



rok 1953. James Watson (z prawej) i Francis Crick prezentują model odkrytej przez siebie struktury DNA

pod znakiem Genju

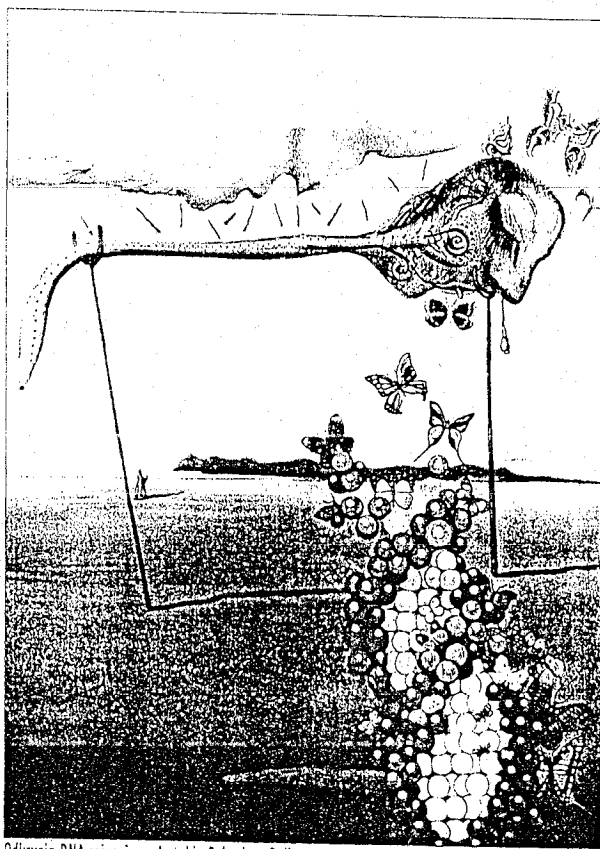
Dokładnie 50 lat temu
dokonano największego
odkrycia naukowego XX wieku

WŁODZIMIERZ ZAGÓRSKI-OSTOJA

W tym samym numerze „Nature” 25 kwietnia 1953 roku ukazały się trzy prace – dwie doświadczalne i jedna teoretyczna – opisujące strukturę kwasu deoksyrybonukleinowego, zwanego w skrócie DNA. Jak to się często zdarzało w historii, tak i tym razem odkrycie o znaczeniu przełomowym dla cywilizacji nadeszło w sposób dla niej niedostrzegalny. Zrodziło się ono bowiem na obrzeżach ówczesnych zainteresowań społecznych. Cicho, na palcach, do naszego życia wkroczyła nowa rzeczywistość. Dostrzegalna wówczas wyłącznie dla grupki specjalistów, nie liczniejszej niż 50-100 osób, zaś całkowicie niedostrzegalna dla reszty świata.

Przypomnijmy, czym wiosną 1953 roku zajęty był świat. Właśnie umarł Stalin, rozżaleni jego wyznawcy zalewają się łzami w Moskwie i Warszawie. Na świecie trwa konflikt wietnamski, armia francuska przegrywa w Indochinach, zbliża się koniec kolonializmu wyznaczony klęską pod Dien Bien Phu. Wyciąg atomowy przybiera niespotykane rozmiary, obie strony detonują bomby wodorowe w stratosferze. Te zawieszane nad ziemią słupy ognia zapowiadają możliwość przejścia do rzeczywistości apokaliptycznej.

W Polsce zbieramy stonkę ziemniaczaną zrzucając ją z amerykańskich samolotów, inaugurujemy Pałac Kultury i Nauki im. Józefa Wiszaryonowicza Stalina, władza zabiera się do internowania Prymasa, zamyka „Tygodnik Powszechny”. Więzienia napelniają się chłopstwem, które niezbyt chętnie oddaje dostawy obowiązkowe. Baby jednak dalej roznoszą cielićcinę i nadal dość łatwo kupić pionierki przemycane ze Słowacji. Kościoły są pełne. Z tą polską religijnością spiera się światopogląd naukowy, a jego głównym orężem jest przodująca nauka radziecka, zdolna do wydania opinii na każdy temat i każdy problem rozwiązująca bez wahania.



Odkrycie DNA zainspirowało także Salvadora Dalí

Ogłoszenie Watsona i Cricka
na temat DNA
to dla mnie prawdziwy dowód
na istnienie Boga.

Salvador Dalí, 1964 r.

nia, za pomocą rozważań dialektycznych.

Takimi sprawami żyje ówczesny świat. Tymczasem w angielskim piśmie naukowym – o dużej tradycji, ale nie mającym jeszcze dzisiejszej mocy kreatora świadomości zbiorowej – wiosną 1953 roku opublikowano wspomniane trzy specjalistyczne prace, mieszczące się na kilku stronach druku. Na te główne problemów epoki wydaje się to zjawiskiem marginalnym. Ich autorzy – nawet w środowisku naukowym – są w istocie nieznanymi.

Rosalind Franklin właśnie wróciła ze stażu podoktorskiego we Francji. Zajmowała się tam krytalografią, dziedziną, w której publikuje się na ogół rzadko, a jeśli już, to prace są trudno przyswajane przez przyrodników, bo opierają się na skomplikowanym aparacie matematycznym.

Francis Crick i Maurice Wilkins to fizycy średniego pokolenia, zbliżający się do czterdziestki, bez specjalnego dorobku publikacyjnego. Powód tego jest prosty – w czasie wojny obydwaj pracowali na potrzeby przemysłu zbrojeniowego. Crick projektował radary, Wilkins miny.

James Watson jest młody. Nawet nieprzyswoicie młody. Ma 23 lata, a już uzyskał doktorat, co prawda z biologii, a nie z fizyki.

Dziedzina, której dotyczył ówczesny, jest wąska, metodyka trudna, autorzy nieznanymi, nie należy się więc dziwić, iż rezonans tych trzech publikacji wydaje się początkowo nikły. Ale krąg ludzi zainteresowanych przedstawionymi wynikami, choć rzeczywistość nieliczna, ma swoją wagę. Watson i Crick pracują w Laboratorium Cavendisha, kuźni noblistów, kierowanym wówczas przez sir Lawrence'a Bragg'a (noblista z 1915 roku), kontaktują się z chemikami pracującymi nad chemią DNA w pobliskim laboratorium lorda Todda (noblista z 1957 roku), kontaktują się ze swoim konkurentem Linusem Paulingiem (noblista z 1954 i 1962 roku) oraz – co może najważniejsze – są także w stałej łączności z Maxem Delbrückiem (nobli-

Geny w szpitalu

Postęp medycyny zawsze był najważniejszym motorem prac genetyków. Bowiem nasze zdrowie, nasza kondycja, długość naszego życia w ogromnej mierze zależą właśnie od genów. W gruncie rzeczy wszystkie choroby poza urazami i wypadkami (te zależą już od ślepego losu) są pochodną naszego genetycznego wyposażenia. Tak brzmi jedna z podstawowych reguł nowoczesnej genetyki człowieka. Inna zaś zakłada, że nie ma wśród nas osobników, których DNA byłoby w 100 proc. idealne. Każdy z nas jest nosicielem jakichś genetycznych defektów i ulepszeń. Naukowcy od lat skrzętnie gromadzą wiedzę na ich temat. Zidentyfikowali w ludzkim DNA dziesiątki zmian, które wywołują najrozmaitsze choroby, stale tropią nowe zależności. Najprościej wyciągnąć wnioski, gdy choroba jest wynikiem uszkodzenia pojedynczego genu. Tak jest np. w przypadku mukowiscydozy (w naszej części świata wada ta zdarza się raz na 2000 urodzeń) czy (na szczęście rzadszej) tzw. dystrofii mięśniowej Duchenne'a. Podobnych chorób naukowcy doliczyli się ok. 5000. Część z nich lekarze potrafią dziś wykrywać w początkowej fazie ciąży za pomocą tzw. badania prenatalnego. Niektóre z takich badań udaje się przeprowadzić jeszcze przed wszczęciem uzyskanego *in vitro* zarodka do macicy matki. Okazuje się, że z kilkukomórkowego ludzkiego embrionu można bezkarnie wyciągnąć jedną komórkę, a następnie sprawdzić, czy kryje się w niej wadliwy gen. Pierwsza zdrowa dziewczynka powstała z zarodka poddanego takiej wyrafinowanej diagnostyce przyszła na świat w Wielkiej Brytanii w roku 1992. W Polsce podobnych badań jeszcze się nie wykonuje.

Genetycznym testom poddaje się nie tylko zarodki.

Można w ten sposób np. ustalić, czy kobieta, której matka i babcia chorowały na raka piersi, nie odziedziczyła po nich nieprawidłowego genu BRCA1. Mutacja w BRCA1 prędzej czy później kończy się zapadnięciem na ten nowotwór. Co daje wykonanie podobnego testu? Kobieta może się częściej badać i w razie czego szybciej reagować, co w przypadku złośliwego nowotworu nierazko decyduje o życiu lub śmierci pacjentki.

Uszkodzenie genu BRCA1 odpowiada za niecałe 5 proc. przypadków nowotworu piersi. Przyczyn pozostałych 95 proc. nie znamy. Nadal nie wiemy także, jakie uszkodzenia w DNA prowadzą do cukrzycy, nadciśnienia, udaru mózgu, miażdżycy, schizofrenii i wielu innych chorób. Sytuacja jest o tyle skomplikowana, że do ich wystąpienia przyczynia się nie jeden, lecz najprawdopodobniej kilka, a nawet kilkanaście genów, a na to wszystko nakłada się jeszcze wpływ środowiska. Każdy z nas (poza bliźniakami jednojajowymi) jest produktem unikatowego zestawu genów, natomiast każdy z nas, już bez żadnego wyjątku, ma na swym koncie zupełnie unikatowy zestaw doświadczeń. Po to, by ostatecznie zrozumieć przyczyny chorób, musimy poznać wpływ obu tych czynników na nasz organizm. Uczni znają już niektóre zależności, np. wiedzą, że do wystąpienia raka płuc przyczynia się z jednej strony palenie papierosów, z drugiej uszkodzenie w genie odpowiedzialnym za jedną z przemian glutationu (związku chroniącego białka przed utlenieniem). Jeśli więc w przyszłości lekarz wykryje u kogoś z nas mutację we

wspomnianym genie, będzie to stanowić dodatkowy argument przemawiający za niepaleniem – dowiemy się, że akurat nam papierosy szkodzą znacznie bardziej niż innym.

Prognozy specjalistów nie pozostawiają wątpliwości. Już niedługo lekarze będą nam oferować najrozmaitsze testy określające podatność na choroby. Wyłowienie nieprawidłowych genów pozwoli w porę zapobiegać chorobom, a także zaoferuje znalezieniem nowych, skuteczniejszych lekarstw. Pojawia się też możliwość dopasowywania terapii „pod pacjenta”. Za kilka lat, znając geny pana X, lekarz będzie w stanie przewidzieć, iż z dostępnego arsenału leków pan X powinien lykkać tabletki A, a nie B, i to w dawce 100 mg na dobę, a nie 300. To nie koniec. Naukowcy marzą o tym, by wymieniać chore geny na zdrowe. Celowo używam tu wyrażenia „w przyszłości”. Pomysł z naprawianiem genów nie jest nowy, w ciągu ostatnich kilkunastu lat przeprowadzono już ponad setkę prób takiej terapii. Niestety, jak dotąd wyniki są dalekie od oczekiwań. Większość uczonych podkreśla jednak, że terapia genowa prędzej czy później musi się udać.

Na razie udaje się nam raczej wykrywać błędy, niż je naprawiać. – W odróżnieniu od antybiotyków, których odkrycie zdyskontowano dostojnie w ciągu miesięcy, z DNA rzeczywiście tak łatwo nie poszło – pisze na łamach „Nature” prof. John I. Bell z Uniwersytetu Oksfordzkiego. – Ale to się wkrótce odmieni. O ile antybiotyki zrewolucjonizowały medycynę XX wieku, o tyle następne półwiecze będzie należało niepodzielnie do genetyki i medycyny molekularnej – twierdzi Bell.

Geny na talerzu

Jednym z ważniejszych efektów odkrycia Watsona i Cricka były narodziny inżynierii genetycznej. Ponieważ podstawowa struktura DNA różnych organizmów – drożdży, zielonego groszku, karpia czy człowieka – jest identyczna, uczeni doszli do wniosku, że teoretycznie można by przekładać geny z jednego organizmu do drugiego i łączyć je z genami gospodarza zupełnie jak klocki lego. W chwili gdy wynaleziono specjalne molekularne nożyczki potrafiące z ogromną precyzją ciąć DNA, inżynieria genetyczna stała się faktem. Od tego czasu upłynęło ćwierć wieku. Naukowcy wyprodukowali tysiące mikroobów, roślin i zwierząt zaopatrzonych w obce geny. Jednym z pierwszym osiągnięciem było stworzenie bakterii *Escherichia coli* produkującej ludzką insulinę. W podobny sposób produkuje się dziś sporo ważnych leków i szczepionek (m.in. stosowany w leczeniu SM interferon czy szczepionkę przeciw wirusowemu zapaleniu wątroby typu B). Tego, co potrafili inżynierowie od DNA, nie wynisłiliby najlepszy specie od science fiction. Koza produkująca w mleku białka pajęczęcej nici, nysz z wyhodowanym ludzkim uchem na grzbiecie, banan zawierający szczepionkę przeciw żółtaczce, marchew chroniona przed wrzodami żołądka.

Jednym z najważniejszych, a jednocześnie budzącym największe obiekcje produktem inżynierii DNA jest genetycznie modyfikowana żywność. Transgeniczna soja, kukurydza, ryż, pomidory, pszenica. Odmiany dające wyższe plony, bardziej odporne na mroź, suszę, zasolenie czy na atak szkodników. Dla świata nie ma innej alternatywy jak genetyczne poprawianie roślin uprawnych – przekonują od lat inżynierowie roślin. To jedyna szansa, by radykalnie zwiększyć produkcję żywności i wykarmić rosnące rzesze mieszkańców Afryki i Azji – ostrzegają.

Jakby na przekór tym prognozom w krajach bogatszych od lat rośnie niechęć wobec zmienionej genetycznie żywności.

— Ten produkt nie zawiera kwasu deoksyrybionukleinowego — twierdzi producent perfum DNA

W HOPPLE MUSEUM

z 1969 roku) i Salvadorem Lurją (noblista z 1969 roku), będącymi mistrzami naukowymi Watsona. Problem rozstrzygany we wspomnianych trzech pracach jest zatem przedmiotem najwyższego zainteresowania rzeczywistej elity umysłowej przyrodników, choć szersze kręgi naukowców nie przywiązują w tym czasie doń większej wagi. Świadczy o tym choćby wypowiedź wybitnego o tym choćby wypowiedź wybitnego biochemika Jeana Bracheta, który po latach przyznał, iż wówczas przeczytał naturalnie publikację Watsona i Cricka, lecz uznał ją za kolejny pomysł teoretyków, o którym najlepiej zapomnieć natychmiast po przeczytaniu.

Brachet szczerze przyznaje, iż się pomylił. I to grubo pomylił, jako że DNA weszło do zestawu pojęć tworzących naszą świadomość zbitową. Dziś przecież nazwiska Watsona i Cricka odwołują się przez wszystkie przypadki, o strukturze DNA uczy się w szkołach, genami straszy się społeczeństwa, a podnieca polityków, genami pobudza się ekonomicznie. Słyszymy np. o genie miłości czy o hybrydach biologicznych opartych na nowych konstrukcjach DNA. W rezultacie odkrycia dokonanego pół wieku temu cywilizacja uzyskała nową świadomość, coraz bardziej opierającą się na jedynym paradygmacie – genu, który rządzi wszystkim i wszystko objaśnia. Jak do tego doszło? Ponieważ owe trzy specjalistyczne prace dawały rozstrzygającą odpowiedź na podstawowe pytanie biologii: czym nianowicie są procesy dziedziczenia.

Wielkie pytanie

Wielkie pytanie zostało postawione przez nową naukę – genetykę – na początku XX wieku. Chodziło o czynniki określające dziedziczność, innymi słowy o czynniki decydujące, iż dzieci są podobne do swoich rodziców. W 1900 roku Hugo De Vries, Carl Correns i Erich von Tschermak, obserwując przekazywanie określonych cech z pokolenia na pokolenie, doszli do wniosku, że dzieje się to zgodnie z prostymi regułami arytmetycznymi. Np. wszystkie „dzieci” powstałe w wyniku skrzyżowania groszku o kwiatach czerwonych z groszkiem o kwiatach białych mają kwiaty czerwone. Cecha białej jest więc „recesywna”, a czerwieni „dominująca”. W drugim pokoleniu cechy te „rozdzielają się” – jedna czwarta „wnucząt” ma kwiaty białe, trzy czwarte – czerwone.

Okazało się więc, że cechy organizmów żywych uwarunkowane są jakimiś czynnikiem dziedzicznymi będącymi odrębnymi jednostkami – jakimś ziarenkami czy koralikami zawartymi w komórkach rozrodczych i niemieszającymi się nawzajem. Trzech odkrywców wymieniło się sprostowaniami i wtedy jeden z nich – De Vries – przypomniał sobie, że w bibliotece jego ojca (też biologa) znajduje się odbitka dziwnej pryncy z 1866 roku o istnieniu prostych reguł liczbowych rządzących dziedziczeniem. Pracę tę opublikował w zapomnianym dziś lokalnym piśmie przeor oo. augustianów z klasztoru w Brnie Gregor Johann Mendel. Nasi bohaterowie zajrzeli do tej pracy i zachowali się w sposób, jakiego oczekiwało się przed I wojną światową od człowieka cywilizowanego – uznali pierwszeństwo Mendla



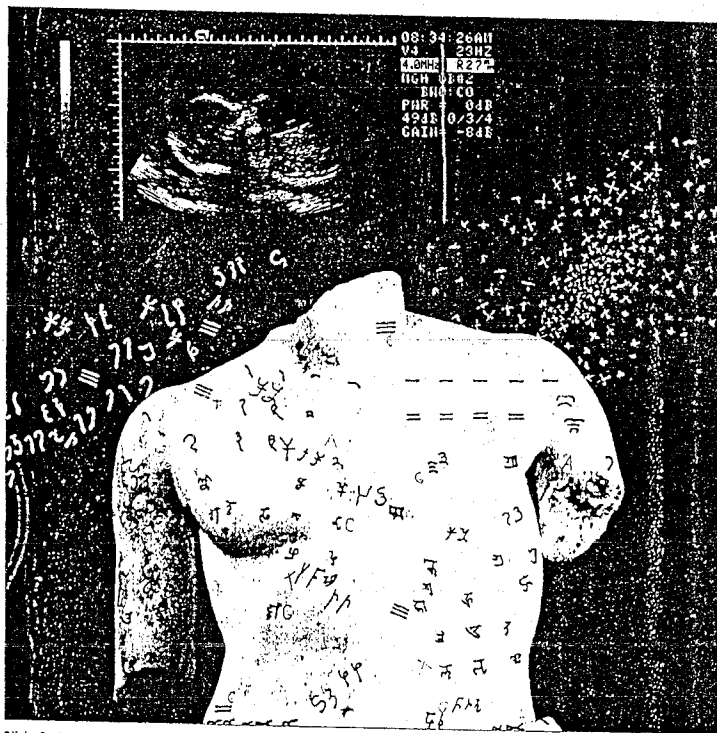
Połączenie malarskiej klasyki i genetycznej nowoczesności: reklama firmy Novagen zajmującej się klonowaniem. 2000 r.

Zwykliśmy uważać, że nasze
przeznaczenie

jest zapisane w gwiazdach.

Teraz wiemy, że w dużej mierze
jest ono zapisane w naszych genach.

James Watson, „Time”, 1989 r.



Olivia Parker, „Ciało w błękitnie”, 1998 r.

i owe reguły rządzące dziedziczeniem nazwali prawami Mendla. Koralki przenoszone z pokolenia na pokolenie nazwano w 1909 roku genami. Rok później Thomas Hunt Morgan, prowadząc badania na jedynym z ulubionych obiektów genetyków – muszce owocowej *Drosophila melanogaster* – doszedł do wniosku, że geny zlokalizowane są w chromosomach, tworząc występujących w jądrze każdej komórki. Obserwując szczegółowe reguły dotyczące dziedziczenia wielu cech jednocześnie, Morgan wysunął hipotezę o znaczeniu dla genetyki fundamentalnym. Uznał, iż geny ułożone są wzdłuż chromosomu liniowo – jeden po drugim – i że zajmują w nim stałe, określone miejsca. W 1913 roku przedstawił pierwszą mapę opisującą położenie wybranych genów

w obrębie chromosomu. Dodajmy, iż na tym etapie rozwoju nauki geny pozostawały wciąż tworemi pojęciowymi, czymś w rodzaju abstrakcyjnych paciorków wchodzących w skład chromosomów. Pomimo że nikt nie miał jeszcze pojęcia, czym tak naprawdę jest gen, już wtedy rozpoczęły się dwie wielkie dyskusje dotyczące owego – zdawałoby się, całkowicie abstrakcyjnego – pojęcia. Pierwsza, znacznie ostrejsza, tocząca się w ramach doświadczalnej biologii, znalazła swe ostateczne dotrzygnięcie właśnie w roku 1953. Drugi spór – o ileż bardziej złożony – toczył się w świecie idei i dotyczył związku między genetyką a kulturą. Ta dyskusja do dzisiaj została zakończona. Myślę, że przy okazji 50. rocznicy poznania struktury DNA warto przypomnieć

jej kluczowe momenty, choćby po to, by rozpoznać źródła współczesnych debat nad ową relacją.

Poprawianie ludzkości

Zacznijmy od tego drugiego sporu, będącego w pewnym momencie w istocie sporem pomiędzy dwoma systemami ideowymi i politycznymi – hitleryzmem i stalinizmem. Już w latach 60. XIX wieku wielki angielski biolog Francis Galton wprowadził pojęcie eugeniki, czyli czystości rozrodu. Jest to wyraz społecznej interpretacji darwinizmu zakładającej, że walka o byt dotyczy również ludzkich społeczności i że dla dobra gatunku jednostkom gorzej przystosowanym powinno się uniemożliwić posiadanie dzieci. Galton twierdził, że „geniusz jest dziedziczny”, i proponu-

je poprawianie ludzkości przez odpowiednią politykę eugeniczną. Stawiając ten postulat, nie zna on oczywiście zasad dziedziczenia, lecz jego myśl zostaje podchwyciona przez niektórych genetyków już na samym początku XX wieku. Nową odkrytą prawą Mendla mówimy bowiem, iż istnieją określone reguły dziedziczenia pojedynczych genów, mające charakter uniwersalny, a więc dotyczące również człowieka. Nikt z owych genetyków nie zaprzął sobie jeszcze głowę złożonościami dziedziczenia cech wielogenowych czy relacjami gen – środowisko, tym bardziej nie martwił się tym nikt z filozofów, ideologów i polityków. Eugenika zdawała się jednak zyskiwać jasne podstawy wyrażające się prostymi zasadami arytmetycznymi. W efekcie w latach 30. Stany Zjednoczone przestają wypuszczać na swoje terytorium ludzi z wadami genetycznymi, a w USA i Australii wprowadza się obowiązkową sterylizację upośledzonych. Takie programy eugeniczne wspiera swoim autorytetem wybitny genetyk Charles Benedict Davenport, twórca dzisiejszej mekki biologów – Cold Spring Harbor Laboratory w stanie Nowy Jork (USA). Davenport przyjaźnił się z Eugenem Fischerem, profesorem Uniwersytetu Berlińskiego, opowiadającym się za eliminacją niższych ras, na którego książkę powołuje się Hitler w „Mein Kampf”. Dodajmy, że następcą Fischera na katedrze uniwersyteckiej zostaje książę Otmar von Verschuer, zaś jego asystentem dr Josef Mengele.

Według takich ideologii ludzie są tożsami ze zwierzętami, odpowiednia hodowla ludzi winna doprowadzić do oczyszczenia rasy, eliminacja ras niższych będzie drogą postępu, której ostatecznym celem jest stworzenie nadczłowieka. No i krew się polala. W imię postępu i na podstawie danych naukowych.

Zwierzęta – nie zwierzęta

W tych samych latach 30. na drugim biegunie znajduje się inna grupa naukowców, filozofów i polityków. Naukowcami są tu tzw. neolamarkiści, zakładający prymat środowiska nad procesami dziedziczenia. Odrzucają oni mendelowskie pojęcie genu jako jednostki dziedziczenia przekazywanej z pokolenia na pokolenie. Ponieważ nadal nie wiadomo, czym jest gen, ich światopogląd – materializm dialektyczny – odrzuca to pojęcie, uznając je wyłącznie za hipotezę, konstrukcję myślową być może tłumaczącą jakieś wybrane procesy krzyżowania roślin, ale nieosadzoną w dającej się badać rzeczywistości. W miejsce rygorystycznej hipotezy Mendla wprowadzają nową idealizację procesów dziedziczenia, przyjmując ich pełną plastyczność. Cechy dziedziczne są ich zdaniem takimi, jakie narzuca środowisko. Innymi słowy neolamarkiści sądzą, że dziedziczą się cechy nabite. Ceny nie są niezmiennymi jednostkami. Organizmy w sposób ciągły, w każdym kolejnym pokoleniu, dostosowują się do środowiska. Dzięki plastyczności swoich genów przekazują potomstwu nie jakieś trwałe jednostki (owe paciorki Morgana) lecz coraz to nowsze ich wersje dostosowane coraz lepiej do środowiska. Znyfali mają więc dlatego długie szyje, że ich kolejne pokolenia wyciągały by coraz wyżej, by dosięgnąć świeżych liści w koronach wysokich drzew. Jest to w istocie wielce optymistyczna wizja procesów dziedziczenia.

...nie są ze transgenem soja im zaszkodzi, zas... zieloni...
...stają, że manipulacje genetyczne spowodują nieodwracalne
...niany w środowisku.

Tymczasem lęk przed zjadaniem obcych genów wydaje się zupeł-
nie irracjonalny. Przecież jedząc naturalną marchew, sałatę czy
pomidora, zjadamy olbrzymie ilości DNA, który w najmniejszym
stopniu nie zakłóca naszej informacji genetycznej, lecz najwy-
czajniej ulega strawieniu. Bardziej uzasadnione wydają się lęki doty-
czące zmian w środowisku, choć i tu na razie dowodów na to, by
zmodyfikowane rośliny zakłócały równowagę w przyrodzie, nadal
nie ma. Istnieje jednak obawa, że jeśli zasiejemy wszystkie pola na
świecie superodporną na owady czy wirusy odmianą kukurydzy, przy-
czynimy się do powstania takich owadów lub wirusów, na które nie bę-
dzie żadnego sposobu. – Pracom inżynierów genetycznych muszą to-
warzyszyć badania umożliwiające ocenę potencjalnych lub rzeczyw-
nych zagrożeń – twierdzi prof. Aleksander Chmiel z Łódzkiej Akademii
Gdyż, – Takie badania prowadzić naturalnie trzeba, aczkolwiek
im wrażeń, że biologowie i tak przegrali walkę z „zielonymi” i że un-
niczne rośliny mogą w wielu krajach odejść do lamusa ze względów
kilkowiec pozamerytorycznych – mówi prof. Magdalena Fikus z Insty-
tutu Biochemii i Biofizyki PAN.

W USA dwóch gigantycznych producentów żywności dla dzieci
– Gerber Products Co. i Heinz Co. – wycofało się z używania tran-
s-genicznej soi i kukurydzy. Decyzja zapadła natychmiast po ogłosze-
niu wyników badań marketingowych wskazujących, że konsumen-
ci stracili zainteresowanie produktami „nie w pełni naturalnymi”.
Co oznacza termin „w pełni naturalne”, nikt się już specjalnie nie
zastanawia. A przecież wszystkie rośliny uprawiane przez czło-
wieka to efekt wielu krzyżówek i wieloletniej genetycznej selek-
cji. Z używania roślin transgenicznych wycofała się niedawno
nawet amerykańska firma produkująca pokarm dla zwierząt do-
mowych – Iams Co.

Lęk przed zmodyfikowaną żywnością nie omija też Polaków.
Sondaż przeprowadzony kilkanaście miesięcy temu przez CBOS
nie pozostawia złudzeń – aż trzy czwarte rodaków nie kupiłoby je-
dzenia, do którego wyprodukowania przyłożył rękę genetyk.

Geny w sądzie

Osoba, która do końca życia będzie błogosławić genetyków, jest z pew-
nością 42-letni Amerykanin Bruce Godschalk. Godschalk spędził
5 lat w więzieniu oskarżony o zgwałcenie dwóch kobiet. Sześć mie-
sięcy po zajęciu jedna z ofiar rozpoznała jego twarz na zdjęciu. Po wie-
godzinnym przesłuchaniu mężczyzna przyznał się do winy. Zaraz po-
m wszystko odwołał, ale sąd nie dał temu wiary. Godschalk nie po-
dział się z wyrokiem i postanowił dowieść swojej niewinności. Ucze-
pił się myśli, że koronnego dowodu może dostarczyć badanie DNA.
O jego przeprowadzenie zabiegał równo siedem lat. W końcu,
w styczniu ubiegłego roku, dwa niezależne laboratoria doszły do
identycznego wniosku: obydwu gwałtów dokonał ten sam spraw-
ca, nie był nim jednak Bruce Godschalk. Mężczyzna wyszedł na
wolność pięć lat przed terminem.

Podobnych przypadków zdarzyło się już znacznie więcej – God-
schalk *de facto* jest jednym z ponad stu amerykańskich wię-
niów oczyszczonych z zarzutów dzięki badaniom DNA (część
z nich była skazana na karę śmierci). A wszystko dzięki temu,
że współczesna genetyka stworzyła nowe, doskonałe narzędzie
do identyfikacji ludzi. Kiedyś służyły do tego linie papilarnie,
dzisiaj – geny.

Metodę, po którą coraz chętniej sięga wymiar sprawiedliwości,
opracował w roku 1985 Anglik Alec Jeffreys. Wykrył w ludzkim
DNA tzw. sekwencje repetytywne – powtarzające się ciągi „liter”
odmienne niemal u każdego z nas. Początkowo metoda budziła za-
strzeżenia, ale począwszy od połowy lat 90. uznaje się ją za całkowi-
cie wiarygodną. Okazuje się bowiem, iż prawdopodobieństwo przy-

padkowego powtórzenia się dziesięciu takich samych
fragmentów DNA u dwóch różnych osób nie przekracza
1 na milion.

Uściśliśmy – badanie DNA może oczyścić z winy, ale
może także stanowić niepodważalny dowód popełnienia
przestępstwa. Przypomnijmy klasyczny już przypadek.
16 lat temu w Anglii zgwałcono i zamordowano dwie
14-letnie dziewczynki. Do winy przyznał się wiejski włó-
częga. Analiza DNA ze śladów na zwłokach wykazała
jednak, że skazano niewinnego. Śledztwo wznowiono.
Policja wytypowała kilka tysięcy mężczyzn w okolicy,
gdzie popełniono zbrodnię. Wstępna eliminacja za po-
mocą badań grup krwi zawęziła krąg podejrzanych do
kilkuset osób. Porównano następnie ich DNA z tym ze
ślądu na zwłokach. Próbkę nie pasowały do siebie. Do-
piero po pewnym czasie pewien piekarz – Collin Pit-
chfork – wygadał się w knajpie, że na badania wysłał
w zastępstwie kolegę. Informacja przeciekła do policji.
Jego DNA pasował jak ulał.

Wielka Brytania to nie tylko miejsce narodzin nowej
techniki identyfikacji ludzi. Kraj ten również jako pier-
wszy podjął decyzję o gromadzeniu genetycznych kar-
totek przestępców. Dziś podobne bazy danych istnieją

m.in. w 43 amerykańskich stanach. Tego typu procedu-
ry nie budzą dziś większych zastrzeżeń, choć wszyscy
zgadzają się z tym, że prowadzenie genetycznych karto-
tek nie może naruszać prawa ludzi do prywatności.

– Nowoczesna genetyka całkowicie odmieniła nasz
punkt widzenia na kwestię prywatności – uważa John
Harris, profesor bioetyki na uniwersytecie w Manche-
sterze. – Ktoś w barze może wziąć moją szklankę po-
piwie i pobrać z niej próbkę śliny. A to wystarczy, by
zdobyć dostęp do danych, które są wyłącznie moją
własnością – ciągnie Harris. Jego zdaniem coraz mniej
liczy się to, jak chronić informacje, istotne za to staje
się, jaka kara powinna grozić za sięganie do nich wbrew
naszej woli.

Metody identyfikacji za pomocą badania DNA przyda-
ją się nie tylko w sprawach karnych. Korzystają z nich
adoptowane dzieci, które szukają naturalnych rodziców.
Pozwalają też rozstrzygnąć spory o ojcostwo (każdego ro-
ku w USA przeprowadza się ok. 60 tys. tego typu testów)
oraz pomagają w identyfikacji ofiar wojen i katastrof (sto-
sowano je m.in. podczas identyfikacji ofiar zamachu na
WTC, w trakcie badań masowych grobów w Bośni).

Stawomir ZAGÓRSKI

Każdy naród ma swoje tradycje, wiele ma swój język, a niektóre nawet swoje geny. Niestety, ceną za owo genetyczne dziedzictwo jest często groźba utraty zdrowia lub życia wisząca nad członkami rodzin czy wręcz całej społeczności. Zmienić ten stan rzeczy mogą jedynie genetycy i... mormoni. Opisałiśmy cząsteczkę DNA, sporządziliśmy mapę ludzkich genów. Co będziemy robić dalej? – takich zmartwień genetycy nie mają. Przed nimi najbardziej karkołomne przedsięwzięcie – przypisanie genom ich funkcji. A to może zająć i sto lat. Od których zacząć? Które niosą najcenniejsze informacje? Niewątpliwie te, które odpowiadają za dziedziczne choroby trapiące ludzkość od zarania.

Mukowicydoza, dystrofia mięśniowa, anemia sierpowata...

Często defekt jednego tylko genu potrafi przekreślić milionom jego nosicieli marzenia o długim, zdrowym i beztróskim życiu. Na szczęście łowy na sprawców tych chorób nie muszą przypominać szukania igły w stogu siana. Na ziemi są miejsca, gdzie wadliwe geny czują się najlepiej. Przekazywane z pokolenia na pokolenie potrafią niczym kłata trzymać się wybranych grup etnicznych, rodów czy nawet parafii. By odegrać rolę współczesnych egzorcystów, naukowcy muszą od tych właśnie miejsc rozpocząć swe poszukiwania.

FINOWIE

Nigdy nie byli rozpieszczani przez los. Szczególnie tragiczne było 40 lat pomiędzy 1690 a 1730 rokiem, kiedy mróz, głód i wojny szwedzko-rosyjskie zmniejszyły populację Finów z 600 tys. do nieco ponad 200 tys. Wiele wiosek wtedy wymarło. Te, które ocalały, stały się podwalinami dzisiejszego, liczącego 5 mln społeczeństwa. Język, klimat i oddalenie geograficzne skutecznie odstraszały potencjalnych imigrantów, którzy prócz dóbr i obyczajów wnieśliby w hermetyczną społeczność Finów nieco świeżych genów. W efekcie dziś tworzą ją

całkiem zdrowych rodziców. Tak też było w przypadku Jussi Heikkiliego. Ojciec i matka nie rozumie, dlaczego ich jedyny syn zaczyna wyraźnie odstawać od rówieśników. Z czasem do kłopotów z koordynacją doszły padaczka, ślepoty, a w końcu paraliż. Jak wszyscy rodzice postawieni wobec podobnej tragedii zadawali sobie pytanie: „dlaczego nas to spotkało?”. Odpowiedź kryty księgi parafialne. Okazuje się, że rodzice chłopca byli ze sobą spokrewnieni. Tak jak matki i ojcowie 23 innych dzieci z podobnymi problemami. Wszystkie nitki genetycznego pokrewieństwa prowadziły do pewnego mężczyzny mieszkającego w wiosce Kauhajoki na przełomie XVI i XVII wieku, a więc 13 pokoleń przed urodzeniem się ostatnich spadkobierców choroby. Tym, co pomogło chorobie przetrwać tak długo, była dyskrecja, a mówiąc fachowo – recesywność warunkują-

całkiem zdrowych rodziców. Tak też było w przypadku Jussi Heikkiliego. Ojciec i matka nie rozumie, dlaczego ich jedyny syn zaczyna wyraźnie odstawać od rówieśników. Z czasem do kłopotów z koordynacją doszły padaczka, ślepoty, a w końcu paraliż. Jak wszyscy rodzice postawieni wobec podobnej tragedii zadawali sobie pytanie: „dlaczego nas to spotkało?”. Odpowiedź kryty księgi parafialne. Okazuje się, że rodzice chłopca byli ze sobą spokrewnieni. Tak jak matki i ojcowie 23 innych dzieci z podobnymi problemami. Wszystkie nitki genetycznego pokrewieństwa prowadziły do pewnego mężczyzny mieszkającego w wiosce Kauhajoki na przełomie XVI i XVII wieku, a więc 13 pokoleń przed urodzeniem się ostatnich spadkobierców choroby. Tym, co pomogło chorobie przetrwać tak długo, była dyskrecja, a mówiąc fachowo – recesywność warunkują-

całkiem zdrowych rodziców. Tak też było w przypadku Jussi Heikkiliego. Ojciec i matka nie rozumie, dlaczego ich jedyny syn zaczyna wyraźnie odstawać od rówieśników. Z czasem do kłopotów z koordynacją doszły padaczka, ślepoty, a w końcu paraliż. Jak wszyscy rodzice postawieni wobec podobnej tragedii zadawali sobie pytanie: „dlaczego nas to spotkało?”. Odpowiedź kryty księgi parafialne. Okazuje się, że rodzice chłopca byli ze sobą spokrewnieni. Tak jak matki i ojcowie 23 innych dzieci z podobnymi problemami. Wszystkie nitki genetycznego pokrewieństwa prowadziły do pewnego mężczyzny mieszkającego w wiosce Kauhajoki na przełomie XVI i XVII wieku, a więc 13 pokoleń przed urodzeniem się ostatnich spadkobierców choroby. Tym, co pomogło chorobie przetrwać tak długo, była dyskrecja, a mówiąc fachowo – recesywność warunkują-

całkiem zdrowych rodziców. Tak też było w przypadku Jussi Heikkiliego. Ojciec i matka nie rozumie, dlaczego ich jedyny syn zaczyna wyraźnie odstawać od rówieśników. Z czasem do kłopotów z koordynacją doszły padaczka, ślepoty, a w końcu paraliż. Jak wszyscy rodzice postawieni wobec podobnej tragedii zadawali sobie pytanie: „dlaczego nas to spotkało?”. Odpowiedź kryty księgi parafialne. Okazuje się, że rodzice chłopca byli ze sobą spokrewnieni. Tak jak matki i ojcowie 23 innych dzieci z podobnymi problemami. Wszystkie nitki genetycznego pokrewieństwa prowadziły do pewnego mężczyzny mieszkającego w wiosce Kauhajoki na przełomie XVI i XVII wieku, a więc 13 pokoleń przed urodzeniem się ostatnich spadkobierców choroby. Tym, co pomogło chorobie przetrwać tak długo, była dyskrecja, a mówiąc fachowo – recesywność warunkują-

cegę ją genu; by doszedł do głosu, w jednej osobie muszą spotkać się dwie jego kopie, po jednej od każdego rodzica. Przez niemal 400 lat gen vLINCL wędrował sobie wśród zdrowych ludzi, którzy mając go tylko w jednym egzemplarzu, nawet nie podejrzewali, że zostali obłożeni genetyczną klątwą. Jej moc ujawnia się dopiero, gdy dwa strumienie DNA spotkały się w jednym chorym dziecku. Mimo że tak wiele wiadomo o vLINCL, gen będący jej sprawcą wciąż jeszcze pozostaje niezidentyfikowany.

ŻYDZI ASZKENAZYJSCY

Aszkenazyjczycy (z których wywodzi się większość Żydów europejskich i amerykańskich) w IX wieku przenieśli się ze wschodu do Nadrenii, a stamtąd do wielu innych regionów Niemiec, Europy Wschodniej, na Ukrainę i do Rosji. Dzieje 11 mln

ich potomnych są praktycznie nie do odtworzenia, bo – jak zauważa Steve Jones w książce „Bóg, geny i przeznaczenie” – większość miała na tyle zdrowego rozsądku, by uniknąć oficjalnej rejestracji w państwie, gdzie takie informacje mogły łatwo obrócić się przeciwko nim.

Wiadomo, że w średniowiecznej Europie kultywowali biblijny zwyczaj przyjmowania imion po ojcu, a na nazwiska zdecydowali się dopiero w XVIII wieku (w Polsce od 1844 roku). Bogaci chcieli być kojarzeni z metalami szlachetnymi lub kwiatami (Goldstein, Rosenthal), mniej zamożnych zadowalało żelazo lub stal (Eisen, Stahl), a najbiedniejszym przypadły na poły nonsensowne, na poły prześmiewcze nazwiska, jak ogon wołu czy rozgniatacz robactwa (Ochsenswanz, Wanzenknicker). Jednak dla naukowców najcenniejszym dziedzictwem aszkenazyjczyków są ich geny, niemal niespotyka-

Geny w szpitalu

Postęp medycyny zawsze był najważniejszym motorem prac genetyków. Bowiem nasze zdrowie, nasza kondycja, długość naszego życia w ogromnej mierze zależą właśnie od genów. W gruncie rzeczy wszystkie choroby poza urazami i wypadkami (te zależą już od ślepego losu) są pochodną naszego genetycznego wyposażenia. Tak brzmi jedna z podstawowych reguł nowoczesnej genetyki człowieka. Inna zaś zakłada, że nie ma wśród nas osobników, których DNA byłoby w 100 proc. idealne. Każdy z nas jest nosicielem jakichś genetycznych defektów i ulepszeń. Naukowcy od lat skrzętnie gromadzą wiedzę na ich temat. Zidentyfikowali w ludzkim DNA dziesiątki zmian, które wywołują najrozmaitsze choroby, stale tropią nowe zależności. Najprościej wyciągnąć wniosek, gdy choroba jest wynikiem uszkodzenia pojedynczego genu. Tak jest np. w przypadku mukowiscydozy (w naszej części świata wada ta zdarza się raz na 2000 urodzeń) czy (na szczęście rzadszej) tzw. dystrofii mięśniowej Duchenne'a. Podobnych chorób naukowcy doliczyli się ok. 5000. Część z nich lekarze potrafią dziś wykrywać w początkowej fazie ciąży za pomocą tzw. badania prenatalnego. Niektóre z takich badań udaje się przeprowadzić jeszcze przed wszczęciem uzyskanego *in vitro* zarodka do macicy matki. Okazuje się, że z kilkukomórkowego ludzkiego embrionu można bezkarnie wyciągnąć jedną komórkę, a następnie sprawdzić, czy kryje się w niej wadliwy gen. Pierwsza zdrowa dziewczynka powstała z zarodka poddanego takiej wyrafinowanej diagnostyce przysłała na świat w Wielkiej Brytanii w roku 1992. W Polsce podobnych badań jeszcze się nie wykonuje.

Genetycznym testom poddaje się nie tylko zarodki. Można w ten sposób np. ustalić, czy kobieta, której matka i babcia chorowały na raka piersi, nie odziedziczyła po nich nieprawidłowego genu BRCA1. Mutacja w BRCA1 prędzej czy później kończy się zapadnięciem na ten nowotwór. Co daje wykonanie podobnego testu? Kobieta może się częściej badać i w razie czego szybciej reagować, co w przypadku złośliwego nowotworu nierazko decyduje o życiu lub śmierci pacjentki.

Uszkodzenie genu BRCA1 odpowiada za niecałe 5 proc. przypadków nowotworu piersi. Przyczyn pozostałych 95 proc. nie znamy. Nadal nie wiemy także, jakie uszkodzenia w DNA prowadzą do cukrzycy, nadciśnienia, udaru mózgu, miażdżycy, schizofrenii i wielu, wielu innych chorób. Sytuacja jest o tyle skomplikowana, że do ich wystąpienia przyczynia się nie jeden, lecz najprawdopodobniej kilka, a nawet kilkanaście genów, a na to wszystko nakłada się jeszcze wpływ środowiska. Każdy z nas (poza bliźniakami jednojajowymi) jest produktem unikatowego zestawu genów, natomiast każdy z nas, już bez żadnego wyjątku, ma na swym koncie zupełnie unikatowy zestaw doświadczeń. Po to, by ostatecznie zrozumieć przyczyny chorób, musimy poznać wpływ obu tych czynników na nasz organizm. Uczni znają już niektóre zależności, np. wiedzą, że do wystąpienia raka płuc przyczynia się z jednej strony palenie papierosów, z drugiej uszkodzenie w genie odpowiedzialnym za jedną z przemian glutationu (związku chroniącego białka przed utlenieniem). Jeśli więc w przyszłości lekarz wykryje u kogoś z nas mutację we

— Ten produkt nie zawiera kwasu deoksyrybonukleinowego — twierdzi producent perflu DNA

wspomnianym genie, będzie to stanowił dodatkowy argument przemawiający za niepaleniem — dowiemy się, że akurat nam papierosy szkodzą znacznie bardziej niż innym. Prognozy specjalistów nie pozostawiają wątpliwości. Już niedługo lekarze będą nam oferować najrozmaitsze testy określające podatność na choroby. Wyłowienie nieprawidłowych genów pozwoli w porę zapobiegać chorobom, a także zaoferuje znalezieniem nowych, skuteczniejszych lekarstw. Pojawia się też możliwość dopasowywania terapii „pod pacjenta”. Za kilka lat, znając geny pana X, lekarz będzie w stanie przewidzieć, iż z dostępnego arsenału leków pan X powinien łykać tabletki A, a nie B, i to w dawce 100 mg na dobę, a nie 300. To nie koniec. Naukowcy marzą o tym, by wymieniać chore geny na zdrowe. Celowo używam tu wyrażenia „w przyszłości”. Pomysł z naprawianiem genów nie jest nowy, w ciągu ostatnich kilkunastu lat przeprowadzono już ponad setkę prób takiej terapii. Niestety, jak dotąd wyniki są dalekie od oczekiwań. Większość uczonych podkreśla jednak, że terapia genowa prędzej czy później musi się udać. Na razie udaje się nam raczej wykrywać błędy, niż je naprawiać. — W odróżnieniu od antybiotyków, których odkrycie zdyskontowano dosłownie w ciągu miesięcy, z DNA rzeczywistość tak łatwo nie poszło — pisze na łamach „Nature” prof. John I. Bell z Uniwersytetu Oksfordzkiego. — Ale to się wkrótce odmieni. O ile antybiotyki zrewolucjonizowały medycynę XX wieku, o tyle następne półwiecze będzie należało niepodzielnie do genetyki i medycyny molekularnej — twierdzi Bell.

Geny na talerzu

Jednym z ważniejszych efektów odkrycia Watsona i Cricka były narodziny inżynierii genetycznej. Ponieważ podstawowa struktura DNA różnych organizmów — drożdży, zielonego groszku, karpia czy człowieka — jest identyczna, uczeni doszli do wniosku, że teoretycznie można by przekładać geny z jednego organizmu do drugiego i łączyć je z genami gospodarza zupełnie jak klocki lego. W chwili gdy wynaleziono specjalne molekularne nożyczki potrafiące z ogromną precyzją ciąć DNA, inżynieria genetyczna stała się faktem. Od tego czasu upłynęło ćwierć wieku. Naukowcy wyprodukowali tysiące mikrobów, roślin i zwierząt zaopatrzonych w obce geny. Jednym z pierwszym osiągnięć było stworzenie bakterii *Escherichia coli* produkującej ludzką insulinę. W podobny sposób produkuje się dziś sporo ważnych leków i szczepionek (m.in. stosowany w leczeniu SM interferon czy szczepionkę przeciw wirusowemu zapaleniu wątroby typu B). Tego, co potrafią inżynierowie od DNA, nie wymyśliliby najlepsi specje od science fiction. Koza produkująca w mleku białka pajęczej nici, mysz z wyhodowanym ludzkim uchem na grzbiecie, banan zawierający szczepionkę przeciw żółtaczce, marchew chroniąca przed wrzodami żołądka.

Jednym z najważniejszych, a jednocześnie budzącym największe obiekcje produktem inżynierii DNA jest genetycznie modyfikowana żywność. Transgeniczna soja, kukurydza, ryż, pomidory, pszenica. Odmiany dające wyższe plony, bardziej odporne na mróz, suszę, zasolenie czy na atak szkodników. Dla świata nie ma innej alternatywy jak genetyczne poprawianie roślin uprawnych — przekonują od lat inżynierowie roślin. To jedyna szansa, by radykalnie zwiększyć produkcję żywności i wykarcić rosnące rzesze mieszkańców Afryki i Azji — ostrzegają.

Jakby na przekór tym prognozom w krajach bogatszych od lat rośnie niechęć wobec zmienionej genetycznie żywności.

Ludzie boją się, że transgeniczna soja im zaszkodzi, zaś „zieloni” protestują, że manipulacje genetyczne spowodują nieodwracalne zmiany w środowisku.

Tymczasem lęk przed zjadaniem obcych genów wydaje się zupełnie irracjonalny. Przecież jedząc naturalną marchew, sałatę czy pomidora, zjadamy olbrzymie ilości DNA, który w najmniejszym stopniu nie zakłóca naszej informacji genetycznej, lecz najwyraźniej ulega strawieniu. Bardziej uzasadnione wydają się lęki dotyczące zmian w środowisku, choć i tu na razie dowodów na to, by zmodyfikowane rośliny zakłócały równowagę w przyrodzie, nadal nie ma. Istnieje jednak obawa, że jeśli zasiejemy wszystkie pola na świecie superodporną na owady czy wirusy odmianą kukurydzy, przyczynimy się do powstania takich owadów lub wirusów, na które nie będzie żadnego sposobu. – Pracownicy inżynierów genetycznych muszą towarzyszyć badaniom umożliwiające ocenę potencjalnych lub rzeczywistych zagrożeń – twierdzi prof. Aleksander Chmiel z Łódzkiej Akademii Medycznej. – Takie badania prowadzi naturalnie trzeba, aczkolwiek mam wrażenie, że biologowie i tak przegrali walkę z „zielonymi” i że transgeniczne rośliny mogą w wielu krajach odejść do lamusa ze względu na całkowicie pozamerytorycznych – mówi prof. Magdalena Fikus z Instytutu Biochemii i Biofizyki PAN.

W USA dwóch gigantycznych producentów żywności dla dzieci – Gerber Products Co. i Heinz Co. – wycofało się z używania transgenicznej soi i kukurydzy. Decyzja zapadła natychmiast po ogłoszeniu wyników badań marketingowych wskazujących, że konsumenci stracili zainteresowanie produktami „nie w pełni naturalnymi”. Co oznacza termin „w pełni naturalne”, nikt się już specjalnie nie zastanawia. A przecież wszystkie rośliny uprawiane przez człowieka to efekt wielu krzyżówek i wieloletniej genetycznej selekcji. Z używania roślin transgenicznych wycofała się niedawno nawet amerykańska firma produkująca pokarm dla zwierząt domowych – Iams Co.

Lęk przed zmodyfikowaną żywnością nie omija też Polaków. Sondaż przeprowadzony kilkanaście miesięcy temu przez CBOS nie pozostawia złudzeń – aż trzy czwarte rodaków nie kupiłoby jedzenia, do którego wyprodukowania przyłożył rękę genetyk.

Geny w sądzie

Osoba, która do końca życia będzie błogosławić genetyków, jest z pewnością 42-letni Amerykanin Bruce Godschalk. Godschalk spędził 15 lat w więzieniu oskarżony o zgwałcenie dwóch kobiet. Sześć miesięcy po zajęciu jedna z ofiar rozpoznała jego twarz na zdjęciu. Po wielogodzinnym przesłuchaniu mężczyzna przyznał się do winy. Zaraz potem wszystko odwołał, ale sąd nie dał temu wiary. Godschalk nie pogodził się z wyrokiem i postanowił dowieść swojej niewinności. Uczępił się myśli, że koronnego dowodu może dostarczyć badanie DNA. O jego przeprowadzenie zabiegał równo siedem lat. W końcu, w styczniu ubiegłego roku, dwa niezależne laboratoria doszły do identycznego wniosku: obydwu gwałtów dokonał ten sam sprawca, nie był nim jednak Bruce Godschalk. Mężczyzna wyszedł na wolność pięć lat przed terminem.

Podobnych przypadków zdarzyło się już znacznie więcej – Godschalk *de facto* jest jednym z ponad stu amerykańskich więźniów oczyszczonych z zarzutów dzięki badaniom DNA (część z nich była skazana na karę śmierci). A wszystko dzięki temu, że współczesna genetyka stworzyła nowe, doskonałe narzędzie do identyfikacji ludzi. Kiedyś służyły do tego linie papilarnie, dziś – geny.

Metodę, po którą coraz chętniej sięga wymiar sprawiedliwości, opracował w roku 1985 Anglik Alec Jeffreys. Wykrył w ludzkim DNA tzw. sekwencje repetytywne – powtarzające się ciągi „liter” odmienne niemal u każdego z nas. Początkowo metoda budziła zastrzeżenia, ale począwszy od połowy lat 90. uznaje się ją za całkowicie wiarygodną. Okazuje się bowiem, iż prawdopodobieństwo przy-

padkowego powtórzenia się dziesięciu takich samych fragmentów DNA u dwóch różnych osób nie przekracza 1 na milion.

Uściślijmy – badanie DNA może oczyścić z winy, ale może także stanowić niepodważalny dowód popełnienia przestępstwa. Przypomnijmy klasyczny już przypadek. 16 lat temu w Anglii zgwałcono i zamordowano dwie 14-letnie dziewczynki. Do winy przyznał się wiejski włóczęga. Analiza DNA ze śladów na zwłokach wykazała jednak, że skazano niewinnego. Śledztwo wznowiono. Policja wytypowała kilka tysięcy mężczyzn w okolicy, gdzie popełniono zbrodnię. Wstępna eliminacja za pomocą badań grup krwi zawężyła krąg podejrzanych do kilkuset osób. Porównano następnie ich DNA z tym ze śladu na zwłokach. Próbkę nie pasowały do siebie. Dopiero po pewnym czasie pewien piekarz – Colin Pitchfork – wygadał się w knajpie, że na badania wysłał w zastępstwie kolegę. Informacja przeciekła do policji. Jego DNA pasował jak ulał.

Wielka Brytania to nie tylko miejsce narodzin nowej techniki identyfikacji ludzi. Kraj ten również jako pierwszy podjął decyzję o gromadzeniu genetycznych kartotek przestępców. Dziś podobne bazy danych istnieją

m.in. w 43 amerykańskich stanach. Tego typu procedury nie budzą dziś większych zastrzeżeń, choć wszyscy zgadzają się z tym, że prowadzenie genetycznych kartotek nie może naruszać prawa ludzi do prywatności.

– Nowoczesna genetyka całkowicie odmieniła nasz punkt widzenia na kwestię prywatności – uważa John Harris, profesor bioetyki na uniwersytecie w Manchesterze. – Ktoś w barze może wziąć moją szklankę po piwie i pobrać z niej próbkę śliny. A to wystarczy, by zdobyć dostęp do danych, które są wyłącznie moją własnością – ciągnie Harris. Jego zdaniem coraz mniej liczy się to, jak chronić informacje, istotne za to staje się, jaka kara powinna grozić za sięganie do nich wbrew naszej woli.

Metody identyfikacji za pomocą badania DNA przydają się nie tylko w sprawach karnych. Korzystają z nich adoptowane dzieci, które szukają naturalnych rodziców. Pozwalają też rozstrzygać spory o ojcostwo (każdego roku w USA przeprowadza się ok. 60 tys. tego typu testów) oraz pomagają w identyfikacji ofiar wojen i katastrof (stosowano je m.in. podczas identyfikacji ofiar zamachu na WTC, w trakcie badań masowych grobów w Bośni).

Sławomir ZAGÓRSKI

opłastę w odległej przeszłości. W tej sytuacji jasne jest, że dalsze kultywowanie małżeństw w obrębie stosunkowo wąskiej grupy ludzi albo będzie pogłębiało ryzyko wystąpienia choroby w kolejnych pokoleniach, albo... Rabin Joseph Ekstein, któremu Tay-Sasch zabrał czwórkę dzieci, znalazł sposób na wyzwolenie się spod jarzma niektórych dręczących Żydów chorób. Jako członek najbardziej znanej społeczności Lubowiczian zamieszkującej Crown Heights w Brooklynie wpłynął na upowszechnienie się testów genetycznych wśród sposobiących się do małżeństwa par. Wiedząc, że nikt nie chce chodzić z latką nosiciela śmiertelnej choroby, wpadł na pomysł, by testy były anonimowe. Poddaje się im dzieci w wieku szkolnym, a kiedy te dorosną do małżeństwa, reprezentujący je swaci dzwonią na „gorącą linię” i podają tylko dwa numery przypisywane młodemu jeszcze w trakcie badań. Jeśli oboje mają tę samą mutację odpowiedzialną za chorobę Tay-Sachs’a lub mukowiscydozę, Komitet Zapobiegania Chorobom Genetycznym wśród Żydów odradza małżeństwo. Jak pisze Matt Ridley w książce „Genom”, praktyczne skutki tej dobrowolnej akcji – ostro krytykowanej w 1993 roku przez „New York Times” jako eugenika – są imponujące: mukowiscydoza została praktycznie wyeliminowana wśród żydowskiej ludności USA.

MORMONI

Ich wyznanie w zaskakujący sposób łączy nowoczesną naukę ze światem mitycznych wierzeń. Ów mariaż uczynił z Kościoła mormonów jedno z największych laboratoriów genetycznych świata. Żeby wyjaśnić, jak do tego doszło, musimy cofnąć się do początków XIX wieku i spojrzeć na Biblię oczami ówczesnych Amerykanów. Najważniejsza księga świata miała dla nich jedną poważną skazę: żadna z opisanych w niej sytuacji nie zdarzyła się na kontynencie amerykańskim. Urodzony w Vermont Joseph Smith, pierwszy prorok Nowego Świata, zrobił, co w jego mocy, by to naprawić. Nie skończył 15 lat, gdy Bóg Ojciec i Syn Boży osobiście ostrzegli go przed fałszywymi prorokami. Wkrótce też upatrzył go sobie anioł o imieniu Moroni, ofiarowując na początek niezwyklej dokument – złote płyty pokryte nieznanym pismem i zakopane u podnóża góry. Niewierni na widok płyt umierali, Smith zaś dyktował i dyktował zaskoczonym bliskim sens wrytych na niej znaków. Jak łatwo się domyślić, płyty kryły to, czego zabrakło w Biblii – Księgę Mormona wyjaśniającą pochodzenie Amerykanów. Nie wdając się w szczegóły, wypada wspomnieć, że są to potomkowie wygnańców z Ziemi Obiecanej. Co prawda przemierzali Atlantyk już 600 lat p.n.e., ale potem Chrystus osobiście odwiedził ich w Nowym Świecie. Rewelacje Smitha doprowadziły w 1830 roku do powstania Kościoła Jezusa Chrystusa Świętych Dni Ostatnich. Jego członkowie robili wszystko, by pozyskać następnych. Skutecznie. W ciągu niespełna 25 lat sekta zwiększyła swą liczebność z 2 tys. do przeszło 100 tys. Prześladowani za poligamię (jeden Smith miał 49 żon) mormoni chcieli oderwać się od Stanów (planowali nawet najazd na Teksas), a gdy to się nie udało, założyli swoje miasto – Salt Lake City, które, tak jak biblijna Jerozolima, leży nad rzeką łączącą słodkie jezioro ze słonym. Dziś Kościół mormonów może pochwalić się 10 mln wyznawców i 10 mld rocznego dochodu. Ale ich wpływy są daleko większe, niż można by sądzić z tych dwóch liczb – dzięki pewnemu genialnemu patentowi rozciągają się daleko w zaświaty. Chodzi o nieznaną w innych Kościołach nawrócenie retrospektywne, czyli nawracanie... zmarłych do dziesięciu pokoleń wstecz. W

mormonami także swoich od dawna nieżyjących przodków – wystarczy, że chwilowo przyjmie imię zmarłego i w jego zastępstwie podda się ceremonii chrztu. W obliczu takich perspektyw najważniejszą rzeczą jest ustalenie genealogicznych powiązań żyjącymi z nieżyjącymi. Jako że wielu mormonów nie dysponuje pewnymi wskazówkami dotyczącymi swych antenatów, poszukiwania obejmują wszystkich – żydów, chrześcijan, a nawet pogan. Ich wynikiem jest archiwum liczące 10 mld (tak, miliardów) nazwisk osób urodzonych przeważnie po 1500 roku. Umieszczono je we wnętrzu Granitowej Góry oddalonej o 30 km od Salt Lake City. By dostać się do środka, trzeba sfinansować wielkie, stalowe drzwi zaprojektowane tak, by przetrzymały wybuch atomowy i biblijny potop (na wszelki wypadek umieszczono je wysoko nad dnem doliny). Zwykły śmiertelnik może za to skorzystać z zasobów leżącej nieopodal Biblioteki Historii Rodziny, gdzie na setkach tysięcy mikrofilmów utrwalono spisy ludności, rejestry wojskowe, a nawet listy pasażerów statków. Można też poszukać swych korzeni w komputerowym Pliku Przodków lub połączyć się z podobnymi ośrodkami na świecie za pomocą sieci kompu-

KONTAKT CYFRANII-DN

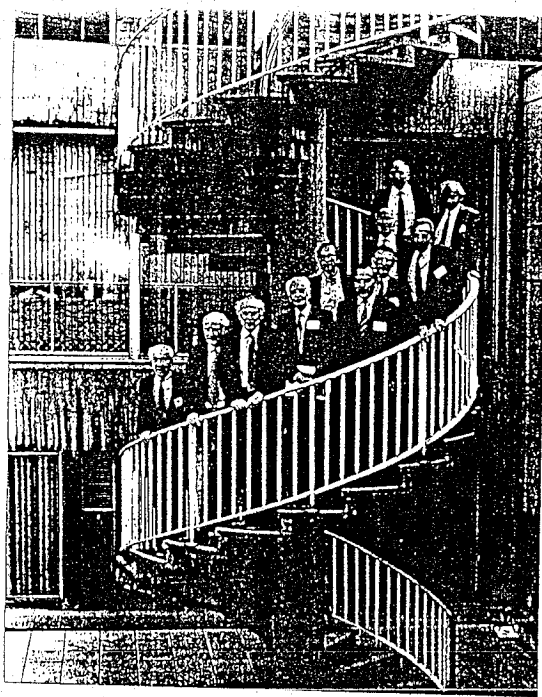
terowej – swoistego internetu zmarłych. Gdyby ta ukryta w Granitowej Górze skarbnica wiedzy była w całości spożytkowana przez genetyków, obliczany na dziesięciolecie proces przypisywania genom ich funkcji uległby niewątpliwie znacznemu skróceniu.

Ale mormoni wnoszą też do genetyki wkład bardziej materialny. Jak zauważa Steve Jones, pełna sekwencja ludzkiego DNA, nad którym śleczą naukowcy uczestniczący w Programie Badawczym Genomu Człowieka, będzie w dużej mierze mapą genów mormońskich. Wielu członków Kościoła – dzieci, rodzice i dziadkowie – ofiarowuje badaczom genów swoją krew. Próbkę trafiają do Centre des Etudes des Polymorphismes Humaines w Paryżu, gdzie przechowuje się je w gigantycznej zamrażarce, panteonie szarego człowieka.

Artur WŁODARSKI

*Źródło: Matt Ridley, „Genom”, wyd. „Rebis”, Poznań 2001;
Patrick Bateson, Paul Martin, „Projekt życia”, wyd. „Rebis”, Poznań 2003;
Steve Jones, „Bóg, geny i przeznaczenie”, wyd. „Prima”, Warszawa 1997*

naprzeciw A".
 Wskazywano na odkrycie Watsona i Cricka wynika-
 łąco, że zdolności do kodowania
 i przekazywania informacji genetycznej
 zawarte są wprost w strukturze che-
 micznej DNA. Tym samym nośnik
 genów został odkryty, zaś geny sta-
 ły się pojęciem materialnym.
 Wkrótce po odkryciu struktury DNA
 poznano kod genetyczny, a więc
 ustalono, w jaki sposób komórka
 wykorzystuje instrukcję zawartą
 w genach do budowy białek, zarzą-
 dzających każdą najdrobniejszą re-
 akcją chemiczną w żywym organiz-
 mie. Od tego czasu genetyka stała się
 dziedziną klarowną, zrozumiałą dla
 całej społeczności biologów, a po-
 stęp w tej dziedzinie mierzy się seria-
 mi Nagród Nobla przyznawanych w cią-
 gu tego półwiecza przedstawicielom
 tzw. biologii molekularnej.
 Niedawno Watson i Crick, pytani, jak-
 ie rezultaty wynikające z odkrycia
 struktury DNA ich zaskoczyły, po-
 wiedzieli, że nie spodziewali się dwu
 rzeczy. Po pierwsze tego, że można
 będzie z DNA wycinać określone
 geny i przenosić je do innych czę-
 stek, czyli powstania inżynierii ge-
 netycznej. Po drugie zaś, że tak szyb-
 ko rozwijają się metody sekwencjo-
 nowania DNA pozwalające na okre-
 ślenie kolejności ułożenia zasad azo-
 towych wzdłuż nici fosfocukrowej li-
 tera po literze. Dziś metody te po-
 zwały na poznanie pełnego zapisu
 genetycznego wielu organizmów,
 w tym człowieka, drożdży, muszki
 owocowej i wielu, wielu innych.



Łącznie zrobione w 1994 r.
 dla czasopisma „Gene”
 naukowcom zajmującym
 się biochemią
 lub biologią molekularną.
 Wszyscy oprócz Giorgia
 Bernardiego są laureatami
 Nagrody Nobla.
 Od dołu schodów stoją:
 Christian de Duve,
 Francis Crick,
 James Watson,
 Jean Dausset,
 Thomas Cech,
 Werner Arber,
 Paul Berg,
 François Jacob,
 Renato Dulbecco,
 Manfred Eigen,
 Giorgio Bernardi

GENE VOL. 1994

Pragniemy zaproponować pewną strukturę soli kwasu deoksyrybonukleinowego (DNA).

Struktura ta wykazuje nowe cechy,
 mające istotne znaczenie dla biologii.

James Watson, Francis Crick.

Początek słynnej pracy z „Nature” z 25 kwietnia 1953 r.

Gen wszechmocny

W 1953 roku na skutek odkrycia
 Watsona i Cricka świat zmienił swo-
 je oblicze. Dziś, po latach, w efekcie
 tamtego wydarzenia dysponujemy
 wiedzą o treści zapisu genetycznego
 w nas samych i otaczającej nas przy-
 rodzie. I choć spór o materialny cha-
 rakter genu został w pełni rozstrzy-
 gnięty, dyskusja o społecznym wy-
 miarze genetyki trwa.
 Poznanie istoty procesów dziedzic-
 zenia będących podłożem działania
 organizmów często prowadzi do idei
 wyraźnie deterministycznych, za-
 niedbujących w opisie człowieka
 element kultury i abstrahujących od
 pojęcia świadomości. Człowiek jest
 naturalnie tworem biologicznym,
 mechanizmy naszych działań mają
 swoje podłoże w funkcjonowaniu
 genów, ale informacja genetyczna
 nie jest jedyną nam dostępną. Są
 jeszcze choćby książki, przekazujące
 wciąż rosnącą wiedzę o świecie
 kolejnym ludziom pokoleniom. Po-
 jęcie genu weszło jednak dziś do kul-
 tury masowej, a tu uproszczenia de-
 terministyczne stają się nużące. Ge-
 ny w tej kulturze sprzedają się do-
 brze, czy to w postaci kremu prze-
 ciw zmarszczkom zawierającym
 DNA, czy to w formie filmów gro-
 zy albo fundamentalizmu ekologicz-
 nego. Ale ten element handlowy,
 choć denervujący, nie jest w tym ty-
 poie kultury najważniejszy. Istotne
 jest proponowane rozumienie czło-
 wieka wyłącznie jako czystego i roz-
 poznanego do końca mechanizmu
 chemicznego. Tą wizją nasycona jest
 prasa, i to nie tylko codzienna, ale
 specjalistyczna. Co rusz dowiadu-
 jemy się o badaniach wskazujących
 na geny determinujące jakieś nasze
 zachowania, z rzadka o wartości sta-
 tystycznej takich badań. Odwołanie
 się przy ich ocenie do zwykłego roz-
 sądku nie znajduje łatwo echa. Na
 przykład niedawno informowano nas

o zasadniczym znaczeniu feromono-
 wów w relacjach seksualnych ludzi.
 Feromony oczywiście produkowane
 by były pod kontrolą określonych ge-
 nów. Zdroworozsądkowa uwaga, że
 człowiek nie jest wchowcem (jak
 np. pies), lecz wzrokowcem (jak
 np. ptak), i że wobec tego mężczyźni na-
 czaj oglądają „Playboya”, niż wesz-
 ą po kątach, oraz że nasz gatunek zna
 od wieków wysoce skuteczny atrak-
 tant seksualny, którym jest pieniądź,
 przyjęta zostanie i niesmakiem
 przez zwolenników determinizmu
 genetycznego szukających prostych
 wyjaśnień dla skomplikowanych zja-
 wisk. Dla nich feromony tłumaczą
 wszystko, co dotyczy relacji uczu-
 ciowych między ludźmi.

Nasza szczegółowa wiedza o budo-
 wie genów pozwala dziś poznać pod-
 łoże wielu wad dziedzicznych. By-
 wa to oczywiście źródłem propozy-
 cji w istocie eugenicznych znajdujących
 odbicie w pewnych toczących się
 aktualnie dyskusjach o eutanazji.
 Jeśli chodzi o takie propozycje, to tyl-
 ko dla porządku warto zauważyć, że
 wszyscy ludzie są nosicielami dość
 poważnej wady genetycznej, miano-
 wicie w odróżnieniu od wielu innych
 ssaków (choćby psów czy kotów) nie
 możemy syntetyzować w naszym
 ciele z dostarczonych w pożywieniu
 cukrów witaminy C. Brak nam bo-
 wiem tylko jednego, ale kluczowego
 genu kontrolującego syntezę tej wi-
 taminy, genu obecnego u wszystkich
 ssaków z wyjątkiem człowieka, małp
 i świnek morskich. Na dobrą sprawę
 konsekwentny program eugeniczny
 podjęty przed rokiem 1933, czyli da-
 tą ustalenia roli i budowy witaminy C
 przez Alberta Szent-Györgyiego (na-
 groda Nobla z 1937 roku), skierowa-
 ny ku eliminacji osobników zapada-
 jących w pewnych warunkach na

szkorbut, skończyłyby się łatwo elimi-
 nacją całej ludzkości. Ta peryfraza
 ma uzmysłowić, że o wadzie ge-
 netycznej mówimy w kontekście okre-
 ślonej sytuacji środowiskowej, której
 elementem jest na przykład rozpo-
 rządzenie odpowiednim lekiem.
 Problem z eugeniką polega na tym,
 że zawsze wiadomo, od czego taki
 program zacząć, ale nie bardzo – na
 czym skończyć.

Nagromadzająca się wiedza gene-
 tyczna łatwo przetwarza się w swo-
 ich wulgaryzacjach w determinizm
 genetyczny. Człowiek wydaje się
 wyłącznie maszyną sterowaną przez
 zwoje taśm DNA, gen (i to zwykle
 pojedynczy) wydaje się panem na-
 szych zachowań. A tymczasem, jak
 wskazuje omawiany przykład, rola
 ciężkiego ograniczenia genetyczne-
 go powodującego zapadalność na
 skorbut została wyeliminowana
 przez rozwój myśli. Toteż rozważa-
 jąc sprawę determinizmu genetycz-
 nego, warto wiedzieć, że nasze geny
 służą też do myślenia.

Tyle komentarza do wszechmocy
 genów. Od genów się nie ucieknie,
 tak jak nie ucieknie się od tego, że
 nasze ciała zbudowane są ze zwią-
 zków węgla, tlenu, azotu, wodoru,
 siarki i fosforu. Ale na tym podłożu
 materialnym, na mechanizmach za-
 pewniających nam zdolność do ży-
 cia, budowany jest świat myśli ludz-
 kiej, której jednym z wielkich osią-
 gnięć stało się poznanie materialne-
 go podłoża procesów dziedziczenia
 i kontroli funkcji organizmów, czyli
 odkrycie struktury DNA.

*Autor jest profesorem, dyrektorem Instytutu
 Biochemii i Biologii PAN w Warszawie.
 W 1974 r. przetłumaczył na polski
 „Pobudkowy heliks” Jamesa Watsona
 opisującego kultury odkrycia struktury DNA*

W więcej o genetyce znajdziesz na stronie
www.gazeta.pl/nauka

Geny jak flagi cd.

ne w innych grupach etnicznych. Mniej
 więcej jeden aszkenazyjczyk na 4 tys.
 dotknięty jest tzw. dystonią torsyjną,
 chorobą przejawiającą się mimowolny-
 mi skurczami mięśni, od niegroźnych ti-
 ków po przykuwające do inwalidzkiego
 wózka napady spastyczności. Ponieważ
 u wszystkich chorych łańcuch DNA jest
 uszkodzony w tym samym miejscu, najpraw-
 dopodobniej pochodzą oni (podobnie jak fiń-
 scy chorzy na vLINCL) od jednego przodka.
 O wiele większe znaczenie ma jednak to, co
 dzieje się u aszkenazyjczyków w genach BRCA1
 i BRCA2. Powód jest prosty: rak piersi. Wystar-
 czy defekt jednego z tych genów, by wyraźnie
 zwiększyć ryzyko wystąpienia choroby, która jest
 zmorą milionów kobiet różnych wyznań i narodo-
 wości (tylko w Wielkiej Brytanii co roku notuje się
 około 30 tys. nowych zachorowań). Na te innych
 kobiety aszkenazyjskie są szczególnie zagrożone,
 w czym duży udział ma zwłaszcza mutacja genu
 BRCA1 (obwiniana o jedną szóstą przypadków
 raka piersi u Żydówek przed pięćdziesiątką),
 a zdarzająca się u jednej osoby na sto (pięcio-
 krotnie częściej niż np. wśród Brytyjek).
 Opisana w 1994 roku mutacja genu
 BRCA2 też dokłada tu swoje trzy grosze,
 a ściślej kolejnych 8 proc. przypadków ra-
 ka piersi u aszkenazyjek poniżej 42. ro-
 ku życia. Obie mogą być najczęstszymi
 z ważnych mutacji jednogennych od-
 krytych dotąd u ludzi.
 Piętą achillesową aszkenazyjczyków jest
 też mukowiscydoza (zwlóknienie torbie-
 lowate), najczęstsza ze wszystkich chorób
 dziedzicznych w Europie. Skutki jej są na-
 der przykre. Płuca i inne narządy zostają za-
 czopowane przez gęsty śluz. Mimo postę-
 pów w leczeniu większość chorych umiera
 w młodym wieku. Aszkenazyjczycy, u któ-
 rych na każde 2 tys. nowo narodzonych dzie-
 ci przypada jedno z mukowiscydozą, mogą po-
 zazdrościć Żydom irackim, gdzie choroba ta
 jest dziesięć razy rzadsza.
 Jednak „specjalnością” aszkenazyjskich Żydów
 są choroby układu nerwowego: aż osiem z 11
 najczęściej przytrafiających się im dziedzicz-
 nych patologii ma charakter neurodegeneracyj-
 ny. Do bardziej znanych i okrutnych należy
 choroba Tay-Sascha – niszcząc osłonki izola-
 cyjne komórek nerwowych, doprowadza do
 stopniowej utraty zdolności pomiarania się,
 a w efekcie do przedwczesnej śmierci. Rod-
 zice, którzy w ten sposób utracili bywa-
 że i kilkoro dzieci, wiedzą, jaką męką
 jest patrzeć na zdrowe z pozoru maleń-
 stwo marniejące w oczach. Nadwrażli-
 wość na dźwięki jest jednym z pierw-
 szych i stosunkowo najłagodniejszych
 objawów. Potem zaczynają się drgawki,
 rozwija ślepotą i pogłębia opóźnienie
 umysłowe. Dziecko umiera zwykle w trze-
 cim roku życia. Wszystkie ofiary Tay-Sascha
 mają – jak się okazało – identyczny defekt ge-
 netyczny, a co za tym idzie – wspólnego pro-

...dy naród ma swoje tradycje, ale ma swój język, a niektóre nawet swoje geny. Niestety, ceną za owo genetyczne dziedzictwo jest często groźba utraty zdrowia i życia wisząca nad członkami rodziny czy wręcz całej społeczności. Zmienić ten stan rzeczy mogą jedynie genetycy i... mordercy. Opisałiśmy cząsteczkę DNA, zaryzykujemy mapę ludzkich genów. Co będziemy robić dalej? – tak zamartwił genetycy nie mając u siebie najbardziej karkołomne i śmięć – przypisanie genomu funkcji. A to może zająć i sto lat. Które zacząć? Które noszą najcenniejsze informacje? Niewątpliwie te, które odpowiadają za dziedziczne choroby trapiące ludzkość od zarania.

Mukowiscydoza, dystrofia mięśniowa, anemia sierpowata... Często defekt jednego tylko genu potrafi przekreślić milionom jego nosicieli marzenia o długim, zdrowym i beztrudnym życiu. Na szczęście łowy na sprawców tych chorób nie muszą przypominać szukania igły w stogu siana. Na ziemi są miejsca, gdzie wadliwe geny czują się najlepiej. Przekazywane z pokolenia na pokolenie potrafią nieczym klątwą trzymać się wybranych grup genetycznych, rodów czy nawet parafamilii. By odegrać rolę współczesnych detektywów, naukowcy muszą odnaleźć właśnie miejsce rozpoczęcia swoich poszukiwań.

...gdy nie byli rozpieszczani przez... Sześciu szczególnie tragicznych było 40 lat pomiędzy 1690 a 1730 rokiem, kiedy mróz, głód i wojny szwedzko-rosyjskie zmniejszyły populację Finów z 600 tys. do nieco ponad 200 tys. Wiele wiosek wtedy wymarło. Te, które ocalały, stały się podwalinami dzisiejszego, liczącego 5 mln społeczeństwa. Język, klimat i oddalenie geograficzne skutecznie odstraszały potencjalnych imigrantów, którzy prócz dóbr i obyczajów wniesliby w hermetyczną społeczność Finów nieco świeżych genów. W efekcie dziś tworzą ją

zaledwie kilka, za to bardzo rozbudowanych rodzin. Praktykowany z konieczności „chów wsobny” wydał po latach ciepkie owoce w postaci około 30 chorób genetycznych, które albo występują wyłącznie w Finlandii, albo są tam wyjątkowo częste. Niektóre ograniczają się do kilku zaledwie wiosek, jak skrobawica (*amyloidosis*) na południu czy tzw. ceroidolipofuscyzna neuronalna (określana też bardziej strawnym skrótem vLINCL) – występująca w rejonie miasta Lapua na zachodzie kraju. Zatrzymajmy się chwilę przy tej ostatniej.

Perfidia vLINCL polega na tym, że może tkwić przyczajona w genach kilku pokoleń nosicieli, by wyskoczyć nagle jak diabeł z pudełka bądź to uśmiercając, bądź ciężko okaleczając np. ukochane dziecko

całkiem zdrowych rodziców... Tak też było w przypadku Jussi Heikkiliego. Ojciec i matka nie rozumieeli, dlaczego ich jedyny syn zaczyna wyraźnie odstawać od rówieśników. Z czasem do kłopotów z koordynacją doszły padaczka, ślepotę, a w końcu paraliż. Jak wszyscy rodzice postawieni wobec podobnej tragedii zadawali sobie pytanie: „dlaczego nas to spotkało?”. Odpowiedź kryły księgi parafialne. Okazuje się, że rodzice chłopca byli ze sobą spokrewnieni. Tak jak matki i ojcowie 23 innych dzieci z podobnymi problemami. Wszystkie nitki genetycznego pokrewieństwa prowadziły do pewnego mężczyzny mieszkającego w wiosce Kauhajoki na przełomie XVI i XVII wieku, a więc 13 pokoleń przed urodzeniem się ostatnich spadkobierców choroby. Tym, co pomogło chorobie przetrwać tak długo, była dyskretna, a mówiąc fachowo – recesywność warunkują-

cego ją genu: by doszedł do głosu, w jednej osobie muszą spotkać się dwie jego kopie, po jednej od każdego rodzica. Przez niemal 400 lat gen vLINCL wędrował sobie wśród zdrowych ludzi, którzy mając go tylko w jednym egzemplarzu, nawet nie podejrzewali, że zostali obłożeni genetyczną klątwą. Jej moc ujawnia się dopiero, gdy dwa strumienie DNA spotkały się w jednym chorym dziecku. Mimo że tak wiele wiadomo o vLINCL, gen będący jej sprawcą wciąż jeszcze pozostaje niezidentyfikowany.

ZYDZI ASZKENAZYJCZY

Aszkenazyjczycy (z których wywodzi się większość Żydów europejskich i amerykańskich) w IX wieku przenieśli się ze wschodu do Nadrenii, a stamtąd do wielu innych regionów Niemiec, Europy Wschodniej, na Ukrainę i do Rosji. Dzieje 11 mln

ich potomnych są praktycznie nie do odtworzenia, bo – jak zauważa Steve Jones w książce „Bóg, geny i przeznaczenie” – większość miała na tyle zdrowego rozsądku, by uniknąć oficjalnej rejestracji w państwie, gdzie takie informacje mogły łatwo obrócić się przeciwko nim.

Wiadomo, że w średniowiecznej Europie kultywowali biblijny zwyczaj przyjmowania imion po ojcu, a na nazwiska zdecydowali się dopiero w XVIII wieku (w Polsce od 1844 roku). Bogaci chcieli być kojarzeni z metalami szlachetnymi lub kwiatami (Goldstein, Rosenthal), mniej zamożnych zadawałoby żelazo lub stal (Eisen, Stahl), a najbiedniejszym przypadły na poły nonsensowne, na poły prześmiewcze nazwiska, jak ogon wołu czy rozgniatacz robactwa (Ochsenwanz, Wanzenknicker). Jednak dla naukowców najcenniejszym dziedzictwem aszkenazyjczyków są ich geny, niemal niespotyka-

...biologicznych tworów
z zmieniając środowisko,
nimi zrobić wszystko co
możliwe. A zatem postęp w bio-
logii, nie ma tu bowiem
normalnych ograniczeń. Jed-
ną z przyczyn o człowieka, to zmie-
nić środowisko spo-
łeczne – znów otwiera się dro-
ga ku nowemu człowieko-
wi. Zmiana środowiska przyro-
dniczego tylko w nowym syste-
mie – eliminować stare struktury,
kolonialnie wychować w no-
wym, a następne – dziedzic-
nie nabyte – będą świetnie
przystosowane do nowego świata. Eli-
minacja struktur społecznych
i likwidacja pewnych klas.
Jeżeli się krew w imię postępu
stawia dane naukowe.
Naukowe dostarczają ek-
sperymenty neolamarckistów. Nie za-
nie. W latach 30. w Wied-
ni Kammerer stwierdza, że
palców u żab zależy od wil-
noży środowiska – tym samym
nieolamarckizmu zdaje się
potwierdzenie eksperyment-
ów. Wobec tego do sprawdzenia te-
zy między innymi komi-
tety jednak, że wyniki są
fałszywe. Kammerer popełnia sa-
moobojstwo, przy czym okazuje się,
że fałszował jego laborant.
Kammerer, zagorzały neo-
lamarcki, ufał w 100 proc.

Kolekcja mody
zaprojektowana przez
Helen Storey i Kate Storey
zainspirowana została
odkryciami w genetyce



JUSTINE@ROCKITINY ACADEMY OF SCIENCE

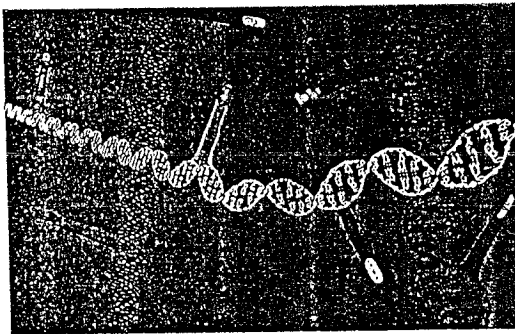
Revolucja genetyczna przypomina
wykradzenie ognia bogom przez
Prometeusza. Ogień jest źródłem światła.

Oznacza życie i napawa grozą.
Zajmując się DNA, możemy poparzyć
sobie palce. Ale czy dziś można sobie
wyobrazić życie bez światła?

Tim Radford, redaktor „The Guardian”

...ZSRR w podobnych sytu-
acjach nie popełnia samobójstwa.
Lysenko prowadzi doświad-
czalności, z których wynika, że
w odpowiednim klimacie umiarkowa-
nie dostosowują się do życia
rośliny. Że łatwo otrzymać psze-
nielokłosową, że zmieniające
środowisko, można w prosty sposób
zapobiec powstaniu pożądanego
organizmu. To cieszy ideolo-
gów ustroju. Plastyczność
organizmu wskazuje bowiem, iż inży-
nierstwo społeczne rzeczywiście ma
sens. Ostatecznie Stalin udziela wsparcia
„biologii”, a jej twórcy: Tro-
fim Lysenko i Olga Legieszyńska,
opierając się do „czarodzieja sa-
ława Władimirowicza Mi-
chajłowa i opierając się na swoich (dla
Lysenkistów – jawnie sfalszowanych)
doświadczeniach, ogłaszają koniec formaliz-
mu w genetyce. Ich zdaniem geny
nie podlegają prawom mendelowskim
– to byłyby nierealistyczne. Nau-
kowcy, którzy twierdzą inaczej, zo-
są wyeliminowani, pozbawieni
tytułów pracy bądź uwięzieni. Je-
dnym z pionierów genetyki w Rosji
Władimir – ginie w gulagu, Jakub
Seligman – wielki polski biochemik
zginie w łagrze Lubianki.

Helisa DNA
na obrazie
Franka Moore'a
„A-Train”



NY ACADEMY OF SCIENCES

...w latach 50. odbywa
są wyjątkowo seansy nienawis-
ci do genetyki formalnej. Prowadzone na
wielu uniwersytecie hodowle
owocowe, będących naj-
bardziej zaawansowanym modelem doświad-
czeń genetyki formalnej, zostają zabrane
z laboratorium i w czasie specjalne-
go wyjątku, w obecności profesury
i studentów, wyrzucone do latryny.
Wobec tego idea genu stała się w star-
szości genetycznym problemem we-
złałym dla losu społeczeństw.
Genu byłoby czymś niezmiernym.
Władaniem pewnych ideologów
genetyki prowadzić hodowlę człowie-
ka jak hodowlę zwierząt. Jeśli zaś
człowiek w pełni plastycznym, to
władaniem innych ideologów można
człowieka dostosować w pełni do
warunków społecznych.

Nośnik genu

Historia poszukiwania materialnego
nośnika genów również sięga po-
czątków XX wieku i związana jest
z badaniami Oswalda Theodore'a
Avery'ego. Avery był praktykującym
lekarzem internistą. Jego matka
w 1911 roku zapadła na zapalenie

pluc, chorobę zberającą w tamtych
czasach śmiertelne żniwo (w samych
Stanach Zjednoczonych rocznie
umierało na nią 50 tys. osób). Avery
próbował leczyć matkę, niestety, nie
udało mu się jej uratować. Postano-
wił wówczas poświęcić się bada-
niom nad tą chorobą. Wkrótce zau-
ważył, że zapalenie płuc może prze-
biegać dwojako – ostro, ze skutkiem
śmiertelnym, bądź łagodnie. Avery
podjął później z przyjacielem Al-
phonse'em Raymondem Dochezem
badania bakteriologiczne i wykazał,
że w niektórych hodowlach bakterii
zapalenie płuc produkowana jest
swoista substancja wielocukrowa.
Fred Griffith (angielski konkurent
Avery'ego) w 1922 roku dowiódł, że
ową substancję produkują bakterie

zjadliwe. W roku 1928 tenże Griffith
zakazil myszy mieszkając zabitych
zjadliwych oraz żywych łagodnych
bakterii i ze zdumieniem stwierdził,
iż część myszy padła na zapalenie
płuc, a w ich ciałach odnalazł żywe
zjadliwe mikroby. Zgodnie z neo-
lamarckowskim paradygmatem Griffith
uznał, że ta przemiana to nic innego
jak wynik dostosowania się bakterii
do środowiska, czyli płuc myszy.
Rok później doświadczenia te podjął
Avery, lecz tym razem z ekspery-
mentu usunął mysz. Po prostu
zmieszał w probówce zabite zjadliwe
bakterie z żywymi łagodnymi
i stwierdził, że w hodowli co jakiś
czas pojawiają się bakterie żywe zja-
dliwe. Zauważył więc transfor-
mację – przemianę szczepu łagodnie-

go w złośliwy, wywołaną jakimiś
składnikami pochodzącymi z zabi-
tych bakterii. Poszukiwanie owego
składnika zabralo Avery'emu równo
13 lat. Wreszcie, w 1946 roku, udało
się – substancją tą okazał się DNA.
Doświadczenia Avery'ego były kla-
rowe, wyniki powtarzalne, ale ogół
biologów nie od razu przyjął je do
wiadomości. Lysenkowcy odrzuca-
li je z przyczyn oczywistych – świad-
czyły bowiem, że mendelowskie geny
istnieją. Jednak licznym przyrodni-
kom nielysenkowcom cała rzecz wy-
dawała się również podejrzana. Dla-
czego? Ponieważ powszechnie są-
dzono, że DNA jest związkiem che-
micznie monotoniowym, a więc z za-
łożenia niezdołnym do niesienia skom-
plikowanej informacji genetycznej.
Zróżnicowaną budową odznaczają
się natomiast białka i wielu poważ-
nych biologów (był wśród nich Wen-
dell Meredith Stanley – noblista
z 1946 roku) sądziło, że to białka,
a nie DNA, są nośnikami genów. Te
argumenty przemawiające na kor-
zyść białek odrzucała jednak mała
grupka fizyków teoretycznych intere-
sujących się biologią. Przewodził jej
Max Delbrück, mentor Watsona.

Watson wyłądownął więc w 1952 ro-
ku w Laboratorium Cavendisha
przekonany, że sekret genu tkwi
w budowie DNA. Przekonał do tego
Cricka i korzystając z dostępnych im
danych doświadczalnych Franklin
i Wilkinsa próbowali rozwiązać za-
gadkę struktury DNA. Z danych che-
micznych Todda wiedzieli, że zwią-
zek ów ma postać nici zbudowanej
z cząsteczek cukru (deoksyrybozy)
połączonych ze sobą resztami kwasu
fosforowego. Każda cząsteczka cu-
kru związana jest jeszcze z tzw. za-
sadą azotową. Są cztery rodzaje tych
zasad: guanina (G), cytozyna (C),
adenina (A) i tymina (T). Dane rent-
genograficzne Franklin i Wilkinsa
wskazywały, że DNA nie jest jednak
pojedynczą nicią fosfocukrową ze
sterzącymi na zewnątrz zasadami
azotowymi, lecz że jest to nie pod-
wójna i w dodatku przybierająca po-
stać skręconej helisy.

Watson i Crick doszli do wniosku, że
zasady azotowe muszą być skierowa-
ne do wnętrza helisy, a na dodatek
w ułożeniu zasad jest pewna daleko
idąca konsekwencja – G leży zawsze
naprzeciwko C, zaś A zawsze na-
przeciw T.

Zaproponowany przez Watsona
i Cricka model okazał się w 100 proc.
zgodny z danymi eksperymentalny-
mi, a w dodatku niósł niezwykle istot-
ne, widoczne na pierwszy rzut oka
implikacje biologiczne. Przede
wszystkim okazało się, że choć czą-
steczka DNA na zewnątrz jest rzeczy-
wiście niezmiernie monotonna (jej
„pancerz” stanowią dwa łańcuchy
fosfocukrowe tworzące helisę o sta-
łym skoku i średnicy), to wewnątrz
– z meji występowania czterech róż-
nych zasad azotowych – zróżnicowa-
na. Zróżnicowana na tyle, by zawie-
nać pełną informację genetyczną spro-
wadzającą się do kolejności występo-
wania owych zasad wzdłuż nici DNA
(np. A.C.C.G.A.T.C.C.A.A... itd).
Co więcej, stało się jasne, iż struktu-
ra jednej nici określa bardzo precy-
zyjnie budowę drugiej na zasadzie
odlew i matrycy. To tłumaczyło,
w jaki sposób informacja chemiczna
zawarta w genach komórki macie-
rzystej przekazywana jest równo-
miernie i bez zmian do dwu komó-
rek potomnych. Łatwo było sobie bo-
wiem wyobrazić, że po rozdzieleniu
podwójnej nici DNA na dwa osobne
łańcuchy komórka mogła odtwarzać
brakujące połowki dokładnie według

Człowiek zaczyna się na wielkie „C”

•• Zakończono dokładne badania największego ludzkiego chromosomu. To jednocześnie publikacja ostatniego rozdziału Księgi Życia – twierdzą naukowcy w dzisiejszym „Nature”.

16 lat temu powstał Projekt Poznania Ludzkiego Genomu - Human Genom Project (HGP). Amerykanie zdecydowali wtedy, że do 2005 r. zostanie odczytany cały materiał genetyczny człowieka. Ta decyzja spotkała się z tak dużym oddźwiękiem na całym świecie i tak wiele innych krajów włączyło się do badań, że w efekcie już w 2000 r. udało się ustalić pierwszy szkic zapisu ludzkiego DNA.

Od tamtej pory uczeni starają się uściślić wcześniejsze dane i wypełnić wszystkie luki powstałe podczas pospiesznego odczytywania literek. Dzisiaj do rąk naukowców na całym świecie trafiają dane z badań chromosomu, który jest jednocześnie określany jako pierwszy i największy.

Człowiek ma 23 pary chromosomów - małych struktur znajdujących się wewnątrz jądra każdej komórki. W tych cząsteczkach zawarte jest ludzkie DNA oraz liczne białka, które stabilizują materiał genetyczny ciasno upakowany w chromosomie. DNA składa się z milio-

podwójnej nici - helisie. W każdym chromosomie tych par jest kilkadziesiąt milionów. W ludzkim „zapisie życia” używa się czterech rodzajów literek oznaczonych jako A, T, C i G.

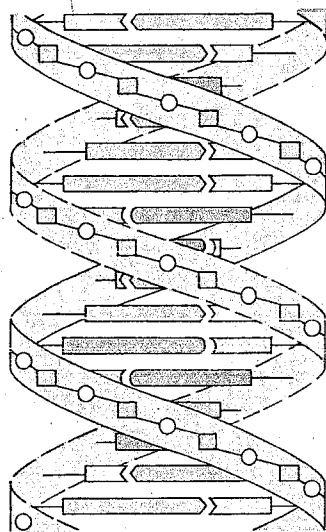
Naukowcy odkryli, że w chromosomie 1 par literek jest ponad 223 mln - dla porównania w najmniejszym chromosomie jest ich tylko ok. 45 milionów.

Badając chromosom 1, uczeni odkryli również, że „genetyczny przepis na człowieka” zaczyna się od literki C. Kolejność w zapisie genetycznym liter jest bardzo ważna. Wszelkie odstępstwa od wytyczonych reguł mogą w konsekwencji prowadzić do chorób.

Co jeszcze wiadomo o chromosomie 1? Jest on ponad sześciokrotnie dłuższy od najmniejszych ludzkich chromosomów - 21 i 22 - i znajduje się na nim aż 8 proc. naszego genomu. Gdyby zawarty w nim zapis został wydrukowany, zająłby ponad 60 tys. stron.

Chromosom 1 jest również najgęściej zapakowany genami. Ma ich ponad 3 tysiące - średnio dwa razy więcej niż inne chromosomy. 350 z nich jest związanych z różnymi schorzeniami - nowotworami, chorobami Parkinsona i Alzheimerera czy np. skłonnością do wysokiego poziomu cholesterolu. •

TROCĘ HISTORII



Zanim obojgu naukowcom J.D.Watsonowi i F.C.H. Crickowi udało się w roku 1953 przedstawić przestrzenną strukturę kwasu dezoksyrybonukleinowego (DNA) w modelowej postaci, czerpali przez lata ze znacznych, ważkich naukowych doniesień na ten temat. Obserwacje, jakie prowadził angielski lekarz F.Griffith, a które opublikował w roku 1928, stały się inspiracją dla amerykańskiego biologa O.T.Avery'ego, który razem ze swoimi współpracownikami C.M.Macleodem i M.D.McCarthy'm opracował ciąg doświadczeń, które doprowadziły ich na trop „substancji dziedziczenia” DNA. Nikt nie zakwestionował tego odkrycia, a niektórzy badacze zaczęli zastanawiać się nad fizyczno-chemiczną strukturą, jaką mogłaby mieć taka substancja. Nie było wtedy wielu zainteresowanych tą tematyką - może kilkadziesiąt osób na całym świecie.

Francis Crick współpracował z Maurice Wilkinsonem i jako chemik analizował wyniki jego badań. Kiedy spotkał się z Jamesem Watsonem – biologiem, w Laboratorium Cavendisha, przez kilka lat opracowywali biochemiczne wyniki badań, które im dostarczali tacy naukowcy jak E.Chargaff, L.Pauling i M.Wilkins. Współpracowali także z sir Lawrence'em Braggim i Maxem Delbrueckiem. Zuoelnie niezależnie „ta substancja „ stała się także obiektem badań Rosalind Franklin – wybitnej specjalistki od krystalografii. Badania, które prowadziła były dość zniechęcające, szczególnie dla przyrodników, bo ich interpretacja wymagała znajomości bardzo skomplikowanego aparatu matematycznego.

Bazując na wszystkich dostępnych wynikach teoretycznych i doświadczalnych Watson i Crick zaczęli budować blaszane modele, na których próbowali tak poukładać molekuły cukru, fosforu, zasad, aby spełnione były wymogi odnośnie wiązań, oddziaływań chemicznych itd. w takiej wielkiej molekułce. Efektem końcowym tych prób było przedstawienie struktury molekuły w postaci dwóch identycznych spiralnych, splecionych ze sobą nici, które od tej pory zaczęto nazywać podwójną helisą DNA.