

# **JEZYK ŻYCIA** **DNA a rewolucja w medycynie** **personalizowanej**

**FRANCIS S. COLLINS**

ISBN: 978-83-62195-05-3

format 158/233, oprawa miękka ze skrzydełkami

liczba stron: 348

cena: 49,90 zł



Nieco niespodziewanie staliśmy się świadkami rewolucji naukowej i medycznej. W ciągu ostatnich dziesięciu lat dokonano odkryć, które zaprzeczyły wielu powszechnym przekonaniom na temat DNA. Nowe odkrycia wyszły poza sferę teorii – dziś mogą one dotyczyć każdego z nas.

Francis Collins przez piętnaście lat przewodził międzynarodowym pracom prowadzonym w ramach Human Genome Project. Lepiej niż ktokolwiek inny wie, jak wiele osób ma mylne wyobrażenie na temat genetyki. Zalecenia formułowane przez pracowników służby zdrowia opierają się w znacznym stopniu na niepełnej wiedzy, dlatego też każdy z nas powinien we własnym zakresie zapoznawać się z dokonaniem tej szybko rozwijającej się dziedziny medycyny. Pewne rzeczy mogą nas zaskoczyć, możemy również stanąć w obliczu poważnych dylematów dotyczących posiadania pewnej wiedzy, terapii czy zagrożenia dla rodziny.

Mimo to książka ta stanowi źródło wielkiej nadziei i inspiracji, a każdy rozdział niesie ze sobą pożyteczne rady. Niemal każdego dnia pojawiają się zupełnie nowe fakty dotyczące chorób, o których do niedawna niewiele wiedzieliśmy. Każdy z nas jest sobie winien to, by poznać własne DNA: jego funkcjonowanie, jego tajemnice – oraz korzyści i ograniczenia związane z posiadaniem takiej wiedzy.

*Jego przełomowe dokonania zmieniły zasadniczo nasze postrzeganie własnego zdrowia i podejście do chorób.*

– prezydent Barack Obama

## **O AUTORZE**

**Francis S. Collins, M.D., Ph.D.**, dyrektor National Institutes of Health. Pionier w dziedzinie tropienia genów; przez piętnaście lat pełnił funkcję dyrektora National Human Genome Research Institute przy NIH. Za swój przełomowy wkład w badania genetyczne otrzymał Presidential Medal of Freedom (Prezydencki Medal Wolności) w 2007 roku oraz National Medal of Science w 2009.

## *Spis treści*

Podziękowania .....	9
Wprowadzenie. Nie jesteśmy już w Kansas .....	11
Język życia .....	27
Rozdział 1. Przyszłość już nadeszła .....	29
Rozdział 2. Defekt genetyczny to bardzo osobista sprawa .....	51
Rozdział 3. Czy nadszedł już czas, żeby poznać własne sekrety? ...	87
Rozdział 4. Rak – sprawa osobista .....	127
Rozdział 5. Co ma do tego rasa? .....	169
Rozdział 6. Geny a drobnoustroje chorobotwórcze .....	191
Rozdział 7. Zależności między genami a mózgiem .....	209
Rozdział 8. Geny a starzenie się.....	235
Rozdział 9. Właściwy lek i właściwa dawka dla danej osoby .....	255
Rozdział 10. Wizja przyszłości .....	275
Dodatek A. Słowniczek.....	303
Dodatek B. Podstawy genetyki.....	315
Dodatek C. Krótkie i osobiste spojrzenie na historię Human Genome Project.....	323

Dodatek D. Racjonalne prace nad lekami.....	331
Dodatek E. Zakres usług świadczonych przez firmy oferujące badania bezpośrednio klientom (stan w maju 2009 roku).....	337
Skorowidz.....	341

## *Przyszłość już nadeszła*

Naukowcy nie są na ogół skłonni do nadmiernie emocjonalnego wyrażania uczuć. Prywatnie fascynujemy się swoją pracą, ale publicznie wyrażamy często daleko idący sceptycyzm i ostrożność (co jest zresztą zupełnie słuszne). Zdarzają się jednak wyjątkowe chwile, kiedy sceptycyzm odchodzi na dalszy plan, powietrze wypełnia niezwykła energia, a naukowiec z niezwykłą pasją w głosie i błyskiem w oku, bez oglądania się na cokolwiek, opisuje zmianę rzeczywistości, która wywoła długoterminowe skutki.

Sam doświadczyłem takiego uczucia w maju 2000 roku. Wspólnie z ponad dwoma tysiącami kolegów, pracującymi w dwudziestu ośrodkach w sześciu krajach, zdołaliśmy odczytać prawie 90 procent liter składających się na instrukcję obsługi ludzkiego DNA, zwaną inaczej ludzkim *genomem*. Po długich oczekiwaniach i wielu chwilach pełnych niepokoju, udało nam się osiągnąć cel, który wydawał nam się niemożliwie śmiały i który przez całą dekadę motywował nas wszystkich do wyczerpanej pracy.

Publiczne oświadczenie o opracowaniu pierwszej przybliżonej mapy ludzkiego genomu miało zostać wygłoszone miesiąc później w Białym Domu, ale w tamtą sobotę w maju 2000 roku, jako „marszałek polowy” międzynarodowego projektu Human Genome Project (Projektu poznania ludzkiego genomu), miałem wygłosić wykład inicjujący podczas dorocznego spotkania społeczności zajmującej się badaniem genomu, odbywającego się w Cold Spring Harbor Laboratory na Long Island. Była to prywatna, przeznaczona wyłącznie dla naukowych uszu wersja oświadczenia, które miało potem zostać wygłoszone w Białym Domu. Za prezesury Jamesa Watsona, który wspólnie z Francisem Crickiem odkrył w 1953 roku strukturę podwójnej helisy DNA, Cold Spring Harbor Laboratory było Mekką naukowców zajmujących się genomem i celem ich dorocznych pielgrzymek.

procesu. Studenci prawdopodobnie nie potrafią już sobie wyobrazić, jak można było prowadzić badania w dziedzinie genetyki człowieka bez informacji, do których oni teraz uzyskują dostęp jednym kliknięciem myszy komputerowej.

Jeżeli chodzi o wpływ wydarzeń z 2000 roku na opinię publiczną, trudno formułować równie jednoznaczną ocenę. Większość ludzi zdaje sobie co prawda sprawę, że genom został odczytany, jednak mało kto śledził wydarzenia, które rozgrywały się od tego momentu. Ludzie pamiętają podejście na szczyt, ale nie mają świadomości, jakie nagrody ukazały się oczom jego zdobywców po zejściu do doliny. W niektórych doniesieniach prasowych pojawiły się wzmianki o natychmiastowej rewolucji w medycynie, taką wizję trudno byłoby jednak uznać za realną, albowiem czas upływający między dokonaniem fundamentalnych odkryć naukowych a zmianą praktyk w dziedzinie medycyny, technologii czy życia codziennego mierzy się na ogół w dekadach. Niemniej jednak przełom nastąpił i już zaczyna oddziaływać na nasze życie. Potwierdza to choćby prawdziwy przypadek Karen, u której w 2005 roku rozpoznano nowotwór piersi.

Karen Vance (dane osobowe zostały zmienione) miała zaledwie czterdzieści lat, kiedy wyczuła guzek w piersi. Mammografia dała wynik negatywny, ale za pomocą badania USG wykryto u niej 2-centymetrową zmianę, a biopsja potwierdziła jej nowotworowy charakter. Po konsultacji z chirurgiem Karen poddała się zabiegowi wycięcia guza i usunięcia dwudziestu trzech węzłów chłonnych; w żadnym z nich nie wykryto zmian nowotworowych. Ponieważ matka Karen również chorowała na raka piersi (choć dopiero w wieku sześćdziesięciu czterech lat), a podobne przypadki występowały również w rodzinie ze strony ojca, kobieta zdecydowała się wykonać badania genów *BRCA1* i *BRCA2*. Testy dały wynik negatywny. Karen poddała się radioterapii, którą standardowo stosuje się po usunięciu guza, potem jednak musiała zdecydować, czy przyjmować chemioterapię w celu ograniczenia ryzyka nawrotu choroby w przyszłości. Chora konsultowała się w tej sprawie z co najmniej trzema onkologami i wszyscy oni, z uwagi na względnie młody wiek pacjentki, doradzali zastosowanie agresywnej chemioterapii. Karen niezbyt przychylnie odnosiła się do tych zaleceń, ale ponieważ opinie wszystkich specjalistów były zgodne, ostatecznie zdecydowała się poddać leczeniu. Zaczęła się już nawet zastanawiać, jakiego rodzaju perukę będzie musiała kupić.

Ku swojemu wielkiemu zaskoczeniu odebrała pewnego dnia telefon od swojego brata, który nie miał co prawda wykształcenia medycznego, ale który opowiedział jej, że w jednym z programów telewizyjnych mówiono o nowym badaniu umożliwiającym na podstawie analizy tkanki nowotworowej bardziej precyzyjną ocenę prawdopodobieństwa nawrotu choroby. Badanie to polegało na analizie aktywnych i nieaktywnych genów samego guza. Na podstawie tysięcy przypadków potwierdzono, że analiza „ekspresji genów” umożliwia formułowanie bardziej precyzyjnych szacunków dotyczących potencjalnej agresywności nowotworu niż tradycyjna mikroskopowa ocena wyglądu komórek nowotworowych.

Karen skontaktowała się w tej sprawie z chirurgiem. Okazało się, że słyszał on o takim badaniu, ale nie miał większego doświadczenia, zgodził się natomiast przesłać pobraną próbkę do stosownego laboratorium. Zaledwie na cztery dni przed rozpoczęciem chemioterapii laboratorium przysłało wyniki wskazujące na niezwykle małe prawdopodobieństwo nawrotu choroby. Jeden z trzech onkologów odniósł się do tego sceptycznie, ale pozostali dwaj uznali, że takie informacje stanowią podstawę do ograniczenia się wyłącznie do terapii hormonalnej. Karen zdecydowała się na takie właśnie rozwiązanie. Minęły cztery lata, a nadal nie stwierdzono u niej żadnych objawów nawrotu choroby. To konkretne badanie należy uznać za jeden z pierwszych owoców rewolucji genomicznej, a Karen – za jedną z jej pionierek.

Leczenie Karen to przykład nowego podejścia do terapii, które już wkrótce będzie można zaobserwować niemal we wszystkich sferach opieki zdrowotnej. Naukowców nie satysfakcjonują już powierzchowne czy empiryczne opisy stanów chorobowych. Coraz częściej rozpatrują oni choroby – nowotwory, choroby serca, cukrzycę, chorobę Alzheimera, schizofrenię, autyzm i niemal wszystkie inne schorzenia – na płaszczyźnie cząsteczkowej, zdejmują z cebuli kolejne warstwy i odnajdują dowody na to, że liczne dogmaty medycyny i biologii wymagają istotnej weryfikacji. Zasadnicze luki w naszym wyobrażeniu na temat ludzkiego ciała stopniowo się wypełniają. Dziedziczne obciążenie ryzykiem zachorowania na pewne choroby zostaje powiązane z konkretnymi defektami DNA, których liczba wydaje się osiągać wysoką wartość od momentu zakończenia prac Human Genome Project. Dzięki temu osoby cieszące się dobrym zdrowiem mają coraz większe możliwości poznawania sekretów swojego ciała i podejmowania stosownych działań zapobiegawczych. Opinia publiczna zyskuje szansę

wykorzystania potencjału indywidualnego prognozowania, a tym samym możliwość przejścia pewnej kontroli nad własnym losem.

Tacy chorzy jak Karen mogą natomiast korzystać z molekularnych narzędzi prognozowania rozwoju swojej choroby, a nawet rezygnacji z pewnych zbędnych form terapii. Zakres opcji terapeutycznych stopniowo się poszerza, ponieważ na podstawie wiedzy na temat ludzkiego genomu można wyznaczać sobie nowe cele w zakresie rozwoju potężnych terapii. Żadna z tych zmian nie zachodzi z dnia na dzień, a ostateczny sukces będzie uzależniony od tego, czy naukowcy, rządy, uniwersytety, organizacje dobroczynne, firmy biotechnologiczne i farmaceutyczne, a także przedstawiciele szerokiej opinii publicznej, zdołają wykrzesać z siebie dość energii, talentu i zasobów finansowych. Nie ulega jednak wątpliwości, że w sferze wiedzy człowieka dokonuje się największa rewolucja od czasów Leonarda da Vinci.

## DNA jako język życia

Odkrycia poprzedniej dekady (mało znane szerokiej opinii publicznej) doprowadziły do obalenia koncepcji, której nauczano na lekcjach biologii w szkole średniej. Myli się ten, kto sądzi, że cząsteczka DNA zawiera tysiące genów, ale znacznie więcej „śmieciowego” DNA. Myli się ten, kto sądzi, że ludzki genom musi być najbardziej złożoną wersją DNA na naszej planecie.

Żeby zrozumieć informacje zawarte w tej książce, nie trzeba zapoznać się ze szczegółami dotyczącymi struktury DNA (pewne dane na ten temat zostały przedstawione w dodatku B). Ta książka dotyczy bowiem zastosowań, a nie kwestii inżynierii. Żeby jednak zrozumieć te zastosowania, trzeba posiadać wiedzę na temat pewnych podstawowych spraw i znać stosowne słownictwo.

Zachęcamy do lektury!