

Vyjadrenie Slovenskej spoločnosti lekárskej genetiky k dezinformáciám

V čase kedy sa vo veľkom rozsahu prostredníctvom dezinformačnej scény spochybňujú a relativizujú vedecké poznatky (napr. akási oficiálna forma akceptácie „dôkazov“ na tému „výskumu“ pandémie COVID-19) chceme ako odborná spoločnosť vyjadriť znepokojenie nad tým, ako sú schopní či už jednotliví oficiálni reprezentanti alebo aj oficiálne organizované skupiny aktívne participovať na takýchto škodlivých aktivitách.

Ako odborná spoločnosť chceme pred takýmito aktivitami laickú verejnosť vystríhať a apelujeme na využívanie vedomostí a poznatkov, ktoré boli získané hodnotnými a v odbornej verejnosti akceptovanými vedeckými štúdiami a sú využiteľné ako základ pre „medicínu založenú na dôkazoch“. Je potrebné si uvedomiť, že vo vedeckom svete sa takéto vedomosti a poznatky nerodia ako „ostrov“, ale najčastejšie nadväzujú na predchádzajúce poznatky, a tie zase na predchádzajúce poznatky, teda sú v skutočnosti výsledkom celého reťazca vedeckých procesov, ktoré sú takýmto spôsobom pod dlhodobou kontrolou prostredníctvom nezávislej a kritickej spätnej väzby. Vďaka tomu sú nielen jednotlivé časti reťazca, ako aj celý reťazec vedomostí a poznatkov neustále kontrolované a prípadné chyby sú zachytávané a odstraňované. Ako jeden z obrovského množstva príkladov, príznačný pre oblasť lekárskej genetiky, je možné uviesť poznatky týkajúce sa využívania vedomostí o DNA, t.j. našom genetickom materiáli, a ich využitie v oblasti skríningu, diagnostiky a vo finále najmä následnej cielenej liečby dedičných ochorení. V príklade nižšie uvádzame informácie zamerané na ochorenie *cystická fibróza*, ktorá je najčastejším genetickým ochorením v európskej populácii.

*Už v polovici 19. storočia Johann Gregor Mendel definoval spôsoby dedičnosti prostredníctvom svojich štúdií na hrachu a iných rastlinách (1856-1863). Jeho experimenty, viedli k formulácii zákonov dedičnosti, ktoré sú dnes známe ako Mendelove zákony, ktoré boli oficiálne zverejnené v jeho článku "Experiments on Plant Hybrids" v roku 1866, ale široko sa začali uznávať až po jeho smrti, v 20. storočí. V 20. rokoch 20. storočia prostredníctvom pokusov na baktériách vedci, ako napr. Frederick Griffith naznačili, že za prenos dedičných, resp. genetických informácií je zodpovedná nukleová kyselina, a to konkrétne DNA (deoxyribonukleová kyselina). V rovnakom období sa študoval a definoval koncept genetickej vzdialenosti, ktorý bol významne rozvinutý v 20. storočí, najmä prácou Williama Batesona a jeho neskorších následníkov. Konkrétnu definíciu genetickej vzdialenosti ako spôsobu merania genetických rozdielov medzi populáciami alebo druhmi na základe ich genetických údajov definoval Thomas Hunt Morgan a jeho štúdie na drozofílach (*Drosophila melanogaster*). Morgan a jeho tím využívali drozofily na analýzu dedičnosti a vypracovali mapy chromozómov. Neskôr v 40. a 50. rokoch 20. storočia sa ďalší vedci, ako napr. Sewall Wright, podieľali na formulácii kvantitatívnych metód na meranie genetickej vzdialenosti. V roku 1953 James Watson a Francis Crick objavili štruktúru DNA v podobe dvojitej špirálovej štruktúry, čím sa potvrdila jej úloha v prenose genetických informácií. Toto umožnilo spolu s konkrétnou identifikáciou a určením počtu ľudských chromozómov, čo sa prvýkrát úspešne podarilo v roku 1956 vedcom Josephovi D. M. Tjiovi a Albertovi Levanovi (ľudia majú 46 chromozómov, 22 párov autozómov a 1 pár pohlavných chromozómov), preukázať kauzálnu súčinnosť medzi abnormálnym počtom chromozómov pri prvom ochorení, pri ktorom bol jasne preukázaný súvis medzi*

genetickou poruchou a klinickým obrazom. Išlo o Downov syndróm, známy aj ako trizómia (chromozómu) 21. Tento syndróm bol síce už prvýkrát opísaný britským lekárom Johnom Langdonom Downom v roku 1866, avšak presná genetická príčina, teda prítomnosť nadbytočného chromozómu 21, bola identifikovaná až v roku 1959, v štúdií Jeroma Lejeunea v laboratóriu Raymonda Turpina a v spolupráci s Marthe Gautier. Zrejme prvým ochorením, pri identifikácii ktorého zohralo významnú úlohu mapovanie chromozómov, teda na subchromozómovej úrovni, bola fenylylketonúria (PKU), ktorá bola identifikovaná prostredníctvom genetického mapovania v 70. rokoch, keď sa ukázalo, že jej príčina je spojená s génom na chromozóme 12. Neskôr (v roku 1989 tímom vedeným Francisom Collinsom) bol na chromozóme 7 identifikovaný gén CFTR, ktorého mutácie sú kauzálne pre všeobecne asi najznámejšie genetické ochorenie – cystickú fibrózu. Do dnešného dňa sa vďaka technologickému pokroku aj v oblasti sekvenovania nukleových kyselín identifikovalo viac ako 2000 mutácií v tomto géne. Samostatnou a veľmi úspešnou kapitolou je to, že vďaka biomedicínskemu výskumu je aktuálne dostupná cieleňá liečba, pokrývajúca prípady s veľkou škálou mutácií, ktorá pre mnohých pacientov s cystickou fibrózou znamená zmeny prognózy z infaustnej (smrteľnej) na praktický návrat k bežnému životu. Medzi tieto cieleňé terapeutiká patria lieky ivacaftor (schválený v roku 2012), kombinované lieky lumacaftor/ivacaftor (schválené v roku 2015) a elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (schválené v roku 2019).

Zaujímalo by nás, či dokážu pre obdobné ochorenia zdokumentovať podobný reťazec vedomostí a poznatkov na ceste od primárnych objavov po ich úspešnú aplikáciu aj dezinformačné zdroje a médiá. Práve takýto reťazec informácií je už možné vnímať ako mnohými nezávislými štúdiami overený a aplikovateľný a práve takýto prístup je považovaný za hodnoverný v očiach odbornej verejnosti. Podobných príkladov by sme len v oblasti lekárskej genetiky našli tisíce (dnes je známych viac ako 8000 dedičných ochorení).

Je zaujímavé ako mnohé dezinformačné médiá alebo kampane aplikujú práve náhľady získané izolovaným „ostrovným“ prístupom, teda vytrhávaním informácií z kontextu reťazca. Pritom bez problémov na ich absolútne mylnú obhajobu využívajú množstvo iných poznatkov, ktoré sú však úplne jednoznačným výsledkom vedeckého výskumu. Len pre čo najjednoduchšiu predstavu je možné uviesť, že takáto dezinformačná scéna na šírenie svojich myšlienok a teórií využíva internet, sociálne siete, alebo čoraz sofistikovanejšie algoritmy, ktoré sú prakticky všetky výsledkami vedeckého výskumu. Veď aj spochybňovanie „guľatosti Zeme“ je v absolútnej kontradikcii s uvedomením si toho, že na oblohe nad nami krúžia satelity, vďaka ktorým je vôbec možné, že internet funguje na takmer každom mieste na Zemi a len vďaka internetu dezinformačná scéna dokáže svoje nezmysly šíriť.

Ako odborná spoločnosť apelujeme na našich oficiálnych štátnych predstaviteľov, aby dokázali byť k informáciám dostatočne kritickí, aby mali schopnosti a dokázali si overiť pravdivosť informácií z viacerých strán, aby nepodliehali inštinktívnym jednoduchým riešeniam či moderným trendom sociálnych sietí vyvolávajúcim v spoločnosti polarizáciu a napätie a najmä aby týmto vytvárali príklad pre celú laickú verejnosť.