

Przyszłość w naszych rękach

Autor tekstu: **Anna Kurcek**



Mówi się, że nowonarodzony człowiek to czysta karta — *tabula rasa*, nietknięta przez żadne zewnętrzne wpływy. Owo poetyckie porównanie wynika pewnie z naszego przekonania o tym, że w dzieciach drzemie ogromny potencjał, szansa na wzięcie losu w swoje małe rączki i pokierowanie nim jak należy.

Może i tak jest w istocie, jednak nie możemy zapominać, że to, z jakiego materiału są wykonane stronice naszego życia, zależy w dużej mierze od genów, których misterna struktura tworzy się już wtedy, kiedy nieświadomi niczego siedzimy bezpiecznie w brzuchu

matki.

Poznaniem tajemnic owego niezwykłego zapisu, zajęli się naukowcy z University of Washington (Seattle, USA). Według najnowszych doniesień opublikowanych na łamach *Science Translational Medicine*, jako pierwsi zdołali oni odczytać genom płodu używając do tego jedynie materiału genetycznego pobranego od jego rodziców. Jest to zupełnie nowa i nieinwazyjna metoda, która w przyszłości pomoże nam określić cechy dziecka jeszcze na długo przed jego przyjściem na świat.

Osiągnięcie to bazuje na fakcie, że kiedy kobieta jest w ciąży, jej osocze zawiera w sobie również fragmenty DNA nienarodzonego maleństwa. Jest to tzw. pozakomórkowe DNA płodowe (ang. *cell free fetal DNA*, cff-DNA) odkryte 1997 roku. Wiadomo, że jego ilość jest tym wyższa, im bardziej zaawansowany jest stan brzemienny przyszłej rodzieli. Zanika ono również dość szybko po porodzie, co jest bardzo ważne, ponieważ wskazuje na możliwość zbadania stanu zdrowia płodu niezależnie od liczby posiadanych przez niego starszych braci i sióstr.

Ilość tego typu DNA jest jednak bardzo znikoma i dlatego głównym wyzwaniem dla naukowców było odnalezienie sposobu na rozróżnienie jego cząsteczek od materiału genetycznego matki. A oto jak tego dokonano.

Zespół pod kierownictwem genetyka Jaya Shendure wyizolował 5 nanogramów cff-DNA z krwi kobiety będącej w ciąży od 18,5 tygodnia. Fragmenty te poddano następnie tzw. głębokiemu sekwencjonowaniu, czyli bardzo dokładnie odczytano kolejność budujących je zasad nukleinowych. Z komórek krwi matki uzyskano również jej własne DNA i zbadano w jaki sposób zawarta w nim informacja organizuje się we wspólnie dziedziczone grupy genów, czyli tzw. haplotypy. Następnie oszacowano jak często tego typu połączenia powinny się pojawiać w pozakomórkowym DNA kobiety. Tam, gdzie uzyskane wyniki nie zgadzały się z obliczeniami, można było przypuszczać, że wyizolowany materiał jest zapisem genetycznym płodu.

Dla pewności fragmenty te porównano z genomem ojca wyizolowanym z próbek jego śliny. Pod uwagę wzięto również ewentualne mutacje powstające spontanicznie w DNA dziecka i przez to niezwiązane w żaden sposób z tym, co mieli mu do przekazania rodzice.

Po porodzie przebadano pobraną z pępowiny krew, a uzyskane wyniki porównano z wcześniejszymi danymi. Przepowiednie naukowców sprawdziły się w 98%. Wykryto także, choć z ograniczoną specyficznością, 39 z 44 unikatowych mutacji. Tą samą procedurę powtórzono następnie na drugiej rodzinie. Tym razem analizy dotyczyły 8,2 tygodniowego płodu, a wyniki odznaczały się 95% dokładnością.

Opracowanie nowej, nieinwazyjnej techniki badania DNA nienarodzonych dzieci stanowi ogromny krok dla diagnostyki prenatalnej. Choć obecnie istnieją już testy wykorzystujące próbki matczynej krwi, to ich celem jest jedynie wykrycie specyficznych zaburzeń, takich jak np. trisomia 21 chromosomu wywołująca tak zwany zespół Downa. Większość badań płodu nadal jest wykonywanych z użyciem tkanki łożyskowej lub też płynu owodniowego, których pozyskiwanie bywa niebezpieczne dla dziecka.

Można by zatem powiedzieć, że najnowsze odkrycie to prawdziwa bomba, albo raczej dynamit. Założenie samo w sobie jest bowiem bardzo dobre, a możliwości techniki ogromne.

Świadomość zagrożenia pozwala m.in. na wczesne podjęcie odpowiednich środków zapobiegawczych oraz motywuje do prowadzenia odpowiedniego stylu życia.

Jednak, tak samo jak wynalazek Nobla, sekwencjonowanie DNA płodu może zostać wykorzystane w niewłaściwy sposób. Oryginalnie testy prenatalne skonstruowano po to, aby

wykrywać zaburzenia zagrażające życiu. Robimy się jednak coraz bardziej wybredni i coraz częściej oczekujemy od badań gwarancji na zdrowie. W związku z tym istnieje ryzyko, że niektórzy rodzice będą wykorzystywać zdobyte informacje nie tylko do przygotowania się na narodziny chorego potomstwa, ale także w celu podjęcia decyzji o ewentualnym usunięciu ciąży. Budzi to pewne dylematy etyczne. Możliwość poznania wszystkich tajemnic genomu dziecka narusza także jego prawo do niewiedzy i może się wiązać z ewentualną dyskryminacją.

Po raz kolejny potwierdza się zatem stara zasada, że każde odkrycie prowokuje 10 dalszych pytań.

Literatura:

— [Fetal genome deduced from parental DNA](http://www.nature.com/news/fetal-genome-deduced-from-parental-dna-1.10797) (<http://www.nature.com/news/fetal-genome-deduced-from-parental-dna-1.10797>)

— Katarzyna Guz, Agnieszka Orzińska, Izabella Kopeć, Magdalena Krzemienowska, Justyna Smolarczyk-Wodzyńska, Ewa Brojer. [Aktualny stan i perspektywy nieinwazyjnej diagnostyki prenatalnej w konfliktach maczyno- płodowych](http://www.jtm.viamedica.pl/darmowy_pdf.phtml?indeks=9&indeks_art=40) (http://www.jtm.viamedica.pl/darmowy_pdf.phtml?indeks=9&indeks_art=40). Journal of Transfusion Medicine 2010, tom 3, nr 4, 144-154

— Ben Mepham „Bioetyka. Wprowadzenie dla studentów nauk biologicznych”. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2008.

Anna Kurcek

Biotechnolog, autorka bloga Szkiełko i kłopot. Mieszka w Gorzowie Wielkopolskim, współpracuje z portalem e-biotechnologia.pl.

[Strona www autora](#)

[Pokaż inne teksty autora](#)



(Publikacja: 12-06-2012)

[Oryginał.](http://www.racjonalista.pl/kk.php/s,8107) (<http://www.racjonalista.pl/kk.php/s,8107>)

Contents Copyright © 2000-2012 Mariusz Agnosiewicz

Programming Copyright © 2001-2012 Michał Przech

Właścicielem portalu Racjonalista.pl jest Fundacja Wolnej Myśli.

Autorem portalu jest Michał Przech, zwany niżej Autorem.

Żadna część niniejszych opracowań nie może być wykorzystywana w celach komercyjnych, bez uprzedniej pisemnej zgody Właściciela, który zastrzega sobie niniejszym wszelkie prawa, przewidziane w przepisach szczególnych, oraz zgodnie z prawem cywilnym i handlowym, w szczególności z tytułu praw autorskich, wynalazczych, znaków towarowych do tego portalu i jakiegokolwiek jego części.

Wszystkie elementy tego portalu, wliczając w to strukturę katalogów, skrypty oraz inne programy komputerowe są administrowane przez Autora. Stanowią one wyłączną własność Właściciela. Właściciel zastrzega sobie prawo do okresowych modyfikacji zawartości tego portalu oraz opisu niniejszych Praw Autorskich bez uprzedniego powiadomienia. Jeżeli nie akceptujesz tej polityki możesz nie odwiedzać tego portalu i nie korzystać z jego zasobów.

Informacje zawarte na tym portalu przeznaczone są do użytku prywatnego osób odwiedzających te strony. Można je pobierać, drukować i przeglądać jedynie w celach

informacyjnych, bez czerpania z tego tytułu korzyści finansowych lub pobierania wynagrodzenia w dowolnej formie. Modyfikacja zawartości stron oraz skryptów jest zabroniona. Niniejszym udziela się zgody na swobodne kopiowanie dokumentów portalu Racjonalista.pl tak w formie elektronicznej, jak i drukowanej, w celach innych niż handlowe, z zachowaniem tej informacji.

Plik PDF, który czytasz, może być rozpowszechniany jedynie w formie oryginalnej, w jakiej występuje na portalu. **Plik ten nie może być traktowany jako oficjalna lub oryginalna wersja tekstu, jaki prezentuje.**

Treść tego zapisu stosuje się do wersji zarówno polsko jak i angielskojęzycznych portalu pod domenami Racjonalista.pl, TheRationalist.eu.org oraz Neutrum.eu.org.

Wszelkie pytania prosimy kierować do redakcja@racjonalista.pl