

# Premalo znane dedne osnove

M. Avčičin

Po navadi opisujemo in vse bolj poznamo le učinke enega samega gena, t. i. enojnega gena, kakor pravimo, ki je po svojih lastnostih glede načina dedovanja bodisi prevladujoč (dominanten), prekrit (recesiven) ali vmesen (intermediaren), glede na svojo vezanost pa je vezan lahko na avtosomne kromosome ali na heterosome, tj. spolne kromosome in je s tem »spolno vezan«, kakor se po navadi izražamo.

Morda se sprva vse bolj zdi, da je določena dedna lastnost odvisna od enega samega gena. Vendar pa je že pri učinku enojnih genov pogosto opaziti t. i. pleiotropizem, se pravi, da se določeni gen obrača hkrati na več različnih tkiv in organov, kjer se poznajo njegovi učinki glede oblikovanosti in dejave.

Vendar so poleg enojnih genskih osnov še take, ki sestojijo iz več genov, več faktorjev. Zato govorimo o njih kot o »poligenskih« ali »multifaktorialnih« osnovah, ki prav tako povzročajo svoje dedno pogojene učinke.

Razumljivo je, če kak določeni gen terja le neko določeno lastnost, da bo le-ta bolj določeno, enakšno in jasneje izražena pri vseh posameznikih iste vrste, ki nosijo v organizmu isti gen. Prav tako je razumljivo, če kaka širša lastnost temelji na več genih, kot na primer telesna višina, telesna gradnja, razmerje med posameznimi deli organizma, lastnost »zdravje« v najširšem in sestavljenem smislu, lastnost »živiljenjskost«, ki vključuje dobo preživetja, odpornost proti boleznim in možnost prilagojevanja na vse učinke iz okolja ter še druge take in podobne »splošne« lastnosti, da bodo te lastnosti, sicer povsem splošne, a vendarle značilne za določeno skupino pripadnikov iste vrste, v ožjih in širših mejah dopuščale več različkov. Vendar pa ostajajo vsi taki različki v mejah, ki so značilne npr. za človeka, kot je značilna zanj njegova telesna višina ali teža, prav tako pa nagnjenje k določenim boleznim, obrambna sposobnost proti različnim učinkom okolja itd.

Vsaka vrsta živih bitij pozna torej različke. Nihče ni nikomur povsem enak, dasi lahko obstajajo presenetljive podobnosti npr. v obliki in zunanjem videzu t. i. »dvojnikov«, nenavadnih in osupljivih podobnosti popolnoma nesorodnih posameznikov. Vendar pa se v primerih, ki naj vso stvar napravijo razumljivejšo, po navadi omejimo na razlaganje dednih osnov, temelječih na več genih za eno samo splošno človekovo lastnost, npr. njegovo telesno višino ali težo, ki kažeta med ljudmi stalne in nenehne razlike ali variacije.

Če zaustavimo npr. na cesti velikega mesta 10.000 ljudi in jih razvrstimo po velikosti, potem bo med njimi nekaj prav (izredno) velikih, več bo velikih, največ bo srednjih, več tudi majhnih in nekaj prav majhnih, vendar prav nihče ne bo prav nikomur povsem enak. Razlike so torej stalne in nenehne. Če bi skušali narisati krivuljo tega pojava, potem bi dobili značilno, zvončasti obliki podobno Gaussovo krivuljo, ki jo imenujemo tudi krivuljo normalne razporeditve. Prav gotovo, že zaradi tega pojava, ne more temeljiti takšna splošna lastnost, kot je npr. telesna višina pri človeku, na enem samem genu.

Ves pojav stalnega in nenehnega stvarjanja različkov si, do neke meje, lahko razložimo z metanjem kovancev v zrak. Če mečemo en sam kovanec, dobimo prav toliko »glav«, kakor smo dobili »številki«. Če mečemo sočasno po dva kovanca, lahko pričakujemo obe »glavi« hkrati ali obe »številki« hkrati ter sočasno po eno »glavo« in eno »številko«, in to izmenoma na vsakem kovancu, vendarle pa dobimo končno razmerje 1:2:1. Če mečemo po 3 ali 4 kovanice, je stvar že bolj zapletena. Pri treh kovancih dobimo lahko 3 glave enkrat, 2 glavi in 1 številko trikrat, prav tako 1 glavo in 2 številki, 3 številke hkrati pa enkrat pri 8 metih. Pri štirih kovancih dobimo v 16 metih lahko: 4 glave enkrat, 3 glave in 1 številko štirikrat, 2 glavi in 2 številki šestkrat, 1 glavo in 3 številke štirikrat in vse 4 glave enkrat. Na ta način si do neke meje ponazorimo slučajnost pri normalni razporeditvi, veljavni za mnoge in bistvene človekove splošne lastnosti, ki temeljijo na več genih.

Seveda lahko temelji na dednih osnovah samo del razlik med posamezniki glede določenih splošnih lastnosti, npr. telesne višine. Drugi večji del pa je vezan na zunanje učinke, zlasti na življenjske okoliščine in razmere, ki delujejo pospešujoče, ali zavirajoče, v isti ali nasprotni smeri, kakor učinkujejo dedne osnove. Taki učinki se pojavljajo vse od zarodka sem, tj. že v materi in prek nje na plodu, zlasti pa od otrokovega rojstva naprej, ko priroda daruje ljudem novega »posameznika«, da ga vzredijo, odnegujejo in vzgojijo. Način nege, način prehrane, izpostavljenost boleznim itd., vse to lahko pospešujoče ali zavirajoče vpliva na izraz dednih osnov za kako določeno splošno lastnost, npr. telesno težo. Tako zopet srečujemo staro pravilo, da je fenotip kakega posameznika plod medsebojnih odnosov med genotipom in učinki okolja ali, z drugo besedo, da se izoblikuje človekov dokončni lik na dednih osnovah pod vplivom življenjskih okoliščin, v katerih živi. Vendar pa si niti izoblikovanja človekovega dokončnega lika, njegovega »fenotipa« kakor tudi različkov in sprememb in dejav, ki so v mejah normale, ne moremo razložiti na temelju enojnih genov. Različki in spremembe temeljijo na družnem učinkovanju skupinskih genov, izmed katerih ima vsak svoj delni učinek, ki bodisi pospešuje ali zavira izoblikovanje neke določene »splošne« lastnosti. Pospešujoči in zavirajoči učinki okolja, skratka, oblikujoči zunanji učinki družno z genskimi osnovami pa izoblikujejo našo dokončno zunanjo in notranjo podobo organizma in s tem tudi njegovo funkcijo, tj. dejavo v najširše pojmovanem smislu.

Na tem mestu se postavlja vprašanje, kakšni geni so vključeni v t. i. poligenški ali multifaktorialni dedni sistem. Za posamezne, povsem svojevrsne in določene enostavnejše in enojne »določene lastnosti«, bodisi da so to ugodne ali neugodne lastnosti, so odgovorni t. i. veliki ali večji geni. Vemo, da so le-ti lahko dominantni ali recesivni in vmesni ter se cepijo pri redukcijskih delitvah iz dvojnih alelskih spojin v samostojne alele da se vežejo med seboj v več ali manj stalne združbe. Za določene skupne, neki vrsti živih bitij lastne in zanjo značilne in »širše« lastnosti pa so odgovorni t. i. mali ali manjši geni, ki jih je več ali mnogo. Tudi ti so lahko glede na način dedovanja prevladujoči, prekriti ali vmesni in se vežejo med seboj, prav tako kakor veliki ali večji geni. Manj verjetno je torej, da bi poligenški sistem obstajal iz »velikih« genov, čeprav je znano, da imajo lahko prav veliki geni t. i. dodatne učinke, ki prav tako lahko vodijo do določenih, zlasti količinskih različkov pri lastnostih, ki jih s svojimi učinki pogojujejo in določajo. Vendar pa je v tem pogledu za človeka važnejša vrsta »malih« genov, čeprav bi bil njihov posamični učinek komaj upoštevanja vreden in je njihova moč le v skupnem in usklajenem delovanju. Sistem malih genov je pravzaprav osnova in zagotovilo za nenehno menjavanje v smislu normalne razporeditve določenih lastnosti,

kakršne imajo posamezniki določene vrste živih bitij. Ta sistem vsebuje v sebi mnogo tudi skritih in mirujočih sposobnosti za prilagajanje na različne učinke različnih okolij. Vendar pa ta biološki zaklad človeka, tako prepotraben človeku današnjega časa, izpostavljenemu množici vrst škodljivosti, od stiske za čas do hrupa, od strupenih primesi hranivom do najrazličnejših izžarevanj, ni neizčrpen in tudi ne neuničljiv, čeprav v tem pogledu človek »zdrži več kot žival«, kakor pravimo. Različni čezmerni, enostranski, neprirodni, skratka biološko škodljivi učinki ga lahko delno ali v celoti izčrpajo, dasi je zlasti v sistemu malih multifaktorialnih dednih osnov možno, da skupine sorodnih genov mutirajo človeku vse bolj v prid kakor v njegovo zlo.

Mutiranje velikih genov pa po navadi privede do zlih učinkov, ki se kažejo večinoma v usodnih posledicah na obliki in dejavi človekovega organizma. (O tem bi spregovorili morda kdaj kasneje.)

Razumljivo je, da se poligenski sistem pri človeku deduje prav tako, kot se dedno prenašajo »večji in »veliki« gen. Ker nas pa prav ta poligenski sistem »malih« dednih osnov oblikuje po podobi davnih prednikov in zopet različno od naših vrstnikov, dopuščajoč razvoj vrst živih bitij, je vprašanje, koliko podedujemo tega genskega zaklada po svojih očetih in v primeri z nami in našim skupnim prednikom, iz katerega izhajamo, naši sorodniki v različnih sorodstvenih kolenih oziroma njihovi odmaknjenosti v sorodniški vrsti od nas. Na tak način bi se lahko nekako količinsko izrazili, koliko je in kdo izmed sorodnikov je »podoben« skupnemu predniku in nam. Seveda ne smemo te podobnosti iskati le v fenotipični podobnosti po zunanjem videzu, razen če ni povsem dedno pogojena, temveč jo najdemo v genotipu, tj. skupnih dednih osnovah. Stvar, dasi na videz zapletena, je lažje razumljiva, kakor se morda sprva zdi.

Vsakdo izmed staršev, tj. oče in mati, daje namreč svojemu otroku polovico svojih kromosomov in s tem tudi polovico svojih genov, velikih in malih. Lahko se izrazimo tudi, da si vsak izmed staršev in otrok delita polovico svojih genov ali da imata polovico genov skupnih. Če ima njun otrok, ko doraste, potomca, se zopet razpolovi genski zaklad, kot so ga imeli stari starši. Pravimo, da imajo stari starši in vnuki četrtno svojih genov skupnih, prastari starši in pravnuki osmino itd. Ali z drugo besedo: vsak izmed nas ima po dvoje staršev, po štiri stare starše (2 po očetu, 2 po materi), 8 prastarih staršev itd. Število prednikov v imenovalcu ulomka torej pove tudi, kakšen delež v našem genskem zakladu še imamo po določenem skupnem predniku, npr. po starših  $1/2$ , po pradedih  $1/8$ . Če gremo pa še k sestričnam in bratrancem, k tetam in stricem, je najboljše, če se hočemo izogniti predolgemu opisovanju, da razmerja skupnih genov glede na skupnega prednika izrazimo kar takole:

<i>Vrsta sorodstva:</i>	<i>Razmerje skupnih genov</i>
— starši, otroci, bratje in sestre	$1/2$
— stari starši, vnuki, strici, tete	$1/4$
— nečaki, nečakinje, polbratje, polsestre, pravi bratranci, prastari starši, pravnuki	$1/8$
— popoli bratranci (enkrat odmaknjeni bratranci)	$1/16$
— dvakrat odmaknjeni bratranci	$1/32$
— trikrat odmaknjeni bratranci	$1/128$

Razmerje skupnih genov pa je pojmovati na ta način, da nam tako izraženo razmerje pove, koliko identičnih genov, tj. takih, ki so izpeljani iz istega vira, ima kdo v odnosu do skupnega prednika, od katerega izvirajo tisti geni. Preostali geni, ki jih ima kak posameznik v določenem rodu ali družini, pa so lahko isti ali različni. Seveda pa to ni odvisno od skupnega vira genov, temveč od pogostnosti pojavljanja tistih genov v kaki populaciji, tj. v širši ali ožji skupini ljudi, iz katere izvira posameznik. Če so npr. geni za določene lastnosti v kaki populaciji pogostni, jih dobijo posamezniki večinoma iz različnih virov. Če so pa naredko posejani med posameznike v tisti populaciji, jih imajo potomci vse bolj po skupnem predniku, če jih je ta imel in jih prenesel na potomstvo po zgoraj navedenih razmerjih skupnih genov. To načelo velja za velike ali večje kakor za male ali manjše gene in s tem prav tako za poligenski (multifaktorialni) genski zaklad vsakega posameznika.

Vendar pa igra vlogo pri genetski podobnosti potomcev in sorodnikov še nekaj drugih činiteljev, predvsem način dedovanja določenih genov, se pravi, ali se gen prenaša na potomstvo na dominantni, recesivni ali spolno vezani način. Tako na primer prevladujoči dominantni geni zmanjšujejo genetsko enakost in podobnost med sorodniki. Če kak določeni alel docela prevladuje drugega, zlasti pa, če je takšen dominantni gen redek, tako da lahko zanemarimo možnosti združevanja heterozigotov, kar bi privedlo do rojevanja homozigotov za isti dominantni gen, potem šele se stopnje podobnosti med sorodniki ne zmanjšujejo in so iste, kot so razmerja skupnih genov v raznostopenjskem sorodstvu do skupnega prednika, pri katerem imajo geni svoj izvor.

Popolnoma drugačne razmere pa se pojavijo, če je kak določeni gen po svojem načinu dednega prenosa prekrit, recesiven. Fenotipične podobnosti, ki bi se sicer izrazile in bi po njih spoznali nosilce tistega gena (kar je dandanes možno na podlagi laboratorijskega odkrivanja odrazov recesivnega gena v enojni dozi), so prekrите z učinkovanjem dominantnega alela za normalno lastnost. Če pa vzamemo vso stvar genotipično, so si starši npr. kakega homozigota za določeno recesivno dedno lastnost biološko prav tako podobni, saj sta oba heterozigota za isti prekriti gen, le da se pri njih tista lastnost ne pokaže in izrazi, ker jo prekriva prevladujoči normalni alel. Vendar pa imajo starši polovico, tj. po enega izmed istih genov, kakršne ima otrok homozigot, ki ima po dva gena ali »isti gen v dvojni dozi«, kakor se tudi izražamo. Prav tako je polovico tet in stricev posameznika, ki nas je opozoril nase s svojo homozigotno pogojeno lastnostjo, prav tako heterozigotov, med brati in sestrami pa sta otroku homozigotu med štirimi dva napol podobna, eden pa mu genotipično ni prav nič podoben, ker nosi dva alela za normalno lastnost in je torej normalen homozigot ali povsem »normalen« ali »zdrav« glede tiste lastnosti, vendar tudi ne z njo »obdarjen«, če je taka lastnost, recimo, prednostna.

Pri prevladovanju oziroma prekritosti kakega gena upoštevamo le njegovo popolno prevladovanje oziroma podrejanje. Vendar pa nadrejenost vseh prevladujočih genov ni vedno in povsod — popolna, prav tako tudi ne njihova prekritost. Pojav t.i. »nepopolne« dominantnosti in recisivnosti prav tako vpliva na zmanjšanje podobnosti in enaknosti med sorodniki, ki so manj ali več odmaknjeni od skupnega prednika, na podlagi razmerij skupnih genov, in sicer v tem smislu, da je podobnost večja, kot bi jo pričakovali.

Doslej pa nismo vzeli v poštev spolno vezanih genov, temveč smo se omejili samo na nespolne, tj. avtosomne gene. Pri t. i. avtosomnih genih je namreč vse-

eno, če iščemo podobnosti in enakšnosti med očeti in materami ter brati in sestrami, strici in tetami, nečaki in nečakinjami, torej med sorodniki obeh spolov. Tudi pri spolno vezanih genih bi bila merila za podobnost in enakšnost ista kot pri avtosomnih genih, če ne bi upoštevali pri potomstvu in sorodstvu spola. Če pa razčlenjujemo vsak spol posebej, so torej merila in razmerja drugačna. Vsak oče namreč prenese svoje spolno vezane gene prek svojega X kromosoma na svoje hčerke, nikakih takih genov pa ne prenese na svoje sinove. Vendar se zdi, da je delež spolno vezanih genov iz vrst poligenškega sistema, ki pogojujejo splošne lastnosti in značilnosti, vse premajhen, da bi že na tej osnovi nastajale kake bistvene razlike med potomci obeh spolov glede splošnih in vrstnih lastnosti.

Vendar pa je zanimivo vprašanje, komu od staršev bo otrok tudi genotipično podoben in koliko bo podoben očetu ali materi. Odgovor vnaprej bi se glasil lahko: vsakemu polovico. Kako to? Če bi bila podobnost in enakšnost staršem pogojena izključno le z dednimi osnovami, potem bi bil otrok podoben vmesno, nekako sredinskemu bitju med obema staršema. Ne gre pa seveda za podobnosti, kot so določene značilnosti v zunanjem videzu, npr. oči, nosa in drugih značilnih potez, kakršne ima otrok skupne z očetom ali materjo, ki vse bolj temeljijo na pleiotropizmu enojnih samcatih genov, temveč na skupinske podobnosti, ki so pogojene z mnogimi, zlasti malimi geni, torej s poligenkim sistemom, ki oblikuje telo in njegove razsežnosti, seveda v enakih zunanjih okoliščinah. Srednje vrednosti teh splošnih lastnosti pa so pri otrocih le polovica v podobnosti in enakšnosti. Kako to? Otrok dobi ves svoj genski zaklad po očetu in po materi. Zaradi tega je otrok »podoben« povprečju obeh staršev glede kake določene lastnosti, kakršno imata oba. Ker je polovica genov, ki jih imata oba od staršev skupaj, istovetna z dedino, ki jo je po njih dobil otrok, in ker je druga polovica otrokovih genov enaka tistim, kakršni so v okolišni populaciji, nima torej otrok ničesar skupnega z drugo polovico genov, ki jih imajo njegov starši. Zaradi tega obstajajo tudi vsi pogoji za polovično podobnost otroka vmesnim, sredinskim, poligenko pogojenim splošnim in značilnim lastnostim, kakršne imajo njegovi starši.

Edina izjema v tem je t. i. izbirno združevanje, s čimer mislimo na razmeroma pogosten pojav, da si enako poišče enako, podobno izbere podobno in sorodno najde sorodno, čeprav je v življenju mnogokrat ravno drugače, da se namreč privlačijo, iščejo, izberejo in najdejo ravno nasprotno in različne lastnosti. Na temelju izbirnega združevanja se večinoma najdejo ljudje predvsem z isto ali vsaj čimbolj enakšno stopnjo inteligence. Tako izbirno združevanje vodi pri potomstvu do tega, da je v primeru inteligence kot dedno pogojene splošne lastnosti, temelječe na multifaktorialnem genskem sistemu, zniževanje podobnosti v istih okoliščinah nižje, kot bi sicer teoretično pričakovali, da bi npr. otrok zelo inteligentnih staršev bil podoben in enakšen le s polovico sredinske vrednosti inteligence obeh staršev.

Ker pa gredo dedni ((genotipični) činitelji in učinki okolja (peristatični) vedno z roko v roki, je treba predvsem velikih skupin posameznikov, na katerih s statističnimi načini preverjamo dobljene podatke in izsledke, in se nikakor ne smemo zanesti le na posamezne primere in jih posploševati. Prav tako tudi ne smemo vrednotiti izsledkov, dobljenih na neprimernih in nepravilno izbranih vzorcih, in skušati na tak način razložiti vsak pojav določenih fenotipičnih človekovih lastnosti, pa naj temeljijo te bodisi na »velikih« in posamičnih, bodisi na »malih« in skupinskih genih, tj. na poligenškem sistemu dednih osnov. Zlasti važna je

znanstvena in vseskozi statistično preverjena pot k razlagi vloge, ki jo igrajo multifaktorialne osnove v zvezi z dojemljivostjo in dovzetnostjo določenih posameznikov do različnih bolezni, saj se te pri nekaterih pojavljajo pogosteje kakor sicer v določeni večji skupini ljudi, v določeni populaciji.

Vendar bi nas razglabljanje v tej smeri in na tem mestu privedlo predaleč. Za zdravstvenega delavca je važno, da pri pojavih, ki jih opazuje, pomisli tudi, da v mnogočem kroji človekovo življenjsko usodo, predvsem glede prilagodljivosti in odvisnosti od okolja, poleg sistema »velikih genov« še niz drobnih, »majhnih« in tudi »tihih« genov, ki mu pa vendar dajejo vrstno in individualno ter marsikatero posebno značilnost, dobro ali zlo, prednostno ali obremenjujočo.

## Razmišljanje o položaju bolniške nege v naši zdravstveni službi

Majda Šlajmer-Japelj

Nega bolnika je širok pojem in zajema celotno poklicno delo medicinskih sester, ki delajo z odraslimi in otroki.

V slovenski medicini vsebina in obseg bolniške nege nista popolnoma jasna. Temu je med drugim prav gotovo razlog tudi zelo različna raven izobrazbe tistih, ki so pri nas zaposleni z nego bolnikov, pri čemer prilagajajo vsebino dela svojemu znanju, pogosto pa lahko tudi svojim interesom.

Nimamo še namreč splošno izdelanih navodil za konkretno nego ob določenih obolenjih, sistemizacija delovnih mest v bolnišnicah pa ne predvideva — drugod po svetu povsem normalnega delovnega mesta medicinske sestre — organizatorice bolniške nege v ustanovi.

Mnoge vodilne medicinske sestre so obložene z materialnimi obveznostmi, z inventarjem in drugimi nestrokovnimi deli, najmanj časa, če sploh kaj, pa lahko posvetijo organizaciji in kontroli bolniške nege.

Teoretično priznavamo nego bolnika za del terapije, v praksi je pa to le njen medicinsko tehnični del. Ob vseh omejitvah in reorganizacijah je prizadeta kakovost osnovne bolniške nege, in sicer v materialnem in personalnem pogledu. Najprej varčujemo pri materialu za bolnikovo osebno uporabo in reduciramo število personala za nego bolnika. Zgodilo se je, da je medicinska sestra ali bolničarka ob utesnitvah v ustanovi morala prevzeti v oskrbo dvojno število bolnikov. Imamo sicer normative, ki natančno določajo, koliko varovancev ima ena negovalka, pač glede na diagnozo, bolnikovo stanje in tudi funkcionalnost bolniških prostorov. Nismo pa še doživeli, da bi kdo izvajal kakršnekoli posledice, če normativi niso bili upoštevani, dasi je kadra za nego bolnika danes že dovolj. Vrh tega pa take omejitve prizadenejo bolnika v njegovih osnovnih potrebah in tudi v kakovosti terapije, saj je bolniška nega njen pomembni del.

Ker nadzorna sestra niti ne utegne nadzorovati bolniške nege, je ne nadzoruje nihče ali pa kdo, ki teh nalog ne pozna temeljito. Tako so ponekod medicin-