

Mladá fronta DNES, 1.12.2007, Ukaž mi svou DNA a já ti řeknu...

EVA BOBŮRKOVÁ

Budeme za pár let všichni čist ve svých genech a studovat mutace, sklony k chorobám? Vědci tvrdí: Ano, VĚK DNA už je tu.

Bolí mě dnes ruka. Musím zkontrolovat svoji DNA. Není to první známka zděděné artritidy? Takto líčí své pocity v New York Times Any Harmonová, která si nechala přečíst svůj genom. První soukromé firmy už začínají nabízet kompletní analýzu DNA. „Nadchází věk osobní medicíny,“ píše v Science kanadští experti na lékařské právo a etiky University of Alberta.

Dobré geny, špatné geny

„Dobré geny v zeleném poli, špatné v červeném. Mé riziko rakoviny prsu není nad průměrem. Alzheimerova choroba? Také dobré. A, uť, téměř nulová šance na roztroušenou sklerózu. Zato zvýšené riziko Crohnovy choroby,“ čte ve svém genovém deníku Amy Harmonová. „A srdeční choroby? Pravděpodobnost infarktu o 23 procent vyšší. Zdravý životní styl však může mnoho zachránit,“ připomíná si komentář lékařů.

Lidský genom obsahuje asi 30 tisíc genů. Každý člověk však ve svých genech nese 11 milionů odlišností - genetických polymorfismů. Jsou příčinou rozdílů mezi lidmi, ale i chorob. U některých nemocí jako je cystická fibróza či hemofilie stačí porucha jediného genu. Většina nemocí však vzniká jako výslednice působení mnoha genů a navíc prostředí, ve kterém žijeme. Typickým příkladem multifaktoriálně podmíněné choroby je obezita - svou roli tu hraje řada genů, ale z poloviny si ji člověk způsobí životním stylem a stravou.

Kanadští vědci soudí, že „čtení“ kompletní DNA brzy zlevní natolik, že osobní genomika se stane rutinní součástí klinické péče. Daniel Vaněk, prezident Československé společnosti pro forenzní genetiku, odhaduje, že magická hranice tisíc dolarů za osekvenování genomu padne do tří let. „Se stále dokonalejšími přístroji se celý postup rychle zlevní a zpřesní.“

Otcovství, rodokmen, nemoci

Četné firmy však reagují už dnes: nabízejí pátrání po předcích, zkoumání otcovství, soudní analýzy, nutriční poradenství i genetické služby při plánování potomka. I u nás již působí řada firem, které poskytují testy paternity. Společnost Genomac a Forenzní DNA servis kromě toho pátrají po genetických předcích. Existují i firmy, které zkoumají příbuzenské vztahy psů a koček...

Na trh nyní přichází i další společnost, GHC Genetics. Na základě analýzy DNA zjistí náchylnost k více než dvaceti geneticky podmíněným chorobám. V jednom balíčku testuje 400 genetických polymorfismů, které hrají roli např. při rakovině prsu a prostaty, obezitě, diabetu 2, osteoporóze, trombóze, infarktu myokardu, Alzheimerově chorobě, ale odhaluje i schopnosti organismu vzdorovat viru HIV či zbavovat se škodlivin. A dokonce z genů vyčte i kvalitu paměti.

Odborník společnosti - molekulární biolog Omar Šerý a předseda Společnosti lékařské a prediktivní genetiky František Štastný, kteří se léta zabývají mj. výzkumem genetické podmíněnosti psychických chorob, zdůrazňují: „Výsledek genetické analýzy není ortel: testují se multigenní nemoci a vlastnosti, které lze ovlivnit stylem života, vhodně volenou léčbou a prevencí.“

Docent Šerý uvádí jako příklad mutaci genu BRCA1: pokud ji test prokáže, znamená zvýšené riziko rakoviny prsu. Ví-li o něm žena, začne se hlídat, chodí na prohlídky i v mladším věku. Pokud pak nemoc skutečně vypukne, může se zachytit a řešit v raném stadiu.

Docent Štastný dodává: „Genetici analyzují DNA, otestují určité kandidátní geny a zjistí rizika chorob.. Lékaři pak dají tyto výsledky do kontextu s klinickou praxí a doporučí preventivní či léčebné kroky. Je pak na člověku, jak se bude doporučeními řídit. Aby nedocházelo k nesprávné interpretaci výsledků testu, společnost již školí desítky praktických lékařů po celé ČR.

Pandořina skříňka?

Přesto se však vynořují otázky. Víme o genech tolik, aby byly podobné informace věrohodné? Nejde o moderní šarlatánství a hlavně úžasný byznys?

„Jde o to, aby firmy neslibovaly víc, než je možné. U řady chorob nejsou geny spolehlivě identifikovány, pochybnosti mám třeba u Alzheimerovy choroby,“ říká genetik prof. **Václav Pačes**, předseda **Akademie věd**. „Musíme se ptát, zda tyto firmy, neboť jich bude přibývat, testují geny, které mají dostatečnou vypovídací hodnotu. Na základě jakých výsledků. Získat důkaz, že určitý gen skutečně ovlivňuje vznik choroby, je velmi obtížné a vždy za tím stojí solidní výzkum, publikace a patenty. Bez toho, aby toto doložily, firmy nemají důvěru odborné veřejnosti.“

„Testovat paměťové schopnosti? To je téměř nesmysl,“ říká genetik Daniel Vaněk, ředitel společnosti Forenzní DNA servis. „A i další zjištění jsou často zatížena chybami. Geny existují ve dvou kopiích a v genomu jsou i neaktivní sekvence. Báł bych se říkat jednoznačné závěry. Ještě více se však bojím zneužívání takových údajů například pojišťovny. Dodnes u nás ostatně není zákon, který by tuto oblast reguloval. I díky posledním zprávám jsme zvýšili naše úsilí na přípravě Zákona o DNA. Pandořina skříňka již ale byla otevřena.“

„Genetické polymorfismy, které analyzujeme, vycházejí z prověřených, prokázaných a publikovaných vědeckých studií. Využíváme i řadu námi otestovaných DNA markerů,“ oponuje odborný ředitel GHC Genetics Omar Šerý. A docent Štastný dodává: „Například schizofrenie nebyla do DNA testu zařazena, neboť vědecké poznání to ještě neumožňuje.“

Jak se vyrovná lidská společnost s atakem genetických informací? Jistě po nich budou toužit pojišťovny. Budou umět lékaři správně vyložit výsledky genetických rizik? Jak se vyrovnají zdravotnické systémy s přílivem informovaných pacientů? Co udělá poznání dědičných rizik s psychikou? Jsou nutná jasná pravidla, zákony, obezřetné zvažování etických, sociálních a klinických důsledků, nabádají vědci. Na jednom se však shodují všichni: Věk DNA už nikdo nezastaví.

DNA čip a analýza genů

DNA čip umožňuje lékařům analyzovat pacientovy geny, v tomto případě gen BRCA1, který hraje klíčovou roli u rakoviny prsu. Normální gen BRCA1 slouží jako specifický protein, který potlačuje vznik nádoru u vaječníků a prsu. Mutace genu BRCA1 jsou spojeny s významně zvýšeným rizikem vzniku rakoviny prsu a vaječníku, zvláště u mladých žen.

DNA Získá se ze stěru sliznice úst nebo vzorku krve vyšetřované osoby pro zjištění, zda obsahuje mutace v genu BRCA1.

ROZDĚLENÍ Dvoušroubovice DNA se rozdělí pomocí enzymů a v kombinaci s krátkými úseky DNA odborníci vyberou a namnoží zkoumané oblasti DNA.

DNA ČIP Vzorek s vybranými a namnoženými oblastmi DNA se nanese na pole tzv. DNA sond (chemicky syntetizované DNA fragmenty upevněné na tenké vrstvě skla). Analyzuje se současně velké množství sekvencí.

GEN BRCA1 Fragment DNA označený fluorescenční barvou reaguje se sondou na čipu, stejné sekvence se vzájemně spojí a zůstanou přichyceny na povrchu čipu.

SKENER DNA čip se vloží do skeneru, kde se postupně ozáří laserem všechny pozice na čipu. Fluorescenční barvivo začne vyzařovat různé fluorescenční barvy, což umožňuje rozeznat jednotlivé sekvence obsažené ve vzorku.

SHODA Barevně odlišené úseky zobrazí, které úseky zkoumané DNA našly svůj odpovídající protějšek na DNA sondě.

Foto popis| Normální gen BRCA1 - klient nemá zvýšené riziko nádoru prsu a prostaty.

Foto popis| Mutace genu BRCA1 - klient má zvýšené riziko nádoru prsu a prostaty.

URL| <http://archiv.newton.cz/mf/2007/12/01/f4c71ae6c478a0bbd7b428823c38ca21.asp>