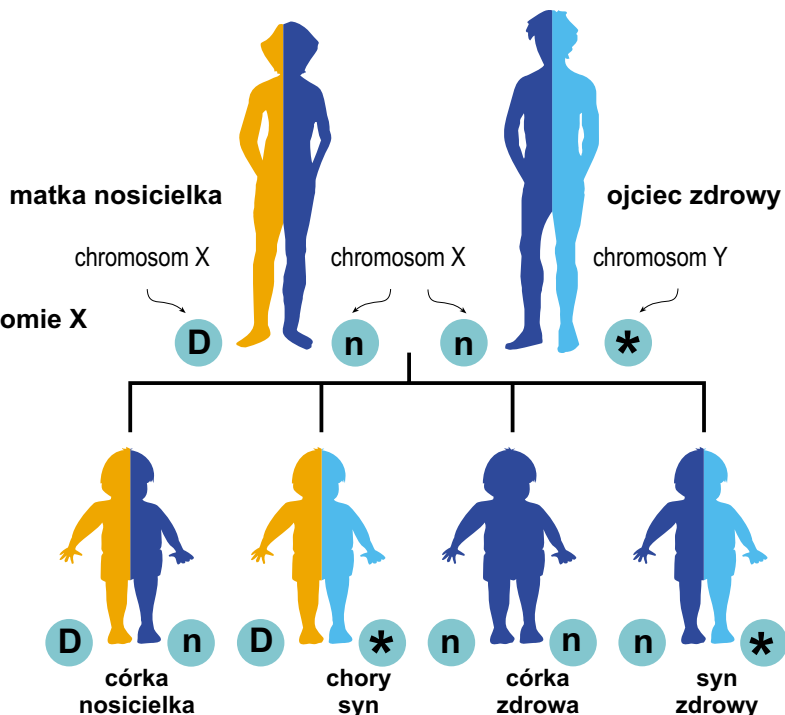
## Dziedziczność dystrofii mięśniowej Duchenne

(związana z chromosomem płci X)

N = „prawidłowy” allel na chromosomie X

D = allel DMD na chromosomie X

\* = brak allelu na chromosomie Y





# Choroba Huntingtona

## Krótkie informacje

W 1872r. 22-letni amerykański lekarz z Long Island, New York, George Huntington przedstawił swoją publikację naukową akademii medycznej w Middleport. Praca dotyczyła choroby zwanej *pląsawicą*. Ta jedyna publikacja jaką kiedykolwiek opublikował Huntington pojawiła się później w The Medical and Surgical Reporter of Philadelphia. Opisał precyzyjnie dziedziczny charakter tej choroby ; dotyczyła ona kilku pokoleń rodzin zamieszkałych na Long Island. Chorobie nadano później nazwę pochodzącą od jego nazwiska - pląsawica Huntingtona (hasło oznaczające bezcelowe ruchy). Dziś bardziej znana jako choroba Huntingtona (Huntington disease - HD). Ważną cechą HD jest to, że jej symptomy nie pojawiają się przed osiągnięciem wieku średniego osoby dotkniętej ; zazwyczaj kilka lat po urodzeniu dzieci. W przeszłości ludzie z HD nie żyli wystarczająco długo, aby choroba wywarła na nich duży wpływ. Dziś pojedynczy allel odpowiedzialny za chorobę ma więcej czasu, aby się wyrazić.

### Częstotliwość

Jedna na przeciętnie 2700 urodzonych osób jest nosicielem allelu wywołującego chorobę Huntingtona. Jednakże pojawienie się choroby jest późne, tylko jedna na 10 000 osób choruje na HD w określonym czasie. Schorzenie to dotyczy w równym stopniu kobiet i mężczyzn.

### Symptomy

Choroba Huntingtona wywoływana jest przez stopniową destrukcję komórek mózgowych w szczególności w tych częściach mózgu określanych jako jądra podstawowe i kora mózgowa. Dzięki pewnemu, dotychczas nieznanemu mechanizmowi nieaktywny przez lata gen zaczyna funkcjonować. Komórki nerwowe nie regenerują się. Stopniowa destrukcja komórek mózgowych powoduje symptomy, które są podobne, ale dużo wyraźniejsze od normalnego procesu starzenia. Wczesne oznaki tej choroby zaczynające się około 35-45 roku życia, nie są wyraźne i rozwijają się wolno i stopniowo. Polegają one na zmianie normalnego zachowania osoby, która staje się przygnębiona i ponura, ma nieracjonalne wybuchy złości lub wykonuje gwałtowne, i niespokojne ruchy i ma tendencję do bycia niezdarnym lub przewracania się.

Symptomy te stają się coraz bardziej uciążliwe. Chodzenie sprawia coraz więcej kłopotów, osoba cierpi z powodu demencji, utraty kontroli fizycznej i ubytku na wadze. Zazwyczaj choroba trwa od 10 do 20 lat, po czym kończy się śmiercią spowodowaną często wtórnymi infekcjami, chorobami serca, zapaleniem płuc lub zatorami. HD zwana jest najbardziej demoniczną z chorób, a w przeszłości większość opowieści o demonach i mocach czarownic brały swoje korzenie z zachowań chorych na HD.

### Podstawy dziedziczności

W 1968 roku odkryto, że chorobie Huntingtona towarzyszy wzorzec dominującego allelu, jeśli jedno z rodziców ma ten allel, wówczas każdy syn i córka ma 50% szans dziedziczenia HD i mówi się, że są objęci ryzykiem.

Pięćdziesięcioprocentowy współczynnik ryzyka nie znaczy, że dokładnie połowa dzieci w rodzinie, w której istnieje HD, odziedziczy tę chorobę. Każde dziecko posiada 50% szans na wystąpienie HD. Mogło by to oznaczać na przykład, że jedno dziecko w rodzinie z czworga odziedziczy HD, lub dwoje, troje, czy też wszystkie dzieci mogą mieć tę chorobę lub też żadne. Choroba ta nigdy nie „przeskakuje pokolenia”. Jeśli rodzic z HD ma dziecko zdrowe, wówczas to dziecko nie może przekazać tego ryzyka na żadne ze swoich dzieci. Wszystkie dzieci nie chorujące są wolne od allelu wywołującego chorobę.

## Testy prognozujące

W przeszłości osoba, która wiedziała, że jest zagrożona ryzykiem zachorowania na HD „zmuszona” była dożyć do wieku średniego bez objawów choroby, żeby ona i jej/jego dzieci mogły uwolnić się od obaw, że nie dotyka ich niebezpieczeństwo. W roku 1983 zlokalizowano „markery” bliskie allelowi HD na chromosomie 4. Ludzie, którzy odziedziczyli te markery mają szansę również odziedziczyć allele HD. U różnych osób, nawet z tej samej rodziny mogą być identyfikowane różne formy markerów. Testy przewidywalności bazujące na tych markerach mogą być stosowane, jednak nie będą się one sprawdzały dla osoby objętej ryzykiem. W najbliższej przyszłości staną się możliwe testy bazujące na wykrywaniu allelu HD.

## Trudności z HD

Dziedziczna natura HD sprawia, że problem zakładania rodziny jest szczególnie trudny. Wiele osób objętych ryzykiem HD już założyło rodziny zanim zostali poinformowani o HD lub całkowicie zrozumieli naturę tej choroby. Niektórzy z tych, którzy w pełni zrozumieli HD i jej implikacje dziedziczne mogą świadomie zdecydować się na posiadanie dzieci. Inni mogą nie zdecydować się na posiadanie własnych dzieci, aby uniknąć przekazywania choroby następnym pokoleniom. Powinno się dokonać bardzo wnikliwej analizy całości implikacji danych genetycznych HD i powinny być rozważone wszelkie dostępne alternatywy. W małżeństwie ludzi dotkniętych HD z czasem zmienia się ich wzajemny stosunek do siebie. Może się zdarzyć, że współpartner z HD nie

będzie już jak niegdyś przyjacielem, partnerem, co pogarsza jeszcze dodatkowo całość nieszczęśliwej sytuacji. Innymi poważnymi problemami dotyczącymi HD są: ubezpieczenie, zatrudnienie, hipoteka itd.

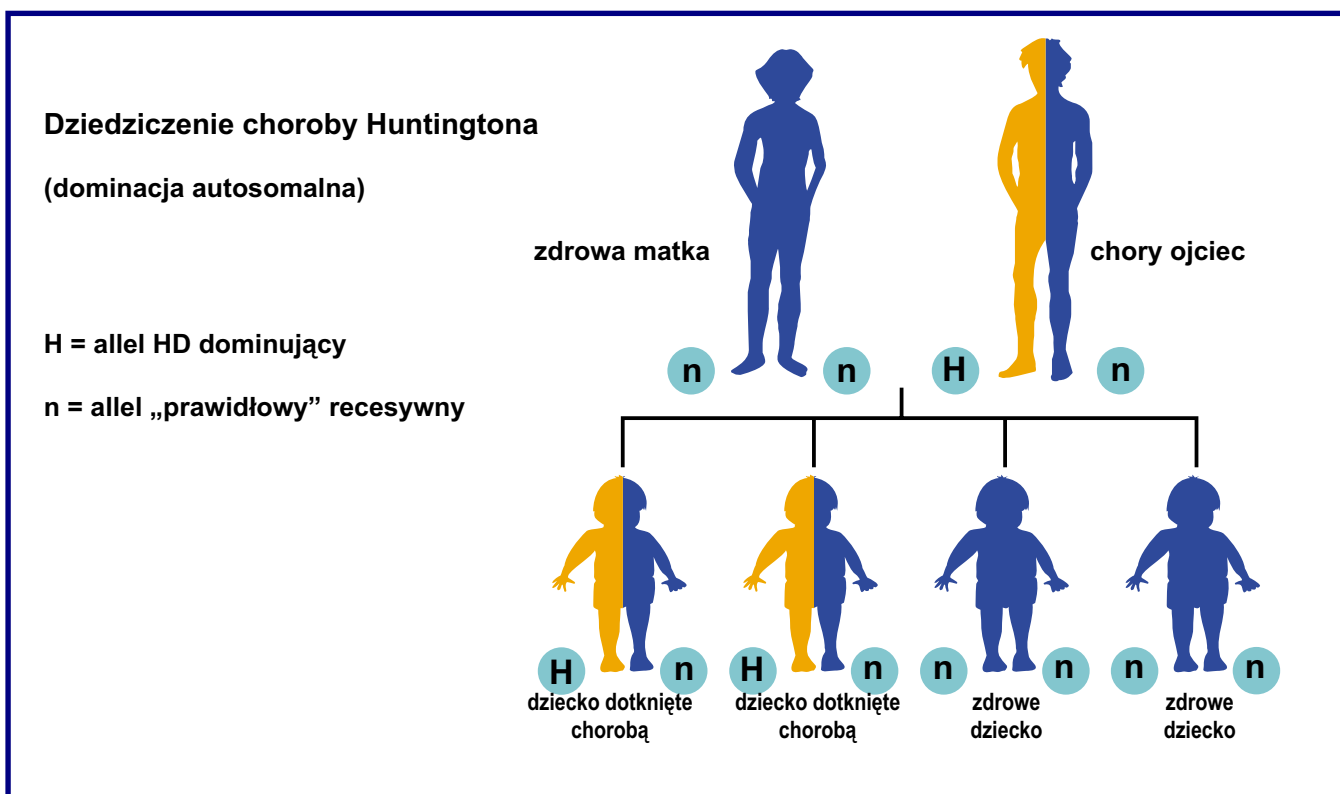
## Opieka podstawowa

Opieka podstawowa może obejmować:

- Terapeutów zajęciowych – mogą oni określić jaki rodzaj pomocy jest niezbędny pacjentowi w domu.
- Fizjoterapeuci – mogą pomóc pacjentom zredukować trudności z równowagą i koordynacją ruchową.
- Terapeuci mowy – udzielają porad jak utrzymać umiejętności komunikacji interpersonalnej.
- Pracownicy opieki środowiskowej – pomagają w higienie codziennej i ogólnej podstawowej opiece.
- Środowiskowi pielęgniarze psychiatryczni udzielają rodzinie pacjenta porad w sprawach zachowania i w problemach psychologicznych.

## Przyszłość

Dokładna lokalizacja allelu HD miała miejsce w 1993 r. Jedyną kwestią czasu jest, kiedy będzie opracowana struktura genu HD. Możliwe będzie wtedy określenie, które białko jest uszkodzone. Leczenie tego zakłócenia genetycznego może być osiągnięte drogą techniki terapii komórkowej przez wprowadzenie do komórek odpowiedniego białka. Inną drogą może być terapia genowa lub zapobieganie HD.



## Arkusze pracy 1

1. Wybrałaś kartę męską lub żeńską o określonym kolorze i numerze. Nie kłopotz się, jeśli to nie jest właściwa płeć.
2. Szukaj partnera, to znaczy kogoś, kto ma kartę tego samego koloru jak twój, lecz przeciwnej płci jak t woja (na karcie). W dalszym ciągu tej symulacji jesteście teraz mężem i żoną!
3. Odwróć karty na drugą stronę i ustaw je obok siebie.

Każda karta zawiera informację z twoich testów genetycznych odnośnie jednej z trzech poważnych chorób genetycznych - CF = mukowiscydoza, DM = dystrofia mięśniowa Duchenne i HD = choroba Huntingtona.

**Czy uważasz teraz mając powyższe informacje jako rodzic, że jesteś objęty ryzykiem posiadania dzieci cierpiących na CF, DMD lub HD? Wyjaśnij przyczynę twojego rozumowania.**

4. Teraz przeczytaj informację o konkretnej chorobie w „*Krótkich informacjach*”.

**Wyjaśnij przyczyny, dla których dzieci mogą cierpieć z powodu danej choroby dziedzicznej i jakie jest prawdopodobieństwo wystąpienia choroby.**

**Odszukaj możliwie dużo informacji o chorobie, sposobach leczenia itp. Poproś o pomoc, jeśli jej potrzebujesz.**

## Arkusze pracy 2

1. Po zidentyfikowaniu choroby genetycznej „w twojej rodzinie objętej ryzykiem” dowiedz się - jak najwięcej - o tej chorobie, po czym spróbuj podjąć następujące decyzje, które muszą być uzgodnione przez obu partnerów. Pytaj, jeśli potrzebujesz dodatkowych informacji.

**Decyzja 1 Czy będziemy mieć dzieci?  
Wyjaśnij swą decyzję.**

2. Niezależnie od tego jaką podjęliście decyzję, załóżmy, że zdecydowaliście się mieć dzieci. Przystudujcie arkusz „*Zakłócenia genetyczne - zapobieganie i ochrona*”.

Rozważ wszelkie możliwe opcje : np. posiadać dzieci normalną drogą, wybór embrionu, hodowla in vitro z użyciem dawcy, zastępcze macierzyństwo, aborcja itp. Adoptowanie dzieci obecnie jest nieczęste.

**Decyzja 2 Przedyskutujcie wszystkie możliwości i ustal je w sztyku ważności (najważniejsze pierwsze).**

3. Niezależnie jaka była wasza decyzja w punkcie 2, wyobraź sobie że twoja partnerka - właśnie dowiedziała się, że jest w ciąży.

**Decyzja 3 Odpowiedzcie na pytanie: Czy poddamy się badaniom prenatalnym. Wyjaśnij swoje decyzje.**

## Arkusze pracy 2 ( cd.)

4. Wyobraź sobie, że zdecydowałaś się poddać badaniom prenatalnym i że rezultat jest pozytywny - twoje dziecko na pewno będzie cierpiało na CF lub DMD lub HD.

**Decyzja 4. Zdecyduj jakie są możliwe teraz opcje i co zrobiłabyś teraz. Jeszcze raz wyjaśnij dlaczego.**

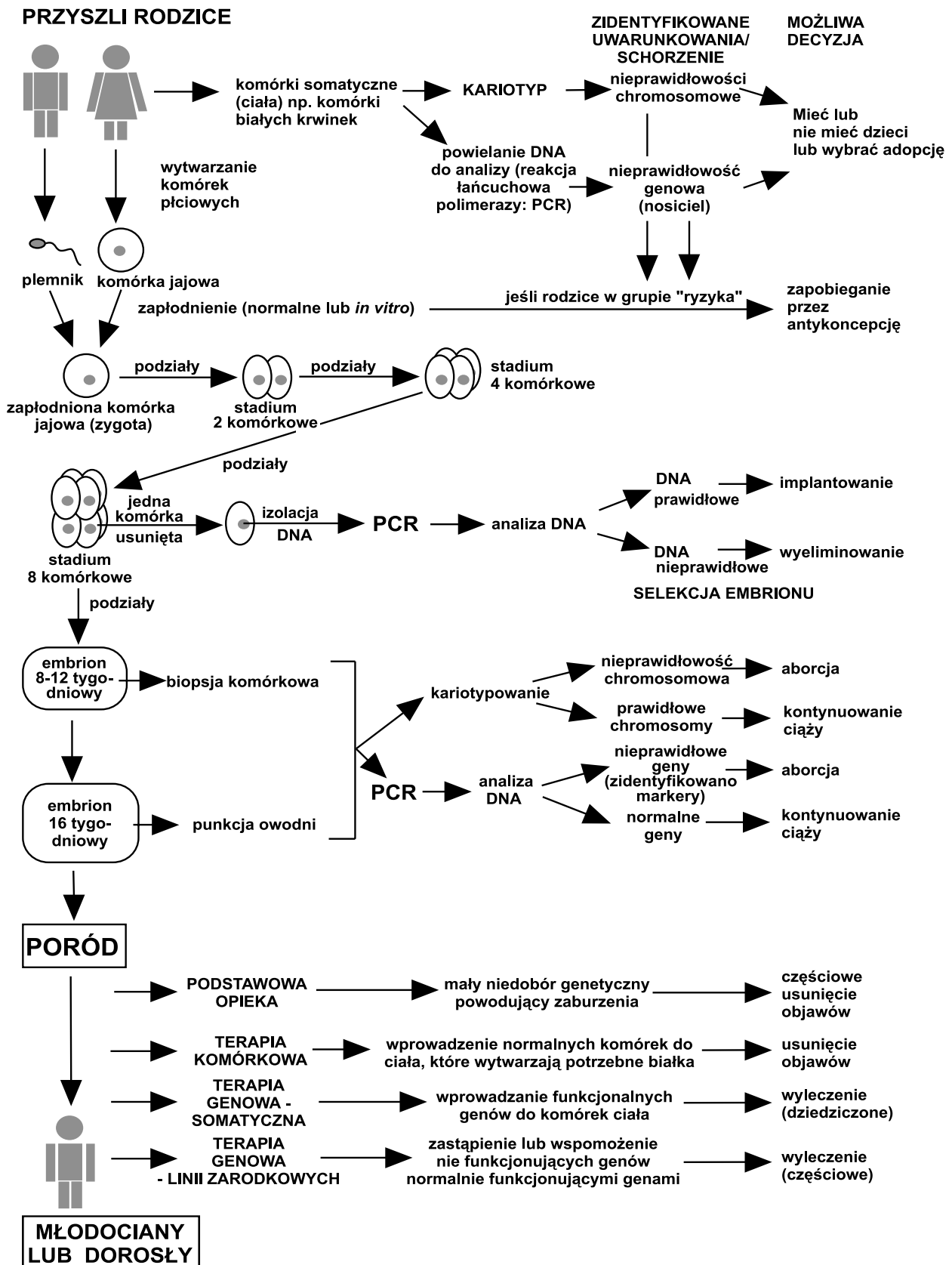
5. Bez względu na to, jaką podjęłaś decyzję w p.4, wyobraź sobie, że zdecydowałaś się kontynuować ciążę.

**Decyzja 5. Spójrz jeszcze raz na wszystkie informacje, lecz tym razem rozważ uważnie dostępne środki leczenia dziś lub w przyszłości; np. opieka podstawowa, środki terapeutyczne, transplantacja organów, terapia komórkowa lub genowa itd. Spróbuj ułożyć je w listę preferencji.**

6. Sytuacja opisana powyżej dotyczyła bardzo poważnej choroby genetycznej. Gdy będziemy dowiadywać się więcej o predyspozycjach genetycznych do coraz większej liczby chorób np. rak, choroby serca, itd. to podobne do naszych decyzje mogą stać się coraz bardziej powszechne (i w niektórych przypadkach coraz trudniejsze).

**Decyzja 6: Czy decyzje, które podjąłeś wcześniej byłyby inne od tych jakie musiałbyś podjąć rozważając choroby jak: choroba serca, cukrzyca, schizofrenia, rak czy płaskostopie?**

# Zaburzenia genetyczne: zapobieganie i leczenie







## Eugenika

**Niektórzy wiążą rozwój nowoczesnej genetyki człowieka z eugeniką, jaka miała miejsce w faszystowskich Niemczech. Tego typu obawy są prawdopodobnie niesprawiedliwe. Istnieje jednak potrzeba szerokiej publicznej debaty i edukacji, zanim umożliwione będzie wykorzystanie osiągnięć nowoczesnej genetyki. Potrzeba pewności, że tego typu działania jakie miały miejsce w przeszłości faszystowskiej nie będą miały miejsca w przyszłości. Dlatego informacje historyczne o ruchu eugeniki i związanymi z nią zagadnieniami włączono do niniejszego rozdziału. Jest to niezbędne przy omówieniu tego tematu, lecz opisane powierzchownie. Osoby, które są tym tematem zainteresowane powinny skorzystać z cytowanej literatury wymienionych zarówno w tym jak i w dodatku 3.**

Pod koniec dziewiętnastego stulecia, Francis Galton, matematyk, młodszy kuzyn Charlesa Darwina sugerował, że istoty ludzkie mogą być „udoskonalone” w taki sam sposób jak odmiany roślin lub zwierząt gospodarczych. Aby opisać ten proces utworzył on słowo „eugenika”.

Pomysł Galtona szybko stał się popularny na świecie. Pierwszych eugeników zachęciły najnowsze, powtórnie odkryte badania Mendla, który skoncentrował się na cechach roślin, które były kontrolowane przez pojedyncze geny. Większość pierwszych genetyków została uwiedziona ideami eugeników. Próbowali oni wyjaśnić cechy ludzkie: jak temperament i inteligencję w aspekcie dziedziczności pojedynczych genów. Naukowcy twierdzili, że podczas badań statystycznych rodzin, rozpoznali geny odpowiedzialne za zachowanie, takie jak „zachowywanie urazy” i „pauperyzm”. Jeden z prominentnych amerykańskich eugeników przeprowadzał nawet badania nad genem odpowiedzialnym za „miłość do morza” (wierzył, że jest to powszechne wśród oficerów marynarki”).

Podczas, gdy zachowanie było trudne do oceny, inteligencja - oczywiście nie. Wykonane testy, podczas pierwszej wojny światowej, na 1,75 milionach rekrutów amerykańskich, wydawały się wskazywać wyraźnie na różnice we wrodzonych zdolnościach u osób z różnych krajów. Charles Davenport, dyrektor Biura Notowań/Akt Eugeniki w Cold Spring Harbor na Long Island w Nowym

Jorku, obawiał się, że napływ przybyszów ze wschodniej i południowej Europy uczyni populację amerykańską „ciemniejszą w pigmentacji, bardziej sprytną, mniejszą we wzroście, ... bardziej podatną na przestępstwa typu drobna kradzież, porwania, morderstwa, gwałty, napaści i niemoralność w sprawach seksu.”

„Dowód” IQ pomógł przeforsować w Kongresie USA przeprowadzenie w 1924 roku Restrykcyjnego Aktu Imigracyjnego, ograniczającego przyjazdy ludzi z południowej i wschodniej Europy. To prawo w tragiczny sposób uniemożliwiło wjazd do Ameryki Północnej sześciu milionom ludzi. Wielu z nich uciekało przed prześladowaniami nazistów. Dziś testy IQ, uprzedzenia kulturowe (faworyzowanie białej, średniej klasy północnych Europejczyków), nieuczciwe zachowania się, wydają się być oczywiste (zobacz na przykład Gould 1981).

W pierwszej dekadzie tego wieku doskonalono chirurgiczne metody pozwalające na sterylizację ludzi. Zanim zaczęły być stosowane antybiotyki, bardzo duża ilość takich zabiegów prowadziła do komplikacji, a nawet śmierci. Nowe techniki chirurgiczne były witane chętnie przez eugeników. W 1931 roku zatwierdzono prawa przymusowej sterylizacji w 31 stanach USA. Prawa te odnosiły się do: „dziedzicznie ułomnych”, do których zaliczano : „narkomanów, epileptyków, pijaków, chore i zdegenerowane osoby”.

Rodziny osób niezatrudnionych, pobierających pieniądze z socjalnej opieki, były także zachęcane do dobrowolnej sterylizacji. Jakkolwiek prawo to nie obowiązywało powszechnie, to do stycznia 1935 roku około 25 000 zostało zmuszonych do sterylizacji, niemal połowa z nich - w Kalifornii.

W latach dwudziestych i trzydziestych, wiele prominentnych osób o szerokich wpływach politycznych, starało się doprowadzić do przymusowej sterylizacji pewnych grup ludzi. Dramatopisarz, socjalista George Bernard Shaw (z wyraźną ironią) pisał: „Jeśli chcemy pewnego typu cywilizacji, musimy doprowadzić do eksterminacji taki rodzaj ludzi, który się do tego nie nadaje...”

*Eksterminacja musi być oparta o podstawy naukowe, jeśli kiedykolwiek ma być dokonywana humanitarnie, całkowicie i dając się wytłumaczyć”.*

Winston Churchill w czasie, gdy był sekretarzem stanu w 1910 roku wydał opinię: „*Nienaturalny i wzrastający, szybki przyrost słabych intelektualnie i psychicznie klas, tworzy narodowe i masowe zagrożenie, czego nie da się przecenić. Czuję, że źródło, z którego płynie strumień szaleństwa powinno być odcięte i zabezpieczone zanim upłynie czas*”. Słowa Churchila uznano za tak podlegające, w szczególności w świetle kolejno następujących zdarzeń, że komentarzy tych nie opublikowano do 1992 roku.

Pomimo entuzjazmu niektórych ludzi, propozycje sterylizacji były ostro atakowane w Anglii, Holandii i kilku krajach centralnej Europy. Członek Towarzystwa Eugeniki w Wielkiej Brytanii - Marie Stopes promowała w zamian planowanie rodziny poprzez antykoncepcję. Mimo tego, w północnej Europie, szczególnie w Skandynawii szeroko była praktykowana sterylizacja. Socjalista K.K. Steincke (którego utożsamia się z założeniem Danish Welfare State - Duńska Pomoc Społeczna) ocenił tę akcję następująco: „*Gdy wolność jednostki jest szkodliwa dla powszechnego dobra, trzeba ją ograniczyć szczególnie, gdy ta wolność będzie prowadziła do nie dającego się wymierzyć cierpienia przyszłych pokoleń*”.

Najgorsze ekstrema eugeniki miały miejsce w faszystowskich Niemczech. Instytuty nazistowskie zajmujące się eugeniką otrzymywały finanse na badania mające znaleźć naukowe poparcie dla faszystowskiej polityki. Pod wpływem modelu amerykańskiego, naziści wprowadzili w 1933 roku „higienę rasową” jako prawo. Około 2 miliony młodych Niemców do 1945 roku, zostało siłą wysterlizowanych, większość z nich między 15-tym a 17-tym rokiem życia. Przymusowa sterylizacja wkrótce została zastąpiona poprzez masowe morderstwa chorych psychicznie i fizycznie niesprawnych, a w końcu horrorem obozów śmierci.

W latach czterdziestych opinia naukowa zaczęła odwracać się przeciw eugenicie. Okropieństwa faszystów miały dużo z tym wspólnego. Dodatkowo dowody z konwencjonalnej genetyki roślinnej i zwierzęcej zaczęły ukazywać kompleksową naturę dziedziczenia. Wyznawcy eugeniki negowali polygeniczną. Takie cechy jak np. wzrost, sterowane są przez interakcję wielu genów. Wyznawcy eugeniki, którzy byli pod wrażeniem takich pojęć jak klasa i rasa, nie chcieli również uznać wpływu kulturowego, ekonomicznego i innych na rozwój człowieka. W 1993 roku Beckwith wskazał na kluczową rolę, którą eugenicy odegrali, aby ich przedmiot zainteresowania trafił do szerokich kręgów publicznych (szczególnie w USA), co pomogło w otrzymaniu bezpiecznego politycznego poparcia dla ich tezy. W czasie gdy genetycy zaczęli

otwarcie występować przeciw wkraczaniu w ich zakres działania, było już za późno (Crew 1939).

Współcześni naukowcy w pewnym stopniu nadal noszą piętno swoich nieodpowiedzialnych poprzedników. Jak przedstawia Beckwith (1993): „*Wyimaginowany obraz naukowca jako kogoś, kto przeprowadza nierozważne eksperymenty, często roszczonego sobie prawa do uszczęśliwienia ludzkości, jest jednym z najpospolitszych postaci naukowców w filmie i fantazji. Mniej znany jest obraz naukowca, który czyni kroki, aby zapobiec rezultatom odkryć naukowych, mogących doprowadzić do zniszczenia... Naukowcy byli jednymi z najgłośniejszych protestujących domagając się zakazu lub restrykcji broni nuklearnej w latach pięćdziesiątych i sześćdziesiątych dwudziestego wieku. W latach siedemdziesiątych grupa biologów molekularnych odniosła sukces domagając się moratorium na badania rekombinacji DNA do czasu zbadania ewentualnego ryzyka badań.*”

W ostatnich latach, szczególnie od ukazania się Projektu Genomu Ludzkiego nastąpiło odrodzenie determinizmu genetycznego (przykład analizy wykonanej przez Lewontina w 1993 roku). Pozytywnym znakiem jest fakt, że znaczne proporcje z funduszu na Projekt Genomu Ludzkiego zostały ulokowane na ewentualne etyczne, prawne i socjalne implikacje badań. Jeżeli rozwój nowoczesnej genetyki ma być bardziej korzyścią dla ludzkości aniżeli szkodzeniem jej, musi być zachowana świadomość zarówno w środowisku naukowców jak i w całym społeczeństwie.

### **Dodatkowe informacje (patrz też dodatek 3).**

Crew, FA.E. et al. (1939) Men and mice at Edinburgh. *Journal of Heredity* 30 371-373.  
Beckwith, J. (1993) A historical view of social responsibility in genetics *BioScience* 43, 327-333.  
**The racial state. Germany 1933-1945** by M. Burleigh and W. Wipperman (1991) Cambridge University Press, Cambridge. ISBN: 0 52139802 9.  
**The mismeasure of man** by S. J. Gould (1981) Penguin, London. ISBN: 014 02 25013.  
**The doctrine of DNA. Biology as ideology** by RC. Lewontin (1993) Penguin Books, London. ISBN: 014 023219 2.  
**Murderous science. Elimination by scientific selection of Jews, gypsies and others. Germany 1933-1945** by B. Müller-Hill (1988) Oxford University Press, Oxford. ISBN: 0192615556. [Out of print]  
Müller-Hill, B. (1993) The shadow of genetic injustice. *Nature* 362, 491-492.  
Postgate, J. (1995) Eugenics returns. *Biologist* 42, 96



## Uwarunkowania kulturowe

*Europejska Inicjatywa do Edukacji Biotechnologicznej*

### Uwarunkowania kulturowe genetycznych badań przesiewowych i poradnictwa genetycznego.

Kliniczna genetyka przechodzi okres gwałtownego rozwoju. Nowe metody wykrywania genetycznych zaburzeń oferują możliwości identyfikacji i zmian cech, które mogą być traktowane za niechciane.

Wielu ludzi z radością przyjmuje ten postęp jako część rozwoju medycyny i chce skorzystać z możliwości, jaki on obiecuje. Część osób, pojedynczo i grupowo, wyraża swój sprzeciw z powodów religijnych lub świeckich.

Podstawowe obawy wokół użycia technologii genetycznych regularnie obracają się wokół świętości życia i integralności natury. Najistotniejszymi z obaw są: niepokój dotyczący możliwości zagrożenia praw embrionu, płodu, kobiet i ludzi niepełnosprawnych.

Wydaje się jednak, że umiejscawianie ludzi w obozach „za” lub „przeciw”, za zbyt proste jak i bezproduktywne, gdy sprawa dotyczy wymienionych obaw. Często cały kompleks czynników takich jak: używane techniki, forma i ciężar choroby, szerszy aspekt socjalny: jednostki i rodziny, muszą być zaangażowane w proces podejmowania ważkich decyzji. Wszystko to zasługuje na bardziej dokładne analizy.

Poniżej przedstawiono kilka punktów odpowiednich do dyskusji na temat badań genetycznych.

### Prawo do wiedzy, odmowy, prywatności i poufności.

Poszukiwania zaburzeń mają na celu ochronę przed chorobami genetycznymi oraz zapewnienie powszechności informacji przy podejmowaniu decyzji odnośnie rozrodczości. Jednakże, dotychczasowe doświadczenia dowodzą, że niektóre działania doprowadzały do dyskryminacji i napiętnowania zidentyfikowanych nosicieli pewnych cech (Markel 1992).

Jako przykład może tu posłużyć przeprowadzony w 1970 roku program badawczy na anemię sierpowatą w USA, a w Grecji na talasemię. W obu przypadkach drugą stroną tych badań były niezamierzone konsekwencje dotyczące przebadanej populacji. W Grecji, rozpoznani nosiciele byli czasami izolowani, zmuszeni żyć w ostracyzmie

społecznym i traktowani jako nieodpowiedni partnerzy w małżeństwie. W USA wielu Amerykano-Afrykanów było napiętnowanych w ich karierze zawodowej, odmawiano im ubezpieczenia na zdrowie i życie, możliwości zatrudnienia, a nawet przyjęcia do Akademii Sił Lotniczych.

Procedury badawcze, które opisano miały na celu korzyści dla populacji. W istocie jednak spowodowały różne formy stresu dla ludzi zidentyfikowanych jako nosiciele. Umiejętności techniczne są konieczne, ale niewystarczające, do przeprowadzania *pomyślnych* programów badawczych. Implikacje społeczne muszą być dokładnie przemyślane i powinny być integralną częścią każdego przesiewowego programu badawczego.

### Sieć pomocy

Doradca genetyczny w USA (Walshockley, 1991) podkreśla potrzebę odpowiednich konsultacji, aby udzielić poparcia gwałtownemu wzrostowi wymagań stawianych nowym technologiom. Wyjaśnia ona, w jaki sposób wiedza o posiadaniu statusu nosiciela może wpływać negatywnie (w sensie konsekwencji psychologicznych) i mieć praktycznie niszczący efekt. Walshockley przedstawiła daleko sięgające konsekwencje pewnych programów, jakie mogą być kreowane już w etapie ich powstawania. Jako przykład podała: zdrowe dzieci nowonarodzone oferowane do adopcji i dzieci-nosiciele mukowiscydozy.

Problemy te skoncentrowane są na prawach do odmowy, prawach do wiedzy, do prywatności i poufności. Problematyczne staje się pytanie kto powinien podejmować te decyzje. Dotyczy ono kwestii udzielenia odpowiedzi tylko przez ekspertów, gdy sprawy dotyczą szerokiej areny społecznej.

### Właściwe poradnictwo

Zalecane jest dobre poradnictwo towarzyszące wprowadzaniu technik genetycznych, jako odpowiedź zapotrzebowaniu społecznemu. W sytuacji idealnej konsultant powinien umieć dać jasną i nie ukierunkowującą informację kobiecie, której wybór należy następnie wspomagać. W praktyce jest to trudne do osiągnięcia (Birke, Himmleweit, Vines, 1990).

Billings spiera się o słuszne prawa obywatelskie: równy dostęp do opieki zdrowotnej, prawo do pracy, raczej dobrowolne niż przymusowe badania i dyskusję na temat procesu dyskryminacji i napiętnowania. Jako genetyk kliniczny, mając za sobą medyczne doświadczenia konkluduje, że konsultacje genetyczne nie zawsze zakończone są sukcesem (Billings 1991).

### Czy renesans eugeniki?

To odwieczne zagadnienie, często widziane jest jako odpowiednie do dyskusji. Biorąc pod uwagę potencjał eugeniki tkwiący w połączonym użyciu nowych technologii reprodukcyjnych i inżynierii genetycznej Holtzman pisze: „*Aby uniknąć renesansu eugeniki... wtrącanie się w wybory dróg prokreacji jednostki... włożony powinien być każdy wysiłek, aby zachować autonomię jednostek w podejmowaniu decyzji: być czy nie być poddanymi badaniom.*” (Holtman, 1992).

Brytyjskie Stowarzyszenie Medyczne (1992) podobnie wyraża zaniepokojenie sytuacją, w której dąży się do kontrolowania naszej genetycznej konstytucji. Możliwe to doprowadzić do nowej eugeniki. Podkreślają oni potrzebę wyjaśnienia różnic pomiędzy diagnozą i leczeniem choroby a wyborem żądanych cech.

Jednakże, pomimo iż może to sprawiać wrażenie chwalebnych pryncypiów, jest pełne jeszcze problemów. Różnie rozumiane mogą być historyczne i kulturowe definicje tego co nazywamy „pożądanymi cechami”. Związane jest to z zastosowaniem terapii genowej, szczególnie terapii w rozwoju zarodka.

### Konkluzje

Chociaż żadną miarą nie wyczerpująco, powyższe informacje wskazują, że możliwości techniczne są tylko jednym z czynników programu badań genetycznych. Technologia genowa nie jest wyłącznie sprawą medyczną, jest ona włączona do aspektów społecznych, politycznych, ekonomicznych i etycznych. Różne badania testowe zawsze będą mieć wyraźne konsekwencje dla jednostek i być może populacji, co nie zawsze będzie zamierzone, przewidywalne i natychmiastowe.

Nowe możliwości badań przesiewowych i zapobiegania chorobom stawiają wyzwanie, aby przyjąć je z tolerancją, wrażliwością i stosowną polityką socjalną.

### Referencje

- Billings, P.R. (1991) The context of genetic screening. *Yale Journal of Biology and Medicine* 64 (1) 47-52.
- Tomorrow's Child. Reproductive Technologies in the 90s* by L. Birke, S. Himmelweit, G. Vines (1990) Virago Press, London.
- Our genetic future. The science and ethics of genetic technology.* British Medical Association (1992) Oxford University Press, Oxford.
- Holtzman, N. The diffusion of new genetic tests for predicting disease. *FASEB Journal*. 6 (10) 2806-2812.
- Markel, H. (1992) The stigma of disease: Implications of genetic screening. *American Journal of Medicine*. 93, 209-215.
- Walshvockley C. (1991) Counselling issues in genetic screening. *Yale Journal of Biology and Medicine*. 64 (3) 255-257.

**Książki**

*Jeśli nie wskazano inaczej, są to popularne prace dostępne do ogólnego czytelnictwa. Tam gdzie jest to możliwe odnosi się też do broszur.*

**Our genetic future.** *The science and ethics of genetic technology.* Anonymous (1992) Oxford University Press, Oxford. ISBN: 019 286156 5. *Report for the interested lay reader, produced by the British Medical Association.*

**The book of man.** *The quest to discover our genetic heritage* by Walter Bodmer and Robin McKie (1994) Little, Brown and Company, London. ISBN: 0 316 90520 8. Hardback. *Popular account of the genome project by the former director of HUGO, the Human Genome Organisation.*

**Wonderwoman and superman.** *The ethics of human biotechnology* by John Harris (1992) Oxford University Press, Oxford. ISBN: 019 217754 0. Hardback. *An academic discussion of ethical issues.*

**Genetics and society** by Barry Holland and Charalambos Kyriacou (Eds.) (1993) Addison-Wesley, London. ISBN: 0 201 56515 3. *A collection of short papers, by scientists, describing some of the developments that raise wider concerns.*

**Exploding the gene myth** by R. L. Hubbard and E. Wald (1993) Beacon Press, Boston. ISBN: 0 8070 0419 7. *A critique of biological determinism, the genome project and much of the biotechnology business.*

**Genetics for beginners** by Steve Jones and Borin van Loon (1993) Icon Books, London. ISBN: 1874166 12 9. *A cartoon presentation of genetics.*

**The language of the genes.** *Biology, history and the evolutionary future* by Steve Jones (1993) Flamingo, London. ISBN: 0 00 654676 5. *A highly acclaimed popular account of human genetics.*

**The code of codes.** *Scientific and social issues in the human genome project* by Daniel Kevles and Leroy Hood (Eds.) (1992) Harvard University Press, Massachusetts. ISBN: 0 674136462. *A broad, balanced collection of articles by scientists and non-scientists.*

**The doctrine of DNA.** *Biology as ideology* by R.C. Lewontin (1993) Penguin Books, London. ISBN:

014 023219 2. *A series of short articles that are critical of biological determinism.*

**The new human genetics.** *How gene splicing helps researchers fight inherited disease* by Maya PinPs (1984) U.S. Department of Health and Human Services. *A concise and authoritative guide to basic molecular genetics, with particular reference to human genetic disease and the genome project.* (National Institute of Health Publication NQ84-662).

**Genethics.** *The ethics of engineering life* by David Susuki and Peter Knudtson (1989) Unwin Hyman, London. ISBN: 0 04 4406231. *Despite the title, predominantly a popular account of the techniques of modern biotechnology, with an attempt to identify some general 'ethical' principles.*

**The new genetics and clinical practice** by David J. Weatherall (1993) (3rd edn.) Oxford University Press, Oxford. ISBN: 0192619055. *Authoritative reference for a medical/scientific readership.*

**Perilous knowledge.** *The human genome project and its implications* by Tom Wilkie (1993) Faber and Faber, London. ISBN: 057117051X.

**Exons, introns and talking genes** by Christopher Wills (1992) Oxford University Press, Oxford. ISBN: 019 286154 9. *Popular account of the genome project.*

**Born imperfect** by Richard West (1993) Office of Health Economics London. *Slim, yet comprehensive and authoritative booklet describing inherited diseases and some of the issues raised, especially for the medical community: don't be put off by the title.* Available from: Office of Health Economics, 12 Whitehall, London, SW1A 2DY. (Booklet N<sup>o</sup> 110, Price £ 5.00).

## Materiały edukacyjne do szkół

*Genes, diseases and dilemmas* Anonymous (1993) Hobson's Publishing, Cambridge. ISBN: 1853248983. Sponsorowane przez Aha Association of the British Pharmaceutical Industry. Broszura skierowana do 16-19 letnich uczniów (niekoniecznie studentów biologii). Zawiera pytania do dyskusji i przewodnik nauczyciela.

### SATIS 16-19

Unit 87: Cystic fibrosis.

Materiały do użytku szkolnego, skierowane do 16-19 latków można nabyć z The Association for Science Education, College Lane, Hatfield, Hertfordshire AL 10 9AA, The United Kingdom.

*Mapping and sequencing the human genome: Science, ethics and public policy* by M.A.G. Cutter, et al (1992) M.A.G. Vutter, et al (1992) Biological Sciences Curriculum Study/American Medical Association. Opakowanie to zawiera ćwiczenia klasowe i analizę przypadków. Dostępne z BSCS, 830 North Tejon Street, Suite 405, Colorado Springs, Colorado 809034720. United States of America.

### Informacje ogólne:

Ogólne informacje na temat nowoczesnej genetyki i niektórych zagadnień związanych można otrzymać z:

#### **The British Medical Association**

Tavistock Square  
London  
WC1H9JR  
Tel.: +44(0)1713874499

#### **The Medical Research Council**

20 Park Crescent  
London  
WIN 4AL  
Tel.: +44(0)1716365422

#### **The Nuffield Council on Bioethics**

28 Bedford Square  
London  
WC1B 3EG  
Tel.: +44(0)1716310566

#### **The Information Centre Wellcome Centre for Medical Science**

183 Euston Road  
London  
NW1 2BE  
Tel.: +44(0)1716118722

## Organizacje wspomagające.

Istnieją liczne organizacje, które wspomagają ludzi bezpośrednio dotkniętych poważną chorobą genetyczną. Niektóre z nich finansują badania medyczne a wszystkie są wartościowym źródłem nowoczesnych informacji dotyczących chorób. Pomimo wydawania przez te organizacje magazynów, broszur i programów grupy te są małymi organizacjami charytatywnymi wspieranymi głównie przez wolontariuszy. Powinni o tym pamiętać nauczyciele i uczniowie, gdy będą chcieli zacerpnąć informacji.



Istnieje w Wielkiej Brytanii organizacja „parasol”, która reprezentuje interesy ponad 100 organizacji charytatywnych zainteresowanych pomocą dla dotkniętych chorobą genetyczną. Są to:

#### **The Genetic Interest Group**

Farringdon Point  
29-35 Farringdon Road  
London  
EC1M 3JB  
Tel.: +44(0)1714300090

Organizacje pojedyncze, które współpracują w sprawach wymienionych chorób w tym rozdziale to:

#### **The Cystic Fibrosis Research Trust**

Alexandra House  
5 Blyth Road  
Bromley  
BR1 3RS  
Tel.: +44(0)1814647211

#### **The Muscular Dystrophy Group of Great Britain and Northern**

Ireland  
Natrass House  
35 Macaulay Road  
London  
SW4 06P  
Tel.: +44(0)1717208055

#### **The Huntington's Disease Association**

108 Battersea Road  
London  
SW11 3HD  
Tel.: +44(0)1712237000



## Kwestionariusz dotyczący genetyki człowieka

*Europejska Inicjatywa do Edukacji Biotechnologicznej*

### GENETYKA CZŁOWIEKA

Londyńska gazeta *The Daily Telegraph* w sierpniu 1993 roku zleciła wykonanie narodowego głosowania na temat stosunku populacji do różnych zagadnień związanych z genetyką człowieka. Przeprowadzono ankietę na 1024 osobach w wieku powyżej 16 lat. Pytania i odpowiedzi podano poniżej.

Niewypełniony kwestionariusz (na następnej stronie) może być skopiowany i wypełniony przez uczniów. Zwróć uwagę iż pomimo, że pytanie 7 odnosi się do aborcji, dostępna staje się obecnie coraz szersza skala możliwych opcji, tak więc nie będzie prawdopodobnie to jedyny wybór w przyszłości (patrz „Informacje podstawowe”).

Kwestionariusz i statystyka zachowują prawa autorskie © The Telegraph, 1993.

#### Pytanie nr 1

Oceń jaką wiedzę z genetyki posiadasz? (zakreśl tylko jedną odpowiedź)

Odpowiedź	% odpowiadających
Bardzo dużą	5
Dość dużą	42
Nie dużą	34
Zadnej wiedzy nie posiadam	20

#### Pytanie nr 2

W rodzinie istnieją pewne choroby. Dana osoba może nie cierpieć z powodu choroby, lecz może przekazać ją własnym dzieciom. Czy przed decyzją posiadania dziecka ty i twój partner chcielibyście poddać się badaniom mającym na celu wykrycie, czy przekażesz twemu dziecku chorobę doprowadzającą do śmierci lub kalectwa?

Odpowiedź	% odpowiadających
Tak, lecz tylko by dowiedzieć się, czy mogę wkrótce wykazywać objawy choroby	12
Tak, dla bezpieczeństwa mego dziecka	47
Tak, aby wiedzieć jakie oboje mamy szanse	25
Nie	11
Nie wiem	1

#### Pytanie nr 3

Załóżmy, że masz wielką szansę zapadnięcia na chorobę serca w wieku 40 lat. Jeśliby lekarze zdiagnozowali tę chorobę u ciebie w wieku 21 lat, czy chciałabyś, aby ci o tym powiedzieli? (Więcej niż jedna odpowiedź możliwa).

Odpowiedź	% odpowiadających
Tak, gdyż mam prawo wiedzieć	56
Tak, ale tylko wówczas gdybym mógł kierować swoim życiem tak, by zredukować ryzyko	39
Nie	11
Nie wiem	3

#### Pytanie nr 4

Czy sądzisz, że mamy prawo wybierać lub zmieniać geny dla specyficznych cech w następnych pokoleniach dzieci? (Więcej niż jedna odpowiedź jest możliwa).

Odpowiedź	% odpowiadających
Tak, aby uwolnić od cierpień lub kalectwa	51
Tak, aby przedłużyć życie kogoś skazanego na wczesną śmierć	29
Tak, aby zrodzić zachowanie społecznie użyteczne	4
Tak, by usunąć niechciane społecznie cechy	7
Nie, wszelkie te sprawy są złe	35
Nie wiem	

#### Pytanie nr 5

Być może niedługo lekarze będą w stanie wyleczyć niektóre choroby dziedziczne doprowadzające do śmierci (takie jak mukowiscydoza) poprzez proces transplantacji genów, aby naprawić procesy zachodzące w organizmie. Jak chętnie zaakceptowałabyś to leczenie, gdyby ono uratowało mogło ci życie? (Zaznacz tylko jedną odpowiedź).

Odpowiedź	% odpowiadających
Bardzo chętnie	70
Dość chętnie	17
Niezbyt chętnie	3
Zupełnie niechętnie	4
Nie wiem	6

#### Pytanie nr 6

Firmy ubezpieczeniowe mogą użyć informacji genetycznych z testowanych próbek krwi, aby osiągnąć swoje cele np. aby upewnić się, że tylko ci, u których wystąpi choroba płacić będą wyższą składkę. Pracodawcy mogliby używać wyników badań na przykład, aby upewnić się, że osoby z ryzykiem raka nie mogą być zatrudnione do pracy z chemikaliami. W jakich sytuacjach firmy ubezpieczeniowe i pracodawcy mogliby mieć prawo dostępu do informacji genetycznej?

Odpowiedź	% odpowiadających
Kiedy uważają to za konieczne	8
Tylko gdy jednostka wie, że będzie nosicielem genu sterującego poważną chorobą	10
Tylko, gdy organ odpowiedzialny za decyzje wyznaczone przez rząd, śledzi sposób w jaki będą wykorzystane informacje	9
W żadnej z sytuacji	68
Nie wiem	8

#### Pytanie nr 7

Geny z wadami mogą wywoływać takie choroby jak dystrofia mięśniowa i niektóre formy raka. Gdyby testy genetyczne dokonywane na twoim nie narodzonym dziecku pokazywały, że będzie ono cierpiało z powodu choroby wywołującej kalectwo w wieku lat 16, co zrobiłbyś jako rodzic?

Odpowiedź	% odpowiadających
Wybrałbym aborcję	38
Nie podjąłbym żadnego działania w nadziei, że rozwinię się sposób leczenia	24
Nie podjął działania, gdyż uważam aborcję za niedopuszczalną	14
Nie wiem	23

## Kwestionariusz

### Pytanie nr 1

Oceń jaką wiedzę z genetyki posiadasz? (zakreśl tylko jedną odpowiedź)

Odpowiedź	% odpowiadających
Bardzo dużą	<input type="checkbox"/>
Dość dużą	<input type="checkbox"/>
Nie dużą	<input type="checkbox"/>
Żadnej wiedzy nie posiadam	<input type="checkbox"/>

### Pytanie nr 2

W rodzinie istnieją pewne choroby. Dana osoba może nie cierpieć z powodu choroby, lecz może przekazać ją własnym dzieciom. Czy przed decyzją posiadania dziecka ty i twój partner chcielibyście poddać się badaniom mającym na celu wykrycie, czy przekażesz twemu dziecku chorobę doprowadzającą do śmierci lub kalectwa?

Odpowiedź	% odpowiadających
Tak, lecz tylko by dowiedzieć się, czy mogę wkrótce wykazywać objawy choroby	<input type="checkbox"/>
Tak, dla bezpieczeństwa mego dziecka	<input type="checkbox"/>
Tak, aby wiedzieć jakie oboje mamy szanse	<input type="checkbox"/>
Nie	<input type="checkbox"/>
Nie wiem	<input type="checkbox"/>

### Pytanie nr 3

Załóżmy, że masz wielką szansę zapadnięcia na chorobę serca w wieku 40 lat. Jeśli lekarze zdiagnozowali tę chorobę u ciebie w wieku 21 lat, czy chciałabyś, aby ci o tym powiedzieli? (Więcej niż jedna odpowiedź możliwa).

Odpowiedź	% odpowiadających
Tak, gdyż mam prawo wiedzieć	<input type="checkbox"/>
Tak, ale tylko wówczas gdybym mógł kierować swoim życiem tak, by zredukować ryzyko	<input type="checkbox"/>
Nie	<input type="checkbox"/>
Nie wiem	<input type="checkbox"/>

### Pytanie nr 4

Czy sądzisz, że mamy prawo wybierać lub zmieniać geny dla specyficznych cech w następnych pokoleniach dzieci? (Więcej niż jedna odpowiedź jest możliwa).

Odpowiedź	% odpowiadających
Tak, aby uwolnić od cierpienia lub kalectwa	<input type="checkbox"/>
Tak, aby przedłużyć życie kogoś w przeciwnym wypadku skazanego na wczesną śmierć	<input type="checkbox"/>
Tak, aby zrodzić zachowanie społecznie użyteczne	<input type="checkbox"/>
Tak, by usunąć niechciane społecznie cechy	<input type="checkbox"/>
Nie, wszelkie te sprawy są złe	<input type="checkbox"/>
Nie wiem	<input type="checkbox"/>

### Pytanie nr 5

Być może niedługo lekarze będą w stanie wyleczyć niektóre choroby dziedziczne doprowadzające do śmierci (takie jak mukowiscydoza) poprzez proces transplantacji genów, aby naprawić procesy zachodzące w organizmie. Jak chętnie zaakceptowałabyś to leczenie, gdyby ono uratowało ci życie? (Zaznacz tylko jedną odpowiedź).

Odpowiedź	% odpowiadających
Bardzo chętnie	<input type="checkbox"/>
Dość chętnie	<input type="checkbox"/>
Niezbyt chętnie	<input type="checkbox"/>
Zupełnie niechętnie	<input type="checkbox"/>
Nie wiem	<input type="checkbox"/>

### Pytanie nr 6

Firmy ubezpieczeniowe mogą użyć informacji genetycznych z testowanych próbek krwi, aby osiągnąć swoje cele np. aby upewnić się, że tylko ci, u których wystąpi choroba płacić będą wyższą składkę. Pracodawcy mogliby używać wyników badań na przykład, aby upewnić się, że osoby z ryzykiem raka nie mogą być zatrudnione do pracy z chemikaliami. W jakich sytuacjach firmy ubezpieczeniowe i pracodawcy mogliby mieć prawo dostępu do informacji genetycznej?

Odpowiedź	% odpowiadających
Kiedy uważają to za konieczne	<input type="checkbox"/>
Tylko gdy jednostka wie, że będzie nosicielem genu sterującego poważną chorobą	<input type="checkbox"/>
Tylko, gdy organ odpowiedzialny za decyzje wyznaczone przez rząd, śledzi sposób w jaki będą wykorzystane informacje	<input type="checkbox"/>
W żadnej z sytuacji	<input type="checkbox"/>
Nie wiem	<input type="checkbox"/>

### Pytanie nr 7

Geny z wadami mogą wywoływać takie choroby jak dystrofia mięśniowa i niektóre formy raka. Gdyby testy genetyczne dokonywane na twoim nie narodzonym dziecku pokazywały, że będzie ono cierpieć z powodu choroby wywołującej kalectwo w wieku lat 16, co zrobiłbyś jako rodzic?

Odpowiedź	% odpowiadających
Wybrałbym aborcję	<input type="checkbox"/>
Nie podjąłbym żadnego działania w nadziei, że rozwinię sposób leczenia	<input type="checkbox"/>
Nie podjął działania, gdyż uważam aborcję za niedopuszczalną	<input type="checkbox"/>
Nie wiem	<input type="checkbox"/>