

HUMÁNGENETIKA

A LABORATÓRIUMTÓL A BETEGÁGYIG*

Raskó István

az MTA doktora

MTA Szegedi Biológiai Kutatóközpont Genetikai Intézet

rasko@brc.hu

A genetika sokadik forradalmát éljük. A jelenlegi helyzetre elsősorban a hihetetlen technológiai fejlődés a jellemző. A 2000-es évek elején befejeződött Humán Genom Program (amelynek célja az emberi örökítőanyag – DNS – építőkö-sorrendjének meghatározása; szekvenálása volt) néhány évig tartott, ma már egy egyén teljes genomjának szekvenálása néhány órát vesz igénybe. Amíg a humán genom program két-három ember genomialis DNS-ének szekvenálását tűzte ki célul, addig jelenleg Kínában egymillió kínai egyén DNS-szekvenálása van napirenden, a következő három évben pedig százezer brit teljes genom-szekvenáciáját határozzák meg. A humán genom program „DNS-szekvenáló gyára” nemzetközi együttműködés eredményeképpen valósult meg, ma már az Egyesült Államokban olyan DNS-szekvenáló készülék került piacra, amely egyetlen emberi tenyérben elfér. A technológiai fejlődés következtében a genetika a kutatólaboratóriumból a mindennapi orvosi diagnosztika részévé vált. Miután az emlékülés főként a hazai genetika kezdeti történetét tárgyalta, jelen írás a ma-

gyar humángenetika fejlődését meghatározó egyéniségek bemutatásával foglalkozik, azzal, hogy a hazai humángenetika miként jutott el a kutatólaboratóriumoktól a betegágyig.

A hazai humángenetika kezdetei

Az orvosegyetemeken humángenetikáról az orvostanhallgatók a 20-as évek végén, 30-as évek elején hallottak először, a biológiaoktatás megjelenésével egy időben. A kezdetekre jellemző, hogy a genetikai gondolkodásnak az orvoslási gyakorlatban jelentősége nem volt. Érdekes, hogy a hazai humángenetikai múlt fő szerepjátójának nagy része ideg-elmorvos volt.

Jendrassik Ernő (1858–1931), aki mind a belgyógyászatban, mind a neurológiában korának egyik meghatározó egyénisége volt, az idegbetegségek öröklődését tanulmányozva megalkotta az öröklődő degeneratív betegségek koncepcióját. Ezeket az öröklődő és az életkorral súlyosbodó folyamatokat heredodegenerációknak nevezte.

Schaffer Károly, akit a budapesti orvoskaron 1925-ben neveztek ki a Pszichiátriai és Neurológiai Klinika igazgatójává, és aki Szirmai Imre szerint „kétségtelenül a magyar klinikai neurológia atyja”, e betegségek anatómiai megnyilvánulásait igyekezett rendszerbe

* *A Természet genetikai törvényei* címmel Festic Imre tiszteletére rendezett emlékülésen elhangzott előadás alapján

foglalni. Ő volt az anyagcsere-betegségek egyik csoportja, a lipidózisok felfedezője is, egy ritka, egyetlen gén hibás működése miatt keletkező rendellenesség, a Tay–Sachs-kór patológiai jellemzése során (Szirmai, 2013). „A természettudós meggyőződéses szilárdságával hirdette, hogy a negatív eugenika alkalmazatlan, sőt kockázatos módszer az átöröklődő betegségek megelőzésére és leküzdésére. El nem múló érdeme, hogy a tények szilárd talaján állva erőteljes lendületet adott az örökletes betegségek lényegének megismerésére irányuló törekvéseknek” (Miskolczy, 1973).

Szondi Lipót neurológus pszichológiai és örökléstani vizsgálatokat végzett, és felismerte a neurotikusok családfájának törvényszerűségeit. Nyolc ösztönszükségletet azonosított, amelyek a genetikai alapú személyiségformáló hajlamokért felelősek. Ezek kimutatására alkotta meg a Szondi-tesztet, amelynek több megállapítását tudományos kísérletekkel máig nem tudták igazolni. 1930-ban kezdeményezője volt az egészségügyileg hátrányos helyzetű gyermekek genetikai nyilvántartásának.

Egy másik neurológus, Csörsz Károly a kolozsvári orvosi karon végzett, tanulmányai alatt mindkét szemére megbetegedett, az egyikre megvakult. Megtanulta a vakírást, a debreceni idegklinikán tanársegéd, később a bajai kórház ideg- és elmegyógyász főorvosa, 1930-ban egyetemi magántanári kinevezést kapott. A korszerű humángenetikai kutatások magyarországi elindítója, a hazai populációgenetikai kutatások megszervezője. A kor szellemének megfelelően a betegségek genetikai okainak feltárása érdekében családfa-analíziseket végzett; 151 iker családvizsgálatával az ikerhajlam örökletességét bizonyította. Elsők között állapította meg, hogy az ősök és az utódok élettartama közötti összefüggés az ember esetében is fennáll; bebizonyította,

hogy a genetikai elemzés is alapul szolgálhat a klinikailag azonosnak tűnő kórképek differenciáldiagnózisában. Ebben is úttörő volt, hiszen mai tudásunk és terminológiánk alapján azt mondhatjuk, hogy felismerte a genotípus/fenotípus összefüggések fontosságát. (Genotípus: Minden élő szervezet öröklődő genetikai információtartalma. Fenotípus: Valamennyi, a genotípus és a környezeti kölcsönhatásokkal megnyilvánuló külső megjelenési, mérhető tulajdonságok összessége.)

A budapesti orvoskaron *Huzella Tivadár* professzor előadásaiban foglalkozott az örökléstan alapjaival. Véleménye szerint „*Rendszeres biológiai alapismeretek nélkül az orvos tudása darabos marad.*” Az öröklődést *biológiai emlékezőként* határozta meg (Kiszely, 1984).

A korai humángenetika kiemelkedő egyéniségei közül említést érdemel *Körösy Kornél*, aki a budapesti orvoskaron élettant oktatott, majd, miután zsidó származása miatt mondavacsínált ürrüggyel megfosztották egyetemi rangjától, de előadásait megtarthatta, átképezte magát genetikussá, és örökléstant tanított. A Lipcsében, 1929-ben megjelent *Bibliotheca Genetica* könyvsorozat egyik kötetében publikálta a genetikai kapcsoltsággal kapcsolatos elképzeléseit (Czeizel, 1988).

A XX. század elején hazánkban is terjed az eugenika. Az eugenika társadalomfilozófiai irányzat, amely eredete a darwini fundamentalizmusban, illetve a galtoni fizikai antropológia szemlélettorzulásában keresendő. Megalkotója, Francis Galton szerint: „Az eugenika tudománya mindazokkal a hatásokkal foglalkozik, amelyek egy faj veleszületett kvalitásait javítják, és amelyek ezen kvalitások lehető legelőnyösebb kifejlődését elősegítik.” Galton az emberiség genetikai állományának tökéletesítésére két lehetséges eugenikai megoldást ajánlott, a pozitív euge-

nikát, amely a társadalom legkiválóbb tulajdonságú egyedeinek a szaporodását és a negatív eugenikát, amely a biztosan genetikai ártalomban szenvedő személyek szaporodásának korlátozását szorgalmazta.

A darwini szelekció alapja, hogy természetes, és aki életben marad, az életképes. A darwini fundamentalista szemlélet éles határt von az életre alkalmas és alkalmatlan testi megjelenés között, azzal a feltételezéssel, hogy ez a határ átjárhatatlan. Az eugenika a szelekcióban a természetet szándékos emberi kontrollal helyettesíti, így az eugenikai alapú környezet mesterségesen manipulált.

A szociáldarwinizmus hívei az elméletet egy az egyben átültették a mindennapokra, és úgy vélték, a társadalmi egyenlőtlenségek hátterében biológiai rátermettség- és értékkülönbségek állnak. A rasszok elkülönítő használata politikával ötvözve az eugenika szélsőséges embertelenségeihez (az elmebetegek sterilizálása az Egyesült Államokban az 1920-as években, önkéntes sterilizálási törvények Svédországban, Dániában a 30-as években, kasztrendszer Indiában) és a náci emberiségellenes rémtetteihez vezetett.

Az eugenikai mozgalom csaknem minden európai államban megjelent, érdekes azonban, hogy míg az USA-ban a humángenetika ágának tekintették, Nagy-Britanniában a humángenetikától elkülönült, felvilágosító propagandairányzatnak tartották. Megjelent a Szovjetunióban is, ahol Eugenikai Társaság alakult és folyóirata is volt. Németországban az 1902-ben alakult Rasszhigieniai Társaságba olvadt.

A magyar eugenikai mozgalom elsősorban német befolyás alatt állt. Terjesztésében olyan kiválóságok is részt vettek, mint Apáthy István és Lenhossék Mihály. A Magyar Eugenikai Egyesület, amelynek elnöke gróf Te-

leki Pál volt, a későbbiekben az MTA égisze alatt tevékenykedett.

A pozitív eugenika egyik meghatározó képviselője *Benedek László* neurológus volt. Szorgalmazta egy eugenikai, humángenetikai intézet felállítását. A debreceni egyetemen tartott rektori székfoglaló beszédéből idézve megállapítható, hogy a magyar népesség egészséges születéskontrollját javasolta: „Központilag vezetett és ellenőrzött házassági és családalapítási tanácsadók felállítása, minden nagyobb vidéki városban elodázhatatlan.” Eugenikai nézetei miatt is kibékíthetetlen viszony alakult ki közte és Schaffer között.

Az ötvenes évek a magyar és a kelet-európai genetika sötét éveit voltak. A Szovjetunióban ekkor jelentek meg Trofim Liszenko és Olga Lepisinszkaja tanai, akik a genetikát imperialista ideológiának tekintették. Tanikat a csatlós államokban politikai terrorral vezették be. Lepisinszkaja állítólag egy apopotikusan elhaló sejtről készített mikroszkópos film visszafelé forgatásával bizonyította, hogy élő anyagból sejt keletkezhet, és ezért Sztálin-díjjal tüntették ki. Másik „nagy felfedezésében” tojásfehérjéből állított elő vörösvértestet. Itthon *Fábián Gyula* *Drosophila*-mutáns gyűjteményét rendőri jelenlét mellett volt kénytelen megsemmisíteni, a kor egyik vezető genetikus alapkutatója, *Györfi Barna* pedig csak trükkös átnevezésekkel tudta a genetikai kutatásait folytatni. *Csik Lajost*, aki visszautasította a liszenkói tanokat, az MTA kizárta a tagjai közül, és csak jóval halála után, 1989-ben rehabilitálta. Természetesen a liszenkói tanoknak hazai követői is voltak. *Törő Imre* akadémikus lelkes előszót írt Lepisinszkaja magyarul megjelent könyvébe, majd 1952-ben a Kossuth-díj arany fokozatát kapta „a celluláris elmélettel szembenálló, új sejtosztási mechanizmus felfedezéséért”.

A BETEGÁGYNÁL, CÉLEGYENESBEN

Citogenetika

A 70-es évek a humán genetika klinikai fontossága felismerésének és hazai tudományos felzárkózásának éve. A 70-es évek elején a magyar orvosi diagnosztikában is megjelenik a citogenetika. *Schuler Dezső* a budapesti orvoskar II-es Gyermekklinikáján hazánkban először alkalmazza a humán citogenetikát a gyermekkori leukémia diagnosztikájára, prognózisának meghatározására. Ő jelenteti meg a *Schuler Dezső, Osztvics Magda, Kiss Péter és Bujdosó Györgyi* által jegyzett *Klinikai Genetika* tankönyvet. Klinikai igazgatósága alatt megteremtí a tudomány színvonalának megfelelő klinikai citogenetikai laboratóriumot *Osztvics Magda* vezetésével. Magas szintű kooperációs kapcsolatot épít ki a George Klein által vezetett stockholmi Karolinska Intézet tumorbiológiai részlegével.

Bujdosó Györgyi a budapesti orvoskar Igazságügyi Orvostani Intézetében az Y kromoszóma alaki jellegzetességeit hazánkban először alkalmazta apasági vizsgálatokra.

A vidéki egyetemeken is megalakulnak a citogenetikai laboratóriumok. A szegedi orvoskar Biológiai Intézetében *Szemere György* alkalmazza a citogenetikát a prenatális diagnosztikában, genetikai tanácsadásban. A debreceni egyetemen *Oláh Éva* a Gyermekklinikán alakít ki citogenetikai laboratóriumot a gyermekkori leukémiák pontos diagnózisa céljából. A technológiát a 70-es évek elején, Szegeden *Fleischman Tamástól* tanulta, aki viszonylag korai haláláig az ország egyik legjobb onkológus-citogenetikusa volt. *Oláh Éva* munkásságához számos klinikai genetikai tankönyv, könyv megírása, szerkesztése is köthető. A pécsi egyetemen *Méhes Károly* alkalmazta a citogenetikát a kutatásaiban. Ő

a korai centroméra-szétválás kóros szerepét tanulmányozta, részben Pécsen, majd Győrben gyermekgyógyász főorvosként. A győri kitérő után visszakérült Pécsre, ahol átvette a Gyermekklinika vezetését, majd *Kosztolányi Györggyel* együtt kialakították az ország első genetikai, gyermekfejlődéstani intézetét. Méhes professzor zsenialitását mutatja, hogy kapcsolatot keresett az alig észrevehető külső fejlődési rendellenesség nyomok (korai malformáció) és a későbbi életkorban kialakuló krónikus betegségekre való hajlam között (Méhes, 1983). A modern genetika egyik legnagyobb jelenlegi kihívása a mérhető, külső jellegzetességek, fenotípusok összekapcsolása a jellegzetesség kialakításában részt vevő genetikai mintázattal (genotípus). *Kosztolányi* professzor kezdetben az ivari kromoszómák citogenetikai rendellenességeivel foglalkozott, később a gyűrű kromoszómák megjelenéséhez köthető szindrómát írt le, majd az epigenetika szerepét tanulmányozta. (Epigenetika: a DNS-ben nem kódolt, kémiai DNS- és fehérjemódosulások összessége.) *Jean-Jacques Cassimannal* együtt közölt elmélete szerint az egyén betegségeit transzgenerációs és fejlődési tényezők formálják (*Kosztolányi – Cassiman, 2010*). A transzgenerációs aspektus a genetikai információ és a genetikai kontroll alatt álló örökletes tulajdonságok átadódása generációról generációra, míg a fejlődési aspektus annak vizsgálata, hogy hogyan járul hozzá a zigótában lévő genom az új egyed kifejlődéséhez, hogyan valósul meg a genetikai információ az egyedfejlődés során. A fejlődési aspektus során jelentős a gén-környezet kölcsönhatás (epigenetika).

Genetikai tanácsadás

A 20-as, 30-as évek hazai eugenikai kutatásai mentén alakultak az első magyar genetikai

tanácsadó központok, az első ilyen központ Budapesten *Lénárt György* vezetésével jött létre 1963-ban. Másodikként 1964-ben, Szegeden Szemere György létrehozta az első vidéki genetikai tanácsadót. A prenatális diagnosztika terén *Papp Zoltán* a Baross utcai Szülészeti Klinika vezetője elévülhetetlen érdemeket szerzett. Ő volt az, aki hazánkban először vett hasfalon keresztül amnion folyadékot diagnosztikai célból. Klinikáján létrehozta a citogenetikai laboratóriumot, amelyet később magas szintű kutatómunka végzésére és diagnosztikára is alkalmas molekuláris genetikai laboratóriummá alakított. Vezetése alatt a klinika orvosai megismerkedtek a genetikával, és a klinikája azon kevés helyek egyike volt, ahol az orvosok számára a „genetika” nem elrettentő szitokszó, hanem az orvosi praxis része lett. A klinikán végeztek először preimplantációs genetikai diagnózist, ami azt jelentette, hogy egy monogénes (egyetlen gén hibás működése következtében létrejött) genetikai betegség kivédhető volt a megtermékenyített petesejt szedercsíra állapotából nyert egyetlen sejt genetikai vizsgálatával. Papp professzor „Baross utcai esték” kezdeményezése a résztvevők számára nemcsak magas szintű tudományos előadásokat jelentett, hanem az előadások után művészeti élménnyel is szolgált (Papp, 2008).

Ma már az ország területén jól működő genetikai tanácsadók, prenatális genetikai diagnosztikai hálózat működik. Egyesek szerint a modern genetikai tanácsadás a 21. század eugenikája. Szándékai szerint a modern genetikai tanácsadás nem eugenika. Nagyon kevesen hiszik, hogy genetikai tanácsadással szignifikánsan változtatni lehet egy populáció alapvető genetikai összetételén. Sok esetben azonban kettős, gyakran egymással vetélkedő dilemma lebeg a tanácsadó előtt; megóvni a

családot és az egyént a jövőbeli gyötrelmekről, segíteni a döntéshozatalukat, és megelőzni az egészségügyi rendszerre túlságosan sok költséget és felelősséget hárító állapotok kialakulását. A mai genetikai tanácsadás a döntést a családra bízta. A legfontosabb, hogy a tanácsadó neutrális maradjon, és a genetikai alapú hátrányos megkülönböztetés ne érvényesüljön, valamint a megfogant gyermek jogai megfelelően érvényesüljenek. A genetikai tanácsadás szolgáltatásai a klinikai genetika sarokkövét jelentik. A tanácsadó személyes meggyőződésétől független, a tudomány állásának megfelelő, objektív tájékoztatást ad, amely független az adott családról alkotott személyes véleményétől is. Pszichológiai és emocionális támogatást is ad egy barátságos, nem elrettentő környezetben, amely segít a következmények egyéni és családi feldolgozásában. Olyan kérdésekben is segít, amelyek szélesebb körű következményekkel járnak, és azokra a családtagokra is vonatkoznak, akik az adott pillanatban nincsenek jelen. A tanácsadást végző csak klinikai genetikusi szakképesítéssel rendelkező szakember lehet.

A tanácsadó az igénybe vevő család számára négy fontos kérdésben ad tájékoztatást: milyen betegségről van szó; az mennyire veszélyezteti a magzat vagy az újszülött életét; miért fordul elő és hogyan öröklődik; hogyan lehet az ismétlődését kivédeni?

Molekuláris genetika

A molekuláris genetika megjelenését a klinikai diagnózisban nagymértékben segítette az MTA Szegedi Biológiai Központ megnyitása. A *Venetiáner Pál* akadémikus vezetésével létrejött munkacsoport tevékenysége terjesztette el az országban a gensebészeti módszereket, amelyek alkalmazása nagyon gyorsan megjelent a klinikumban is. Kezdetben a kutató-

csoporthoz munkatársaival együtt segítettünk abban, hogy a cisztás fibrózis, a Duchenne-izomsorvadás és a Huntington-kór molekuláris diagnosztikája rutinszerűen kerülhessen alkalmazásra a szegedi orvoskaron.

Később magas színvonalú, modern műszerezettségű molekuláris diagnosztikai laboratóriumok jöttek létre az orvoskarokon, így a budapesti egyetemen *Molnár Mária Judit*, a pécsi egyetemen *Melegh Béla*, a debreceni orvoskaron *Nagy László* vezetésével.

A molekuláris genetikai diagnosztika sehol sem olyan meghatározó, mint az onkológiában. Ennek bevezetésében *Oláh Edit* az Országos Onkológiai Intézetben elévülhetetlen érdemeket szerzett. Kutatómunkája során számos olyan genetikai variációt azonosított egy emlőrákra hajlamosító fontos génben, a BRCA1-ben, amely a magyar populáció jellegzetessége (Van der Looij et al., 2000). Munkássága és az általa 1985 óta vezetett molekuláris diagnosztikai laboratórium eredményei nagyban hozzájárultak a személyre szabott hazai rákgógyítás megteremtéséhez.

Társasági élet

A 70-es évek elejére az MTA keretei között működő Biológiai Egyesület Humángenetikai szekciójának elég ereje volt az önálló Magyar Humángenetikai Társaság megalakításához. A Társaság a MOTESZ keretében, 1972-ben alakult meg, első elnöke *Kiszely György* professzor volt. A társaság önállósága azóta sem csorbult, sőt az erős hazai neurogenetikai kutatások alapján kivált belőle a Klinikai Neurogenetikai Társaság, amelynek első elnöke *Molnár Mária Judit* professzor lett.

Oktatás

Magyarországon 1966-ban indult az első, modern genetikai kurzus a József Attila Tudo-

mányegyetemen *Alföldi Lajos* előadásaival. Ugyanekkor jelent meg Törő Imre szerkesztésében egy új biológiai tankönyv, amelyben külön fejezet foglalkozik a humángenetikával. Jellemző a kor szellemére, hogy annak ellenére, hogy a Szovjetunióban már lezajlott a liszenkói vita, hazánkban Törő professzor politikai tekintélye kellett ahhoz, hogy az ideológusok megengedjék ezeknek a fejezeteknek a megjelenését.

A klinikai genetika oktatása a hazai orvosegyetemeken 1975-ben kezdődött. A debreceni orvoskaron *Szabó Gábor* akadémikus volt az, aki orvosgenerációkat ismertetett meg a humángenetika alapfogalmaival. Ő volt az, aki humángenetikai kurzust szervezett Tihanyban 1965-ben. Papp Zoltán tőle tanulta a humángenetikát. Papp professzor kollégája volt *Gardó Sándor*, aki többszörös kitérők után, a győri kórházban vezette a genetikai tanácsadást és a citogenetikai diagnosztikai laboratóriumot. A budapesti orvoskaron Schuler Dezső, a pécsi orvoskaron Méhes professzor ismertette meg a genetikát az orvostanhallgatókkal. A szegedi egyetemen az általa megszervezett Orvosi Biológiai Intézetben *Csik Lajos* professzor tartott először klasszikus és humángenetikai előadásokat, én 1959-ben az ő előadásain hallottam először genetikáról, humángenetikáról. Nem volt jó előadó. Előadásai furcsa szertartással kezdődtek: Behoztak egy hatalmas bőr fotelt, amiben elhelyezkedett a kis, törekeny termetű professzor. Amikor megtelt az előadóterem, az egyik tanársegéde felment a legfelső szék sorokig, majd ő elhaló hangon megkérdezte: „Sándor, hallasz engem?”, miután dübörgő „igen” volt a válasz, megkezdődött az előadás, amely a professzor jegyzete aktuális fejezetének a felolvasásából állt. Nem tudtuk, hogy előttünk egy tragikus sorsú tudós ül, aki ha-

zánkban először tanulmányozta a többgénes öröklődés szabályait, akit meghurcoltak pusztán azért, mert kiállt a tudománya mellett. Nem sokkal később, hatvanéves korában meghalt. Az intézetet Kiszely György vette át, akinek genetikai témájú előadásai élményszámba mentek.

Tömegtájékoztató

A 70-es évektől a populáris sajtó és a közmédiá is egyre többet foglalkozott a genetikával. A 70-es évek elején az egyetlen magyar nyelvű csatornán sugárzott genetikai témájú sorozatból, *Czeizel Endre* előadásából értesült a néző a genetika eredményeiről, és felhasználási lehetőségeiről a családtervezésben. *Czeizel* érdeme az is, hogy kezdeményezte az Optimális Családtervezési Programot, és a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartását. Ezen kívül számos humángenetikai témájú, tudományos és népszerűsítő könyvet publikált, köztük a magyarság genetikájával foglalkozó populációgenetikai munkát.

A 80-as, 90-es években *Falus András* akadémikus számos helyen tartott izgalmas előadásokat a genetika különböző területeiről, és magyarázta meg az átlagembereknek az eredmények jelentőségét.

Etika, törvénykezés

A humángenetikai vizsgálómódszerek tökéletesedése és hozzáférhetőségük elterjedése számos etikai kérdést vet fel. Egy elfogadott álláspont szerint a genetikai információ az élet egyik legszemélyesebb vonatkozása, amit az egyénnek joga van csak saját magának megtartani. A munkáltatók néha ezt másképp látják. Senki nem vitatja, hogy egy monogénes betegség valóban befolyásolhatja a munkaképességet. Színtévesztő embert nem alkalmaznak pilótának vagy buszsofőrnek, és

a többi ember biztonsága érdekében ez jól is van így. De mi történik, ha valakinek van egy rákra hajlamosító genetikai variációja, és épp egy atomreaktornál dolgozik? Mi ilyenkor az etikai álláspont? Természetesen a genetikai alapú diszkrimináció nem tolerálható, ugyanakkor meglévő genetikai betegség esetén bizonyos munkák végzését a munkáltatók nem engedhetik. De mi történik genetikai betegség-hajlam esetén? Ma számos kereskedelmi cég végez genetikai célú tesztvizsgálatokat közvetlenül a felhasználónak, vagy akár a szolgáltatásként az interneten megrendelőnek. Felmerül a kérdés, hogy szükség van-e a kormányok által törvényileg szabályozott ellenőrzésre a kereskedelmi szolgáltatásként genomikai tesztek ajánló cégek vonatkozásában, és egyáltalán a genetikai kutatások, vizsgálatok, a genetikai adatkezelés kérdéseiben. A válasz egyértelműen igen. Hazánk ezen a területen világviszonylatban is előremutató genetikai törvényt alkotott, mely szerint *„Olyan humángenetikai kutatás, amely az érintett viselkedésbeli jellemzőit kutatja, illetve egyes népcsoportok közötti különbségek elemzését célozza, kizárólag megfelelő garanciák – így különösen a széles körű tájékoztatás, a személyiség genetikán kívüli jellemzőit is tiszteletben tartó kutatási eljárás, a népcsoportot érintő kutatás esetében a kollektív konzultáció lehetőségének biztosítása – mellett végezhető.”*

„Humángenetikai vizsgálat csak az egészségügyi szolgáltatások nyújtásához szükséges szakmai minimumfeltételekről szóló rendelet szerint felszerelt, szakképzett személyi háttérrel és működési engedéllyel rendelkező egészségügyi szolgáltatónál végezhető.”

„A humángenetikai vizsgálatot végző egészségügyi szolgáltatónak meg kell felelnie a genetikai minták és adatok tárolása e törvény és az egészségügyi szolgáltatások nyújtásához

szükséges szakmai minimumfeltételekről szóló rendelet feltételeinek.

Humán genetikai vizsgálat megelőzési, diagnosztikai, terápiás, rehabilitációs vagy kutatási célból és kizárólag egészségügyi érdek alapján végezhető.”

A törvény megalkotásában jelentős volt Falus András, Kosztolányi György, Oláh Edit és Sándor Judit szakmai hozzájárulása.

Epilógus

Elmondhatjuk, hogy a jelenlegi magyar humán genetikai politika által befolyásolt kacsaringók, valamint a limitált finansziális támogatás ellenére a lehetőségek és a technológia hozzáférése terén eléri a nemzetközi átlagot. A fiatal orvosok képzésük során megismerkednek a genetikai alapfogalmakkal, és a mindennapi gyakorlatuk során alkalmazzák a genetikai ismereteiket. A klinikai orvoslás bizonyítékokon alapuló szakma. Az évszázadok során az emberi élet tiszteletéből fakadóan csak a klinikai tapasztalat többszörös kontrollján átesett gyógyító eljárások kerültek alkalmazásra. Ugyanakkor a mindenkor tudományos újdonságok ismerete, alkalmazásaik mielőbbi bevezetése is a klinikusok feladata, amivel akaratlanul ellentmondásba kerülnek a szakma óvatos, konzervatív gyakorlatával, és időnként (napjainkban egyre gyakrabban) a gyógyulási csodákra váró betegcsoportokkal és az eseményeket szenzációhajhász módon gyorsítani akaró bulvármédiával.

A modern technológiákkal természetesen meg lehet határozni a gyakran előforduló betegségek genetikai hajlamosító variációit, de minthogy orvosilag megalapozott tanács nem adható, jelenleg az ilyen vizsgálatoknak nincs sok klinikai jelentőségük. Egészen más a helyzet az egyetlen gén hibája miatt kiala-

kuló, monogénes betegségekkel. A megelőzhető szenvedés nem lehet elérhető cél. Elég sokat szenvedett már az emberiség ezektől a genetikai betegségektől, elérkezett az idő, hogy megszabaduljon tőlük!

A genetika klinikai alkalmazásait illetően ide kívánczok egy, a Nobel-díjas James Watsontól, a DNS szerkezeti modellje megalkotójától és a Humán Genom Program egyik kezdeményezőjétől és vezetőjétől származó idézet: „Egyre többen vádolnak bennünket, hogy Istent játszunk, amikor a genetikát felhasználva javítjuk a jelenlegi, vagy a jövő generációinak az életminőségét. . . A genetikai dobókocka túl sok egyén és családjaik számára okoz elviselhetetlen sorsot, amire ők nem szolgáltattak rá. A tisztesség azt kívánja, hogy valakinek meg kell menteni őket a genetikai pokoltól. Ha mi nem játszunk Istent, ki fog?”

A genetika orvosi jelentőségét azonban nem kell túlhangsúlyozni. Egyesek szerint azok vagyunk, ami a génjeinkben meg van írva. Ez nem igaz! Humán egyediségünknek kétségtelenül van genetikai alapja, de egyéniségünk, betegség-hajlamunk kialakításában kulturális, szociális, földrajzi környezetünk hatása kiszámíthatatlanul, de meghatározóan szerepet játszik, ezért nem szabad a genetika szerepét abszolutizálni. A betegségek genetikai hajlamosító tényezőinek megismerése nem sokat mond a betegségek komplexitásáról. A genetika nem a Szent Grál, nem ad választ mindenre, de egy előnye van a humán tudományokkal szemben. A történelem során a politika számtalanszor beavatkozott a tudományokba, ezzel beszennyezve azokat, a DNS azonban nem hazudik!

Kulcsszavak: *humán genetikai-történet, eugenika, citogenetika, molekuláris genetikai diagnózis, genetikai tanácsadás*

IRODALOM

- Czeizel A. [Endre] (1988): Medical Genetics in Hungary. *Journal of Medical Genetics*. 25, 2–8. • <http://jmg.bmj.com/content/25/1/2.full.pdf+html>
- Kiszely György (1984): Visszaemlékezés a magyar humángenetika elmúlt 50 évére. *Orvosi Hetilap*. 125, 709–712.
- Kosztolányi György – Cassiman, Jean-Jacques (2010): The Medical Geneticist as Expert in the Transgenerational and Developmental Aspects of Diseases. *European Journal of Human Genetics*. 18, 10, 1075–1076. DOI: 10.1038/ejhg.2010.100 • <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2987454/>
- Méhes Károly (1983): *Minor Malformations in the Neonate*. Akadémiai, Budapest
- Miskolczy Dezső (1973): Schaffer Károly. (*A múlt magyar tudósai*) Akadémiai, Budapest
- Papp Zoltán (2008): Semmelweis Ignác és Kézmárszky Tivadar nyomdokain... White Golden Book Kft., Budapest
- Szirmai Imre (2013): *Ars Neurologiae*. Medicina, Budapest
- Van der Looij, Marco – Szabó Cs. I. – Besznák I. et al. (2000): Prevalence of Founder BRCA1 and BRCA2 Mutations among Breast and Ovarian Cancer Patients in Hungary. *International Journal of Cancer*. 86, 737–740. DOI: 10.1002/(SICI)1097-0215(20000601)86:5<737::AID-IJC21>3.0.CO;2-1 • [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/\(SICI\)1097-0215\(20000601\)86:5%3C737::AID-IJC21%3E3.0.CO;2-1/epdf](http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/(SICI)1097-0215(20000601)86:5%3C737::AID-IJC21%3E3.0.CO;2-1/epdf)

