

## ГЕНЕТИКА ЩЕ НІКОЛИ НЕ БУЛА ТАКОЮ ЗАХОПЛИВОЮ!

Професор ЕДВІН КІРК водночас лікар-генетик і генетик-патолог — рідкісна комбінація. Як клініцист він приймає пацієнтів у Сіднейській дитячій лікарні, де працює вже понад 20 років. А лабораторну практику провадить у Рендвіку, в лабораторії генетичних патологій Нового Південного Уельсу. Це шанований науковець, викладач та один із керівників проекту скринінгу носійства спадкових хвороб «Місія Маккензі» з бюджетом у 20 мільйонів доларів.



Генетика має репутацію дуже й дуже складної науки. Багато людей вважають, що для її розуміння потрібен мозок завбільшки з планету! Та чи насправді це так?

Професор Едвін Кірк запевняє: генетика куди простіша, ніж нам здається. І до того ж невимовно цікава. Ця книжка відкриє таємниці ДНК, познайомить із ученими-першопрохідцями, чиї відкриття вплинули на подальший розвиток генетики, розкаже про сучасні генетичні дослідження й здобутки, які можуть врятувати життя. А ще навчить, як видобувати ДНК у домашніх умовах. Ласкаво просимо у надзвичайний світ генетики!

- Про ДНК, хромосоми і не тільки
- Проект «Геном людини» і його місія
- Як генетика може вирішити проблеми з вагітністю
- Генна терапія — ліки майбутнього?

bookclub.ua

ISBN 978-617-12-9298-7



9 786171 292987

ПОПУЛЯРНО  
ПРО НАУКУ

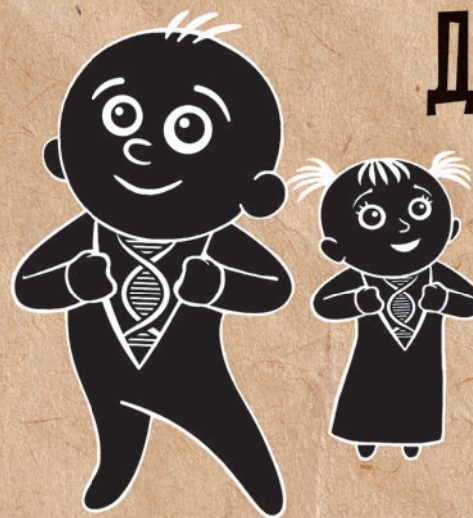
ЕДВІН КІРК

КОД ЛЮДСТВА

ЕДВІН КІРК

ПОПУЛЯРНО  
ПРО НАУКУ

# КОД ЛЮДСТВА



ДИВОВИЖНА  
ІСТОРІЯ  
НАШИХ  
ГЕНІВ

РЕВОЛЮЦІЙНІ ДОСЛІДЖЕННЯ  
В МЕДИЦИНІ

КСД



**EDWIN KIRK**

# **THE GENES THAT MAKE US**



**HUMAN  
STORIES  
FROM  
A REVOLUTION  
IN MEDICINE**

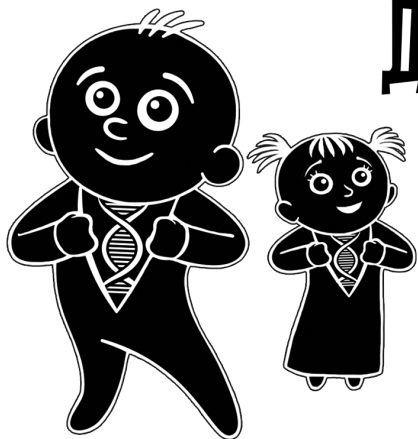


**SCRIBE**  
*Melbourne • London*

ЕДВІН КІРК

ПОПУЛЯРНО  
ПРО НАУКУ

# КОД ЛЮДСТВА



ДИВОВИЖНА  
ІСТОРІЯ  
НАШИХ  
ГЕНІВ

РЕВОЛЮЦІЙНІ ДОСЛІДЖЕННЯ  
В МЕДИЦИНІ

ХАРКІВ  
2022 КСД

УДК 575  
К43

Жодну з частин цього видання  
не можна копіювати або відтворювати в будь-якій формі  
без письмового дозволу видавництва

Видавництво не несе відповідальності за можливі наслідки  
виконання наведених у книжці рекомендацій.  
Книжка не може замінити консультації спеціаліста

Перекладено за виданням:  
Kirk E. The Genes That Make Us: Human stories from  
a revolution in medicine / Edwin Kirk. — Melbourne :  
Scribe, 2020. — 288 p.

Переклад з англійської *Марини Марченко*

Дизайнер обкладинки *Анастасія Попова*

ISBN 978-617-12-9298-7  
ISBN 978-1-9258-4939-4 (англ.)

© Edwin Kirk, 2020  
© Книжковий Клуб «Клуб Сімейного Дозвілля», видання українською мовою, 2022  
© Книжковий Клуб «Клуб Сімейного Дозвілля», переклад і художнє оформлення, 2022

*Моїм батькам, Робіну Енфілду Кірку  
й Розалі Саксбі, з великою любов'ю  
і вдячністю за якості  
вроджені й набуті*



## ***Від автора***

У цій книжці багато історій моїх пацієнтів. Я суттєво змінив їх заради захисту конфіденційності пацієнтів, іноді шляхом об'єднання подій, які трапилися з двома різними людьми. Усі історії базуються на реальних подіях, але я прагнув викласти їх так, щоб за описом неможливо було визначити когось конкретно. Якщо ж певна історія пацієнта раніше вже публікувалася в медичній літературі, я в такому разі загалом дотримувався ключових елементів друкованої версії. Також я розповідаю історії людей, які не були моїми пацієнтами, зокрема Джессі Гелсінгера й Маккензі Каселли. Ці останні випадки вже широко висвітлювались у ЗМІ. Батьки Маккензі прочитали й схвалили мою розповідь про її життя в розділі 11.





## **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 Сіднеї. 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 — добра, віддана, життєлюбна, затята 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 децю 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 самостійно, — означав, що прогноз безнадійний.

Важко повідомляти погані новини. Шок і горе, що його відчувають 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.

# 1

## Легше, ніж ви думаєте

Професор Кірк робить генетику простою, як *ACGT*.

*Шеймус Кірк<sup>1</sup>*

Мій друг і колега Стів Візерс, також генетик, часто говорить про когось, що в нього чи в неї «мозок розміром із планету». Багато хто вважає, що тільки такі, дуже головаті люди здатні зрозуміти генетику. Цей предмет має репутацію складного... але це великий обман. Генетика на диво доступна. Якщо, закінчивши школу, ви здатні впевнено виконувати основні математичні операції з молодших класів, то не матимете проблем і з основами генетики.

Чому люди думають, що це складно? Імовірно, лише тому, що є доволі багато подробиць — тисячі різних патологій із різними ступенями важкості, багато з яких накладаються одна на одну. Щоб уповні зрозуміти генетичну хворобу, треба дещо знати про функціонування клітин, і тут також величезна кіль-

---

<sup>1</sup> Цілком можливо, що мій син не зовсім безсторонній критик. (*Тут і далі прим. автора, якщо не вказано інше.*)

кість особливостей. А втім, це просто інформація, нагромаджена на інформацію, кожен здатний зрозуміти будь-яку її окрему частину.

Наведу доказ: можливо, найважливіша інформація в генетиці — це взаємозв'язок між ДНК та білками. Цей зв'язок схожий на взаємини між буквами та словами, але (!) значно простіший. Ось факти: з білків побудовано чимало всякої «всячини» в організмі: вони слугують будівельними блоками клітин і прошарків між клітинами. Завжди, коли нашому тілу необхідно щось зробити, воно доручає цю справу білку. Коли б наші клітини захотіли сконструювати автомобіль, усі механічні деталі й електричні компоненти цієї автівки були б виготовлені з білків... так само, як і гараж для її паркування: білки не тільки для рухливих деталей. А самі білки складаються з амінокислот.

ДНК — це хімічна сполука, у якій міститься інформація. Ця інформація записана абеткою з лише чотирьох латинських букв: *A, C, G, T*. Цими буквами позначають азотисті основи<sup>1</sup>, хімічні будівельні блоки ДНК.

На відміну від англійської, мова ДНК складається всього з 21 слова. «Букви» цих слів завжди включають групи по три азотисті основи — це троїстий код. Слово *CAT* англійською означає пухнастого домашнього нахлібника, але мовою ДНК у ньому закодовано амінокислоту гістидин. Двадцять «слів» у цій мові називають амінокислоти, а двадцять перше означає сигнал «стоп». Ген — це ділянка ДНК, яка кодує пев-

<sup>1</sup> Можливо, вам краще знайомий термін «нуклеотид», який складається з азотистої основи, приєднаної до інших структурних елементів ДНК.

ний білок, отож це низка груп по три, які говорять: «Зараз гістидин. Потім гліцин. Далі пролін. Добре, тепер стоп».

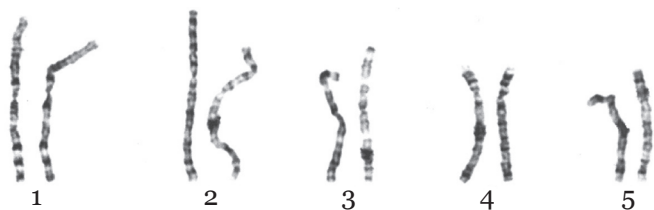
Можна уявляти собі, що азотисті основи — це літери, назви амінокислот — слова, які вони створюють, а гени — речення. Кожне речення пояснює, як будувати певний білок, і кожна молекула ДНК містить багато таких речень. Це посібник для побудови частин тіла.

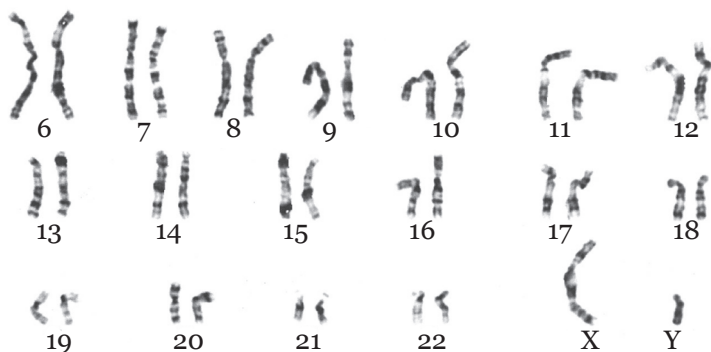
От і все. Це фундаментальна база генетики. Значно простіше, ніж навчитися читати, а ми ж вимагаємо цього від шестирічних дітей. Це навіть іще краще: насправді немає необхідності вивчати мову — достатньо просто зрозуміти, що є мова і як вона працює. За понад 20 років у генетиці я знаю написання лише трьох-чотирьох слів у коді. Решту дивлюся, коли виникає потреба.

У генетиці немає концепцій, складніших за ту, про яку ви щойно дізналися, якщо раніше не знали. Решта — лише деталі.

На щастя, генетика, попри свою простоту, ще й захоплива. Візьміть, наприклад, хромосоми.

Хромосоми — фізична форма, яку приймає наша ДНК усередині клітин, — цілком дивовижні структури. Напевно, ви вже бачили фотографії, але про всяк випадок ось приклад на малюнку.





Це особливо прекрасний набір хромосом: вони мої. Однією з менш відомих переваг вивчення генетики колись була можливість препарувати й дослідити власні хромосоми, і хто міг протистояти такій спокусі? Нинішні студенти позбавлені цієї можливості через побоювання, що можуть дізнатися щось, чого не хотіли б знати. А шкода: є особливе задоволення в тому, щоб подивитися на свій геном під мікроскопом. Я думаю, це трохи схоже на те, як після операції дивитися на екрані, як працює власне серце, але без незручної необхідності розтинати грудну клітку.

Геном — це вся генетична інформація організму в цілому, і кожне живе створіння його має: ви, я, слимак, блакитний кит, капуста в салаті, який ви спожили на обід, ба навіть мікроби, що живуть під нігтями в офіціанта<sup>1</sup>. Бактерії мають геноми; найпростіші й гриби їх мають; і віруси також. І скрізь, від бактерій до найскладніших організмів, геном організований у хромосоми. Кількість хромосом

<sup>1</sup> Бе!

вельми відрізняється в різних видів, і немає чіткого зв'язку між складністю організму та його кількістю хромосом. Скажімо, бактерії справді мають лиш одну чи дві хромосоми, круглі й невеличкі. Але чорні мурахи-бульдоги — значно складніші за бактерій — також мають тільки одну хромосому. Натомість у метелика *Polyommatus atlantica* їх аж 450!

Хромосоми, які ви бачите на фото, зняті в дуже особливий для них момент. Хромосоми найлегше спостерігати в таку мить, на півдорозі поділу клітини. Вони конденсовані й легко впізнавані як окремі структури. Люди (переважна більшість) мають 23 пари хромосом. Це 46 довгих тонких ниток ДНК загальною довжиною близько двох метрів у кожній із трильйонів клітин нашого тіла. Якщо два метри не надто вражають, згадайте, що розмір звичайного клітинного ядра, яке вміщує майже всю ДНК клітини, становить лишень якихось шість мільйонних метра в діаметрі. А якби воно було розміром із вашу вітальню, а ДНК — мотузкою, у вашій вітальні було б накручено 1000 кілометрів мотузки — достатньо, щоб протягти від Лондона до Берліна чи від Сан-Франциско до Портленда.

Більшість часу ця нитка не скручена в щільні жмути, які ви бачите на фото. Зазвичай вона тонким серпанком розтягнута й закручена по всьому ядру; не зовсім довільно, а організована у певний спосіб: нитки ДНК намотані спіраллю довкола білків, які називаються «гістони». Ця комбінація ДНК із білком зветься «хроматин», і це субстанція життя.

ДНК, як відомо, несе інформацію. Вона проносить її через покоління і з глибини часів. Ваша ДНК

є результатом довгого нерозривного ланцюга подій, що триває мільярди років. Вона копіювалася, копіювалася знову й знову, потроху змінюючись у процесі, починаючи з перших простих живих створінь, які з'явилися колись у прадавньому мілкому теплому морі. Вона пережила безліч різних форм через ссавців, пралюдей, через усе існування людства й аж до вашого зачаття. Вона несе в собі пам'ять про ту довгу подорож. Ми можемо й забути, але наші гени — ні.

Попрацюйте якийсь час у генетиці, і кожна хромосома набуває власної індивідуальності, точніше, ідеться про асоціації, що спадають вам на думку, коли хтось згадує якусь із них. Хромосома 1, наприклад, має білу ділянку у верхній частині — її добре видно на моїй. Варто видалити цю ділянку в одній із двох копій у момент зачаття — і майбутня дитина матиме розумові вади й характерний вигляд обличчя з глибоко посадженими очима та низько поставленими вухами. У хромосомі 7 міститься ген муковісцидозу, за відкриття якого й високу наукову нагороду змагалися науковці (а переміг зрештою Лап-Чі Цуй, громадянин двох країн, Гонконгу й Канади, який тоді працював у Торонто). У 17-й можна знайти *BRCA1*, один із генів раку молочної залози. Історія перегонів за відкриття *BRCA1* темніша й сьогодні ще відлунує в патентних судах і в житті людей. Хромосома 15 асоціюється із синдромами Прадера-Віллі та Ангельмана: ці два дуже різні розлади нерозривно зчеплені, наче чудернацька танцювальна пара. У геномі людини є лише кілька місць, де гени пам'ятають, від когось з батьків вони походять, і, відповідно, вмика-

ються чи вимикаються, і в хромосомі 15 є одна така ділянка. Хромосоми 13, 14, 15, 21 і 22 акроцентричні: у них «талія» там, де мала б бути «голова». Іноді вони насправді зливаються «голова» до «голови» (робертсонівська транслокація). Y-хромосома — це пустище, присмертна хромосома, заповнена трупами зламаних генів. У неї заледве залишилися причини для існування, і все-таки вона поки що тримається.

Хромосомний аналіз, відомий також як каріотипування, був першим генетичним тестом. До нього існували й інші тести, здатні виявити генетичні розлади, наприклад мікроскопічне дослідження мазка крові для виявлення серповидноклітинної анемії. Але саме каріотипування — це *по-справжньому* генетичний тест. Ба більше, воно довгий час було єдиним тестом на генотип: він заразом досліджує весь генотип людини на порушення. Це погляд із висоти пташиного лету, не достатньо детальний за нинішніми стандартами, але він витримав випробування часом і ми досі його використовуємо.

Мені завжди було цікаво, як людський досвід завоює нову технологію. Візьміть, наприклад, польоти. Небагато часу минуло з моменту винайдення літальних апаратів на двигунах, як авіація вже виробила власну народну мудрість: «Лети, орієнтуйся, спілкуйся»<sup>1</sup>. Є старі пілоти, і є зухвалі пілоти, та немає старих зухвалих пілотів. Ніщо так не пригнічує пілота, як висота над головою і злітна смуга позаду.

<sup>1</sup> Для надзвичайних ситуацій: лети — найперше, тримай літак на льоту; орієнтуйся — другий пріоритет — визначити, де ти й де міг би приземлитися; спілкуйся — коли перші два завдання під контролем, треба зв'язатися із землею та іншими літаками.



Те саме трапилось із цитогенетикою (наукою про будову та функції хромосом), навіть із новітніми генетичними технологіями. Є відомі пастки для молодих гравців. Існує шлях, яким ми завжди йшли (це завжди працювало, навіщо ж міняти?). І вже є традиція, хоч яка молода наша галузь.

Зокрема, традиція називання частин. Погляньте на хромосоми на фото й побачите, що деякі з них мають «талію» на половині довжини. Це центромера — структура, яка зчіплює і скеровує хромосоми під час поділу клітини. Вона ніколи не буває точно посередині хромосоми, а отже, є коротше й довше плече по боках від неї: їх позначають латинськими буквами  $p$  і  $q$ .

Чому  $p$  і  $q$ ? 1966 року, на ранньому етапі історії хромосомного аналізу, у Чикаго<sup>1</sup> зібрали конференцію задля стандартизації в описі хромосом. Вирішили, що коротке плече позначатимуть латинською  $p$  від французького *petit* — «маленький». Були спроби позначити його буквою  $s$  від англійського *short* — «короткий», але вочевидь французький цитогенетик Жером Лежен був переконливим оратором. А може, це була тактична поступка з боку тих, хто хотів залишити за собою довге плече.

На той момент, коли учасники конференції дійшли згоди щодо букви  $p$ , була вже глибока ніч. Англійські промовці виступили за те, щоб позначити дов-

---

<sup>1</sup> Імовірно, через результати поміж генетиків побутує міф, що це відбулося на номенклатурній конференції 1971 року в Парижі. Та зі звітів тієї конференції очевидно, що питання  $p/q$  було вирішено задовго до того. Той самий міф розповідає, що букву  $q$  вибрали тому, що вона наступна в абетці. Я сам багато років розповідав цю казочку студентам, не давши собі труда перевірити її, аж доки не почав писати цю книжку. Перепрошую всіх, кого дезорієнтував.

ге плече буквою *l* (від англ. *long* — «довгий», пер.), але їм зауважили, що її легко сплутати із цифрою 1. Ніхто не хотів віддавати французам обидва плеча, і дискусія зайшла в безвихідь. Допоміг англійський генетик Лайонел Пенроуз, який запропонував букву *q*, бо вона не віддавала перевагу жодній мові, а до того ж в іншій галузі генетики було знамените рівняння  $p + q = 1$ , яке символізувало, що разом плече *p* і плече *q* дають цілу хромосому. На цей час, здається, усі вже втомилися сперечатись і радісно вхопилися за можливість врегулювати це питання і піти спати.

Роздивляючись плечі хромосоми, цитогенетики навчилися розпізнавати візерунки світлого й темного кольорів, утворені внаслідок взаємодії матеріалу хромосоми з барвниками, що використовуються в підготовці предметних скелець. Ви можете побачити ці смуги в моїх хромосомах. Ми вже згадували верхню частину (кінець плеча *p*) хромосоми 1; поєднайте це з тим фактом, що 1 — найбільша хромосома, і у вас не виникне труднощів з її знаходженням. А тепер погляньте на хромосому 7: це середнього розміру хромосома з помітною темною смугою біля кінця плеча *p*. Тепер ви ніколи не сплутаєте 1 із 7, і зможете вирізнити обидві поміж решти. Вітаю! Ви на шляху до того, щоб стати цитогенетиком.

Сортування хромосом за розміром, від 1 до 22 (хоча виявилося, що 21-ша насправді трохи менша за 22-гу), плюс *X* і *Y*, та за їхніми смужками з дедалі тоншими поділками в них привело до системи адрес. Хромосому 1 розділили на *1p* та *1q*. *1p* поділили на *1p1*, *1p2*, *1p3*... і так далі, аж на сьогодні ми маємо такі

адреси, як 1p36.33: номер хромосоми, плече хромосоми, смуга (3), підсмуга (6), підпідсмуга (3) і навіть підпідпідсмуга (3). Кожну наступну можна розрізнити тільки зі збільшенням роздільної здатності, і це потребує дедалі більших умінь. Коли я тільки починав у генетиці, це був один з основних способів поставити генетичний діагноз: фаховий науковець дивився в мікроскоп і помічав ледь видимі зміни — чогось бракує, щось зайве, щось переставлене. Тонкість аномалії, яку здатний помітити хороший цитогенетик, вражає.

Коли я спробував робити це, то мав проблеми навіть із розрізненням окремих хромосом, тому що вони в клітині не шикуються всі по парах, а лежать мішма на склі під різними кутами, часто накладаючись одна на одну. Щоб стати кваліфікованим цитогенетиком, треба щонайменше рік вдивлятися у хромосоми під мікроскопом під керівництвом фахівців, та ще багато років, щоб і собі стати фахівцем. Колись, можливо, доволі скоро, це робитимуть за допомогою якоїсь нової технології, а ці вміння застаріють.

Кількість хромосомного матеріалу в наших клітинах має велике значення. Коли його забагато чи замало, це може спричинити серйозні наслідки. Якщо не брати до уваги перебірки, що їх являє собою Y-хромосома, 21-ша — найменша з хромосом, з найменшою кількістю генів. І попри це, наявність трьох копій хромосоми 21 замість двох спричиняє синдром Дауна — складний стан, який позначається майже на кожній системі в організмі. І навпаки, брак однієї з двох хромосом 21 — це смертельна патологія, несумісна із життям навіть на ранніх термінах вагітності.

Є ще кілька інших синдромів, пов'язаних із цілими хромосомами. Наприклад, дитина з додатковою копією хромосоми 18 має синдром Едвардса<sup>1</sup>. І ми вже бачили, до чого призводить зайва хромосома 13<sup>2</sup>.

Фотографії хромосом, які ми бачимо, мають довгу історію. Перші дослідження клітин привели до відкриття, що в коників величезні гоноцити (клітини, які стають яйцеклітиною або сперматозоїдом) і пропорційно величезні хромосоми, що робило їх легкими для вивчення в добу, коли мікроскопи були слабкими й незручними в роботі. На початку ХХ століття встановили зв'язок між хромосомами та спадковістю. Але минули десятиліття, перш ніж цей багатонадійний початок реалізувався й встановили перший міцний зв'язок між хромосомами та хворобою людини. Більшу частину ХХ століття ми навіть не знали, скільки в людини хромосом. Вважалося, що їх 48, а не 46, і тому кожен, хто дивився, нараховував 48.

Відкриття пеніциліну сером Александром Флемінгом — найвідоміший приклад лабораторної помилки, яка дивом обернулася на краще. Флемінг, уже відомий дослідник, вивчав бактерію *Staphylococcus aureus*. Він пішов у відпустку, а коли повернувся, то виявив, що в чашці Петрі з культурою, яку він недбало залишив у лабораторії (відомій своєю неохайністю), поселилася пліснява й що довкола неї були ділянки, чисті

---

<sup>1</sup> Синдром Едвардса названий на честь британського генетика Джона Гілтона Едвардса, який описав цей стан 1960 року. Це був, мабуть, перший приклад генетичної патології, яку спочатку визначили, виявивши її внутрішню причину, на відміну від тих патологій з давно відомою клінікою, причини яких виявили пізніше.

<sup>2</sup> Хромосоми X та Y у цьому сенсі особливі — дивіться про це в розділі 4.

від бактерій. Флемінг дещо просунувся в розумінні властивостей пеніциліну, зокрема робив спроби виділити чисту речовину й розробити її медичне застосування, але дійшов висновку, що це, мабуть, не працюватиме, і залишив цей напрям досліджень. І вже інші, зокрема Говард Флорі (австралієць) та Ернст Чейн (британець, народжений у Німеччині), які працювали разом в Оксфорді, втілили це відкриття в придатні до застосування ліки. Попри це, хоча Флорі та Чейн отримали Нобелівську премію разом із Флемінгом, про них пам'ятають значно менше, ніж про Флемінга.

Здавалося б, що Тао-Чіу Шу, який зробив подібне випадкове відкриття, що мало глибокий вплив на цілу галузь медицини, а потім ще й успішно розробив і застосував його, мав би прославитися принаймні не менше за Флемінга. Але історія науки примхлива: піонерів не однаково пам'ятають за їхні внески. Ось чому ви знаєте, ким був Флемінг, але ніколи не чули про Шу.

І шкода, справді, бо Шу був людиною видатного характеру й великим піонером науки; про нього вже мали б зняти хоч один байопік. На сайті Американської конференції цитогенетики (*American Cytogenetics Conference, ACC*) з прекрасною адресою [chromophile.org](http://chromophile.org), є його фотографія 2000 року. Шу тримає в руках найпершу нагороду ACC за видатний внесок у цитогенетику — скляний предмет дивної форми. На тому фото він схожий на доброго старого дядечка. Але за пів століття до цієї світлини то був відчайдушний молодик. У 1950-х роках він залишив Китай — вельми не схожий на теперішній, — щоб досліджувати плодових мушок (знаменитих *Drosophila melanogaster*, яких так полюб-

ляють генетики, на відміну від садівників) у Техаській лабораторії з вивчення дрозозфіл в Остіні. Техас відомий багатьма речами: космічним центром у Г'юстоні, стадіоном «Коттон-Боул» у Далласі, битвою за Аламо. Та в раціональнішому світі Техаська лабораторія з вивчення дрозозфіл мала б бути знаменитішою за все це.

Багато років потому у своїй «мініавтобіографії», опублікованій в «American Journal of Medical Genetics», Шу хвалив відкритість тієї Америки, до якої тоді приїхав, щире бажання допомогти у всіх, кого він зустрічав на своєму шляху; і розповів про єдиний вияв «расизму», на який наразився. Прямуючи з Півдня в Нью-Гемпшир на зустріч, він проґавив свій поворот і грубо порушив правила дорожнього руху, розвернувшись на завантаженій автотрасі. Розгніваний водій таксі пригальмував, щоб висловити своє обурення: «Дивися, куди преш, ти, чортів конфедерате!»

Шу приїхав із технічно відсталого країни, де було небагато автомобілів. Із загуменків він одразу ринувся на передовий фронт генетичної науки, де протягом кількох наступних десятиліть лишатиметься помітною фігурою.

Лабораторна помилка в цьому разі трапилася 1956 року й стосувалася приготування розчинів для вивчення хромосом. Один з асистентів не розібрав інструкцію і змішав одну хімічну речовину з надмірною кількістю води, приготувавши гіпотонічний (надто розведений) розчин. Це призвело до набухання клітин і дозволило відділити хромосоми так, що замість сплутаного клубка на предметному склі їх можна було значно легше розгледіти й розрізнити. Шу скористався із цієї щасливої випадковості, вивчив

усі обставини, добився повторюваності ефекту<sup>1</sup> й опублікував результати.

Майже одразу Джо Хін Тіо (якого добре знають, принаймні генетики) і Альберт Леван (якого переважно не знають) довели, використовуючи цей метод, що в людини 46, а не 48 хромосом. Бо якщо ви нездатні навіть правильно порахувати хромосоми, то як можна сподіватися виявити аномалії?! Відтак це стало можливим, і невдовзі потому, 1959 року, команда французьких генетиків (переконливий поборник плеча *p* Лежен із Мартою Готьє та Реймоном Тюрпенем) доповіла про додаткову копію хромосоми 21, знайдену в клітинах дітей із синдромом Дауна. Це відчинило двері до відкриття багатьох інших хромосомних патологій. І що навіть важливіше, якісніша цитогенетика означала вміння правильно визначати індивідуальні хромосоми й створювати точні генетичні карти. Проєкт «Геном людини» і більшість сучасної генетики базуються на помилці в лабораторії Шу.

У той самий період нарешті відчутно просунулося вивчення ДНК: стаття Вотсона й Кріка (що спиралася на експериментальні дані Розалінд Франклін) з описом подвійної спіральної структури ДНК вийшла 1953 року. Їхня робота привела до розуміння зв'язку між ДНК та білками, описаного на початку цього розділу.

Отак Шу, Вотсон, Крік і багато інших, на чії роботи вони спирались у своїх дослідженнях, робили науку генетику.

---

<sup>1</sup> На це в нього пішло три місяці копіткої роботи: крок за кроком, змінюючи по одному показнику за раз шляхом незліченних повторень, він з'ясував, у чому була різниця.

## ДНК-вечеря

А все ж є те, що владно вимагає  
Ключ взяти міцно в справедливі руки,  
Що відмикає Вічності Палац<sup>1</sup>.

*Джон Мілтон*

Переді мною стояли дві напівповні чарки. Гарно сервіровані на маленькій дерев'яній таці, одразу за десертною ложечкою. Кожен за тим столом мав перед собою таку саму тацю. Мій келих з аперитивом був іще напівповний, і я не поспішав братися до чарок, але, з іншого боку, у повітрі панувала святкова атмосфера, і це було трохи спокусливо.

Як добре, що ні я, і ніхто інший у великій, заповненій людьми бальній залі готелю не піддалися спокусі. Бо якби хтось із гостей отруївся, вечеря з приводу чудового ювілею — 50-річчя відкриття подвійної спіральної структури ДНК — була б зіпсована.

Ця ДНК-вечеря стала головною подією 19-го Міжнародного конгресу генетики, який відбувся в Мель-

---

<sup>1</sup> Переклад Максима Стріхи. (Прим. пер.)



бурні, в Австралії, 2003 року. Її організатори — люди, відкриті до нових ідей і без страху перед наслідками, тому ніч вийшла справді пам'ятна, хоча й трохи небезпечна. Як і можна було передбачити, стіни прикрашали величезні спіралі з повітряних кульок. Щоправда, трохи несподівано вони були не подвійними, а потрійними<sup>1</sup> — певно, подвійна спіраль із кульок здалася комусь з організаторів затонкою. Френсіс Коллінз, очільник проєкту «Геном людини», грав на гітарі та співав «Happy birthday to you»... геному людини.

А ще була отрута.

Щиро кажучи, якщо забути про потенційну шкоду, то була блискуча ідея. В одній із чарок містився майже готовий екстракт ДНК із рослини. У другій була решта хімічних сполук, необхідних, щоб довершити екстракцію. На початку вечора (мабуть, саме вчасно) тамада сказав нам злити разом вміст обох стопок — і на наших очах проявилася ДНК. То була вона — магічна субстанція, що звела нас усіх разом.

Ви й самі можете виділити ДНК, користуючись побутовими речовинами (тільки одна з них отруйна). Мені казали, що книги рецептів добре продаються, що ж, тоді ось вам рецепт.

#### *Інгредієнти:*

- Кілька ягід полуниці (вистачить двох чи трьох залежно від розміру)
- Вода

---

<sup>1</sup> Потрійна спіраль також важлива: колаген — один з головних типів білків, які складають наше тіло, — має потрійну спіральну структуру. Але то була не Колагенова вечеря.

Популярне видання

КІРК Едвін

**Код людства. Дивовижна історія наших генів**

Головний редактор *С. І. Мозгова*  
Відповідальний за випуск *О. В. Приходченко*  
Редактор *С. В. Півень*  
Художній редактор *А. О. Попова*  
Технічний редактор *В. Г. Євлахов*  
Коректор *О. О. Старова*

Підписано до друку 01.11.2021.  
Формат 84x108/32. Друк офсетний.  
Гарнітура «Georgia». Ум. друк. арк. 16,8.  
Наклад 2000 пр. Зам. № .

Книжковий Клуб «Клуб Сімейного Дозвілля».  
Св. № ДК65 від 26.05.2000  
61001, м. Харків, вул. Б. Хмельницького, буд. 24.  
E-mail: [cop@bookclub.ua](mailto:cop@bookclub.ua)

Віддруковано у АТ «Харківська книжкова фабрика “Глобус”»  
61011, м. Харків, вул. Різдвяна, 11.  
Свідоцтво ДК № 7032 від 27.12.2019 р.  
[www.globus-book.com](http://www.globus-book.com)



- за телефонами довідкової служби  
(050) 113-93-93 (МТС); (093)170-03-93 (life);  
(067) 332-93-93 (Київстар); (057) 783-88-88
  - на сайті Клубу: [bookclub.ua](http://bookclub.ua)
  - у мережі фірмових магазинів  
див. адреси на сайті Клубу або за QR-кодом
- Надсилається безоплатний каталог**

**Для гуртових  
клієнтів**

**Харків**

тел./факс +38(057)703-44-57  
e-mail: [trade@ksd.ua](mailto:trade@ksd.ua)

**Запрошуємо до співпраці авторів**  
e-mail: [publish@ksd.ua](mailto:publish@ksd.ua)

**Кірк Е.**  
К43 Код людства. Дивовижна історія наших генів /  
Едвін Кірк ; перекл. з англ. М. Марченко. — Хар-  
ків : Книжковий Клуб «Клуб Сімейного Дозвілля»,  
2022. — 320 с.

ISBN 978-617-12-9298-7  
ISBN 978-1-9258-4939-4 (англ.)

**УДК 575**

ПОПУЛЯРНО  
ПРО НАУКУ

ДЖАСТІН ЗОННЕНБУРГ  
ЕРІКА ЗОННЕНБУРГ

# ЗДОРОВИЙ КИШЕЧНИК



КОНТРОЛЬ  
ВАГИ,  
НАСТРОЮ  
ТА ЗДОРОВ'Я

ВІД СТЕНФОРДСЬКИХ ВЧЕНИХ

ФРАНКА  
ПАРІАНЕН

ПОПУЛЯРНО  
ПРО НАУКУ

# ГОРМОНИ



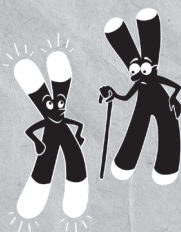
ЯК ТЕСТОСТЕРОН,  
ЕНДОРФІНИ І КО  
ВПЛИВАЮТЬ  
НА НАШЕ  
ЖИТТЯ

ВІД МІЖНАРОДНОГО ФАХІВЦЯ  
З ЕНДОКРИНОЛОГІЇ

# КИНЬ ВИКЛИК СТАРОСТІ

ЕЛІЗАБЕТ БЛЕКБЕРН  
ЕЛІССА ЕПЕЛ

ПОПУЛЯРНО  
ПРО НАУКУ



ЯК У 60  
МАТИ ВИГЛЯД  
НА 30  
І ПОЧУВАТИСЯ  
НА 18

ЕФЕКТ ТЕЛОМЕР

ВІД ЛАУРЕАТКИ НОБЕЛІВСЬКОЇ ПРЕМІЇ  
КСД