A large, black, stylized letter 'K' is positioned on the left side of the page. A solid red circle is placed on the vertical stem of the 'K', slightly below the middle. The background behind the 'K' is a blurred outdoor scene with a building and a large circular sculpture.

## KTO SME A KAM KRÁČAME

VLADIMÍR FERÁK JE JEDEN Z „OTCOV“ GENETIKY ČLOVEKA V BÝVALOM ČESKOSLOVENSKU. V SÚČASNOSTI STOJÍ ZA FIRMOU GHC GENETICS SK A POPRI TOM HO STÁLE ZAUJÍMAJÚ VEĽKÉ OTÁZKY ŽIVOTA. AK AJ VĎAKA DNA PRÍDEME NA TO, KTO SME A ODKIAĽ POCHÁDZAME, POMÔŽE NÁM TO ZODPOVEDAŤ OTÁZKU KAM AKO ĽUDSTVO KRÁČAME?



### Čomu sa teraz venujete?

Podstatnú časť našej práce tvoria diagnózy genetických ochorení pomocou analýzy DNA. Do podobnej kategórie patrí aj odhaľovanie genetickej predispozície k niektorým pomerne častým a len čiastočne geneticky podmieneným ochoreniam. Ďalej pomocou testov DNA určujeme príbuzenské vzťahy, najčastejšie ide o určovanie otcovstva. Napokon sú to genografické testy, o ktoré v posledných rokoch výrazne vzrastá záujem.

### Čo si máme pod nimi predstaviť?

Genografické testy pomáhajú zodpovedať otázku, z ktorej geografickej oblasti pochádza mužská a ženská rodová línia človeka, ktorý si test nechaj urobiť. Pri týchto testoch sa najčastejšie identifikujú DNA znaky na chromozóme Y, ktorý každý muž zdedil od svojho otca a ten zase od svojho otca, alebo znaky mitochondriálnej DNA, ktorú má každý od svojej matky. Rozsiahlym štúdiom DNA ľudí súčasných populácií, ale aj DNA získanej z kostrových pozostatkov, sa podarilo identifikovať obmedzený počet základných kombinácií znakov na týchto dvoch molekulách DNA, ktoré sa na-

## • „Pred asi 150-tisíc rokmi žila v Afrike žena, od ktorej všetci dnes žijúci ľudia zdedili jej mitochondriálnu DNA.“

zývajú haploskupiny. Súčasne sa zistilo, v ktorej geografickej oblasti a kedy vznikli. Pod tou geografickou oblasťou si však nesmieme predstavovať nejakú konkrétnu dolinu či dokonca dedinu, ale väčšiu oblasť, napríklad v rámci Európy povedzme Balkán alebo Škandináviu.

### Koľko je takýchto haploskupín?

Hlavných mitochondriálnych, čiže materských haploskupín je v Európe približne 10, no azda len 7 z nich je vo väčšine európskych populácií tak častých, že stoja za zmienku. Každá z nich sa ešte rozdeľuje, mnohé až do desiatok ďalších vetiev a dokopy existuje takmer neprehľadný počet rozličných možností.

### Na každom kontinente by sme našli rôzne haploskupiny?

V podstate áno, na každom kontinente prevažujú iné línie, ktoré vznikli postupnou diferenciáciou z haploskupín, ktoré kedysi dávno započali v Afrike. Dnes už genetika jednoznačne dokázala, že všetko ľudstvo pochádza z jedinej kolonizačnej vlny, ktorá opustila Afriku asi pred 60-tisíc rokmi, ale nevzala so sebou všetky africké haploskupiny, len niektoré z nich. Tie sa postupom času rozčlenili na ďalšie línie, ktoré sa na kontinentoch rôznia. Európa bola osídlená pred čosi vyše 40-tisíc rokmi ľuďmi, ktorí prišli z Ázie. No taká Austrália alebo Amerika majú samostatné línie, ktoré je možné na prvý pohľad rozoznať od tých, ktoré nachádzame v Európe, v Ázii alebo v Afrike.

### Podme k hlavným materským líniám v Európe.

Bryan Sykes, anglický genetik, ktorý sa touto problematikou zaoberal ako jeden z prvých, nazval ženské zakladateľky siedmich hlavných európskych haploskupín siedmimi dcérami Evy. Nemyslel tým biblickú Evu, ale ženu, ktorá sa v popularizačnej literatúre obyčajne nazýva mitochondriálna Eva. Nie je hypotetická, bola to reálna žena, ktorá pred asi 150-tisíc rokmi žila v Afrike a od ktorej všetci dnes žijúci ľudia zdedili jej mitochondriálnu DNA. Lenže jej DNA za tých 150-tisíc rokov prebehla mutáciami, ktoré ju rôzne pozmenili, takže postupne vznikli jednotlivé haploskupiny. Ale len jedna z nich, ktorá sa v odbornej literatúre nazýva L3, sa dostala mimo Afriky. Takže všetci „Mimoafríčanania“ sú potomkami jedinej africkej haploskupiny, ktorá je už medzičasom rozložená na plno ďalších haploskupín, s ktorými sa stretávame v Európe a ktoré sa v genetickej literatúre označujú písmenami H, J, K a tak ďalej. Sykes ich premenoval na Helenu, Jasmínu, Katarínu a podobne. Podobné mená, ktoré vymyslel pre mužské haploskupiny, sa však neujali.

### Pre študentov, ktorým na univerzite prednášate, je

### vraj veľmi ťažké pochopiť, že všetci máme v sebe DNA jednej konkrétnej africkej ženy, ktorú genetika nazýva mitochondriálnou Evou. Prečo to tak je?

Málokto je ochotný uveriť, že všetci ľudia môžu mať mitochondriálnu DNA zdedenú od jednej konkrétnej ženy. A ak áno, väčšinou ich to zvädza k predstave, že vtedy žila iba táto jediná konkrétna žena. Lenže aj vtedy žilo mnoho žien, od ktorých sme zdedili iné úseky DNA, len mitochondriálnu DNA máme všetci iba od tejto jednej ženy. Pokúsím sa to vysvetliť na nasledujúcom príklade: keď uvažujeme o dvoch súrodencoch, tí majú spoločného ženského predka hneď v predchádzajúcej generácii, to je ich matka. Keby sme vzali vzdialenejších príbuzných, napríklad bratrancov a sesternice z matkinej strany, tí majú zasa spoločnú starú matku. A keby sme vzali ľubovoľný ďalší počet ľudí, tak vždy kdesi v niektorej minulej generácii nájdeme jednu konkrétnu ženu, od ktorej všetci zdedili svoju mitochondriálnu DNA. Toto pochopí každý. No iba málokto je ochotný pripustiť, že tento princíp môžeme rozšíriť na celé ľudstvo, ktorého mitochondriálnu DNA vieme vystopovať až 150-tisíc rokov dozadu k mitochondriálnej Eve. Hoci to môže byť ťažké pochopiť, je to nepochybné tak.

### Dokážeme rovnako vystopovať aj prapôvodného Adama, pôvodcu mužskej línie?

Áno, podobné to je aj pri mužských predkoch, ale takzvaný Y-chromozómový Adam žil podstatne bližšie k súčasnosti, ako mitochondriálna Eva. Títo dvaja naši predkovia sa nikdy

nestretli, aj keď celkom iste žili, a to pravdepodobne v tej istej oblasti, vo východnej Afrike. Ibaže ich delili tisícky rokov.

### Ako zmenila genetika náš pohľad na minulosť?

Približne pred 25 rokmi sa pomocou genetických metód, špeciálne pomocou štúdia mitochondriálnej DNA a Y-chromozómovej DNA, podarilo zistiť nielen to, že všetci pochádzame z Afriky, čo dovtedy nebolo jasné. Súčasne sa zistilo aj to, kedy migrácia z Afriky nastala, akými migračnými trasami boli osídľované jednotlivé kontinenty a kedy sa to stalo. To všetko sú výsledky štúdia zo zhruba posledných 25 rokov a sú založené na analýze DNA dnes žijúcich ľudí. Tieto výsledky sa výrazne spresnili počas posledných 5 – 6 rokov, odkedy pribudla možnosť rutinne analyzovať aj DNA z kostrových nálezov. To donedávna nebolo možné, lebo neexistovali potrebné metódy. Teraz táto oblasť výskumu prináša neobyčajne zaujímavé poznatky.

### Napríklad?

Mnoho prekvapujúcich výsledkov sa týka príslušníkov iných foriem rodu Homo, napríklad neandertálcov alebo denisovanov. Neandertálci sú známi už 150 rokov, denisovanov sa podarilo objaviť iba nedávno, pred čosi vyše desiatimi rokmi, a to výlučne na základe analýzy DNA získanej z malej kosti, nájdenej v jaskyni Denisova na Sibíri. Ich DNA teda poznáme, o ich vzhľade nevieme však zatiaľ takmer nič.

### Odhaliła genetika aj niečo viac o osídľovaní Európy?

O Európe dnes môžeme s veľmi vysokou mierou istoty povedať, že bola osídlená troma hlavnými migračnými vlnami. Prvú tvorili paleolitickí lovci a zberači, ktorí sa do Európy dostali z Ázie zhruba pred 40-tisíc rokmi, takmer istotne však vo viacerých migračných vlnách. Najstarší kostrový nález podrobený analýze DNA pochádza z jaskyne v Rumunsku a má 43-tisíc rokov. Dá sa spoľahlivo povedať, že Európa bola prvýkrát osídlená anatomicky modernými ľuďmi práve v tomto období, dovtedy tu žili iba neandertálci. Po príchode ľadovej doby bola celá severná a časť strednej Európy pokrytá ľadom. Ľudia sa teda sťahovali do útočísk na Pyrenejskom polostrove, Apeninskom polostrove či na Balkáne. Tam prežívali mnoho tisícročí.

### Čo sa stalo po ústupe ľadovcov pred 20-tisíc rokmi?

Opäť sme osídlili celú Európu. No boli to stále paleolitickí lovci a zberači. Ďalšia významná migračná vlna sa začala zhruba pred 8- až 10-tisíc rokmi, a síce z Blízkeho východu, z oblasti takzvaného Úrodného polmesiaca. To je zhruba oblasť Sýrie a územia, kde sa nedávno odohrávali všetky tie krvavé boje. Práve tam vzniklo poľnohospodárstvo, ľudia tam domestikovali zvieratá a naučili sa pestovať úžitkové rastliny, čo im poskytlo značnú ekonomickú prevahu nad lovcami a zberačmi. Z rovnakého územia boli schopní vyživiť viacnásobne početnejšiu populáciu. To im umožnilo expandovať na všetky strany, okrem iného aj do Európy. Neolitické osídľovanie Európy pokračovalo priemernou rýchlosťou jeden kilometer za rok, takže päťtisíc kilometrov, ktoré delia Blízky východ od Anglicka alebo Škandinávie, prekonal neolitické

osídlenie zhruba za päťtisíc rokov. No tu vznikla zaujímavá otázka, či toto osídlenie znamenalo, že sa sťahovalo len poľnohospodárstvo alebo aj ľudia, ktorí ho prinášali. Táto otázka dodnes nie je jednoznačne zodpovedaná.

### Prečo nie?

Pôvodne prevládal názor, že neolitickí poľnohospodári postupne vytlačili paleolitických lovcov a zberačov, až ich takmer úplne vytlačili, azda dokonca vyhubili. Neskôr sa názory na základe analýz DNA súčasných populácií zmenili a prevládla predstava, že lovci a zberači postupne preberali prvky neolitickej kultúry, vrátane poľnohospodárstva, podrobili sa novému spôsobu života. Dnes, predovšetkým na základe analýz DNA z kostrových pozostatkov, sa opäť vraciame k pôvodnej predstave, že sa šírila nielen nová technológia, ale aj ľudia, jej nositelia. Do akej miery, to výrazne závisí od toho, na akú časť Európy sa pozeráme. Čím ďalej na západ a na sever, tým väčší podiel genofondu pochádza od paleolitických lovcov, čím bližšie k Stredomoriu, tým väčší podiel je odvodený od neolitických prisťahovalcov. Ale presné čísla si zatiaľ nikto netrúfa odhadnúť.

### To boli prvé dva migračné prúdy, ktoré sa zasadili o vznik európskeho genofondu. Ktorý bol ten tretí?

Tretia vlna prišla na začiatku bronzovej doby, pred približne päťtisíc rokmi. To boli príslušníci archeologickej tzv. jamovej kultúry. Vznikla v oblastiach stepí na sever od Čierneho a Kaspického mora. Tam niekde ľudia skrotili kone a začali používať voz. Bola to mocná ekonomická aj vojenská zbraň, niečo ako informačné technológie a rakety stredného doletu súčasnosti. Táto kultúra a jej nositelia sa preto rýchlo a ľahko rozšírili na východ aj na západ, čiže aj do Európy, a ich DNA dnes tvorí podstatnú zložku genetickej výbavy moderného Európana. Potom samozrejme prišlo ešte veľa ďalších migračných vln – Tatári, Huni a iní, ale tie boli všetky kvantitatívne pomerne bezvýznamné. DNA každej súčasnej európskej populácie je vlastne mozaikou, pochádzajúcou z týchto troch migrácií, ale každá v inom pomere.

## TRADIČNÍ DNA HRÁČI

### MEDIREX

Skupina Medirex, za ktorou stojí veľkopodnikateľ Radoslav Bardún, je najväčším poskytovateľom laboratórnych vyšetrení na Slovensku. Iba za vlaňajšok vykázala tržby takmer 65 miliónov pri zisku necelých 419-tisíc eur. Skupina má v ponuke prenatálne diagnostické testy na zistenie zdravotného stavu dieťaťa pre budúce mamičky a rovnako prevádzkuje aj onkodiagnostické testy.

### ALPHA MEDICAL

Podobné testy prevádzkuje aj druhý najväčší poskytovateľ laboratórnych vyšetrení, skupina Alpha Medical. Podobne ako Medirex zarába na slovenskom zdravotníctve už 20 rokov. Kedysi patrila finančnej skupine Penta, dnes je súčasťou švajčiarskej firmy Unilabs. Skupina vlni dosiahla tržby 60 miliónov eur, no skončila v takmer sedemmiliónovej strate.

## ODKIAL POCHÁDZAJÚ SLOVÁCI

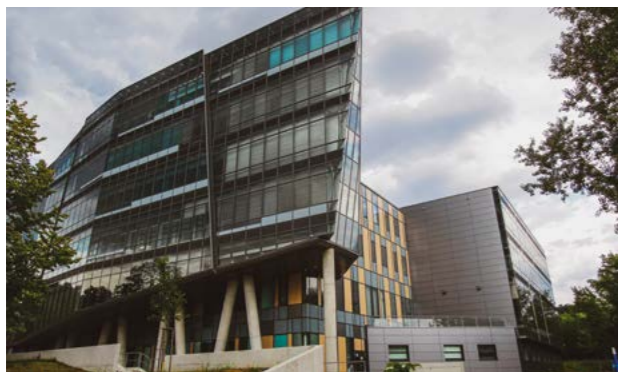
### Dá sa povedať, ktorá z týchto troch migračných vln prevláda v strednej Európe?

Vyzerá to tak, že tá tretia. Paradoxne však bola identifikovaná ako posledná iba pred niekoľkými rokmi. Preto by som radšej počkal, kým sa vyšetří DNA dostatočného počtu kostrových pozostatkov, než by som sa odvážil vysloviť definitívny záver. Ak sa potvrdí, že Y-chromozómové haploskupiny, označované symbolmi R1a a R1b, doniesli do Európy príslušníci jamovej kultúry, čo je veľmi pravdepodobné, výrazne to podporí názor, že genofond nositeľov tejto kultúry v strednej Európe prevláda. Tieto dve haploskupiny totiž majú v strednej a tiež v severnej a vo východnej Európe nadpolovičné zastúpenie.

### Stredoeurópania sú teda potomkami migrantov z Ázie?

V podstate všetci naši predkovia prišli do Európy z Ázie, ťažko sa sem dostať inak – iba že by preplávali Gibraltár (úsmev).

## DNA BIZNIS Z VEDECKÉHO PARKU UK



### GHC GENETICS SK

Laboratórium DNAtest založila v roku 2005 dvojica súdnych znalcov a výskumníkov Vladimír Ferák a Ján Matúšek. Pracovisko sa v prvých rokoch zameralo na DNA testy otcovstva. Neskôr pribudli testy materstva či iných príbuzenských vzťahov. Od roku 2007 stredisko robí aj geografické testy, čiže testy genetického pôvodu, v ktorých je priekopníkom na Slovensku. Od roku 2015, keď laboratórium vstúpilo do zväzku s ďalšou firmou GHC Genetics, sú v jeho portfóliu aj testy umožňujúce diagnózu širokého spektra genetických ochorení a genetických predispozícií, založené na analýze DNA.

### SLOVGEN

Netradičné zameranie má diagnostické laboratórium Slovgen, ktoré sa od roku 2001 špecializuje na DNA testy zvierat. Pomocou DNA analýzy odhaľuje napríklad vrodené ochorenia u psov či rôzne ochorenia u vtákov. Ďalej robia DNA profil a určujú rodičovstvo u psov, určujú pohlavie vtákov a identifikujú druh zvierat z rôzneho biologického materiálu. Na čele firmy pôsobí Ján Turňa, profesor z Katedry molekulárnej biológie Prírodovedeckej fakulty Univerzity Komenského.

### Hovorí sa, že krása Sloveniek je výsledkom „mixu“ rôznych migračných skupín, ktoré sa tu premlieli. Má takéto tvrdenie nejakú oporu v genetike?

Mužskí príslušníci každého národa živia o svojich ženách mýtus, že práve tie sú najkrajšie. Na druhej strane, keď mám hovoriť za seba, som presvedčený, že v prípade Sloveniek to nie je mýtus, ale fakt. (smiech) No vaša otázka má racionálne jadro: či to, že žijeme na priesečníku najrôznejších migračných trás, že naša DNA pochádza z veľkého množstva zdrojov, môže mať pozitívny genetický dosah – okrem iného aj na ženskú krásu. Môže. Z genetického hľadiska je na tom lepšie populácia, ktorá je geneticky otvorená, premiešaná, než populácia dlhodobo izolovaná, bez dostatočnej „prímеси“ zvonku. Či sa táto skutočnosť odrazí aj v ženskej kráse, to pokiaľ viem, zatiaľ nikto neskúmal a vo všeobecnosti je genetika ženskej krásy málo prebádaná, ale niet dôvodu predpokladať, že sa neodrazí.

### Predpokladám, že v rámci strednej Európy nie je významný genetický rozdiel medzi jednotlivými národmi, napríklad medzi Slováckmi a Čechmi?

Pred zhruba desiatimi rokmi pozbieral nemecký genetik Manfred Kayser so spolupracovníkmi vzorky DNA príslušníkov mnohých európskych národov. Slováci síce medzi nimi neboli, boli tam však Česi, Maďari, Poliaci a ďalší. Zaujímalo sa len o jedincov, ktorí sa narodili na tom istom mieste, kde sa narodili aj obidvaja ich rodičia a všetci štyria ich starí rodičia. Dalo by sa povedať, že skúmal genetiku takých starousadlíkov. Z každej zo študovaných populácií vyšetřil stovky vzoriek DNA a na každej vzorke zhruba 500-tisíc úsekov DNA.

### Na čo prišiel?

Že národy, ktoré sú si blízko geograficky, si sú blízko aj geneticky. Populácie, ktoré žijú alebo v minulosti žili blízko seba, mali prirodzenú príležitosť sa stretávať. A ako hovorí jedno pekné talianske príslovie – keď sa ľudia stretávajú, tak občas vedú vojny, ale väčšinou plodia deti.

### Aké dôležité je pri výsledkoch týchto genetických výskumov dbať na správnu interpretáciu?

Rekonštrukcia komplikovaných procesov, ktoré sa odohrali v dávnej minulosti – napríklad postupného osídľovania Európy – je vždy zaťažená nemalým prvkom neurčitosti. Ukázalo sa, že obzvlášť zradné je extrapolovať výsledky, získané štúdiom DNA dnešných populácií smerom do minulosti a usudzovať z nich na priebeh dávnych migračných pohybov. V princípe to možné je, ale takéto extrapolácie sa zakladá na množstve predpokladov, ktoré v praxi nemusia byť splnené. Preto neprekvapuje, že keď sa začali migračné udalosti študovať pomocou analýzy DNA z kostrových pozostatkov z dávnych, ale archeologicky presne datovaných nálezov, často bolo treba pôvodné predstavy výrazne modifikovať. Takže dnes sa všeobecne čaká na to, kedy bude vyšetrené dostatočné množstvo vzoriek DNA získaných z kostrových nálezov z európskych archeologických nálezísk. A to bude onedlho.



### Nepochybujete o tom.

Nie, pretože už sa to sčasti deje, aj keď je to ešte stále pomerne drahý špás. Navyše treba ešte aj pri každom kostrovom náleze presvedčiť kurátora múzea, v ktorom je nález deponovaný, aby dovolil vyvŕtať kúsok kosti na extrakciu DNA. To oni nemajú radi, niektorí by si radšej nechali vŕtať vlastné koleno (smiech). Ale nepochybujem, že sa k tomu dostaneme, pretože táto oblasť napreduje až neuveriteľne rýchlo. Veď pred pár rokmi bolo analyzovaných iba niekoľko desiatok ľudských archaických DNA a dnes sú už k dispozícii kompletne sekvencie vyše 5 000 vzoriek a neprestajne pribúdajú ďalšie.

### Čo pomohlo tomuto exponenciálnemu rastu?

Po prvé, iba pred zhruba piatimi rokmi sa zistilo, že z takzvanej skalnej kosti, v ktorej leží vnútorné ucho, možno získať najkvalitnejšiu DNA s podstatne vyšším výťažkom, než z iných častí kostry alebo zo zubov, ktoré slúžili ako najvyužívanejší zdroj archaickej DNA predtým. Predovšetkým sa však podstatne skvalitnili a zrýchlili metódy štúdia DNA. Čo donedávna stálo desaťtisíce dolárov, stojí teraz zopár stovák. Za posledných 10 – 15 rokov sa rýchlosť analýzy DNA – konkrétne stanovenia sekvencie – zvýšila zhruba 100-tisíc násobne a porovnateľne klesla cena. Dá sa reálne očakávať, že v dohľadnej dobe, azda aj za menej ako päť rokov, budeme mať do debaty o pôvode Európanov podklady, založené na tisícoch analyzovaných archaických nálezov.

### Na interpretáciu výsledkov som sa pýtala napríklad kvôli nacionalistom, ktorí môžu pôvod starých Slovanov dezinterpretovať pre svoje ciele.

Toto sú výsledky, ktoré sa s obľubou v týchto kruhoch dezinterpretujú a takmer sa tomu nedá zabrániť. Aj z úplne bieleho sa dá urobiť čierne a naopak. Sám mám tiež takú skúsenosť. Kedysi dávnejšie som napísal v popularizačnom článku niečo v tom duchu, že značná časť Slovákov má mitochondriálnu aj Y-chromozómovú DNA zdedenú od predkov, ktorí žili v Európe už v paleolite. To je pravda, o tom sa nedá vôbec zapochybovať. No neskôr som zistil, že túto vetu interpretovali tí najslovenskejší Slováci v tom duchu, že genetika dokázala, že Slováci žili v Európe už v paleolite. A s hrôzou som sa dozvedel, že som to objavil ja a som vlastne autorom paleolitických Slovákov.

### Ako ste reagovali?

Niekoľkokrát som to pri rozličných príležitostiach delementoval, ale to nepomohlo, tento nezmysel žije svojim nezávislým internetovým životom. Teraz už len čakám, kedy sa dozviem, že som zistil, že aj neandertálcovia boli Slováci alebo niečo také (smiech). Utešuje ma trochu iba to, že v 19. storočí Andrej Kmeť umiestnil pôvod Slovákov až do treťohôr... Tento typ omylu je zapríčinený predstavou, ktorú má prekvapujúco veľa ľudí: že národ je akási večná entita, ktorá tu odjakživa bola a pretrvá naveky.

### Majú pocit, že príslušnosť k národu je takpovieť



### DOC. RNDR. VLADIMÍR FERÁK, CSC.

Pôsobil na Prírodovedeckej fakulte UK v Bratislave, kde bol vedúcim katedry molekulárnej biológie a dve funkčné obdobia aj dekanom fakulty. Má vyše 30-ročné skúsenosti v oblasti analýzy ľudskej DNA a ako zakladateľ DNA identifikácie v bývalom Československu dostal cenu Forensica Magna od Česko-slovenskej spoločnosti pre forenznú genetiku. Dnes pôsobí v laboratóriu GHC GENETICS SK.

### zapísaná v DNA?

A to je niečo, čo vonkoncom nezodpovedá realite, lebo národ nie je genetická, ale kultúrno-historická jednotka. Celkom určite neexistujú žiadne slovenské, germánske alebo neviem aké „národné“ gény, ktoré by národy od seba odlišovali. Aj keď je pravda, že niektoré konkrétne kombinácie znakov na DNA sú častejšie či, naopak, zriedkavejšie u Stredoeurópanov, ako povedzme u Balkánov alebo Škandinávov, alebo sú častejšie či zriedkavejšie u Slovákov ako napríklad u Grékov alebo u Nórov. No nie je to tak, že národnosť je čosi, s čím žijeme od stvorenia vekov až po zánik sveta. Mne sa to zdá byť samozrejmé, ale veľkej časti ľudí to, zdá sa, samozrejmé nie je.

### BUDÚCNOSŤ GENETIKY

#### Máte odpoveď na to, prečo ľudí fascinuje poznať ich pôvod?

Pred vyše 120 rokmi namaľoval Paul Gauguin známy monumentálny obraz s názvom Odkiaľ prichádzame? Kto sme? Kam kráčame? Nebol prvý, kto si položil túto veľkú trojedinú otázku. Naša civilizácia si ju kladie od nepamäti, vieme, že odpoveď hľadali už filozofi v antickom Grécku. Čím presnejšie vieme odpovedať na prvú otázku, odkiaľ prichádzame, tým spoľahlivejšie budú odpovede na tie ďalšie dve. Na to, odkiaľ prichádzame, po stáročia pomáha hľadať odpoveď história a archeológia. Počas posledných 20 – 25 rokov sa k ich úsiliu pridala genetika, keď sa naučila využívať skutočnosť, že aj to, čo nie je zapísané v knihách, matrikách, kronikách a v iných historických záznamoch, je aspoň sčasti zapísané v našej DNA. Posledných pár rokov sa to učíme dešifrovať a interpretovať.

#### To je to, čo aj vás osobne fascinuje na genetickom výskume?

Na genetike ma najviac fascinuje, že sa dokáže kompetentne vyjadrovať aj k takým veciam, o ktorých by to pred zopár desaťročiami nikto nepredpokladal. Pred 65 rokmi, keď sa podarilo Watsonovi a Crickovi objasniť štruktúru DNA, nebolo ťažké sa dovŕtiť, že je to objav s obrovským potenciálnym dosahom v medicíne. No absolútne nikomu na celom svete vtedy isto nenapadlo, že to vyvolá revolúciu v kriminalistike, lebo umožní jednoznačnú identifikáciu osôb na základe nepatrných biologických stôp, alebo pri spoľahlivom určovaní sporného otcovstva. A ešte pred 25 rokmi, keď sa už toto robilo bežne, by ani človeka s najbujnejšou fantáziou nenapadlo, že analýza DNA umožní sledovať migrácie ľudských populácií po kontinentoch.

#### Podme sa pozrieť na tretiu časť otázky. Čo všetko môže potenciálne genetika v budúcnosti ponúknuť?

Celkom realisticky sa dá očakávať, že pomocou analýzy DNA bude možné spoľahlivo diagnostikovať každé geneticky podložené ochorenie. To sa už dnes čiastočne deje: väčšinu monogénnych ochorení, teda takých, ktoré sú vyvolané mutáciou jediného génu, už analýzou DNA dokážeme odhaliť a postupne sa do tejto kategórie presúvajú aj ochorenia, vy-

volané spolupôsobením viacerých génov. Podobne to platí aj pre nádorové ochorenia, pri ktorých sa analýza DNA využíva v čoraz väčšej miere. Otázne je, či sa podarí realizovať génovú terapiu, teda liečba geneticky podmienených a nádorových ochorení prostredníctvom úprav DNA.

#### Čo si o gébovej terapii a liečbe geneticky podmienených ochorení myslíte vy?

Ja by som bol veľmi rád, keby táto terapia nastúpila na scénu a podstatne by pomohla pri liečbe genetických ochorení, aspoň tých monogénnych, zapríčinených zmenou alebo mutáciou jedného génu. Takých ochorení dnes poznáme asi päťtisíc, patrí medzi ne napríklad cystická fibróza, fenylketonúria, svalová dystrofia, hemofília a iné. Spomínam tie zná-

## DNA STARTUPY

### MULTIPLEX DX

Slovensko-americký startup trojice špičkových vedcov na čele s Pavlom Čekanom, chce priniesť revolúciu do spôsobu, ako sa dnes diagnostikuje rakovina. Cieľom startupu je lepšie a presnejšie určiť, či má človek rakovinu, o aký typ rakoviny ide, ktorá liečba je na toto ochorenie najúčinnnejšia, či je vôbec potrebná chemoterapia. Pred rokom od amerického biotechnologického investora Ronalda Cooka a investorov z platformy Crowdfunder získali investíciu vo výške milión eur.

### DNA ERA

Firma, ktorú pred rokom založila partia mladých študentov z oblasti genetiky, farmácie a biznisu, spustila v apríli tohto roka prvé predaje testov DNA. Pomocou testu slín dokážu odhaliť genetické predispozície človeka až na 67 ochorení, pričom toto číslo chcú ďalej zvyšovať. Zaujímavosťou je, že startup ponúka aj návod, čo robiť v rámci prevencie ochorení, na ktoré má jednotlivec genetickú predispozíciu, či už sú to rady z oblasti stravovania alebo športu. Firma, ktorú vedie mladá absolventka odboru genetika na Prírodovedeckej fakulte UK Michaela Šišková, v súčasnosti hľadá investora.



mejšie, ale je množstvo takých, ktoré sú relatívne neznáme, lebo sú zriedkavé. Aj keď ich je v súhrne toľko, že vo výsledku postihujú asi 1 – 2 percentá ľudí. Dúfam, že sa génová terapia stane štandardom, aj keď ruku by som do ohňa za to nedal.

#### Aké tam vidíte prekážky?

Nie som v tejto oblasti odborníkom, ale sledujem odbornú literatúru na túto tému. Vidím, že už azda 30 rokov sa hovorí: „To je otázkou 5 – 10 rokov a génová terapia bude v zásade vyriešená.“ Hoci sa do tejto oblasti vložil neskutočný objem peňazí a úsilia, nevraviac o intelektuálnom vklade, stále to vyzerá tak, že je pred nami tých 5 až 10 rokov... No nechcem byť príliš pesimistický. V posledných pár rokoch zaznamenala génová terapia niekoľko významných úspechov: boli vypracované protokoly na liečbu viacerých ochorení, niektoré z nich prešli úspešne testami a aj sa v praxi realizujú, ďalšie sú v pokročilom štádiu príprav. Hlavnú zásluhu na tom má nedávno vyvinutá metóda, nazývaná CRISPR, ktorá umožňuje editovať s prakticky úplnou presnosťou DNA.

#### Ktoré aplikácie považujete za nereálne?

To je predstava, nádej alebo hrozba – záleží ako sa na to

#### Aké napríklad?

V júli ohlásil ruský molekulárny genetik Denis Rebrikov úmysel použiť metódu CRISPR u piatich manželských párov, kde sú obidvaja manželia hluchí v dôsledku mutácie génu GJB2 v homozygótnom stave, čo značí, že mutáciu majú na obidvoch kópiách daného génu. Preto každé dieťa takýchto rodičov musí zdediť od obidvoch rodičov gén s mutáciou, čiže musí byť tiež postihnuté. Experimenty na myšacom modeli tohto ochorenia ukázali, že CRISPR pri jeho korekcii funguje, takže by nemali byť námietky proti použitiu tejto metódy aj u ľudí. Ale – a toto „ale“ je dôležité – situácie, v ktorých využitie takéhoto postupu prichádza do úvahy, sú v praxi extrémne zriedkavé. V realite je situácia takmer vždy taká, že iba časť oplodnených vajíčok, zdedí nepriaznivú genetickú kombináciu, ostatné sú v poriadku. Takže stačí vybrať vajíčko, ktoré je geneticky v poriadku, a nie vajíčko s mutáciou, a tú potom korigovať.

#### Potom máme tú druhú situáciu, keď chcú rodičia vštepiť dieťaťu vlastnosti, napríklad inteligenciu.

Predstava, že rodičia prídu na genetickú kliniku s požiadavkou, aby z ich ešte nenarodeného dieťaťa bol ďalší Ein-

## ● „Aj to, čo nie je zapísané v knihách, matrikách a kronikách, je aspoň sčasti zapísané v našej DNA.“

pozriete – že bude možné vyrábať dizajnované deti. Sci-fi sa nimi len tak hmýri, v realite neexistujú a som presvedčený, že v tejto oblasti sa nič zásadné neudeje mnoho desiatročí.

#### Prečo si to myslíte?

Sú dve situácie, v ktorých je užitočné uvažovať manipulovaní DNA plodu. Jedna je, keď by sa takto riešilo konkrétne genetické ochorenie. Druhá je, keby sa tým dieťaťu dali vlastnosti, ktoré sú z hľadiska rodičov alebo spoločnosti želateľné. Pri tej prvej vidím význam aj možnosť realizácie, hoci iba v nepatrnom počte situácií. Pri tej druhej okamžite narazíme na množstvo etických problémov a leží mimo možností súčasnej genetiky, a tam ešte veľmi dlho zostane.

#### Tak poďme po poradi. Čo si myslíte o úprave DNA plodu, aby sa predišlo genetickému ochoreniu?

Manipulácia DNA embrya je technicky možná, hoci náročná. Vlni čínsky biofyzik He Jian-kui v oplodnenom vajíčku, v skúmanke, upravil gén CCR5 na verziu, ktorá znemožní, aby do leukocytov prenikol vírus HIV. Dvojčatá, ktoré sa potom narodili, pravdepodobne nemôžu ochorieť na AIDS. Tento čin vyvolal oprávnenú vlnu kritiky a negatívnych reakcií prakticky v celej odbornej aj laickej komunite. Veď na prevenciu proti vírusu HIV netreba využívať zložité a nákladné postupy, na to stačí prezervatív. No keď sa povzniesme nad tento prípad, tak touto metódou sa dajú v budúcnosti opravovať aj mutácie zapríčínujúce genetické ochorenia.

stein, Mozart alebo Federer, sa v sci-fi literatúre a filmoch objavuje bežne. Realita je prozaickejšia. Aj keď odhliadneme od etickej problematiky a zostaneme v odbornej rovine, je vytváranie geneticky dizajnovaných detí úplne mimo možností súčasnej vedy, a tam aj ešte veľmi dlho zostane.

#### Čo je na tom najťažšie?

Na genetickej determinácii takých komplexných vlastností, ako je inteligencia, nadanie, špecifický talent, fyzický vzhľad a podobne, sa zúčastňuje obrovské množstvo génov, regulačných oblastí a iných sekvencií DNA, z ktorých zatiaľ poznáme len nepatrný zlomok. Tie navyše medzi sebou interagujú spôsobom, ktorý zatiaľ nepoznáme ani len približne. To je celkom iná situácia, ako pri znakoch a vlastnostiach, podmienených jediným génom, ako sú napríklad krvné skupiny či monogénne dedičné choroby.

#### Takže ani medzi vzorkami DNA nevieme určiť, ktorá patrí nadanému človeku?

Niet genetického laboratória, ktoré by vám na základe DNA povedalo - táto vzorka je od nadaného matematika, táto od víťazky súťaže krásy a táto od hudobného génia. Nikto to nedokáže. Keďže tieto vlastnosti nevieme na úrovni DNA zatiaľ ani identifikovať, nemôžeme ich vylepšovať. Nielen, že to nevieme, ale s najväčšou pravdepodobnosťou to ešte veľmi dlho ani vedieť nebudeme. Nevie ako vás, ale mňa osobne to skôr teší, ako zarmucuje. **F**