

Barbara Pietkiewicz

28 lutego 2010

Rozmowa z prof. Jackiem Zarembą z Instytutu Psychiatrii i Neurologii w Warszawie

Trzy białe, jedna czarna

Barbara Pietkiewicz: – Kiedy poprosiłam w pańskim zakładzie o badania, czy zachoruję na Alzheimera, a w mojej rodzinie to częsta choroba, starał się pan mnie odwieść od tego zamiaru.

Jacek Zaremba: – Ktoś, komu robiliśmy takie badania i wynik był niepomyślny, popadł w ciężką depresję, z innym było jeszcze gorzej. Wiele osób woli nie wiedzieć, czy czeka je choroba degeneracyjna, nieuleczalna.

Odmawia więc pan proszącym o badania?

Radzę, żeby się przez miesiąc zastanowili, czy naprawdę chcą wiedzieć.

A jeśli się upierają?

Pobieramy krew do analizy na DNA. Wyniki wręczamy zainteresowanej osobie do rąk. Nie może przyjść sama, lecz w towarzystwie kogoś innego, boimy się, że na przykład na ulicy zemdleje; mieliśmy takie zdarzenia.

Dowiadując się, że zachorują, pewnie płaczą?

Częściej płaczą, gdy informujemy, że nie zachorują.

Pewnie z ulgi.

Tych, którym musimy przekazać złą wiadomość, przekonujemy, że laboratoria na świecie szukają lekarstwa na ich chorobę, że terapia genowa będzie mogła zneutralizować mutację genetyczną. Że mogą zachorować dopiero w bardzo późnym wieku. Podnosimy na duchu, jak umiemy.

Odmawia pan komuś kategorycznie?

Rodzicom chorym na jeszcze nieuleczalne choroby, którzy proszą o zbadanie ich już urodzonych dzieci w obawie, że one je odziedziczą. Nie widać na razie objawów, ale rodzice boją się, że mogą się one pojawić później. Nie chcemy dzieci stygmatyzować. Jeśli dowiadują się, że odziedziczyły one ich chorobę, stają się nadopiekuńczy, zdarza się, że na przykład nie puszczają ich na studia. Życie rodziny staje się zaburzone. Po ukończeniu 18 lat dzieci same mogą podjąć decyzję: chcą wiedzieć, czy wolą nie.

Choroba czeka do pełnoletności?

W chorobie Huntingtona, w której z powodu obumierania neuronów w niektórych częściach mózgu chorzy tracą możliwość kontrolowania ruchów i emocji, przypominania sobie ostatnich zdarzeń i podejmowania decyzji, dziecko może zachorować wcześniej niż rodzice. Zachodzi mutacja dynamiczna, gen pochodzi wówczas od ojca, chorował pewnie także dziadek. Choroba nasila się z pokolenia na pokolenie i występuje coraz wcześniej.

Nigdy nie odstąpił pan od tej zasady?

Raz zrobiłem wyjątek. Pewna lekarka bardzo nas prosiła o zbadanie dziewczynki z domu dziecka, którą chciała przysposobić. Rodzice dziecka chorowali na Huntingtona. Pomyślałem, że jeśli odmówimy, dziewczynka straci pewnie szansę na adopcję. Okazało się, że nie odziedziczyła wadliwego genu. Została adoptowana.

Częściej przekazuje pan wiadomość dobrą czy złą?

Pół na pół. Przed kilkoma dniami musiałem powiedzieć matce, która zgłosiła się na badanie prenatalne, że dziecko odziedziczyło Huntingtona i zachoruje wcześniej, przed ukończeniem 18 lat.

Nie chcą pobić lekarza, który to komunikuje?

W Grecji zabijano posłańców, którzy przynosili złe wieści. Rodzice patrzą na nas z żalem i wyrzutem, jakby to była nasza wina.

A jeśli wiadomość jest dobra, pewnie dziękują jak szaleni?

Nie dziękują. Matka zwykle mówi: czułam, że tak będzie.

Ile chorób dziedzicznych można wykryć w badaniach prenatalnych?

Kilkaset typów chorób. W Polsce – 60. Ten stan rzeczy się poprawia, ale czasem musimy zlecić niektóre badania za granicę. Kiedy nie byliśmy w Unii, robiono je nam za darmo. Teraz jednak musimy płacić. Trzeba przy tym wypełnić stopy papierów i czekać na decyzję ministerstwa. Musieliśmy pomóc pewnemu małżeństwu. Ich pierwsze dziecko urodziło się z chorobą Krabbego. Do śmierci leżało prawie bez przerwy w szpitalu, bo w domu nie można było opanować wstrząsających nim drgawek. Jego matka zgłosiła się, będąc w drugiej ciąży – czy dziecko jest tak samo obciążone. Czas naglił. Nie czekaliśmy na decyzję z ministerstwa. Zawsze potem żyjemy w niepewności: a co będzie, jeśli nie zapłacą za badania?

Bywa, że jedno jest chore, a matka – nie badając się – rodzi następne chore?

Nieczęsto, ale się zdarza. Ostatnio miałem taki przypadek, że jedno było umierające, a drugie nie mogło żyć dłużej niż dwa lata. To są okropne historie.

Decydują się na urodzenie ze względów religijnych?

Światopoglądowych, powiedzmy. Czasem przychodzi na świat dziecko, które szybko umrze, na przykład z rdzeniowym zanikiem mięśni. Z ostrą postacią tej choroby nie zaczyna nawet siadać.

Cierpi, nim umrze?

Dusi się w pewnej fazie choroby. Przy tym nie występuje w niej upośledzenie umysłowe. Dziecko, choć małe, jest wszystkiego świadome.

Ofiara złożona Bogu z własnego dziecka to okrutne.

Ale dzięki badaniom możliwe jest też urodzenie się dzieci, które nigdy nie przyszyby na świat. Rodzice chorego dziecka często w ogóle rezygnują z dalszego potomstwa. A istnieje 70 proc. szans, że drugie dziecko będzie zdrowe. Czasem mówimy matce: ma pani w kieszeni płaszczka cztery kulki, trzy białe i jedną czarną. Jeśli wyciągnie je pani na ślepo, jest większa szansa, że to będzie kulka biała. Ale możliwe też, że nawet kilka razy z rzędu trafi pani na czarną kulkę.

Pisałam kiedyś o matce trojga dzieci z dystrofią Duchenne'a. Chłopcy, dożywając 18–19 lat, kolejno umierali na jej oczach. Zachodząc w ciążę za każdym razem wierzyła, że tym razem się uda. Trudno, mówiła, choć bezwładni, na wózku i z perspektywą krótkiego życia, lecz przez kilkanaście lat mogę się nimi cieszyć.

Znałem pięciu braci z tą dystrofią. Wszyscy żyli w domu opieki społecznej. Byli upośledzeni w stopniu lekkim. Ta choroba może się również wiązać z upośledzeniem.

Jak jest z kulkami w dystrofii Duchenne'a?

Chłopiec ma 50 proc. szans, że urodzi się zdrowy. Dziewczynki nie chorują, są tylko nosicielkami wadliwego genu.

Wiele chorób genetycznych jest zapewne jeszcze niewykrywalnych?

Prawie wszystkie te, których mutacja została zidentyfikowana, a jest ich coraz więcej, można wykryć albo w Polsce, albo za

granicą. Są takie, o których wiemy, że ryzyko urodzenia dziecka z wadą wynosi np. 50 proc., ale nie umiemy określić, który zarodek jest zdrowy, który chory. Wtedy trzeba liczyć na łut szczęścia.

Albo zrezygnować z dzieci w ogóle?

Jeśli któryś z rodziców ma wadliwy gen, para może skorzystać z plemników anonimowego dawcy albo z komórki jajowej innej zdrowej kobiety.

Miał pan profesor przypadek, że małżonkowie postanowili czekać z rodzicielstwem, aż będzie możliwa ocena, czy ciąża jest chora, czy zdrowa?

Rozpoznaliśmy u dziecka Sanfilippo-mukopolisacharydozę III. Dziedziczy się ją wówczas, gdy oboje rodzice są nosicielami. Dopiero po 10 latach, gdy wykryto defekt enzymatyczny, występujący w tej chorobie, można było zaproponować rodzicom chorego dziecka badania prenatalne drugiej ciąży. Okazało się, że trafili w 75 proc. szans. I urodziło się zdrowe.

A to pierwsze?

Nacierpiał się strasznie, a oni z nim. Miało upośledzenie umysłowe, maskaronizm – zniekształcone rysy twarzy, padaczkę, przewlekły nieżyt dróg oddechowych, biegunki, zaburzenia zachowania. Umarło na krótko przed urodzeniem drugiego, zdrowego. Wówczas dzieci z tą chorobą nie potrafiono leczyć. Teraz można uzyskać pewną poprawę.

Zdarzały się pacjentki, które usiłowały doprowadzić do zdrowej ciąży, próbując do skutku?

Pamiętam rodzinę, w której występowała choroba Hurlera, mukopolisacharydoza I. Prowadzi ona do głuchoty, ślepoty, deformacji ciała, uszkodzenia serca. Pacjentka z tej rodziny zachodziła w ciążę trzy razy i dopiero za czwartym płód był zdrowy. Urodziło się zdrowe dziecko. Spróbowała po raz piąty i znów – chory. W innej rodzinie urodziło się dziecko z gangliozydozą, chorobą Taya i Sachsa, częstą wśród Żydów aszkenazyjskich. Matka, pielęgniarka, sama ją rozpoznała. Byłem zdumiony, ale badania potwierdziły jej diagnozę. Po trzech latach od śmierci pierwszego dziecka wynik badania następnej ciąży był negatywny, dwóch następnych – także, ale potem kolejne ciążę były zdrowe. Ma dwoje zdrowych dzieci.

Czy dla kobiety, która nie chce kolejnej aborcji, nie ma nadziei na zdrowe dziecko?

Jest. Może skorzystać z diagnostyki prenatalnej preinplantacyjnej. To połączenie badania prenatalnego i techniki in vitro. Wybiera się zdrowy zarodek i implantuje w macicy.

Wtedy to lekarz wyciąga z kieszeni kulki i białą oddziela od czarnych?

Przy wysokim ryzyku metoda ta jest najlepszym wyjściem. Tymczasem w projektach sejmowych dotyczących metody in vitro nie jest uwzględniana. Wychodzi się z założenia, że nie wolno dokonywać selekcji zarodków. Wolno natomiast – selekcji ploidów. Prawo zezwala przecież na przerwanie ciąży, jeśli płód jest uszkodzony. Procedury preinplantacyjne dostępne są tylko w jednej prywatnej klinice w Polsce, a druga się do nich przymierza. Nie są, oczywiście, refundowane przez państwo.

Czy istnieją choroby, o których wiadomo, że dziecko odziedziczy je z – powiedzmy – 90-procentową pewnością?

Istnieje ryzyko 100-procentowe. Na przykład u jednej z naszych pacjentek wystąpiło połączenie dwóch chromosomów homologicznych 21 pary, co oznaczało, że nigdy nie urodzi ona zdrowego dziecka przy normalnym zapłodnieniu. Zdecydowała się więc na przyjęcie komórki jajowej od anonimowej dawczyni. Dawcą plemnika był jej mąż. Niedawno przyszła do mnie ze swym zdrowym dzieckiem.

To piękne.

W naszej pracy bywają wspaniałe zdarzenia. Na przykład przyszedł do nas chłopak urodzony po pierwszym przeprowadzonym przez nas badaniu, w wyniku którego matka dowiedziała się, że jej syn będzie zdrowy. I teraz ten dorosły syn chciał się dowiedzieć, czy z kolei jego potomstwo będzie zdrowe. Nie musieliśmy robić badań. Wyjęliśmy z archiwum dokumentację i powiedzieliśmy, że jego dzieci urodzą się zdrowe, bez wad.

Na Zachodzie rodzi się mniej dzieci z chorobami genetycznymi.

Co tam Zachód. W Czechach jest inaczej. Czesi nie musieli walczyć o te badania jak my. U nas ciągle były próby, żeby zakazać przerwania każdej ciąży, również takiej, z której urodzi się dziecko ciężko i nieodwracalnie uszkodzone.

Podobno prawie nie ma u nich dzieci z Downem?

Dziecko z Downem rodzi się na 700 ciąży, w każdym kraju mniej więcej tyle samo. Ponieważ kobiety decydują się na macierzyństwo coraz później, ta częstotliwość może się zwiększyć. W Czechach rodzi się ich co najmniej dziesięć razy mniej niż u nas. 10 lat temu w 10-milionowych Czechach robiono 10 tys. badań rocznie, a w Polsce 2 tys. Teraz robimy ich 5 tys. rocznie, a powinno się, przymierzając do Czech, 40 tys.

To dlaczego tak mało?

Bo kobiety idą za wskazaniem niechętnego badaniom Kościoła. W Czechach nie ma tego problemu. Ale jest też pewne światło w tunelu. Prowadzone są teraz w Polsce badania przesiewowe kobiet w ciąży. Pobiera się próbki krwi i na podstawie analizy surowicy określa ryzyko urodzenia chorego dziecka. Jeśli przekracza ono pewien poziom, a obraz USG również nasuwa wątpliwości, proponuje się badania inwazyjne. Tylko one mogą odpowiedzieć na pytanie: urodzi się zdrowe czy z zespołem Downa, Turnera, Edwardsa, jeszcze z innym. Decyzja, czy urodzić chore dziecko, należy już wówczas tylko do kobiety.

Prof. **Jacek Zaremba**, genetyk, wiceprzewodniczący Wydziału Nauk Medycznych PAN, przez 5 lat przewodniczący międzynarodowego Komitetu Bioetycznego UNESCO, kieruje zakładem genetyki w Instytucie Psychiatrii i Neurochirurgii w Warszawie. Zakład ma największe w Polsce zasługi w upowszechnianiu badań prenatalnych. Wykonuje także badania potwierdzające lub wykluczające powstanie chorób psychodegeneracyjnych u dorosłych i u dzieci.

Wykonanie Javatech | Prawa autorskie © S.P. Polityka

POLITYKA.PL