

# GENY, PRZEMÓWCIE!

SKORO W ZNACZNYM STOPNIU JESTEŚMY ZAPROGRMOWANI NA ZDROWIE, WARTO POZNAĆ SWOJE DNA. Odkryć zapisane w nim informacje, także na temat dziedzicznych chorób. Dziennikarka SENSu **Agata Domańska** przeprowadziła prywatne śledztwo. Jego wyniki ją zaskoczyły



Co roku, wiosną czuję nieprzepatą chęć, by zrobić coś dla siebie.

Wiadomo: teraz jest czas, by się oczyścić po zimie, dodać sobie energii, rozpocząć coś nowego. Zwykle poddawałam się sezonowym modom, które niewiele zmieniały na dłuższą metę: przez jakiś czas piłam więcej wody, na kilka dni przechodziłam na dietę owocowo-warzywną czy przez parę ranków przy otwartym oknie robiłam ćwiczenia rozciągające. W tym roku jednak postanowiłam: dość z pozorowaniem, że dbam o zdrowie. Wreszcie zrobię coś, co naprawdę się liczy! Tylko co? Może jakieś badania? Takie, które nie tylko wykażą, że (chwilowo) nic mi nie jest, ale zadziałają jak system wczesnego ostrzegania.

## Całkiem prosto

Zaczęłam przeglądać Internet i – bingo! Znalazłam: zrobię sobie badania genetyczne. Ale nie będę badać wszystkich genów i wszystkich chorób – to za drogo kosztuje. Znalazłam firmę, która ma tzw. pakiety – czyli możliwość przebadania się pod konkretnym kątem. Jest pakiet „stres” i pakiet „alergia”, jest i pakiet „kardio” – o, to coś dla

mnie! W mojej rodzinie wiele osób chorowało lub choruje na serce. Rodzice biorą całe garście nasercowych leków. Ja na razie pod tym względem czuję się nieźle, ale może jestem dziedzicznie obciążona? Może mnie też kiedyś czeka kilka tabletek na śniadanie? I może, jeśli będę o tym wiedziała już teraz, uda mi się chorobom zapobiec? Kliknęłam więc na „koszyk”, opłaciłam badania i parę dni później listonosz przyniósł mi zestaw do pobrania próbki DNA. Trochę się denerwowałam, że to skomplikowany proces, ale nie: dostałam eleganckie pudełko z dwoma zestawami do pobrania wymazu (długi patyczek z wacianą końcówką) i dokładną instrukcją. Należało przez pół godziny nie jeść i nie pić, przepłukać usta wodą i każdym z patyczków energicznie pocierać wnętrze policzka przez minutę – jednym po lewej, drugim po prawej stronie. Potem patyczki zamknąć w specjalnych próbkówkach, umieścić próbkówki w plastikowej torebce, zapakować do metalowego pudełka, a następnie do załączonej bąbelkowej koperty. I wysłać.

Przemknęło mi jednak przez głowę pytanie, czy taka ilość materiału to nie za mało, by dobrze przejrzeć się genom. Uspokoił mnie dr inż. Adam Kuzdraliński, specjalista w zakresie biologii molekularnej i genetyki: – Dostarczana przez pacjenta ilość materiału spokojnie wystarczy na zbadanie jego DNA. Próbkę umieszcza się w specjalnym płynie, który usuwa wszystkie zbędne elementy, jak składniki komórek czy białka, a pozostawia tylko DNA. Potem się ją inkubuje w termomikserze i umieszcza w wiórkach laboratoryjnych. W efekcie otrzymujemy czyste DNA, w takiej ilości, która pozwala na oznaczenie wszystkich požądanych markerów.



**ekspert**  
**Adam Kuzdraliński**  
specjalista  
w zakresie biologii  
molekularnej,  
genetyki  
i bioinformatyki,  
współzałożyciel  
VitaGenum

Skoro tak, zostało już tylko oczekiwanie na wyniki.

## Dziedzicznie obciążona

Mniej więcej 20 dni później dostałam na maila powiadomienie, że moje wyniki czekają na pobranie. Pobrałam i... przez chwilę siedziałam z bijącym sercem i obawą przed tym, czego zaraz się dowiem. W końcu zajrzałam. I, niestety, wyniki mnie trochę zmartwiły: jak się obawiałam, jestem obciążona ryzykiem chorób serca i naczyń. Ryzyko zwału serca – średnie. Podobnie ryzyko choroby wieńcowej i miażdżycy oraz powstawania tętniaków aorty brzusznej i wewnątrzczaszkowych. Ryzyko udaru niedokrwienego wręcz wyższe. I tylko choroba zatorowo-zakrzepowa dała dobry wynik (ryzyko niskie), czyli raczej mi nie grozi.

Skąd u mnie takie wyniki? Skąd wiadomo, że rzeczywiście te choroby są w moich genach zapisane? – W pakiecie „kardio” badamy markery położone na czterech genach: CDKN2B-AS1, LPL, SELE i F5 – wyjaśnia dr Kuzdraliński. – Przyglądamy się w sumie sześciu ważnym markerom, które programują różne obszary, powiązane ze zdrowiem i działaniem serca i układu krwionośnego. Każdy z nich opisuje jakąś część działania tego układu i, jeśli występuje w pewnym wariantcie, niesie określone ryzyko.

---

**WIELE ZAPISANYCH  
W GENACH PREDYSPOZYCJI  
MA CHARAKTER  
PROBABILISTYCZNY: MOGĄ  
DOJŚĆ DO GŁOSU LUB NIE**

---

## Kiepski zestaw

Jeden z markerów, Rs2383206, powoduje, że jestem w kręgu osób zagrożonych rozwojem choroby wieńcowej – i to w młodszym wieku niż osoby z „lepszą” jego wersją. Jeśli nie będę o siebie dbać, wieńcówka na poważnie dopadnie mnie koło sześćdziesiątki, a ryzyko jej rozwoju rośnie u mnie o 17 proc. No tak, na to właśnie głównie leczą się moi rodzice... Papierosy są zakazane (na szczęście nie palę), a alkohol wysoce niewskazany, bo kiedy się łączy moją wersję genów z alkoholem, rośnie aż o 186 proc. ryzyko udaru (na pocieszenie mogę tylko dodać, że papierosy wzmagają to ryzyko aż o 330 proc.). Muszę natomiast bardzo skrupulatnie pilnować wartości ciśnienia i nie pozwolić, by rozwinęło się u mnie nadciśnienie – bo wtedy moje markery zapewniają mi aż 14-krotny wzrost ryzyka udaru. Jakby tego było mało, mam niekorzystną wersję markera Rs5361. – U osób z gorszymi wariantami tego markera krzepliwość krwi jest wyższa, rośnie więc ryzyko powstawania zakrzepów, już i tak wysokie z powodu podwyższonego ryzyka rozwoju miażdżycy, a ryzyka te są ze sobą powiązane – wyjaśnia dr Kuzdraliński.

W skrócie: kiedy się zranię, rana szybciej przestaje mi krwawić, co chroni mnie przed szybkim wykrwawieniem się, z drugiej strony moje krwinki mają większą tendencję, by się zlepiać wewnątrz naczyń krwionośnych, chętniej też oblepią blaszkę miażdżycową, jeśli narośnie, a później się oderwie i popłynie z krwiobiegiem. Ryzyko udaru rośnie... Dodajmy do tego wspomniany marker Rs5361 i wynik jest kiepski: mam o ponad 37 proc. większe ryzyko udaru niż człowiek bez obciążeń. Wyższe jest też ryzyko nawrotu, jeśli udar mnie

dopadnie. O 37 proc! To bardzo dużo. Tym większa motywacja, by dbać o prawidłową wagę, odpowiedni poziom cholesterolu i właściwe ciśnienie krwi.

## Najmocniejszy z mocnych

Na koniec pocieszająca wiadomość – i to naprawdę dobra! Mam najlepszą wersję markera RS6025 (czyli wersję GG, najgorsza jest wersja AA) na genie F5. – To bardzo mocny marker – podkreśla dr Kuzdraliński. – Jest tak silny, że pozostałe gasną przy jego działaniu; powiem więcej: kiedy o nim czytałem, nie wierzyłem własnym oczom.

Na czym polega ta moc? Kiedy występuje w „złej” wersji – czyli AA – potrafi podnieść ryzyko zakrzepicy średnio o 1800 proc. (a u niektórych nawet bardziej). Kiepska wersja markera potrafi spowodować na człowieka zawał jeszcze przed 45. rokiem życia. Ten marker powinny koniecznie skontrolować zwłaszcza kobiety planujące stosowanie antykoncepcji hormonalnej lub HTZ: w połączeniu z syntetycznymi hormonami aż 20–30 razy rośnie ryzyko

## DZIĘKI DIECIE I STYLOWI ŻYCIA MOŻEMY ZAŁOŻYĆ GENOM KAGANIEC. DROBNE MODYFIKACJE MOGĄ ZNACZĄCO ZMIEŃIĆ ROKOWANIA I ZMNIJSZYĆ RYZYKO WIELU CHORÓB

rozwoju zakrzepicy! Natomiast w „dobrej” wersji marker ten być może uratuje mi życie, bo – choć przed rozwojem miażdżycy nie chroni – być może ustrzeże mnie przed uwarunkowaniami mogącymi prowadzić do zakrzepów, zatorów i udaru.

### Idą zmiany

Przyznam szczerze, że w pierwszej chwili – kiedy czytałam moje wyniki – żałowałam, że zrobiłam te badania. Teraz będę musiała żyć ze świadomością, że nie jestem niezniszczalna, a moje zdrowie nie jest mi dane raz na zawsze. Że czyhają na mnie całkiem spore i całkiem realne zagrożenia. Ale kiedy szok minął, inaczej spojrziałam na sprawę: dziś się cieszę

z badań. Po pierwsze mam poczucie, że znam siebie tak intymnie, jak jeszcze nigdy dotąd: wiem coś ważnego o moich genach – mojej esencji, pierwocinach i podstawie.

Po drugie: nie jestem już ślepa na zagrożenie. Poznałam wroga. Wiem, gdzie się czai. Wiem też, co robić, aby zminimalizować ryzyko. Bo wiele zapisanych w genach predyspozycji ma charakter probabilistyczny: mogą dojść do głosu lub nie. W odpowiednich warunkach – czyli dzięki diecie i stylowi życia – mogę założyć genom kaganiec. Sprawić, że nie będą gryzły. Jest wiele badań wykazujących, że wprowadzenie w życie pewnych modyfikacji znacząco zmienia rokowania i zmniejsza ryzyko wielu chorób. Jak mówił Ulrich Beck, współczesny socjolog, ryzyko od niebezpieczeństwa różni się tym, że można je oszacować, policzyć i mu zapobiegać. Moje ryzyko zostało już policzone, teraz część druga: zapobieganie. Wraz z wynikami dostałam listę ogólnych wytycznych zdrowotnych, które wdrożę w życie. Dzięki temu, że znam swoje ryzyko, zawał, wieńcówka i miażdżycą będą mieć we mnie trudnego przeciwnika. **Is**