

CEZARY ŻEKANOWSKI^{1,2} BEATA BORZEMSKA^{1,2}, EWA BARTNIK³

Cezary Żekanowski: 0000-0001-7332-8494

Beata Borzemska: 0000-0002-6987-1993

Ewa Bartnik: 0000-0003-0489-7102

¹e-mail: c.zekanowski@imdik.pan.pl

¹ Zakład Neurogenetyki i Genomiki Funkcjonalnej, Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. M. Mossakowskiego PAN; ul. A. Pawińskiego 5, 02-106 Warszawa
Department of Neurogenetics and Functional Genomics, Mossakowski Medical Research Institute, Polish Academy of Sciences

² Wydział Wychowania Fizycznego, Akademia Wychowania Fizycznego i Sportu im. Jędrzeja Śniadeckiego w Gdańsku; ul. K. Górskiego 1, 80-336 Gdańsk
Faculty of Physical Education, Gdansk University of Physical Education and Sport

³ Instytut Genetyki i Biotechnologii, Wydział Biologii, Uniwersytet Warszawski;
ul. Pawińskiego 5a, 02-106 Warszawa
Institute of Genetics and Biotechnology, Faculty of Biology, University of Warsaw

Testy genetyczne wykrywające zdolności sportowe: obietnice i rzeczywistość. (Część 2)

Genetic tests for athletic ability: hopes and problems (Part 2)

https://doi.org/1036921/kos.2024_3010

Abstrakt

Z dotychczasowych badań wiadomo, że genetyczne podłoże fenotypu wybitnego sportowca mogą tworzyć warianty występujące powszechnie, o niewielkim i jedynie statystycznym wpływie na fenotyp. Wydaje się, że „ukryta odziedziczalność” cech związanych ze sportem kryje się nie w samych genach, lecz w funkcjonalnych sieciach regulacyjnych tworzonych ponad poziomem genomowym organizacji organizmu, realizujących w sposób kontekstowy zawarte w genach możliwości. Czyni to proste testy genetyczne, identyfikujące wyłącznie warianty genomu (niezależnie od ilości), wysoce problematycznymi pod względem ich praktycznych zastosowań.

Słowa kluczowe: testy genetyczne, testy komercyjne, zdolności sportowe, DTC, PRS, TGS

Abstract

It is known from existing studies that common variants can form the genetic basis of the phenotype of an outstanding athlete with a small and only statistical effect on the phenotype. It seems that the „hidden heritability” of sports-related traits lies not in the genes themselves, but in the functional regulatory networks formed above the genomic level of the organism’s organization, contextually realizing the capabilities contained in the genes. This makes simple genetic tests that only identify genome variants (regardless of quantity) highly problematic regarding their practical applications.

Keywords: genetic testing, commercial testing, athletic ability, DTC, PRS, TGS

TESTY GENETYCZNE: OD KLINIKI DO INTERNETOWEGO SKLEPU

Tradycyjnie testy genetyczne, wspomagające np. diagnostykę kliniczną różnych schorzeń, dostępne były do początków XXI w. wyłącznie w ramach systemu opieki zdrowotnej. Wymagały udziału co najmniej trzech podmiotów: lekarza (zlecającego badania), laboratorium genetycznego (wykonującego test) oraz konsultanta genetycznego (wyjaśniającego pacjentowi znaczenie wyników). Direct-to-consumer genetic testing (DTC-GT), czyli testy genetyczne dostępne komercyjnie, można natomiast zamówić poprzez internet. Ten rodzaj testów dostarcza informacji o wariantach genomu konkretnej osoby, bez angażowania zespołu specjalistów, na zasadach czysto rynkowych, kupna-sprzedaży.

Na klienta nie mającego wykształcenia w dziedzinie biologii mogą w znaczący sposób wpływać wprowadzane do Internetu przez firmy biotechnologiczne materiały. Wpływ na konsumenta jest widoczny zarówno na etapie wybierania testu, jak i oceny znaczenia wyników (Kline i Jabs 2023; Tandy-Connor i współaut. 2019, 2018; Ramos i Weissman 2018).

Rynek DTC-GT został zapoczątkowany w 2007 r. przez 23andMe, biotechnologiczną firmę z USA. Zgodnie z najnowszym raportem Global Market Insights globalny rynek przemysłu genetycznych testów DTC przekroczył w 2022 r. wartość 3 miliardów USD i przewiduje się, że w najbliższym dziesięcioleciu wzrośnie o 11,5% (CAGR, średnia roczna stopa wzrostu), z prognozowaną wartością 10,5 mld USD w 2032 r., a rynek europejski w tym samym roku może

przekroczyć 2,7 miliarda USD (<https://www.gminsights.com/industry-analysis/direct-to-consumer-dtc-genetic-testing-market>).

W USA testy DTC-GT dzieli się na dwie zasadnicze kategorie: testy o znaczeniu klinicznym (mające na celu wykrywanie mutacji powodujących choroby lub modulujących ryzyko), których rynek jest regulowany przepisami oraz testy dotyczące szeroko pojętego stylu życia (lifestyle / fitness) – których rynek nie jest regulowany (Caulfield i McGuire 2012; Spencer i Topol 2019). Obecnie w USA istnieje co najmniej 40 dużych firm oferujących testy z drugiej kategorii oraz kilkanaście firm pośredniczących w ich zakupie. Choć istnieje rejestr testów o znaczeniu medycznym, ułatwiający wybór odpowiedniego, spośród dostępnych 75 000 testów, nie istnieją tego typu rejestry dla konsumentów, użytkowników testów z kategorii lifestyle / fitness. Do kategorii tej zalicza się testy genetyczne, wykrywające zdolności sportowe.

W idealnej sytuacji, znanej z tekstów ideologów „wolnego rynku”, konsument zadaje właściwe pytanie i rozumie znaczenie wyniku, a sprzedawca dostarcza rzetelny i uzasadniony naukowo test. W takim kontekście test genetyczny może (choć nie musi) przyczynić się do podejmowania przez kupującego racjonalniejszych decyzji dotyczących przyszłych działań, na przykład prozdrowotnych. Niestety, z testami oferowanymi w rzeczywistej przestrzeni ekonomiczno-społecznej neoliberalizmu, związanych jest szereg ograniczeń i niekorzystnych efektów. Konsumenty są podatni na reklamę i wprowadzani w błąd przez sprzedawców chcących korzystnie sprzedać swój produkt. Uzyskany wynik testu – bez interpretacji ze strony eksperta

(czyli osoby znającej zarówno ograniczenia techniczne metody, jak i uwikłanie interpretacji wyniku w aktualny stan wiedzy), jest najczęściej niedokładnie lub mylnie rozumiany, prowadząc często do podejmowania przez konsumenta nieracjonalnych działań. Stopień, a nawet tytuł naukowy na „uniwersytecie Googla” nie wystarcza do podejmowania działań racjonalnych¹.

W tym kontekście bardzo pesymistyczny obraz rynku DTC wykorzystującego najnowsze technologie sekwencjonowania całych genomów, przedstawia Stephany Tandy-Connor i jej współpracownicy z Ambry Genetics (Tandy-Connor i współaut. 2019, 2018). Zajmowali się oni potwierdzaniem wyników oznaczania sekwencji DNA związanych z fenotypami chorobowymi, pierwotnie uzyskanych w ramach testów DTC. Analizowane w Ambry Genetics warianty zostały uznane przez firmy DTC za patogenne lub istotne klinicznie. Okazało się, że aż 40% wariantów identyfikowanych przez firmy DTC było fałszywie pozytywnych (czyli w rzeczywistości nie były obecne w analizowanym DNA klientów). Dodatkowo, warianty identyfikowane poprawnie były błędnie interpretowane w trakcie analiz bioinformatycznych (np. warianty bez wpływu na fenotyp, były przez firmy DTC opisywane jako warianty zwiększające ryzyko zachorowania). Tak duży procent błędów (biorąc nawet pod uwagę, że badania Tandy-Connor dotyczyły ograniczonej liczby przypadków, czy wariantów identyfikowanych w surowych danych sekwencjonowania) stawia pod dużym znakiem zapytania użyteczność wyników uzyskiwanych przez firmy DTC (Friez 2018; Majumder i współaut. 2021). Poddaje w wątpliwość nie tylko dla pacjenta, ale i dla firm farmaceutycznych, kupujących (w sposób legalny czy bezprawny – to nieistotne w tym momencie) dane genetyczne, które następnie służyć mogą badaniu podatności na leki (czyli ogólnie tzw. „medycynie spersonalizowanej”).

Większość klientów zamawiających badania w firmach DTC, otrzymawszy wynik nie poszukuje niezależnego potwierdzenia. Ponieważ

wynik testu może prowadzić do zmiany zachowań, diety, powodować strach, stres, depresję, lub co gorsza - lekceważenie objawów choroby – nieprawdziwa lub nawet niepełna informacja potencjalnie ma ogromny negatywny wpływ na życie ludzkie. Zespół opracowujący wyniki testu chorób uwarunkowanych genetycznie powinien zatem obejmować (przynajmniej): genetyka klinicznego, psychologa, klinicystę właściwej specjalności. Analogicznie, w przypadku testów wykrywających zdolności sportowe, trudno dokonać oceny znaczenia nawet powszechnie występujących wariantów genetycznych, bez znajomości fizjologii i/lub osiągnięć sportowych testowanej osoby.

Ponadto ważnym i potencjalnie niebezpiecznym rezultatem powstania rynku DTC jest możliwe przechwytywanie przez osoby trzecie np. instytucje ubezpieczeniowe wyników testów lub wręcz uzyskiwanie ogólnego dostępu do informacji genetycznej konsumenta (a więc nie tylko do genów i polimorfizmów analizowanych w ramach umowy handlowej). Wiedza o genotypie, zwłaszcza w powiązaniu z danymi fizjologicznymi, uzupełnianymi informacjami o stylu życia, aktywności, diecie, nałogach, schorzeniach, i innych cechach badanego, jest przeliczalną na pieniądze wartością na rynku biotechnologicznym i biomedycznym. Wielokrotnie zwracano także uwagę na niebezpieczeństwa związane z przejmowaniem danych genetycznych przez instytucje państwa (por.: Nelkin i Lindee 1996).

Wiadomo, że nawet ograniczone dane biomedyczne (sekwencje DNA – zwłaszcza wysokozmienne, poziomy transkryptów, profile mikrobiomów) w połączeniu z publicznie dostępnymi informacjami, takimi jak nazwiska i fragmentaryczne dane adresowe, umożliwiają identyfikację osób badanych. Identyfikacja była możliwa już dekadę temu w USA (Gymrek i współaut. 2013). Obecnie, dzięki dostępnym na stosunkowo dużą skalę sekwencjom całych genomów (uzyskiwanych np. od osób chcących poznać genealogię genetyczną) procedura ta

¹ Jenny McCarthy: “The University of Google is where I got my degree from” (<https://welltodo.substack.com/p/i-regret-to-inform-you-that-oprah>; dostęp 20.03.2024)

jest wielokrotnie prostsza (Lippert i współaut. 2017). Można zatem stwierdzić, że badania genetyczne nigdy nie są w pełni anonimowe. Przekazanie zaś firmie biotechnologicznej krwi czy włosa (DNA) do badania nawet pojedynczego polimorfizmu, bez wiarygodnego zapewnienia o zniszczeniu materiału i wyników po wykonaniu zamówionego, konkretnego badania, oznaczać może przekazanie firmie pełnej informacji genetycznej.

Jak wspomniano powyżej testy genetyczne dostarczają jedynie niewielkiej części wiedzy o zdrowiu czy szerzej o cechach organizmu konkretnej osoby, pomijając przypadki chorób monogenowych o „pełnej penetracji” (Gillham 2011). Na fenotyp wpływa daleko więcej czynników, w tym elementy genetyczne nie objęte testem (lub w nim nie interpretowane), czynniki epigenetyczne, środowiskowe, styl życia, status socjoekonomiczny i szereg innych zmiennych nie dających się w prosty sposób określić w teście typu DTC, niezależnie od jego skomplikowania. Tego typu czynniki, przy tradycyjnym teście genetycznym, są dyskutowane lub przynajmniej sygnalizowane podczas kontaktu osoby testowanej z konsultantem genetycznym czy lekarzem. Jednak nawet w przypadku diagnostyki genetycznej w całkowicie poprawnym otoczeniu klinicznym błędne diagnozy, wynikające z różnych przyczyn, nie są bynajmniej rzadkością (Shaw i współaut. 2023).

POZA GENOMEM, CZYLI WARIANTY GENETYCZNE TO NIE WSZYSTKO

Genom i transkryptom tworzą cząsteczki kwasów nukleinowych (DNA i RNA), a więc związków stosunkowo prostych pod względem budowy i własności fizyko-chemicznych oraz łatwych do izolowania z komórek. Prostota ułatwiła opracowanie szeregu nieskomplikowanych i tanich metod badania genomu oraz transkryptomu, zatem ekonomicznie opłacalne jest obecnie określanie wszystkich potencjalnie

istotnych dla aktywności sportowej wariantów genomu (Shendure i współaut. 2017). Spowodowało to popularność testów genetycznych o różnym stopniu zaawansowania.

Jak wspomniano w części pierwszej artykułu genom człowieka obejmuje ponad 19 000 genów, a ze względu na alternatywne składanie transkryptów na matrycy pojedynczego genu może powstawać u ssaków średnio od 4 do 6 różnych mRNA, niekiedy o całkowicie różnych funkcjach. Genów kodujących funkcjonalne cząsteczki RNA (nie określające produktów białkowych, ale uczestniczące w modulowaniu aktywności genów) zapewne jest dwa razy więcej. Przypuszcza się, że ponad 80% genomu jest przepisywane na różne klasy RNA, z tym że większość transkryptów ma bardzo krótki czas życia i powstaje w bardzo małych ilościach².

Złożoność genomu i transkryptomu powiększana jest na poziomie białek komórkowych (proteom). Każde białko powstające na matrycy mRNA może być poddane różnym modyfikacjom: cięciu na mniejsze fragmenty czy modyfikacjom chemicznym (znanych jest kilkadziesiąt typów modyfikacji chemicznych, a każde białko może być modyfikowane w bardzo wielu miejscach). Z teoretycznych szacunków wynika, iż proteom liczy od 500 000 do 1 000 000 (a nawet więcej) wariantów białek, często o różnych funkcjach i aktywności w zależności od konkretnych modyfikacji (Ponomarenko i współaut. 2016). Spośród nich około 10–15% uczestniczy w metabolizmie komórki.

Na metabolizm składają się wszystkie procesy uzyskiwania i przetwarzania energii, wytwarzania i przetwarzania składowych związków organicznych tworzących komórkę, regulowania i modulowania funkcji komórkowych, przekazywania sygnałów itp. mechanizmów biochemicznych i fizjologicznych. W chwili obecnej baza danych metabolomu ludzkiego (The Human Metabolome Database, HMDB, <https://hmdb.ca/>), czyli wszystkich niskocząsteczkowych metabolitów (aminokwasów, peptydów,

² Już w 1979 Davidson i Britten sugerowali, że cały genom może być transkrybowany we wszystkich komórkach, a specyficzność wynika np. z eksportowania do cytoplazmy tylko wybranych transkryptów. Por.: Davidson, E., Britten, R. (1979). Regulation of gene expression: possible role of repetitive sequences. *Science*, 204(4397), 1052–1059.

hormonów, kwasów tłuszczowych, glikolipidów, polisacharydów, oligonukleotydów itp.), obejmuje prawie 115 000 osobnych wpisów i stale rośnie.

Badanie proteomu i metabolomu jest skomplikowane: oba poziomy organizacji komórki obejmują cząsteczki o różnorodnych właściwościach fizykochemicznych, trudnych w izolacji, a ilości poszczególnych białek i metabolitów są bardzo zmienne w czasie i przestrzeni. Np. stężenie białek w surowicy krwi od najmniejszego do najwyższego dzieli 12 rzędów wielkości. To zasadnicza różnica, w porównaniu z genami, które występują w stałych ilościach, w określonym miejscu komórki. Genom jest zatem statyczny, transkryptom, proteom i zwłaszcza metabolom są dynamiczne, zmieniają się szybko w zależności od czynników zewnętrznych (środowiskowych) i wewnętrznych. Metabolom odwzorowuje bezpośrednio wpływ czynników zewnętrznych na organizm, jest zatem najbardziej zmienny.

Mało rozpoznane są inne niż nukleinowy czy białkowy kody organiczne, wystarczy przypomnieć pionierskie badania Hansa-Joachima Gabiusa nad „kodem cukrowym” („sugar code”, glikom) (Gabius i współaut. 2022; Gabius 2000). Zakres zmienności glikanów związany nie tylko z sekwencją łańcuchów wielocukrowych, ale i z anomerycznością podjednostek, pozycją wiązań czy sposobem rozgałęziania łańcuchów. Ten niesłychanie zmienny element modyfikuje właściwości strukturalne i funkcjonalne białek oraz lipidów w sposób specyficzny dla komórek i tkanek. Modyfikacje mogą być rozpoznawane przez lektyny, będące receptormi dla uruchamiania szlaków sygnałowych w komórce. Znaczenie tego poziomu organizacji komórki jest dopiero rozpoznawane (Gabius i Roth 2017).

Coraz większej złożoności, od genomu, do metabolomu i wspomnianego powyżej gliko-

mu, towarzyszy większe znaczenie funkcjonalne informacji, którą można uzyskać analizując kolejne poziomy organizacji biologicznej. Najprościej uzyskać dane z analizy sekwencji DNA. Najtrudniej analizować proteom i metabolom. Złożoność rośnie, a jednocześnie rośnie informacyjność wyników, choć stają się one bardzo skomplikowane i wymagają zaawansowanej analizy informatycznej. Analiza genomu umożliwia przewidywanie *prawdopodobieństwa* wystąpienia konkretnej cechy organizmu. Informację dodatkową, niezbędną do zrozumienia dynamiki informacji genetycznej i aktualnego stanu organizmu, można uzyskać poprzez badanie transkryptomu (a zwłaszcza udział funkcjonalnych RNA w regulowaniu aktywności genów białkowych³), proteomu i metabolomu (a także innych poziomów omicznych, np. epigenomu, opisującego zależne od środowiska modyfikacje genomu, wpływające na aktywność konkretnych genów, czy *interaktomu* opisującego oddziaływanie pomiędzy elementami tworzącymi komórkę).

Informacje z różnych poziomów *omicznych* są komplementarne. To, że wyniki badań transkryptomu, proteomu i metabolomu nie są na razie wykorzystywane powszechnie wynika ze skomplikowania i wysokiej (na razie) ceny badań wysokoskalowych oraz trudności teoretycznego i metodologicznego ujęcia ogromu uzyskanych danych. Niemniej, dopiero w takim kontekście wynik analizy genomu zyskuje znaczenie, umożliwiając przedstawienie obrazu dynamicznego stanu organizmu.

Omówienie najnowszych koncepcji wpływu podłoża genomowego na powstawanie cech fenotypowych organizmu przekracza jednak zakres niniejszego artykułu (por. np.: Ball 2023; Kampourakis 2021, 2017; Noble 2016; Noble i Noble 2023, 2017; Burgstaller 2024; Pascual, Noble 2024).

³ Dobre wprowadzenie do uniwersum ncRNA (nie kodujących produktów białkowych, regulacyjnych RNA) można znaleźć w artykule Philipa Ball'a "The New Code of Life" w *Scientific American* 330: 6 (June 2024), p. 40-47 (<https://www.scientificamerican.com/article/revolutionary-genetics-research-shows-rna-may-rule-our-genome/> dostęp 10.06.2024). Zmiana w postrzeganiu komórki i organizmu w perspektywie ncRNA jest zaiste rewolucyjna. Jak Pisz Ph. Ball: „(...) ncRNA wydają się wskazywać, że logika życia jest rozmyta, bardziej kolektywną. Jest logiką trudniejszą do zrozumienia i badania. Ale jeśli naukowcy opanują jej zasady, nasz pogląd na życie będzie pełniejszy.”

NAUKA JAKO UZASADNIENIE I USPRAWIEDLIWIENIE

Ponieważ nauka (jako zjawisko społeczne i jako zawód) nadal znajduje się pomiędzy najbardziej poważanymi profesjami, firmy oferujące testy genetyczne skierowane bezpośrednio do osób potencjalnie zainteresowanych wynikami, odwołują się – reklamując swe produkty – do naukowej metodologii oraz wyników badań naukowych. Jednak bardzo wiele testów genetycznych nie dostarcza wyników pewnych z naukowego punktu widzenia lub dostarcza wyniki nie dające się zastosować w praktyce. Marketingowa strategia firm DTC polega na stwarzaniu pozorów naukowej legitymizacji (Vashlishan i współaut. 2010). Tym samym w sposób otwarty, albo ukryty, przeinaczają znaczenie testów i wprowadzają w błąd klientów, co do użyteczności ich produktów. Niejako przy okazji destrukcji ulega obraz nauki w oczach opinii publicznej, która łączy „naukowość” z agresywną reklamą i niespełnialnymi obietnicami. Problem zauważono zresztą już dawno: „Naukowcy, zbliżając się do sektora prywatnego, uczestnicząc w radach naukowych instytucji przemysłowych, patentując wyniki badań, tworząc instytucje mieszane pomiędzy korporacjami i uniwersytetami, powodują, że społeczny (publiczny) etos nauki powoli zanika, niszcząc jednocześnie wspólnotowy interes społeczeństwa” (Krimsky i współaut. 1999). Z czterech mertonowskich elementów tworzących etos oświeceniowej nauki (uniwersalizmu,

komunizmu/wspólnotowości, bezinteresowności oraz systematycznego sceptycyzmu) wszystkie zostały podważone w ostatnich dekadach⁴. Co gorsze, kryteria korporacyjnej efektywności „przedsiębiorstwa instytut/universytet” zostały tak skonstruowane, że odrzucenie oświeceniowych ideałów jest warunkiem wydajnej produkcji wyników badań (innowacje i zastosowania) oraz wytwarzania produktu dydaktycznego (licencjatów i magistrów) (Tittenbrun 2014; Potulicka i Rutkowiak 2010).

Sytuację trafnie podsumował bioetyk z Uniwersytetu w Toronto, Kerry Bowman: „Jednym z problemów jest zmasowany nacisk sił rynkowych, postępujący wraz rozwojem genomiki i *powodujący niszczenie zaufania publicznego*” (cyt. za: Collier R, 2012; *podkreślenie nasze*). Komercjalizacja nauki i służby zdrowia, uzależnienie od pieniędzy biznesu, prawne i finansowe ograniczenia regulacji, doprowadziły do kryzysu etycznego, a ten wzmacniany medialnie – do kryzysu zaufania, budującego kulturę nieufności.

Pierwotnie, nawet w świecie kapitalistycznego Zachodu, ideał nauki współdziałającej z przemysłem był całkowicie inny. Na przykład w programie zarysowanym w 1945 w USA, w raporcie Science – the endless frontier Vannevara Busha, nauka definiowana była jako wspólne działanie państwa (zapewniającego ochronę i fundusze badaniom naukowym) oraz naukowców (dokonujących odkryć naukowych)⁵.

Wyniki badań stawały się podstawą dla wytwarzania przez przemysł nowych i użytecznych

⁴ „Four sets of institutional imperatives – universalism, communism, disinterestedness, organized skepticism – are taken to comprise the ethos of modern science. (...) The communism of the scientific ethos is incompatible with the definition of technology as "private property" in a capitalistic economy. Current writings on the "frustration of science" reflect this conflict. Patents proclaim exclusive rights of use and, often, nonuse.” R.K. Merton – *The Sociology of Science: Theoretical and Empirical Investigations*. University of Chicago Press 1973, p. 270, 275 i następne. Podobnie zauważa profesor Stefan Russel: „(...) literatura popularnonaukowa często przedstawia odkrycie naukowe jako dzieło przypadku i szczęśliwego zbiegu okoliczności. Człowiek podchodzący w ten sposób do najwybitniejszych osiągnięć myśli ludzkiej z pewnością nigdy nie pracował w laboratorium i nie ma najmniejszego pojęcia o cieniach i blaskach tej pracy. Odkrycie naukowe nie jest zazwyczaj przypadkiem, lecz owocem twórczej pracy wielu ludzi, którzy na przestrzeni lat, a nawet wieków gromadzili cegiełki, z których zbudowany został gmach odkrycia naukowego. Często odkrywca, któremu przypisuje się dane osiągnięcie tylko genialnie uogólnił i zsyntezował dorobek wielu pokoleń badaczy.” (Drobnoustroje a życie gleby. PWN 1974, str. 84–85). Tym samym nie ma czystej i – zwłaszcza ekonomicznie – ekskluzywnej „własności intelektualnej”, gdyż w większości przypadków tylko w sztuczny sposób można rozdzielić wkład intelektualny odkrywcy(ów) i poprzedników, dzięki którym odkrycie było w ogóle możliwe.

⁵ Bush Vannevar - *Science The Endless Frontier*. United States Government Printing Office, Washington, 1945 <https://www.nsf.gov/od/lpa/nsf50/vbush1945.htm> (dostęp: 1.12.2023).

produktów, służących dobru narodowemu (wspólnemu). Uniwersytety zajmowały się nauką podstawową, ciesząc się dużą autonomią międzynarodową i wolnością akademicką. Niezależnie od realiów, często mniej idealnych, był to projekt egalitarny, zapewniający sprawne działanie samoregulujących się mechanizmów nauki (pojmwanej jako zjawisko społeczne).

Sytuacja zaczęła się radykalnie zmieniać od początku lat osiemdziesiątych XX w, wraz z ekspansją praw związanych z własnością intelektualną, prywatyzacją publicznych funduszy przeznaczonych na badania naukowe oraz nowymi formami zależności między państwem, instytucjami naukowymi i przemysłem (Mirowski 2011). Nauka i wiedza ekspercka włączone zostały w proces produkcji, odgrywając rolę ważniejszą od pracy i kapitału⁶. W rezultacie nauka, najważniejszy element współzawodnictwa ekonomicznego, stała się towarem. Zwłaszcza nauki biomedyczne i genetyka zostały skomercjalizowane (czy szerzej: skomodyfikowane, utowarowione) w niespotykanym dotychczas stopniu (początkowo w USA, a następnie globalnie)⁷. Dziś otwarcie mówi się o „nauce, jako segmencie gospodarki”⁸.

Na przykład określenie sekwencji genu i jego wariantów odkrywało wiedzę dającą się opatentować, a więc nie należącą już do sfery publicznej, lecz prywatnej. Patenty mogą stymulować rozwój nauki, ale też równie często, a może częściej – hamują, jako że w nauce nowe jest budowane zawsze na istniejących odkryciach, a nieskrępowany przepływ idei i informacji jest niezbędnym warunkiem naukowych sukcesów (Irzik, Irzik 2024; Irzik 2013, 2010, 2007). W istocie celem patentowania nie jest rozwój technologii lecz wyeliminowanie konkurencji (Radder 2019; Parthasarathy 2017; Krimsky 2006). Hans Radder wskazuje m.in. na sprzeczność komercjalizowania (w tym patentowania) wyników badań naukowych (finansowanych z funduszy publicznych) z zasadą niezależności i bezstronności, a świadome pomijanie wartości publicznej własności wyników badań reprodukuje i legitymizuje neoliberalne wizje polityki naukowej i akademickiej opartej na zasadach rynkowych (Radder 2023, 2019). Nauka i jej zastosowania (poprzez naciski instytucjonalne) zostają otwarte na praktyki naruszające uczciwość⁹.

⁶ Dokument Komisji Europejskiej z 2002 (Life sciences and biotechnology – A Strategy for Europe; <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/HTML/?uri=CELEX:52002DC0027> dostęp 27.03.2024), czyli sprzed ponad dwu dekad, wskazuje jeszcze pewne ramy społeczne: „Potencjał zastosowań nauk o życiu i biotechnologii zapowiada się jako rosnące źródło tworzenia dobrobytu w przyszłości, prowadząc do tworzenia miejsc pracy (...) oraz nowych możliwości inwestowania w dalsze badania. (...) niezbędna jest zdolność do przełożenia wiedzy na nowe produkty, procesy i usługi, które z kolei przyniosą korzyści społeczeństwu (...) i dobrobytowi. Rozwój nowych zdolności obejmuje wspieranie całego procesu badań i innowacji w celu przyciągnięcia i przeszkolenia naukowców, przyciągnięcia inwestycji i zasobów oraz zapewnienia zrównoważonych i odpowiedzialnych ram prawnych, regulacyjnych i politycznych”. Niemniej już wtedy dostrzegano napięcie pomiędzy strategią naukową nakierowaną na „sukces”, a dążącą do „prawdy/poznania” (Moss, 1995).

⁷ „Komodyfikacja obejmuje kwestie związane z komercjalizacją, spin-offami, transferem technologii, patentowaniem, mierzaniem rozliczalności, bibliometrią, ocenianiem badań, by wymienić tylko kilka, i stała się centralną częścią organizacji i realizacji nauki we współczesnych społeczeństwach. (...) Proces ten oznacza, że różnice między badaniami korporacyjnymi i akademickimi stają się coraz mniejsze lub zanikają. (...) Komodyfikacja jest szkodliwa dla nauki, ponieważ podważa specjalne jej cechy, w szczególności nierywalizacyjność, niewykluczalność, niepewność, pozytywne efekty zewnętrzne oraz kumulatywność wiedzy naukowej. Rozwój nauki jest najpełniejszy, jeśli jest ona zorganizowana jako dobro wspólne, oparte na wymianie darów (gift exchange), która zachowuje, a nawet promuje wspomniane wyżej cechy. Ekonomia daru jest szczególnie istotna przy pokonywaniu fundamentalnej niepewności charakteryzującej badania naukowe; wspiera ponadto wolność i autonomię niezbędną do kreatywności i wynalazczości, a także idealizm i ciekawość; jest odpowiedzialna za tworzenie zaufania i ściśle powiązanej społeczności niezbędnej do wymiany naukowej.” (Vermer 2013)

⁸ Np.: „Parametryzacja dorobku naukowego” <https://indexcopernicus.com/index.php/pl/2016-08-11-14-48-26>

⁹ Pouczająca wydaje się w tym kontekście historia odkrycia i patentowania penicyliny: nawet etyczny sprzeciw Aleksandra Fleminga i większości brytyjskiego środowiska naukowo-medycznego oraz czasowe poparcie władz Wielkiej Brytanii zostały ostatecznie wykorzystane do wypracowania przez USA pełniejszego, prawnego systemu patentowego, ogarniającego poprzednio nieuznawane przypadki odkryć i zastosowań. Por. np. Bud, R. (1998). Penicillin and the

W dalszych latach komodyfikacja umożliwić może już zupełną rezygnację z odwołujących się do nauki przy uzasadnianiu wartości testów genetycznych. Sprawa więc nie jest błaha, zważywszy na anty- i pseudonaukowe precedensy społeczne, w rodzaju ruchów kreacjonistycznych czy propagujących homeopatię. Przegląd części wspomnianych zjawisk podaje Martin Gardner (2009), Philip Ball (2014), a szersze tło kreślą autorzy książki „Newton's apple and other myths about science” (Numbers i Kampo-urakis 2015). Bardziej akademicko pseudonauką i sposobami jej demarkacji zajmują się np. Helena Eilstein (2007, 1999) czy James i Alison Kaufman (2018).

Trudno jednak, bez stosownych regulacji prawnych, uporządkować „wolny rynek” testów genetycznych, tym bardziej że antynauka jest elementem zjawiska groźniejszego, nie dającego się zwalczyć argumentami merytorycznymi i opisanego w różnych ujęciach m.in. przez: Immanuela Wallersteina (2004), Włodzimierza Anioła (2018, 1988) czy Hansa Raddera (2019). Wallerstein, w opublikowanym 20 lat temu wywiadzie (2006)¹⁰ zwraca uwagę, że „przynajmniej od 200 lat ludzie powszechnie wierzyli, że jeśli będą popychali państwo do odpowiedniego działania, to historia (...) będzie po naszej stronie. Dziś ludzie nie wierzą że „dzięki mądrej władzy będzie dostatniej, bezpieczniej i sprawiedliwiej”. Idea postępu, dzięki której ludzie patrzyli ufnie w przyszłość i włączali się w działania zbiorowe jeszcze pół wieku temu – zanikła. Większość nadal jednak wychodzi z założenia, że państwo powinno zapewnić obywatelom bezpieczeństwo i racjonalny rozwój

przestrzeni wspólnej. Tymczasem wycofuje się ono z gospodarki zostawiając coraz szersze pola działalności pozbawionej kontroli. „Wszelka próba bezpośredniej i świadomej ingerencji państwa jest z góry dyskredytowana, skazywana na nieistnienie i zastępowana anonimowymi mechanizmami” (Scribano i współaut. 2019). Być może jednak pozorny chaos wynika ze skuteczności działania lobbystycznego korporacji. Jak zauważa Colin Crouch (2017) „dominującą współczesną ideologią jest raczej korporacyjny niż wolnorynkowy neoliberalizm. Grupy interesu są silniejsze niż ideologia”.

EPIGENETYCZNY KRAJOBRAZ RYNKU PRODUCENTA

W tej chwili genetyczne firmy DTC oferują określanie kilkuset cech fenotypowych¹¹. Są wśród nich testy genów zdolności muzycznych, lingwistycznych, sportowych, inteligencji, empatii czy wręcz „kreatywności”, często bez podania które geny i które warianty są badane oraz jakie ma to uzasadnienie naukowe. Oczywiście, nawet jeśli oferowane jest określanie konkretnych wariantów genetycznych, opisanych w literaturze naukowej, to wcale nie oznacza, że rzeczywiste dane naukowe – dostępne w specjalistycznych publikacjach – nie są nadinterpretowane lub nadużywane w materiałach towarzyszących reklamowanym testom (Ahmetov i współaut. 2024; Posthumus i współaut. 2016; Semenova i współaut. 2023).

Na przykład firma Ongen oferowała określanie poziomu empatii na podstawie dwu wariantów jednego genu (*OXTR*, kodującego receptor

new Elizabethans. *The British Journal for the History of Science*, 31(3), 305-333.; Allison VD. Personal recollections of Sir Almroth Wright and Sir Alexander Fleming. *Ulster Med J.* 1974;43(2):89-98; McGillivray, J. (2017). 'Pirates' of the Lyceum: Big Pharma, Patents, and Academic Freedom in Neoliberal Times. (https://yorkspace.libraryyorku.ca/bitstream/10315/33607/2/McGillivray_James_C_2017_PhD.pdf, dostęp: 5.05.2024).

¹⁰ Wallerstein I., (w rozmowie z Jackiem Żakowskim) 25.03.2006. Na rozstaju dziejów. Niezbędnik Inteligenta. *Polityka*. Wydanie 8.

¹¹ W USA jest co najmniej pięć największych firm DTC, sprzedających testy wykrywające zdolności sportowe. Firmy reklamują swe produkty, wykorzystując znanych zawodników, zespoły i związki sportowe np. DNAFit – piłkarzy FC Barcelona i Egipski Związek Piłki Nożnej, 23andMe łyżwiarza Joey Cheeka, Ori3n – San Francisco 49ers. Zespoły nie zwiększyły jednak swego potencjału sportowego w wyniku współpracy z firmami DTC, a wybitni zawodnicy – byli wybitni *przed* występami w reklamach, a ich samych nie przedstawiano jako *najwybitniejszych w wyniku* posiadania konkretnych wariantów genowych.

oksytocyny): https://cdn.shoplo.com/4347/files/przykladowe_wyniki.pdf?294 (dostęp 14.05.2019). W tej chwili uogólniona narracja (bez wskazania konkretnych wariantów) została przeniesiona na blog Ongenu: <https://ogen.pl/2023/06/15/poziom-empatii-zalezny-od-genow/> (dostęp 25.03.2024). W literaturze naukowej rzeczywiście próbowano wiązać co najmniej 32 różne warianty genu *OXTR* z różnie definiowaną empatią (Gong i współaut. 2017). W rzeczywistości wiele innych wariantów w genach kodujących systemy dopaminergiczny, serotonergiczny, endorfiny i inne cząsteczki aktywne w mózgu jest wiązanych z empatią (Pearce i współaut. 2017). Niektóre z tych wariantów występują lub nie występują jednocześnie z wariantem *OXTR* i innymi wariantami różnych genów systemu oksytocynowego. Dwa najczęściej pozytywnie łączone z empatią warianty *OXTR* (rs53576 oraz rs2254298) cechuje słaby związek statystyczny z empatią oraz z innymi aspektami społecznymi. Wskazuje to na wpływ wielu różnych genów, których produkty oddziałują wzajemnie ze sobą i w kontekście szeroko pojętego środowiska¹². Ponadto z badań z wykorzystaniem spektrometrii rezonansu magnetycznego wynika, że empatia jest powiązana także z systemem glutaminergicznym mózgu, co sugerował już wynik pierwszego badania asocjacyjnego dla wariantów genu *SLC1A1*, kodującego receptor transportera glutaminianu (Kim i współaut. 2018). Nie można także zapominać o wpływie płci biologicznej (hormony płciowe) oraz płci kulturowej na empatyczność i wyrażanie emocji (Brannon 2002; Wojciszke 2002).

Typowych przykładów manipulacji klientem dostarcza strona firmy 24Genetics: od mających zmniejszać dystans kolokwializmów, po oszalałanie informacjami zaczerpniętymi z „tysięcy raportów (zwanych w środowisku naukowym „papierami”)” – choć bez podania konkretów, po szczegółowe przepisy jak pobrać

materiał i dokonać zapłaty (<https://24genetics.pl/>, dostęp 4.04.2024). Podobnie, jak inne firmy DTC, 24Genetics przypisuje pojedynczym wariantom genetycznym sprawczość wobec bardzo precyzyjnie wskazanych predyspozycji i cech fenotypowych. Pomimo, że firma deklaruje identyfikowanie 700 000 markerów genetycznych (co wskazuje na wykorzystanie technik wysokoprzepustowych), wyniki podawane są dla konkretnych wariantów, bez uwzględnienia oddziaływań epistatycznych czy bez podawania rezultatów statystycznej analizy wielu wariantów tzw. polygenic scores. Na przykład wariant genu *ACSL1* (kodującego ligazę długołańcuchowych kwasów tłuszczowych-CoA 1) zgodnie z raportem producenta odpowiada za wytrenowalność tak złożonej cechy, jak maksymalny pobór tlenu (cecha emergentna, o czym wspominaliśmy w części pierwszej artykułu), zaś za motywację odpowiadają warianty dwóch genów *BDNF* (mózgowego czynnika neurotroficznego) oraz *VDR* (receptora witaminy D), natomiast za wpływ aktywności ruchowej na masę ciała – dwa warianty *FTO* (genu podatności na otyłość).

Wspomniany wcześniej *ACTN3* określono jako „gen wioślarstwa”, w odróżnieniu od „genu pływaków wytrzymałościowego” (*NOS3*)¹³. Za ryzyko urazu mięśni obarczono natomiast odpowiedzialnością jeden wariant genu kodującego interleukinę 6 (*IL6*), cytując artykuł z 2008 roku. Obecnie znanych jest 29 wariantów zaszacowanych w co najmniej dwóch badaniach z urazami tkanek miękkich. Jednocześnie wiadomo, że białko *IL6* (a nie gen *IL6*, ani tym bardziej pojedynczy wariant *IL6*) bierze udział nie tylko w procesach zapalnych i regeneracji powysiłkowej tkanki mięśniowej, ale zwiększa dostępność energii poprzez indukowanie lipolizy, utlenianie tłuszczu, promowanie wątrobowej produkcji glukozy i stymulowanie wydzielania insuliny (Kaur i współaut. 2020).

¹² Szeroki przegląd zagadnienia można znaleźć np. w: Franz Korbinian Hütter - Genetic determinants of empathy. Rozprawa doktorska obroniona na Wydziale Medycyny Uniwersytetu w Duisburg-Essen. 2017 <https://d-nb.info/1162056770/34> (dostęp 18.03.2024).

¹³ „Gen na coś”, zwłaszcza dla tak złożonych cech, to bezpośredni wyraz bezrefleksyjnego genocentryzmu (Łuków, Żekanowski 2005; Domaradzki 2018).

Ponieważ „(a)ktywność sportowa jest częstą przyczyną wstrząsu mózgu, którą powinien zdiagnozować lekarz” firma zaleca analizę wariantów *APOE* (genu kodującego apolipoproteinę E, białko związane m.in. z transportem cholesterolu w mózgu, uważanego za rzeczywisty czynnik ryzyka rozwoju choroby Alzheimera). Ponieważ aktywność fizyczna „(s)tymuluje również enzymy, które pomagają przenieść podły cholesterol z krwi do wątroby, umożliwiając jego wydalenie” warto, wg firmy 24Genetics, oznaczyć jeden z wariantów genu lipazy wątrobowej.

Trzeba jednak zaznaczyć, że producent uczciwie przyznaje, że utworzony raport z przeprowadzonych testów dostarcza jedynie sugestii i wskazuje na predyspozycje. Czyli: obiecując, w zasadzie niczego nie obiecuje, a jedynie kosztuje.

W rzeczywistości rozeznanie w genetycznym podłożu złożonych fenotypów jest na bardzo wczesnym etapie i konieczne są badania podstawowe, pokazujące w jaki sposób zidentyfikowane warianty wpływają na procesy biologiczne (Ahmetov i współaut. 2024; Semenova i współaut. 2023). Cały czas należy pamiętać, że to nie warianty genetyczne wpływają na fenotyp (bo wbrew metaforze „genu kontrolującego funkcje organizmu” – DNA nie posiada takich zdolności) – lecz białka powstające na matrycy genu posiadającego konkretne warianty. Warianty mogą też wpływać np. na powstawanie lub funkcjonowanie regulacyjnych RNA lub ich sekwencji docelowych, modulując aktywność innych genów. Możliwości jest bardzo wiele, a żadna nie łączący wprost i przyczynowo wariantu z cechą fenotypową (Moss 2002)¹⁴.

Nie dziwi więc, że artykuły naukowe, zwłaszcza opisujące podłoże genetyczne cech złożo-

nych, posiadają coraz częściej specjalny akapit przedstawiający metodologiczne i teoretyczne ograniczenia badania. W pracach opisujących asocjacyjne badania genetyczne jako ograniczenia podaje się, że grupa kontrolna i badana nie były zrównoważone pod względem struktury płci, wieku czy statusu ekonomicznego, że grupy były stosunkowo niewielkie, więc siła statystyczna badania mogła być niewystarczająca do wykrycia słabych związków statystycznych, za to wzrastało prawdopodobieństwo wskazania zależności przypadkowych, że nie uwzględniono wszystkich wariantów w badanym genie, lub że nie można wykluczyć heterogenności genetycznej populacji, z której rekrutowano osoby badane. W rezultacie najczęściej sugeruje się w podsumowaniu, że konieczne są dalsze badania replikacyjne dla potwierdzenia uzyskanego wyniku pozytywnego lub negatywnego. Takie ujęcie – intelektualnie uczciwe – jest dalekie od opinii wyrażanych w artykułach popularnych czy materiałach promocyjnych firm DTC. Niestety, „ optymizm” cechuje też naukowców na konferencjach prasowych, podających do publicznej wiadomości rzeczywiste wyniki naukowe. W świetle sposobów finansowania i sponsorowania nauki zachodniej po roku 1980 (por. Irzik 2007) – jest to postawa poniekąd zrozumiała.

Wydawać by się mogło, że błędne interpretowanie i nadużywanie wyników naukowych lub też ignorowanie ogromnej złożoności genetycznego podłoża cech organizmu w materiałach reklamowych firm DTC to margines. Okazuje się jednak, że ignorowanie jest chyba najczęstszą strategią marketingową: firmy nie podają w ogóle odniesienia do literatury naukowej na poparcie zasadności proponowanych przez siebie testów.

¹⁴ Już w 1994 roku Robert Pollack zaproponował użyteczną i płodną metaforę genu i genotypu, wskazującą na złożoność związku między DNA i organizmem. W jego ujęciu genotyp można postrzegać jako bogaty, niejednoznaczny i subtelny język, który cechuje m.in. „polisemia molekularna”, ponieważ te same słowa (geny) mają różne znaczenie w różnych kontekstach komórkowych (Pollack 1994). Pollack, a za nim np. Jeffrey Lewis (1999) przyrównali genom do tekstu sztuki lub scenariusza, a jego fenotypową ekspresję do realizacja scenariusza przez aktora (komórkę, organizm), realizację ożywiającą tekst i tworzącą unikalną interpretację (funkcję życiową). W tej metaforze aparat biochemiczny umożliwiający ekspresję genów to aktorzy występujący na scenie komórkowej. Interpretują oni tekst scenariusza i wyrażają go w postaci materialnej i funkcjonalnej. Prawa fizyczne i molekularne (oświetlenie, rekwizyty, scenografia itp.) określają parametry (atmosferę sztuki, możliwy zakres interpretacji), w ramach których aparat komórkowy wyraża i interpretuje tekst. Zakres wykonania tego samego tekstu jest zależny zarówno od ograniczeń środowiskowych, jak i uwarunkowań historycznych. Rozwinięciem koncepcji niegenocentrycznych (m.in. Pollack’a) jest biologiczna zasada względności Denisa Noble’a.

Praktyka firm DTC tworzy więc swoiste kontinuum uzasadnień o różnej mocy (Vashlishan i współaut. 2010). Część firm używa stwierdzeń pseudonaukowych, część nadinterpretuje rzeczywiste wyniki naukowe, tak by popierały ich praktykę handlową. Są oczywiście też firmy, które starannie wybierają cechy fenotypowe, których podłoże *można* określać metodami genetycznymi, podając rzeczywiste uzasadnienie naukowe. Jednak nawet takie firmy *przeceniają* znaczenie wyników testów, sugerując w materiałach reklamowych i informacyjnych, że uzyskany przez klientów wynik badania wpłynie w *istotny i pożyteczny* sposób na ich decyzje dotyczące stanu zdrowia czy ogólnie przyszłego życia, nawet jeśli w istocie wyniki wskazują na bardzo niewielki wpływ konkretnego wariantu genu np. na ogólny poziom ryzyka wystąpienia choroby czy konkretnej cechy fizycznej (Yazdi i Robin 2013). Niektóre firmy oferują zaś testy wykorzystujące wszystkie podane wyżej możliwości: od określania mutacji przyczynowych w konkretnych chorobach genetycznych, poprzez dobrze ugruntowane naukowo czynniki ryzyka, po warianty o bardzo słabym związku z badaną cechą (oparte na wstępnych, nie potwierdzonych wynikach badań naukowych).

Jeszcze inna strategia firm DTC polega na zaopatrywaniu testów w bardzo precyzyjne i niewiele znaczące wskazówki oraz procedury (np. jak przygotować się do badania, w jaki sposób pobrać materiał do badania itp.), tak by klientowi wydawało się, że standardowe uwagi odnoszą się do konkretnej osoby i konkretnego testu. Jest to strategia „odwracania uwagi”, dobrze znana z praktyk sprzedawców „węzowego oleju” i innych medykamentów „na wszystko”, na terenach Dzikiego Zachodu, w XIX-wiecznych USA. Rynek oferujący tego typu *panacea* w latach 1880–1910 nie był w żaden sposób regulowany i był w najwyższym stopniu wolnorynkowy (Finch 2003).

Firmy DTC oferują w kontekście sportowym bardzo często identyfikowanie dwu powszechnych wariantów dwu genów: *ACTN3* i *ACE*. Z naukowego punktu widzenia są to rzeczywiście geny o najdokładniej zbadanym związku z cechami istotnymi w uprawianiu sportu wyczynowego.

Polimorfizm R577X genu *ACTN3*, powoduje występowanie dwu form α -aktyniny 3: w pozycji aminokwasowej 577 znajduje się bądź arginina (R) i białko jest aktywne, albo w tym samym miejscu znajduje się kodon stop (X) i powstaje forma krótsza białka, która jest degradowana w komórkach. Osoby posiadające dwa allele X nie wytwarzają w ogóle białka *ACTN3* w mięśniach. Brak białka α -aktyniny 3 nie jest przyczyną patologii, ponieważ zostaje zastąpiona α -aktyniną 2, zmniejsza się wtedy jednak ilość włókien szybkokurczliwych oraz zdolność mięśni do tworzenia siły motorycznej.

Z kilkunastu przeprowadzonych dotychczas badań asocjacyjnych wynika, że genotyp RR (lub allele R) występuje częściej, a genotyp XX (lub allele X) rzadziej w grupie zawodników szybkościowych, w porównaniu z osobami nie uprawiającymi sportu. Wydaje się ponadto, że wpływ wspomnianego polimorfizmu R577X jest przynajmniej częściowo modulowany przez czynniki związane z płcią. Nie istnieją natomiast jednoznaczne dowody, że allele X i genotyp XX sprzyjają uprawianiu dyscyplin wytrzymałościowych.

Osób posiadających dwa allele X, jest w populacji światowej ok. 18%. Natomiast osób z genotypem RR oraz RX jest łącznie 82%. Opisano związek tych właśnie genotypów (RR, RX) z uprawianiem dyscyplin szybkościowych. *Oznacza to, że na Ziemi żyje ponad 6,2 miliardów osób „predestynowanych”* – wg niektórych firm oferujących testy genetyczne wykrywające zdolności sportowe – do uprawiania sprintu.

Drugim genem, związanym w badaniach asocjacyjnych z osiąganiem wybitnych wyników sportowych, jest gen *ACE* i zlokalizowany w jego obrębie polimorfizm insercyjno/delecyjny (I/D). *ACE* koduje enzym konwertujący angiotensynę I do angiotensyny II, który oprócz udziału w regulacji ciśnienia krwi wpływa także na funkcjonowanie mięśni (angiotensyna II jest także czynnikiem wzrostowym mięśni). Z badań wynika, że allele D związany jest z wyższą aktywnością białka *ACE* i większą proporcją włókien szybkokurczliwych. Powinien zatem wpływać dodatnio na osiągane przez sportowców wyniki w dyscyplinach szybkościowych.

Z opublikowanych niedawno badań wielośrodkowych wynika, że genotypy *ACTN3* i *ACE* wpływają na ok. 1% do ok. 1,5% zmienności szybkości sprinterów płci męskiej, dodatkowo w zróżnicowany sposób w zależności od dystansu biegowego (Papadimitriou i współaut. 2016). Różnica choć niewielka, potencjalnie może odgrywać rolę w zawodach finałowych przy ustanawianiu rekordów. Autorzy wspomnianej publikacji podkreślają, że wartość predykcyjna testu genetycznego z wykorzystaniem wspomnianych wariantów pozostaje bardzo ograniczona, a zasadnicza część zmienności wpływającej na osiąganie wyników wybitnych pozostaje nieokreślona i wymagająca dalszych, zaawansowanych badań podstawowych, uwzględniających fizjologię, psychologię i sportowe otoczenie zawodnika.

Ten sam zespół badawczy (Papadimitriou i współaut. 2018) nie wykrył związku pomiędzy wariantami *ACTN3* R577X i *ACE* I/D a osiągnięciami w dużej grupie wybitnych zawodników wytrzymałościowych (niezależnie od płci i dystansu). Wynik ten jest zgodny z większością dotychczasowych danych, wskazujących na brak związku wariantu *ACTN3* X (allelu X i genotypu XX) oraz *ACE* I (allelu I i genotypu II) z przewagą w biegach wytrzymałościowych.

Nie istnieją silne dowody, by oba polimorfizmy (R577X i D/I) oddziaływały łącznie w wyraźny sposób na cechy związane z aktywnością fizyczną oraz by ich wpływ był istotniejszy niż np. sposób wytrenowania zawodnika.

WIELOGENOWA OCENA WPŁYWU, CZYLI STATYSTYKA

Przyjmując, że podłoże genetyczne cech organizmu tworzą warianty o niewielkim wpływie na fenotyp, opracowano kilka sposobów statystycznego szacowania łącznego wpływu wspomnianych wariantów, w tym tzw. polygenic risk scores (PRS, wielogenowa ocena ryzyka¹⁵), najpopularniejsze obecnie zastosowanie wyników GWAS¹⁶. PRS to, najogólniej mówiąc, suma ważona wszystkich alleli jednonukleotydowych polimorfizmów (SNP) uznawanych za znaczące. Wybór wariantów oraz wartości ich wpływu definiowane są zgodnie z wynikami wielu analiz GWAS. Na tej podstawie tworzony jest addytywny model wpływu wariantów na konkretną cechę organizmu. Model ten stanowi podstawę do szacowania wpływu wariantów zidentyfikowanych u osoby testowanej.

Istnieje wiele sposobów konstruowania wspomnianego modelu, poczynając od ilości i ważności zastosowanych wariantów, poprzez sposób definiowania cechy fenotypowej (powstającej w trakcie rozwoju ontogenetycznego) i określanie wpływu środowiska (płeć, wiek, styl życia, historia rodzinna). Zwykle konstruowanych jest kilka modeli PRS w oparciu o przyjmowane różne wartości p wariantów¹⁷, a następnie najlepszy predykcyjnie model, wybierany w oparciu o uzyskiwane wartości R^2 (squared correlation, coefficient of determination, współczynnik determinacji R^2)¹⁸. Ponieważ

¹⁵ Termin ten jest tłumaczony na język polski także jako: „wielogenowe/poligenowe czynniki ryzyka”. Wydaje się jednak, że „ocena” lepiej oddaje rzeczywistość konstruowania wspomnianego indeksu, uwikłaną w szereg elementów arbitralnych, złożonych statystycznych analiz oraz interpretacji znaczenia analizowanych wariantów genomu. Np. Penders i Janssens (2022) trafnie zauważają, że PRS są odrębnymi obiektami epistemicznymi, nieporównywalnymi z innymi biomarkerami typu ciśnienia krwi czy poziomu sodu.

¹⁶ A nawet więcej: GWAS, początkowo był metodą z dziedziny badań podstawowych (Gallagher, Chen-Plotkin 2018), podczas gdy obecnie, coraz więcej analiz podejmowanych jest z myślą o wykorzystaniu do konstruowania PRS (Herzig i współaut. 2022).

¹⁷ Warianty genomu wykorzystywane do analiz PRS pochodzą z badań GWAS, które z kolei w ponad 95% prowadzone są na osobach z populacji (rasy) kaukaskiej, czy wręcz na Europejczykach (<https://gwasdiversitymonitor.com/>). Jest to jedną z przyczyn niższej wartości predykcyjnej wyników PRS w przypadku osób o innym pochodzeniu geograficznym czy etnicznym. Znaczenie ścisłego opisu populacji badanej i kontrolnej w analizach genetycznych jest podnoszone od dawna i wiąże się z niejednoznacznością w stosowaniu terminów odnoszących się do rasy, pochodzenia etnicznego czy geograficznego ludzi (Fullerton i współaut. 2010).

¹⁸ R^2 , zasadniczy, statystyczny sposób oceny skuteczności PRS, to odsetek zmienności fenotypowej wyjaśnionej przez PRS, obliczony w grupie innej od grupy badanej wykorzystanej do oszacowania wielkości wpływu alleli. Istnieje szereg

często próg istotności dla wariantów ustalany jest przy $p < 1$, w modelach stosowane są wszystkie warianty wyznaczone w GWAS, bez względu na ich wartość statystyczną, co powoduje, że model oddaje niekiedy bardziej uwarunkowania środowiskowe, niż wpływ podłoża genetycznego (Burt 2022).

Ponadto modele odnoszą się najczęściej do szans powstania cechy fenotypowej w populacji ogólnej (badania GWAS najczęściej dzielą populację na osoby posiadające i nie posiadające analizowanej cechy, pomimo że cecha najczęściej wykazuje spektrum nasilenia). Tym samym PRS są użyteczne jedynie w identyfikowaniu statystycznie pewnego ryzyka wystąpienia choroby lub szans pojawienia się cechy fenotypowej, a nie względnego prawdopodobieństwa, w dodatku w odniesieniu do grupy kontrolnej (najczęściej należącej do populacji/rasy kaukaskiej). Cechy fenotypowe (i ich podłoże genowe) są wzajemnie zależne i choć opracowano metody umożliwiające uwzględnianie dużej liczby zmiennych, są to metody zaawansowanej statystyki (np. metody redukcji wymiaru, sliced inverted regression), komplikujące odniesienie wyników do poszczególnych badanych osób (Sun i współaut. 2024).

W istocie wszelkie zastrzeżenia, które podnoszone są do prostych testów, analizujących pojedyncze warianty, mają zastosowanie do analiz z wykorzystaniem PRS, pomimo prób rozwiązania konkretnych problemów metodami statystyki matematycznej. Ocena wielogenowego ryzyka jest oszacowaniem względnego (statystycznego) ryzyka, a nie bezwzględnego ryzyka rozwoju konkretnej cechy fenotypowej (np. choroby). Powiązanie wartości PRS z konkretnymi cechami prawidłowymi jest zadaniem o wiele trudniejszym. Herzig i współpracownicy (2022) zwracają uwagę, że leżący u teoretycznych podstaw wyliczeń PRS model addytywny, nie uwzględnia złożonych procesów molekularnych i fizjologicznych, zależnych od czynników środowiskowych, a zwłaszcza społeczno-ekonomicznych, kontekstualizujących

i współwarunkujących powstawanie cech fenotypowych (Kaplan i Fullerton 2022). Kontrowersje dotyczące metodologicznej poprawności PRS są więc bardziej ogólnej natury i dotyczą szacowania odziedziczalności cech złożonych oraz określania podłoża zjawiska „ukrytej odziedziczalności” (Herzig i współaut. 2022; Génin i Clerget-Darpoux 2015; Nelson i współaut. 2013). Ten fascynujący temat, zasygnalizowany w części pierwszej, wykracza jednak poza zakres niniejszego artykułu. Pomimo bardzo wielu opublikowanych wyników genetycznych analiz PRS, przeprowadzono jedynie pojedyncze badania prospektywne, w wyniku których można ocenić przydatność kliniczną PRS, a zwłaszcza wykazać pozytywny wpływ na diagnostykę czy leczenie konkretnych schorzeń. Stanowisko American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) z 2023 roku wskazuje, że wyniki PRS nie stanowią podstawy diagnozy klinicznej, a jedynie oszacowanie ryzyka klinicznego, a niska wartość PRS nie wyklucza wysokiego ryzyka wystąpienia choroby czy cechy prawidłowej (Abu-El-Hajja i współaut. 2023).

Potencjalne niebezpieczeństwa związane są np. z koncentrowaniem uwagi na osobach z wysokimi wartościami ryzyka genetycznego, mimo że osoby z niskim ryzykiem mogą być narażone na bardziej istotne, ale trudno mierzalne społeczno-ekonomiczne czynniki ryzyka. Powodowałyby to poczucie fałszywego bezpieczeństwa, mogłoby opóźnić diagnozę i leczenie. Podkreślanie wagi czynników genetycznych i biologicznych może usuwać z pola widzenia decydentów i służby zdrowia (zwłaszcza komercyjnej) wspomniane uwarunkowania środowiskowe, mogłoby też sugerować, że skoncentrowanie wysiłków terapeutycznych i zapobiegawczych na osobach z wysokim PRS zrekompensuje nieuwzględnianie (np. z przyczyn ekonomicznych czy politycznych) uwarunkowań pozabiologicznych zdrowia (Kaplan i Fullerton 2022).

ACMG wskazuje, że z osobą testowaną należy przedyskutować znaczenie wyniku, a sam test PRS nie może być elementem „zarządzania opartego na faktach” (evidence based management, EBM), ze względu na ograniczone dane wspierające tę metodę w zastosowaniach klinicznych. Uwagę zwracają także potencjalne, eugeniczne konsekwencje stosowania PRS (Herzig i współaut. 2022). Bez wątplenia uregulowanie zastosowań PRS w ramach usługi DTC wymagałoby będzie zasadniczo nowych sposobów postępowania i nowych analiz ryzyka dla potencjalnych kupujących (Park i Lu 2023). Jednak zawsze praktykę zastosowania PRS cechowała będzie ograniczona zdolność przewidywania rozwoju chorób, ponieważ większość ryzyka pojawienia się choroby u konkretnej osoby zależy od czynników, których pomiar PRS nie uwzględnia *per se* (Sud i współaut. 2023). Jak trafnie wskazują dalej Sue i współaut. (2023): jeśli pacjenci nie będą informowani o ograniczeniach PRS, może to podważyć skuteczność istniejących programów badań przesiewowych, a co gorsza odwracać uwagę społeczeństw od wysiłków na rzecz zwalczania modyfikowalnych czynników ryzyka środowiskowego. Pojawiają się już pierwsze prace pokazujące związek PRS z osiąganiem wybitnych wyników wytrzymałościowych, przeprowadzone jednak na niewielkich grupach zawodników lub zawodniczek sportów zespołowych (Varillas-Delgado i współaut. 2023, 2022b; Moreland i współaut. 2022; Del Coso i współaut. 2017). Większe kontrowersje budzą próby wykorzystania PRS w socjologii i naukach społecznych oraz socjotechnicznej praktyce. Na przykład PRS bywają określane jako miara wpływu „genetycznych predyspozycji osoby do ukończenia dłuższego formalnego kształcenia” (Bolyard i Savelyev 2023) czy jako „oparty na DNA wskaźnik skłonności do odnoszenia sukcesów w edukacji” (Harden i Koellinger 2020). Widać w tym złudną i szkodliwą nadzieję rozwiązywania problemów społeczeństw metodami biologii, przy ignorowaniu lub świadomym zachowywaniu znanych i rzeczywistych

ekonomiczno-społecznych przyczyn patologii (Kaplan i Fullerton 2022).

Problem jest szerszy także na gruncie czystej genetyki: o ile identyfikacja wariantów nie jest już zadaniem trudnym, to określenie ich znaczenia funkcjonalnego komplikuje się. Na przykład najnowsze badania wskazują na istotne znaczenie oddziaływań obejmujących cały genom (hipoteza omnigenowa) w tworzeniu genetycznego podłoża złożonych cech fenotypowych (Miller i współaut. 2020; Boyle i współaut. 2017). Podejmowane są próby uwzględnienia omnigenowości w interpretowaniu wyników PRS z wykorzystaniem danych o sekwencji pełnych eksomów lub genomów (Rancelis i współaut. 2023).

Można przypuszczać, że uwzględnianie jedynie wariantów powszechnie występujących i znacznikowych jest jedną z przyczyn, dla których analizy typu GWAS nie wykrywają znaczącej części odziedziczalności cech złożonych. A dokładniej: kilku sygnałom o wartości $p < 10^{-7}$ uznawanym za znaczące wyniki GWAS, wskazującym geny powiązane z analizowaną cechą, towarzyszy wiele dziesiątków tysięcy sygnałów o niższej wartości p , uznawanych za nieznaczący „szum”. Gdy jednak analizuje się konkretne komórki lub tkanki, okazuje się, że bardzo często geny uznawane za znaczące w GWAS nie ulegają ekspresji lub że kodowane przez nie białka nie uczestniczą w mechanizmach molekularnych tworzących fizjologiczne podłoże wspomnianej cechy fenotypowej. Natomiast geny wskazywane przez słabsze sygnały GWAS są aktywne we wszystkich komórkach organizmu. Warianty obecne w tych właśnie genach, mogą łącznie wpływać na szereg pozornie niezwiązanych procesów molekularnych, tworząc końcowy efekt fenotypowy. Można więc sądzić, że skomplikowane funkcje biologiczne komórki i organizmu powstają w wyniku współdziałania wszystkich genów (wspomniana koncepcja omnigenowa) oraz wzajemnego oddziaływania genów i szeroko rozumianego środowiska (Miller i współaut. 2020; Boyle i współaut. 2017)¹⁹.

¹⁹ Koncepcja omnigenowości nie jest nowa. W 1918 roku pionier genetyki populacyjnej Ronald Aylmer Fisher zaproponował, że cechy złożone są tworzone przez bardzo wiele genów oraz wpływ środowiska (Bodmer i współaut. 2021).

Trzeba przy tym pamiętać, że czynnikami aktywnymi są białka lub funkcjonalne RNA kodowane przez geny. Geny – jako takie – są jedynie magazynem informacji, a nie czynnikami działającymi przyczynowo w komórce, ze wszelkimi konsekwencjami tego faktu (Noble i Noble 2023; Krimsky i Gruber, 2013).

STATYSTYKA, ETYKA I ZAWODNIK

Szacunkowe oceny podłoża genetycznego cech fenotypowych, niezależnie czy obejmujące pojedyncze, czy liczne warianty i geny są zależnościami jedynie statystycznymi i mówią niewiele o związku uzyskiwanych wyników w zawodach od posiadanego przez konkretne osoby genotypu²⁰. Na przykład z niepublikowanych badań własnych (C. Żekanowski, B. Borzemska, J.G. Adamczyk) wynika, że najwybitniejsi polscy zawodnicy szybkościowi, wielokrotni medaliści mistrzostw świata i olimpijscy, posiadają zarówno „optymalny” genotyp RR, jak i „nieoptymalny” XX (*ACTN3*). Analogiczna sytuacja jest w grupie zawodników wytrzymałościowych, spośród których najbardziej utytułowana zawodniczka (pięciokrotna medalistka olimpijska i ośmiokrotna medalistka mistrzostw świata) posiada „nieoptymalny” genotyp DD (*ACE*).

Dane ściśle naukowe dla różnych populacji nie potwierdzają użyteczności testów genetycznych wykorzystujących pojedyncze warianty *ACTN3* czy *ACE* w określaniu zdolności sportowych konkretnego zawodnika, a tym bardziej konkretnej osoby z populacji ogólnej (Rankinen i współaut. 2016). Zwiększenie liczby analizowanych wariantów i wyliczenie tzw. całkowitej oceny genotypowej (total genotype score, TGS), czyli miary addytywnego związku statystycznego szeregu wariantów z badaną cechą fenotypową – podobnie jak wynik dla pojedynczych wariantów – może (choć nie musi) różnicować

grupę zawodników od osób nie uprawiających sportu lub charakteryzować zawodników o różnym poziomie sportowym. Wartości TGS nie przewidują w sposób konieczny predyspozycji konkretnego zawodnika (Pickering i współaut. 2019).

Przykładowo, porównanie wartości TGS sześćdziesięciu ośmiu wariantów (dla zawodników wytrzymałościowych) i wartości TGS czterdziestu ośmiu wariantów (dla zawodników szybkościowych) w grupie pięciu najwybitniejszych zawodników oraz 503 osób nie uprawiających sportu, nie doprowadziło do jednoznacznych wyników (Pickering i Kiely 2021). Gdy zastosowano „szybkościowy TGS”, okazało się, że sportowcy szybkościowi uzyskali wyższe wyniki niż sportowcy wytrzymałościowi. Jednak również 68 osób z grupy kontrolnej uzyskało wyniki wyższe niż wybitni sportowcy siłowi. Co więcej, okazało się, że wybitni sportowcy siłowi uzyskują wyższy wynik niż wytrzymałościowi, gdy porówna się wartości ich „wytrzymałościowych TGS”. Można zatem wnioskować, że analizując łączny wpływ wielu wariantów uznawanych za ważne dla ponadprzeciętnej aktywności fizycznej, nie uzyskuje się podstawy do odróżnienia zawodników wybitnych od osób nie uprawiających sportu. Pickering i współaut. (2021) uważają, że wraz z postępem wiedzy możliwe stanie się określenie progowych wartości TGS, powyżej której wzrasta prawdopodobieństwo osiągnięcia ponadprzeciętnych wyników w rywalizacji sportowej. Szanse te jednak nie będą w sposób konieczny przekładały się na sportowe wyniki konkretnej, testowanej osoby.

Przyczyn tego stanu rzeczy jest wiele, poczynając od częstości występowania analizowanych wariantów w populacji. Wariant korelujący ze statusem wybitnego sportowca występuje najczęściej z częstością kilkudziesięciu procent w populacji ogólnej, z której tylko nieliczni

²⁰ Statystyczność związku genotypu (zwłaszcza jednego genu) i fenotypu jest oczywista dla genetyków. Nie przeszkadza to jednak ekspertce firmy DTC (Ongen) odpowiedzieć twierdząco na pytanie: "To, jaki powinniśmy uprawiać sport można wyczytać z genów? -Tak. Są ludzie predysponowani do uprawiania sprintu oraz tacy, którzy lepiej odnajdą się w sportach wytrzymałościowych. Wiedza na ten temat może pozwolić nie tylko na bardziej świadomy wybór rodzaju uprawianego rekreacyjnie sportu, ale też zdecydować np. o kierunku kariery sportowej." W tym celu firma Ongen zaleca badanie kilku (sic!) wariantów genetycznych. <http://ohme.pl/zdrowie/ciagle-zmieniasz-diety-a-efektow-brak-jedna-prosta-rzecz-ktora-powinnas-wykonac/> (dostęp 17.03.2024)

zostają sportowcami zawodowymi. Identyfikowane warianty, mogą wskazywać procesy uczestniczące w formowaniu cech złożonych, a ten sam efekt fenotypowy może być wynikiem aktywności różnych procesów molekularnych i fizjologicznych, o różnym podłożu genetycznym. Wspomniana w części pierwszej artykułu analiza Williamsa i Follanda sprzed prawie dwu dekad (2008) pozostaje nadal aktualna (Williams i Folland 2008). Możliwa jest także sytuacja przeciwna: te same warianty w różnych warunkach środowiskowych, punktach ontogenezy czy u osób o różnym podłożu genetycznym mogą w odmienny sposób wpływać na cechę fenotypową (Mackay i Anholt 2024; Mullis i współaut. 2018).

Pomimo oczywistych ograniczeń metodologicznych i poznawczych, wiele firm DTC oferuje testy obejmujące różne warianty i ich zestawy, określając je w materiałach reklamowych jako testy na „zdolności sportowe” (athletic ability), „wydolność mięśniową” (muscle performance), czy wręcz jako narzędzie pomagające upewnić się rodzicom, że ich dzieci „nie są wychowywane wbrew wrodzonemu talentowi”. Przykładowo: na stronie <http://www.dfmedica.eu/modul-fitsport> (dostęp 20.03.2024) można przeczytać, że wynik testu „FitSport” „określa indywidualne predyspozycje genetyczne przydatne do zoptymalizowania treningu, poprawienia osiągnięć sportowych i przyspieszenia procesu regeneracji. Wśród dzieci i młodzieży FitSport może być również wykorzystany do oceny predyspozycji sportowych.”. Warianty genomowe, na podstawie których zostanie sporządzony raport nie zostały podane. Podobne obietnice znajdują się na stronie <http://www.euroimmun.pl/predyspozycje-do-sportu> (dostęp 20.03.2024 r.) Wg właścicieli firmy oznaczenie polimorfizmu genu *ACTN3* „pozwała określić typ sportowca i jego naturalne predyspozycje związane z rodzajem posiadanych mięśni (sportowiec: sprinter, maratończyk, uniwersalny).” Ostateczny raport „predyspozycji do dyscyplin sportowych” obejmuje jeszcze dwa warianty, których produkty białkowe uczestniczą w regulacji metabolizmu (*PPARGC1A*, *PPARA*). Inne polskie firmy biotechnologiczne, oferujące testy

genetyczne w zakresie sportu przestały istnieć, jednak na ich miejsce powstają nowe. Oferta i obietnice pozostają takie same.

Wybitny bioetyk kanadyjski Timothy Caulfield podzielił wątpliwe merytorycznie testy genetyczne na trzy kategorie (Caulfield 2011):

1. „w sposób oczywisty niedorzeczne” (clearly preposterous), czyli testy nie mające solidnego uzasadnienia w wynikach badań naukowych, np. testy mające na celu opracowanie personalizowanych perfum czy diet, jak również „pomagające” znaleźć genetycznie zgodnego partnera (-kę). Testy te należą do szerokiej grupy testów o zastosowaniach niemedyce, dotyczących cech związanych ze stylem życia (lifestyle/fitness), których celem jest „rozrywka” (w terminologii angielskojęzycznej: entertainment, for fun). Jest to sposób na obejście prawnych regulacji dotyczących testów o zastosowaniu medycznym.
2. testy o „niejasnej predykcyjności” (vaguely predictive), dostarczające pewnych z genetycznego punktu widzenia danych, ale zasadniczo rozmiijające się w interpretowaniu znaczenia tych danych dla przyszłego czy aktualnego stanu zdrowia.
3. testy „nieznacznie istotne” (marginally pertinent), oparte na rzetelnych wynikach naukowych badań, ale reklamowane i sprzedawane jako testy na coś znacznie większego i bardziej skomplikowanego niż to jest możliwe.

Timothy Caulfield trafnie podsumował ogólną ideę testów genetycznych: „Istnieje tak wiele elementów przyczyniających się do powstania cechy tak złożonej, jak osiągnięcie wybitnych wyników sportowych, że próba sprowadzenia ich do wyniku jednego testu genetycznego wydaje się absurdalna.”

Nie można pominąć udziału wybitnych naukowców w tworzeniu nadmiernych nadziei związanych z odkryciami genetyki. Na przykład Walter Gilbert prowokacyjnie i przesadnie mówił: „Trzy miliardy zasad sekwencji genomu ludzkiego można zapisać na dysku kompaktowym, włożyć do kieszeni i powiedzieć – tu jest istota ludzka – to jestem ja.” (Gilbert 1992).

Podobnie optymistycznie (w kontekście „medycyny spersonalizowanej”) wypowiadali się np. Jacques Monod czy James D. Watson (Łuków i Żekanowski 2005). Wielu biologów, lekarzy, popularyzatorów nauki, a przede wszystkim polityków i dziennikarzy, potraktowało te uwagi całkowicie serio²¹. Różnica z pseudonauką polega jednak na tym, że nauka w dłuższej perspektywie czasowej nie zna dogmatów, a naukowcy zmieniają zdanie pod wpływem faktów.

Proces nie jest jednak tak prosty. Charles Mackay zauważył prawie dwieście lat temu: „Przyczyną zbiorowych urojeń bywają często pieniądze. Zdarzało się, że rozsądne narody stawały się w jednej chwili zdesperowanymi hazardzistami i stawiały swój byt na jedną kartę. (...) Dobrze kiedyś powiedziano, że ludzi cechuje stadne myślenie. Przekonamy się, że szaleństwo ogarnia całe tłumy, rozum zaś ludzie odzyskują powoli i pojedynczo”²². Firmy DTC korzystają z nadal rozpowszechnionego w popularnym odbiorze obrazu DNA jako „ostatecznej przyczyny” zjawisk biologicznych (Domaradzki 2018; Nelkin i Lindee 1996). Szaleństwo nie tłumaczy więc wszystkiego, ponieważ patentowanie naturalnie występujących sekwencji genów przynosi realne (choć niewątpliwie „szaleńcze”) dochody firmom biotechnologicznym.

Redukcjonizm genetyczny miał duże i pozytywne znaczenie jako metoda naukowa, jednak niekoniecznie dobrze radził sobie ze złożonością dynamicznych układów otwartych, prowadząc niekiedy do błędnych koncepcji i rozstrzygnięć (Bock i Goode 1998). Jednak uznanie zasadniczej roli przyczynowej genomu stanowi strategię zorientowaną na wytwarzanie wiedzy użytecznej, możliwej do wykorzystania oraz - co ważniejsze - nadającej się do komercjalizacji. Jak zauważa profesor Antoinette Rouvry,

z European University Institute we Florencji, genetyczny redukcjonizm i redukcjonizm ekonomiczny są koncepcjami zbieżnymi i wzajemnie się wzmacniają, sugerując, że geny powinny podlegać patentowaniu, a rynkowe zarządzanie biotechnologią przyniesie korzyści wszystkim (Rouvroy 2008). Dochodowe może być także sprzedawanie firmom farmaceutycznym przez firmy DTC sekwencji DNA swych klientów. „Gdy ludzkie ciało i jego części stają się obiektami, zwykłymi rzeczami, zaczynają być traktowane jak zasoby podlegające eksploatacji, jak towary nadające się do sprzedaży. Części ciała są wydobywane jak minerały, zbierane jak plony lub pozyskiwane jak kopaliny.” (Andrews i Nelkin 2001).

Zdumiewającym przykładem komercyjnego testu genetycznego, jest test wykrywający mutację W439X (rs121917830), oferowany np. przez Centrum Badań DNA (<https://sklep.cbdna.pl/pl/p/Sport-Gene-Genialny-Sportowiec/528>) czy GenMedic (<http://www.genmedic.pl/sport.html>) (dostęp 19.04.2024). Kilka polskich firm, które w ostatnich latach oferowały oznaczanie tego samego polimorfizmu, już nie istnieje (np. DNAforFun). Mutacja W439X przedstawiana jest przez wspomniane firmy przy pomocy tego samego (błędnie gramatycznie) zdania, jako powodująca „większą wydajność i wytrzymałość u sportowców tj. kolarze czy wioślarze”. Oczywiście przeciętny klient nie jest w stanie odkryć, że oznaczana mutacja to rzadki wariant opisany w rodzinie Fińskiego narciarza biegowego, Eero Mantyranty. Poszukiwanie jej w populacji ogólnej jest pozbawione sensu, poza „ekonomicznym”, czyli zyskiem dla firm oferujących badanie. Nie ma ponadto żadnych dowodów, że wspomniany wariant występuje u zawodników uprawiających kolarstwo

²¹ Nawet „popularyzatorzy wiedzy” potrafią deprecjonować wiedzę ekspercką, sugerując że wystarczą dobre chęci i dostęp do Internetu, by „przy odrobinie środków i determinacji (...) nauczyć się wykonywać operacje mikrochirurgiczne na naczyniach krwionośnych gryzoni”. I dalej, Radek Kotarski - autor powyższej opinii – wywodzi: „(p)rzez wieki głównym źródłem wiedzy byli smutni panowie z długimi brodami, którzy oświecali głowy studentów na uniwersytetach. (...) wierzę, że czasy, w których wiedza zarezerwowana była dla wąskiego grona, minęły niczym potęga ZSRR.” (R. Kotarski – Zbuduj własną rakietę kosmiczną! Logo 10/2018, str. 24.) Poglądy te mają więcej wspólnego z marketingiem i tworzeniem pola dla nierzetelnych firm DTC, niż z rzeczywistą wiedzą.

²² Charles Mackay – *Memoirs of Extraordinary Popular Delusions and the Madness of Crowds*. London 1852. <https://www.gutenberg.org/ebooks/24518> (dostęp: 15.02.2024). W polskim przekładzie skróconej wersji książki Mackaya (Wyd. Epilog 2020) ten fragment wstępu został pominięty.

czy wioślarstwo²³. „Kolarze” w opisie „znaczenia” testu pojawili się zapewne przez odniesienie do pracy przeglądowej, w której tytule występuje nazwa wyścigu „Tour de France” (Moran i Pitsiladis 2017). Mutacja *EPOR* W439X pojawia się tam wyłącznie w kontekście rozważań o podobieństwach fizjologicznych rowerzystów i narciarzy długodystansowych z przywołaniem przypadku Mantyranty. Trudno powiedzieć skąd wzięli się wioślarze. Przykład ten pokazuje, jak wyglądają naukowe uzasadnienia i odniesienia „genetycznych” testów DTC.

Genotypowanie polimorfizmów *ACTN3* i *ACE* mieści się zasadniczo w kategorii trzeciej Caulfield’a. Jeśli przedstawiane jest jako sposób na przewidywanie przyszłości sportowej dzieci – trafia do kategorii 1. Genotypowanie „mutacji Mantyranty” – przekracza zaś wszelkie kategorie. Sytuacja przypomina problemy z psychobiznesem (rynkiem usług psycho-terapeutycznych i innych) przedstawione przez T. Witkowskiego i P. Fortunę (2008) czy J. Klebaniuka (2008). „Siły wolnego rynku stwarzają popyt na pseudonaukowe praktyki obiecujące polepszenie jakości życia. (...) Wolny rynek z założenia prowadzi do dominacji tego, co tanie i tandetne, po niskich cenach i w dużych ilościach, nad tym, co drogie, pracochłonne, solidne i ekskluzywne.” Walka jest więc w istocie walką nie z pseudonauką *per se*, ale z tzw. wolnym rynkiem, absolutyzującym zysk bez względu na metody i społeczne konsekwencje.

Wskazuje na to także fakt, że już obecnie wprowadzane są na rynek testy epigenetyczne DTC (DTC-ET), zarówno przez znane firmy DTC (np. 23andMe, Ancestry.com), jak i mniejsze lub zupełnie nowe przedsięwzięcia (np. Chronomics, EpigenCare, Muhdo, MyDNAge, TruMe) (Dupras i współaut. 2020). Potencjalnie testy epigenetyczne, identyfikujące modyfikacje epigenetyczne DNA, mogą dostarczać informacji nie tylko o skłonnościach do chorób, ale też

o stylu życia osób badanych czy obecnych w ich otoczeniu stresorach i czynnikach toksycznych. Firmy DTC-ET sugerują w materiałach reklamowych, że testy dostarczają istotnej medycznie wiedzy o organizmie, dając naukowe uzasadnienie np. zmiany stylu życia klientów. Zastrzeżenia jednak, zarówno ściśle naukowe, jak etyczne, są w przypadku DTC-ET identyczne, jak opisane powyżej dla testów genetycznych. Warto zwrócić uwagę na zdecydowanie większą możliwość identyfikacji konkretnej osoby przy wykorzystaniu danych epigenetycznych (np. analizy metylomu), które oprócz informacji wskazujących na markery środowiskowe, dają także częściową informację o genotypie osoby. Dalszy rozwój technik multi-omicznych, umożliwiłby bardzo precyzyjne opisywanie pewnych aspektów codziennego (biologicznego i społecznego) życia osoby testowanej.

Powstają propozycje sposobów ochrony prywatności osób w ten sposób testowanych (Dupras i Bunnik 2021). Trudno jednak w tym miejscu nie przypomnieć, że np. w USA w większości stanów możliwe jest zbieranie DNA osób podejrzanych o tak błahе wykroczenia, jak kradzieże sklepowe czy wróżbiarstwo (Kaye 2007). Sposób wykorzystania ogólnokrajowych bazy danych (np. FBI CODIS) jest osobną kwestią, budzącą zaniepokojenie nie tylko prawników i instytucji chroniących prawa człowieka (Rios 2022; Kerry i Garrett 2015; Rice 2009). Sytuacja w Europie przedstawia się jak na razie lepiej.

ZASTRZEŻENIA I WSKAZÓWKI

Z opublikowanych w ostatnich paru latach artykułów przeglądowych i podsumowujących jasno wynika, że na praktyczne zastosowanie metod genetycznych w sporcie (np. do selekcjonowania zawodników czy nawet do wskazywania zawodników podatnych na urazy) jest

²³ Także w prasie popularnej pojawiają się głosy wskazujące na brak naukowego uzasadnienia dla testów genetycznych dotyczących np. cech związanych ze „stylem życia” (dieta, uroda, dobrym samopoczuciem, empatią...): „Wrózenie z genów”, rozmowa Ewy Pągowskiej z prof. Tomaszem Guzikiem, Wysokie obcasy 18.03.2017, artykuł Pauliny Nowosielskiej „Genetyczna wolna amerykanka” w Dzienniku Gazecie Prawnej 30.12.2016-1.01.2017, czy Pawła Walewskiego „Badają, co ślina na język przyniesie. Komercyjne testy genetyczne to wielki kit.” *Polityka* 2 (3193) 2019. Dużo więcej jest niestety „artykułów sponsorowanych”.

jeszcze za wcześnie (Collins and September 2023; Santos 2017; Vashlishan i współaut. 2010).

Jeszcze dalej we wnioskach idzie uzgodniona opinia dwudziestu czterech ekspertów z dziedziny genetyki sportowej i aktywności fizycznej, którzy stwierdzają, że testy genetyczne nie mają znaczenia dla identyfikacji talentów, ani dla planowania zindywidualizowanego treningu w celu maksymalizacji wyników (Webborn i współaut. 2015). Autorzy wskazują ponadto, że aktualna wiedza genetyczna jest przeznaczona dla celów komercyjnych oraz że nadal brak ogólnie akceptowalnych ram prawnych dla genetycznych testów DTC w dziedzinie sportu i aktywności fizycznej. Nie ma też jasności, co do tego, które geny mogą być analizowane w związku z aktywnością sportową, a całkowicie brak zasad profesjonalnej interpretacji wyników. Biorąc zatem pod uwagę obecny stan wiedzy nie należy proponować genetycznych testów DTC ani dzieciom, ani młodym zawodnikom, w celu określania zasad treningu, a zwłaszcza w celu identyfikacji talentów sportowych w procesie rekrutacji utalentowanych dzieci i młodzieży. Cytowani autorzy wskazują, że w przyszłości, dzięki prowadzonym wielośrodkowym badaniom, mogą zostać opracowane naukowe podstawy dla dyskusowania wspomnianych kwestii (Zentgraf i Raab 2023; Varillas-Delgado i współaut. 2022a; Ullén i współaut. 2016).

Analogiczne stanowisko przyjął Australian Institute of Sport (Vlahovich i współaut. 2017), czy redakcja Austin Sports Medicine (Santos 2017). Jeszcze szerzej ujmuje problem testów genetycznych w sporcie Sigmund Loland, profesor w Norwegian School of Sport Sciences

(Loland 2015), podkreślając że w chwili obecnej poszukiwanie i identyfikowanie talentów sportowych w oparciu o testy genetyczne jest niemożliwe. Ponadto interpretacja i wykorzystanie wyników testów może naruszać prawo dziecka do posiadania otwartej, niezdeternowanej przyszłości. Rolę testów genetycznych w sporcie Loland widział jedynie w aspekcie medycznym, w przypadku identyfikowania genetycznych czynników ryzyka urazów więzadeł i stawów czy nagłej śmierci sercowej (sudden cardiac death, SCD), ponieważ testy te wpisują się w logikę, metodologię i etykę postępowania medycznego zapobiegającego wystąpieniu choroby²⁴. Natomiast metoda identyfikowania talentów sportowych powinna opierać się na uwzględniającej aspekty etyczne, systematycznej obserwacji holistycznie pojmowanego organizmu młodych zawodników. Identyfikacja talentów w sporcie powinna być wg Lolanda oparta przede wszystkim na dogłębnej ocenie fenotypu.

Bardziej sceptyczni są Michael J. McNamee i współautorzy (2009), zwracając uwagę na konflikt interesów lekarza drużyny sportowej, z jednej strony reprezentującego interesy organizacji sportowych i sponsorów, a z drugiej zaangażowanego w opiekę nad zawodnikami. Ponadto wskazują, że jeśli celem testów genetycznych miałyby być zwiększanie osiąganych przez zawodnika wyników, mogłoby to prowadzić po pewnym czasie do urazów czy rozwoju schorzeń związanych z nadmierną aktywnością sportową (McNamee i współaut. 2009).

Wilber i Pitsiladis (2012) stwierdzają, iż zgodnie z współczesną wiedzą sukces olimpijski opiera się na najkorzystniejszych cechach

²⁴ Analiza opublikowana w 2023 roku (Collins and September 2023) wskazuje, że w przypadku związanych ze sportem urazów układu mięśniowo-szkieletowego nie należy uwzględniać wariantów zidentyfikowanych poprzez GWAS lub badania asocjacyjne w testach DTC. Nieco inaczej sytuacja przedstawia się w przypadku SCD u młodych sportowców. W przypadku tej rzadkiej jednostki chorobowej, najczęstszą przyczyną są dziedziczne schorzenia serca i wady wrodzone. W tych przypadkach możliwa jest diagnostyka genetyczna u młodych sportowców, jednak wyłącznie w kontekście kompleksowej diagnostyki medycznej, ponieważ czynniki środowiskowe (tytoń, alkohol, narkotyki) są istotnymi czynnikami ryzyka SCD (Han i współaut. 2023; Finocchiaro i współaut. 2024). Być może dopiero analiza modyfikacji epigenetycznych DNA oraz wyższych poziomów omicynych (których zmiany zachodzą w odpowiedzi na środowiskowe stresory, i które uczestniczą w modyfikowaniu aktywności komórkowej), umożliwi opracowanie narzędzi diagnostycznych i prognostycznych związanych z uprawianiem sportu uszkodzeń różnych tkanek i narządów (Giordano i współaut. 2020; Tarnowski i współaut. 2022). Przeniesienie jednak wstępnych wyników do praktyki klinicznej, a tym bardziej do strefy DTC, jeśli w ogóle możliwe, będzie wymagało wielu badań podstawowych.

somatotypowych, prowadzących do wyjątkowej biomechanicznej i metabolicznej sprawności, przebywaniu w odpowiednim środowisku (np. na odpowiedniej wysokości n.p.m.) w połączeniu z intensywnym lecz niezbyt długotrwałym treningiem oraz wysoką psychologiczną motywacją do osiągnięcia sukcesu (Wilber i Pitsiladis 2012). Organizm biologiczny nie jest prostym, deterministycznym produktem skonstruowanym przez geny i ich warianty, lecz rozwija się i modyfikuje w ramach i poprzez dużą sieć kontekstów, modułowości i procesów (Burgstaller 2024; Noble 2016; Krimsky i Gruber 2013; Wagner i współaut. 2007; Łuków i Żekanowski 2005).

GENETYKA W PRAKTYCE: TESTY I REGULACJE

Podjęmowane w ostatnich latach praktyczne próby wykorzystania dotychczasowej wiedzy genetycznej do poprawiania wyników sportowych zakończyły się niepowodzeniem (McAuley i współaut. 2023). W 2014 r. w Republice Uzbekistanu ogłoszono plan przeprowadzenia testów genetycznych wykrywających zdolności sportowe, w tym u dzieci. Deklarowanym celem była poprawa wyników reprezentacji tego kraju w Igrzyskach Olimpijskich. Prace firmował Rustam Mukhamedov, genetyk z Instytutu Chemii Bioorganicznej Akademii Nauk Republiki Uzbekistanu, którego zespół w wyniku dwuletnich badań wytypował panel 50 wariantów genomu, których obecność miała wskazywać na potencjalne uzdolnienia sportowe oraz optymalną dyscyplinę dla zawodnika. Przeprowadzone testy nie przyniosły jednak spodziewanych wyników, ani medali olimpijskich²⁵. Nie podano które spośród ok. 19 000 genów i setek milionów wariantów genowych oznaczano.

Podobną próbę podjęto w 2015 r. w Wielkiej Brytanii, gdzie firma DNAFit nawiązała współ-

pracę z angielską Premier League w zakresie testowania piłkarzy pod względem występowania kilku polimorfizmów związanych z osiągnięciem wybitnych wyników sportowych. Nie opublikowano żadnych pozytywnych wyników współpracy, a i sam artykuł opisujący wstępnie badania pochodzi z tabloidu Daily Mail.

Pojawiły się także medialne informacje o zastosowaniu testów genetycznych w Chińskiej Republice Ludowej podczas procedury klasyfikowania zawodników przed Olimpiadą 2022²⁶. Jednak świadomość, że selekcja poprzez testy genetyczne może stanowić wyzwanie dla ducha Igrzysk Olimpijskich jest, jak się wydaje, w Chinach powszechna, ze względu na odmienny od zachodniego, zakorzeniony we wspólnotowej kulturze system społeczno-ekonomiczny. Cytowany przez Newsweek genetyk z Chińskiego Instytutu Nauk o Sporcie, Zhou Weiai, wskazuje, że próba podjęta została przede wszystkim w celach badawczych, a ewentualne wdrożenie będzie wymagało prawnych regulacji. Ponieważ przedstawianie sytuacji w Chinach jest uwikłane w aktualne spory geopolityczne, należy zachować ostrożność w interpretowaniu doniesień, dostępnych w infosferze zachodniej (Strina i Göbbel 2023).

W ciągu ostatnich kilkudziesięciu lat zaznaczył się wyraźnie proces specjalizacji w sporcie. Zawodnicy specjalizują się w konkretnych dyscyplinach, co wiąże się z zaangażowaniem w profilowany trening. Sytuacja jest więc różna, od tej z poprzednich dekad, gdy zawodnicy (zwłaszcza młodzi) uprawiali równolegle różne dyscypliny sportu (Jayanthi i współaut. 2013). W USA proces ten stymuluje system stypendiów szkolnych i nacisk na uzyskiwanie jak najlepszych wyników w określonych dziedzinach sportu. Również w innych krajach komercjalizacja sportu sprzyja i wręcz wymusza wczesną specjalizację, co w oczywisty sposób wykorzystują firmy DTC.

²⁵ Kristen V. Brown - The Search For The Olympian Gene. <https://gizmodo.com.au/2018/02/the-search-for-the-olympian-gene/> (dostęp: 12.02.2024)

²⁶ Lemon J - China Will Begin Using Genetic Testing to Select Olympic Athletes. Newsweek 31.08.2018 <https://www.newsweek.com/china-begin-using-genetic-testing-select-olympic-athletes-1099058> (dostęp: 20.02.2024). Artykuł ten, na tle doniesień medialnych w późniejszych latach, np. <https://nypost.com/2022/02/04/inside-chinas-horror-olympics-machine-where-children-are-beaten-athletes-picked-in-dna-selection/>, wyróżnia się stosunkowym obiektywizmem.

Jednak to właśnie brak wczesnej specjalizacji młodych zawodników, uprawianie różnych dyscyplin sprzyja rozwojowi pełnej koordynacji organizmu i pozwala rozwijać ogólne zdolności (w tym społeczne), które mogą być pomocne w uzyskiwaniu sukcesu sportowego, a także w zmniejszaniu poczucia „wypalenia”, służąc przedłużaniu aktywności sportowej (Dugas 2017)²⁷. Również z genetycznego punktu widzenia wydaje się, że wiele z analizowanych dotąd wariantów sprzyja uprawianiu zarówno sportów wytrzymałościowych, jak i szybkościowych, a zatem przyjmowany dotąd podział na warianty istotne wyłącznie w konkretnej dyscyplinie nie jest bezwzględnie słuszny. Niektóre warianty tworzą podłoże genetyczne istotne dla uprawiania sportu w ogóle²⁸.

Przeciwdziałanie wspomnianym niekorzystnym zjawiskom i zapobieganie niebezpiecznym trendom towarzyszącym otwartemu rynkowi testów genetycznych jest zadaniem skomplikowanym i wymagającym szeregu działań o charakterze ogólnospołecznym, ogólnopaństwowym i międzynarodowym.

Na przykład profesor Milan Macek Sr., pionier genetyki medycznej w Czechosłowacji, w rozmowie z Peterem S. Harperem (Harper 2017) stwierdził, że system społeczno-ekonomiczny przed 1989 rokiem posiadał szereg cech korzystnych, promujących wprowadzanie zaawansowanych innowacji oraz ich zastosowań w medycynie. System kontrolowany przez państwo miał wg prof. Macka zasadnicze zna-

czenie dla kompleksowego rozwoju genetyki medycznej w CSRS. Po „aksamitnej rewolucji” prof. Macek zaangażował się w walkę o utrzymanie w Republice Czeskiej wspomnianych zdobyczy w obliczu narastającej komercjalizacji systemu opieki zdrowotnej.

Wydaje się więc, że niezbędne jest zdecydowane regulowanie rynku usług genetycznych oraz zdecydowane działania organizacji zrzeszających naukowców genetyków (i dziedzin pokrewnych), przeciwstawiające się nadużywaniu (czy może wykorzystywaniu?) nauki do celów komercyjnych (Caulfield 2011)²⁹.

W Europie kontynentalnej genetyczne testy DTC nie są uregulowane w jednolity sposób (Kalokairinou i współaut. 2018). Większość państw UE zapewnia ramy prawne dla ogólnie definiowanych testów genetycznych, które obejmują pewne aspekty nadzoru medycznego, poradnictwa genetycznego i świadomej zgody badanych, często uznając je za ściśle powiązane z konwencjonalną opieką medyczną.

Europejska Konwencja Bioetyczna (tzw. Konwencja z Oviedo), opracowana przez Radę Europy w 1997, to pierwszy, wiążący dokument w europejskim obszarze prawnym, którego celem jest „ochrona godności, praw i wolności człowieka wobec wyzwań współczesnej biomedycyny”. Konwencja została podpisana i ratyfikowana przez 29 krajów (Albanię, Bośnię i Hercegowinę, Bułgarię, Chorwację, Cypr, Rep. Czeską, Danię, Estonię, Finlandię, Francję, Gruzję, Grecję, Węgry, Islandię, Łotwę,

²⁷ Por. także: <http://www.sanfordpower.com/young-athletes-benefit-from-multi-sport-experience/> oraz teksty w polskim Internecie: <http://szachimat.com/2017/01/31/czy-w-sporcie-nie-specjalizujemy-dzieci-zbyt-wczesnie-cz-1/> czy <https://bieganie.pl/?show=1&cat=24&id=9523> (dostęp 15.12. 2023).

²⁸ Por.: wnioski z badań własnych: Peplonska B i współaut. *Scand J Med Sci Sports*. 27: 788-800 (2017). Pewien ponadprzeciętny poziom zdolności fizycznych (a zapewne także psychicznych) jest wspólny dla wszystkich zawodników uprawiających zawodowo i skutecznie sport. W związku z tym warto rozważyć czy – i ewentualnie w jaki sposób – podział zawodników na różne dyscypliny, o różnym podłożu metabolicznym i o różnym podłożu ogólnie fizjologicznym, wpływa na wyniki badań genetycznych.

²⁹ Możliwe są także działania mniej skomplikowane, np. wprowadzenie zasady, iż firmy DTC muszą przedkładać instytucjom kontrolnym (np. w USA Food and Drug Administration, FDA; czy w Unii Europejskiej odpowiednim urzędowi w ramach ochrony danych osobowych) informacji dotyczących częstości wariantów identyfikowanych u klientów. Jeżeli podawana przez firmę DTC częstość konkretnego wariantu różni się od ogólnie dostępnych danych naukowych, oznaczało to będzie, że test genetyczny oferowany przez firmę nie jest dokładny (rzetelny). Firmy DTC powinny być także zobowiązane do przekazania klientom informacji o możliwych sposobach potwierdzenia uzyskanego wyniku testu. Por. Ellen Matloff (Building A Bridge From Direct-to-Consumer Genetic Tests To Reality. <https://www.forbes.com/sites/ellenmatloff/2018/09/23/building-a-bridge-from-direct-to-consumer-genetic-tests-to-reality/#4a35102315e7>) (dostęp 15.12.2023)

Litwę, Czarnogórę, Macedonię Północną, Norwegię, Portugalie, Rep. Mołdawską, Rumunię, San Marino, Serbię, Rep. Słowacką, Słowenię, Hiszpanię, Szwajcarię oraz Turcję) spośród 47 członków Rady Europy (Council of Europe, 2016a). W 2008 r. Rada opublikowała protokół dodatkowy dotyczący badań biomedycznych (Council of Europe, 2016b), który określa ramy prawne i regulacyjne dla testów genetycznych oraz porusza kwestie jakości badań, ważności naukowej i użyteczności klinicznej, nadzoru medycznego, poradnictwa genetycznego, a także w pełni świadomej zgody i aspektów etycznych. Konwencja ma charakter ramowy i wyznacza jedynie kierunki niezbędnych zmian dostosowawczych w obszarze prawnym poszczególnych państw.

Prawodawstwo większości krajów UE reguluje obszar testów genetycznych, w tym w części lub w pełni także testy DTC. Republika Federalna Niemiec posiada uznawaną za niezwykle restrykcyjną *Gendiagnostikgesetz*, uchwaloną w 2009 r. Zgodnie z prawem niemieckim diagnostyczne badania genetyczne mogą być wykonywane wyłącznie przez lekarza, a badania predykcyjne (przewidujące wystąpienie choroby) przez lekarza specjalistę w dziedzinie genetyki. Predykcyjnym badaniom genetycznym musi towarzyszyć obowiązkowe poradnictwo genetyczne przed i po badaniu. Uzyskanie pisemnej świadomej zgody poprzedzone jest konsultacjami w ramach których pacjent otrzymuje szczegółową wiedzę dotyczącą charakteru, znaczenia i konsekwencji wykonywanego testu. Podobnie w Austrii (z jeszcze wcześniejszą *Gentechnikgesetz*, 1994), Hiszpanii, Danii, Francji, Holandii, Portugalii, Słowenii, Węgrzech i we Włoszech, testy genetyczne podlegają wewnętrznym przepisom prawnym wymagającym świadomej zgody, konsultacji genetycznej i opieki medycznej. Poradnictwo genetyczne poprzedzające wykonanie testu, wymagane jest w Republice Czeskiej, na

Słowacji, w Szwecji i na Cyprze, a obowiązkowy nadzór medyczny przez lekarzy przeszkolonych w zakresie genetyki człowieka na Litwie i w Belgii (Hoxhaj i współaut. 2020). Tak skonstruowane przepisy prawne utrudniają genetycznym firmom DTC wejście na rynek medyczny.

W Holandii testy genetyczne DTC podlegają przepisom, które dają ministrowi prawo do odmowy wydania licencji na prowadzenie działalności, jeśli test jest naukowo nieuzasadniony, niezgodny ze standardami profesjonalnej praktyki medycznej lub jeśli oczekiwane korzyści nie są zrównoważone z potencjalnymi zagrożeniami dla zdrowia (Borry i współaut. 2012). Wyraźne rozróżnienie między produktami DTC związanymi i niezwiązanymi ze zdrowiem (medyczny/styl życia) często nie jest trywialne, zwłaszcza, że większość firm sprzedaje zestawy jednocześnie zawierające informacje medyczne, genealogiczne i dotyczące szeroko pojętego stylu życia, zacierając skutecznie granice między informacjami związanymi ze zdrowiem, a informacjami o innych cechach fenotypowych człowieka.

Polska obok Luksemburga jest jedynym państwem UE, które nie ratyfikowało konwencji z Oviedo, ani nie posiada własnych legislacji chroniących przed dostępem do testów o wątpliwej ważności i użyteczności klinicznej. Natomiast w szeregu różnych aktów prawnych (m.in. ustawa o diagnostyce laboratoryjnej, ustawa o prawach pacjenta, ustaw o ochronie danych, ustawa transplantacyjna, ustawa o działalności leczniczej, ustawa o zawodach lekarza) wspomina się o niektórych aspektach badań genetycznych, nie tworząc jednak spójnego systemu norm, tym samym przyczyniając się do ich „rozmycia”³⁰.

W Polsce od 2012 roku na etapie procedowania administracyjnego znajdują się założenia do ustawy o testach genetycznych dla celów zdrowotnych (nie obejmującej więc rynku testów wykrywających „zdolności sportowe”)³¹.

³⁰ <https://www.nik.gov.pl/aktualnosci/nik-o-bezpieczenstwie-badan-genetycznych.html> (dostęp 15.12.2023)

³¹ <http://igcz.poznan.pl/wp-content/uploads/2016/08/Ustawa-o-testach-genetycznych.pdf>; tekst został zaktualizowany przez nowy zespół roboczy: Witt, M., 2020. Are we prepared in Poland to promote genetic testing? Kwartalnik NAUKA <https://journals.pan.pl/dlibra/publication/132631/edition/115891/nauka-2020-no-2-are-we-prepared-in-poland-to-promote-genetic-testing-witt-michal?language=en> (dostęp 28.03.2024)

Założenia są zgodne z wytycznymi OECD oraz zapisami Konwencji z Oviedo wraz z protokołami dodatkowymi. W wytycznych znajdują się regulacje dotyczące m.in kwestii określenia podmiotów uprawnionych do zlecania badań genetycznych, nadzoru jakości badań, zabezpieczenia autonomii pacjenta poprzez proces świadomej zgody, zabezpieczenia materiału badanego, dostępu do informacji, wyników i poradnictwa genetycznego. Byłby to więc dopiero pierwszy krok we właściwym kierunku: regulacji rynku testów genetycznych³².

Na problem braku ustawy regulującej kwestie testów genetycznych zwróciła uwagę Najwyższa Izba Kontroli w raporcie „Bezpieczeństwo badań genetycznych” (<https://www.nik.gov.pl/plik/id,16681,vp,19235.pdf>) z kwietnia 2018, w którym czytamy: „Minister Zdrowia nie zorganizował, w ramach opieki zdrowotnej, systemu opieki genetycznej i nie stworzył stosownych rozwiązań prawnych, które określałyby kompleksowo zasady wykonywania badań genetycznych, poradnictwa genetycznego, bankowania materiału genetycznego oraz zapewnienia bezpieczeństwa danych genetycznych (...). Brak kompleksowych regulacji oraz nadzoru nad obszarem badań genetycznych stwarza wysokie ryzyko nadużyć, w tym niewystarczającej ochrony danych genetycznych osób badanych.”

W lipcu 2018 na stronie Kancelarii Prezesa Rady Ministrów, w wykazie prac legislacyjnych

i programowych RM, pojawił się projekt ustawy (UD400) o „badaniach genetycznych i biobankowaniu”³³. Również i ta wersja projektu ustawy nie obejmuje testów genetycznych wykrywających „zdolności sportowe”, a także inne cechy związane z tzw. lifestyle/fitness.

W lipcu 2021 r Komitet Genetyki Człowieka i Patologii Molekularnej PAN wyraził swoje negatywne stanowisko w odniesieniu do bezpieczeństwa danych w przypadku testów DTC i badań genomowych wykonywanych w laboratoriach „dalekowschodnich”³⁴.

W Polsce, w chwili obecnej, testy genetyczne wykonywać może więc każdy podmiot o zarejestrowanej działalności gospodarczej, a państwo nie zapewnia żadnych ram prawnych gwarantujących ochronę w tym zakresie. Można uznać, że na straży konsumentów stoi Dyrektywa 2005/29/WE Parlamentu Europejskiego w sprawie nieuczciwych praktyk handlowych³⁵. Dyrektywa ta deklaratywnie chroni konsumentów przed wprowadzającymi w błąd działaniami i zaniechaniami, w tym fałszywymi informacjami, agresywnymi praktykami handlowymi i wprowadzającą w błąd reklamą.

Zasygnalizowane powyżej problemy pełnią rolę papierka lakmusowego, ujawniając problem szerszy, w tym brak odpowiedzi na pytania o cel uprawiania sportu dla konkretnej osoby, a także o pożądany model sportu, jako zjawiska społecznego (Collins 2013; Mulak 1984)³⁶

³² Por.: Witt MP, Witt MM - Czy genetyka kliniczna to dziedzina bezpieczna? str. 72-78 (w:) (red.): Białek A, Wróblewski M - Wybrane aspekty praw człowieka a bioetyka, Biuro Rzecznika Praw Obywatelskich, Warszawa 2016. Co ważne uzyskanie certyfikatu standardu jakości nie oznacza, że wyniki konkretnego testu oferowanego przez certyfikowaną firmę spełniają kryteria naukowej ważności i sensowności. Wiele firm DTC w USA spełnia normy akredytacyjne nakładane przez Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA) dotyczące ogólnych standardów laboratoryjnych, kontroli jakości, kwalifikacji personelu czy biegłości w wykonywaniu testu. Nie oznacza to jednak (choć firmy w taki sposób akredytację przedstawiają), że testy wykonywane mają naukowe uzasadnienie i wyniki informują o rzeczywistym związku identyfikowanych wariantów z konkretną cechą organizmu.

³³ <https://bip.kprm.gov.pl/kpr/form/r6701822110555,Projekt-ustawy-o-badaniach-genetycznych-i-biobankowaniu.html> (dostęp 15.12.2023)

³⁴ <https://ptgc.pl/wp-content/uploads/2021/08/Stanowisko-Komitetu-Genetyki-Cz%C5%82owieka-i-Patologii-Molekularnej-PAN.pdf> (dostęp 15.12.2023)

³⁵ Directive 2005/29/EC of the European Parliament and of the Council of 11 May 2005 Concerning Unfair Business-to-Consumer Commercial Practices in the Internal Market. (<https://eur-lex.europa.eu/eli/dir/2005/29/oj>) (dostęp: 15.12.2023)

³⁶ Por. także: Bambery C - Marxism and sport. *International Socialism* 1996, 2:73 <https://www.marxists.org/history/etol/newspape/isj2/1996/isj2-073/bambery.htm> (dostęp 7.02.2024); Coakley J - Ideology doesn't just happen: Sports and neoliberalism. *Revista da Associação Latinoamericana de Estudios Socioculturales del Deporto*. 2011, 1: 67-84. <https://www.semanticscholar.org/paper/IDEOLOGY-DOESN%27T-JUST-HAPPEN%3A-SPORTS-AND-Coakley/11>

MOŻLIWE PERSPEKTYWY

W ciągu najbliższych dziesięcioleci (>25 lat) diagnostyka molekularna, obejmująca różne poziomy organizacji omnicznej komórki i organizmu, mająca na celu wspomaganie programów treningowych czy prozdrowotnych stanie się zapewne faktem. Dziś jesteśmy jednak na początku drogi dla samej tylko diagnostyki genetycznej: możemy odczytywać kolejne litery alfabetu DNA tworzących sekwencję genomu. Jest to zadanie metodologicznie i technologicznie proste, a ekonomicznie opłacalne. Znajomość liter nie oznacza jednak, że rozumiemy znaczenie informacji zawartej w genomie. Wraz z postępowaniem biologii coraz lepiej poznajemy słowa (geny), jednak znaczenie słów i zdań (zespołów genów) zawiera się w skomplikowanym sposobie wykorzystywania kodowanych przez geny produktów funkcjonalnych (RNA i białek) przez komórki, organy i cały organizm. Wybór słów zależy od współzależnych sprawczo oddziaływań. Znaczenie słów i zdań (czyli funkcje organizmu) możliwe jest do zrozumienia w szerokim kontekście całego organizmu i środowiska, a także w ramach filozoficznego i społecznego milieu, w którym znajduje się badacz przyrody lub interpretator testów molekularnych (Domadzki 2018; Ługowski i Lisiejew 2011).

BIBLIOGRAFIA

- Abu-El-Haija A., Reddi H.V., Wand H., Rose N.C., Mori, M. i współaut., 2023. *The clinical application of polygenic risk scores: A points to consider statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)*. *Genet Med* 25, 100803. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2023.100803>
- Ahmetov I., John G., Semenova E., Hall E., 2024. *Genomic predictors of physical activity and athletic performance*. *Adv Genet* 111, 1–98. <https://doi.org/10.1016/bs.adgen.2024.01.001>
- Andrews L.B., Nelkin D., 2001. *Body bazaar: the market for human tissue in the biotechnology age*. Crown.
- Anioł W., 1988. *Ciężkie czasy dla rozumu*. AlmaPress, Warszawa.
- Anioł W., 2018. Populizm jako reakcja na neoliberalizm. O społecznym podłożu kryzysu demokracji liberalnej. [W:] *Zmierzch demokracji liberalnej?* Wojtaszczyk K.A., Stawarz P., Wiśniewska-Grzelak J. (red.). ASPRA-JR, Warszawa, 373–390.
- Ball P., 2014. *Curiosity: How Science Became Interested in Everything*. University of Chicago Press.
- Ball P., 2023. *How Life Works: A User's Guide to the New Biology*. University of Chicago Press, Chicago, IL.
- Bock G.R., Goode J.A., 1998. *The Limits of Reductionism in Biology: Novartis Foundation Symposium 213*. John Wiley & Sons.
- Bodmer W., Bailey R.A., Charlesworth B., Eyre-Walker A., Farewell V. i współaut., 2021. *The outstanding scientist, R.A. Fisher: his views on eugenics and race*. *Heredity* (Edinb), 126(4), 565–576.
- Bolyard A., Savelyev P.A., 2023. *Understanding the Educational Attainment Polygenic Index and its Interactions with SES in Determining Health in Young Adulthood*. <https://doi.org/10.2139/ssrn.3397735>
- Borry P., van Hellemond R.E., Sprumont D., Jales C.F.D., Rial-Sebbag E. i współaut., 2012. *Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries*. *Eur J Hum Genet* 20, 715–721. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2011.278>
- Boyle E.A., Li Y.I., Pritchard J.K., 2017. *An expanded view of complex traits: from polygenic to omnigenic*. *Cell* 169, 1177–1186. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2017.05.038>

e7c81a8260198eae642ec8fe98da88bb959979 (dostęp 7.02.2024); Tittenbrun J – Pieniądz kręci piłką. Stosunki ekonomiczno-własnościowe w futbolu. Wydawnictwo Naukowe PWN 2016; podobnie pisze prof. Andrzej Szahaj o turbokapitalizmie, który „zabił ducha wspólnotowości, zniszczył lojalność i bezinteresowność. Pozbawił sport poezji i ducha.” Trudno nie uznać trafności tych uwag, także w odniesieniu do nauki jako takiej (<https://www.tygodnikprzeglad.pl/turbokapitalizm-niszczy-sport/>).

- Brannon L., 2002. *Psychologia rodzaju*. GWP.
- Burgstaller W., 2024. *About Organisms. A Teaser*. Archives Biol Life Sci 1, 01–07.
- Burt C.H., 2022. *Challenging the utility of polygenic scores for social science: Environmental confounding, downward causation, and unknown biology*. Behav Brain Sci 46, e207. <https://doi.org/10.1017/S0140525X22001145>
- Caulfield T., 2011. *Predictive or preposterous? The marketing of DTC genetic testing*. JCOM 10, C02. <https://doi.org/10.22323/2.10030302>
- Caulfield T., McGuire A.L., 2012. *Direct-to-consumer genetic testing: perceptions, problems, and policy responses*. Annu Rev Med 63, 23–33. <https://doi.org/10.1146/annurev-med-062110-123753>
- Collier R., 2012. *Genetic tests for athletic ability: science or snake oil?* CMAJ 184, E43–44. <https://doi.org/10.1503/cmaj.109-4063>
- Collins T., 2013. *Sport in capitalist society: a short history*. Routledge
- Collins M., September A.V., 2023. *Are commercial genetic injury tests premature?* Scand J Med Sci Sports 33, 1584–1597. <https://doi.org/10.1111/sms.14406>
- Council of Europe, 2016a. *Chart of Signatures and Ratifications of Treaty 074 European Convention on State Immunity*.
- Council of Europe, 2016b. *Additional protocol to the convention on human rights and bio-medicine, concerning biomedical research*.
- Crouch C., 2017. *Psucie wiedzy*. Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Mikołaja Kopernika.
- Del Coso J., Valero M., Salinero J.J., Lara B., Gallo-Salazar C., Areces, F., 2017. *Optimum polygenic profile to resist exertional rhabdomyolysis during a marathon*. PLoS One 12, e0172965. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.017296>
- Eilstein H., 1999. *Pseudoscjentyzm i antyscjentyzm*. Przegląd Filozoficzny – Nowa Seria 31, 5–20. https://pf.uw.edu.pl/images/NUMERY_PDF/031/PF_1999-R8_3_01_Eilstein-H_Pseudoscjentyzm.pdf (dostęp: 23.03.2024).
- Eilstein H., 2007. *Uwagi o stosunku scjentyzmu do optymizmu poznawczego*. Filozofia Nauki 15(4), 5–14. <https://fn.uw.edu.pl/index.php/fn/article/view/520> (dostęp: 23.03.2024).
- Finch L.Boyd., 2003. *Doctor Diamond Dick: Leavenworth's Flamboyant Medicine Man*. Kansas History: A Journal of the Central Plains 26, 2–13. https://www.kshs.org/publicat/history/2003spring_finch.pdf (dostęp 23.03.2024)
- Finocchiaro G., Westaby J., Sheppard M.N., Papadakis M., Sharma S., 2024. *Sudden Cardiac Death in Young Athletes: JACC State-of-the-Art Review*. J Am Coll Cardiol. 83(2), 350–370.
- Friez M.J., 2018. *Attention: Direct-To-Consumer patrons: Proceed with caution*. Genet Med 20, 1508–1509. <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0030-8>
- Fullerton S.M., Yu J.H., Crouch J., Fryer-Edwards K., Burke W., 2010. *Population description and its role in the interpretation of genetic association*. Hum Genet 127, 563–72. <https://doi.org/10.1007/s00439-010-0800-0>
- Gabius H., Cudic M., Diercks T., Kaltner H., Kopitz J. i współaut., 2022. *What is the Sugar Code?* Chembiochem 23, e202100327. <https://doi.org/10.1002/cbic.202100327>
- Gabius H.J., 2000. *Biological information transfer beyond the genetic code: the sugar code*. Naturwissenschaften 87, 108–121. <https://doi.org/10.1007/s001140050687>
- Gabius H.-J., Roth J., 2017. *An introduction to the sugar code*. Histochem Cell Biol 147, 111–117. <https://doi.org/10.1007/s00418-016-1521-9>
- Gallagher M.D., Chen-Plotkin A.S., 2018. *The post-GWAS era: from association to function*. Am J Hum Genet 102, 717–730.
- Gardner M., 2009. *When You Were a Tadpole and I Was a Fish: And Other Speculations About This and That, First Edition*. Hill and Wang, New York.
- Génin E., Clerget-Darpoux F., 2015. *The missing heritability paradigm: a dramatic resurgence of the GIGO syndrome in genetics*. Hum Hered 79, 1–4. <https://doi.org/10.1159/000370327>
- Gilbert W., 1992. *Vision of the Grail*. [W:] *The code of codes*. Kevles D.J., Hood L. (red.). Harvard Univ. Press, 83–97.

- Gillham N.W., 2011. *Genes, Chromosomes, and Disease: From Simple Traits, to Complex Traits, to Personalized Medicine*. FT Press.
- Giordano L., Porta G.D., Peretti G.M., Maffulli N., 2020. *Therapeutic potential of microRNA in tendon injuries*. *Br Med Bull* 133(1), 79–94.
- Gong P., Fan H., Liu J., Yang X., Zhang K., Zhou X., 2017. *Revisiting the impact of OXTR rs53576 on empathy: A population-based study and a meta-analysis*. *Psychoneuroendocrinology* 80, 131–136. <https://doi.org/10.1016/j.psyneuen.2017.03.005>
- Gymrek M., McGuire A.L., Golan D., Halperin E., Erlich Y., 2013. *Identifying personal genomes by surname inference*. *Science* 339, 321–324. <https://doi.org/10.1126/science.1229566>
- Han J., Lalario A., Merro E., Sinagra G., Sharma S. i współaut., 2023. *Sudden Cardiac Death in Athletes: Facts and Fallacies*. *J Cardiovasc Dev Dis*. 10(2),68.
- Harden K.P., Koellinger P.D., 2020. *Using genetics for social science*. *Nat Hum Behav* 4, 567–576. <https://doi.org/10.1038/s41562-020-0862-5>
- Harper P.S., 2017. *Some pioneers of European human genetics*. *Eur J Hum Genet*. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2017.47>
- Herzig A.F., Clerget-Darpoux F., Génin E., 2022. *The False Dawn of Polygenic Risk Scores for Human Disease Prediction*. *J Pers Med* 12, 1266. <https://doi.org/10.3390/jpm12081266>
- Hoxhaj I., Stojanovic J., Sassano M., Acampora A., Boccia S., 2020. *A review of the legislation of direct-to-consumer genetic testing in EU member states*. *Eur J Med Genet* 63, 103841. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2020.103841>
- Irzik E., Irzik G., 2024. Where Polanyi is more relevant than ever. [W:] *The Routledge Handbook on Karl Polanyi*. Cangiani M., Thomasberger C. (red.). Routledge.
- Irzik G., 2013. *Introduction: Commercialization of Academic Science and a New Agenda for Science Education*. *Sci & Educ* 22, 2375–2384. <https://doi.org/10.1007/s11191-013-9583-8>
- Irzik G., 2010. Why Should Philosophers of Science Pay Attention to the Commercialization of Academic Science? [W:] *Epistemology and Methodology of Science*. Dorato M. Suárez (red.). Springer, 129–138.
- Irzik G., 2007. Commercialization of Science in a Neoliberal World. [W:] *Reading Karl Polanyi for the Twenty-First Century: Market Economy as a Political Project*. Buğra A., Ağartan K. (red.). Palgrave Macmillan US, New York, 135–153. https://doi.org/10.1057/9780230607187_8
- Jayanthi N., Pinkham C., Dugas L., Patrick B., LaBella C., 2013. *Sports Specialization in Young Athletes*. *Sports Health* 5, 251–257. <https://doi.org/10.1177/1941738112464626>
- Kalokairinou L., Howard H.C., Slokenberga S., Fisher E., Flatscher-Thöni M. i współaut., 2018. *Legislation of direct-to-consumer genetic testing in Europe: a fragmented regulatory landscape*. *J Community Genet* 9, 117–132. <https://doi.org/10.1007/s12687-017-0344-2>
- Kampourakis K., 2021. *Understanding Genes*. Cambridge University Press. Cambridge.
- Kampourakis K., 2017. *Making Sense of Genes*. Cambridge University Press. Cambridge.
- Kaplan J.M., Fullerton S.M., 2022. *Polygenic risk, population structure and ongoing difficulties with race in human genetics*. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences* 377, 20200427. <https://doi.org/10.1098/rstb.2020.0427>
- Kaufman A.B., Kaufman J.C., 2018. *Pseudoscience. The conspiracy against science*. MIT Press.
- Kaur S., Bansal Y., Kumar R., Bansal G., 2020. *A panoramic review of IL-6: Structure, pathophysiological roles and inhibitors*. *Bioorg Med Chem* 28, 115327. <https://doi.org/10.1016/j.bmc.2020.115327>
- Kaye D., 2007. *The Science of DNA Identification: From the Laboratory to the Courtroom (and Beyond)*. *Minnesota Journal of Law, Science & Technology* 8, 409.
- Kerry A., Garrett B.L., 2015. *DNA and Distrust*. *Notre Dame L. Rev.* 91:757.

- Kim H.W., Kang J.I., Hwang E.H., Kim S.J., 2018. *Association between glutamate transporter gene polymorphisms and obsessive-compulsive disorder/trait empathy in a Korean population*. PLoS One 13, e0190593. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0190593>
- Klebanik J., 2008. *Nie warto, panie Witkowski, czyli dlaczego trudno walczyć z pseudonauką*. Psychologia Społeczna 3-4 (9), 340–344.
- Kline A.D., Jabs E.W., 2023. *Genomics in the Clinic: A Practical Guide to Genetic Testing, Evaluation, and Counseling*. Elsevier Science Publishing Co Inc.
- Krimsky S., 2006. *Nauka skorumpowana?: o niejasnych związkach nauki i biznesu*. Państwowy Instytut Wydawniczy.
- Krimsky S., Campbell E.G., Blumenthal D., 1999. *Perils of university-industry collaboration*. Issues in Science and Technology 16, 14–14.
- Krimsky S., Gruber J., 2013. *Genetic Explanations: Sense and Nonsense*. Harvard University Press.
- Lewis J., 1999. *The performance of a lifetime: a metaphor for the phenotype*. Perspect Biol Med 43(1), 112–27
- Lippert C., Sabatini R., Maher M.C., Kang E.Y., Lee S. i współaut., 2017. *Identification of individuals by trait prediction using whole-genome sequencing data*. Proc Natl Acad Sci U S A 114, 10166–10171. <https://doi.org/10.1073/pnas.1711125114>
- Loland S., 2015. *Against Genetic Tests for Athletic Talent: The Primacy of the Phenotype*. Sports Med 45, 1229–1233. <https://doi.org/10.1007/s40279-015-0352-5>
- Ługowski W., Lisiejew I.K., 2011. *Filozofia przyrody - dziś*. Instytut Filozofii i Socjologii PAN.
- Łuków P., Żekanowski C., 2005. *Pojęcie genu i genocentryczny paradygmat biologii*. Przegląd Filozoficzny. Nowa Seria 14, 85–105. https://pf.uw.edu.pl/images/NUMERY_PDF/053/PF_2005-R14_1_06_LukowZekanowski-P_Pojecie.pdf; wersja rozszerzona artykułu znajduje się pod adresem: <https://www.racjonalista.pl/kk.php/s,4189> (dostęp: 20.03.2024).
- Mackay T.F.C., Anholt R.R.H., 2024. *Pleiotropy, epistasis and the genetic architecture of quantitative traits*. Nat Rev Genet. <https://doi.org/10.1038/s41576-024-00711-3>
- Majumder M.A., Guerrini C.J., McGuire A.L., 2021. *Direct-to-Consumer Genetic Testing: Value and Risk*. Annu Rev Med 72, 151–166. <https://doi.org/10.1146/annurev-med-070119-114727>
- McAuley A.B.T., Baker J., Johnston K., Varley I., Herbert A.J. i współaut., 2023. *Talent inclusion and genetic testing in sport: A practitioner's guide*. Current Issues in Sport Science (CISS) 8, 008–008. <https://doi.org/10.36950/2023.1ciss008>
- McNamee M.J., Müller A., van Hilvoorde I., Holm S., 2009. *Genetic testing and sports medicine ethics*. Sports Med 39, 339–344. <https://doi.org/10.2165/00007256-200939050-00001>
- Miller A.K., Chen A., Bartlett J., Wang L., Williams S.M., Buchner, D.A., 2020. *A Novel Mapping Strategy Utilizing Mouse Chromosome Substitution Strains Identifies Multiple Epistatic Interactions That Regulate Complex Traits*. G3 (Bethesda) 10, 4553–4563. <https://doi.org/10.1534/g3.120.401824>
- Mirowski P., 2011. *Science-Mart: Privatizing american science*. Harvard University Press
- Moran C.N., Pitsiladis Y.P., 2017. *Tour de France Champions born or made: where do we take the genetics of performance?* J Sports Sci 35, 1411–1419. <https://doi.org/10.1080/02640414.2016.1215494>
- Moreland E., Borisov O.V., Semenova E.A., Larin A.K., Andryushchenko O.N. i współaut., 2022. *Polygenic Profile of Elite Strength Athletes*. J Strength Cond Res 36, 2509–2514. <https://doi.org/10.1519/JSC.0000000000003901>
- Moss L., 1995. *Genes and generalizations: Darden's strategies and the question of context*. Biol Philos 10, 483–488.
- Moss L., 2002. *What genes can't do*. MIT Press.
- Mulak J., 1984. *Narodziny Wunderteamu*. Krajowa Agencja Wydawnicza.
- Mullis M.N., Matsui T., Schell R., Foree R., Ehrenreich I.M., 2018. *The complex underpinnings of genetic background effects*. Nat Commun 9, 3548. <https://doi.org/10.1038/s41467-018-06023-5>

- Numbers R.L., Kampourakis K., 2015. *Newton's apple and other myths about science*. Harvard University Press.
- Nelkin D., Lindee M.S., 1996. *The DNA Mystique: The Gene As a Cultural Icon*. Freeman & Comp, New York.
- Nelson R.M., Pettersson M.E., Carlborg Ö., 2013. *A century after Fisher: time for a new paradigm in quantitative genetics*. Trends Genet 29, 669–676. <https://doi.org/10.1016/j.tig.2013.09.006>
- Noble D., 2016. *Dance to the Tune of Life: Biological Relativity*. Cambridge University Press, Cambridge. <https://doi.org/10.1017/9781316771488>
- Noble R., Noble D., 2023. *Understanding Living Systems*. Cambridge University Press, Cambridge. <https://doi.org/10.1017/9781009277396>
- Noble R., Noble D., 2017. *Was the Watchmaker Blind? Or Was She One-Eyed?* Biology (Basel) 6, 47. <https://doi.org/10.3390/biology6040047>
- Papadimitriou I.D., Lockey S.J., Voisin S., Herbert A.J., Garton F. i współaut., 2018. *No association between ACTN3 R577X and ACE I/D polymorphisms and endurance running times in 698 Caucasian athletes*. BMC Genomics 19, 13. <https://doi.org/10.1186/s12864-017-4412-0>
- Papadimitriou I.D., Lucia A., Pitsiladis Y.P., Pushkarev V.P., Dyatlov D.A. i współaut., 2016. *ACTN3 R577X and ACE I/D gene variants influence performance in elite sprinters: A multi-cohort study*. BMC Genomics 17. <https://doi.org/10.1186/s12864-016-2462-3>
- Park J.K., Lu C.Y., 2023. *Polygenic Scores in the Direct-to-Consumer Setting: Challenges and Opportunities for a New Era in Consumer Genetic Testing*. Journal of Personalized Medicine 13. <https://doi.org/10.3390/jpm13040573>
- Parthasarathy S., 2017. *Patent Politics: Life Forms, Markets, and the Public Interest in the United States and Europe*. University of Chicago Press. <https://doi.org/10.7208/chicago/9780226437996.001.0001>
- Pascual J.M., Noble D., 2025. What genes can and cannot do. [W:] *Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease*. Academic Press., 63-74.
- Pearce E., Wlodarski R., Machin A., Dunbar R.I.M., 2017. *Variation in the β -endorphin, oxytocin, and dopamine receptor genes is associated with different dimensions of human sociality*. Proc Natl Acad Sci U S A 114, 5300–5305. <https://doi.org/10.1733/pnas.1700712114>
- Penders B., Janssens A.C.J.W., 2022. *Do we measure or compute polygenic risk scores? Why language matters*. Hum Genet 141(5), 1093–1097
- Pickering C., Kiely J., 2021. *Can Genetic Testing Predict Talent? A Case Study of 5 Elite Athletes*. Int J Sports Physiol Perform 16, 429–434. <https://doi.org/10.1123/ijsp.2019-0543>
- Pickering C., Kiely J., Grgic J., Lucia A., Del Coso J., 2019. *Can Genetic Testing Identify Talent for Sport?* Genes (Basel) 10, 972. <https://doi.org/10.3390/genes10120972>
- Pollack R., 1994. *Signs of Life: The Language and Meanings of DNA*. Houghton Mifflin
- Ponomarenko E.A., Poverennaya E.V., Ilgisonis E.V., Pyatnitskiy M.A., Kopylov A.T. i współaut., 2016. *The Size of the Human Proteome: The Width and Depth*. Int J Anal Chem 2016, 7436849. <https://doi.org/10.1155/2016/7436849>
- Posthumus M., Collins M., 2016. *Genetics and sport. 2ed, revised and extended edition*. Med Sport Sci. Basel, Karger 61.
- Potulicka E., Rutkowiak J., 2010. *Neoliberalne uwikłanie edukacji*. Impuls.
- Radder H., 2023. *How (not) to be held accountable in research: A reply to my critics*. Account Res 30, 284–291. <https://doi.org/10.1080/08989621.2023.2193694>
- Radder H., 2019. *From commodification to the common good. Reconstructing science, technology, and society*. University of Pittsburgh Press.
- Ramos E., Weissman S.M., 2018. *The dawn of consumer-directed testing*. Am J Med Genet C Semin Med Genet 178, 89–97. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31603>

- Rancelis T., Domarkiene I., Ambrozaityte L., Utkus A., 2023. *Implementing Core Genes and an Omnigenic Model for Behaviour Traits Prediction in Genomics*. Genes (Basel) 14, 1630. <https://doi.org/10.3390/genes14081630>
- Rankinen T., Fuku N., Wolfarth B., Wang G., Sarzynski M.A. i współaut., 2016. *No Evidence of a Common DNA Variant Profile Specific to World Class Endurance Athletes*. PLoS One 11, e0147330. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0147330>
- Rice A., 2009. *Brave New Circuit: Creeping Towards DNA Database Dystopia in U.S.* v. Weikert. Roger Williams University Law Review 14.
- Rios E., 2022. *DNA Dystopia: How the National Security Apparatus Could Map the Entire Genome of America Without Violating the Fourth Amendment or the Constitutional Right to Privacy*. Brooklyn Law Review 87, 1387.
- Rouvroy A., 2008. *Human genes and neoliberal Governance. A Foucauldian critique*. Routledge-Cavendish.
- Santos C., 2017. *In Line with the Worldwide Consensus about Genetic Tests for Sporting Talent Identification*. Austin Sports Medicine 2, 1011.
- Scribano A., Lopez F.T., Korstanje M.E., 2019. *Neoliberalism: In Multi-Disciplinary Perspective*. Palgrave, Macmillan.
- Semenova E.A., Hall E.C.R., Ahmetov I.I., 2023. *Genes and Athletic Performance: The 2023 Update*. Genes (Basel) 14, 1235. <https://doi.org/10.3390/genes14061235>
- Shaw T., Fok R., Courtney E., Li S.-T., Chiang J., Ngeow J., 2023. *Missed diagnosis or misdiagnosis: common pitfalls in genetic testing*. Singapore Med J 64, 67–73. <https://doi.org/10.4103/singaporemedj.SMJ-2021-467>
- Shendure J., Balasubramanian S., Church G.M., Gilbert W., Rogers J. i współaut., 2017. *DNA sequencing at 40: past, present and future*. Nature 550, 345–353. <https://doi.org/10.1038/nature24286>
- Spencer E.G., Topol E.J., 2019. *Direct to Consumer Fitness DNA Testing*. Clin Chem 65, 45–47. <https://doi.org/10.1373/clinchem.2018.287326>
- Strina V., Göbbel M., 2023. *The European Contestation of the Beijing 2022 Winter Olympics: A Media Perspective*. The International Spectator 58, 35–56. <https://doi.org/10.1080/03932729.2023.2200639>
- Sud A., Horton R.H., Hingorani A.D., Tzoulaki I., Turnbull C. i współaut., 2023. *Realistic expectations are key to realising the benefits of polygenic scores*. BMJ 380, e073149. <https://doi.org/10.1136/bmj-2022-073149>
- Sun W., Jon K., Zhu W., the Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative, 2024. *Multiple phenotype association tests based on sliced inverse regression*. BMC Bioinformatics 25, 144. <https://doi.org/10.1186/s12859-024-05731-8>
- Tandy-Connor S., Guiltinan J., Krempely K., LaDuca H., Reineke P. i współaut., 2018. *False-positive results released by direct-to-consumer genetic tests highlight the importance of clinical confirmation testing for appropriate patient care*. Genet Med 20, 1515–1521. <https://doi.org/10.1038/gim.2018.38>
- Tandy-Connor S., Krempely K., Pesaran T., LaDuca H., Guiltinan J., Davis B.T., 2019. *Advocating for the consumer: clinical confirmation of all direct-to-consumer raw data alterations remains critical*. Genet Med 21, 760–761. <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0095-4>
- Tarnowski M., Tomasiak P., Tkacz M., Zgutka K., Piotrowska K., 2022. *Epigenetic Alterations in Sports-Related Injuries*. Genes (Basel) 13(8), 1471.
- Tittenbrun J., 2014. *Kolonizacja nauki i świata przez kapitał*. Zysk i S-ka Wydawnictwo.
- Ullén F., Hambrick D.Z., Mosing M.A., 2016. *Rethinking expertise: A multifactorial gene-environment interaction model of expert performance*. Psychol Bull 142, 427–446. <https://doi.org/10.1037/bul0000033>
- Varillas-Delgado D., Del Coso J., Gutiérrez-Hellín J., Aguilar-Navarro M., Muñoz A. i współaut., 2022a. *Genetics and sports performance: the present and future in the*

- identification of talent for sports based on DNA testing*. Eur J Appl Physiol 122, 1811–1830. <https://doi.org/10.1007/s00421-022-04945-z>
- Varillas-Delgado D., Gutierrez-Hellín J., Maestros A., 2023. *Genetic Profile in Genes Associated with Sports Injuries in Elite Endurance Athletes*. Int J Sports Med 44, 64–71. <https://doi.org/10.1055/a-1917-9212>
- Varillas-Delgado D., Morencos E., Gutiérrez-Hellín J., Aguilar-Navarro M., Muñoz A. i współaut., 2022b. *Genetic profiles to identify talents in elite endurance athletes and professional football players*. PLoS One 17, e0274880. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0274880>
- Vashlishan A.B., Carson M.J., Morris C.A., Beckwith J., 2010. *Illusions of scientific legitimacy: misrepresented science in the direct-to-consumer genetic-testing marketplace*. Trends Genet 26, 459–461. <https://doi.org/10.1016/j.tig.2010.08.001>
- Vermer K., 2013. *Scientific research: commodities or commons?* Sci & Educ 22, 285–2510.
- Vlahovich N., Fricker P.A., Brown M.A., Hughes D., 2017. *Ethics of genetic testing and research in sport: a position statement from the Australian Institute of Sport*. Br J Sports Med 51, 5–11. <https://doi.org/10.1136/bjsports-2016-096661>
- Wagner G.P., Pavlicev M., Cheverud J.M., 2007. *The road to modularity*. Nat Rev Genet 8, 921–931. <https://doi.org/10.1038/nrg2267>
- Wallerstein I., 2004. *Koniec świata jaki znamy*. Wydawnictwo Naukowe Scholar.
- Webborn N., Williams A., McNamee M., Bouchard C., Pitsiladis Y. i współaut., 2015. *Direct-to-consumer genetic testing for predicting sports performance and talent identification: Consensus statement*. Br J Sports Med 49, 1486–1491. <https://doi.org/10.1136/bjsports-2015-095343>
- Wilber R.L., Pitsiladis Y.P., 2012. *Kenyan and Ethiopian distance runners: what makes them so good?* Int J Sports Physiol Perform 7, 92–102. <https://doi.org/10.1123/ijsp.7.2.92>
- Williams A.G., Folland J.P., 2008. *Similarity of polygenic profiles limits the potential for elite human physical performance*. J Physiol 586, 113–121. <https://doi.org/10.1113/jphysiol.2007.141887>
- Witkowski T., Fortuna P., 2008. *O psychobiznesie, tolerancji i odpowiedzialności, czyli strategię czystych uczonych*. Psychologia Społeczna 3-4 (9), 295–308.
- Wojciszke B. (red.), 2002. *Kobiety i mężczyźni odmiennie spojrzenie na różnice*. Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, Gdańsk.
- Yazdi S.M.Z., Robin N.H., 2013. *We need to know our limitations: genetic testing for complex traits*. Current Opinion in Pediatrics 25, 643. <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000025>
- Zentgraf K., Raab M., 2023. *Excellence and expert performance in sports: what do we know and where are we going?* Int J Sport Exerc Psychol 21, 1–21. <https://doi.org/10.1080/1612197X.2023.2229362>