

O WZROŚCIE NISKIM I WYSOKIM ORAZ GENETYCE

Nadnaturalna wysokość czy karłowatość są bez wątplenia zaburzeniami, które od wieków fascynowały ludzi. Od pokazów cyrkowych po dwory królów, od bohaterów pocztówek po towarzyszy arystokratów, osoby z nietypowym wzrostem od zarania dziejów traktowane były w sposób szczególny, choć niekoniecznie pozytywny. Ich niezwykle rozmiary mogły wynikać z urazów czy nowotworów wpływających na gospodarkę hormonalną, niemniej często stanowiły efekt chorób genetycznych, których istnienia jeszcze 200 lat temu lekarze byli zupełnie nieświadomi.

Poniżej przedstawię tu kilka najczęstszych przypadków zaburzeń wzrostu uwarunkowanych genetycznie. Klasyczną przyczyną drastycznego obniżenia wzrostu jest achondroplazja. Wynika ona z mutacji genu receptora czynnika wzrostu fibroblastów na chromosomie 4. i w 80% powstaje *de novo*. Ryzyko wystąpienia u dzieci zwiększa się po 35. roku życia ojca, co sprawia, że w popularnym niegdyś modelu rodziny, gdzie mąż był znacznie starszy od żony, występowały większe szanse pojawienia się achondroplazji. Wiąże się ona ze znaczącym obniżeniem wzrostu – średnio do około 130 cm dla mężczyzn i 125 cm dla kobiet, ale zazwyczaj z prawidłowym rozwojem umysłowym. Znany przykładem niskorosłości, najprawdopodobniej spowodowanej achondroplazją, są postaci karłów na słynnym obrazie Velasqueza „Panny dworskie”. Ta sama choroba genetyczna mogła stać się też inspiracją dla Edgara Alana Poe do stworzenia bohaterów noweli „Żabi Skoczek”.

Innym czynnikiem mogącym powodować znaczne obniżenie wzrostu jest monosomia chromosomu X lub większe zmiany w jego obrębie, czyli zespół Turnera występujący u dziewczynek. Już u noworodków można zaobserwować nieco niższą masę i długość ciała, jednak dopiero w okresie dojrzewania obniżenie wzrostu staje się bardziej widoczne. Średni wzrost osoby dorosłej to około 140 cm, za który odpowiedzialna jest monosomia segmentów terminalnych Xp, również w przypadkach kariotypów mozaikowych. Ponadto, pomimo IQ nie odbiegającego znacząco od normy, dziewczynki dotknięte zespołem Turnera znacznie lepiej radzą sobie z nauką języków niż z zadaniami matematycznymi, często również są utalentowane muzyczne.

Z kolei najbardziej rozpoznawalnym przykładem gigantyzmu o podłożu genetycznym jest zespół Marfana powodowany przez mutację genu kodującego fibrylinę 1, czyli główny składnik mikrofibryli

zewnątrzkomórkowych, leżącego na chromosomie 15. W konsekwencji dochodzi do nadmiernego wzrostu kończyn, nieproporcjonalnego wydłużenia stóp i dłoni oraz znacznego wysmuklenia sylwetki. Ponadto uszkodzenie mikrofibryli prowadzi do wielu wad układu krążenia i problemów ze wzrokiem, nie wpływa natomiast na sprawność umysłową. Przymuszczenie sam Abraham Lincoln cierpiał na zespół Marfana, jednakże naukowcy nie są w tej kwestii zgodni.

U mężczyzn również zespół Klinefeltera, objawiający się dodatkowymi chromosomami X, w skrajnych przypadkach nawet trzema, może powodować zwiększenie wzrostu. Różnice się widoczne dopiero we wczesnym okresie szkolnym, kiedy chłopcy z zespołem Klinefeltera zaczynają przewyższać swoich rówieśników. Ponadto mają oni problemy związane z komunikacją – zaburzenia mowy, kłopoty z opanowaniem poprawnej pisowni i czytania. Wyróżnia ich także bardzo kobieca budowa ciała, pomimo wzrostu przekraczającego 180 cm, więc to nie w zespole Klinefeltera należy się dopatrywać źródeł biblijnego Goliata czy innych znanych ze swej siły olbrzymów.

Z kolei w przypadku pojawienia się dwóch chromosomów Y wzrost dorosłego mężczyzny przekraczał będzie 190 cm, z zachowaniem proporcji ciała. Prawdopodobnie wystąpi także silny trądzik. Nie zaobserwowano jednakże większych zmian w rozwoju umysłowym, co może prowadzić do wniosku, iż pomimo tak dużej mutacji w genomie, chromosomy Y niosą na tyle mało materiału genetycznego niezwiązanego z płcią, iż nie powodują większych zmian.

Rozwój genetyki w wieku XX i XXI najlepiej uwiadacznia się, jeżeli porównamy chociażby odczyt prof. dr Leopolda Adametza o wdzięcznym tytule „Chów krewniaczy w oświetleniu nowych badań biologicznych” wydany drukiem w 1925 roku z przeciętnym podręcznikiem do biologii na poziomie licealnym. „Nie dziwota tedy”, że wiek XX nazywany bywa wiekiem szalonego rozwoju medycyny i nauki.

Dominika Łącala

E-mail: dominika.lacala@yahoo.co.uk
uczennica II Liceum Ogólnokształcące im.
Króla Jana III Sobieskiego w Krakowie