



Projekt poznania ludzkiego genomu

Zeszyt 14

Europejska Inicjatywa do Edukacji Biotechnologicznej

Autorzy tego rozdziału

Ute Harms (koordynator rozdziału)

Vic Damen, Wilbert Garvin, Angela Gómez-Nino, Maria Sáez, Jill Turner

Redakcja wersji polskiej

Anna Sternicka



European Initiative for Biotechnology Education

Spis treści

Prawa autorskie

Wprowadzenie 2

O niniejszym zeszycie 3

Projekt poznania genomu człowieka (HGP)

Informacje dla nauczycieli 4

Materiały dla uczniów 7

Techniki stosowane w projekcie HGP

Mapowanie i sekwencjonowanie genomu ludzkiego

Informacje dla nauczycieli 9

Instrukcja 1 12

Instrukcja 2 13

Załącznik 14

Społeczne i etyczne implikacje projektu HGP

Znajomość genomu człowieka a przedsiębiorstwa ubezpieczeniowe: dylemat etyczny

Informacje dla nauczycieli 15

Tekst 1 dla uczniów 17

Patentowanie sekwencji zasad DNA - problem etyczny

Informacja dla nauczycieli 18

Tekst 2 dla uczniów 19

World Wide Web

Niewiele dziedzin nauki rozwija się tak szybko jak biotechnologia

Zeszyty dydaktyczne EIBE rozpowszechnia się przy pomocy mediów elektronicznych, aby można było ciągle śledzić i poznawać najnowszy stan wiedzy, a następnie możliwie tanio ją rozpowszechniać.

Niniejszy zeszyt (i również wszystkie inne materiały dydaktyczne EIBE) stoją do dyspozycji w całej Europie i na świecie, poprzez World Wide Web.

Można je znaleźć pod:

www.eibe.org

Wszystkie zeszyty dydaktyczne EIBE w World Wide Web są plikami w formacie Portable Document Format (PDF). Oznacza to, że zachowana zostaje wysoka jakość rysunków, barwnych wykresów, czcionki i układu graficznego, niezależnie od zastosowania systemu (MacIntosh łącznie z Power PC, Windows, DOS lub Unix). Pliki PDF są również mniejsze niż ich pliki źródłowe, tak że mogą one być instalowane szybciej. Gdybyście chcieli obejrzeć zeszyty EIBE, potrzebujecie jednak odpowiedniej kopii programu *Adobe Acrobat*.

Program *Adobe Acrobat* można otrzymać bezpłatnie. Instalować można z:

www.adobe.com.

Przy pomocy tego software możecie obejrzeć zeszyty dydaktyczne EIBE i wydrukować je sobie. Oprócz tego możecie przy jego pomocy łatwo wyszukać materiał.

Uwaga: *Adobe* i *Acrobat* są zarejestrowanymi znakami towarowymi firmy Adobe Systems Incorporated i są chronione prawem autorskim. *MacIntosh* jest zarejestrowanym znakiem towarowym firmy Apple Computer AG.

Zespół współpracujący

- **Ute Harms** (koordynatorka zeszytu)
IPN at The University of Kiel, Niemcy.
- **Vic Damen**
The University of Antwerp, Belgia
- **Wilbert Garvin**
The Queen's University of Belfast, Irlandia
Północna
- **Angela Gomez - Nino**
The University of Valladolid, Hiszpania
- **Maria Saez**
The University of Valladolid, Hiszpania
- **Jill Turner**
The Queen's University of Belfast, Irlandia
Północna

Projekt, ilustracje i skład drukarski:

Caroline Shearer, NCBE, The University of
Reading, Wlk. Brytania

© Prawa autorskie

Niniejszy zeszyt EIBE jest chroniony prawem autorskim. Autorzy niniejszego zeszytu mają prawo uznawać się za autorów, zgodnie z przepisami Section 77 of the Designs, Patents and Copyright Act, UK (1988)

Stosowanie w dydaktyce

Do zastosowań dydaktycznych wolno wytwarzać elektroniczne kopie lub kopie na papierze niniejszego zeszytu, względnie jego części, jeżeli zeszyt ten zostanie udostępniony bezpłatnie lub po kosztach własnych i jeżeli autorzy tego zeszytu zostaną wymienieni jako twórcy.

Inne możliwości stosowania

Zeszyty dydaktyczne wolno stosować do celów *niekomercyjnych*, przekazywany od jednej osoby do drugiej, jednakże z wykluczeniem elektronicznych systemów rozpowszechniania, poczty elektronicznej (listserv), grup dyskusyjnych, komunikatów lub nie autoryzowanych stron internetowych i jakichkolwiek innych mechanizmów masowej informacji, powielania i dostępu, które zastępują prawo do subskrypcji lub autoryzowanego dostępu indywidualnego.

Dotyczy to również jakichkolwiek innych metod, które w istotny sposób te ograniczenia naruszają.

Stosowanie do celów komercyjnych

Gdybyście chcieli wykorzystać niniejszy materiał w całości lub w części do celów komercyjnych lub w jakiegokolwiek postaci chcielibyście go opublikować zwróćcie się do:

Sekretariat EIBE
Institut für Pädagogik der
Naturwissenschaften (IPN) an der
Universität Kiel
Olshausenstr. 62
D-24 098 Kiel,
Germany

Tel. +49 431 880 3151

fax. +48 431 880 3132

e-mail: glowe@ipn.uni-kiel.de

O niniejszym zeszycie

Niniejszy zeszyt zawiera opis czynności, informacje, teksty do dyskusji i szkice problemowe, które są tak pomyślane, że mogą one być wykorzystane jako część kursu nauczania lub również jako materiał dla pojedynczej lekcji. Poszczególne części opracowane zostały przez aktywnych nauczycieli i naukowców-dydaktyków wielu krajów europejskich i zestawione zostały przy finansowym wsparciu Komisji Europejskiej DG XII, we współpracy z EIBE - *Europejską Inicjatywę Nauczania Biotechnologii*.

Wszystkie materiały EIBE zostały przetestowane podczas warsztatów szkoleniowych dla nauczycieli z wielu części Europy.

Niniejszy zeszyt składa się z kilku części:

Projekt poznania ludzkiego genomu (HGP)

Ta część zawiera podstawowe informacje dla nauczycieli i uczniów o projekcie poznania genomu człowieka (HGP), w szczególności założenia projektu, metody jak również skutki społeczne i problemy etyczne związane z projektem HGP. Sens tej informacji polega na tym, aby umożliwić zapoznanie się z zawiłościami projektu HGP i uświadomić zarówno możliwość jego wykorzystania jak i problemy, które w przyszłości mogłyby być związane z wykorzystaniem wyników projektu.

Techniki stosowane w HGP

Poprzez te ćwiczenia uczniowie mogą poznać dwie podstawowe metody dla biologii molekularnej, które stosowane są w HGP.

Są to metody mapowania i sekwencjonowania genomu, co pozwoli uczniom zapoznać się z możliwościami odkodowania tak dużego genomu jak genom człowieka.

Skutki społeczne i etyczne projektu HGP

Przedstawione będą społeczne i etyczne implikacje projektu HGP, które są tak samo ważne dla tej tematyki jak problemy biologiczne i techniczne. Z projektem HGP ściśle związane jest pytanie, jak tymi informacjami, których dostarczy projekt posłużą się przedsiębiorstwa ubezpieczeniowe. Uczniowie otrzymają informacje umożliwiające rozpoznanie możliwych konsekwencji ujawnienia wyników projektu HGP, a więc jest to problematyka, z którą mogliby być sami skonfrontowani w przyszłości. Oprócz tego otrzymają pomoc w zakresie określenia własnego stanowiska w tej sprawie.

Część zeszytu następująca po tym rozdziale zawiera rozważania o skutkach patentowania sekwencji DNA. Uczniowie, opierając się na szkicu problemowym, przeprowadzają analizę aspektów etycznych, jako model dla procesu znajdowania rozstrzygnięcia. Wpierw przedstawione zostaną sposoby rozważania problemu etycznego wywołanego przez projekt HGP.

Umożliwi się przez to osobisty, uzasadniony osąd problemu związanego z projektem HGP.

Pożądane są uwagi do niniejszych materiałów, szczególnie ze strony nauczycieli, dla których są one przede wszystkim pomyślane. Uwagi i dodatkowe pytania do niniejszego zeszytu prosimy kierować w pierw do:

Dr. Ute Harms
Instytut Nauczania Przedmiotów Przyrodniczych
w Uniwersytecie w Kilonii
Olshausenstr. 62
24098 Kiel
Niemcy

tel. ++(0) 431 880 3151
fax: ++(0) 431 880 3132
e-mail: harms@ipn.uni-kiel.de.

Wstęp

Projekt poznania ludzkiego genomu

Projekt poznania ludzkiego genomu (HGP) jest międzynarodowym programem, który obrał sobie za cel lepsze zrozumienie dziedziczności u człowieka. Koncentruje się on na całkowitym scharakteryzowaniu ludzkiego genomu, całego materiału genetycznego z jego 50 000 do 100 000 genami zawartymi w ludzkim DNA. Projekt HGP jest jednym z wielu projektów poznania genomu, które rozpoczęto po to, aby opisać genomy bakterii, drożdży, roślin użytkowych i zwierząt, jak również organizmów używanych do badań medycznych. Głównym celem tych wszystkich projektów jest zwiększenie podstawowego rozumienia procesów biochemicznych w organizmach żywych. Należy mieć nadzieję, że wyniki projektu HGP umożliwią wczesną diagnozę chorób ludzi, efektywną profilaktykę medyczną, opracowywanie skutecznych leków i indywidualną terapię.

Techniki projektu HGP

Projekt HGP, który przypuszczalnie będzie trwał co najmniej 15 lat, obejmuje dwie główne części składowe: po pierwsze opracowanie map 23 par ludzkich chromosomów i po drugie

sekwencjonowanie nukleotydów DNA tych chromosomów.

Genetycy używają dwóch rodzajów map do charakteryzowania genomu ludzkiego: map genetycznych i map fizycznych (patrz rys. 1). Mapy te pokazują względne położenie markerów DNA. Zarówno znanych genów jak również sekwencji nukleotydów DNA o nieznannej funkcji.

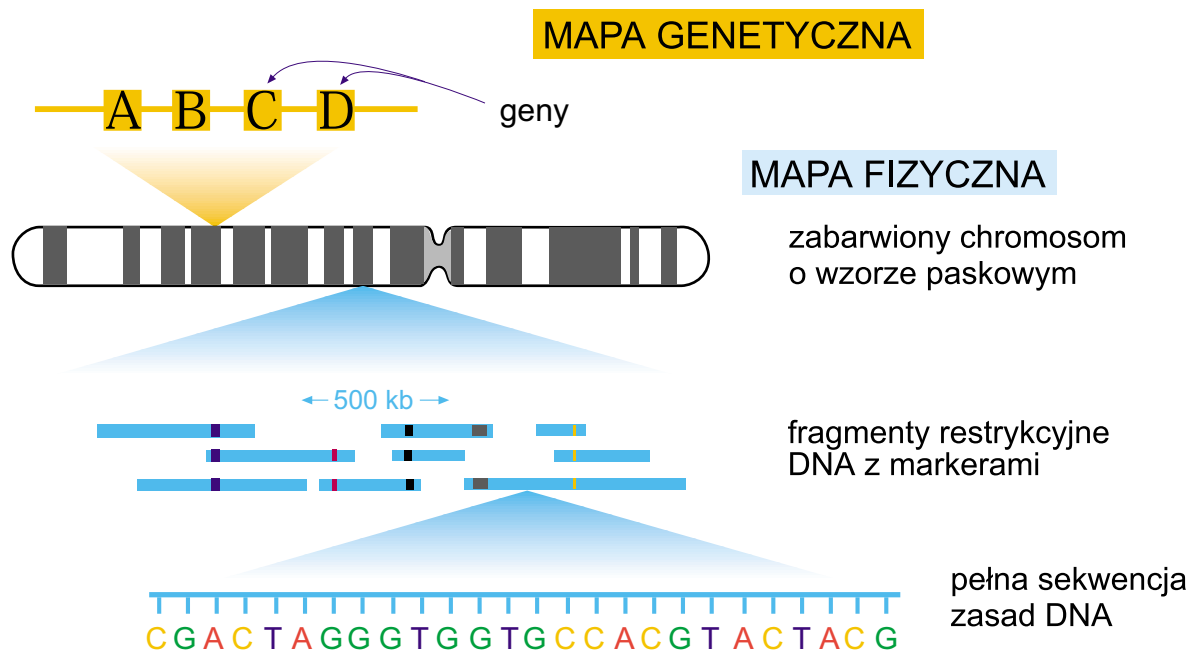
Mapy genetyczne

Mapy genetyczne w najniższym stopniu rozszyfrowania genomu pokazują względne położenie markerów DNA na chromosomach. Sporządza się je śledząc dziedziczenie tych markerów w rodowych drzewach genealogicznych, w porównaniu do innych markerów.

Mapy fizyczne

Mapy fizyczne opisują odrębności danych łańcuchów DNA w chromosomach i mogą posiadać różne stopnie rozszyfrowania. Mapa cytogenetyczna, która pokazuje pasmowy wzorec zabarwionych chromosomów, ma najniższy stopień rozszyfrowania. Mapy fizyczne o wyższym stopniu rozszyfrowania uzyskuje się przez rozczłonkowanie chromosomalnego DNA na krótsze fragmenty restrykcyjne. Fragmenty te są następnie namnażane i charakteryzowane. Prawidłowe położenie i kolejność fragmentów rekonstruuje się następnie z nakładających się sekwencji.

Rys 1. Mapowanie chromosomów



Sekwencjonowanie

Na koniec fragmenty są charakteryzowane przez ich kompletną sekwencję zasad (odpowiada to najwyższemu stopniowi rozszyfrowania mapy). Najczęściej stosowaną metodą jest metoda Sangera (*patrz str. 8*).

Najważniejszą techniką namnażania fragmentów DNA przy mapowaniu i sekwencjonowaniu jest *reakcja łańcuchowa polimerazy* (PCR). Szczegółowy opis tej techniki możecie znaleźć w zeszycie 2 EIBE „DNA-profiling”.

Implikacje społeczne i etyczne projektu HGP

Planuje się zakończenie projektu HGP do 2005 roku. Przypuszczalnie umożliwi to postęp w badaniach medycznych i farmaceutycznych jak również w diagnostyce medycznej i leczeniu w takim wymiarze, jakiego nie spodziewano się przed kilku laty. Mimo tych nadziei pokładanych w wynikach projektu HGP, pojawiają się jednak również różne wątpliwości natury etycznej, społecznej i prawnej.

Głównie krytykuje się to, że wysokie koszty projektu HGP nie są uzasadnione. Cały projekt będzie kosztował co najmniej 3 miliardy dolarów. Finansowanie tak dużego projektu zmniejsza środki finansowe, które pozostają dla mniejszych projektów badawczych, które być może byłyby bardziej istotne niż projekt HGP.

Oprócz tego istnieje pytanie, czy spodziewane postępy w leczeniu tak zwanych chorób cywilizacyjnych jak rak, choroby serca, choroba Parkinsona i Alzheimera mogą uzasadnić tak duże wydatki kosztem podstawowej ochrony zdrowia.

Wyniki projektu HGP dostarczą wiedzy o poszczególnych defektach genetycznych, z której koniecznie i natychmiast nie wynikną możliwości terapii. Ponieważ większość chorób uwarunkowana jest wieloma czynnikami i wieloma defektami genów, precyzyjne wykorzystanie wiedzy o podatności na poszczególne choroby, dla których nie ma jeszcze żadnej terapii, stanowić będzie coraz większy problem. Ilość informacji uzyskanych z projektu HGP jest niewiarygodnie duża. Dla całej sekwencji zasad DNA, wydrukowanej małymi literami na cienkim papierze, szacunkowo potrzeba by było 220 000 stron lub osiem metrów bieżących półek regału. Równoległe do postępów w biologii i postępów w dziedzinie metod potrzebnych do odszyfrowania ludzkiego genomu potrzebny będzie postęp w technice komputerowej, aby wszystkie te dane zgromadzić w pamięci, przetworzyć i przeanalizować. Oprócz tego rzeczą problematyczną pozostanie to, do kogo te dane będą należeć, komu wolno będzie je wykorzystywać i jak będzie nadzorowane korzystanie z tych danych. Również istnieje problem natury etycznej i prawnej, czy sekwencje DNA mogą być patentowane.

Innym problemem natury etycznej jest rozterka między „prawem do zrezygnowania z wiedzy” a obowiązkiem informowania się. Ta rozterka przykładowo mogłaby zaistnieć wtedy, gdyby zalegalizowano wymaganie badań genetycznych zatrudnianych pracowników lub kobiet w ciąży.

Niektóre z wyżej wymienionych implikacji wymagają odpowiedzi prawnej, na przykład bezpieczeństwo danych, ich komercjalizacja i patentowanie. Inne natomiast naruszają wartości etyczne poszczególnych osób i społeczeństwa jako całości. Dotyczą one zasadniczych zagadnień etycznych i nawet problemu pluralizmu społecznego.

Niniejszy zeszyt dydaktyczny umożliwi uczniom przemyślenie różnych aspektów projektu HGP, po skonfrontowaniu ich ze szkicami problemowymi, które zawierają te kluczowe pytania.

Celem jest również umożliwienie Wam osobistych i dających się uzasadnić rozstrzygnięć na temat conajmniej niektórych z tych pytań, przy pomocy modelu analizy etycznej.

Projekt poznania ludzkiego genomu

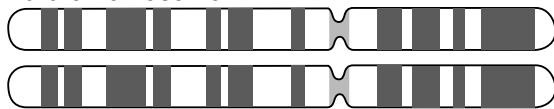
Wybitny brytyjski biolog molekularny Sydney Brenner bardzo rozbawił swoich słuchaczy gdy powiedział, że w przyszłości student będzie mógł zdefiniować mysz jako „ATC, GCC, AAG, GGT, GTA, ATA...” Wyobrażenie, że organizm będzie można zdefiniować jego sekwencją zasad DNA, wydaje się nam jednak z roku na rok coraz mniej naciągane (patrz www.gene.com/ae/AB/IE/Future-Of-Genetic-Research.html).

Dotyczy to również ludzi, ponieważ w połowie lat osiemdziesiątych rozpoczęto realizację obszernego projektu, Projektu Poznania Ludzkiego Genomu (HGP), który ma na celu rozszyfrowanie całego ludzkiego DNA.

Gdy przed mniej więcej czterdziestu laty udowodniono, że cząsteczki DNA odpowiedzialne są za dziedziczenie, zderzyły się dwie grupy badawczy: jedni interesowali się lokalizacją i funkcją genów, podczas gdy drudzy chcieli poznać strukturę cząsteczek, które zawierają informację o kontroli procesów biochemicznych.

Rys 3. Trzy ludzkie chromosomy ze znanymi miejscami genów odpowiedzialnych za choroby dziedziczne

Para chromosomów 7



gen zwłóknienia torbielowatego

Para chromosomów 11



gen anemii sierpowatej

Para chromosomów 14



gen jednej z postaci choroby Alzheimera

Konsekwencją tak dużego zainteresowania było opracowanie w następnych latach coraz bardziej ulepszonych technik izolowania, powielania, i analizy fragmentów DNA. Głównym wynikiem była tak zwana technologia rekombinacji DNA, która zrewolucjonizowała badania medyczne i biologiczne. Umożliwiła ona identyfikację genów, które są odpowiedzialne za różne choroby dziedziczne. W wyniku tej wiedzy uzyskanej przy pomocy tej techniki można było zbliżyć się do rozszyfrowania całego ludzkiego genomu i do lokalizacji wszystkich genów. Rozszyfrowanie genomu i lokalizacja genów stały się zdecydowanym celem projektu HGP.

Dwa zestawy po 23 chromosomy w ludzkich komórkach zawierają około 50 000 do 100 000 genów, które stanowią nie więcej niż 5% całego DNA. Pierwszym celem projektu HGP jest lokalizacja wszystkich genów na 23 parach chromosomów, dokładnie mówiąc na 44 autosomach i 2 chromosomach płci. Następnie nastąpiło wyznaczanie sekwencji zasad, które stanowi bardzo ważną informację dla określenia szczególnej funkcji genów.

Lokalizowanie genów znane jest jako mapowanie, a wyznaczanie sekwencji zasad jako sekwencjonowanie. Ostatecznie zsekwencjonowanie całego ludzkiego DNA łącznie z odcinkami nie kodującymi stanowi cel projektu HGP.

Wyniki badań dostarczą nowych wiadomości o chorobach ludzi, dadzą nowe możliwości diagnozy i leczenia tych chorób. Oprócz tego wyniki te dostarczą nam dalszych wiadomości o pochodzeniu różnych grup ludnościowych i o ewolucji człowieka.

Trudno jest przedstawić rozmiary projektu. Jeżeli na przykład porówna się wielkość ludzkiej komórki z obwodem ziemi, wówczas chromosom miałby wielkość kraju, gen wielkość miasta a zasady byłyby porównywalne z mieszkańcami. W tym „świecie komórki” badacze pracujący nad projektem HGP szukają co najmniej 50 000 genów (miast). Ostatecznie znaleźć ma się sekwencję odcinka składającego się z 3 bilionów zasad (lub mieszkańców).

Tabela 1. Chronologia badań genomu ludzkiego

1953	James D. Watson i Francis F. Crick odkrywają, że DNA ma strukturę podwójnej helisy
1966	Kod genetyczny jest rozszyfrowany: trzy pary zasad tworzą tryplet i kodują aminokwas w białku.
1973	Herbert Boyer i Stanley Cohen udowadniają, że DNA przecięty, a następnie zrekombinowany jest czynny w komórce.
1977	Wyizolowany zostaje pierwszy ludzki gen; jest to gen dla insuliny.
1985	Renato Dulbecco proponuje sekwencjonowanie całego genomu ludzkiego.
1987	Rozpoczął się włoski HGP.
1988	W Cold Spring Harbour (USA) założona zostaje organizacja „Human Genome Organisation”(HUGO). Należy do niej więcej niż stu członków z wielu krajów świata.
1990	Projekt poznania ludzkiego genomu, z budżetem 3 miliardów USD i z okresem realizacji 15 lat rozpoczyna się oficjalnie w USA. Rozpoczął się francuski HGP.
1995	Rozpoczyna się niemiecki projekt HGP z rocznym budżetem 50 milionów DM.
1995	Zidentyfikowanych zostaje 85%-90% wszystkich ludzkich genów.

Pytania i ćwiczenia

- | | |
|---|--|
| 1. Co to jest HGP? | 7. Czy informacje uzyskane w wyniku realizacji tego projektu powinny być używane do celów komercyjnych? |
| 2. Dlaczego pracuje się nad projektem HGP?
Usiądźcie razem w trójkę lub czwórkę.
Spróbujcie zgromadzić i sformułować możliwie dużo myśli do następujących pytań.
Zapiszcie Wasze myśli. | 8. Czy chciałbyś znać szczegóły Twojego własnego genomu?
Kto jeszcze powinien coś o tym wiedzieć?
Kto w żadnym razie nie powinien znać Twojego profilu genetycznego? |
| 3. Projekt HGP powinien kosztować około 12 miliardów DM, około jedną dziesiątą tego, ile kosztowało lądowanie człowieka na Księżycu.
Czy uważasz, że ten wydatek pieniężny jest uzasadniony? | |
| 4. Czy możesz wyobrazić sobie jakąkolwiek wartość użytkową informacji uzyskanych z HGP? | |
| 5. Jak twoim zdaniem wiedza ta mogłaby być zastosowana w sposób najbardziej trafny dla dobra całej ludzkości? | |
| 6. Wszystkie dane wprowadzone zostaną przez HUGO (Human Genome Organisation) do banku danych, który założony został w 1989 roku po to, aby koordynować różne prace w krajach członków organizacji.
Do kogo Twoim zdaniem powinny należeć te dane i kto powinien mieć do nich dostęp? | |

Techniki stosowane w HGP

Mapowanie genów i sekwencjonowanie

Projekt HGP przypuszczalnie jest najważniejszym, najbardziej interesującym i nęcącym projektem naukowym dzisiejszych czasów. Jesteśmy zalewani przez media informacjami dotyczącymi projektu, które często pobudzają uczniów do pytań. Pytania te stanowią dobry punkt wyjściowy do ujęcia tego tematu w programie nauczania.

Przy dyskusowaniu mapowania genów i sekwencjonowania ludzkiego genomu uczniowie coraz częściej pytają, w jaki sposób jest to realizowane. Względnie łatwo jest mówić ogólnie na ten temat, ale trudno jest objaśnić podstawy tych technik badawczych. Dlatego poprzez stworzenie sytuacji aktywnego uczenia się daje się uczniom lepszą możliwość nauczenia się tego. Aczkolwiek praktycznych technik badawczych nie da się zastosować w szkołach, posunęliśmy się w międzyczasie na tyle, aby dostarczyć uczniom materiały pozwalające na cięcie DNA enzymami restrykcyjnymi i rozdzielenie uzyskanych fragmentów w komorze żelowej. National Centre for Biotechnology Education (NCBE) w Reading we współpracy z IPN opracowali na przykład taki zestaw, który zawiera komorę żelową, mikropipety, DNA i enzymy restrykcyjne w cenie ok. 450 DM

Bardzo korzystną kosztowo alternatywą jest symulacja, która nie tylko objaśnia stosowane zasady działania lecz również otwiera uczniom możliwość przemyśleń i rozwiązywania problemów.

Wymiar problemu

Szacuje się wielkość ludzkiego genomu na 4Gb (1 gigazasada = 10^9 zasad). Ale również szacuje się, że około 95-98% genomu to „rupiecie” tj. odcinki DNA nie kodujące. „Rupiecie” oznaczają tu „stare graty” a nie „śmiecie”. Śmiecie wyrzucamy, podczas gdy stare graty przechowujemy w nadziei, że pewnego dnia mogłyby nam się przydać. Badacze dzielą się na dwa obozy. Jedni uważają, że powinno się skoncentrować na mapowaniu i sekwencjonowaniu 2-5% kodującego DNA (około 100 000 genów), podczas gdy drudzy raczej chcieliby zmapować cały genom, ponieważ w dużej części nie kodującej DNA mogłyby zostać znalezione ważne funkcje jak np. regulacje genów. Ciekawe, że u organizmów żywych z krótkim cyklem rozrodczym jak np. jednokomórkowe mikroby i niektóre wielokomórkowce jak nicienie stwierdzono brak „rupieciarni” w DNA. Widocznie utrzymują one swoje genomy w małym rozmiarze, tak że proces podziału komórki jest przyspieszony.

Na nieszczęście dzisiaj brak łatwych i tanich metod sekwencjonowania DNA. Gdyby istniała maszyna, która dziennie rozszyfrowywałaby sekwencje miliona par nukleotydów, zawsze jeszcze trwałoby to 20 lat, zanim cały ludzki genom zostałby zsekwenconowany. Jest to około sto razy więcej niż terazniejsza wydajność sekwencjonowania centrów badawczych na całym świecie. Dlatego prawdopodobne jest, że wprawdzie zsekwenconowane zostaną najważniejsze geny. Wraz z ulepszeniem technologii stopniowo będzie się wówczas uzupełniał pozostały genom. Również gdyby obowiązywał termin roku 2005 jako termin rozszyfrowania genomu ludzkiego, to termin ten jest bardzo optymistyczny, nawet wtedy gdyby zwiększone zastosowanie metod automatycznych okazało się bardzo pomocne.

Sekwencjonowanie zasad, ćwiczenie praktyczne

W tym ćwiczeniu papierowe DNA tnie się lub rozrywa z zastosowaniem enzymów restrykcyjnych (endonukleazy restrykcyjne). Jak teraz można uporządkować sekwencje zasad w pierwotnej, prawidłowej kolejności? Uzyskane krótkie odcinki pociętego DNA przeszukuje się według odcinków nakładających się i następnie odcinki te łączy się razem.

To ćwiczenie naśladuje działanie następujących enzymów restrykcyjnych, które tną DNA na specyficznym oznakowanych sekwencjach zasad. Pokazany jest w danym przypadku tylko jednoniciowy DNA:

enzym	miejsce	kolor
<i>Hae III</i>	GG CC	różowy
<i>EcoR I</i>	G AATTC	zielony
<i>EcoR II</i>	CCTGG	żółty
<i>Hpa II</i>	C CGG	niebieski

Sekwencję zasad w załączniku kopiuje się na cztery różnokolorowe arkusze, jak podano wyżej. Następnie rozcina się je wzdłuż linii kropkowych, tak że otrzymuje się dostatecznie dużo pasm DNA każdego koloru. Uważajcie na to, aby końce nie zostały obcięte ściśle przy wydrukowanych zasadach, przez co nie możnaby natychmiast rozpoznać tych końców.

Każdy uczeń otrzymuje kopię arkusza roboczego 1, nożyczki i dwie pojedyncze nici DNA o różnych kolorach - i tak jeden mógłby otrzymać zieloną i żółtą nić, drugi zieloną i niebieską itd. (istnieje sześć możliwych kombinacji). Do tego momentu jeszcze nie rozdawajcie arkusza roboczego 2.

Wskazówki do arkusza roboczego 1 przeznaczonego dla uczniów

Upewnijcie się, że uczniowie na początku nie odpisują sekwencji zasad w niciach DNA i że rozumieją, jak nici muszą być pocięte w szczególnych miejscach cięcia. Kolor nici określa, który enzym restrykcyjny w danym przypadku jest stosowany. Dla *Hae III* przykładowo miejscami cięcia są:

CCTGG|CCGG|CCTGG|CCTG
GAATCCGG|CCTGGAATTC
CGGAATCCGGATTCCTGG

Zwracajcie uwagę na to, aby każdy uczeń wymieszał nici, tak że nie będzie można już rozpoznać pierwotnej kolejności.

Potem powinni oni mieć dwa zestawy różnokolorowe o fragmentach różnej długości. Gdy ta operacja wykonana zostanie prawidłowo rozdajcie arkusz roboczy 2.

Wskazówki dla uczniów - arkusz roboczy 2

Przy pomocy nakładających się sekwencji uczniowie sami muszą rozwiązać ten problem. Nie udzielajcie im żadnej pomocy. Pomyślcie o tym, że nie tworzą oni par zasad; zasady każdej nici muszą pasować do siebie np. w sposób następujący:

GGAATTCCTGG
CCTGGAATT
*pasująca
do siebie
sekwencja*

Sekwencja zasad DNA wybrana została tak, aby w zależności od zastosowanych enzymów restrykcyjnych stworzone zostały różne stopnie trudności:

- niebieska + zielona dość łatwe
- żółta + niebieska/
żółta + zielona trudniej
- róż + niebieska/
róż + zielona jeszcze trudniej
- żółta + różowa niemożliwe

Przy powtarzaniu ćwiczenia z innymi kombinacjami kolorów uczniowie uczą się postępowania i drugie doświadczenie zwykle wykonują szybciej. Byłoby rzeczą trafną wprawdzie zastosować łatwiejsze kombinacje. Ponieważ istnieje więcej niż jedna możliwa sekwencja dla nici żółtej i różowej, w razie potrzeby możecie wydać nić dodatkową DNA.

Możliwe, że zechcecie wytworzyć własne sekwencje zasad, być może nawet dłuższe, i zechcecie zastosować inne enzymy restrykcyjne. Problemy przy mapowaniu nasuwają wiele ciekawych i zachęcających pytań.

Naturalnie to ćwiczenie jest dużym uproszczeniem realnej sytuacji, ale daje ono uczniom wyobrażenie stosowanych zasad i złożoności problemu.

W międzyczasie opracowano metody, które posługują się komputerem do wyszukiwania nakładających się sekwencji. Dalsze nowe techniki dla ulepszania i przyspieszania sekwencjonowania genomów będą stale opracowywane, i tak: zastosowanie próbek genów z markerami fluorescencyjnymi i mikroskopu elektronowego skaningowego tunelowego.

Lektury uzupełniające

Ciba Foundation (1990) *Human Genetic Information: Science, Law and Ethics*, John Wiley & Sons.

Evans, E. (1993) *The Human Genome Project*, *Biological Sciences Review*, 5 (5), 2-5.

Jones, S. (1994) *The Language of Genes*, Flamingo

McKusick, V.A., (1971) *The mapping of human chromosomes*, *Scientific American*, 224, 104-113.

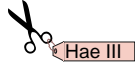
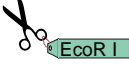
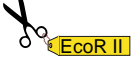
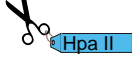
Science and Technology in Society (SATIS) 14-16 (1991) *Unit 1202 Mapping the Human Genome*, Association for Science Education.

Suzuki, D. and Knudtson, P. (1989) *Genetics, the Ethics of Engineering Life*. Unwin Hyman, London.

Wills, C. (1992) *Exons, Introns and Talking Genes the science behind the Human Genome Project*, Oxford University Press.

Sekwencjonowanie DNA 1

- Obejrzyjcie dokładnie obydwie nici DNA, które zostały wam rozdane. Rozpocznijcie od lewej strony i zidentyfikujcie miejsca cięcia, w których nastąpiłoby cięcie przez enzymy restrykcyjne. Zastosujcie odpowiedni enzym restrykcyjny dla kolorowej nici, zgodnie z kodem kolorów:

Enzym	Miejsce cięcia	Kolor
<i>Hae</i> III	GG CC 	różowy
<i>EcoR</i> I	G AATTC 	zielony
<i>EcoR</i> II	CCTGG 	żółty
<i>Hpa</i> II	C CGG 	niebieski

Rozcinajcie nożyczkami nici DNA, ostrożnie i tak starannie jak to możliwe, w miejscach działania enzymów restrykcyjnych.

Powinniście teraz mieć szereg odcinków DNA o różnej długości

- Powtórzcie operacje nr 1 z drugą nicią DNA.
- Gdy skończycie, zmieszajcie odcinki.

Sekwencjonowanie DNA 2

4. Wasze następne zadanie polega na tym, aby zrekonstruować pierwotną sekwencję (kolejność) zasad (A, T, G i C). Szukajcie kierując się pomocnymi do tego nakładającymi się sekwencjami. Pamiętajcie o tym, że nie tworzyacie par zasad. Zasady każdej różnokolorowej nici DNA muszą pasować np. w sposób następujący:

GGAATTCCTGG
CCTGGAATT

Przez przesuwanie części i próbowanie różnych kombinacji powinniście móc zrekonstruować pierwotną sekwencję. Gdy skończycie, sprawdźcie sekwencję ze swoim nauczycielem.

Obecnie opracowano metodę komputerowego wyszukiwania nakładających się sekwencji. W ten sposób rekonstruowana jest całkowita sekwencja zasad wszystkich genów ludzkiego genomu.

Znajomość ludzkiego genomu i firmy ubezpieczeniowe - dylemat etyczny?

Cele

Cele niniejszego zadania to:

- wciągnięcie uczniów w rozwiązanie problemów moralnych;
- wyjaśnienie, że dla niektórych problemów brak jednoznacznych i obiektywnych rozwiązań. Uczucia i emocje często wyznaczają proces etycznego znajdowania rozstrzygnięć;
- pokazanie, że odkrycia naukowe mają konsekwencje ważne dla całego społeczeństwa.

Planowanie

Po dokładnie rozważonym wprowadzeniu w projekt HGP można jako następną rzecz zastosować tekst ćwiczenia, (strona 15) jako wprowadzenie w niektóre problemy moralne związane z defektami genetycznymi i ubezpieczeniami na życie.

Na początek można w małych grupach przedyskutować obydwie sprawy i problemy o podobnym podłożu, ewentualnie wspierając dyskusję informacjami uzupełniającymi (np. o firmach ubezpieczeniowych), aby następnie znaleźć receptury rozwiązań. Wyniki mogłyby być następnie zaprezentowane całej grupie na posiedzeniu plenarnym.

Informacja drugoplanowa

Ubezpieczenia

Firma ubezpieczeniowa przy kalkulowaniu składki ubezpieczeniowej w pierwszym rzędzie stawia aktualną sytuację w relacji do ryzyka ubezpieczenia. Składki dla ubezpieczeń grupowych różnią się od składki dla ubezpieczeń indywidualnych. Składki dla ubezpieczenia grupowego kalkulują się na podstawie średniej ludnościowej z dającym się przewidzieć czynnikiem ryzyka, przy czym ubezpieczyciel musi ubezpieczyć każdego członka danej grupy. W przypadku prywatnego ubezpieczenia na życie istnieje o wiele więcej alternatyw: każdy potencjalny ubezpieczony może decydować o momencie ubezpieczenia, wysokości składki i czasie trwania ubezpieczenia. Ale również ubezpieczyciel ma możliwość wyboru i może domagać się przed zawarciem umowy ubezpieczeniowej przeprowadzenia kilku badań lekarskich.

Poprzez ten sposób postępowania ubezpieczyciele mogą stworzyć jednorodne grupy ryzyka, w których każdy płaci taką samą składkę za takie samo ryzyko.

Diagnostyka genetyczna

Przy pomocy możliwych dziś technik diagnostyki genetycznej pacjent, w przypadku którego istnieje podejrzenie choroby Huntingtona, badany jest tylko pod względem tej choroby, a nie na zwłóknienie torbielowate lub inne znane choroby dziedziczne. W wyniku wiedzy uzyskanej przy pomocy projektu HGP i zautomatyzowanych technik badania DNA w przyszłości możliwe będzie zaoferowanie pełnej „karty kontrolnej genomu”.

Czy jest to celem projektu HGP?

Jak to ma się do prawa do sfery prywatności?

Czy prawo do prywatności mogłoby stanowić środek uniemożliwiający towarzystwu ubezpieczeniowemu odrzucenie wniosku o ubezpieczenie na życie?

Dlaczego niektórzy mieliby zrezygnować ze spojrzenia w kryształową kulę, gdyby zobaczone tam niepokojące prognozy wyrokowały o jego widokach na przyszłość?

Jedno z zastrzeżeń wobec diagnostyki genetycznej polega na tym, że może ona zidentyfikować liczne możliwe choroby dziedziczne. Taka wiedza może być jednak bardzo cenna jako pomoc przy ważnych procesach podejmowania decyzji. I tak małżonkowie, w których rodzinach pojawiały się choroby dziedziczne, chcą wiedzieć o tym nieco więcej, zanim zdecydują się na dzieci. Sportowiec, w którego rodzinie pojawiły się dziedziczne choroby mięśni, będzie chciał więcej dowiedzieć się o tych chorobach przed podjęciem intensywnego treningu. Byłoby trafną rzeczą badanie osób na określone dyspozycje genetyczne, które przy braku kontroli mogłyby prowadzić do poważnych zachorowań. Niepewność odnośnie zagrożeń często daje się trudniej znieść niż pewność, że jest się nosicielem określonego genu. Obecnie podejmuje się badania genetyczne na obecność poszczególnych mutacji genowych jak np. choroby Huntingtona, zwłóknienia torbielowatego, dystrofii mięśniowej Duchenne'a i innych chorób.

Choroby wywoływane wieloma czynnikami sprawczymi jak anomalia serca, cukrzyca, astma itd. częściej występują u ludzi, ale trudniej przypisać je określonym genom i odpowiedzialnym czynnikom zewnętrznym. Wraz z ulepszeniem technik badań DNA znajomość ludzkiego genomu ułatwi odkrycie genów mających udział w powstawaniu tych chorób. Skorelowane z określonym trybem życia informacje te mogłyby uczynić przewidywalnymi oczekiwaną jakość i długość życia.

Jakie ma to skutki dla ubezpieczeń na życie?

Ponieważ stan wiedzy w dalszym ciągu zwiększa się, dla ubezpieczycieli znaczenie mają nie tylko anomalie genetyczne (jako kategoria wysokiego ryzyka). Wysoki poziom wiedzy o chorobach dziedzicznych jak rak piersi, jelit oraz wiedza o powstawaniu chorób serca i naczyń w sposób wzmocniony prowadzą do wykluczenia danych osób: albo przez odmowę ubezpieczenia na życie albo do dużego podwyższenia składek ubezpieczeniowych.

Jakie mogłyby być skutki tej sytuacji?

Im więcej opinia publiczna wie o anomaliach genetycznych i ich powiązaniu z innymi czynnikami ryzyka (nadciśnienie, palenie, nadwaga) powodującymi powstanie określonych chorób, tym większe są obawy firm ubezpieczeniowych, że poszczególne osoby i rodziny o wysokim stanie ryzyka będą starały się o wysoką ochronę ubezpieczeniową. To zjawisko znane jest w branży jako antyselekcja.

Do czego może to prowadzić? Co wy zrobilibyście jako agent ubezpieczeniowy?

Możnaby przypuszczać, że firmom ubezpieczeniowym opłacałoby się przetrzymać ryzyko na ubezpieczonego. Czy selekcja jako przeciwdziałanie antyselekcji jest korzystnym interesem dla firm ubezpieczeniowych?

Etyka lekarska

Wybór ubiegających się o ubezpieczenie na życie zależy od badań wykonanych przez lekarza, który zatrudniony jest przez firmę ubezpieczeniową. Czy skutek tego pojawia się konflikt między zasadami medycznymi a etycznymi i przysięgą Hipokratesa?

Czy takie badanie jest sprzeczne z zasadą, że lekarz powinien działać dla dobra pacjenta?

Przy tym w mniejszym stopniu ujawnia się problem nieczynienia pacjentowi szkody, aczkolwiek nie da się uniknąć określonego stopnia szkody np. naruszenia prawa do sfery prywatności.

Zasada sprawiedliwości jest bardziej skomplikowana. Można uważać za niesprawiedliwe podwyższanie składek ubezpieczeniowych, ale firma ubezpieczeniowa uważa za prawidłowe równe traktowanie wszystkich członków jednolitej grupy ryzyka.

Zasadniczy szacunek do autonomii lub własnych, uzasadnionych decyzji pacjenta zakłada, że jest on w pełni i obszernie informowany o planowanym przebiegu leczenia.

Decyzja należy do pacjenta w problematycznej sytuacji, gdy przy badaniach lekarskich chodzi o zawarcie ubezpieczenia na życie!

Jakie byłyby konsekwencje gdyby firmy ubezpieczeniowe na przykład musiały umieścić na liście chorób wykluczających ubezpieczenie syndrom Downa lub inne choroby genetyczne? Jak takie postępowanie wpłynęłoby na nasze uczucia wobec dotkniętych tymi chorobami?

Co dokładnie ubezpieczyciel musi wiedzieć o osobie lub rodzinie i jak powinien być ukształtowany uczciwy system, który sprostałby potrzebom całego społeczeństwa?

Znajomość ludzkiego genomu i firmy ubezpieczeniowe - dylemat etyczny?

Wraz z powstawaniem nowych metod badania szybko rosnąca znajomość ludzkiego genomu ułatwi diagnozę określonych podatności genetycznych. Jak zachowamy się, gdy diagnoza wskaże na wcześniejszą śmierć lub upośledzenie umysłowe trwające całe życie? Czy testy genetyczne mają w tym przypadku sens? Przemysł poniższe przykłady.

Przykład 1

Złożyliście wniosek o ubezpieczenie na życie. Wypełniliście formularze, które przesłał Wam ubezpieczyciel i w których pytano się o Waszą historię chorób i o choroby w waszej rodzinie. Oprócz tego przeprowadzono na Was badania lekarskie.

W ostatnim tygodniu otrzymaliście list z firmy ubezpieczeniowej. Doniesiono Wam, że osobiste ubezpieczenie na życie mogłoby być zawarte tylko wtedy, gdy test DNA potwierdzi, że żadne choroby dziedziczne nie mogłyby skrócić dalszego trwania życia.

To pismo nadeszło całkiem niespodziewanie. Przed decyzją o teście zwróciliście się wówczas do genetyka w miejscowym uniwersytecie. Gdy dowiedział się on, że twój syn cierpi na kataraktę (bielmo), chciał więcej wiedzieć o pozostałej rodzinie i naszkicował twoje drzewo genealogiczne. Wykazało ono trzy osoby z kataraktą. Następnie opowiedziałeś mu o problemach ruchowych Twojego syna i że musiał on poddać się gimnastyce leczniczej. Według informacji genetyka kombinacja katarakty z zakłóceniami motorycznymi mogłaby wskazywać na dystrofię mięśniową (chorobę Steinerta). Jest to postępujące osłabienie mięśni i odznacza się występowaniem konwulsji.

Być może ta choroba istnieje w Twojej rodzinie, jak dotąd jako taka nie rozpoznana. Jeżeli diagnoza jest trafna to trzeba liczyć się z takimi komplikacjami jak zakłócenia rytmu serca, nietolerancja glukozy i związane z tym problemy przy kształceniu i karierze. Również należy liczyć się z tym, że problem ten w przyszłych pokoleniach jeszcze pogłębi się. To zjawisko znane jest jako antycypacja.

Genetyk stwierdził, że stanąłbyś przed dużą rozterką, gdyby test DNA wykazał istnienie tej autosomalnej, dominującej podatności. Dystrofia mięśniowa znajduje się na liście chorób, które wykluczyłyby ciebie z ubezpieczenia na życie. Potwierdzona diagnoza oznaczałaby, że Ty i niektórzy członkowie Twojej rodziny już nie bylibyście do przyjęcia przez ubezpieczyciela na życie!

Twój dylemat:

Co stanie się, gdy odmówisz poddania się testowi?

Z jakim prawdopodobieństwem przekażesz chorobę przyszłym pokoleniom?

Jaka istnieje możliwość leczenia?

Czy jest do przyjęcia przez Ciebie, gdy towarzystwo ubezpieczeniowe wywrze nacisk na innych członków rodziny, aby przeprowadzić test DNA dla stwierdzenia że są nosicielami szczególnych cech genetycznych (a te znów nie będą do zaakceptowania dla ubezpieczenia na życie?)

Przykład 2

Wiele firm i organizacji oferuje swojemu personelowi zawarcie ubezpieczenia na życie. Często te procedury nie wymagają szczegółowych informacji o zdrowiu rodziny lub wogóle o osobie mającej być ubezpieczoną.

Pod warunkiem, że określony procent pracowników zawrze umowę o ubezpieczenie, firma ubezpieczeniowa akceptuje każdego, również bez badań lekarskich.

Zatem cierpiący na dystrofię mięśniową objęty byłby ubezpieczeniem grupowym pracowników, również wtedy gdy jako osoba prywatna zostałby wykluczony z tego ubezpieczenia.

Czy grupowość, jako podstawowa zasada ubezpieczenia jest wyjściem ze ślepej uliczki ukazanej w przykładzie 1?

Patentowanie sekwencji DNA - problem etyczny.

Cele

Materiał dla uczniów stanowi szkic problemowy, który służy jako podstawa analizy etycznej. Cel tej analizy polega na tym, że uczniowie:

- rozpoznają konieczność zróżnicowania w dyskusjach wyrażen opisowych i normatywnych (dalsze informacje w zeszycie EIBE 10: rośliny transgeniczne: ekonomiczność, środowisko i etyka);
- zrozumieją wartości etyczne, które będą leżeć u podstawy ich argumentów i rozstrzygnięć.

Informacje drugoplanowe

Opisany tu model analizy etycznej opiera się na publikacji Bayrhubera (1994) i Hoessle'a (rozprawa doktorska w IPN/Kilonia 1999).

Model jest pomocny przy rozwiązywaniu problemu moralnego i przedstawieniu różnych alternatyw, tak że możliwa będzie ocena argumentów i ich podstaw etycznych (np. stosunek do godności lub pomyślność ludzi jako podstawowe, nadrzędne kategorie argumentacji).

Analiza etyczna składa się z wielu kroków.

1) Formułowanie sytuacji wymagającej rozstrzygnięcia

Uczniowie formułują problem wymagający rozstrzygnięcia np.:

czy patentowanie sekwencji DNA powinno być zalegalizowane czy też nie?

2) Wymienienie różnych opcji postępowania w tej sytuacji

Uczniowie wskazują możliwości działania. W wyżej wymienionym przykładzie byłyby to następujące możliwości:

- sekwencji DNA nie wolno patentować;
- wolno patentować tylko sekwencje DNA o znanych funkcjach;
- wolno patentować wszystkie sekwencje DNA.

3. Przyporządkowanie możliwych działań do wartości, które są przez nie naruszane.

W wymienionym przykładzie mogą to być takie wartości jak np. zdrowie, prawo do stanowienia o sobie lub zyski ekonomiczne.

4. Podejmowanie uzasadnionej decyzji

Odnosząc się do wartości stwierdzonych w punkcie 3 uczniowie decydują się na jedną z możliwości wymienionych w punkcie 2.

5. Przyporządkowanie uzasadnień dla różnych decyzji nadrzędnym kategoriom argumentacji.

Patrz wyżej.

6. Opisywanie skutków decyzji

Uczniowie dyskutują o skutkach ich decyzji dla pojedynczych osób i dla społeczeństwa.

Planowanie

Zadanie domowe przygotowujące

Jako zadanie wprowadzające uczniowie powinni poinformować się o patentach, przy pomocy różnych źródeł jak informacje z biblioteki, artykułów prasowych lub od rodziców.

Posiedzenie 1

Na początku następnej lekcji zbierzcie materiał zgromadzony przez uczniów. Następnie w rundzie dyskusyjnej w klasie zdecydujcie, na jakie trafne kategorie można podzielić materiał, i tak np. definicje, przykłady i problemy przy patentowaniu. Następnie w czterech grupach dzieli się materiały na odpowiednie kategorie. Przedyskutujcie wyniki na posiedzeniu plenarnym z udziałem całej klasy. Zbierzcie razem cechy charakterystyczne patentu i przedstawcie je grupie.

Posiedzenie 2

Szkic problemowy (patrz tekst 2 dla uczniów).

Patentowanie sekwencji DNA - problem etyczny.

Studium problemowe:

Przeczytajcie niniejszy szkic w ramce dwukrotnie.
Jako biolog molekularny Rick H. oczywiście nie miał obiekcji żeby patentować sekwencję ludzkiego DNA. Czy macie jakieś zastrzeżenia?

Spróbujcie dojść do własnego, wyważonego zdania o tej sprawie.

Pytania

1. Które problemy są problemami etycznymi, których należy przestrzegać?
2. Jakie możliwe decyzje można podjąć?
3. Jakie wartości Twoim zdaniem są naruszane przez różne możliwości patentowania?
4. Uwzględniając wszystkie zastrzeżenia moralne dokonaj swego indywidualnego wyboru z możliwości wymienionych w pytaniu 2.
5. Do których z obydwu następujących kategorii fundamentalnych zasad etycznych zaliczyłbyś wartości, które przy znajdowaniu przez Ciebie rozstrzygnięć były najważniejsze:
 - a) godność ludzi;
 - b) pomyślność ludzi?
6. Opisz skutki Twojej decyzji dla Ciebie samego i dla społeczeństwa.

Rick H. jest jednym z wielu badaczy, którzy pracują nad ludzkim genomem, największym z kiedykolwiek realizowanych międzynarodowych programów badawczych. Jest on wybitnym biologiem molekularnym i jako młody człowiek w wieku 35 lat kieruje już instytutem, który wyspecjalizował się w sekwencjonowaniu genomów. Oprócz pracy nad ludzkim genomem niektóre z jego grup badawczych zajmują się sekwencjonowaniem genomu różnych organizmów jak bakterie, rośliny użytkowe i zwierzęta, które są interesujące dla badań farmaceutycznych i medycznych. Wszyscy oni muszą ciężko pracować. Przecież jako badacze muszą oni być jeszcze idealistami, ponieważ nakład ich pracy nie zawsze pozostaje w odpowiedniej relacji do wynagrodzenia.

Pewnego dnia Rick przeczytał w czasopiśmie naukowym, że określone sekwencje genomu myszy zostały opatentowane w USA. Ta informacja dała mu do myślenia. Patentowanie sekwencji DNA oznaczałoby, że badacze biorący udział w sekwencjonowaniu lub instytut, który przeprowadził sekwencjonowanie, na wiele lat posiadaliby prawo do tych sekwencji. Oznaczałoby to, że właściciel patentu jako pierwszy mógłby tę informację wykorzystać komercyjnie i w żadnym razie nie musiałby obawiać się konkurencji, gdyby sekwencje te miałyby wartość dla produkcji substancji leczniczych lub do diagnozy określonej choroby.

Rick do późna w nocy siedział przy swoim biurku i przeglądał wszystkie sekwencje, które znalazł w ubiegłym roku. Niektórym z nich mógł już przypisać określoną funkcję względnie wiedział, które białka one kodują. Ale wszystkie te geny zostały już w różny sposób wykorzystane w przemyśle farmaceutycznym. Nagle przyszła mu myśl: dlaczego nie miałby opatentować sekwencji ludzkiego DNA, które znalazł, nawet wtedy, gdy ich funkcje jeszcze były nieznane?

Następnego dnia Rick zgłosił patent na sekwencję ludzkiego DNA, którą odkryli oni przed dwoma tygodniami. W przypadku udzielenia patentu instytut mógłby zarobić dużo pieniędzy, gdyby sekwencja w przyszłości miała się okazać ważną medycznie. Po wysłaniu listu był on bardzo dumny ze swego pomysłu. Nie mógł on doczekać się odpowiedzi na swój wniosek o udzielenie patentu.