



Přečtěte si své (ještě nenarozené) dítě

Z několika mililitrů krve těhotné ženy přečetli genetici kompletní dědičnou informaci jejího nenarozeného dítěte. Co s těmito daty podnikneme? A budeme si s nimi za všech okolností vědět rady?

Každému z nás kolují krví úlomky jeho vlastní dědičné informace. Pocházejí z uhynulých a zničených buněk nejrůznějších orgánů. Ženám se poměrně záhy po otěhotnění objeví v krvi také zlomky dědičné informace vyvíjejícího se embrya. „Dětské“ fragmenty tvoří asi desetinu všech zlomků DNA, jež lze v krvi matky najít. Hongkongský genetik Dennis Lo už před několika lety prokázal, že z „dětských“ zlomků lze teoreticky poskládat kompletní dědičnou informaci. Nic z ní nechybí. V krvi matky se nachází genom jejího dítěte a nabízí se k přečtení. Jen je třeba vybrat z nepřeberné hromady zlomků ty správné. A to je zapeklitý úkol.



O Dennisu Lo jsme na Oslu psali v článku: [Vzkazy od plodů](#), již v roce 2003.

Embryo, později plod a ještě později dítě sdílí s maminkou polovinu dědičné informace. Ve chvíli, kdy se dítě narodí a můžeme bez problémů získat vzorek jeho DNA třeba z krve pupeční šňůry, lze jeho dědičnou informaci číst celkem pohodlně. Horší je to však během vývoje dítěte v těle matky. Pravda, genetici mohou ve zdůvodněných případech požádat lékaře, aby jim k analýze dědičné informace plodu odebrali trochu plodové vody, v níž plavou buňky dítěte, nebo kousek placenty z části označované jako choriové klky. Jenže tyhle zákroky nejsou bez rizika a hrozí dokonce potrat. Za pouhé ukojení zvědavosti je to cena nepřijatelně vysoká. Odběr pár mililitrů krve těhotné ženy je ve srovnání s tím maličkost.

Z krve nastávající matky se čte dědičná informace jejího potomka velmi obtížně. Představme si tlustou starou učebnici s tisíci hustě popsaných stránek. Ta bude v našem příkladu reprezentovat dědičnou informaci maminky. A představme si nové vydání učebnice, kde už byla plná polovina textu nahrazena novými informacemi. To je pro náš příklad genom plodu, jenž se z poloviny shoduje s genomem matky (starou učebnicí). A teď si představme, že jsme vzali devět výtisků staré učebnice, roztrhali je na kousíčky a smíchali je s podobně roztrhaným výtiskem nové učebnice. Genetik kompletující z krve těhotné ženy genom embrya či plodu je ve stejné situaci, jako kdyby měl z hromady natrhaných učebnic sestavit jediný výtisk nového, upraveného vydání. Většina lidí by se do takového úkolu nepustila ani za příslovečné zlaté prase.

[Zvětšit obrázek](#)



Dennis Lo ukazuje fetální genomickou mapu získanou z fragmentů DNA plodu vyskytujících se v krvi matky. (Kredit: Lo et al Sci Transl Med 2010;2:61ra91)

Tým genetiků vedený Jayem Shendurem z University of Washington se o takový husarský kousek pokusil a uspěl. Přesvědčit se o tom můžeme na stránkách prestižního lékařského časopisu Science Translational Medicine, kde je celý postup i jeho výsledky popsán. Vědci přečetli směsku úlomků DNA, jež se „potulují“ krevní plazmou těhotné ženy. K tomu přečetli dědičnou informaci krvinek z matčiny krve, kde se nachází jen dědičná informace matky. Nakonec přečetli i celou dědičnou informaci tatínka ze vzorku odebraných slin. Z těchto informací si udělali představu, jak by vypadalo spektrum zlomků DNA v plasmě ženy, kdyby nebyla těhotná. Vše, co bylo jaksi navíc, přičetli plodu. A jak ukázala analýza buněk plodu získaných při porodu z pupečnickové krve, strefili se z 98 %.

Kdyby někdo před dvanácti lety, když bylo oznámeno první hrubé přečtení kompletní lidské dědičné informace, předpovídal zdar Shendureho experimentu, sklídl by posměch a navrhl by si vysloužil nálepku beznadějněho snílka a fantasy. Teď se ale nemožné stalo možným a nezbyvá než se ptát: Co to znamená? Co to slibuje? A co nám hrozí?

Shendure a další genetici doufají, že do pěti let vychytají celému postupu mouchy a ten navíc z dnešní ceny 55 000 dolarů „za kus“ výrazně zlevní. Pak by se otevřela například cesta k včasnému odhalení tzv. de novo mutací. Řada dědičných chorob se předává z pokolení na pokolení. Vlohy pro hemofilii či cystickou fibrózu kolují některými rodinami a hrozí dědičným onemocněním každému dalšímu pokolení. V těchto případech už dokáže genetika pomoci. Rodiče, kterým hrozí narození dítěte s dědičnou chorobou, mohou podstoupit oplození ve zkumavce, při němž vznikne větší počet embryí. Z každého zárodku se odebere jedna či dvě buňky a v nich se provede genetická analýza zacílená na defekt, jenž se v dané rodině vyskytuje. V řadě případů je možné vybrat embryo, které vlohu nezdědilo. Pokud se matce přeneše do dělohy takto vybraný zárodek, je to se zárukou, že narozené dítě chorobou trpět nebude.

Někdy ale udeří mutace jako blesk z čistého nebe. K poškození dědičné informace dojde například při tvorbě spermie ve varleti otce nebo během vzniku vajíčka v matčině vaječniku.

Téhle neblahé události se říká de novo mutace. Nikdo nic netuší, protože tenhle defekt se ještě nikdy v rodině nevyskytl, a rodičům se přesto narodí těžce postižené dítě. Neznamená to, že ho nebudou mít rádi. Ale může pro ně být těžké vidět dnes a denně, jak jejich dítě trpí a oni mu nejsou s to pomoci nebo aspoň citelně ulevit. Nový test by mohl prověřit kompletní dědičnou informaci embrya či plodu a takový „z nebe spadlý“ defekt odhalit.

V současné době by rodiče zřejmě stáli před otázkou, zda chtějí, aby se postižené dítě narodilo. Tohle nejednoduché rozhodování by bylo jen a jen na nich a asi nikdo by nechtěl být v jejich kůži. V budoucnu by ale mohlo být odhalení de novo mutace u plodu východiskem pro nápravu tzv. genovou terapií. Jde o jakousi genetickou opravu, při které se poškození DNA odstraní aspoň v části buněk. Často stačí, aby v organismu podával gen jen desetinový výkon a choroba je z valné části zažehnána.

V souvislosti s přečtením kompletní dědičné informace plodu Shedurovým týmem se okamžitě objevily spekulace, že si rodiče budou prověřovat budoucího potomka i na celou řadu vlastností a rysů, které mají určitý dědičný základ, ale v žádném případě nerozhodují o zdraví a nemoci nebo dokonce o životě a smrti. Představa, že budou nastávající matky postupovat interrupci tak dlouho, dokud nebudou očekávat potomka s pěti P, je však absurdní. Nemusely by se vysněného dítěte vůbec dočkat. Náhoda je slepá a kýženou kombinaci genů, jež by potomkovi zajistila inteligenci, fyzickou krásu a navíc železné zdraví a dlouhověkost, by nemusela rodičům nikdy přihrát.

Do situací, kdy by byly důvody pro rozhodování o osudu nenarozeného dítěte silně na pováženu, bychom se však dostali i v případě, že nepropadneme honbě za geneticky ideálním dítětem. Co když z dědičné informace vyplývá, že budoucí potomek bude v pokročilejší věku čelit vyššímu riziku rakoviny, kardiovaskulárních onemocnění nebo Alzheimerovy choroby? Je to dostatečně pádný důvod k tomu, aby se raději nenarodil? Na jedné straně by možná byli rodiče v pokušení uchránit potomka před těžkými útrapami stáří. Na druhé straně ale není nikde psáno, že člověk, kterého v pětapadesáti skolí infarkt nebo nádor slinivky, neprožije předtím plnohodnotný život, nebude přinášet radost lidem kolem sebe a neudělá spoustu prospěšných věcí, které ho přežijí.

Některá uplatnění testů dědičné informace nenarozených dětí nám mohou připadat absurdní, neetická ba přímo zločinná. Neznamená to, že se nenajdou choré mozky, které po tom zatouží, a že jim další choré mozky potřebné analýzy za patřičnou sumu neprovedou. Důkaz o zruďném zneužití možností moderní genetiky přišel zcela nedávno z Maďarska. Genetická firma Nagy Gén Diagnostic and Research tam vystavila poslanci parlamentu zvolenému za stranu Jobbik certifikát garantující, že politik nemá mezi předky Židy nebo Romy a je „čistokrevný“ Maďar. Ponechme stranou, že maďarský test je vadný po ryze vědecké stránce, protože na základě výsledků analýz několika málo míst lidského genomu nelze garantovat něčí původ. Postup je silně pochybný především po stránce etické, protože podporuje představy, že být Maďar je jev žádoucí, zatímco židovské či romské kořeny jsou vydávány

naopak za handicap. Ale stalo se. A tak než bude čtení kompletní dědičné informace nenarozených dětí technicky zvládnuté a ekonomicky dostupné, je zapotřebí si položit otázku, jak se postavíme k možnosti, že někdo bude hodnotit nenarozeného člověka třeba i podle toho, zda a nakolik zdědil varianty genů běžnější mezi Afričany, Židy, Romy, Araby, Australci nebo Indiány. O tom, jak jsou podobá hodnocení hloupá a relativní, svědčí fakt, že varianty DNA, na které by byl u budoucího potomka pyšný střeoevropský neofašista, by nemusely dvakrát nenadchnout třeba pravověrného muslima, protože by je mohl vnímat jako varianty dědičné informace typické pro „nevěřící psy“.

Na podobně složité otázky neexistují jednoduché odpovědi. Proto bychom si je měli klást a odpovědi na ně hledat už dneska, kdy rutinnímu čtení kompletní dědičné informace plodu stále ještě brání nezvládnuté technické detaily a nekřesťanská cena. Až se s těmito testy rozjede čilý obchod, bude na hledání rozumných řešení pozdě.

Prameny: Genomic Analysis of Fetal Nucleic Acids in Maternal Blood, 2012.
Annual Review of Genomics and Human Genetics, 2012