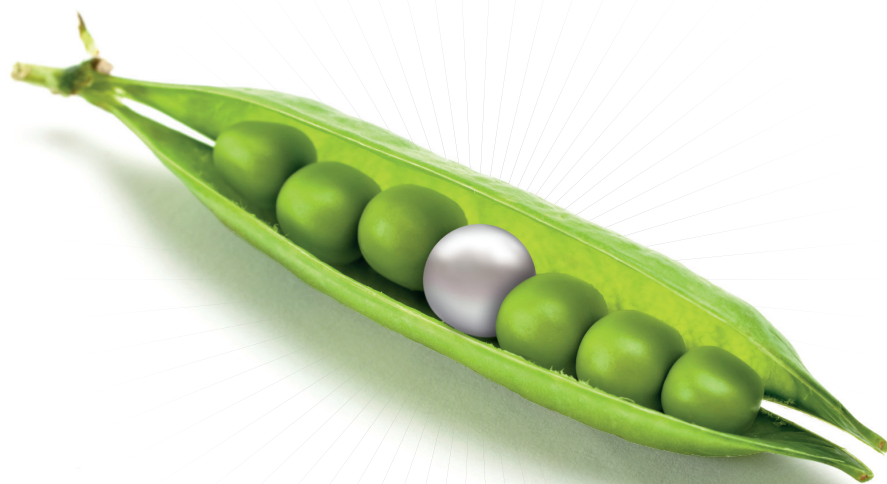


DZIEDZICTWO

JAK TWOJE GENY WPŁYWAJĄ NA CIEBIE

I JAK TY WPŁYWASZ NA SWOJE GENY



GALAKTYKA

SHARON MOALEM

Tytuł wydania oryginalnego:
Inheritance
How Our Genes Change Our Lives
and Our Lives Change Our Genes

Copyright © 2014 by Sharon Moalem

This edition published by arrangement with Grand Central Publishing,
New York, New York, USA. All rights reserved.

Niniejsze wydanie opublikowano na podstawie umowy z Grand Central Publishing,
New York, New York, USA. Wszelkie prawa zastrzeżone.

Wydanie polskie © 2014 Galaktyka sp. z o.o.

90-562 Łódź, ul. Łąkowa 3/5
tel. +42 639 50 18, 639 50 19, tel./fax 639 50 17
e-mail: info@galaktyka.com.pl; sekretariat@galaktyka.com.pl
www.galaktyka.com.pl

ISBN: 978-83-7579-341-3

Przekład: *Wiesława Czajczyńska*
Konsultacja: *prof. Ewa Bartnik*
Redakcja: *Bogumiła Widła*
Redakcja techniczna: *Marta Sobczak*
Korekta: *Monika Buraczyńska, Małgorzata Gołąb*
Redaktor prowadzący: *Marek Janiak*

Zdjęcie okładowe © *mariusFM77 / Istock*
Ilustracja na IV stronie okładki: © *Bonerok / Istock*

Zdjęcia autora: © *Neil Ta*
Projekt okładki: *Artur Nowakowski*
(na podstawie projektu okładki wydania oryginalnego: *Will Staehle*, © *Hachette Book Group Inc.*)

Skład: *Garamond, Łódź*
Druk i oprawa: *Drukarnia im. A. Półtawskiego*

ZASTRZEŻENIE

Porady i informacje zawarte w tej książce nie zastąpią fachowej konsultacji medycznej. Wydawca sugeruje kontakt z lekarzem w związku z wszelkimi problemami zdrowotnymi, leczeniem lub ustaleniem niezbędnego zakresu opieki medycznej. Wydawca nie odpowiada za niekorzystne skutki, jakie mogą się pojawić w konsekwencji skorzystania z rad czy informacji omawianych lub sugerowanych w niniejszej książce.

Pełna informacja o ofercie, zapowiedziach i planach wydawniczych:

www.galaktyka.com.pl
info@galaktyka.com.pl; sekretariat@galaktyka.com.pl

Wszelkie prawa zastrzeżone. Bez pisemnej zgody wydawcy książka ta nie może być powielana w częściach, ani w całości. Nie może też być reprodukowana, przechowywana i przetwarzana z zastosowaniem jakichkolwiek środków elektronicznych, mechanicznych, fotokopiarskich, nagrywających i innych.

ROZDZIAŁ 6

Genetyczne dawkowanie

Jak zmieniają oblicze medycyny śmiertelnie
niebezpieczne środki przeciwbólowe,
paradoks prewencyjny i Ötzi – człowiek lodu

TYSIĄCE LUDZI UMIERA KAŻDEGO ROKU. O wiele więcej zaś zaczyna dotkliwie chorować – właśnie dlatego, że zażywali dokładnie takie dawki leków, jakie przepisali im lekarze.

Nie wynika to z lekarskich zaniedbań. W większości przypadków recepty były ściśle zgodne z rekomendacjami producentów leków i profesjonalnych, medycznych środowisk.

Jeśli zdarzy się, że mamy ubytek w genomie, co oznacza brakujące odcinki DNA, to miejsca takie zawierają kluczową informację z punktu widzenia naszego rozwoju i dobrostanu. Jest bowiem bardzo prawdopodobne, że ta genetyczna zmiana spowoduje specyficzny zespół chorobowy. Ale w przypadku, gdy materiał genetyczny jest zduplikowany, nie mamy pewności, jakie implikacje mogą wystąpić.

Posiadanie dodatkowych elementów DNA czasem nie wywiera żadnych skutków, a innym razem głęboko wpływa na czyjeś życie. Jak zaraz wykazę, mała nadwyżka DNA może niekiedy zamienić popularne

lekarstwo w środek śmiertelnie niebezpieczny. Prawdopodobnie rozumiesz już, że to, jak postępujemy z naszym genomem, jest w takim samym stopniu ważne jak geny, które dziedziczymy, a owe wybory dotyczące stylu życia wiążą się również z zażywaniem leków.

W pewnym poruszającym serce przypadku młoda dziewczyna o imieniu Meghan zmarła po rutynowym usunięciu migdałków – i to nie z powodu reakcji na środek znieczulający czy sam zabieg. Operacja się udała, Meghan została wypisana do domu następnego dnia. Jej śmierć nastąpiła dlatego, że lekarze nie wiedzieli o czymś, co decydowało o jej życiu – nikt nie spojrzał na geny pacjentki.

Wyobraźmy sobie, że Meghan mogła przeżyć całe życie, nie wiedząc o odmienności jej genomu. Jak miliony innych ludzi, mających niewielkie różnice w DNA, odziedziczyła ona bardzo małą duplikację genomu. Z uwagi na fakt, w którym miejscu genomu zlokalizowana była owa nieznaczna powtórka sekwencji, zamiast dwóch kopii genu CYP2D6, jednego od matki, a drugiego od ojca – czego mogliśmy oczekiwać – Meghan otrzymała trzy kopie¹.

Meghan, jak miliony pacjentów przed nią, po zabiegu otrzymała kodeinę na uśmierzanie bólu. Jednak z powodu genetycznej odmienności jej organizm przetworzył, i to bardzo szybko, małe dawki tego leku w wielkie dawki morfiny. Tak więc zalecana porcja leku, która łagodziła u większości dzieci ból, nie przyniosła ulgi, ale spowodowała przedawkowanie i śmierć.

Dlatego właśnie Federalny Urząd Żywności i Leków Stanów Zjednoczonych w 2013 roku zdecydował o zakazie użycia kodeiny po zabiegach operacyjnych usunięcia migdałków podniebiennych i migdałka gardłowego².

Tragedię Meghan potęguje fakt, że nie jest to rzadka reakcja. Mniej więcej 10 procent potomków Europejczyków i do 30 procent ludzi pochodzenia północnoafrykańskiego cechuje się ultraszybkim metabolizowaniem pewnych leków³ na skutek wersji odziedziczonych genów.

Stosowanie kodeiny w pediatrii to prawdopodobnie jeden z wielu przykładów – jeśli weźmiemy pod uwagę, jak wiele leków ordynujemy i z jakim spektrum genetycznym mamy do czynienia – że środki farmakologiczne mające doprowadzić do wyleczenia przynoszą odwrotny skutek.

Mamy już dzisiaj narzędzia do identyfikowania ludzi metabolizujących wyjątkowo szybko i wyjątkowo wolno niektóre lekarstwa, włączając w to opiaty* – są nimi względnie proste genetyczne testy. Jest jednak bardzo prawdopodobne, że jeśli ostatnio otrzymałeś na receptę opiat typu kodeina (na przykład tylenol 3), przed zażyciem leku nie zrobiłeś tych testów.

Dlaczego takie badania nie są stosowane bardziej powszechnie? Ogromnie ważne pytanie. Osobiście nakłaniam każdego, aby poruszył ten temat w rozmowie ze swoim lekarzem, zanim podda siebie i dzieci leczeniu za pomocą określonych medykamentów**.

Oczywiście to, co jest ryzykowne dla niektórych osób, nie jest groźne dla wszystkich. Kodeina dla części ludzi może być całkowicie bezpiecznym i skutecznym środkiem przeciwbólowym.

Mam nadzieję, że zmierzamy (oby szybciej niż wolniej) w stronę świata, w którym nie będą miały racji bytu uśrednione dawki leków, nieodpowiednie dla genetycznego dziedzictwa części osób. Otrzymasz raczej osobistą receptę uwzględniającą miriady genetycznych czynników oraz dawkowanie w pełni właściwe – dla ciebie.

Zaczynamy także rozumieć, że – oprócz zaleceń dotyczących dawkowania leków, które są odpowiednie dla większości, ale nie dla wszystkich – nasze genomy pełnią również znaczącą funkcję, jeśli chodzi o sposób reakcji ludzkiego organizmu w celu ochrony własnych strategii zachowania zdrowia. Chciałbym teraz przedstawić Geoffreya Rose'a i jego, trafnie nazwany, paradoks przewencyjny. Zobaczymy, co ów paradoks oznacza dla każdego człowieka indywidualnie i jakie wynikają z niego zalecenia zdrowotne.

SĄ LEKARZE KLINICZNI I SĄ LEKARZE NAUKOWCY. Nie każdy może być jednym i drugim – i nie każdy, kto mógłby połączyć te specjalności, faktycznie chciałby to zrobić.

Ja należę do tych lekarzy, dla których obserwowanie wpływu badań laboratoryjnych na życie pacjentów stwarza niewiarygodne okazje,

* Psychoaktywne alkaloidy opium, najważniejsze opiaty to: morfina, kodeina, tebaina, narkotyna i papaweryna (przyp. tłum.).

** Oto niektóre z często przepisywanych leków na receptę (i zawartych w nich substancji czynnych – przyp. red.), które podlegają oddziaływaniu genów: chlorochina, kodeina, dapson, diazepam, esomeprazol, merkaptopuryna, metoprolol, omeprazol, paroksetyna, fenytoina, propranolol, risperidon, tamoksyfen i warfaryna.

niezmiernie istotne wglądy i poczucie, że jestem absolutnie uprzywilejowany, stojąc na pierwszej linii tej batalii o ludzkie zdrowie.

Podobnie było z Geoffreyem Rose'em. Jako jeden ze światowych ekspertów w dziedzinie chronicznych chorób układu krążenia i jeden z najwybitniejszych epidemiologów swojej epoki, na pewno nie musiał (i nie oczekiwała tego wspólnota naukowców) pozostać lekarzem klinicznym w szpitalu St. Mary w Paddington, historycznej londyńskiej dzielnicy. Jednak Rose przez dziesiątki lat nie zaniedbywał kontaktów z pacjentami – nawet po ciężkim wypadku samochodowym, który nieomal kosztował go życie, a skończył się na utracie wzroku w jednym oku. „Trwam przy swoim” – mówił kolegom, ponieważ zależało mu, aby jego epidemiologiczne teorie zawsze znajdowały potwierdzenie w klinicznej praktyce⁴.

Rose jest prawdopodobnie najbardziej znany dzięki badaniom podkreślającym potrzebę stosowania na masową skalę strategii profilaktyki, takich jak edukacyjne i interwencyjne środki, które wprowadziliśmy w przypadku powszechnych chorób serca. Ów naukowiec zarazem zdawał sobie w pełni sprawę z niepowodzenia publicznych programów zdrowotnych tego typu. Nazwał to paradoksem prewencyjnym, który stwierdza, że zmiana stylu życia jako posunięcie redukujące ryzyko chorobowe dla całej populacji może pojedynczemu człowiekowi przynieść bardzo niewielkie (albo zerowe) korzyści⁵. Takie podejście uprzywilejowuje sukces całości, zaniedbując rozpoznanie tego, do czego dążą nieliczni, którzy nie do końca pasują do rubryki „genetyczna większość”. Mówiąc wprost, świetny lek dla białego mężczyzny mierzącego 177 cm i ważącego 84 kg może nie zadziałać w twoim przypadku. Co więcej – na początku tego rozdziału poznaliśmy przecież przykład kodeiny przepisanej Meghan – taki lek może nawet zabić.

Mimo to osiągnęliśmy niewiarygodne postępy w profilaktyce poprzez stosowanie szczepionek, takich jak przeciwko ospie, w całych społeczeństwach. Jednak lekarze zazwyczaj nie kurują całych populacji, tylko jednostki. Tymczasem wskazania lecznicze pochodzą z dowodów zebranych z badań nad dużymi zbiorowościami, które są eklektyczną mieszanką genetycznych korzeni wielu ludzi. Kodeina dlatego była tak długo używana jako środek przeciwbólowy po operacji usunięcia migdałków, że przez większość tego czasu sprawdzała się u większości dzieci.

Jeden z przykładów paradoksu prewencyjnego można zaobserwować w pierwszych tygodniach zażywania suplementów z oleju rybnego przez

osoby z wysokim LDL, czyli złym cholesterolem. Badacze odkryli, że ten tran (bogaty w kwasy tłuszczowe omega-3, pozyskiwany z makreli, śledzi, tuńczyków, halibutów, łososi, wątroby dorszy, a nawet tłuszczu wieloryba) wiąże się z dużą skalą zmian w poziomach LDL u ludzi – od spadku o 50 procent aż do wzrostu o 87 procent⁶. Naukowcy poszli jeszcze dalej i odkryli, że osoby, które uzupełniały swoją dietę tzw. zdrowym tłuszczem, w rzeczywistości reagowały większymi negatywnymi zmianami w poziomach cholesterolu, jeśli były nosicielami genetycznego wariantu zwanego APOE4. A zatem suplementacja diety za pomocą tranu może być dobra dla jednych i bardzo zła dla innych ludzi w zależności od odziedziczonych genów.

Olej rybny to niejedyny suplement spożywany codziennie na całym świecie przez miliony ludzi. Szacuje się, że ponad połowa Amerykanów faszeruje się suplementami – przynoszącymi producentom 27 miliardów dolarów rocznie ze sprzedaży – w nadziei, że zapobiegnie chorobom i wyleczy je za pomocą tych – zdawałoby się – prostych i naturalnych sposobów⁷.

Nie ma zbyt wielu medycznych zaleceń czy obostrzeń, jeśli chodzi o suplementy lub witaminy. Tu tkwi prawdopodobnie przyczyna zadawanych mi częstych pytań typu: czy te suplementy są w ogóle korzystne i w jakich dawkach je zażywać. Moja odpowiedź zwykle zawiera znamienny zwrot „to zależy”. Istnieje wiele powodów zażywania albo unikania suplementów i witamin. Czy powiedziano ci kiedyś, że masz niedobór czegoś konkretnego? Czy twoje genetyczne dziedzictwo domaga się, abys spożywał witaminy w większych ilościach? Albo, co najważniejsze: czy jesteś w ciąży?

Okres ciąży stanowi najlepsze pole obserwacji znaczących interakcji pomiędzy witaminami a genami, które mogą wspólnie „spiskować” w celu uchronienia płodu przed poważnymi wadami wrodzonymi. A żeby się temu głębiej przyjrzeć, odbędziemy krótką wycieczkę do początków XX wieku – żyła wtedy pewna chytra małpa, którą ci przedstawię.

JEDEN Z NAJWIĘKSZYCH POSTĘPÓW w eliminacji wad wrodzonych na świecie zapoczątkowała Lucy Wills i jej małpa. Mamy tu zarazem wspomniały przykład, jak stary model tego, co jest „najlepsze dla większości ludzi przez większość czasu” okazał się niewiarygodnie efektywny w ratowaniu

i poprawianiu ludzkiego życia, a jednocześnie nieskuteczny w najlepszym razie (i niebezpieczny – w najgorszym) w odniesieniu do określonych części populacji.

Podobnie do wielu młodych, błyskotliwych, przyszłych lekarzy swego pokolenia, urodzonych tuż przed początkiem XX wieku, Wills fascynowała się pionierską dziedziną myśli Freuda i rozważała karierę naukowca i psychiatry. Ale podczas nauki w London University's School of Medicine dla kobiet, która utrzymywała bliskie kontakty z kilkoma szpitalami w Indiach, Wills uzyskała stypendium na podróż do Bombaju w celu przeprowadzenia badań nad mało wówczas rozumianą chorobą zwaną niedokrwistością makrocytową w ciąży. Ten rodzaj anemii może powodować osłabienie, zmęczenie i drętwienie palców u niektórych ciężarnych⁸. Młoda badaczka wkrótce dowiedziała się czegoś na własny temat: że przepada za rozwiązywaniem zagadek.

W owym czasie wiedzano tylko, że kobiety cierpiące na tę chorobę mają powiększone i niedojrzałe czerwone krwinki. Ale dlaczego? Wills, zważywszy na nieproporcjonalnie silny wpływ tej choroby na biedne kobiety, podejrzewała, że może się to wiązać ze sposobem odżywiania. W tamtych czasach, podobnie jak dziś, ludzie ubodzy i społecznie upośledzeni mieli mniejszy dostęp do świeżych owoców i warzyw, a indyjskie pracownice przemysłu tekstylnego, które Wills pojechała badać, z pewnością należały do tej grupy.

Badaczka, w celu sprawdzenia swej hipotezy, podjęła próbę karmienia samic szczurów w ciąży podobną żywnością. Wkrótce u szczurów pojawiły się takie same zmiany w czerwonych ciałkach krwi. Następnie otrzymała bardzo zbliżone rezultaty, powtarzając eksperyment na innych, laboratoryjnych zwierzętach.

Na tym etapie Wills rozpoczęła wzbogacanie ich jadłospisu w sposób mocno przypominający współczesnych rodziców wprowadzających dzieciom nowe potrawy stopniowo, aby zaobserwować, czy wystąpią jakieś niepożądane reakcje.

Wills wiedziała, że całkowicie zdrowa dieta wyeliminowałaby problem, ale zdawała sobie też sprawę, że nie jest w stanie zapewnić tego każdej kobiecie w Indiach. Pragnęła więc chociaż zidentyfikować ten brakujący element pożywienia, który można by uzupełniać w okresie ciąży.

Mimo jej intensywnych wysiłków poszukiwany element pozostawał nieuchwytny – aż do dnia, jakże doniosłego, kiedy jedna z testowanych małp ukradła *marmite*.

Brytyjczycy oraz ludzie żyjący w krajach będących dawnymi koloniami imperium brytyjskiego prawdopodobnie znają *marmite*: lepka, słona, ciemnobrązowa pasta o smaku, za którym jedni przepadają, a inni go nie cierpią. Wykonana jest z koncentratu drożdży piwnych i produkuje ją wiele firm, w tym Vegemite, Vegex i Cenovis.

Z pewnością ten specjał nie smakuje wszystkim, ale niektórzy ludzie nie mogą się bez niego obejść. Pasta ta była ważną częścią racji żywnościowych dla brytyjskiej armii podczas dwóch wojen światowych. I kiedy w 1999 roku, podczas konfliktu w Kosowie, wystąpiły kłopoty w dostawach prowiantu, żołnierze wraz z rodzinami zorganizowali udaną kampanię pisania listów, aby na stoły w namiotowej stołówce powróciło *marmite*⁹.

Chociaż Wills prowadziła szczegółowe notatki dotyczące wszystkiego, co robiła, to jednak w żaden sposób nie mogła dociec, jak małpa porwała *marmite*; możliwe, że sprytnie, małe stworzenie po prostu zabrało przy-smak podczas śniadania.

„Smoła w słoiku”, jak pieśzcotliwie i złośliwie nazwano to smarowidło, jest miksturą bogatą w kwas foliowy. Widząc, jak małpa znacząco odzyskuje zdrowie, gdy objada się *marmite*, Wills odkryła sekret leczenia makrocytowej niedokrwistości podczas ciąży.

Minęło aż 20 lat, zanim badacze zrozumieli, dlaczego kwas foliowy okazał się tak potężnym lekarstwem. Od tego czasu wiemy, że jest on potrzebny do szybkiego podziału komórkowego, co wyjaśnia, czemu kobiety, które nie otrzymują wystarczającej ilości tego organicznego związku, mogą zapadać na anemię – ich dzieci wykorzystują cały kwas foliowy do rozwoju.

W latach 60. XX wieku odkryto również powiązanie między niedoborem kwasu foliowego a wadami cewy nerwowej (NTDs*) – są to nietypowe otwory w centralnym systemie nerwowym; takie, jakie pojawiają się u cierpiących na rozszczep kręgosłupa i obejmują całą gamę zaburzeń od relatywnie łagodnych po śmiertelne. Dlatego właśnie lekarze

* Ang. *Neural Tube Defects* (przyp. tłum.).

tak często zalecają suplementację kwasem foliowym dla kobiet w latach płodności, nawet przed ciążą, ponieważ rozstrzygającym oknem czasowym do ochrony przed NTDs jest pierwsze 28 dni po zapłodnieniu – a więc wtedy, gdy wiele kobiet nawet jeszcze nie wie, że jest w ciąży. Kwas foliowy ma wpływ na zmniejszenie liczby przedwczesnych porodów, wrodzonych wad serca oraz – zgodnie z nowszymi badaniami – możliwe, że nawet przypadków autyzmu¹⁰.

Jeśli mimo tej wiedzy wciąż nie możesz się przekonać do rozsmarowania kapki *marmite* na śniadaniowym toście, nie martw się, bo kwas foliowy występuje naturalnie w soczewicy, szparagach, cytrusach i w wielu zielonych roślinach liściastych.

Amerykańskie Kolegium Położnictwa i Ginekologii sugeruje, aby każda kobieta ciężarna przyjmowała co najmniej 400 mikrogramów kwasu foliowego dziennie. Ale ilość ta odnosi się do przeciętnej kobiety z przeciętnymi genami – a jak wiemy, nie ma kogoś takiego jak przeciętny pacjent.

Zalecenia te nie uwzględniają również jednej z najbardziej powszechnych wariacji genetycznych. Niemal jedna trzecia populacji posiada odmienne wersje genu zwanego reduktazą metylenotetrahydrofolianową lub MTHFR, który jest w najwyższym stopniu istotny w metabolizowaniu kwasu foliowego.

Nie rozumiemy, dlaczego pewne kobiety skrupulatnie uzupełniające ten związek przed poczęciem nadal rodzą dzieci z wadami cewy nerwowej¹¹. Wydaje się, że dla niektórych kobiet z mutacjami w genie MTHFR albo innymi, powiązanymi genami biorącymi udział w metabolizmie kwasu foliowego, 400 mikrogramów tego kwasu po prostu nie wystarcza. Z tego powodu prawdopodobnie korzystne byłoby przyjmowanie jeszcze większych dawek, co zalecają niektórzy lekarze, szczególnie gdy chcemy zabezpieczyć się przed nawrotem NTDs.

Myślisz, że lepiej dmuchać na zimne?

Zanim pobiegiesz do apteki, może zechcesz wziąć pod uwagę coś jeszcze. Nadużywanie kwasu foliowego może faktycznie maskować inny problem – niedobór kobalaminy, czyli witaminy B12. Krótko mówiąc, dążąc do zażegnania jednego kłopotu, nie zauważamy, że skrywa się za nim następny. A ponieważ jesteśmy na bardzo wczesnym, klinicznym etapie rozumienia krótko- i długoterminowego ryzyka związanego z za-

żywaniem dużych dawek uzupełniających kwasu foliowego, zasadę „lepiej dmuchać na zimne” powinno się tutaj rozumieć jako zaniechanie wprowadzania dodatkowych związków chemicznych do organizmu, aż dowiemy się z pewnością, czego my i nasze przyszłe dziecko naprawdę potrzebujemy. To właśnie jest moment, w którym bardzo by pomogło gruntowne wejrzenie w indywidualny genom.

Do niedawna nie wiedzieliśmy jeszcze, jak rozpoznać, którą wersję MTHFR ludzie posiadają. Ale oto już test na pospolite wersje lub inaczej na polimorfizmy w genie MTHFR jest dostępny i nawet wchodzi w skład pewnych typów badań prenatalnych. Badania te albo testy na nosicielstwo przeszukują tysiące mutacji w kilkuset genach. Jeśli myślisz o zajściu w ciążę, dobrze byłoby dodać takie testy do długiej listy kwestii, które poruszysz ze swoim lekarzem.

Nie należy się dziwić, jeśli lekarz nie odpowie natychmiast albo nie będzie przekonany co do dostępności komercyjnego, genetycznego badania prenatalnego dla różnych wersji genów takich jak MTHFR. W miarę jak koszty testów spadają, zwiększa się rozrzew pomiędzy ich dostępnością a świadomością lekarzy, że można z nich korzystać.

Wielu lekarzy dopiero wypracowuje skuteczne metody otaczania kobiet zindywidualizowaną opieką medyczną – wcześniej po prostu nie musieli tego robić.

Na szczęście sytuacja się zmienia, i to szybko, ponieważ doktorzy pogłębiają swą wiedzę o bogactwie i różnorodności genów, które możemy dziedziczyć – jak APOE4, a także o wszystkich sposobach oddziaływania na geny przez całe życie – na przykład dzięki zażywaniu tranu. Waga tych odkryć doprowadziła do wykreowania nowych dziedzin wiedzy: farmakogenetyki, nutrigenomiki i epigenomiki, które razem mają spowodować lepsze rozumienie tego, jak geny wpływają na nasze życie i je zmieniają.

Teraz, kiedy wiesz, że genetyka jest zdolna odgrywać pewną rolę w potrzebach żywieniowych człowieka, zostaje jeszcze jedna sprawa do rozważenia, zanim sięgniesz po następny suplement.

Pozwól, że zabiorę cię na wycieczkę poboczną, ale ważną drogą, by opowiedzieć, skąd pochodzą witaminowe suplementy.

MOŻE DOSTAŁEŚ JAKIŚ NOWY IMPULS, by dbać o zdrowie, może powziąłeś noworoczne postanowienie albo dotarłeś do takiego momentu w życiu,

kiedy czujesz, że czas na zmianę lub całe to rozprawianie o odżywianiu zmusiło cię do zastanowienia się nad swoją wagą. Zatem próbujesz zrzuć kilka kilogramów albo chciałbyś lepiej spać. Cokolwiek planujesz, jest mocno prawdopodobne, że rozważasz zażywanie jakiejś witaminy lub ziołowego suplementu bądź już łykasz tabletkę – a może dwie... trzy... albo siedem.

Ale czy zastanowiłeś się nad pochodzeniem tych wszystkich tabletek i kapsułek? Skąd wzięła się witamina w ulubionych misiach żelkach?

Na pewno część z was powie, że z pomarańczy.

Nic dziwnego. Przecież firmy wytwarzające te produkty często umieszczają pomarańcze i inne owoce cytrusowe na etykietach swoich witamin C, jak gdyby ich pracownicy o świcie budzili się w pomarańczowym gaju na Florydzie, zrywali kilka dojrzałych, soczystych owoców prosto z drzewa i za pomocą magicznego procesu zamieniali każdy z nich w jadatego, małego misia.

Prawda zaś jest taka, że wiele z witamin, które ty i twoje dzieci zażyliście właśnie tego ranka, zostało stworzonych w wyniku bardzo podobnych procesów jak te, dzięki którym produkuje się lekarstwa dostępne na receptę.

Z pewnego punktu widzenia można uznać, że to dobrze. Stałe wytwarzanie witamin i suplementów oznacza, że tę samą rzecz, którą dostajesz dzisiaj, miałeś wczoraj i ponownie otrzymasz jutro.

W rzeczywistości, oprócz odmiennych strumieni rządowych regulacji prawnych, jedyna realna różnica pomiędzy lekarstwami na receptę a wieloma witaminami polega na tym, że te ostatnie zawierają chemikalia, które zazwyczaj występują naturalnie w pożywieniu.

Ale doprawdy, to nie jest to samo, co spożywanie witamin z a r t y c h w pożywieniu. Bo kiedy jesz pomarańczę, nie spożywasz wyłącznie czegoś w całości wytworzonego z witaminy C, ale owoc będący kompozycją włókien, wody, cukru, wapnia, cholicy, tiaminy i tysiąca fitochemikaliów*.

Zażywanie witamin przypomina trochę słuchanie w kółko tego samego motywu fortepianowego z piosenki *Empire State of Mind*. Dziełko to, odarte z rymów staccato Jaya Z, wspierających partii wokalnych Alicii

* Substancje czynne pochodzenia roślinnego (przytłum.).

Keys, rytmicznych układów i gitarowych zagrywek, byłoby niczym więcej, jak kilkoma powtarzającymi się taktami wystukanyymi na klawiszach.

Właśnie tej symfonii żywienia obecnej w prawdziwej pomarańczy – wszystkich fitochemikaliów i fitoskładników, których celu jeszcze nawet w pełni nie pojmujemy, brakuje w syntetycznych witaminach.

Nie chcę powiedzieć, że suplementacja witaminowa nie jest pomocna w pewnych okolicznościach, jak to widzieliśmy na przykładzie stosowania kwasu foliowego jako ochrony przed wadami cewy nerwowej. Jeśli jednak zażywasz suplementy i podajesz je dzieciom, zamiast zjeść coś, co mógłbyś otrzymać tak po prostu, wówczas prawdopodobnie tracisz prawdziwy przywilej spożywania witamin w ich najbardziej naturalnej postaci.

Od czego powinien zacząć ktoś, kto jest przekonany, że trzeba wykorzystywać najnowsze osiągnięcia badawcze nutrigenomiki i farmakogenetyki w codziennej praktyce żywieniowej?

Najpierw warto się jak najwięcej dowiedzieć o własnym genetycznym dziedzictwie. Można także zamówić sekwencjonowanie eksomu czy całego genomu. Oczywiście, będzie z tego znacznie więcej pożytku, jeśli zyska się dostęp do tej genetycznej informacji i uda nam się wykorzystać ją jeszcze za życia. Chociaż doprawdy nie jest to konieczne. Jak zaraz zobaczysz, w przypadku genów, nawet nieboszczyk potrafi mówić.

CIAŁO BYŁO ZNIEKSZTAŁCONE i w stanie straszliwego rozkładu – więc dwoje turystów, którzy natknęli się na nie podczas wspinaczki w Alpach Ötztalskich, niedaleko granicy między Austrią a Włochami, sądziło z początku, że odkryli szczątki alpinisty; może kogoś, kto zmarł kilka sezonów wcześniej.

Gdy po kilku dniach przetransportowano ciało na dół, stało się jasne, że nie był to zwykły turysta, a raczej doskonale zachowane, zmumifikowane ciało, które – jak oszacowano – liczyło sobie co najmniej 5300 lat.

O życiu i śmierci Ötziego, od czasu odkrycia ponad 20 lat temu, zdołaliśmy się dowiedzieć niewyobrażalnie dużo. Po pierwsze, wydaje się, że został zabity – jego gwałtowny upadek prawdopodobnie spowodował grot, który utkwiał w miękkiej tkance pod lewą łopatką, a potem uderzenie w głowę. Analiza zawartości żołądka i jelit wskazuje, że w ostatnich dniach życia dobrze się odżywił – ziarnami zbóż, owocami, korzonkami i kilkoma rodzajami czerwonego mięsa.

Prawdziwa genomowa zabawa zaczęła się dopiero, gdy badacze pobrali maleńki kawałek kości z lewego biodra Ötziego. Analiza genetyczna DNA zachowanego w kości ujawniła, że mimo znalezienia człowieka lodu w górskiej, zimnej krainie północnych Włoch, jego najbliższymi, żyjącymi dzisiaj genetycznymi krewnymi są wyspiarze z Sardynii i Korsyki, mieszkający obecnie prawie 500 kilometrów dalej. Mężczyzna miał najprawdopodobniej jasną karnację, brązowe oczy, grupę krwi 0, nietolerancję laktozy, zdradzał podwyższone dziedzicznie ryzyko śmierci na chorobę układu krążenia, co oznacza, że gdybyśmy cofnęli go w czasie, trzymali z dala od mleka, mięsa i zabójców, mógłby pożyć trochę dłużej niż te 45 lat (bo na tyle oszacowano jego wiek)¹².

Dla Ötziego jest już troszeczkę za późno, aby te genetyczne informacje mogły mu pomóc, ale jeśli tyle wiemy o kimś, kto zmarł, włócząc się po Alpach ponad pięć tysięcy lat temu, wyobraź sobie, ile możemy się dowiedzieć o nas, dzisiaj.

Dla tych, którzy nie mają dostępu do wyczerpującego genetycznego testowania i sekwencjonowania, istnieje druga możliwość, z niższej półki technologicznej, niewymagająca poddawania się tym samym rygorystycznym testom po śmierci, przez jakie przeszedł Ötzi. Aby uzyskać wiele wartościowych informacji, wystarczy rutynowa wspinaczka na rodzinne drzewo genealogiczne. Przepytanie krewnych, czy mieli kiedyś na przykład ostrą reakcję po zażyciu danego lekarstwa, może uratować ci życie.

Podczas rozpracowywania jakiejś złożonej choroby, która bierze się z miriadów genetycznych interakcji, jakakolwiek drobna informacja jest bowiem potencjalnie kluczową. Naprawdę nie ma czym zastąpić rzetelnej historii chorób przechowywanej w rodzinie. Dlatego też w kwestii genetycznego zdrowia przyszłość może należeć do mormonów.

Być może znasz mormonów jako członków najszybciej rozwijającego się Kościoła Jezusa Chrystusa Świętych w Dniach Ostatnich i spotkałeś ich przypadkiem – chodzą od domu do domu dwójkami, mają zaczesane do tyłu, krótkie włosy z dodatkiem żelu, są ubrani w ciemne spodnie i białe koszule z nazwiskami na czarnych plakietkach.

Ale nie wiem, czy słyszałeś, że mormoni uprawiają także praktykę znaną jako chrzczenie zmarłych, zgodnie z wiarą, iż ludzie, którzy umarli bez chrztu dokonanego przez właściwą władzę religijną, mogą dostać – że

tak powiem – drugą szansę na zbawienie, jeśli otrzymają chrzest z rąk upoważnionej, żyjącej osoby. Ten obrzęd urosł do współczesnych, skomplikowanych i komputerowo przeprowadzanych badań genealogicznych, które sprawiły, że wielu członków tego Kościoła potrafi wyrecytować nazwiska i historie życia swoich przodków, sięgając setek lat wstecz – nawet dla linii rodowych zagmatwanych przez przypadki jednego męża i wielu żon. Wiedza ta ma również zapewnić, że żadna mormońska dusza nie zostanie zapomniana.

Dla lekarzy usiłujących powiązać genetyczne choroby z rodzinnymi historiami ten rodzaj szczegółowych informacji może być wprost żyłą złota. Obecnie Kościół mormonów udostępnia wiele ze swoich genealogicznych rejestrów w internecie¹³ i wielu niemormonów z nich korzysta, ale dla członków tej wspólnoty jest to konieczność religijna.

Ponieważ mormoni mają długą tradycję życia zgodnie ze zbiorem ściślejszych zasad na temat, jak się prowadzić (wielu nie pije napojów z kofeiną, większość wystrzega się alkoholu, a narkotyki są absolutnie niedozwolone), więc prawdopodobnie zajmiemy się mniej skomplikowanymi czynnikami podczas przeglądania genetycznych, epigenetycznych i środowiskowych problemów, jakie grały rolę w ich życiu.

NIE TRZEBA BYĆ MORMONEM, aby wyposażyć swoje rodzeństwo, dzieci i wnuki w ważne informacje dające im szansę zgłębienia swoich genomów, a co za tym idzie – i stanu własnego zdrowia. Jednym z najlepszych darów, które możesz im wręczyć, jest kompletna, genealogiczna historia, którą zaczniesz od tego, co wiesz o zdrowiu swych rodziców, a następnie powędrujesz wzdłuż i wszerz drzewa rodowodowego, wszędzie tam, gdzie zdołasz dotrzeć.

Zrób to tak szczegółowo, jak tylko możesz, bo nigdy nie wiadomo, czy niektóre, pozornie pozbawione konsekwencji, detale dotyczące jednego pokolenia – na przykład wrażliwość na konkretny lek – nie wniosą użytecznego, medycznego podarunku do rodzinnej informacji. Większa wiedza o własnym dziedzictwie, uzyskana poprzez poznanie szczegółowej historii rodziny lub dzięki bezpośredniemu badaniu genetycznemu może zatem służyć jako ważne przypomnienie, czym jest twoja indywidualność.

Przypominam: nadszedł czas, aby odejść od schematów i obrać własną drogę. Możesz to uczynić poprzez zadawanie pytań w rodzaju: jaki

lek i jego dawkowanie najbardziej odpowiada mojemu genotypowi? Jak mogę uniknąć paradoksu prewencji? Jakiego stylu życia i modelu odżywiania powinienem wybrać, aby najlepiej służyły moim genetycznym potrzebom? I czego, w ramach genetycznych lekcji, mogę się nauczyć od zamrożonej przez pięć tysięcy lat włoskiej mumii?

Możliwe, że nie znajdziesz natychmiastowej odpowiedzi na te wszystkie ważne pytania, ale zadając je, przybliżysz się do stworzenia obrazu niektórych najistotniejszych, genetycznych cech, które czynią cię niepowtarzalnym.

SPIS TREŚCI

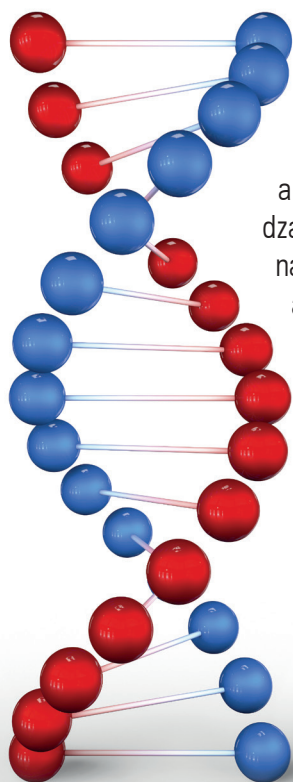
WSTĘP	Jesteśmy na progu zmian.....	7
1	Jak myślą genetycy	12
2	Kiedy geny zachowują się źle	32
3	Zmieniając nasze geny	50
4	Jeśli nie wykorzystasz, to stracisz.....	63
5	Odżywiajcie geny	83
6	Genetyczne dawkowanie.....	105
7	Wybieranie stron	119
8	Wszyscy jesteśmy X-Menami.....	133
9	Włamanie do genomu.....	147
10	Dziecko zamówione drogą pocztową	166
11	Podsumowanie.....	187
EPILOG	Słowo końcowe.....	209
PRZYPISY		212
PODZIĘKOWANIA		229
O AUTORZE		231
INDEKS		232

Z książki doktora Sharona Moalema dowiesz się, jaki jest obecny stan wiedzy o ludzkim DNA, co wpływa na występowanie wielu chorób i jak wygląda przyszłość medycyny molekularnej. *Dziedzictwo* to świetny zestaw prosto i ciekawie podanych informacji, które mogą ułatwić podejmowanie decyzji o tym, czy i jakie testy genetyczne należy przeprowadzać. Książka jest napisana lekko, z polotem i humorem. Dobrze się ją czyta, a przy tym jest merytorycznie poprawna i oparta na najnowszych badaniach naukowych.

prof. Ewa Bartnik
Uniwersytet Warszawski i Instytut Biochemii i Biofizyki PAN

Przez wiele lat sądziliśmy, że cechy zapisane w naszych genach są niezienne. Wolną wolę zwróciła nam dopiero epigenetyka – dziedzina nauki pokazująca, jak środowisko może wpływać na DNA. Doktor Sharon Moalem pisze o tym przystępnie i z pasją, doskonale spletając informacje naukowe z historiami pacjentów i praktycznymi poradami.

Jan Stradowski, „Focus”/TOK FM



Od momentu odczytania pełnego genomu człowieka na początku XXI wieku genetyka rozwija się coraz dynamiczniej. Dziś już wiadomo, że może być dziedziną nauki, która zrewolucjonizuje nasz świat. Dzięki niej będziemy żyć znacznie dłużej i zdrowiej. Stoimy u progu wielkich zmian, a doktor Sharon Moalem pomaga nam je zrozumieć. Jego wiedza, talent do opowiadania i poczucie humoru sprawiają, że nawet trudne zagadnienia z zakresu genetyki stają się proste, a lektura jest czystą przyjemnością. Polecam!

Adam Szumilak, redaktor naczelny „Świata Wiedzy”

PATRONAT MEDIALNY:



ISBN: 978-83-7579-341-3

