

W Medycznym Centrum

Niedawno, bo w dniach 3 – 7 października 2010 roku, gościłam w Kuwejcie. Zaproszono mnie tam na trzecią, międzynarodową konferencję genetyczną. Powszechnie wiadomo, jak wielka w świecie arabskim jest dominacja mężczyzn, toteż zaproszenie mnie, kobiety, jako „invited speaker”, przyjęłam z zaskoczeniem i niepokojem. Nie znałam wcześniej ani tego środowiska, ani naukowców go reprezentujących. Kiedy jednak w programie zobaczyłam, że jestem jedyną kobietą wśród dziesięciu zaproszonych profesorów, podjęłam wyzwanie.

Nowe geny, nowe badania

Poproszono mnie o dwa 45-minutowe wykłady plenarne – jeden w związku z minioną 50. rocznicą odkrycia dodatkowego chromosomu 21. w zespole Downa, a drugi na temat Polskiej Kolekcji Translokacji Chromosomowych, prowadzonej przez nasz zespół. W czasie konferencji miałam też okazję do omówienia problematyki zespołu Retta i form współpracy lekarzy genetyków ze stowarzyszeniem rodziców i opiekunów w kraju i za granicą.

Wykłady moich kolegów z Europy dotyczyły wspólnych badań nad nowymi genami, między innymi nad genem zdolności rozpoznawania rysów twarzy. Nader ciekawie omówił je prof. Ingo Kennerknecht z Münster z Niemiec. Profesor J. Andoni Urtizbea z Paryża przedstawił wyniki badań nad poszukiwaniem sposobów leczenia dystrofii mięśniowych. W swoim wystąpieniu podkreślił udział w tych badaniach polskiej grupy badawczej pod kierunkiem prof. Ireny Hausmanowej z Warszawy.

Dużo emocji wzbudzały wykłady prof. Marka Noble'a z USA, dotyczące nowych sposobów – polegających na wykorzystaniu komórek macierzystych – leczenia nowotworów. Propozycja włączenia do rejestracji przypad-

ków, związanych z ogólnościowym projektem wariotomu ludzkiego, przedstawiona kolegom z krajów arabskich przez prof. Richarda Cottona z Uniwersytetu w Melbourne z Australii, warta jest rozpatrzenia i na naszym podwórku.

*Trzeba umieć
przysnąć się do własnej
niewiedzy, gdyż większą
szkodą jest postawienie
błędnej diagnozy*

Tradycja arabska

Konferencję zorganizowano w luksusowym hotelu Marina, przepięknie położonym nad morzem w Zatoce Perskiej. Przyjechało tu około 200 uczestników z pobliskich krajów arabskich: z Iranu, Iraku, Syrii, Arabii Saudyjskiej, Omanu, Kataru, Egiptu, ze Zjednoczonych Emiratów Arabskich i z Cypru. Najwięcej uczestników było z samego Kuwejtu, choć jest to państwo posiadające tylko 3 mln mieszkańców. Zamieszkują go przedstawiciele wielu innych na-

rodowości, m.in. z Indii, Chin, Filipin, Bangladeszu, Tajlandii. Jeden z moich nowych kolegów z Kuwejtu scharakteryzował swój niewielki kraj w taki sposób:

*– Jak pojedziesz samochodem w lewo,
to za godzinę będziesz w Iraku, jak pojedziesz w prawo, to za godzinę będziesz w Arabii Saudyjskiej, a jak popłyniesz wprost jachtem przez morze, to za godzinę dotrzesz do Iranu.*

W Kuwejcie genetyka cieszy się wielkim zainteresowaniem. Liczba zaburzeń genetycznych jest tu bowiem wyższa niż w Europie, co wynika z wielodzietności rodzin i zbyt bliskiego pokrewieństwa małżonków. Tłumaczono mi, że tradycja arabska wymusza związki pomiędzy krewnymi, aby zachować bogactwo w obrębie danej rodziny. Jeśli nie realizuje się tych zaleceń, wzbudza to zdziwienie i niepokój. Bardzo liczne są małżeństwa kuzynów pierwszego stopnia, czyli między dziećmi rodzeństwa. Z uwagi na taką sytuację, w krajach arabskich poradnictwo genetyczne i programy badań przesiewowych noworodków w kierunku fenyloketonurii, niedoczynności tarczycy, mukowiscydozy, wad słuchu i innych są objęte szczególną troską przez rządową ochronę zdrowia.

Podczas konferencji przedstawiano wyniki tych działań w Kuwejcie,



*Siedziba Medycznego Centrum
Genetyki w Kuwejcie.*

Genetyki w Kuwejcie

Arabii Saudyjskiej oraz w Iranie. Wygłoszono wykłady o stosowaniu specjalnych diet w poszczególnych zaburzeniach genetycznych, w tym także w autyzmie.

Przyznać się do niewiedzy

Z uwagą słuchałam prof. Ghaziego O. Tadmouri'ego z Dubaju, który przedstawił analizę publikacji naukowych ostatnich lat pod kątem współpracy międzynarodowej. Podał m.in. listę osób, które wydały najwięcej publikacji, oraz tematykę ich badań. Okazuje się, że świat arabski ściśle współpracuje z krajami sąsiednimi oraz z USA, Anglią i Niemcami. Na tej liście nie zabrakło też Polski, choć jej reprezentacja, w porównaniu z kolegami z Litwy czy Estonii, nie była tak liczna.

Wśród bioetycznych wystąpień na uwagę zasługiwał wykład prof. Kamala K. Naguiba pt. „Patient's safety: A clinic-genetic approach”. Prelegent znakomicie przedstawił proces diagnostyki klinicznej, laboratoryjnej, znaczenie badania rodowodów i interpretację sposobu dziedziczenia poszczególnych zaburzeń. Podkreślił rolę rzetelnego informowania. Stwierdził, że:

– Nie należy się wstydzić, gdy nie można postawić diagnozy, ponieważ istnieją tysiące schorzeń genetycznych i ich wariantów. Trzeba być jednak uczciwym i umieć się przyznać do niewiedzy, gdyż większą szkodą jest postawienie błędnej diagnozy.

Do weryfikacji każdego schorzenia w zaburzeniach genetycznych jest kilka testów laboratoryjnych. Największą sztuką jest ich wybór i znalezienie wykonawcy. Wiele testów oferuje się tylko do badań naukowych, gdyż podłoże wielu schorzeń jest jeszcze nieodkryte. Różnorodność genetyczna, zmienna dla naszego gatunku, wymaga w tej sferze budowania sieci współpracy na świecie.

Ambasadorzy genetyki

Podczas konferencji omówiono działalność Medycznego Centrum Gene-



Konsultacja w sprawie karyotypu.

tyki w Kuwejcie (Kuwait Medical Genetic Center, KMGC). Funkcjonuje ono już od wielu lat i, wraz z rozwojem genetyki na świecie, przechodziło metamorfozę. Aktualną działalność placówki omówiła dr Lalila Bastaki, kierująca pracą grupy lekarzy genetyków. Dyrektorem KMGC jest obecnie dr Sadika Al. Awadi – matka pięciorga dzieci, z których jedno ma zespół Downa. To spowodowało, że cała uwaga dr Awadi skupiła się na poszukiwaniu sposobów pomocy dla syna i innych dzieci z tym zespołem. Została ona ambasadorem genetyki i stymulowała jej rozwój. Zorganizowała poradnictwo genetyczne, działające od 1 lutego 1979 roku w wielu szpitalach, w tzw. klinikach dziennego pobytu. Pierwszą jej publikacja z 1973 r. dotyczyła zespołu Leopard. Od tego czasu lista jej prac wciąż wzrasta – obecnie pisze od kilku do kilkunastu tekstów rocznie, co wskazuje na ogromną aktywność naukową. Podczas prezentacji jej danych epidemiologicznych o zespole Downa okazało się, że w trzymilionowym Kuwejcie jest zarejestrowanych ponad 2 tysiące osób z zespołem Downa.

Kiedy po konferencji odwiedziłam centrum, byłam zdumiona jego wielkością i zakresem działań. Zajmuje

on cały trzypiętrowy budynek, w którym znajduje się wiele laboratoriów zarówno cytogenetycznych – z wykonywaniem ponad 1000 karyotypów rocznie, jak i molekularnych z kilkuset badaniami miesięcznie. Wszystkie usługi i procedury są finansowane przez rząd Kuwejtu. Imponująca jest część kliniczna, w której są pokoje do badań klinicznych i dysmorfologicznych, prowadzonych przez grupę lekarzy, kształconych w Szkocji, Anglii i Niemczech. Widać tu ogromną dbałość o przyszłość młodych lekarzy. Dyrektor centrum chętnie wysłałaby młodych lekarzy do naszego ośrodka, opłacając im nawet półroczny kurs nauki języka polskiego. Jest zainteresowana naszą bazą danych o translokacjach chromosomowych, o której się dowiedziała z książki prof. Maca Gardnera z Australii.

Rozpoznania prof. Faraga

Duże zasługi w rozwoju genetyki w Kuwejcie ma prof. Talaat I Farag, który na tę konferencję przyjechał aż z Kanady. Pomimo nadchodzących 80 urodzin, jeszcze aktywnie działa zawodowo. Utrzymuje dobre relacje

cd. na str. 18 ⇨

← *cd. ze str. 17*

z innymi naukowcami, co pozwala mu nadal kierować zespołem badawczym w Ontario. Spotkaliśmy go pierwszego dnia, tuż przed rozpoczęciem konferencji w hotelu Marina. Opowiadał mi o sytuacji dzieci z zespołem Downa w Kuwejcie i o swoich badaniach nad tym zespołem. Prof. Farag przyznał mi się, że pochodzi z Egiptu, ale w Kuwejcie spędził 20 lat swego życia zawodowego. Mówił o osobistych kontaktach ze znamienitymi profesorami w Europie i Ameryce, o historii genetyki, którą też tworzył. Wspominał także o dr Patrycji Jacobs, która nie zdążyła przed Francuzami opublikować swojego odkrycia prawdziwej liczby chromosomów w zespole Downa. Sądono wtedy, że prawidłowy kariotyp u człowieka zawiera 48 chromosomów.

Następnie prof. Talaat I Farag, na jednym ze swych wykładów, pokazał niezwykle interesujące badania na temat zespołów genetycznych, występujących w Starożytnym Egipcie. Zostały one rozpoznane na podstawie analizy pozostawionych dzieł sztuki przez ówczesnych artystów. To zrozumiałe, że profesor, z pochodzenia Egipcjanin, zwrócił uwagę na postać króla Seneba z szóstej dynastii, przedstawionego na rzeźbie ze swoją żoną i dwójką dzieci. Został on pochowany w piramidzie, ale nie znaleziono jeszcze jego mumii, by za pomocą badań radiologicznych czy DNA potwierdzić proponowaną diagnozę hypochondroplazji, czyli zespołu Temtamy. Na podobne badania zasługiwałoby dwóch innych królów z tej dynastii i z tym schorzeniem. Drugą osobą, której rozpoznanie zaproponował prof. Talaat, była postać królowej Puntu z uwarunkowaną genetycznie lipodystrofią. Cechowała ją nierównomiernie rozmieszczona tkanka tłuszczowa, manifestująca się nadmierną otyłością w okolicy łędźwiowej i części twarzy. Na zaburzenie to cierpiały również jej córki. Rozpoznanie wzbudziło wiele kontrowersji i jego wiarygodność pozostaje otwarta.

Bolande pije za Kuwejt

Konferencję uświetniły występy grupy dzieci z zespołem Downa. Śpiewały one pieśni narodowe Kuwej-



Trochę przyjemności. Na starym, zabytkowym targu.

tu i powiewały flagą narodową przy akompaniamencie muzyki z keyboardu, na którym pięknie grał syn samej pani dyrektor dr Sadika Al Awadi. Podczas drugiego występu, dotyczącego zmian dymorficznych zespołu Downa, na scenie pojawiły się dzieci z dekoracjami na ten temat. Nie rozumiem arabskiego, więc oglądając ten występ, mogłam poczuć się na chwilę niepełnosprawna. Potem dziewczyny, przepięknie ubrane w kolorowe długie suknie ze złotymi wyłogami, z ufnym downowskim uśmiechem, roznosiły gościom słodczyce, książeczki i napoje. Robiły to w pięknej formie, symbolizującej potrzebę integracji. Na jednym ze stoisk zaprezentowano wyroby ludowe, produkowane przez dzieci i rodziny osób z zespołem Downa. Były to piękne torby ze skóry, dzbany, suknie, ozdoby i nawet lokalne perfumy, cieszące się tutaj dużą popularnością.

Na sali obrad było dużo panów, ubranych na biało w tradycyjne stroje arabskie, oraz kobiet, o dziwo, ubranych na kolorowo. Zachwyciły ich różnobarwne chusty, suknie, peleryny i spodnie. Tylko niewiele z nich nosiło się z europejska. *Kobiety podczas uroczystości, świąt i wakacji powinny być powabne dla świata* – wtajemniczała mnie w sekrety orientu nowa arabska

koleżanka. Zaprosiła mnie wieczorem na niezwykłą wycieczkę po starym, zabytkowym targu („suku”). Ubrała się w czarny, jedwabny strój, „by nie drażnić mężczyzn”. Pokazywała mi sklepy z pachnidłami, lekami z domowej apteki czy innymi, naturalnymi kosmetykami. Była tam nawet chna – ruda farba do malowania włosów, ale i dłoni, by pięknie odbijały misternie na nich rysowane wzory. Razem ocenialiśmy kolorystykę i styl niezwykle kolorowych szlafroków i fasony kolorowych sukienek oraz wzory wyszywanych cekinami szali, nakładanych na biodra podczas wykonywania tańca brzucha. Pozwolono nam przymierzyć przepiękne naszyjniki ze złota i z prawdziwych diamentów. Podziwiałam czarodziejskie w barwach kobierce i dywaniki, a na zewnątrz w restauracji urządzenia doprowadzające parę wodną, by zapewnić wokół odpowiednią wilgotność powietrza.

Na hasło Polska, czyli Bolande, otwierały się gościnne serca sprzedawców, pamiętających nasz udział w walce przeciwko agresorom z Iraku sprzed 20 laty. Na tą cześć wypitałm niejedną szklankę specjalnej arabskiej mocnej herbaty.

Alina Midro

Prof. dr hab., kierownik Zakładu Genetyki Klinicznej UMB.