

## **Зміст**

<i>Передмова. Кінець. І початок.....</i>	11
1. Легше, ніж ви думаєте .....	17
2. ДНК-вечеря .....	31
3. Хлопчик, який не був занизьким .....	63
4. Непевність .....	81
5. Голки в копиці голок.....	105
6. Енергія! .....	129
7. Клуб дисморфологів .....	155
8. Як зробити дитину .....	193
9. Складність .....	212
10. Ложка маннозо-6-фосфату.....	247
11. Будь ласка, зробіть мені скринінг .....	271
12. Куди далі? .....	302
<i>Глосарій.....</i>	307

## ***Передмова***

### ***Кінець. І початок***

Генетика часом приводила мене в несподівані місця. У підвал, забитий сотнями коробок із мишами. У мечеть у Пакистані та ще одну — у передмісті Сіднея. У бальну залу, де сидять сотні людей, і перед кожним — дві маленькі чарки з отрутою.

Утім, у житті генетика здебільшого немає нічого екзотичного, що могло б вразити стороннього спостерігача. Наші дні заповнені зустрічами та паперовою роботою. Подібно до інших лікарів ми оглядаємо пацієнтів на прийомі в кабінетах чи лікарняних палатах. У наших лабораторіях звичайні офісні меблі займають стільки ж місця, скільки й високотехнологічне обладнання. А останнє навіть не надто й схоже на високотехнологічне. Трапляється часом пристрій футуристичних форм, але більша частина нашого обладнання — звичайнісінькі «нудні сірі ящики» у дусі промислового дизайну.

Однак не дозволяйте обдурити себе зовнішнім виглядом. У генетиці відбуваються чудові речі, тиха революція, яка вже кардинально змінила деякі галузі медицини, і для решти також надійде час. Протягом наступних кількох років секвенування геному кожного з нас стане звичайною річчю. Дуже ймовірно, що ви зробите це найближчими днями, якщо досі

не зробили. За десять чи двадцять років сімейний лікар обов'язково матиме в медичній картці вашу генетичну інформацію, так само як артеріальний тиск, вагу та назви ліків, які ви вживаєте.

Є стандартне запитання на співбесіді: «Де ви себе бачите за десять років?» Стосовно лікарів-генетиків часто говорять про те, що за десять років ця спеціальність відмиратиме — не тому, що генетика стане менш важливою, навпаки, вона буде такою важливою, що кожен лікар повинен буде оволодіти нею, і нікому не потрібен буде спеціаліст, який займається тільки генетикою. Я чую такі прогнози от уже майже чверть століття, та ніколи вони не здавалися такими далекими від здійснення, як сьогодні. Лише окремі фахівці, зокрема неврологи, а також деякі кардіологи, ендокринологи та інші, прийняли генетику, тоді як більшість лікарів занадто зайняті досягненнями у власних галузях, щоб хоча б спробувати не відставати від нашої. Тим часом нас стає дедалі більше, але ми стартували мало не з нуля, тому досі лишаємося порівняно маловідомими. Навіть інші лікарі часто погано уявляють, що робить генетик.

То що ж ми робимо? На відміну від інших медичних фахівців, наші пацієнти не обмежені однією віковою групою чи проблемами певного органа. Іноді ми беремо участь у житті людей іще до того навіть, як їх зачали; часом — коли вони ще в утробі матері. Ми приймаємо немовлят і дітей, а також дорослих, які сподіваються мати дітей. Ми приймаємо бабусь і дідусів тому, що в них у літньому віці проявився генетичний розлад, або тому, що відстежуємо дефектний ген

у поколіннях сім'ї, аби виявити тих, хто в зоні ризику. Іноді людині вперше роблять генетичний аналіз уже після смерті. Мій колега Девід Моват каже, що наша участь у житті людини простягається навіть не «від пуповини до домовини», як у лікарів загальної практики, а «від сперми до черви».

Те, що пов'язує всіх наших пацієнтів, це, звичайно, гени й генетична хвороба зокрема. Запитання, на які ми намагаємося дати відповіді, надзвичайно важливі. Як мати здорову дитину? Що спричинило хворобу серця в моєї дитини? Чи розвинеться в мене хвороба Гантінгтона, як у батька та діда?

Прийшовши до нас із такими запитаннями, люди впускають нас у своє життя, часто — у період сильних переживань, нерідко — у момент утрати чи горя. За час своєї роботи я мав честь розділити різні моменти життя з тисячами людей. На щастя для мене, це був також період безпрецедентного зростання нашого розуміння генетики, час прискорення відкриттів.

Для мене все почалося в середині 1990-х. Я був тоді інтерном у реанімаційному відділенні дитячої лікарні в Сідней. Серед моїх пацієнтів була крихітна дівчинка — немовля з уродженими вадами серця, менша, ніж мала б бути, яка ніяк не бажала дихати самостійно. Її життя підтримували апарати.

Прийшли результати генетичного тестування дівчинки, і, щоб пояснити їх, батькам призначили зустріч із генетиком лікарні. На таких зустрічах зазвичай присутній хтось із відділення інтенсивної терапії, і трапилося так, що саме я став свідком того, як ці молоді батьки почули найгірші новини у своєму житті.

Лікарем-генетиком була Енн Тернер. Згодом ми станемо колегами й близькими друзями. Енн — до тепна, добра, віддана, життєлюбна, затаята мандрівниця та любляча мати, а нині — навіжена бабуся. Тоді ж я знав її тільки як старшу наді мною в медичній ієрархії, шанованого фахівця у вузькій і дещо туманній галузі медицини. На відміну від мене, Енн не пам'ятає нашої першої зустрічі, бо була зосереджена на своєму важкому завданні. Вона мала розповісти батькам, що їхня донечка незабаром помре.

Аналіз показав, що в дівчинки була зайва копія хромосоми 13. Цей генетичний стан відомий як синдром Патау. Немовлята із цим синдромом важать менше за норму, часто мають хворобу серця та деформації мозку чи інші фізичні проблеми. Їхній мозок не функціонує нормально, він не здатний забезпечувати навіть нормальне дихання тіла. Майже всі немовлята із синдромом Патау помирають у перший рік життя, переважно за кілька днів або тижнів після народження. Ті одиниці, які виживають, мають важкі розумові вади та інші проблеми зі здоров'ям.

Цей діагноз пояснював усі немочі, яким ми намагалися дати раду, і — особливо у випадку, коли дитина не здатна дихати самотійно, — означав, що прогноз безнадійний.

Важко повідомляти погані новини. Шок і горе, що його відчують батьки, коли чують страшну звістку про свою дитину, важко перенести тим, хто в цей момент поруч із ними. Це покладає особливий тягар на людину, яка повідомляє таку новину, якоюсь мірою ще й тому, що важко уникнути відчуття, ніби ти

є причиною болю. Іноді ти вже встигаєш запізнатись і полюбити людей, яким завдаєш тепер болю, але навіть коли це хтось, кого ти щойно зустрів... це тяжко.

Чому ж тоді присутність на такій зустрічі привабила мене до генетики, замість відштовхнути? Насамперед, гадаю, через те, як Енн упоралася зі своїм важким завданням. Її тепло й лагідність пом'якшували пряму та впевнену манеру. Вона пояснила, що таке хромосома, що означає мати зайву хромосому й що це значило для їхньої маленької дівчинки. Хтось із батьків запитав, чи не можна зарадити цьому й видалити зайву копію 13-ї хромосоми. Енн терпляче пояснила, що вада була глибоко всередині кожної клітини дитячого тіла, що була вона там із моменту зачаття і немає можливості виправити це. Вона слухала, коли треба було слухати; говорила, коли треба було говорити. Вона бачила любов подружжя до дочки й біль, який вони відчували. Але не давала ніякої хибної надії. Того дня Енн показала мені, як практикувати медицину там, де найсучасніша наука перетинається з глибоко людським.

У нас усередині є всесвіт. Замість зоряних систем там клітини; за сонця в них клітинні ядра; а замість планет, супутників, комет і астероїдів — крихітні структури всередині клітин. Генетика — це гравітація, яка утримує цей усесвіт разом.

Моя мета в цій книжці — показати гуманізм у генетиці людини через історії тих, на чиєму житті вона найбільше позначилась. Якщо ви прийшли по науку, читайте далі: генетика — найзахопливіша із сучасних наук і на цих сторінках багато науки.

Але історія людської генетики — це передусім історія людей. Це історія людей, на житті яких позначилася генетика, — насправді вона на всіх позначилася, але на деяких набагато помітніше й значно жорстокіше, ніж на інших. Це історія тієї крихітної дівчинки, приреченої від моменту зачаття. Це історія про науковця, який у себе в лабораторії дивиться в мікроскоп і читає долю маленької дівчинки, написану мовою клітин. Це історія Енн, і моя. Це історія людей, які вперше дізналися, що таке хромосома і як вона може бути пов'язана з хворобою.

Та найбільше, можливо, це історія двох молодих батьків, які горюють, спустошені, але озброєні знанням та розумінням, щоб зустріти майбутнє.