

Genetika, környezet és emberi jól-lét

BEVEZETŐ

Kosztolányi György

az MTA rendes tagja,
PTE Orvosi Genetikai Intézet
gyorgy.kosztolanyi@aok.pte.hu

Az emberi jól-lét örökölt tényezők (genetikai faktorok, társadalmi tradíciók) és aktuális környezeti hatások függvénye. Az előbbi készen kapjuk az előző generációktól, a környezetet azonban mi alakítjuk lehetőségeink és igényeink szerint. De vajon helyes-e ez a végletes megközelítés? Mennyire vagyunk kiszolgáltatottak az örökölt tényezőknek? És boldogulásunk érdekében kifejtett kortársi aktivitásunkkal nem veszélyeztetjük-e a következő generációkra hagyott örökséget?

Ez volt a mottója annak a rendezvénynek, amely a 2011-es Magyar Tudomány Ünnepe keretében került megrendezésre a Pécsi Akadémiai Bizottság székházában az MTA Pécsi Területi Bizottsága, az MTA Szegedi Területi Bizottsága és az MTA Környezet és Egészség Bizottság közös rendezésében. A téma kiindulópontját az elmúlt két évtized bámulatos biotechnológiai fejlődése és az ennek következtében született, az élővilág alapjaira rávilágító genetikai ismeretbővülés jelentette. A genetika olyan szakaszához érkezett, amelyben a biológia új dimenzióiból folyamatosan érkező ismeretek szétfeszítik az értelmezés

aktuális kereteit. Ahhoz, hogy ezeket az eredményeket helyesen tudjuk értelmezni, az aktuális gondolatrendszer frissítésére van szükség: újra kell értékelnünk a genetika–egészség–betegség összefüggésben a környezet szerepét.

A tudományos-technológiai felhalmozott tőke lassan a kontrollálhatóság határáig terjed, és a technológiai abszolútizmus veszélyével fenyeget. Erős a késztetés arra, hogy amit az ember meg tud tenni, azt meg is tegye. Ráadásul az egyéni véleményformálásra korlátlan lehetőséget nyújtó világháló jelentősen fokozza a tudományos tételek, adatok téves értelmezésének veszélyét, ami manipulálhatóvá teszi a hozzá nem értők tömegeit. A kutatókra, a tudománnyal foglalkozókra ez további felelősséget ró, mert a technológiai innováció bővülő lehetőségei, a tudományos életben (is) uralkodó versenyhelyzet könnyen tévútra vezethet. Meddig terjed a tudománnyal foglalkozók felelőssége ebben a helyzetben? Kik öröködjének a technológiai abszolútizmus és a humánus gondolatrendszer egyensúlya felett: politikusok? tudósok? lai-

kusok? Szükséges-e, hogy az alapkutató mérlegelje az eredmények társadalmi hasznosulását? Nem csökkenti-e a kutatás sikerének esélyét, ha visszafogott az ígéret?

A vitanapon elhangzott előadásokat az emberi jól-lét megteremtésének igénye kötötte össze, ehhez azonban az előadók, szakterületük kiemelkedő kutatói különböző tudományágak területéről közelítettek. A szokatlanul széles merítés, az interdiszciplináris megközelítés tudatos volt. A genetika és környezet viszonyát az emberi jól-lét szempontjából vizsgáló kutatások ugyanis – legyen az orvosi, növény- és állattenyésztési, mezőgazdasági, társadalomlélektani megközelítés – ugyanazokkal az általános kérdésekkel kerülnek szembe, kérdésekkel, amelyek a kutatók, a tudománnyal foglalkozók felelősségét vetik fel.

A genetika és környezet viszonyrendszerét az emberi betegségek kialakulásában Poór Gyula a legújabb genetikai ismeretekre alapozva mutatta be, rámutatva az emberi jól-lét fenntarthatóságában a természeti-, társadalmi-, technológiai-, illetve tudáskörnyezet (*4T-modell*) közti harmóniára, illetve a rendszerszintű orvoslás megjelenéséből adódó *4P-elvánásra* (prediktív, preventív, proaktív, personalizált). Előadásában morális szempontokat is feszegetett: vajon tudásunk és technológiai ismereteink hallatlan gyarapodásával azonos mértékben változott-e az ember természet és a társadalom iránti felelőssége?

A genetika és környezet közti viszony vizsgálatában sajtóságot helyet foglal el a gén- és sejterápia, ami voltaképp az emberi jól-lét érdekében tett aktív orvosi beavatkozás, alkalmazása mégis sok dilemmát vet fel mind a kutatásban, mind a klinikai alkalmazásban. Sarkadi Balázs előadásában az össejtek által felvetett etikai kérdésekkel foglalkozott. Kü-

lönös hangsúlyt helyezett az össejtkutatás legújabb tudományos fejleményére, a rendkívül nagy reményeket keltő indukált pluripotens össejtek alkalmazásának lehetőségére. Rámutatott, hogy az etikai kérdések társadalmi, vallási, politikai megvitatásának rendkívüli jelentősége van.

Dudits Dénes abból indult ki, hogy a növények kulcsszerepet kapnak az emberi jól-lét megteremtésében, mivel a növények rendelkeznek az elsődleges szerves anyag előállításához szükséges genetikai programokkal. Dolgozatában nagyon figyelemreméltó megállapítást tesz: a prognózisok szerint 2050-re az élelmiszertermelés megduplázására lesz szükség. Ennek az igénynek a kielégítésére a nemesítésben új technológiákra lesz szükség. Egy új agrártermelési koncepció térhódítása, melyben a génösszetétel mesterséges javítása fontos szerepet kap, már megindult a világ sok országában, ami elől Magyarország sem térhet ki.

A biológiai, szociológiai, pszichológiai folyamatok összefüggéseivel foglalkozott Kopp Mária. Nagyrészt saját kutatásaira alapozva kifejtette, hogy a pszichológiai folyamatoknak epigenetikai történések útján kulcszerepet tulajdonítható a társadalmi együttélés legfontosabb gócpontjaiban, különösen a kora gyermekkori fejlődésben, de a társadalomlélektani összefüggéseknek nagy jelentőségük van az élet későbbi szakaszaiban is. Hangsúlyozta, hogy a pszichológiai, szociológiai vonatkozások figyelembevételének, az ehhez illeszkedő magatartásorvoslási intervencióknak rendkívül fontos szerepük kell legyen a jövő társadalmában az egészségmegőrzésben, megelőzésben és terápiában.

Horn Péter rendkívül érdekes adatokkal mutatta be, hogy az emberiség élelmiszerellátásában az erőforrások szűkülése észlel-

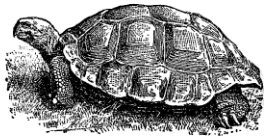
tő, s taglalta ennek okait. Ebből adódóan a különböző erőforrásokkal minden korábbi időszaknál racionálisabban kell majd gazdálkodni. Rámutatott, hogy az állati eredetű élelmiszerek termelésére háruló új feladatok az eddiginél komplexebb interdiszciplináris megoldásokat igényelnek, mert a növény- és állattenyésztésben a környezetterhelés, klímaváltozás, csökkenő csapadékmennyiség, elsivatagosodás okozta nehézségek mellett számolni kell az élelmiszerrel konkuráló növekvő bioenergia-igényekkel is.

A különböző szakágak kutatói ritkán vannak olyan helyzetben, hogy együtt, egy közös kérdésre koncentrálnak beszélhetnek tudományukról, dilemmáikról. A vitanap ezért olyan formában került megrendezésre, hogy dél előtt az egyes témák ismertetése, délután pedig a közös diszkusszióra került sor. Így hosszabb idő maradt a hozzászólásokra. Az interaktív forma, az együttgondolkodás lehetőségét nyújtott a fő téma minél több aspektusának megvitatására, aminek átadására e

helyütt – érthető, de sajnálatos módon – nincs lehetőség. A vitanap zárszavában mindenesetre megfogalmazódott az az igény, hogy az ilyen jellegű, interdiszciplináris beszélgetésekre, a vélemények bőséges időkeretben történő megvitatására, ütköztetésére érdemes több alkalmat biztosítani.

Ennek a bevezetőnek a megírásakor ért a szomorú hír Kopp Mária eltávozásáról. A kéziratot halála előtt pár nappal kaptam meg tőle, így minden bizonnyal ez élete utolsó dolgozata. A kísérőlevélben így írt: „Nagyon köszönöm, hogy biztattál a cikk megírására, rájöttem, hogy egész életemben epigenetikával foglalkoztam”, és nagyszerű terveket említett további kutatásairól. Mély megrendülésemben úgy érzem: tartozom azzal Nekik, hogy ezt a gondolatát most megosszam a *Magyar Tudomány* olvasóival.

Kulcsszavak: *genetika és környezet, technológiai abszolútizmus, tudomány és etika, kutatók morális felelőssége*



ÖRÖKLŐDŐ ÉS SZERZETT TÉNYEZŐK AZ EMBERI BETEGSÉGEK HÁTTERÉBEN

Poór Gyula

az MTA doktora, egyetemi tanár, főigazgató,
Országos Reumatológiai és Fizioterápiás Intézet, Semmelweis Egyetem, Budapest
poor.gyula@orfi.hu

Bevezetés

A címben foglalt témakör felvázolásához genetika és környezet viszonyrendszerét távolabbról kell megközelíteni. Először érinteni kell a genetika, genomika, rendszerbiológia és a környezeti/életmódbeli hatások kérdését, illetve a környezeti tényezők biológiai rendszerekre kifejtett hatásának lehetséges mechanizmusait. Csak ezután érdemes tárgyalni az öröklődő, a szerzett és a multifaktoriális betegségek egyes vonatkozásait, elsősorban a nagyobb népegészségügyi jelentőségű kórképekre fókuszálva. A dolgozatot az emberi betegségek általános megközelítésével foglalkozó morális és filozófiai gondolatok zárják.

*Genetika, genomika,
rendszerbiológia és környezet*

A brünni kolostorkertből elindult klasszikus, mendeli genetika alapelve, az egy gén – egy fehérje – egy funkció – egy fenotípus sor mára túlhaladottá vált. Ennek az oka nemcsak az, hogy alternatív *splicing* vagy posztttranszlációs modifikáció révén egy génből akár több száz fehérje is képződhet, hanem az is, hogy magának a génnek a pontos definíciójában sem teljes az egyetértés a meghatározó szakemberek között (Campbell – Heyer, 2004).

Gondolkodásunkat alapvetően formálták át a Humán Genom Program több mint tíz éve és azóta megszületett eredményei (Venter et al., 2001). Ezek a mintegy három milliárd bázispárnyi DNS-szekvencia és a kb. 25 ezer gén bioinformatikai feldolgozására, a fehérjét kódoló (2%) és az azt nem kódoló (98%) DNS-szakaszok különválasztására, a genomi variabilitás leírására, valamint a környezeti hatásokra történő génregulációs változásokra egyaránt kiterjednek (Venetianer, 2011). A teljes genom megismerése ezen felül a posztgenomi korszak nyitányát jelentette, és elősegítette a rendszerbiológiai szemlélet elterjedését.

Mit is értünk rendszerbiológián (*systems biology*)? Komplex, integrált hálózatokat, és azok dinamikus interakcióit, melyek fő vonulata a genom–proteom–metabolom tengely, amihez fontos hálózatok (pl. transzkriptom, epigenom, mikroRNS vagy glukoma, lipidoma, ill. antitest- és citokinhálózat) csatlakozik. A megszületett „-omikák” („omics”) tudományágának óriási adathalmaza kizárólag magas szintű biotechnológiai felkészültséggel nyerhető, és komoly bioinformatikai háttérrel értelmezhető (Falus et al., 2006).

A humán szervezetet leggyakrabban érő környezeti hatások biológiai (pl. élő kórokozók), fizikai (például fényhatás, sugárzások),